



Personería Jur. 6845 de 10/08/1976 M.E.N. - ICFES
Resolución 04605 de 8 de Septiembre de 1993 M.E.N.
VIGILADA MINEDUCACIÓN

**REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LAS LIMITACIONES Y FALLAS EN EL DIAGNÓSTICO
PRENATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS POR ECOGRAFÍA EN EL
PERIODO GESTACIONAL DESDE 2010 HASTA 2025**

**GESLEANY BRAVO RAMOS
ALIX ANDREA CARO JIMENEZ
LEISY LICETH LOPEZ VIANA**

**FUNDACIÓN TECNOLÓGICA AUTÓNOMA DE BOGOTÁ FABA
RADIOLOGIA E IMÁGENES DIAGNOSTICAS
BOGOTÁ
2025 - A**

**REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LAS LIMITACIONES Y FALLAS EN EL DIAGNÓSTICO
PRENATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS POR ECOGRAFÍA EN EL
PERIODO GESTACIONAL DESDE 2010 HASTA 2025**

**GESLEANY BRAVO RAMOS 22052020
ALIX ANDREA CARO JIMENEZ 2205207
LEISY LICETH LOPEZ VIANA 22052082**

DIRECTOR DEL PROYECTO
Marlly Yaneth Rojas Ortiz
Líder de la Línea de Investigación Sistemas Salud y Cuidado

CODIRECTOR DISCIPLINAR
JOHNNY VLADIMIR DÍAZ ROSERO
Tecnólogo en Radiología y Radioterapia

CODIRECTOR METODOLÓGICO
JUAN RICARDO CUBIDES GARZÓN
Biólogo
Magister en epidemiología

Grupo de Investigación:
Diseño Computación y Competitividad
Línea: en salud y bienestar

FUNDACIÓN TECNOLÓGICA AUTÓNOMA DE BOGOTÁ FABA
RADIOLOGIA E IMÁGENES DIAGNOSTICAS
BOGOTÁ
2025 - A

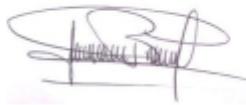
NOTA DE ACEPTACIÓN

TRABAJO DE GRADO:

"Revisión sistemática de las limitaciones y fallas en el diagnóstico prenatal de enfermedades congénitas por ecografía en el periodo gestacional desde 2010 hasta 2025"

Calificación Cualitativa: APROBADO

Calificación Cuantitativa: 3.9



JURADO
Mauricio Bernal



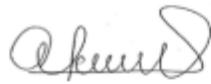
JURADO
Manuel Andrés Ávila



CODIRECTOR DISCIPLINAR
Vladimir Diaz



CODIRECTOR METODOLÓGICO
Juan Ricardo Cubides Garzon



DIRECTOR INVESTIGACIONES
Marly Yaneth Rojas Ortiz



LIDER DE GRUPO DCC
Edgardo Samuel Barraza Verdesoto

Fecha: Bogotá D.C. 15 de Mayo de 2025

DEDICATORIA

"Dedicamos esta tesis a nuestras familias, amigos y seres queridos, quienes han sido nuestra fuente de inspiración y apoyo incondicional a lo largo de este camino. Agradecemos profundamente su amor, paciencia y comprensión, que nos han permitido superar obstáculos y alcanzar este logro. Esta tesis es el resultado de nuestro esfuerzo conjunto y dedicación, y la compartimos con orgullo con todos aquellos que han creído en nosotros. Esperamos que este trabajo sea un aporte valioso a todas las familias que han enfrentado la difícil realidad de un mal diagnóstico prenatal. Esperamos que este trabajo sea un aporte valioso para mejorar la comprensión y el apoyo a aquellos que se enfrentan a esta situación. Que nuestra investigación sea un faro de esperanza y un recordatorio de que, incluso en los momentos más desafiantes, hay opciones y recursos disponibles para tomar decisiones informadas y encontrar el apoyo necesario."

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, damos gracias a Dios, fuente de sabiduría y fortaleza, por guiarnos en cada etapa de este proyecto y permitirnos culminar con éxito esta investigación.

Nuestro profundo agradecimiento a nuestro asesor de tesis, **CODIRECTOR DISCIPLINAR JOHNNY VLADIMIR DÍAZ ROSERO** y **CODIRECTOR METODOLÓGICO JUAN RICARDO CUBIDES GARZÓN** por su invaluable orientación, paciencia y dedicación, compartiendo con nosotras sus conocimientos y experiencia en el campo de la investigación.

A los docentes y especialistas de la **Fundación Tecnológica Autónoma de Bogotá** cuya enseñanza y apoyo académico fueron fundamentales para nuestra formación profesional. En especial, a quienes contribuyeron con sus valiosos aportes y retroalimentación durante el desarrollo de este trabajo.

A nuestras familias, por su amor incondicional, comprensión y aliento en los momentos más desafiantes. Su apoyo emocional fue nuestro pilar durante este proceso.

A nuestras compañeras de equipo, **GESLEANY BRAVO, LICETH LOPEZ Y ANDREA CARO**, por su colaboración, compromiso y trabajo en conjunto, haciendo de esta experiencia un aprendizaje enriquecedor tanto a nivel profesional como personal.

Finalmente, a todos aquellos que, de manera directa o indirecta, contribuyeron a la realización de esta investigación. Este logro es el fruto de un esfuerzo colectivo, y estamos profundamente agradecidas por cada aporte que hizo posible su culminación.

NOTA DE SALVEDAD INSTITUCIONAL

“La Fundación Tecnológica Autónoma de Bogotá, FABA, no se hace responsable de los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, solo velará por el rigor científico, metodológico y ético el mismo en aras de la búsqueda de la verdad y justicia”.

TABLA DE CONTENIDO

| | |
|---|----|
| LISTA DE TABLAS | 9 |
| LISTA DE FIGURAS | 10 |
| ANEXOS | 11 |
| RESUMEN | 12 |
| ABSTRACT | 13 |
| 1. INTRODUCCIÓN | 14 |
| 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA | 15 |
| 2.1 DESCRIPCIÓN | 15 |
| 2.2 FORMULACIÓN | 15 |
| 2.3 SISTEMATIZACIÓN | 15 |
| 3. JUSTIFICACIÓN | 16 |
| 4. OBJETIVOS | 17 |
| 4.1 Objetivo General | 17 |
| 4.2 Objetivo Específicos | 17 |
| 5. MARCO REFERENCIAL | 18 |
| 6. HIPÓTESIS: | 19 |
| 7. METODOLOGÍA | 20 |
| 7.1 Tipología de estudio | 20 |
| 7.1.1 Propósito | 20 |
| 7.1.2 Enfoque | 20 |
| 7.1.3 Objeto en el área de conocimiento | 20 |
| 7.1.4 Diseño | 20 |
| 7.1.5 Seguimiento | 20 |
| 7.1.6 Temporalidad | 20 |
| 7.2 Unidad de estudio | 20 |
| 7.2.1 Unidad de estudio | 20 |
| 7.2.2 Universo | 20 |
| 7.2.3 Muestra | 20 |
| 7.2.4 Criterios de inclusión | 20 |
| 7.3 Variables | 20 |
| 7.3.1 Cualitativas o Cuantitativa | 20 |
| 7.3.2 Elegir según corresponda al tipo de estudio | 20 |

| | | |
|-------|--|----|
| 7.3.3 | Independientes | 20 |
| 7.3.4 | Dependientes | 20 |
| 7.4 | Estrategia procedimental | 20 |
| 7.4.1 | Instrumentos | 20 |
| 7.4.2 | Recolección de información | 20 |
| 7.4.3 | Procesamiento para el análisis de la información | 20 |
| 8 | RESULTADOS | 21 |
| 9 | DISCUSIÓN | 22 |
| 10 | CONCLUSIONES | 23 |
| 11 | RECOMENDACIONES | 24 |
| 12 | PRESUPUESTO | 25 |
| 13 | CRONOGRAMA | 26 |
| 14 | BIBLIOGRAFIA | 27 |
| 15 | ANEXOS | 28 |

LISTA DE TABLAS

| | |
|--|----|
| Tabla 1. Recopilación..... | 59 |
| Tabla 2. Clasificación de errores..... | 67 |
| Tabla 3. Recursos requeridos..... | 78 |
| Tabla 4. Cronograma..... | 79 |

LISTA DE FIGURAS

| | |
|---|----|
| Figura 1. Ecografía | 24 |
| Figura 2. Ecografía, translucência nucal normal..... | 25 |
| Figura 3. Ecografía translucência nucal anormal..... | 25 |
| Figura 4. Ecografía, frecuencia cardiaca fetal..... | 26 |
| Figura 5. Doppler, arteria umbilical normal..... | 27 |
| Figura 6. Doppler, arteria umbilical anormal..... | 28 |
| Figura 7. Reconstrucción 3D, ecografía normal..... | 30 |
| Figura 8. Ecografía 3D con labio y paladar hendido..... | 30 |
| Figura 9. Test de ADN fetal en sangre materna..... | 32 |
| Figura 10. Ecografía..... | 33 |
| Figura 11. Examen amniocentesis..... | 34 |
| Figura 12. Vista longitudinal de la columna vertebral y espina bífida abierta..... | 35 |
| Figura 13. Mielomeningocele ecografía 2 D..... | 36 |
| Figura 14. Mielomeningocele ecografía 3D..... | 36 |
| Figura 15. CIV y cabalgamiento aórtico..... | 37 |
| Figura 16. obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho..... | 37 |
| Figura 17. comunicación interventricular en feto | 38 |
| Figura 18. labio leporino y paladar hendido..... | 38 |
| Figura 19. Micrognatia..... | 39 |
| Figura 20. Atresia esofágica..... | 39 |
| Figura 21. Hernia diafragmática congénita..... | 40 |
| Figura 22. agenesia renal..... | 40 |
| Figura 23. riñón en herradura..... | 41 |
| Figura 24. Imagen de ecografía prenatal mostrando la micción de fetos masculinos...41 | |
| Figura.25 Síndrome del riñón izquierdo hipoplásico..... | 43 |

LISTA DE ANEXOS

| | |
|------------------------------------|----|
| 1. Recopilación bibliográfica..... | 81 |
|------------------------------------|----|

RESUMEN

TITULO:

REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LAS LIMITACIONES Y FALLAS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS POR ECOGRAFÍA EN EL PERIODO GESTACIONAL DESDE 2010 HASTA 2025

Leisy Liceth López Viana

Gesleany Bravo Ramos

Alix Andrea Caro Jiménez

El ultrasonido en la práctica en la obstetricia es una herramienta fundamental para el diagnóstico y cuidado durante el periodo gestacional. Sin embargo, su precisión puede verse afectada por limitaciones y fallas que impiden una lectura correcta de las imágenes ecográficas. La revisión sistemática de los artículos encontrados contribuye en poder diferenciar los obstáculos que interfieren en un diagnóstico preciso, incluyendo patologías y factores externos a los del equipo o profesional, como lo son las condiciones en las que este la gestante. Por lo tanto, se clasificaron 25 artículos por diferentes criterios de inclusión y exclusión, por ende, se seleccionaron 13 artículos con la información más relevante frente al tema en cuestión.

Los resultados de esta investigación clasifican los artículos relacionados y destacados durante la investigación, teniendo en cuenta los principales factores que intervienen en la precisión de las imágenes por ecografía obstétrica y lo que esto conlleva, como los artefactos, la medición del feto, combinación de pruebas entre otros, Por lo tanto, se destaca la importancia de desarrollar materiales educativos, como folletos informativos, que brinden orientación a las pacientes sobre cómo manejar las posibles consecuencias

de un diagnóstico erróneo. Frente a la problemática podemos concluir que, aunque la ecografía es una herramienta valiosa, requiere el apoyo de otras técnicas diagnósticas para garantizar una precisión óptima y reducir de esta manera consecuencias que afecten la salud tanto de la gestante, como poner en riesgo la vida del embrión.

Palabras claves: Ultrasonido, obstetricia, Diagnostico, Revisión sistemática, Limitaciones y fallas.

ABSTRACT

Ultrasound in obstetric practice is a fundamental tool for diagnosis and care during the gestational period. However, its accuracy can be affected by limitations and flaws that prevent accurate reading of ultrasound images. A systematic review of the articles found helps to differentiate the obstacles that interfere with an accurate diagnosis, including pathologies and factors external to the team or professional, such as the pregnant woman's condition. Therefore, 25 articles were classified according to different inclusion and exclusion criteria, and 13 articles were selected with the most relevant information on the topic at hand.

The results of this research classify the related and highlighted articles during the investigation, taking into account the main factors that intervene in the accuracy of obstetric ultrasound images and their entailments, such as artifacts, fetal measurement, combination of tests, among others. Therefore, the importance of developing educational materials, such as informational brochures, that provide guidance to patients on how to manage the possible consequences of an erroneous diagnosis is highlighted. Faced with the problem, we can conclude that, although ultrasound is a valuable tool, it requires the support of other diagnostic techniques to guarantee optimal accuracy and thus reduce consequences that affect the health of both the pregnant woman and put the life of the embryo at risk.

Keywords: Ultrasound, obstetrics, diagnosis, systematic review, limitations and shortcomings.

1. INTRODUCCIÓN

La expresión “diagnóstico prenatal” designa las acciones dirigidas a descubrir durante el embarazo un defecto congénito, entendiendo éste como “toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple” (Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia) por consiguiente, para un diagnóstico prenatal certero se debe tener en cuenta las limitaciones y fallas que pueden interferir a la hora del diagnóstico prenatal, que se pueden dar por la mala calidad de las imágenes, los artefactos, problemas del equipo o calibración del mismo, el mal manejo del transductor, condiciones del paciente, malas técnicas de exploración, la mala visualización o interpretación del médico tratante, y falta de información completa y clara por parte del médico hacia los pacientes sobre el diagnóstico, teniendo en cuenta que un mal diagnóstico puede llevar a tomar decisiones que atenten contra la vida que viene en camino.(1)

Teniendo en cuenta lo anteriormente mencionado, en esta investigación buscamos explorar las causas y consecuencias de tales errores, así como su impacto a lo largo de los años y abordar un problema significativo por el diagnóstico prenatal por ecografía, siendo esta una herramienta que se ha consolidado fundamental en la medicina obstétrica actual lo que ha permitido la visualización del desarrollo fetal y la detección temprana de anomalías congénitas, el diagnóstico prenatal se establece para planificación del manejo obstétrico y neonatal, generar un feto en óptimas condiciones y para conseguir un soporte cuando se documenta la presencia de un feto en las mejores circunstancias o con algún defecto físico, por lo cual en la actualidad su uso presenta un aspecto controvertido, ya que puede estar seguido del aborto de fetos con alteraciones detectadas con la ecografía que es un estudio que ha avanzado y mejorado con el tiempo, pero, pese a esto, los errores de diagnóstico prenatal usando la ecografía persisten, lo que puede llevar a consecuencias graves tanto a los médicos que diagnostican erróneamente, a los pacientes y/o familiares con afectaciones emocionales graves. (1)

Hay diversas causas de estos problemas, principalmente se han evidenciado; equivocación en la interpretación de la imagen, ya sea por la mala calidad del estudio, la falta de experiencia del médico al entender con precisión la imagen, las anomalías que no se detectan mediante las imágenes, por eso, es importante identificar los errores más frecuentes del diagnóstico, abordar factores que contribuyan al diagnóstico.

Esta investigación busca una disminución de decisiones precipitadas por parte de los padres sin conocer realmente las condiciones del feto, teniendo en cuenta que el diagnóstico prenatal debe proporcionar confianza y tranquilidad a la angustia de los padres al verificar, que el feto se encuentra en óptimas condiciones, sin embargo, la indicación o la demanda del diagnóstico prenatal conlleva en muchas ocasiones a consideraciones no éticas como la decisión de abortar el feto malformado o con un defecto que dejan de lado los principios éticos básicos de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia que deben servir de base para la valoración de las acciones y procedimientos relacionados con el diagnóstico prenatal de las afecciones que comprometen la salud del feto.(1)

2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

2.1 DESCRIPCIÓN

En el ámbito del diagnóstico prenatal una de las técnicas para la detección y seguimiento del feto durante el primer trimestre de gestación es por medio de imágenes por ultrasonido que ha sido una herramienta fundamental para el diagnóstico de enfermedades congénitas que son alteraciones en uno o varios mecanismos del desarrollo o con la ausencia de algún mecanismo del desarrollo embrionario que va a alterar la formación del organismo. (2)

Sin embargo, este procedimiento no está exento de errores o fallas de diagnóstico que pueden ocurrir por diversos factores como maternos, tecnológicos o experiencia del profesional lo cual puede conllevar a la interpretación incorrecta de malformaciones fetales o influir negativamente en la presión del diagnóstico en lo cual se puede afectar potencialmente tanto la madre como el feto. (2)

En una investigación sobre “Responsabilidad medica por los errores en diagnósticos prenatales en casos de malformación: las acciones de Wrongful Birth en Colombia lo planteado en la tesis va dirigido a analizar la responsabilidad profesional en aquellos casos en los cuales la mujer no es advertida por parte del médico de ciertas malformaciones que tiene el feto y por lo tanto no se le proporciona la información suficiente para tomar una decisión de interrumpir o no el embarazo. (2)

En otra investigación se realizó un trabajo de grado enfocándose en los errores más frecuentes en la interpretación de resultados en examen de ecografía en gestantes atendidas en el hospital Laura Esther Rodríguez Dulanto donde investigaron sobre los errores más frecuentes en la interpretación de resultados en exámenes de gestantes atendidas en el hospital de supe, en el periodo 2022, con la finalidad de desarrollar una comparación de los resultados ecográficos.

En las anteriores investigaciones relacionadas con el mal diagnóstico por medio de imágenes de ultrasonido, se puede evidenciar que van dirigidas solo a la parte profesional, dejando de lado otro tipo de factores y causas que pueden influir a la hora de la interpretación de imágenes y poder llegar a un diagnóstico certero. (3)

2.2 FORMULACIÓN

¿Cuáles son las principales limitaciones y causas de error en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas mediante ecografía en el periodo gestacional y que estrategias se pueden implementar para reducir su incidencia?

2.3 SISTEMATIZACIÓN

¿Cuáles son las posibles fallas de un equipo que altere la precisión de diagnóstico en las imágenes?

¿Cuáles son las diferentes malformaciones congénitas y cuáles son las más difíciles de interpretar?

¿cómo afecta la obesidad materna en los hallazgos de las imágenes ecográficas en el periodo gestacional?

¿Qué impacto tiene la posición del feto en los errores de diagnóstico durante el periodo gestacional?

¿Qué complicaciones o riesgos puede traer el diagnóstico erróneo a la madre?

¿Qué patologías son más propensas a generar falsos negativos en las ecografías obstétricas?

¿En qué situaciones es necesario que la madre se realice estudios adicionales como la resonancia magnética o estudios genéticos?

¿Cómo influye la detección de enfermedades congénitas temprana en la decisión de la madre?

3. JUSTIFICACIÓN

La presente investigación se centra en analizar las fallas y limitaciones en el diagnóstico prenatal, considerando la importancia crucial de la detección temprana de malformaciones congénitas durante el primer trimestre del embarazo para el manejo adecuado de la salud de la madre y el feto.

La ecografía obstétrica es una herramienta fundamental para identificar patologías fetales; sin embargo, existen factores que influyen en la precisión del diagnóstico médico, impactando significativamente en la calidad de vida de las familias. (3)

Las malformaciones congénitas son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil. Un diagnóstico preciso y oportuno permite la planificación y preparación para el nacimiento y cuidado posterior, permitiendo a la paciente gestante tomar decisiones informadas sobre su salud y bienestar.

El diagnóstico a tiempo facilita la intervención médica oportuna en caso de malformaciones, incluyendo la continuación o interrupción del embarazo. (4)

La ecografía del primer trimestre es una herramienta fundamental en la atención prenatal, ya que permite evaluar la anatomía fetal, estimar el riesgo de aneuploidía, preeclampsia y restricción del crecimiento fetal intrauterino, y optimizar los cuidados posteriores. Se recomienda realizarla entre las semanas 11 y 13 para identificar factores de riesgo e implementar estrategias que reduzcan complicaciones durante el embarazo, lo que puede tener un impacto significativo tanto para la madre como el feto. Sin embargo, en ciertos casos, se puede realizar una ecografía de primer trimestre precoz entre las semanas 6 y 10, aunque no es recomendada por la Sociedad Internacional de Ultrasonido en Ginecología y Obstetricia (ISUOG) como rutina. Esta ecografía precoz se indica en situaciones específicas, como genitorragia, dolor abdominal, determinación de la localización del embarazo y estimación de la edad gestacional, con el objetivo principal de confirmar la vitalidad del feto y evaluar el embarazo. Es crucial realizar esta ecografía para garantizar un seguimiento adecuado y minimizar riesgos para la madre y el feto, permitiendo un diagnóstico, tratamiento y parto oportuno en caso de detectar alguna anomalía.

Este estudio identificará y analizará las limitaciones, contribuyendo a un entendimiento más profundo de las dificultades que enfrentan los profesionales de la salud en la práctica. Este análisis permitirá: Identificar áreas y factores que influyen en la mejora del diagnóstico prenatal, desarrollar estrategias para reducir errores y limitaciones, reflexionar sobre cómo mejorar el apoyo psicológico a las familias afectadas, para lograr esto, se implementará una guía informativa para madres gestantes, proporcionando orientación sobre cómo actuar frente a un diagnóstico erróneo." (4)

3.3 SEGURIDAD

- **Sentencia C-055 de 2022: (Demanda de inconstitucionalidad contra el artículo 122 de la Ley 599 del 2000)**
- Es un documento el cual establece que las mujeres que deseen interrumpir voluntariamente su embarazo sin importar el motivo durante las primeras semanas de gestación pueden hacerlo en cualquier parte del país.
- **Ley 23 de 1981: (Por la cual se dictan normas en materia de ética médica)**
- En el artículo 10 (diez) establece que el medico debe actuar con diligencia, pericia y prudencia en lo cual un diagnóstico prenatal erróneo podría considerarse violación a estos principios.
- **Ley 2244 de 2022: (ley de parto digno, respetado y humanizado)**
- En el artículo 4 (cuatro) establece que todas las mujeres en proceso de gestación, trabajo de parto, parto, posparto, duelo gestacional y perinatal tienen una serie de derechos que la protege durante todo el tiempo de embarazo.

4. OBJETIVOS

4.1 OBJETIVO GENERAL:

Analizar las limitaciones y fallas en el diagnóstico de malformaciones congénitas en el periodo gestacional, identificando los factores que interfieren en un diagnóstico preciso.

4.2 OBJETIVO ESPECÍFICOS:

- Realizar un análisis de diferentes bases de datos, identificando factores que interfieran en el diagnóstico prenatal.
- Clasificar los factores más relevantes que intervienen en los errores en el diagnóstico por imagen ecográfica.
- Desarrollar guías de orientación para apoyar a las familias en caso de un mal diagnóstico prenatal y saber dónde acudir, dando estrategias para afrontar la situación.

5. MARCO REFERENCIAL

5.1 ULTRASONIDO

El ultrasonido es un herramienta fundamental en la medicina moderna empleada para obtener imágenes tanto anatómicas como fisiológicas ya que nos permite evaluar tanto la función o actividad de los órganos, tejidos, vasos y proporcionar imágenes detalladas de las estructuras a explorar, este instrumento de ecografía a diferencia de una radiografía o una tomografía computarizada, una de sus principales ventajas es que no utiliza radiación ionizante por lo tanto consiste en el uso de ondas sonoras de alta frecuencia, por medio de transductores los cuales tienen frecuencias mayor al umbral del oído humano (20KHz) lo que proporciona las imágenes de órganos y estructuras dentro del cuerpo. (5)

El ultrasonido se puede subdividir en fisiología y anatomía, funcionalmente puede fusionar información precisa del movimiento o velocidad de los tejidos y la sangre, la suavidad o rigidez de estos, con imágenes anatómicas lo cual permite crear “mapas de información” siendo el ultrasonido un instrumento fundamental en el diagnóstico médico, permitiendo determinar cambios o diferencias en torno a la función y anatomía de los órganos. (5)

Principales aplicaciones del ultrasonido:

- **Obstetricia o Ginecología:** Permite evaluar el sistema reproductor femenino, el desarrollo del feto en el útero por lo tanto se pueden detectar posibles anomalías o patologías fetales.
- **Ecografía del abdomen y la pelvis:** se pueden visualizar órganos sólidos, tales como: como el hígado, el páncreas y los riñones en el abdomen o la vejiga y el útero en la pelvis.
- **Neuro sonografía:** Permite visualizar el cerebro y poder detectar anomalías en el tránsito sanguíneo al cerebro.
- **Ecografía vascular:** Analiza la cantidad y la velocidad del tránsito sanguíneo en los vasos.

- Ecocardiografía: Específicamente para el corazón y sus vasos sanguíneos principales, como lo son la aorta y la arteria pulmonar entre otras.
- Aplicaciones terapéuticas: Intervenciones guiadas a través del ultrasonido como la aspiración con aguja fina guiada hacia un absceso o quiste con el fin de aspirar su contenido. (6)

Ultrasonido obstétrico

El ultrasonido diagnóstico o sonografía que es conocido mayormente como ecografía, se ha convertido en la herramienta principal para el diagnóstico de anomalías del desarrollo, detectando los defectos congénitos. Según la Sociedad Internacional de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología (ISUOG) se deben realizar tres exámenes ecográficos de rutina durante la gestación, el primero de las 11 a 14 semanas, un segundo estudio en el segundo trimestre y un tercer estudio en el tercer trimestre. (7,8)

Durante el embarazo una de las principales e importancias del ultrasonido en el primer trimestre es confirmar la vitalidad del feto, permitiendo obtener con precisión la edad de gestación, descartar alteraciones como el aborto, embarazos ectópicos, poder detectar defectos congénitos, malformaciones, estimar el riesgo de aneuploidía, preeclampsia y restricción del crecimiento fetal intrauterino (RCIU) y marcadores en relación con cromosomopatías. (7,8)

- **Ecografía entre la semana 11 y 14**

Las ventajas de la exploración en esta etapa, es poder realizar un estudio genético más temprano, la posibilidad de ofrecer tratamiento o la interrupción del embarazo si fuera apropiado, nos permite evaluar estructuras como placenta, valorar morfología uterina, por posibles malformaciones con implicancias pronósticas. Los anexos deben ser evaluados en búsqueda de anomalías o defectos. (8)

Evaluación de los riesgos de anomalías cromosómicas. El screening del primer trimestre debe incluir la medición de la translucencia nucal (TN). El screening mediante la TN puede identificar a más del 75% de los fetos con trisomía 21 con una tasa de falsos positivos del 5%. (8)

Generalmente se utilizan tres factores para calcular el riesgo de trisomías:

- longitud de la coronilla a la rabadilla: La longitud craneocaudal (LCC) es una medida precisa de la edad gestacional en el embarazo temprano, ya que refleja el crecimiento lineal del embrión o feto desde la cabeza hasta la base del torso, con mínima variabilidad biológica.
- Debe ser de 45 a 84 mm
- Edad de gestación de 11 semanas 3 días a 13 semanas 6 días (9)

Longitud de la coronilla a la rabadilla



Figura 1 ecografía

Fuente: Crown-Rump Length (CRL) [imagen en línea]. Radiopaedia; [sin fecha de publicación] [citado 18 Oct 2024]. Disponible en: <https://radiopaedia.org/cases/crown-rump-length-crl-1#image-129931>

Translucencia nucal: La translucencia nucal (TN) es un espacio lleno de líquido ubicado en la región posterior del cuello fetal, visible entre las 11 semanas y 3 días y las 13 semanas y 6 días de gestación. Este espacio subcutáneo normal puede aumentar de tamaño, lo que se asocia con una mayor dilatación de los canales linfáticos y puede ser indicativo de una anomalía fetal subyacente. (9)

Translucencia nuchal normal:

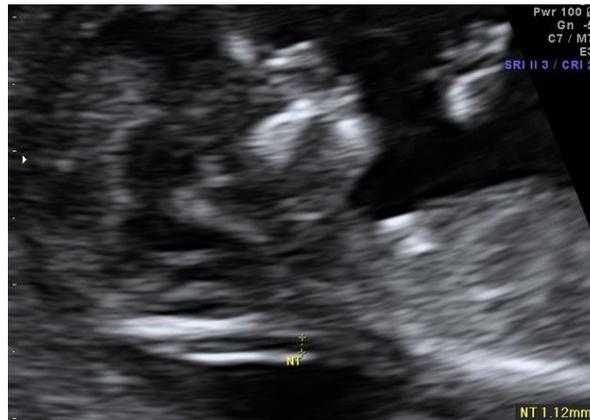


Figura 2: ecografía

Fuente: Gaillard F, Knipe H, Campos A, et al. Nuchal translucency. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 19 Oct 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/rID-1742>

- **Translucencia anormal o con aumento:**



Figura. 3 ecografía

Fuente: Gaillard F, Knipe H, Campos A, et al. Nuchal translucency. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 19 Oct 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/rID-1742>

- **Frecuencia cardíaca fetal:** La frecuencia cardíaca fetal se puede medir mediante ecografía desde las 6 semanas de gestación, y su rango normal varía:

aumenta hasta 170 lpm en la décima semana y luego disminuye hasta 130 lpm al término del embarazo. (9)

Frecuencia cardíaca fetal:

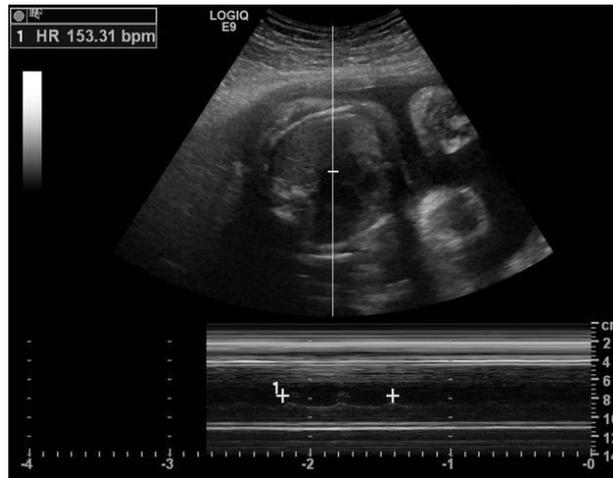


Figura. 4 ecografía

Fuente: Weerakkody Y, Walizai T, Murphy A, et al. Frecuencia cardíaca fetal en el primer y segundo trimestre. Artículo de referencia, Radiopaedia.org (consultado el 19 de octubre de 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/riD-12798>

- **Ecografía entre la semana 20 y 24**

Esta exploración nos permite evaluar la biometría fetal, detectar malformaciones congénitas, valorar la placenta y el líquido amniótico (LA), el riesgo de parto, de síndrome preeclampsia-eclampsia y evaluar la presencia de marcadores secundarios de cromosomopatías. La detección puede variar en función del tipo de distorsión anatómica, del biotipo de la paciente y de la posición del feto en momento de la realización del examen y del equipamiento utilizado. (8)

Para una detección oportuna de anomalías en el crecimiento fetal las mediciones fetales constituyen el punto de referencia, la evaluación anatómica en esta etapa permite identificar alteraciones estructurales fetales para la preparación de los padres y así poder optar por posibles tratamientos, tener en cuenta la discapacidad fetal, los cuidados especiales para el feto y como pretenden darle la terminación gestacional). (8)

- **Ecografía de tercer trimestre**

Evaluación de la placenta, el líquido amniótico, la vitalidad y actitud fetal, el crecimiento fetal y revaloración de la anatomía fetal para descartar patología evolutiva y/o de posible aparición tardía en la gestación (8)

-Ultrasonido Doppler

El Doppler color es una herramienta complementaria, no comúnmente utilizada pero que puede ayudar en el diagnóstico de diferentes patologías a nivel de los vasos sanguíneos permitiendo a los médicos evaluar la circulación fetoplacentaria, el complejo útero placentario –arterias uterinas y umbilical- y el compartimento fetal –arterial y venoso en el primer y segundo trimestre de gestación, determinando los distintos índices de resistencia del vaso y la dirección del flujo sanguíneo. (10,11)

Arteria Umbilical normal:



Figura. 5 Doppler

Fuente: Figura: Knipe H, Polyhydramnios. Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 19 Oct 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/riD-37789>

Arteria Umbilical Anormal:

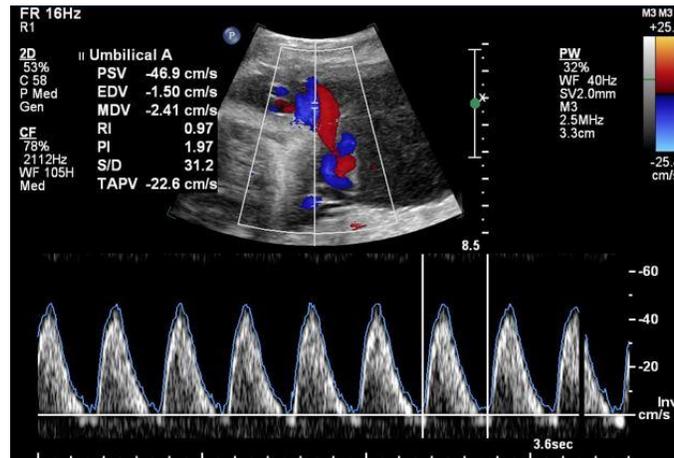


Figura. 6 Doppler

Fuente: Stanislavsky A, Severe IUGR with critical dopplers. Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 19 Oct 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/rID-62658>

En el ámbito de la obstetricia el Doppler pulsado se puede subdividir en 3 modalidades que son las más utilizadas: Doppler espectral, codificación color y Doppler de energía y un cuarto que es el Doppler continuo que es poco utilizado en estudios materno-fetal, pero solo en casos donde el feto tiene una condición que genere flujos de alta velocidad como estenosis aórtica o regurgitación tricúspidea, podría ser necesario para definir las velocidades máximas evitando el aliasing.(11)

- **Doppler pulsado:** Permite determinar la dirección de la circulación sanguínea a diferentes velocidades. En la evaluación del corazón fetal y de los vasos centrales es muy importante mantener la dirección original del flujo color y la onda en la pantalla Doppler
- **Doppler espectral:** A través de una gráfica puede evaluar cuánta sangre está bloqueada en un vaso sanguíneo. El gráfico que se dibuja en cada ciclo cardíaco se identifica "forma de onda de velocidad de flujo" (FOVEF, conocido también como OVF) con un componente sistólico y otro diastólico.

- **Doppler color:** convierte las ondas sonoras en diferentes colores a través de una computadora. Los colores determinan la velocidad y orientación de la circulación sanguínea.
- **Doppler de energía:** Se muestra cualitativamente sobre la presencia o ausencia de la circulación sanguínea en el territorio específicamente explorado. (11)

Ecografía 3D/4D

La ecografía tridimensional (3D) ha sido la técnica que más rápidamente ha evolucionado en el ámbito de la ecografía fetal, experimentando cambios de obtención de imágenes en tiempo real de alta resolución. Es una de las tecnologías de imagen diagnóstica más utilizada, hoy en día se cuenta a nivel mundial con equipos que permiten obtener no sólo imágenes de alta calidad sino también imágenes 3D y 4D de forma rápida. Además, los actuales equipos de ecografía 3D pueden almacenar la información obtenida en 3D/4D para su posterior procesamiento, permitiendo realizar exploraciones más breves a los pacientes. (12)

Esta modalidad de imagen permite detectar las anomalías fetales, lo que marca una diferencia en áreas como anomalías anatómicas (labio hendido, pie zambo, entre otras.), hay una mejor evaluación cardíaca y una visión general de la cara, extremidades, y la superficie corporal.

Permite detectar complicaciones tempranas de los embarazos múltiples, como la desaparición de un gemelo en el primer trimestre. Es importante tener en cuenta no confundir el feto con un hematoma subcoriónico, en el que la ecografía 3D es muy útil para visualizar la forma variable, los ecos internos de bajo nivel y la ausencia de un borde ecogénico de tejido coriónico. (13)

Ecografía 3D normal:



Figura. 7 reconstrucción 3D

Fuente: Kahveci S, Normal fetal eyes (3D ultrasound). Case study, Radiopaedia.org (Accessed on 19 Oct 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/rID-60110>

Ecografía 3D con labio y paladar hendido:



Figura. 8 reconstrucción 3D

Fuente: Stanislavsky A, labio y paladar hendido. Estudio de caso, Radiopaedia.org (consultado el 19 de octubre de 2024) disponible en <https://doi.org/10.53347/rID-71314>

Ultrasonido de alta resolución

Este método de estudio es importante realizarlo en la semana 18 y 28, ya que permite tener mejor visualización de lesiones fetales las cuales puede recibir tratamiento intrauterino o en el momento del nacimiento, evalúa el bienestar fetal teniendo en cuenta ciertas mediciones, valorando su crecimiento y peso fetal. Esta ecografía permite reconstruir las imágenes del feto mediante el ultrasonido. (13,14)

Se debe realizar durante este período por:

- **La cantidad de líquido amniótico (LA):** El LA es transmisor de los ultrasonidos, lo cual permite visualizar las estructuras anatómicas con mayor claridad teniendo en cuenta que la mayoría de los órganos y estructuras del bebe están con un gran nivel de formación.
- En caso de malformaciones la legislación permite la interrupción del embarazo antes de la semana 22 (13,14)

APLICACION MÉDICAS

Para llegar a un diagnóstico prenatal óptimo y confiable, además de la importancia del conocimiento de los médicos, es de suma importancia tener un equipamiento con las capacidades tecnológicas para poder obtener las imágenes claras y adecuadas para su posterior análisis, además de eso poder llevar un adecuado seguimiento de feto durante el tiempo de gestación y poder planificar y preparar el parto, en caso de complicaciones estos equipos permiten poder prevenir con anticipación cualquier eventualidad con respecto al feto, ayudando a los médicos a poder orientar a los padres en su proceso de gestación. Gracias a esta técnica no invasiva y avanzada, los especialistas en obstetricia pueden obtener una visión precisa y detallada del crecimiento y desarrollo fetal, así como de la función placentaria, el volumen de líquido amniótico y la anatomía del sistema reproductor femenino. (15)

-Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es el conjunto de pruebas que se realizan durante el embarazo y que permiten evaluar y conocer la adecuada formación, desarrollo del feto y detectar posibles anomalías o condiciones genéticas antes del nacimiento.

Existen diferentes técnicas tanto invasivas como no invasivas. En el diagnóstico prenatal consiste en que el especialista ginecólogo realizará diversas preguntas a la madre y revisará su historial clínico y antecedentes familiares que puedan influir en su estado de salud durante el embarazo.

Para controlar la salud y evolución de la madre y el feto, se realizarán distintos **análisis clínicos** y pruebas diagnósticas de imagen.

Las principales pruebas son:

- **Test de ADN fetal en sangre materna:** a partir de la semana 10 se puede conocer el riesgo de padecer síndrome de Down u otras anomalías relacionadas con los cromosomas, mediante la prueba de ADN fetal.
- **Test de ADN fetal en sangre materna:**



Figura 9 test

Fuente: Reproducción asistida ORG, Pag web (25, nov 2022) disponible en: [disponible en: ¿Cómo es el test de ADN fetal en sangre materna? \(reproduccionasistida.org\)](https://www.reproduccionasistida.org/)

- **Ecografía:** se realizan varias ecografías a lo largo del embarazo. A los tres meses permite detectar algunas imágenes de marcadores de cromosopatías y en el segundo se pueden diagnosticar posibles malformaciones.



Figura 10 ecografía

Fuente: Mora Molina Leidy, eresmama (16, agosto 2024) disponible en: disponible en [Así son los latidos de un feto en el vientre de su madre - Eres Mamá \(eresmama.com\)](https://eresmama.com)

- **Amniocentesis:** mediante esta prueba se puede obtener líquido amniótico que rodea al feto para detectar alteraciones cromosómicas.

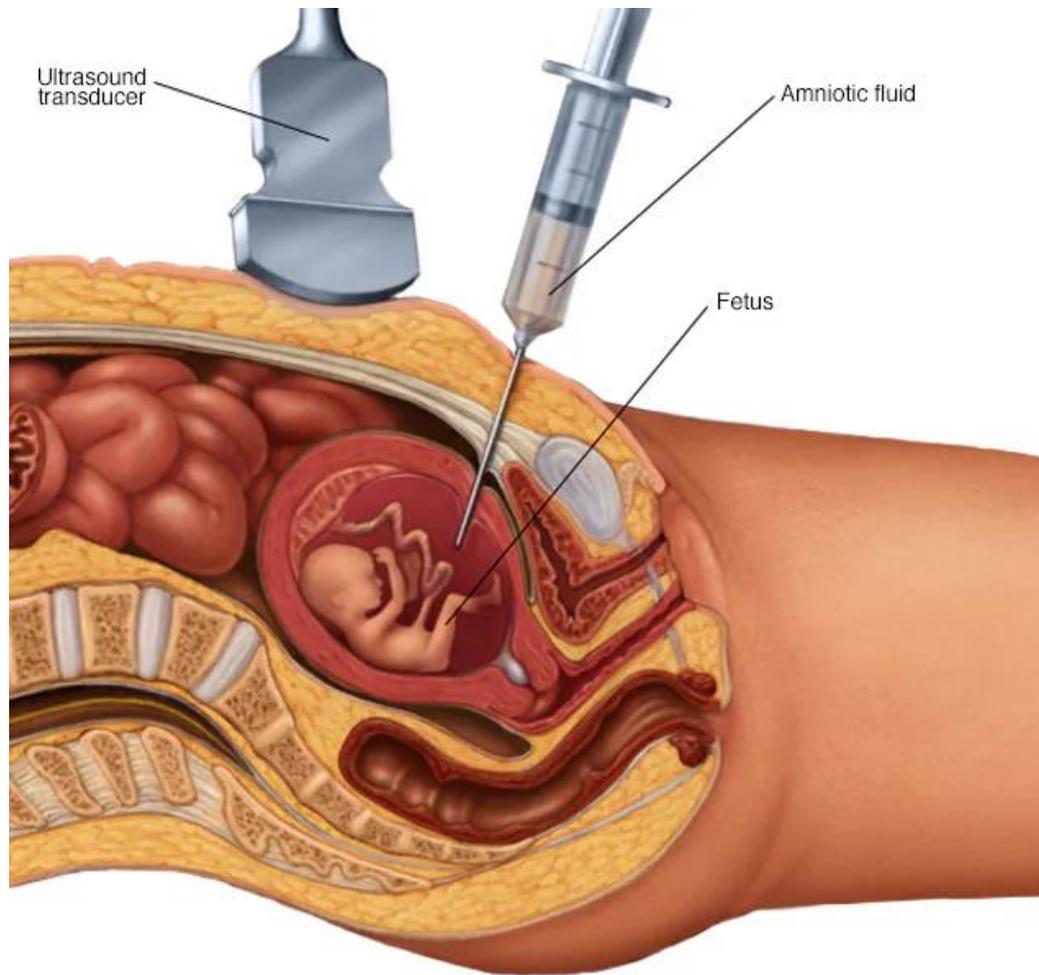


Figura 11: examen amniocentesis

Fuente: ESCRITO POR EL PERSONAL DE MAYO CLINIC-AMNIOCENTESIS 17 DE DIC,2022, disponible en: Amniocentesis - Mayo Clinic

Importancia del diagnóstico prenatal:

- **Detección temprana de anomalías:** permite identificar problemas de salud en el feto, como malformaciones congénitas, trastornos genéticos o infecciones.
- **Toma de decisiones informadas:** los resultados pueden ayudar a los padres a entender mejor la salud del feto y considerar opciones sobre el cuidado prenatal y parto.

- **Preparación para necesidades especiales:** si detecta condiciones que requieren atención médica especial al nacer, los padres se podrán preparar para el cuidado.

También los padres podrán tomar la decisión de continuar o no con el embarazo si detectan patologías o anomalías graves. (16)

Malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas son defectos o anomalías en el cuerpo del bebé que se desarrollan durante el embarazo. Existen anomalías congénitas que se dividen en dos grandes grupos:

- **Malformaciones congénitas estructurales:** son aquellas en que el bebé nace sin una parte del cuerpo o con una malformación en dicha parte, puede afectar cualquier parte del cuerpo y pueden variar desde condiciones menores hasta problemas severos. En este grupo, las más frecuentes son las malformaciones congénitas cardíacas, paladar hendido, la displasia de cadera congénita, la espinbífida o el pie zambo.

Otros ejemplos de malformaciones congénitas estructurales:

1. Malformaciones del sistema nervioso:

Espina bífida:

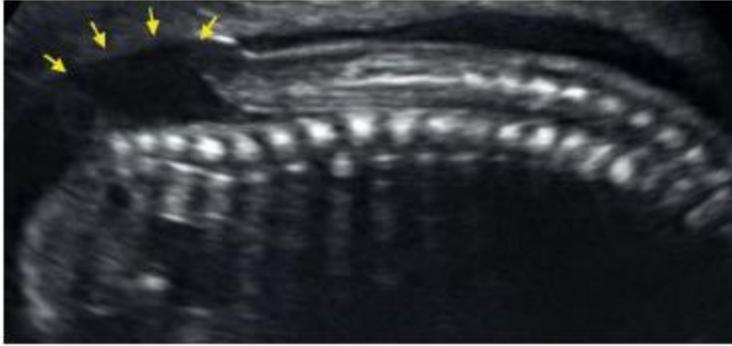


Figura 12. Vista longitudinal de la columna vertebral y espina bífida abierta.

Fuente: Mitchell LE, Adzick NS, Melchionne J, Pasquariello PS, (30 de septiembre 2017) Cirugía intrauterina para la corrección de espina bífida: a propósito del primer caso exitoso reportado en el Perú

Mielomeningocele:



Figura 13. La ecografía bidimensional estándar revela un solo polo fetal con lo que parece ser un saco vitelino doble. La ausencia de un segundo polo y la diferencia de brillo entre las 2 estructuras sugiere que uno puede ser un quiste en lugar de un segundo saco vitelino.

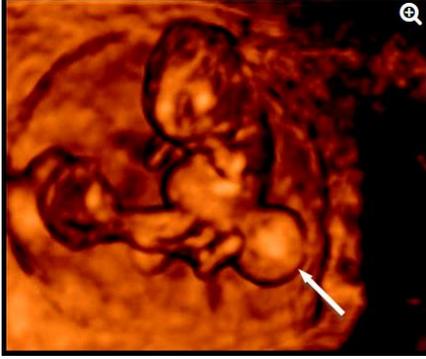


Figura 14. La ecografía tridimensional avanzada demuestra que esta estructura (*flecha*) es contigua al feto y congruente con un meningocele.

Fuente: Christopher P. Forest, Darenie Goodman y Ricardo G. Hahn (marzo 23, 2010) [Meningocele: detección precoz mediante ecografía tridimensional en el Centro de Medicina Familiar | Junta Americana de Medicina Familiar](#)

2.malformaciones cardiovasculares:

- **Tetralogía de Fallot**



Figura 15.CIV y cabalgamiento aórtico.

Fuente: Revista chilena de anestesia (2019) [Tetralogía de Fallot y ecocardiografía - Revista Chilena de Anestesia](#)



Figura 16. Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho (TSVD).

Fuente: Revista chilena de anestesia (2019) [Tetralogía de Fallot y ecocardiografía - Revista Chilena de Anestesia](#)

- **Comunicación interventricular**

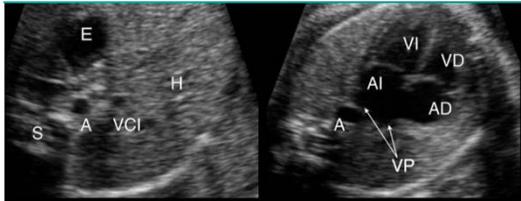


Figura 17. Comunicación interventricular en el feto

Fuente: Diplomado en ultrasonografía médica (21, octubre 2016) [Comunicación interventricular en el feto - Ultrasonografía Médica](#)

3. Malformaciones faciales

- **Labio leporino y paladar hendido**

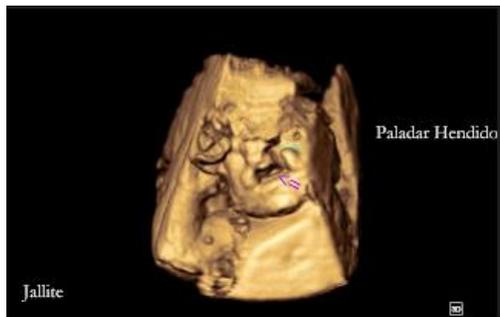


Figura 18. Paladar hendido

Fuente: El diario de un médico II (marzo 31,2025) [Comunicación interventricular en el feto - Ultrasonografía Médica](#)

- **Micrognatia**



Figura 19. Micrognatia

Fuente: Gerardo Di Meglio (29 Julio 2010) [micrognazia ecografia ostetrica morfologica strutturale - video Dailymotion](#)

4. malformaciones gastrointestinales

- **Atresia esofágica**



Figura 20- Engrosamiento de los tejidos blandos esofágicos y longitud de la atresia en un caso de EA. Los calibradores 1 indican la La atresia y los calibradores 2 indican el engrosamiento del tejido esofágico. AOA: aorta; T: tráquea.

Fuente: Medicina experimental y terapeutica, Cong Wang, Xiaofei Ning, Yangcan Duan, Zhonglu Zhang Shaochun Wang (18 abril 2021) [Precisión diagnóstica de la ecografía para el diagnóstico prenatal de la atresia esofágica y la fístula traqueoesofágica](#)

- Hernia diafragmática congénita



Figura 21. Hernia diafragmática congénita.

Fuente: In fetal (enero 2022) [Hernia diafragmática congénita - Instituto Americano de Medicina Materno-Fetal](#)

5.malfotmaciones renales y urinarias

- **Agnesia renal**



Figura 22. Agnesia renal bilateral

Fuente: Verma T, Insuficiencia tricúspide con agnesia renal bilateral (ecografía prenatal). Caso clínico, Radiopaedia.org (Consultado el 4 de abril de 2025) <https://doi.org/10.53347/rID-189817>

- **Riñón en herradura**



Figura 23 Riñón en herradura

Fuente: [Internet] Prenatal diagnosis, management, and outcomes of urinary tract anomalies. Journal of Case Reports and Images in Obstetrics and Gynecology. 10. 11-22. 10.5348/100169Z08KM2024RV.

6.malformaciones genitales

- **Hipospadias**



Figura 24 Imágenes de ecografía prenatal mostrando la micción en fetos masculinos

Fuente: [Internet] Hipospadias: del diagnóstico ecográfico prenatal al manejo posnatal. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.24875/rechog.m23000055>

- **Malformaciones congénitas funcionales:** son anomalías que afecta el funcionamiento normal de un órgano en la composición química del cuerpo, como sucede con aquellas que afectan al sistema nervioso, metabólico o inmune,

siendo las más conocidas el síndrome de Down, **sordera**, **ceguera**, **hipotiroidismo congénito** o la enfermedad de **Tay-Sachs**.

- Ejemplos de malformaciones congénitas funcionales:

- 1. Trastornos del metabolismo**

Fenilcetonuria

Galactosemia

- 2. Trastornos endocrinos**

Hipotiroidismos congénitos

Síndrome de Turner

- 3. Trastornos inmunológicos**

Inmunodeficiencia combinada severa.

- 4. Trastornos neurológicos**

Parálisis cerebral

Epilepsia

- 5. Trastornos cardiovasculares funcionales**

Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico

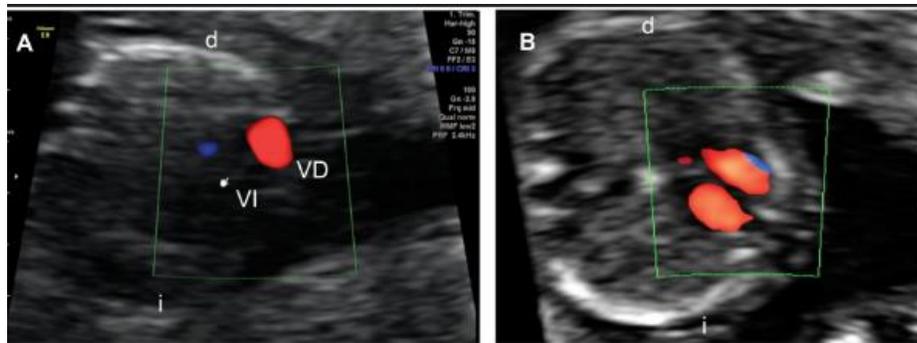


Figura 25: Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico: diagnóstico prenatal en primer trimestre

Fuente: Actamed 2023 [Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico: diagnóstico prenatal en primer trimestre](#)

Síntomas: Cuando un bebé que se está gestando con una malformación no produce síntomas notables en la madre, la única forma de detectarlas a tiempo es realizar un correcto **seguimiento del embarazo y estudios genéticos y prenatales**. Los síntomas que provocan las malformaciones congénitas en el recién nacido son muy variables dependiendo de la malformación y que tan avanzada este. Algunas malformaciones son imperceptibles o permiten llevar una vida autónoma normal, mientras requieren tratamiento de por vida. (17)

Causas:

La mayoría de estas malformaciones son de origen desconocido, pero se han hallado diferentes agentes que pueden tener relación con la aparición de varias de ellas:

- Genética de los progenitores: mutaciones hereditarias o alteraciones cromosómicas.
- Consumo de determinados fármacos
- La edad materna
- Enfermedades que la madre padece durante el embarazo
- Alimentación y cuidados que mantiene durante la gestación

- Factores ambientales (exposición a sustancias tóxicas durante el embarazo, infecciones maternas o desnutrición (17))

Prevención:

Los especialistas en **Ginecología, Obstetricia** y la Organización Mundial de la Salud recomiendan una serie de medidas de prevención primaria para las malformaciones congénitas:

- Cuidar la alimentación de la madre durante la gestación, con alimentación necesaria de vitaminas y minerales como el ácido fólico.
- Evitar el consumo de sustancias nocivas como el cigarrillo y alcohol.
- Controlar la diabetes.
- Evitar exponerse ante sustancias peligrosas como los plaguicidas.
- Evitar exposición a la radiación y la ingesta de medicamentos.
- Mejorar la vacunación, en especial contra el virus de la **rubéola**.

Pronóstico de la enfermedad:

Según las cifras de la **Organización Mundial de la Salud**, cada año fallecen 303.000 recién nacidos durante las 4 primeras semanas de vida, a causa de malformaciones congénitas. Afortunadamente, muchas de estas enfermedades logran evitarse si se detectan a tiempo durante la gestación. Existen muchos grados de gravedad en las malformaciones congénitas, de forma que algunas no requieren siquiera tratamiento, así como otras pueden necesitar un tratamiento y seguimiento unos años o de por vida, o incluso cirugías de urgencia. La realidad actual es que las malformaciones congénitas suponen una causa importante de mortalidad infantil, discapacidades y enfermedades crónicas. (17)

Gracias a los avances en Medicina las malformaciones congénitas se dan en muy pocos casos, sólo 15 de cada 1.000 recién nacidos en España. Por otra parte, al tratarse muchas de ellas de **enfermedades raras** o poco frecuentes, suponen un reto mayor para

miles de familias, que se encuentran más desamparados al hacer frente a una enfermedad desconocida. (17)

Especialista encargado

El especialista encargado de detectar estas malformaciones es el ginecólogo y obstetra llevan a cabo el seguimiento del embarazo. (17)

ECOGRAFIA Y MALFORMACIONES FETALES

Por medio de la ecografía no se pueden diagnosticar alteraciones cromosómicas solamente pueden diagnosticarse estudiando **una muestra que contenga células o ADN del feto** (líquido amniótico o vellosidades) Pero si puede sospechar por medio de la ecografía ya que anomalías fetales que se presentan con mayor frecuencia en caso de alteraciones cromosómicas. Por ejemplo, la ventriculomegalia (aumento de líquido en los ventrículos cerebrales), la holoprosencefalia (defecto en el desarrollo de los hemisferios cerebrales), muchas cardiopatías (el canal atrio ventricular común es muy típico del síndrome de Down), el onfalocele (defecto de cierre de la pared anterior del abdomen fetal) y muchas otras. (18)

También hay un numero de hallazgos, a veces muy pequeños y no son malformación como tal, pero pueden ser sospecha de inicio de una alteración cromosómica. Muchos de estos marcadores de cromosomopatía se buscan en la ecografía de la semana 11-14. El principal es la translucencia nuchal (medición del pliegue nuchal del bebé),

Por tanto, nunca se puede diagnosticar una alteración cromosómica por estos hallazgos, pero sí indicar otras técnicas. (18)

Malformaciones más comunes que se pueden diagnosticar por ecografía:

Anencefalia. Faltan los huesos del cráneo y la mayor parte de las estructuras cerebrales. Es una malformación letal con diagnóstico fácil en la semana 20.

Ventriculomegalia/hidrocefalia. Por los ventrículos cerebrales circula el líquido cefalorraquídeo. Cuando se produce un acúmulo excesivo de líquido los ventrículos, éstos se dilatan. La situación inicial se llama ventriculomegalia y si el problema empeora, hidrocefalia.

- **Columna vertebral**

Consiste en un defecto de cierre de las vértebras y la piel que las recubre, habitualmente de la zona lumbar o sacra, la cual invade el tejido nervioso de la médula espinal. Dependiendo del nivel del defecto y de la cantidad de tejido nervioso expuesto, las lesiones pueden ser pequeñas o llegar a producir parálisis de los miembros inferiores y problemas con la emisión de orina y heces.

- **Anomalías faciales**

La más común es el labio leporino.

Anomalías torácicas

El **derrame pleural o hidrotórax** es un acúmulo de líquido en la membrana que recubre los pulmones.

La **hernia diafragmática congénita** es una malformación torácica y abdominal en la que hay un defecto en el diafragma.

Tetralogía de Fallot. Es una anomalía cardíaca en donde cuatro anomalías cardíacas relacionadas modifican la forma en la que la sangre circula hacia los pulmones y dentro del corazón.

- **Anomalías digestivas**

Doble burbuja. Se produce por una obstrucción en el duodeno. Es una lesión frecuente en niños con síndrome de Down.

- **Aparato genitourinario**

Las dilataciones de las pelvis renales (**piel ectasia**) o las dilataciones más severas (**hidronefrosis**). También es frecuente la ausencia o posición anómala de un riñón y la mala configuración (**displasia**). Muchas veces dichas malformaciones se diagnostican después de la semana 20.

- **Anomalías esqueléticas**

Difíciles de diagnosticar y muchas de ellas de manifestación tardía. Entre ellas están las desviaciones del pie sobre la pierna (**pie zambo**), ausencia de algún segmento de los miembros o acortamientos.

Existen varias malformaciones congénitas que pueden ser difíciles de diagnosticar por ecografía por que se pueden observar muy poco o la técnica utilizada, por ejemplo, malformaciones renales, defectos del tubo neural, síndrome de Turner, malformaciones pulmonares. (18)

DIAGNÓSTICOS ERRÓNEOS

Un error de diagnóstico prenatal es el que se comete en el proceso de evaluación médica de una mujer embarazada. El error puede ser cometido en cualquier fase de la gestación, y estar referido al estado de la embarazado o al del feto en desarrollo.

En algunos casos, **no se identifica una patología del feto o se diagnostica por error algo diferente de lo que realmente tiene.** En otros, no se comunica a los padres de un diagnóstico, hecho que se considera negligencia médica. También ocurren errores en diagnósticos referidos a la mujer embarazada que pueden llevar a situaciones graves. (19)

Se incluyen en el grupo de errores de diagnóstico durante el embarazo los siguientes:

- **Diagnóstico incorrecto de una complicación o enfermedad en la mujer embarazada.** Ejemplos de estos errores son la preclamsia, la diabetes gestacional, infecciones, trastornos médicos preexistentes que afectan el embarazo, obesidad materna, hipertensión materna, uso de medicamentos, posición del feto, líquido amniótico anormal.

- **Errores en diagnóstico de Síndrome de Down, anomalías genéticas o malformaciones en el feto.** Existen anomalías o enfermedades genéticas que requieren de un acertado diagnóstico temprano que permitan decisiones familiares y acciones médicas especiales.
- **Es también un error médico importante la falta de consentimiento informado de la paciente frente a cualquier intervención.** La mujer embarazada tiene que ser informada de los procesos de diagnóstico y de los resultados de estos. (19)

Es importante tener presente que para que se considere que tuvo lugar una negligencia médica deben **existir tres requisitos:**

1. **Daño o lesión en la madre o en el bebé.**
2. **Comportamiento negligente por el que el médico o personal de salud no cumplió con los protocolos y con los estándares exigidos para los diagnósticos en obstetricia.**
3. **Nexo causal entre ambos.** Es el daño o lesión debe haber sido provocado por la negligencia del profesional en el diagnóstico.

Factores que pueden afectar:

- **Deficiencia en equipos:** la calidad del diagnóstico prenatal por ecografía puede verse afectada por diversos factores relacionados con el equipo utilizado, por ejemplo
- **Calidad de la imagen:** imágenes borrosas o poca resolución por equipos de baja calidad.
- **Falta de tecnología avanzada:** equipos sin ecografía 3D, 4D o Doppler.
- **Mantenimiento inadecuado:** un equipo con mal mantenimiento puede presentar fallas en funcionamiento y afectar la calidad de imágenes. (18)

Consecuencias de un mal diagnóstico prenatal

El Diagnóstico prenatal es una etapa muy importante en el seguimiento del embarazo , donde se va a evaluar la salud del feto para detectar posibles anomalías o enfermedades genéticas, sin embargo cuando este proceso no es realizado correctamente se podría dar equívocamente un diagnóstico , llevando a un tratamiento prenatal a un feto que pueda que sufra o no algún trastorno genético o malformación genética incluyendo exámenes riesgosos con la posibilidad de aborto espontaneo a la hora de realizarse pruebas invasivas, monitoreo excesivo para la confirmación de algunas anomalías.

puede haber empeoramiento de la condición del feto si de una u otra manera no hallaron en las ecografías alguna patología congénita y lo tratan como un embarazo normal.

esto puede exponer al feto a riesgos y complicaciones que podrían haberse evitado. También influye en un aumento en los costos médicos y aumento de los costos de la familia como (transporte, alimentación y papelería.) (20)

Muerte o discapacidad fetal Muerte fetal

La muerte fetal o discapacidad debido a malos diagnósticos prenatales es un problema que afectan a muchas familias cada año. A pesar de los avances en la tecnología médica y la atención prenatal, los errores en el diagnóstico prenatal pueden llegar a ser causa significativa de mortalidad fetal y neonatal.

Causas de los malos diagnósticos prenatales:

Los malos diagnósticos prenatales pueden ocurrir debido a varias razones, incluyendo:

- 1. Falta de experiencia:** Los profesionales de la salud pueden no tener la actualización constante para diagnosticar y tratar condiciones en los fetos.
- 2. Tecnología obsoleta:** El uso de tecnología obsoleta puede llevar a diagnósticos y tratamientos inadecuados.
- 3. Interpretación incorrecta de resultados:** Los resultados de las pruebas pueden ser interpretados incorrectamente, lo que lleva a un tratamiento inadecuado. También siempre hay que pedir una segunda opinión para no llegar a tomar decisiones apresuradas

Las Consecuencias de los malos diagnósticos prenatales

1. Muerte fetal: La muerte fetal es una de las consecuencias más graves de los malos diagnósticos prenatales.

2. Discapacidad: Los errores en el diagnóstico prenatal pueden llevar a discapacidades permanentes en el niño.

3. Estrés emocional: Los malos diagnósticos prenatales pueden causar estrés emocional y psicológico en los pacientes y sus familias.

Para evitar los malos diagnósticos prenatales, es importante que los profesionales de la salud reciban formación y experiencia adecuadas para diagnosticar y tratar condiciones específicas. Actualizando la tecnología de su uso para mejorar en la precisión del diagnóstico prenatal.

Algo muy importante es la comunicación efectiva entre los profesionales de la salud teniendo siempre en cuenta segundas opiniones y de la misma manera comunicación con los pacientes son fundamental para evitar malos diagnósticos.

Los malos diagnósticos prenatales son un problema de salud pública que requiere atención inmediata. Para esto es importante mejorar la formación y experiencia de los profesionales de la salud, actualizar la tecnología y mejorar la comunicación para evitar errores en el diagnóstico prenatal. (21)

Daño psicológico y emocional en un mal diagnóstico prenatal en la madre y familia, el impacto en la calidad de vida

El impacto psicológico y emocional de un diagnóstico prenatal incorrecto o mal manejado es un tema crítico dentro de la psicología perinatal. Tal como señalan Moya y Dehollainz (2024) en su estudio sobre cuidados paliativos y psicología perinatal en casos de diagnóstico de anencefalia, el anuncio de una condición gravemente limitante para la vida del niño en gestación, especialmente si se realiza en una etapa temprana como el primer trimestre, es profundamente inesperado y desencadena una serie de emociones complejas en los padres. La manera en que se comunique este tipo de diagnóstico es

fundamental, ya que afectará directamente la salud mental de ambos padres y podría influir en su decisión de continuar o no con el embarazo.

De acuerdo con lo mencionado anteriormente, la forma en que se aborda el diagnóstico prenatal tiene repercusiones de largo alcance. Un mal diagnóstico, o la falta de acompañamiento adecuado en su comunicación, no solo puede llevar a decisiones precipitadas, sino que también puede afectar el vínculo que los padres comienzan a desarrollar con el bebé desde la gestación. Esto subraya la importancia de que los profesionales de la salud proporcionen un apoyo emocional y psicológico adecuado para minimizar las consecuencias negativas, las cuales pueden ser devastadoras y desalentadoras para la familia.

En el estudio de Moya y Dehollainz también destaca que las consecuencias de una pérdida perinatal van más allá de lo emocional, afectando la salud física y psicosocial de los padres a largo plazo. Entre el 25% y el 30% de las mujeres que experimentan una pérdida perinatal desarrollan trastornos como depresión, ansiedad, trastorno de estrés postraumático e incluso problemas de salud física como hipertensión, obesidad y enfermedades crónicas que, en algunos casos, pueden conducir a una muerte prematura. Este dato refuerza la necesidad de una atención empática por parte de los profesionales de la salud, quienes deben acompañar a los padres en la elaboración del duelo y en la toma de decisiones informadas.

El diagnóstico prenatal es un momento determinante en la vida de los padres, en especial de la madre, ya que cualquier error o mal diagnóstico puede tener profundas consecuencias emocionales y psicológicas. Un diagnóstico incorrecto no solo afecta el bienestar mental de la madre, sino que también puede desestabilizar a toda la familia, alterando la calidad de vida de todos los involucrados. Las emociones que surgen a partir de una evaluación equivocada pueden incluir desde ansiedad y miedo hasta una profunda depresión, creando un ambiente de incertidumbre y angustia. Estos efectos no se limitan solo a la madre; el padre y otros familiares cercanos también se ven

impactados, lo que puede generar tensiones en la dinámica familiar y afectar las relaciones personales.

Un mal diagnóstico prenatal no solo compromete la estabilidad emocional de la madre, sino que puede influir en la calidad de vida de la familia en su conjunto. Las decisiones que se toman en base a estos diagnósticos son sumamente importantes y pueden transformar el curso de sus vidas. Por ejemplo, una interrupción del embarazo basada en información errónea puede dejar cicatrices emocionales difíciles de sanar, mientras que la falta de un diagnóstico preciso puede resultar en complicaciones físicas tanto para la madre como para el bebé

En este sentido, es fundamental que los profesionales de la salud, particularmente en los campos de la psicología perinatal y clínica, jueguen un papel activo en la prevención de estos daños. Es esencial que se implementen estrategias que reduzcan el impacto negativo de un mal diagnóstico prenatal, proporcionando el acompañamiento emocional adecuado a los padres y garantizando una interpretación y comunicación precisa de los resultados. Además, es importante trabajar dentro de una metodología que permita una práctica correcta, siempre orientada hacia el bienestar integral de la madre y su entorno.

Estas directrices incluyen intervenciones específicas para el momento en que el profesional comunica los resultados a los padres, asegurando que las decisiones que se tomen estén fundamentadas en las necesidades de acompañamiento emocional y terapéutico de la pareja, con el fin de preservar tanto la estabilidad emocional como la calidad de vida de todos los implicados. (22)

6. HIPÓTESIS

Hipótesis investigativa:

Las principales limitaciones y causas de error en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas mediante ecografía en el primer trimestre de embarazo incluyen: la resolución limitada, el tamaño fetal pequeño, la posición fetal, la calidad de la imagen, y la experiencia del operador (Salomón et al., 2019). Para reducir la incidencia de errores, se pueden implementar estrategias como: capacitación y experiencia del operador, uso de tecnología avanzada, protocolos estándar, reevaluación en casos de incertidumbre, y colaboración multidisciplinaria

Hipótesis nula:

No hay limitaciones significativas en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas mediante ecografía en el periodo gestacional, ya que la ecografía es una herramienta precisa y confiable.

Hipótesis alternativa:

Alternativamente, se pueden considerar otras opciones como: ecografía transvaginal para imágenes más detalladas, resonancia magnética fetal para evaluar estructuras anatómicas complejas, análisis de ADN fetal para detectar anomalías cromosómicas, y ecografía 3D/4D para imágenes más precisas.

7. METODOLOGÍA

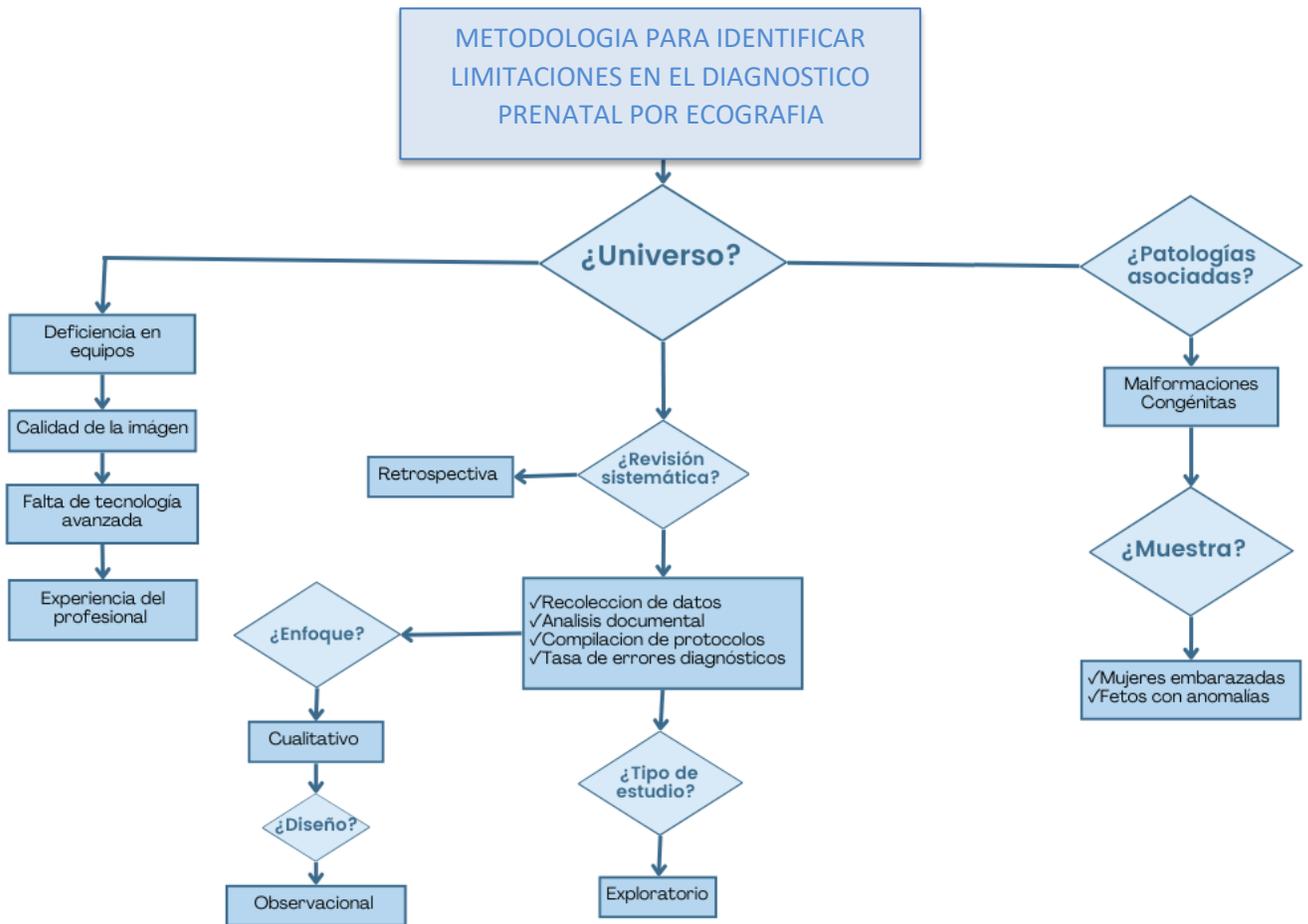
La presente investigación busca entender y abordar los errores de diagnóstico por ecografía obstétrica en el primer trimestre de embarazo, enfocándose en las mujeres con criterios de inclusión como edad 15 a 40 años, mujeres embarazadas, estado civil: casadas, solteras, viuda, divorciadas, nivel de educación, primaria, secundaria, universitaria, mujeres que han recibido un diagnóstico prenatal erróneo o equivoco en centros de salud público o privada. A través de un enfoque exploratorio, descriptivo y correlacional, busca identificar las causas más relevantes que contribuyen a estos errores y caracterizar los patrones de diagnóstico prenatal. Saber los factores como la precisión del diagnóstico, la experiencia del profesional y la tecnología ecográfica utilizada influyen en la exactitud del diagnóstico, especialmente en casos de malformaciones congénitas difíciles de detectar. Esta investigación se basa en la revisión de información existente y análisis de la literatura científica en medicina y ecografía, con un enfoque cualitativo que busca comprender y analizar conceptos y teorías relacionadas con el diagnóstico prenatal. El objetivo es identificar patrones y tendencias en la investigación existente y desarrollar conclusiones teóricas que puedan mejorar la precisión del diagnóstico prenatal y, en última instancia, beneficiar la atención prenatal y la salud de las mujeres embarazadas. Interpretando y analizando información cualitativa para comprender los factores que influyen en la precisión del diagnóstico prenatal por ecografía, y contribuir al entendimiento de este fenómeno. Este estudio observacional permite el análisis de imágenes, la recopilación de datos en el proceso de diagnóstico de diferentes hospitales o clínicas durante el primer trimestre de embarazo identificando problemas que enfrentan los profesionales o médicos radiólogos al momento de dar un diagnóstico erróneo y las posibles causas de estos errores.

Es considerado como Biomédico o Farmacológico teniendo un enfoque investigativo sobre los errores en el diagnóstico obstétrico durante el primer trimestre de embarazo, lo que permite analizar la relación entre los equipos ecográficos y la precisión del diagnóstico. Al buscar mejorar la precisión diagnóstica, este estudio busca entender los problemas relacionados con el diagnóstico por ecografía obstétrica, contribuyendo así al avance del conocimiento biomédico y la precisión en el diagnóstico prenatal.

La estrategia procedimental de este proyecto es netamente investigativa sin intervención directa lo cual se basa en hallar información de bases de datos, al ser un tipo de estudio descriptivo y analítico se centra en la recolección de datos existentes y la revisión de literatura usando como fuente o instrumento bases de datos donde haya un registro de casos clínicos para identificar diferentes patrones o errores comunes en los diagnósticos, y como estos se observan en diferentes imágenes obtenidas en el primer trimestre de embarazo

Se realizará una búsqueda sistemática y documental de estudios relevantes que aborden el diagnóstico de malformaciones congénitas en el primer trimestre y sus limitaciones, posteriormente se compilará información sobre protocolos utilizados por diferentes instituciones para comparar la metodología utilizada. por último, la información recopilada en categorías como limitaciones técnicas (equipos tecnológicos), actos humanos (experiencia del personal médico), y si es posible obtener datos numéricos como tasas de errores diagnósticos de diferentes enfermedades congénitas y así poder realizar una correlación entre variables con base en el análisis cualitativo y cuantitativo identificar las principales limitaciones y factores que interfieren con un diagnóstico preciso.

RESULTADOS



8 RESULTADOS

La Figura 13 presenta un diagrama de flujo que resume el proceso de búsqueda sistemática en bases de datos, el cual arrojó un total de 25 artículos relevantes. Posteriormente, se aplicaron criterios de inclusión para seleccionar los estudios más pertinentes y de mayor calidad, con el objetivo de identificar los factores clave que influyen en la interpretación precisa de las imágenes ecográficas y las limitaciones asociadas con errores diagnósticos.

Como resultado de esta investigación exhaustiva, se seleccionaron 13 referencias de alta relevancia para realizar un análisis en profundidad y presentar los resultados de manera clara y concisa. Este enfoque sistemático y riguroso garantiza la validez y confiabilidad de los hallazgos, proporcionando una base sólida para la toma de decisiones informadas en el campo de la ecografía y el diagnóstico.

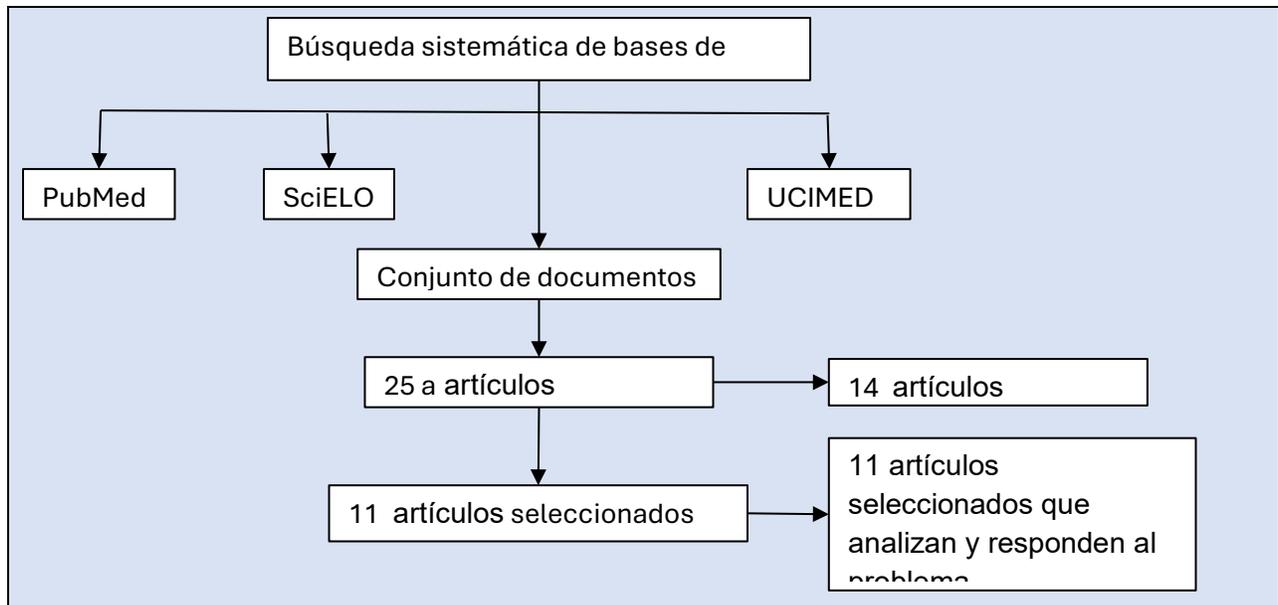


TABLA 1

Después de una exhaustiva revisión de los 25 artículos recopilados durante la investigación, se seleccionaron 11 artículos que cumplieron con los parámetros de inclusión establecidos, garantizando así la relevancia y calidad de los resultados. Cada artículo presenta casos y resultados detallados, lo que permite un análisis profundo y una comparación rigurosa de los hallazgos. La selección de estos artículos se basó en

criterios estrictos de inclusión, asegurando que los resultados presentados sean confiables, válidos y relevantes para el objetivo de la investigación. De esta manera, se garantiza que la síntesis de los resultados sea precisa y útil para la toma de decisiones informadas en el campo de estudio correspondiente.

TABLA 1: Recopilación Bibliográfica

Fuente: Elaboración por autores

| ARTÍCULO | AUTORES | AÑO | PRESENTACIÓN CASO | DEL RESULTADOS | BIBLIOGRAFÍA |
|----------|---------|-----|----------------------|----------------|--------------|
|----------|---------|-----|----------------------|----------------|--------------|

| | | | | | |
|--|--|----------------------|---|---|-------------|
| <p>Pruebas de ultrasonido del primer trimestre, solas o en combinación con las pruebas de suero del primer trimestre para la detección del síndrome de Down</p> | <p>S Kate Alldred¹, Yemisi Takwoingi², Boliang Guo³, Banderín de María⁴, Jonathan J Deeks², James P. Neilson⁵, Zarko Alfirevic¹</p> | <p>15 marzo 2017</p> | <p>Se realizaron búsquedas bibliográficas exhaustivas, incluyendo MEDLINE (1980 hasta el 25 de agosto de 2011), Embase (1980 hasta el 25 de agosto de 2011), BIOSIS via EDINA (1985 hasta el 25 de agosto de 2011), CINAHL via OVID (1982 hasta el 25 de agosto de 2011) y The Database of Abstracts of Reviews of Effects (The Cochrane Library 2011, número 7). Se verificaron las listas de referencias y los artículos de revisión publicados para obtener estudios adicionales</p> | <p>En un estudio de 126 estudios con 1.604.040 fetos, incluidos 8.454 casos de síndrome de Down, se evaluaron siete combinaciones de pruebas basadas en 11 marcadores ecográficos, 12 marcadores sérica y la edad materna. La estrategia combinada mostró una precisión diagnóstica significativamente mejor que los marcadores ultrasonográficos individuales, excepto para el vello nasal. La sensibilidad de la estrategia combinada fue del 87% y la especificidad del 71%. Las combinaciones de NT con otros marcadores ecográficos, PAPP-A y βhCG libre se evaluaron en uno o dos estudios, mostrando una sensibilidad y especificidad superiores al 90% y al 95%. Las poblaciones de alto riesgo tuvieron tasas de detección más bajas, y las mujeres que experimentaron abortos espontáneos tuvieron mayores probabilidades de recibir una prueba invasiva para obtener resultados negativos. Por el contrario, las tasas de detección y falsos positivos aumentaron con la edad materna, lo que indica una mayor proporción de mujeres afectadas y afecta la sensibilidad de las pruebas. El estudio pone de relieve la necesidad de seguir investigando en este ámbito.</p> | <p>(23)</p> |
|--|--|----------------------|---|---|-------------|

| | | | | | |
|---|---|---------------------|---|--|-------------|
| <p>Angustia psicológica de los padres por la falta de diagnóstico del síndrome de Down en el cribado prenatal: un hecho raro, pero aún real - Un informe de caso y revisión de la literatura</p> | <p>Pasquale, Giuseppe Macri¹, Valentina Tosto², Valentina Tsibizova³, Arun Meyyazhagan²^{3 4}, Gian Carlo Di Renzo^{2 3 5}</p> | <p>2023</p> | <p>muestra un caso de diagnóstico prenatal no diagnosticado de síndrome de Down y su persistente impacto médico y psicológico en los miembros de la familia. También se han discutido las cuestiones económicas y medicolegales relevantes relacionadas con el contexto y se ha buscado mantener una adecuada concienciación entre los sanitarios para discutir adecuadamente estas investigaciones (diferencia entre cribado y pruebas diagnósticas), sus posibles resultados (posibilidades de resultados falsos) y permitir a las embarazadas/parejas tomar decisiones informadas sobre el embarazo precoz.</p> | <p>Estos programas son considerados como práctica clínica rutinaria en muchos países desde los últimos años y son necesarios para evaluar los pros y los contras de estos programas. Una de las principales desventajas implica la probabilidad de obtener un resultado falso negativo debido a la falta de sensibilidad y especificidad del 100%.</p> | <p>(24)</p> |
| <p>Precisión de la ecografía del primer y segundo trimestre para identificar anomalías fetales en embarazo de bajo riesgo y no seleccionados</p> | <p>Bujitendijk MFK, Bet BB, Leeftang MMG, Shah H, Reuvekamp T, Goring T, Docter D, Timmerman MGMM, Dawood Y, Lugthart MA, Berends B, Limpens J, Pajkrt E, Van den Hoff MJB, de Bakker BS.</p> | <p>09 MAYO 2024</p> | <p>La ecografía del primer trimestre parece ser precisa para la detección precoz de anomalías fetales mortales y algunas graves, sin embargo, su capacidad general para detectar anomalías es limitada. En un grupo hipotético de 100.000 fetos, se espera que la ecografía identifique correctamente 113 de 124 fetos con anomalías mortales (91,3%) y 665 de 1776 fetos con cualquier anomalía (37,5%). Desafortunadamente, alrededor de 79 de 98 224 fetos sanos (0,08%) podrían recibir erróneamente un diagnóstico de anomalía fetal cuando en realidad no la hay (diagnóstico falso positivo) un que la probabilidad de recibir un diagnóstico falso positivo es muy baja, en los casos en que esto</p> | <p>El primer trimestre de la gestación puede detectar anomalías mortales y graves con gran exactitud, mientras que el cribado en dos fases es más exacto en detecting la mayoría de las anomalías estructurales fetales. En una cohorte hipotética de 100000 fetos, el cribado en dos fases identifique correctamente 113 de 124 fetos con anomalías mortales y 665 de 1776 fetos con cualquier anomalía, con 79 diagnósticos falsos positivos. Sin embargo, el cribado en una sola fase identifique correctamente 896 de los 1776 casos antes de las 24 semanas de gestación.</p> | <p>(25)</p> |

| | | | | | |
|---|---|------------|--|--|------|
| | | | ocurre, puede provocar ansiedad e investigaciones innecesarias. hipotético de 100,000 embarazos. | | |
| Disparidades entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia en los embarazos que resultan en pérdida fetal | Eliel Kedar Sade , Daniel Lantsberg Moriel , Tagar Sar-El , Sheizaf Gefen , Eldad Katorza . | Marzo 2024 | Nuestro estudio incluyó 136 casos de autopsia después de una pérdida fetal ocurrida en nuestro centro médico terciario durante 8 años. Se realizó una comparación entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia, y todos los casos se clasificaron según el grado de concordancia. El rendimiento diagnóstico de la ecografía prenatal se calculó a nivel de sistema orgánico y malformaciones específicas. | El diagnóstico ecográfico primario se confirmó en el 91,9% de los casos (n = 125). La concordancia general fue más alta entre el sistema nervioso central (SNC), los sistemas cardiovascular y musculoesquelético (85,7%, n = 36, 18 y 12, respectivamente) y la más baja entre los sistemas facial, de anomalías múltiples, genitourinario y gastrointestinal (50,0%, 74,3%, 78,6% y 80,0%, n = 2, 26, 11 y 4, respectivamente). La sensibilidad de la ecografía fue mayor en el SNC (93,2%) y musculoesquelético (87,0%) y más baja en los sistemas facial (32,3%) y pulmonar (13,0%). En concreto, se observaron bajas tasas diagnósticas en la detección de ventriculomegalia, anomalías valvulares, displasia renal, anomalías del bazo y las glándulas suprarrenales, y defectos digitales y faciales. | (26) |
| Errores diagnósticos: reflexiones sobre la importancia de la precisión en medicina genética. | Niño Mora, D. M., Florez, D. L., Lubo, M. P., Guardiola Riveros, M. A., Granada Copete, A. M., Forero Amézquita, S., Ramírez, L., Rojas Arbelaez, L., & Celis Regalado, L. G. | DIC 2024 | El error médico puede surgir en cualquier etapa de la atención sanitaria, afectando a profesionales de todas las especialidades y teniendo graves repercusiones en pacientes y sus familias. En el ámbito de la medicina genética, los errores diagnósticos son especialmente críticos, destacando la | Las decisiones éticas en este contexto involucran la intersección de dos de los principios bioéticos, la no maleficencia y la justicia. La no maleficencia, conocida también como primum non nocere, implica la obligación de no causar daño, y esta se ve desafiada debido a que un error diagnóstico | (27) |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | <p>necesidad de precisión y la importancia de un enfoque multimodal. La Medicina Personalizada de Precisión (MPP), basada en los seis pilares de precisión, predicción, personalización, prevención, participación y población, es esencial para mejorar la exactitud diagnóstica. Aunque la integración de datos genómicos ha revolucionado el diagnóstico, es crucial considerar la evidencia en su contexto, teniendo en cuenta los valores del paciente y los recursos disponibles. Además, el fenotipo reverso emerge como una estrategia innovadora para identificar variantes genéticas patogénicas al correlacionar con características clínicas específicas. A través de un caso clínico de una mujer diagnosticada erróneamente con síndrome de Turner debido a un análisis paraclínico incorrecto, el artículo aborda la responsabilidad profesional y el dilema ético de los errores diagnósticos. Se ofrece un análisis integral desde las perspectivas médica y bioética, identificando causas, consecuencias y lecciones para la práctica clínica, y revisando brevemente el aborto recurrente y el síndrome de Turner para evitar diagnósticos erróneos.</p> | <p>genera consecuencias físicas, psicológicas y sociales para la paciente. Ella, al depositar su confianza en el profesional de la salud, espera que el proceso diagnóstico sea preciso y que las decisiones tomadas con base en los resultados sean beneficiosos y no perjudiciales</p> | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | | |
|---|---|--------------------|--|---|-------------|
| <p>Diagnósticos morfológicos falsos positivos en la ecografía de anomalías: ¿problema marginal o real? Un estudio de cohorte de base poblacional</p> | <p>Anne Debost-Légrand¹, Hélène Laurichesse-Delmas, Christine Francannet, Isabelle Perthus, Didier Lémery, Denis Gallot, Françoise Vendittelli</p> | <p>2014 Ma</p> | <p>Las malformaciones congénitas se presentan en el 3-4% de los nacidos vivos. Su detección prenatal se realiza mediante ecografía. Cualquier anuncio sobre una sospecha de malformación genera estrés en los padres, y un diagnóstico erróneo durante la ecografía puede conllevar intervenciones médicas costosas y, en ocasiones, iatrogénicas. En este estudio, nuestro objetivo es determinar la tasa de falsos positivos, primero en general y luego por sistema anatómico, en la ecografía para detectar malformaciones congénitas durante el segundo y tercer trimestre del embarazo</p> | <p>En general, la tasa de falsos positivos fue del 8,8 % y la de clasificación diagnóstica errónea, del 9,2 %. Las tasas más altas de falsos positivos se observaron en malformaciones renales y del tracto gastrointestinal, y las más altas en malformaciones cerebrales y cardíacas. La tasa de clasificación diagnóstica errónea fue significativamente mayor que la de falsos positivos en malformaciones cardíacas.</p> | <p>(28)</p> |
|---|---|--------------------|--|---|-------------|

| | | | | | |
|--|--|-------------------|---|--|-------------|
| <p>Detección prenatal de cardiopatías congénitas a las 12-13 semanas de gestación: análisis detallado de casos falsos negativos</p> | <p>L. Bottelli¹, V. Franzè¹, G Tuo², F. Buffelli³, D. Paladini¹</p> | <p>Abril 2023</p> | <p>Este estudio observacional retrospectivo analizó casos de embarazos de bajo riesgo realizados en el Hospital Infantil Gaslini de Génova, Italia, desde enero de 2015 hasta diciembre de 2021. El estudio incluyó tanto embarazos de bajo riesgo con una prueba de embarazo estándar como aquellos con alto riesgo debido a una prueba de embarazo positiva o sospecha de anomalía fetal en un hospital regional. Se evaluaron variables como riesgo fetal, edad gestacional, edad gestacional, riesgo fetal, translucencia nucleica, tipo fetal, anomalías extracárdicas, cariotipo y evolución gestacional. Los embarazos de bajo riesgo incluyeron un ecocardiograma cardíaco, mientras que los casos de alto riesgo se clasificaron como preeclampsia y ecocardiografía fetal. Los casos de falsos negativos se clasificaron en función de la causa probable del diagnóstico incorrecto, incluyendo factores humanos, técnicos y acústicos.</p> | <p>La edad gestacional durante el estudio osciló entre 12 y 13 semanas en el grupo de bajo riesgo y de 11 a 13 semanas en el grupo de alto riesgo. Durante un período de 7 años, se evaluaron 7080 embarazos, con 30 casos de enfermedad coronaria en el grupo de bajo riesgo. De estos, se detectaron 7/12 casos en la cribografía, lo que corresponde a una sensibilidad del 58,3%. En el grupo de alto riesgo se detectaron 46 casos, lo que indica una sensibilidad del 93,5%. El análisis de 11 casos de falsos negativos reveló errores humanos, factores técnicos y un deterioro de la ventana acústica, asociado a la obesidad materna y a la gestación gestacional.</p> | <p>(29)</p> |
|--|--|-------------------|---|--|-------------|

| | | | | | |
|--|---|-------------------|--|--|-------------|
| <p>Detección prenatal de cardiopatías congénitas a las 12-13 semanas de gestación: análisis detallado de casos falsos negativos</p> | <p>L. Bottelli ¹, V. Franzè ¹, G Tuo ², F. Buffelli ³, D. Paladini ¹</p> | <p>ABRIL 2023</p> | <p>Este fue un estudio observacional retrospectivo que analizó los casos que se sometieron a un examen de ultrasonido al final del primer trimestre en la Unidad de Medicina y Cirugía Fetal del Hospital Pediátrico Gaslini, Génova, Italia, en el período de enero de 2015 a diciembre de 2021. La población del estudio incluyó tanto embarazos de bajo riesgo que se sometieron a un cribado combinado estándar en el primer trimestre como aquellos de alto riesgo remitidos a nuestra unidad debido a una prueba combinada positiva o sospecha de anomalías fetales planteadas en un hospital comunitario regional. Para cada caso, se recuperaron y analizaron las siguientes variables: número de fetos, índice de masa corporal materno, edad gestacional en el cribado del primer trimestre, si el embarazo era de bajo o alto riesgo, grosor de la translucencia nucal (normal o > percentil 99), tipo de cardiopatía congénita (CHD), anomalías extra-cardíacas asociadas, cariotipo y resultado del embarazo. Para los embarazos de bajo riesgo, también se registró la sospecha de CHD. En casos de bajo riesgo, el cribado cardíaco ecográfico comprendió la evaluación de la proyección de cuatro cámaras (escala de grises y Doppler color/de potencia) y la proyección de tres vasos y tráquea (Doppler color/de potencia). En los casos de alto riesgo, se realizó</p> | <p>La edad gestacional en la ecografía varió de 12 + 0 a 13 + 6 semanas (longitud craneocaudal (CRL), 50,1-84,0 mm) en el grupo de bajo riesgo y de 11 + 5 a 13 + 6 semanas (CRL, 45,1-84,0 mm) en el grupo de alto riesgo. Durante el período de estudio de 7 años, se evaluaron 7080 embarazos en el primer trimestre. De estos, 6879 (7167 fetos) fueron de bajo riesgo y 201 fueron casos de alto riesgo. En el grupo de bajo riesgo, hubo 30 fetos con cardiopatía congénita (incluyendo 15 CHD mayores y 15 menores), lo que arrojó una prevalencia de 4,2/1000 (2,1/1000 para CHD mayores). Nueve de los 30 casos de CHD se sospecharon en la ecografía de detección (7/15 CHD mayores). Excluyendo los casos en los que no se esperaba que la CHD estuviera asociada con una modificación de las vistas de cribado y, por lo tanto, no sería detectable en la ecografía de cribado, se detectaron 7/12 casos de CHD mayor, lo que corresponde a una sensibilidad del 58,3%. Entre los 201 casos de alto riesgo, hubo 46 fetos con CHD (incluyendo 44 CHD mayores y dos menores), de los cuales se detectaron 43, lo que corresponde a una sensibilidad para la ecocardiografía fetal temprana del 93,5%, o del 97,7% si se excluyeron los dos casos que era improbable que fueran detectables en el cribado del primer</p> | <p>(30)</p> |
|--|---|-------------------|--|--|-------------|

| | | | | | |
|--|--|--|--|---|--|
| | | | <p>una ecocardiografía fetal temprana. Los casos con falsos negativos se clasificaron según la posible causa del diagnóstico erróneo, de la siguiente manera: factor humano; factor técnico; factor de ventana acústica.</p> | <p>trimestre. El análisis de los 11 (de 24) casos falsos negativos que se esperaba detectar en las vistas de cribado reveló que el error humano (interpretación de la imagen o enfoque de escaneo) estuvo involucrado en los 11 casos y que los factores técnicos (prioridad de color excesiva [función de balance de color] o alineación de plano incorrecta) estuvieron presentes en dos. En cinco de los 11 casos se observó un deterioro de la ventana acústica (asociado a la obesidad materna y/o gestación gemelar) como cofactor.</p> | |
|--|--|--|--|---|--|

| | | | | | |
|---|--|-----------------|---|--|-------------|
| <p>La gestión del error en la monitorización ecográfica del crecimiento fetal</p> | <p>Nicolás J. Dudley¹</p> | <p>AGO 2020</p> | <p>Los errores en las mediciones fetales individuales y el peso fetal estimado (PEE) están bien documentados. Por ejemplo, se han reportado intervalos de confianza del 95 % (IC del 95 %) para la circunferencia abdominal (CA), la circunferencia cefálica (CC) y la longitud del fémur (LF) de $\pm 9\%$, $\pm 5\%$ y $\pm 11\%$, respectivamente, y para el PFE de hasta $\pm 50\%$. 1 2 El análisis de tres estudios que utilizaron la fórmula del PFE de Hadlock et al. 3 (CA, CC, LF) en un total de 1028 pacientes arrojó un IC del 95 % combinado de $\pm 21\%$. 4-6</p> <p>El objetivo de este ensayo es proporcionar algunos antecedentes básicos sobre el error y la incertidumbre, describir posibles fuentes de error y su impacto potencial en el monitoreo del crecimiento fetal y brindar orientación para mejorar la precisión.</p> | <p>Es importante comprender la incertidumbre asociada con las mediciones individuales y con el peso fetal efectivo (PEF) al utilizarlas en el manejo del embarazo. La incertidumbre en las mediciones es mayor que las diferencias clínicamente significativas en el tamaño y el crecimiento fetal. Pueden surgir errores del ecógrafo, del operador y de los sistemas de informes. Los errores asociados con los ecógrafos y los sistemas de informes pueden prevenirse mediante pruebas de aceptación exhaustivas. Los errores del operador pueden reducirse mediante controles que incluyan procedimientos, capacitación y auditoría.</p> | <p>(31)</p> |
|---|--|-----------------|---|--|-------------|

| | | | | | |
|---|--|-----------------|---|--|-------------|
| <p>Variabilidad intra e interobservador en las mediciones ecográficas fetales</p> | <p>I. Sarris, C. Ioannou, P. Chamberlain, E. Ohuma, F. Roseman, L. Hoch, Director General Altman</p> | <p>AGO 2011</p> | <p>Además de la estimación de la edad gestacional 1, 2 y la detección de anomalías 3, las ecografías fetales se utilizan comúnmente para monitorizar el crecimiento fetal 4. En una unidad obstétrica de riesgo mixto, no es raro que al 20 % de las mujeres se les realicen ecografías de crecimiento en el tercer trimestre 5, y en la práctica, estas suelen involucrar a diferentes observadores. La reproducibilidad de los resultados del tercer trimestre es importante, ya que este es el período en el que la evaluación del crecimiento tiene más probabilidades de influir en las decisiones clínicas; por ejemplo, si se debe realizar el parto de un feto con sospecha de restricción del crecimiento fetal (RCF).</p> | <p>Al utilizar unidades de medida (mm) para expresar las diferencias, tanto la variabilidad intraobservador como la Inter observador aumentaron con la edad gestacional. Sin embargo, cuando la medición de la variabilidad tuvo en cuenta el aumento del tamaño fetal y se expresó como un porcentaje o una puntuación Z, se mantuvo constante durante toda la gestación. Cuando se expresó como un porcentaje o una puntuación Z, los límites de concordancia del 95% para la diferencia intraobservador para la circunferencia de la cabeza (PC) fueron $\pm 3,0\%$ o 0,67; fueron $\pm 5,3\%$ o 0,90 y $\pm 6,6\%$ o 0,94 para la circunferencia abdominal (CA) y la longitud del fémur (LF), respectivamente. Los valores correspondientes para las diferencias interobservador fueron $\pm 4,9\%$ o 0,99 para la PC, $\pm 8,8\%$ o 1,35 para la CA y $\pm 11,1\%$ o 1,43 para la LF.</p> | <p>(32)</p> |
|---|--|-----------------|---|--|-------------|

| | | | | |
|---|--|---------------------|--|-------------|
| <p>Artefactos especulares en la ecografía obstétrica: presentación del caso de un gemelo fantasma durante la ecografía del segundo trimestre</p> | <p>Hyunyoung Ahn ¹, Edgar Hernández- Andrade , Roberto Romero , Manasi Ptwardhan , Luis F Goncalves , Alma Auriolles- Garibay , Maynor García , Sonia S Hassan , Lami Yeo</p> | <p>SEP 2013</p> | <p>Los artefactos especulares se producen por la reflexión de las ondas ultrasónicas tras propagarse a través de una estructura y encontrar una interfaz sólida y lisa capaz de actuar como espejo. Las ondas ultrasónicas rebotan entre la interfaz especular y el objeto reflectante, y finalmente regresan al transductor. La visualización típica del artefacto especular consiste en dos estructuras similares separadas y a distancias similares de la interfaz reflectante. Reportamos un artefacto especular en una paciente con un embarazo único de 18 semanas. La imagen se interpretó como compatible con un embarazo gemelar mediante ecografía transabdominal y transvaginal. El diagnóstico diferencial consistió en un embarazo heterotópico abdominal. La presencia de movimientos sincronizados pero opuestos de ambos fetos, y la imagen borrosa del segundo feto, sugirieron un artefacto especular. La superficie reflectante fue creada por la interfaz ubicada entre un rectosigmoide distendido lleno de gas y la pared uterina posterior. Los artefactos especulares pueden conducir a errores diagnósticos. Este caso ilustra cómo un colon rectosigmoide distendido puede generar una imagen que simula un embarazo gemelar o un embarazo heterotópico abdominal.</p> | <p>(33)</p> |
|---|--|---------------------|--|-------------|

TABLA 2

Se clasificaron los errores encontrados en los 11 artículos previamente analizados, como se observa en la tabla 1 y así identificar y seleccionar los diferentes registros, factores y aspectos más relevantes en la interpretación de las imágenes ecográficas.

TABLA 2 Clasificación de errores

Fuente: Elaboración por autores

| CLASIFICACIÓN DE ERRORES EN EL DIAGNOSTICO | |
|---|---|
| ERRORES | DESCRIPCIÓN |
| Utilizar solo la ecografía para el diagnóstico de S, de Down. | La ecografía puede ser efectiva siempre y cuando sea en combinación con pruebas séricas que confirmen la patología y dar un diagnóstico certero. |
| Falsos negativos por falta de sensibilidad y especificidad | Dos factores importantes que pueden intervenir de manera negativa si no se manifiestan en la imagen ecográfica. |
| Falsos positivos | La ecografía del primer trimestre parece ser precisa para la detección precoz de anomalías fetales mortales y algunas graves, sin embargo, su capacidad general para detectar anomalías es limitada. |
| El error médico puede surgir en cualquier etapa de la atención sanitaria | La no maleficencia, conocida también como primum non nocere, implica la obligación de no causar daño, y esta se ve desafiada debido a que un error diagnóstico genera consecuencias físicas, psicológicas y sociales para la paciente. |
| El artefacto especular puede conducir a errores en el diagnóstico prenatal | Al distorsionarse la imagen se pierde detalle y puede llegar a intervenir en la medición precisa. esto puede llevar. A una interpretación incorrecta de las estructuras fetales |
| Factores técnicos | (prioridad de color excesiva [función de balance de color] o alineación de plano incorrecta) |
| Obesidad materna y/o gestación gemelar | Deterioro de la ventana acústica |
| La atención de mujeres gestantes demanda costos hospitalarios y numero de especialistas. | La atención de gestantes implica costos hospitalarios significativos y la necesidad de un equipo multidisciplinario de especialistas. Esto se debe a que el embarazo es un proceso complejo que requiere una atención cuidadosa y constante para garantizar la salud, bienestar y un diagnóstico certero a la madre Se requiere la disponibilidad de equipos y tecnologías especializadas, como ecógrafos, monitores fetales lo cual, aumenta los costos y la complejidad de la atención médica. |

| | |
|--|---|
| No se considera la variabilidad de la medición al interpretar las tasas de crecimiento fetal. | se debe considerar por varios factores como la variabilidad biológica, posición del feto, sexo del feto estas consideraciones pueden llegar a evitar falsos positivos mejorando la precisión del diagnóstico. |
| Errores debido a una mala calibración del equipo | Las máquinas de ultrasonido tienen que estar sujetas a pruebas de aceptación y control para así garantizar que no existan los errores sistemáticos significativos. |

El estudio identificó errores en el diagnóstico prenatal, asociados a limitaciones técnicas, interpretación y fallas en la comunicación, con graves consecuencias emocionales y médicas. Como parte de los resultados, se elaboró un folleto informativo dirigido a pacientes y profesionales, con recomendaciones para reducir riesgos mediante protocolos estandarizados, uso combinado de pruebas y capacitación continua. Este material busca mejorar la claridad y seguridad en el proceso diagnóstico.

Figura: Folleto educativo “Errores en el diagnóstico prenatal”

Fuente: Elaboración por autores

IMPORTANCIA DE LA ECOGRAFÍA:

La ecografía es fundamental para el diagnóstico prenatal, siempre y cuando sea con el apoyo de pruebas complementarias.

¿SABIA USTED DE LOS ERRORES DE DIAGNOSTICO PRENATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS POR ECOGRAFIA?

SERVICIOS DE APOYO Y BIENESTAR PARA GESTANTES

ERROR DE DIAGNOSTICO:

"UN ERROR EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL NO ES SOLO UN FALLO MÉDICO... ES UNA VIDA QUE PODRÍA CAMBIAR."

TIPOS:

- Técnicos
- Clínicos
- Limitaciones en la interpretación

¿MALFORMACIONES CONGENITAS?

Son defectos o anomalías en el cuerpo del bebe que se desarrollan durante el embarazo.

¿ A DONDE ACUDIR POR AYUDA?

- **Secretaría de Salud**
Como paciente, tienes derecho a recibir atención médica de calidad,

¿QUE HACER, SI HAY DUDAS?

SI QUIERES SABER MAS DE ERRORES DE DIAGNOSTICO PRENATAL, SCANEA EL CODIGO QR

8 DISCUSIÓN

De acuerdo con lo investigado en diferentes bases de datos, se ha logrado demostrar que hay diferentes factores que interfieren en un diagnóstico certero, como lo son, utilizar solo la ecografía para el diagnóstico de Síndrome de Down, falta de sensibilidad y especificidad, El error médico que puede surgir en cualquier etapa de la atención sanitaria, los artefactos, factores técnicos, obesidad materna y/o gestación gemelar, los cuales intervienen en el diagnóstico de malformaciones congénitas como lo son, el síndrome de Down y espina bífida las cuales en su mayoría son de las que presentan una tasa de detección bastante alta, sin embargo los casos de falsos/positivos se presentan mayormente en malformaciones renales y del tracto gastrointestinal.

En el estudio de I, Sarris de agosto 2011, se encontró que la variabilidad del ultrasonido en la biometría fetal realizada por ecografistas entrenados en condiciones estandarizadas aumenta con la edad gestacional cuando se expresa en milímetros, pero es constante como un porcentaje de las dimensiones fetales o cuando se informa como una puntuación Z. La variabilidad en la colocación de la pinza es el componente principal de la variabilidad general. La variabilidad de la medición puede ser grande y debe tenerse en cuenta al interpretar las tasas de crecimiento fetal. (32)

Así como lo explica el autor Nicolas J Dudley en agosto de 2020, donde se centra en la comprensión de la incertidumbre inherente a las mediciones individuales, especialmente en el contexto del peso fetal efectivo, es fundamental para el manejo exitoso del embarazo y la detección temprana de enfermedades congénitas, a menudo, los clínicos se enfrentan decisiones críticas basadas en datos que puedan estos sujetos a variabilidad significativa. Esta variabilidad puede ser más pronunciada que las diferencias clínicamente significativas en el tamaño y crecimiento fetal, lo que indica la necesidad de una interpretación cuidadosa de los resultados ecográficos.

Los errores de diagnóstico prenatal son un desafío persistente en la práctica ecográfica. La incertidumbre asociada con las dimensiones anatómicas puede contribuir a diagnósticos erróneos o tardíos, por el ejemplo si el medico operador no da importancia

al peso fetal debido a las diferentes variaciones en las técnicas de medición o calidad del equipo puede llevar a una evaluación inadecuada del crecimiento fetal. (31)

Si bien es cierto existen unas consecuencias por esos posibles errores de diagnóstico como lo explica los autores Pasquale Giuseppe Macri en 2023, su artículo examina la angustia psicológica que enfrentan los padres al no recibir un diagnóstico claro y oportuno sobre la posibilidad que su hijo tenga síndrome de Down durante el cribado prenatal esta situación impacta significativamente emocionalmente y en vínculo afectivo que se desarrolla entre los padres y él bebe, ya que los padres pueden sufrir niveles de estrés y ansiedad, lo cual puede afectar su bienestar general y su capacidad para adaptarse a las necesidades del bebe. Para abordar estos problemas es importante un buen equipo o tecnologías avanzadas para de alguna manera reducir estos errores, pero con respecto al equipo y un buen manejo de este. (24)

Existe un factor como los artefactos, así lo menciona Lami Yeo donde presenta el caso de un gemelo fantasma durante la ecografía del segundo trimestre, se muestra un caso del artefacto de espejo como se produce y como se visualiza, es el caso de una paciente con gestación única a las 18 semanas la imagen se interpretó como compatible con una gestación general mediante ecografía transabdominal y transvaginal El diagnóstico diferencial consistió en un embarazo heterotópico abdominal. La presencia de movimientos sincronizados pero opuestos de ambos fetos, y la imagen borrosa del segundo feto, sugirieron un artefacto de espejo, este fenómeno es un ejemplo claro de como los errores de diagnóstico en la ecografía pueden llevar a malos entendidos significativos en el contexto de embarazo y especialmente en lo que respecta a la detección temprana de condiciones congénitas, en este caso el gemelo fantasma pudo haber generado una preocupación innecesaria para los padres, lo que subraya la importancia de una interpretación cuidadosa y experta en las imágenes ecográficas. (33)

Teniendo en cuenta el primer trimestre el cual aporta información importante para diagnosticar patologías congénitas severas como lo explican los autores Bujitendijk MFK, Bet BB, Leeftang MMG, en mayo 2024, la ecografía del primer trimestre parece ser

precisa para la detección precoz de anomalías fetales mortales y algunas graves, sin embargo, su capacidad general para detectar anomalías es limitada. Desafortunadamente, alrededor de 79 de 98 224 fetos sanos (0,08%) podrían recibir erróneamente un diagnóstico de anomalía fetal cuando en realidad no la hay (diagnóstico falso positivo) lo cual muestra la importancia de realizar pruebas que complementen el resultado de las ecografías de primer y segundo trimestre. (25)

Los falsos positivos pueden surgir por varias razones como lo explica Anne Debost-Legrand, Hélène Laurichesse-Delmas, en Marzo 2014, donde el estudio se enfoca en la tasa de falsos positivos la cual fue del 8,8 % y la de clasificación diagnóstica errónea, del 9,2 %. Las tasas más altas de falsos positivos se observaron en malformaciones renales y del tracto gastrointestinal, y las más altas en malformaciones cerebrales y cardíacas. Se tiene en cuenta que, cualquier anuncio sobre una sospecha de malformación genera estrés en los padres, y un diagnóstico erróneo durante la ecografía puede conllevar intervenciones médicas costosas y, en ocasiones, iatrogénicas. (28)

Los autores L. Bottelli, V. Franzè, G Tuo, en abril de 2023 realizaron un análisis detallado de casos falsos negativos que los llevó a proponer tres recomendaciones para reducirlos: (1) realizar el cribado cardíaco cuando el feto se encuentre en la mejor posición posible (es decir, la columna vertebral posterior); (2) dedicar tiempo suficiente para evaluar el situs y la imagen en pantalla; y (3) adaptar activamente el balance de color a cada caso individual. Todas estas recomendaciones sugieren la necesidad de ampliar el tiempo asignado para la ecografía de anomalías del primer trimestre. (29)

Las pruebas séricas como lo explican S Kate Alldred, en marzo 2017, aplicaron pruebas que dan confiabilidad de la estrategia que combinada mostró una precisión diagnóstica significativamente mejor que los marcadores ultrasonográficos individuales, excepto para el vello nasal. La sensibilidad de la estrategia combinada fue del 87% y la especificidad del 71%. Las combinaciones de NT con otros marcadores ecográficos, PAPP-A y β hCG libre se evaluaron en uno o dos estudios, mostrando una sensibilidad y especificidad superiores al 90% y al 95%. (23)

El rendimiento diagnóstico de la ecografía puede variar por sistema orgánico o malformaciones específicas como lo demuestra Eliel Kedar Sade marzo 2024 el cual en su estudio incluyeron 136 casos de autopsia después de una pérdida fetal durante 8 años. Realizando una comparación entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia, y todos los casos se clasificaron según el grado de concordancia. El rendimiento diagnóstico de la ecografía prenatal se calculó a nivel de sistema orgánico y malformaciones específicas. Proporcionando un enfoque en la mejora notable de la toma de decisiones clínicas al proporcionar una visión general completa de las fortalezas y limitaciones de la ecografía en diferentes anomalías y sistemas orgánicos. Estos datos permitirán tanto a los médicos como a los padres lograr un grado razonable de certeza con respecto a la toma de decisiones clínicas al evaluar los resultados del embarazo. (26)

La Rev. Bras. Ginecología. Obstet. En su artículo sobre los Factores asociados al diagnóstico falso de restricción del crecimiento fetal el cual, en su estudio, sobre las gestantes con diagnóstico falso de restricción del crecimiento fetal presentaron la validez de la estimación del peso fetal mediante un método basado en la altura uterina (regla de Johnson), no mostró ninguna diferencia estadística con la estimación ecográfica del cálculo del peso al nacer. Por tanto, debemos valorar los métodos clínicos en relación con este diagnóstico y no considerar sólo la ecografía, aunque sea el método más importante. (30)

La importancia de la precisión diagnóstica no solo decae en la bioética, sino en la justicia como lo menciona Niño Mora, diciembre de 2024, el cual destaca que el error médico puede surgir en cualquier etapa de la atención sanitaria, afectando a profesionales de todas las especialidades y teniendo graves repercusiones en pacientes y sus familias. En el ámbito de la medicina genética, los errores diagnósticos son especialmente críticos, destacando la necesidad de precisión y la importancia de un enfoque multimodal. (27)

7 CONCLUSIONES

En conclusión, este estudio ha demostrado que existen varios factores que interfieren en el diagnóstico preciso de malformaciones congénitas durante el periodo gestacional. La utilización de ecografía como único método de diagnóstico, la falta de sensibilidad y especificidad, los errores médicos, los artefactos, los factores técnicos, la obesidad materna y la gestación gemelar son algunos de los factores que pueden afectar la precisión del diagnóstico.

Los resultados de este estudio también destacan la importancia de utilizar una estrategia combinada de pruebas como ecografías detalladas, análisis bioquímicos pruebas sérica y genéticas, para mejorar la precisión diagnóstica aumentando la confiabilidad significativamente, mejorando los marcadores ultrasonográficos individuales.

Se ha evidenciado que los errores en el diagnóstico prenatal pueden tener consecuencias negativas, tanto físicas como psicológicas no solo para el bienestar del feto, sino también la salud emocional de los padres, generando altos niveles de estrés y ansiedad por la incertidumbre de la salud del bebé y la posibilidad de enfrentar una enfermedad congénita, llevándolos a decisiones inapropiadas, intervenciones innecesarias o falta de atención en los casos o condiciones que lo requieran.

Es fundamental que los profesionales de la salud sean conscientes de los factores que interfieren en el diagnóstico preciso y tomen medidas para minimizarlos, que estén adecuadamente capacitados y actualizados en las técnicas de diagnóstico y utilicen protocolos de calidad para minimizar los errores y garantizar la precisión de los resultados. De esta manera, se puede garantizar el bienestar del feto y la madre y prevenir complicaciones graves que puedan surgir debido a un mal diagnóstico.

Con base en los hallazgos obtenidos, uno de los resultados fundamentales para este proyecto es la elaboración de una guía educativa dirigida a los padres sobre los errores más comunes en el diagnóstico por ecografía obstétrica, donde se incluye información clara y accesible sobre los tipos más comunes de errores diagnósticos, sus posibles causas y lo más importante las estrategias para su manejo y prevención.

8 RECOMENDACIONES:

- A lo largo de esta investigación se ha identificado una limitación significativa en la metodología empleada, la falta de entrevistas o encuestas a madres que han experimentado errores de diagnóstico prenatal, aunque se realizó un análisis exhaustivo de la literatura y se revisaron casos documentados, la experiencia directa a las madres afectadas podría haber proporcionado una perspectiva real, escuchar sus testimonio permitiría entender mejor el impacto emocional y psicológico que estos errores pueden tener en sus vidas.
- Realizar entrevistas a los profesionales involucrados en el diagnóstico prenatal y conocer su percepción frente a los errores diagnósticos más comunes, así como las circunstancias que pueden llevar a estos fallos.
- Comparar los resultados de las imágenes ecográficas que presentan errores y aquellas que han sido correctamente interpretadas, esta comparación podría haber proporcionado informaciones importantes sobre patrones visuales y características específicas

9 PRESUPUESTO

TABLA 3

La tabla 3 presenta los recursos y financiación necesarios para llevar a cabo este proyecto de tesis. en ella se detallan los recursos humanos, materiales y financieros necesarios, así como las fuentes de financiamiento y el presupuesto detallado unitario dando un valor total para el proyecto.

TABLA 3: RECURSOS REQUERIDOS

FUENTE: ELABORACION DE AUTORES

| 1. RECURSOS Y FINANCIACIÓN | | | | | | |
|----------------------------------|--|--------------------|----|-------------------------|-------------|---------------------------|
| RECURSOS REQUERIDOS | CANTIDAD REQUERID A Horas / Número | DISPONIBILIDA D | | RECURSOS NO DISPONIBLES | | |
| | | Sí | No | Valor unitario | Valor total | Fuente de financiación |
| Recurso humano | 110 horas | X | | 30.000 | 3.300.000 | privado |
| Servicios técnicos y asesoría | 20horas | X | | 80.000 | 1.600.000 | privado |
| Equipos | 3 computadores | x | | 3.000.000 | 9.000.000 | privado |
| Gastos operacionales | Impresiones y copias | | X | | | |
| Impresos y publicaciones | folletos | X | | 20.000 | 60.000 | propia |
| Participación en eventos | No aplica | | X | | | |
| Materiales e insumos | varios | X | | | | |
| Otros | No aplica | | X | | | |

| | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|--|--|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Elaboración del documento | | | | | X | X | X | X | X | X | X | X | X | X | X | X |
| Clasificación de la información | | | | | X | X | X | | | | | | | | | |
| Redacción y revisión | | | | | | | | | | | | | | X | X | X |
| Análisis e interpretación de datos | | | | | X | X | x | | | | | | | | | |
| Mejoramiento del primer trabajo | X | X | | | | | | | | | | | | | | |
| Ejecución (desarrollo del proyecto: trabajo de campo, análisis de resultados) | | | | | | | X | X | X | X | X | X | | | | |
| Difusión (protección y socialización de los resultados del proyecto) | | | | | | | | | | | | | X | X | X | X |

11 REFERENCIAS

- 1) Cabrera Lozada Carlos. Aspectos bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Obstet Ginecol Venez [Internet]. 2008 Sep [citado 2025 Abr 16]; 68(3): 141-143. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322008000300001&lng=es.
- 2) Catalina Ortiz astorquiza, Daniela G, arbelaez- responsabilidad medica por los errores en diagnosticos prenatales en casos de malformación Bogotá D.C 2013. Disponible en: <https://repository.javeriana.edu.co/bitstream/handle/10554/10076/GomezArbelaezDaniela2013.pdf?sequence=1>
- 3) Malvácea T. Robert nelson- Errores más frecuentes en la interpretación de resultados en exámenes de ecografía en gestantes atendidas en el hospital Laura Esther Rodríguez Dulanto- supe 2022 (2), disponible en: <https://repositorio.unheval.edu.pe/handle/20.500.13080/9070>
- 4) Guía de Asistencia Práctica de la Sección de Ecografía Obstétrico-ginecológica de la SEGO (Actualización mayo de 2019), disponible en: <file6458bf943f018.pdf> (servicioapps.com)
- 5) . Instituto Nacional de Imágenes Biomédicas y Bioingeniería (NIBIB). Ultrasonido. Nacional Institutes of Health (NIH). Sin fecha de publicación. 18 oct 2024. Disponible en: <https://www.nibib.nih.gov/espanol/temas-cientificos/ultrasonido#pid-1981>
- 6) PostDICOM. Ultrasonic Imaging. PostDICOM. Sin fecha de publicación. 18 oct 2024. Disponible en: <https://www.postdicom.com/es/blog/ultrasound-imaging>
- 7) Peña Mancebo O, Romero Portelles L, Reyes Reyes E, Hernández Almaguer B, Henrique Rodríguez K. Ultrasonografía fetal en el diagnóstico prenatal del primer trimestre del embarazo, resultados de seis años. Revista Zoolo-Médico-Marinello. 2017; [citado 23 de febrero de 2017]; 19(2). Disponible en: <file:///C:/Users/lelic/Downloads/1057-2603-1-PB.pdf>
- 8) De Agostini M, González J, Cordano C. Estudios ecográficos de rutina en el control del embarazo. En: Brito A, Alonzo I, Cordano C, Garat F, Marcelo DA, editores. Guías para la aplicación clínica del ultrasonido obstétrico y ginecológico. Uruguay: Unidad de Ecografía Ginecotocológica y Medicina Fetal; 2020. p. 3- [citado 10 Jun 2021]. Disponible en: https://www.ginecotologicab.hc.edu.uy/images/GUIA_ULTRASONIDO-OBSTETRICO_Y_GINECOLOGICO-URUFARMA_2020.pdf
- 9) Goel A, Ndegwa D, Yap J, et al. Ecografía prenatal de las 11-13 semanas. Artículo de referencia, Radiopaedia.org (consultado el 19 de octubre de 2024) <https://doi.org/10.53347/rID-55478>
- 10) Sociedad Argentina de Ecografía y Ultrasonido (SAEU). Doppler en Ginecología y Obstetricia. SAEU; [sin fecha de publicación]. [citado [14 de octubre de 2024]]. Disponible en: <https://saeu.org.ar/docs/doppler/gineco/doc8.pdf>
- 11) International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Guidelines for Ultrasound Examination in Obstetrics and Gynecology [en línea]. Londres: ISUOG; 2020 [citado 14 Oct 2024]. Disponible en: <https://www.isuog.org/static/uploaded/b842cf8a-944a-462a-94aa8a97843e4442.pdf>
- 12) Kurjak A. 3D/4D Sonography. *Journal of Perinatal Medicine*. 2017;45(6): 639-641. <https://doi.org/10.1515/jpm-2016-0431>
- 13) Quirónsalud. Ecografía de alta resolución en la semana 20 del embarazo [en línea]. Quirónsalud; [sin fecha de publicación] [citado 18 Oct 2024]. Disponible en: <https://www.quironsalud.com/embarazomaternidad/es/etapas/embarazada/segundo-trimestre/semana-20-ecografia-alta-resolucion>

- 14) Clínica Universidad de Navarra (CUN). Ecografía ginecológica [en línea]. Clínica Universidad de Navarra; [sin fecha de publicación] [citado 14 Oct 2024]. Disponible en: <https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/pruebas-diagnosticas/ecografia-ginecologica#:~:text=Ecograf%C3%ADa%20de%20alta%20resoluci%C3%B3n,-Permite%20el%20diagn%C3%B3stico&text=Permite%2C%20asimismo%2C%20identificar%20lesiones%20fetales,y%20de%20la%20gestaci%C3%B3n.>
- 15) Promedco. Equipos médicos para ecografía obstétrica [en línea]. Promedco; [sin fecha de publicación] [citado 14 Oct 2024]. Disponible en: <https://www.promedco.com/noticias/equipos-medicos-para-ecografia-obstetrica#:~:text=Gracias%20a%20este%20procedimiento%20de,anat%C3%B3micas%20del%20sistema%20reproductor%20femenino.>
Dr. Guillermo Ripoll Humet - Ginecología y Obstetricia
- 16) Editado el: 21-09-2023 por: Marga Marquès Disponible en: Diagnóstico prenatal: qué es, síntomas y tratamiento | Top Doctors
- 17) Aguilar Vera Francisco-Otorrinolaringología Editado el: 21-09-2023, disponible en: Malformaciones congénitas: qué es, síntomas y tratamiento | Top DoctorsN
- 18) ATALBEN-página web (2024) disponible en: Italfarmaco: Laboratorio experto en Salud de la Mujer -Natalben
- 19) García, Francisco María (26 octubre, 2023) - Licenciado en Derecho y abogado. Redactor de textos jurídicos-Errores de diagnóstico durante el embarazo, disponible en: Errores de diagnóstico durante el embarazo - LegalToday
- 20) EGENIC ABORTION: (25/09/2023) EL ABORTO EUGENÉSICO: ENTRE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y EL CONSENTIMIENTO DESINFORMADO
<https://aebioetica.org/revistas/2023/34/112/279.pdf>
- 21) OMS. Organización Mundial de la Salud. Para que cada bebé cuente: auditoría y examen de las muertes prenatales y neonatales [Making every baby count: audit and review of stillbirths and neonatal deaths] [Internet]. Disponible en <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/258699/WHO-RHR-16.11>
- 22) Moya y Dehollainz, (2024). Cuidados paliativos y psicología perinatal en familias con diagnóstico de anencefalia: un aporte desde las ciencias de la salud. <https://repositorio.uca.edu.ar/bitstream/123456789/18210/4/cuidados-paliativos-psicologia.pdf>
- 23) S Kate Alldred ¹, Yemisi Takwoingi ², Boliang Guo ³, Banderín de María ⁴, Jonathan J Deeks ², James P. Neilson ⁵, Zarko Alfirevic ¹ (15 marzo,2017) **Pruebas de ultrasonido del primer trimestre, solas o en combinación con las pruebas de suero del primer trimestre para la detección del síndrome de Down**
Pruebas de ultrasonido del primer trimestre, solas o en combinación con las pruebas de suero del primer trimestre para la detección del síndrome de Down - PubMed
- 24) Pasquale, Giuseppe Macri ¹, Valentina Tosto ², Valentina Tsbizova ³, Arun Meyyazhagan ^{2,3,4}, Gian Carlo Di Renzo. (marzo 2023) **Angustia psicológica de los padres por la falta de diagnóstico del síndrome de Down en el cribado prenatal: un hecho raro, pero aún real - Un informe de caso y revisión de la literatura.** Angustia psicológica de los padres por la falta de diagnóstico de síndrome de Down en el cribado prenatal: una ocurrencia rara, pero aún real - Informe de caso y revisión de la literatura - PubMed
- 25) Buijtendijk MFJ, Bet BB, Leeftang MMG, Shah H, Reuvekamp T, Goring T, Docter D, Timmerman MGMM, Dawood Y, Lugthart MA, Berends B, Limpens J, Pajkrt E, van den Hoff MJB, de Bakker BS (09 mayo 2024)
Precisión de la ecografía del primer y segundo trimestre para identificar anomalías fetales en embarazos de bajo riesgo y no seleccionados

Precisión de la ecografía del primer y segundo trimestre para identificar anomalías fetales en embarazos de bajo riesgo y no seleccionados | Cochrane

- 26) Eliel Kedar Sade ¹, Daniel Lantsberg ^{2,3}, Moriel Tagar Sar-El ⁴, Sheizaf Gefen ^{5,6}, Eldad Katorza ^{6,7} (marzo de 2024) **Disparidades entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia en los embarazos que resultan en pérdida fetal.**
Disparidades entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia en embarazos que resultan en pérdida fetal - PubMed
- 27) Niño Mora, D. M., Florez, D. L., Lubo, M. P., Guardiola Riveros, M. A., Granada Copete, A. M., Forero Amézquita, S., Ramírez, L., Rojas Arbelaez, L., & Celis Regalado, L. G. Errores diagnósticos: reflexiones sobre la importancia de la precisión en medicina genética. *Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos*, 8(4), 17–31. <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v8i4.768>
- 28) Anne Debost-Legrand ¹, Hélène Laurichesse-Delmas, Christine Francannet, Isabelle Perthus, Didier Lémer, Denis Gallot, Françoise Vendittelli (marzo 2014) **Diagnósticos morfológicos falsos positivos en la exploración de anomalías: problema marginal o real, un estudio de cohorte basado en la población.**
Falsos positivos en el diagnóstico morfológico en la exploración de anomalías: problema marginal o real, un estudio de cohorte poblacional - PubMed
- 29) Eliel Kedar Sade ¹, Daniel Lantsberg, Moriel Tagar Sar-El, Sheizaf Gefen, Eldad Katorza (marzo 2024) **Disparidades entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia en los embarazos que resultan en pérdida fetal.**
Disparidades entre los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia en embarazos que resultan en pérdida fetal - PubMed
- 30) L Bottelli ¹, V Franzè ¹, G Tuo ², F Buffelli ³, D Paladini ¹ (7 abril 2023) **Detección prenatal de cardiopatías congénitas a las 12-13 semanas de gestación: análisis detallado de los casos de falsos negativos.** Detección prenatal de cardiopatías congénitas a las 12-13 semanas de gestación: análisis detallado de casos falsos negativos - PubMed
- 31) Sarris I, Ioannou C, Chamberlain P, et al. Variabilidad intra e interobservador en mediciones ecográficas fetales. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39: 266–273. [DOI] [PubMed] [Google Académico.
- 32) Dudley N. J. (2021). The management of error in ultrasound fetal growth monitoring. *Ultrasound (Leeds, England)*, 29(1), 4–9. <https://doi.org/10.1177/1742271X20945749>
- 33) Manuscrito del Autor; disponible en PMC: 17 de septiembre de 2014. Publicado en su forma final editada como: *Fetal Diagn Ther*. 17 de septiembre de 2013