

# RECONOCIMIENTO Y MANEJO DE MALFORMACIONES FETALES

**Dres. Jorgelina Iglesias; Juan Van der Velde; Mónica Rittler; Alejandro Dinerstein; Silvia Spinelli; Lic. Silvana Naddeo.**

Grupo de Trabajo de Diagnóstico Prenatal.  
Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.

## Introducción

Los progresos en el diagnóstico y tratamiento antenatales nos enfrentan al "feto como paciente", obligándonos a una aproximación global e interdisciplinaria en lo que respecta a diagnóstico, pronóstico y decisión terapéutica.

El diagnóstico y el seguimiento de embarazadas con fetos portadores de patología constituyen una situación conflictiva, tanto para la familia como para el equipo de salud. La práctica de la medicina fetal implica una posición ética que debiera basarse en el respeto por la decisión de la pareja involucrada, aunque entre en contradicción con las posturas éticas oficiales o de los integrantes del equipo de salud interviniente, la cual, además, reaseguraría a la familia la honestidad sobre la información diagnóstica y pronóstica que les es brindada.

## Objetivo

Con el objetivo de lograr la cooperación entre los especialistas relacionados con el cuidado pre y posnatal inmediato de estos niños, se convino la formación de un grupo interesado en el manejo de estos problemas en el H.M.I.R. Sardá, cuyo propósito es tratar de mejorar la seguridad en el diagnóstico de las malformaciones fetales y establecer normativas de seguimiento. Entre los objetivos deben incluirse aspectos que conciernen a médicos de distintas especialidades, psicólogos, enfermeras, técnicos de laboratorio, asistentes sociales y, lo más importante, a las mujeres embarazadas y sus familias.

Los objetivos se analizarán desde dos contextos: diagnóstico y manejo.

### 1. Diagnóstico

1.1. La intención es delinear una normativa de diagnóstico para un

servicio de detección de anomalías fetales. Existe, además, la necesidad de desarrollar docencia, investigación y capacidades especiales.

1.2. Todas las áreas de diagnóstico deben ser capaces de realizar el *asesoramiento inmediato* de las anomalías fetales y estar preparadas para la búsqueda de otras opiniones de diagnóstico y tratamiento.

1.3. Es deber del equipo interviniente en diagnóstico antenatal, no sólo trabajar conjuntamente y crear un plan racional de seguimiento, sino también *comunicarse comprensivamente con los familiares*, explicándoles las implicancias y los resultados de los distintos estudios que se proponga realizar.

1.4. Conformación del equipo central y de apoyo: el *grupo central* está conformado por obstetras, neonatólogos, ecografistas, psicólogos y genetistas. El *grupo de apoyo* no es restringido, sino que sus integrantes se adecuarán a las necesidades. (Por ejemplo, interconsultores de diferentes especialidades).

1.5. No contamos con un especialista en *costos* para estimar los gastos extras que se crearían, pero es dable pensar que se requerirá de un recurso económico extra. Sin embargo, creemos que un eventual gasto especial en este tipo de seguimiento resulta una buena inversión, dado que mejoraría el manejo de embarazo y parto, anticiparía algunas eventuales complicaciones, daría respuesta rápida en caso de necesidad de urgente atención médica o

quirúrgica posnatal, y ofrecería sustanciales mejoras en lo que respecta a morbilidad materna y neonatal.

1.6. Estudios recomendados en embarazos con *bajo riesgo* de patología fetal:

1.6.1. Las malformaciones estructurales fetales son una causa mayor de morbimortalidad. Es necesario buscarlas en todos los embarazos, máxime si se tiene en cuenta que en la mayoría de los casos (80%) ocurren en ausencia de factores recono-

***El diagnóstico y el seguimiento de embarazadas con fetos portadores de patología constituyen una situación conflictiva, tanto para la familia como para el equipo de salud.***

cidos de riego. El *examen ecográfico* es, en nuestro medio y actualmente, el principal método de diagnóstico. Puede alcanzar un alto nivel de detección y debería estar disponible para las pacientes, en algún momento del segundo trimestre. Se considera actualmente que la mínima edad gestacional que puede proveer máxima información se encuentra entre las 18 y 20 semanas.

1.6.2. En otros centros se encuentran disponibles otros medios de screening, como el dosaje de alfa feto proteína y el triple test a las 16 semanas, para la detección de patología del tubo neural y anomalías cromosómicas, entre otros.

1.6.3. Otras técnicas aplicables en casos específicos son: biopsia de vellosidades coriales, amniocentesis, ecografía precoz, cordocentesis y biopsia de tejidos fetales.

1.7. Embarazo con *alto riesgo* de patología fetal: En este grupo, numéricamente reducido de pacientes, el control debe dirigirse hacia la búsqueda de una patología específica. Esta categoría incluye:

- Antecedentes de patología fetal en un embarazo anterior o infertilidad.
- Historia familiar de patología genética identificable por técnicas de diagnóstico prenatal.
- Enfermedad materna coexistente y potencialmente teratogénica, por ej. diabetes, hipertensión, enfermedad renal e infecciones virales.
- Drogas, alcohol y ciertos medicamentos.
- Complicaciones del embarazo como RCIU, oligo o polihidramnios.
- Mujeres de más de 35 años de edad.

Deben recomendarse, además, medidas preventivas y asesoramiento preconcepcionales, así como el control precoz del embarazo.

## 2. Seguimiento:

2.1. Una vez que se sospecha de una anomalía fetal, es requerimiento fundamental para un buen control, una estrecha comunicación entre los integrantes del grupo central y los potencialmente incluidos en el seguimiento pre y posnatal. Los integrantes del grupo central deben tener disponibles los nombres de los eventuales interconsultores del grupo de apoyo, para consultarlos cuando sea necesario.

2.2. Se debe dar la oportunidad a la madre y a la familia para consultar a cualquiera de los especialistas rela-

***Se debe dar la oportunidad a la madre y a la familia para consultar a cualquiera de los especialistas relacionados con el manejo del embarazo y el cuidado posnatal del bebé.***

cionados con el manejo del embarazo y el cuidado posnatal del bebé.

## 3. Acciones específicas

3.1. El primer y más importante paso es establecer un *diagnóstico* lo más firme posible. El estudio ecográfico repetido puede ser necesario, por lo que debe disponerse del tiempo y de los recursos apropiados. De la misma manera, debería poder disponerse de otras técnicas, como amniocentesis o cordocen-

tesis.

3.2. Los especialistas relacionados a la patología en cuestión deben ser informados, de manera que pueda establecerse un plan de manejo para el resto del embarazo y pueda sugerirse vía de parto y control posnatal.

3.3. Las entrevistas entre obstetras, otros especialistas y la familia deben realizarse de manera tal que los familiares comprendan la patología fetal y las opciones de seguimiento para el resto del embarazo.

3.4. Es importante que los obstetras primariamente involucrados con la paciente continúen en relación con ella, aun cuando se haya solicitado asesoramiento a especialistas.

## 4. Alternativas de acción

4.1. Tratamiento prenatal: el tratamiento prenatal requiere procedimientos invasivos que sólo pueden hacerse en centros especializados.

4.2. Continuación del embarazo y tratamiento posnatal: en este caso, debe organizarse el manejo de tal forma que los elementos que puedan requerirse para el tratamiento posnatal estén disponibles, así como asegurarse del lugar y de la forma de derivación y que el parto se realice en el lugar más cercano posible a la unidad de seguimiento.

4.3. Interrupción del embarazo: esta alternativa no se encuentra disponible en nuestro medio, aunque en otros lugares sea una alternativa válida.

## 5. Anatomía patológica

5.1. Debe disponerse de un *patólogo perinatal* para el examen correspondiente, cada vez que se produzca un óbito fetal por malformaciones o patología prenatal.

5.2. En casos en que sea necesario, muestras de sangre materna y tejido fetal deben ser examinados para TORCH y parvovirus; deben realizarse estudio cromosómico, radiografías y fotografías del feto.

***Debe disponerse de un patólogo perinatal para el examen correspondiente, cada vez que se produzca un óbito fetal por malformaciones o patología prenatal.***

5.3. El propósito de estos estudios es múltiple: primeramente, la confirmación de la anomalía; segundo, la detección de cualquier anomalía que pudiera estar relacionada con procedimientos invasivos: tercero, definición del diagnóstico etiológico, de manera que los familiares sean informados sobre la posibilidad de recurrencia.

## Conclusión

Creemos que estas recomendaciones, en caso de ser implementadas, conducirán a una mejora en la seguridad y en la sensibilidad del diagnóstico prenatal. Una mayor cooperación e intercambio de información permitirán un manejo integral más ra-

cional de embarazos con patología fetal.

## Bibliografía

- Members of the Joint Study Group on Fetal Abnormalities: Recognition and management of fetal abnormalities. Archives of Disease in Childhood 64: 971-976, 1989.
- Vial M. L'acueil d'un nouveau-né différent. XXIV Journées de Médecine Périnatale, Vittel, 1994.
- Aronowitz J. Le deuil-accompagnement des parents. XXIV Journées de Médecine Périnatale, Vittel, 1994.
- Sirol F. La psychiatrie en Médecine Foetale. Psychiatrie Française Vol. 25, 3: 66-73, 1994.

La humanidad sólo está indefensa allí donde carece de experiencia o memoria.

ELÍAS CANETTI  
(PREMIO NOBEL DE LITERATURA)