



Revista cubana de  
**Genética**  
**COMUNITARIA**

**Detección de defectos congénitos por ultrasonido durante  
el diagnóstico prenatal**

Spotting congenital defects via ultrasonography during prenatal  
diagnosis

## Detección de defectos congénitos por ultrasonido durante el diagnóstico prenatal

Spotting congenital defects via ultrasonography during prenatal diagnosis

Maria Beatriz Iglesias Rojas<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-4816-9027>

Lourdes María Moreno Plasencia<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2379-4208>

Lourdes Llambía Rodríguez<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9971-5537>

Caridad Pérez Martínez<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8970-1705>

Leisy Saínez Padrón<sup>1</sup> <https://orcid.org/000-0002-94072923>

<sup>1</sup>Centro Provincial de Genética Médica, Hospital Pediátrico Provincial “Pepe Portilla”. Pinar del Río, Cuba.

<sup>2</sup>Policlínico “Raúl Sánchez” de Pinar del Río. Cuba.

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

### Resumen

**Introducción:** El diagnóstico prenatal de defectos congénitos por ultrasonido modificó radicalmente el manejo de los embarazos y los resultados perinatales y, en muchas ocasiones conduce a la pareja a tomar la decisión de abortar.

**Objetivo:** Describir los hallazgos del diagnóstico prenatal en la detección de defectos congénitos por ultrasonido.

**Método:** Se realizó un estudio longitudinal, retrospectivo, descriptivo de corte transversal, a partir de los registros de defectos congénitos de la base de datos del Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. El universo estuvo constituido por 33 716 gestantes captadas en la Provincia Pinar del Río, 2011-2016 y la muestra por 573 en las que se diagnosticó en el feto algún tipo de defecto congénito.

**Resultados:** Del total de gestantes captadas en la provincia, el 1,69 % presentaron fetos con una o más malformaciones congénitas, a todas se le ofreció asesoramiento genético. Las malformaciones más frecuentes según su aparición fueron las cardiovasculares, renales y defectos del tubo neural. Posterior al asesoramiento, el 71,12 % de las gestantes solicitaron la terminación voluntaria del embarazo y 28,27 % decidieron continuar la gestación. En el 99,82 % de las gestantes que optaron por la terminación voluntaria del embarazo se comprobó el defecto congénito en la necropsia.

**Conclusiones:** El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas y su posterior atención, contribuye a mejorar los indicadores de mortalidad fetal, perinatal e infantil del territorio.

**Palabras clave:** defecto congénito; ultrasonido; diagnóstico prenatal; asesoramiento genético.

## ABSTRACT

**Introduction:** Prenatal diagnosis of congenital defects via ultrasonography has radically changed the management of pregnancies and perinatal results, and on many occasions it has led couples to take the decision of terminating the pregnancy.

**Objective:** Describe the findings of prenatal diagnosis related to detection of congenital defects via ultrasonography.

**Method:** A cross-sectional longitudinal descriptive retrospective study was conducted based on records of congenital defects contained in the database of the Provincial Center for Medical Genetics of Pinar del Río. The study universe was 33 716 pregnant women recruited in the province of Pinar del Río in the period 2011-2016, from whom a sample of 573 was selected whose fetuses were diagnosed with some sort of congenital defect.

**Results:** Of the total pregnant women recruited in the province, 1.69% carried fetuses with one or more congenital malformations. All of these women were offered genetic counseling. The most common malformations according to their frequency of occurrence were cardiovascular, renal and neural tube defects. Upon the counseling, 71.12% of the pregnant women opted for voluntary termination, whereas 28.27% decided to go on with their pregnancy. In 99.82% of the pregnant women who opted for voluntary termination, necropsy examination confirmed the congenital defect diagnosed.

**Conclusions:** Prenatal diagnosis of congenital malformations and their eventual care contribute to lower fetal, perinatal and infant mortality indicators in the territory.

**Keywords:** congenital defect; ultrasound; prenatal diagnosis; genetic counseling.

Recibido: 19/02/2019

Aceptado: 14/08/2019

## Introducción

Las malformaciones congénitas (MC) tienen un gran impacto en la morbilidad y la mortalidad pediátricas. Ocupan los primeros puestos como causa de mortalidad infantil en países que han logrado disminuir la mortalidad por causas infecciosas y perinatales. Se estima que su prevalencia mundial oscila entre 4-9 ‰ nacimientos.<sup>(1,2,3,4,5,6)</sup> En Cuba, en el año 2017 las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas ocuparon la segunda causa de muerte en menores de 1 año, con 108 fallecidos para una tasa de mortalidad infantil (TMI) de 0,9 ‰ nacidos vivos.<sup>(7)</sup>

A partir de la década de los 80 del siglo XX en Cuba es posible de evaluar ultrasonográficamente los embarazos desde sus inicios, a través del programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos.<sup>(3)</sup>

El advenimiento del diagnóstico prenatal (DPN) modificó radicalmente el manejo de los embarazos y los resultados perinatales, proporcionando tranquilidad a la angustia de los padres al verificar que el feto se encuentra en óptimas condiciones. El DPN supone en muchas ocasiones la decisión de abortar el feto malformado o con un defecto que se traduce en mala calidad de vida, con implicaciones sociales.<sup>(2)</sup>

En Cuba se utiliza el término asesoramiento genético (AG) y no “consejo genético”, porque precisamente el enfoque de este es no directivo, su premisa es dar toda la información posible, ayudar a comprender la situación en la que se encuentra y, sobre todo, no influir en las partes interesadas.<sup>(2,3)</sup>

Los aspectos éticos del AG establecen que la aplicación del conocimiento genético se tiene que llevar a cabo respetando los principios generales de la ética médica de: autonomía, beneficencia, la no maleficencia, proporcionalidad y justicia, y se identifican los principales problemas éticos en la práctica de la genética médica.<sup>(1,2)</sup>

En el sistema de salud cubano el Programa para la Atención Materno Infantil (PAMI) se encuentran bien estructurado y con una amplia cobertura poblacional, e incluye la pesquisa prenatal de enfermedades genéticas y defectos congénitos y dentro de la cual se circunscribe, a su vez, el programa de diagnóstico de defectos fetales por ultrasonido (US) del primer y segundo trimestre de la gestación. El objetivo de la investigación fue describir los hallazgos del diagnóstico prenatal en la detección de defectos congénitos por ultrasonido en Pinar del Río y la

consecución del embarazo posterior al asesoramiento genético. La investigación permitirá mejorar las estrategias de salud en la provincia y disminuir la tasa de mortalidad infantil.

## Métodos

Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo y transversal, de los resultados del Programa de DPN de Defectos Congénitos en la provincia Pinar del Río, en el periodo comprendido entre los años 2011-2016, a partir de la revisión de los informes estadísticos anuales y los registros de defectos congénitos, conservados en base de datos en el Centro Provincial de Genética Médica. El universo estuvo constituido por 33 716 gestantes captadas en este periodo y la muestra por 573 en las que se diagnosticó en el feto algún tipo de defecto congénito. Para la investigación se tuvieron en cuenta como criterios de inclusión que fueran gestantes captadas en el periodo estudiado, con diagnóstico prenatal ultrasonográfico de algún defecto congénito y que vivieran en la provincia; se excluyeron aquellas gestantes que residían en otra provincia, aunque se les realizara el diagnóstico en el centro que desarrollaba la investigación. Para la recolección de los datos se utilizó una encuesta diseñada al efecto en Microsoft Excel ([anexo](#)). El resultado de los datos se expresó en valores porcentuales, los cuales se resumieron en tablas. Se realizaron comparaciones con investigaciones similares recogidas en la literatura nacional y extranjera.

## Resultados

En la provincia Pinar del Río al 100 % de gestantes captadas en el periodo analizado se les realizaron los ultrasonidos correspondientes en cada etapa del embarazo. Fueron diagnosticados defectos congénitos por ultrasonido al 1,69 % (tabla 1).

**Tabla 1** - Diagnóstico prenatal por ultrasonido a embarazadas captadas en Pinar del Río. 2011-2016

Embarazadas	2011	2012	2013	2014	2015	2016	No.	%
Sin diagnóstico de defectos congénitos x US	7068	6511	6179	6117	5058	2210	33 143	98,30
Con diagnóstico de defectos congénitos x US	153	113	121	94	77	15	573	1,69
Total	7221	6624	6300	6211	5135	2225	33 716	100

Fuente: Registro cubano de malformaciones congénitas (RECUMAC) de Pinar del Río.

De las MC diagnosticadas en la etapa prenatal (tabla 2) las más frecuentes fueron las cardiovasculares (18,15 %), seguidas en orden de frecuencia por las renales (14,83 %) y los defectos de cierre del tubo neural (11,69 %).

**Tabla 2 - Malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente**

Malformaciones	2011	2012	2013	2014	2015	2016	No.	%
Cardiovascular	24	28	16	15	12	9	104	18,15
Defectos del tubo neural	11	10	11	21	13	1	67	11,69
Renal	30	17	17	12	7	2	85	14,83
Digestiva	9	2	2	4	0	0	17	2,96
Sistema nervioso central	15	5	9	2	5	1	37	6,45
Hernia	0	2	2	1	1	2	8	1,39
Pared anterior	0	8	8	8	7	0	31	5,41
Otras	64	41	56	31	32	0	224	39,09
Total	153	113	121	94	77	15	573	100

Fuente: RECUMAC, Pinar del Río.

Durante la gestación se realizaron los ultrasonidos de seguimiento al feto en diferentes etapas, la mayor cantidad de malformaciones congénitas se diagnosticaron antes de las 20 semanas (46,07 %) (tabla 3).

**Tabla 3 - Edad gestacional al momento del diagnóstico de las malformaciones congénitas**

Edad gestacional (semanas) al momento del diagnóstico	2011	2012	2013	2014	2015	2016	No.	%
Hasta 13,6	16	11	15	7	5	3	57	9,94
14-19,6	40	46	42	30	44	5	207	36,12
20-24	50	44	50	44	20	6	214	37,34
25-26	47	12	11	12	8	1	91	15,88
> 27	0	0	3	1*	0	0	4	0,69
Total	153	113	121	94	77	15	573	100

\*Interrupción excepcional

Fuente: Registro provincial de malformaciones congénitas.

Cuando realizamos el DPN de un defecto congénito, se le ofrece asesoramiento genético a la gestante y su familia (tabla 4), teniendo siempre como premisa el enfoque no directivo de este. Del total de gestantes a las que se les ofreció asesoramiento genético, el 71,12 % optó por la terminación voluntaria del embarazo.

**Tabla 4 - Curso de la gestación después del asesoramiento genético**

Opción	2011	2012	2013	2014	2015	2016	No.	%
Terminación voluntaria del embarazo	106	29	101	83	77	15	411	71,12
No terminación voluntaria del embarazo	47	84	20	11	0	0	162	28,27
Total	153	113	121	94	77	15	573	100

Fuente: Registro provincial de malformaciones congénitas.

Luego de la interrupción del embarazo, el 100 % de los fetos fueron analizados en anatomía patológica en presencia de un genetista clínico, para corroborar el DPN y determinar la presencia de otros hallazgos. Los resultados de la concordancia entre los hallazgos anatomopatológicos y el diagnóstico prenatal se muestran en la tabla 5. En el 99,82 % coincidió el examen anatomopatológico con el diagnóstico prenatal y, de ellos, el 29,14 % se asoció con otras malformaciones no visibles por ultrasonido, entre las que se encontraban anomalías de la piel y el tejido tegumentario, el pie equino varo posicional, implantación baja de las orejas y del pulgar, microretrognatia, paladar hendido, subluxación de cadera, hipospadias y ano imperforado.

**Tabla 5** - Malformaciones congénitas, según comprobación del DPN y hallazgos de otros diagnósticos

Comprobación del diagnóstico prenatal y Gestaciones interrumpidas hallazgo de otros diagnósticos	No.	%
Diagnóstico comprobado sin otros hallazgos	405	70,68
Diagnóstico comprobado con otros hallazgos	167	29,14
Diagnóstico no comprobado	1	0,17
Total	573	100

Fuente: Registro provincial de malformaciones congénitas.

## Discusión

Los servicios de genética médica comenzaron en Pinar del Río en el año 1983, aunque no fue hasta 1997 que se consolidó el Programa de Genética Comunitaria. Al año siguiente de comenzarse la atención genética en la provincia se introdujo el estudio ultrasonográfico en el segundo trimestre de la gestación y, a partir de 2006, se el ultrasonido del primer trimestre (entre las 11 y las 13,6 semanas de gestación). Su principio básico consiste en establecer el diagnóstico de estructuras normales de posible visualización y de anomalía fetal. A partir de las 14 semanas de gestación se brinda la posibilidad de realizar el ultrasonido del segundo trimestre, específicamente, entre la semana 20 y 22 del embarazo, esto consolida aún más la capacidad diagnóstica que, unida a la experiencia de los ecografistas, permite la detección de defectos congénitos, lo cual facilita el asesoramiento genético a la pareja.<sup>(3)</sup>

Las cardiopatías congénitas son las MC más frecuentes en la especie humana. Su prevalencia ha aumentado significativamente de 0,6 por cada 1000 nacidos vivos en el periodo de 1930-1934, a 9,1 por cada 1000 nacidos vivos después de 1995.<sup>(3,4,6)</sup> En Cuba constituyen la principal causa de mortalidad infantil por defectos congénitos.<sup>(7)</sup>

Los defectos cardiovasculares mayores son responsables del 20 % de las muertes neonatales y cerca de la mitad de las muertes relacionadas a anomalías congénitas durante la infancia. Los

defectos del tubo neural afectan al encéfalo y la médula espinal y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes.<sup>(8,9,10,11)</sup>

En la gran mayoría de los casos el DPN proporciona tranquilidad a los padres sobre la salud óptima del feto; sin embargo, en los casos restantes la demanda del DPN conduce a la difícil decisión de proseguir con el embarazo de un feto con defectos congénitos o interrumpir el embarazo cuando este defecto sea grave. Es la toma de decisión la que ha provocado un debate ético en relación al derecho de decidir quién vive y quién no mediante el aborto eugenésico.<sup>(2)</sup>

La mortalidad en menores de 5 años con MC es la mejor estadística para tener una visión general del problema.<sup>(7)</sup>

A nivel mundial cada año mueren 610 000 niños menores de 5 años por una MC grave. En la mayoría de los países de América Latina las MC ocuparon el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año, al igual que en Cuba.<sup>(8,9,10,11,12,14,15)</sup>

La función del asesor genético es transmitir a la gestante y su familia toda la información relacionada con el defecto congénito diagnosticado en el feto, con un lenguaje claro, teniendo en cuenta los mecanismos involucrados en la producción del defecto y su posterior evolución. Es deber del médico proporcionar a la pareja elementos suficientes para tomar la decisión más acertada respecto al futuro de su descendencia.<sup>(7,16)</sup>

Del total de gestantes en las que se le diagnosticó al feto algún tipo de malformación congénita, el 71,12 % decidió la terminación voluntaria de la gestación y el 28,27 % decidió continuar con el embarazo. En todos los casos se trató de malformaciones que no presentaban compromiso para la vida ni comprometían su posterior calidad.

En el caso de los embarazos que continuaron, el seguimiento ultrasonográfico permitió un mejor manejo de la gestación y el parto, así como la preparación para los requerimientos médicos especiales y quirúrgicos del neonato permite al profesional de la salud planificar con mayor calidad la atención médica de la mujer embarazada y de su descendencia.<sup>(17,18)</sup>

Corroborar por anatomía patológica estos hallazgos se hace imprescindible para elevar la confiabilidad de este examen prenatal.<sup>(17,18,19)</sup>

En investigaciones realizadas en La Habana, la coincidencia entre el diagnóstico prenatal y la confirmación anatomopatológica fue del 82,41 %. De estos diagnósticos positivos, 133 casos revelaron hallazgos necrópsicos idénticos (81,1 %) y fueron las anomalías cerebroespinales y las cardiovasculares, las que mostraron mayor exactitud diagnóstica. En 31 casos se describieron hallazgos adicionales, para un 18,9 %, de ellos el 54,83 % tuvieron significado clínico.<sup>(17)</sup> Esto se corresponde con los resultados de esta investigación, donde en el 70,68 % de los casos se corroboró el diagnóstico.



En nuestro estudio, además del hallazgo principal se encontraron otras malformaciones asociadas en el 29,14 % de los casos, en correspondencia con investigación realizada en el Hospital Ginecobstétrico “Ramón González Coro” de La Habana, en el cual la mayoría de casos con anomalías adicionales asociados al diagnóstico prenatal fueron clínicamente significativos (54,83 %).<sup>(17)</sup>

El fallo del ultrasonido en la detección de una anomalía congénita, o un diagnóstico incorrecto, puede implicar el establecimiento erróneo del pronóstico fetal y/o tomar decisiones impropias que lleven a la terminación del embarazo. Por ello, es imprescindible contar con la comprobación anatomopatológica de los diagnósticos prenatales.<sup>(17,19)</sup>

Concluyendo, predominaron los defectos cardiovasculares, renales y por defectos de cierre del tubo neural. El mayor porcentaje de los diagnósticos de defectos congénitos se realizó antes de las 24 semanas de gestación. El asesoramiento genético es de vital importancia en la comprensión del defecto, su repercusión y la toma de decisión por parte de la pareja. La confirmación anatomopatológica de los defectos congénitos diagnosticados por ultrasonografía es indicador de la calidad diagnóstica. El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas y su posterior atención, contribuye a mejorar los indicadores de mortalidad fetal, perinatal e infantil del territorio.

## Referencias bibliográficas

1. Lantigua Cruz A, Martínez de Santelices CA. Programas de prevención de enfermedades genéticas. En: Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011. p. 373-401.
2. Taboada Lugo N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. Rev Hum Med. 2017[acceso: 20/01/2018];17(1). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hmc/v17n1/hmc02117.pdf>
3. Orraca Castillo M, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Sainz Padrón L, Sainz Padrón L, Morejón Hernández G. Programa de Diagnóstico Prenatal Ultrasonográfico de Defectos Congénitos en la provincia Pinar del Río. 2008-2010. Rev Cubana Genet Comunit. 2012[acceso: 20/01/2018];6(3). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revcubgencom/cgc-2012/cgc123c.pdf>
4. Teteli R, Uwineza A, Butera Y, Hitayezu J, Murorunkwere S, Umurerwa L, et al. Pattern of congenital heart diseases in Rwandan children with genetic defects. Pan Afr Med J. Sep 2014[acceso: 20/01/2018];19(3). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4335284/pdf/PAMJ-19-85.pdf>

5. Chaix MA, Andelfinger G, Khairy P. Genetic testing in congenital heart disease: A clinical approach. *World J Cardiol.* Feb 2016[acceso: 20/01/2018];8(2). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4766268/pdf/WJC-8-180.pdf>
6. Garcia Guevara C, Savio Benavides A, García Morejón C, Marantz P, San Luis R, Casanniga M, et al. Vistas ecográficas que no deben faltar durante las pesquisas de cardiopatías congénitas en el feto. *Dic 2013*[acceso: 20/01/2018];42(4). Disponible en: [http://www.fac.org.ar/1/revista/13v42n4/art\\_revis/revis01/guevara.php](http://www.fac.org.ar/1/revista/13v42n4/art_revis/revis01/guevara.php)
7. Ministerio de Salud Pública de Cuba. Anuario Estadístico de Cuba 2016. La Habana: CEDISAP; 2017[acceso: 20/01/2018]. Disponible en: [http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario\\_Stat%C3%ADstico\\_de\\_Salud\\_e\\_2016\\_edici%C3%B3n\\_2017.pdf](http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario_Stat%C3%ADstico_de_Salud_e_2016_edici%C3%B3n_2017.pdf)
8. Finkelstein JZ, Duhau M, Fasola ML, Escobar P. Mortalidad neonatal en Argentina. Análisis de situación de 2005 a 2014. *Arch argent pediatr.* Ago 2017[acceso: 20/01/2018];115(4). Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752017000400009](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752017000400009)
9. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M, Rivera Esquivel MC, Rivera Esquivel VC. La genética comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal. *Rev Ciencias Médicas.* 2013[acceso: 20/01/2018];17(3). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v17n3/rpr09313.pdf>
10. Oliva Rodríguez J. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones fetales. En: *Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica.* La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 3-18.
11. Yanes Calderón M, Mesa Suárez M, Marrero Escobedo D. Defecto del tubo neural. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* Ago 2017[acceso: 20/01/2018];43(1). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v43n1/gin10117.pdf>
12. Azan Pérez A, Clemente Fernández R, Romero Portelles L. Cinco años en el diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas en Las Tunas. *Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta.* 2017[acceso: 20/01/2018];42(2). Disponible en: [http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/download/1046/pdf\\_385](http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/download/1046/pdf_385)
13. Liberman EF, Getz KD, Lin AE, Higgins CA, Sekhavat S, Markenson GR, et al. Delayed Diagnosis of Critical Congenital Heart Defects: Trends and Associated Factors. *Pediatrics.* Ago 2014[acceso: 20/01/2018];134(2). Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/early/2014/07/23/peds.2013-3949.full.pdf>
14. Figueroa Calderón I, Saavedra Moredo D, De la Torres Sieres Y, Sánchez Lueiro M. Interrupciones de embarazo por causa genética. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 2012[acceso: 20/01/2018];38(4). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v38n4/gin02412.pdf>

15. Muñiz Rizo ME, Toledo Oramas D, Vanegas Estrada OR, Álvarez Ponce VA. Morbilidad Materna Extremadamente Grave en el Hospital Ginecobstétrico de Guanabacoa. La Habana, Cuba (2008-2012). Rev Cubana Obstet Ginecol. 2016[acceso: 20/01/2018];42(3). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2016000300007](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2016000300007)
16. Grether P, Armendares S. Ética, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal. México: Centro Médico ABC; 2017[acceso: 20/01/2018]. Disponible en: <http://colegiodebioetica.org.mx/publicaciones-web/grether-002.pdf>
17. Rivera Martínez VM, Llanusa Ruiz C, Sánchez Lombana R, Carrillo Bermúdez L, Rodríguez Peña L, Nodarse Rodríguez A, et al. Comparación entre el diagnóstico prenatal y anatomopatológico de las anomalías congénitas. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2007[acceso: 20/01/2018];33(1). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v33n1/gin03107.pdf>
18. Villela Cortes F, Linares Salgado JE. Diagnóstico genético prenatal y aborto. Dos cuestiones de eugenesia y discriminación. Rev Bioética y Derecho. Ene 2012[acceso: 20/01/2018];(24). Disponible en: [http://scielo.isciii.es/pdf/bioetica/n24/04\\_articulo3.pdf](http://scielo.isciii.es/pdf/bioetica/n24/04_articulo3.pdf)
19. Martínez Rubio A, Montes de Oca Delás L, Tissert Tamayo AI, Peña Castillo B, García Fournier G. Diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita. Estudio de dos años. Rev Inf Cient. 2016[acceso: 20/01/2018];95(3). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revinficie/ric-2016/ric163c.pdf>

### Anexo - Encuesta aplicada a las gestantes

1. Datos generales. Año:  
Captaciones de embarazo: \_\_\_\_\_  
Con diagnóstico ultrasonográfico de MC: \_\_\_\_\_  
Sin diagnóstico ultrasonográfico de MC: \_\_\_\_\_
2. Relación de malformaciones congénitas (MC)

Tipo de MC diagnosticadas	No.
Cardiovascular	
Defectos del tubo neural	
Renal	
Digestiva	
Sistema nervioso central	
Hernia	
Pared anterior	
Otras	
Total	

3. TG al momento del diagnóstico

4.

Edad gestacional (semanas)	No
Hasta 13,6	
14-19,6	
20-24	
25-26	
> 27	
Total	

5. Curso de la gestación después del asesoramiento genético

Embarazadas	No.
Sin diagnóstico de defectos congénitos x US	
Con diagnóstico de defectos congénitos x US	
Total	

6. Malformaciones congénitas, según comprobación del DPN y hallazgos de otros diagnósticos

Comprobación del diagnóstico prenatal y hallazgo de otros diagnósticos	Gestaciones interrumpidas	
	No.	%
Diagnóstico comprobado sin otros hallazgos		
Diagnóstico comprobado con otros hallazgos		
Diagnóstico no comprobado		
Total		

### Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

### Contribuciones de los autores

*María Beatriz Iglesias Rojas:* Idea original. Revisión bibliográfica, confección del instrumento a aplicar para la recolección de la información discusión y análisis de los resultados.

*Lourdes María Moreno Plasencia:* Colecta de datos a partir del instrumento. Procesamiento estadístico.

*Lourdes Llambía Rodríguez:* Discusión y análisis de los resultados.

*Caridad Pérez Martínez:* Ultrasonografista a cargo del diagnóstico de las MC. Discusión y análisis de los resultados.

*Leisy Saíz Padrón:* Procesamiento estadístico. Revisión y búsqueda bibliográfica.