



**Universidad de Valladolid**  
**Grado en Enfermería**  
**Facultad de Enfermería de Valladolid**



**Curso 2020-2021**  
**Trabajo de Fin de Grado**

# **ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN EL PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO**

**Estudiante: Marina Pérez Prieto**

**Tutor: Pedro Martín Villamor**

## **RESUMEN**

Las malformaciones o anomalías congénitas son defectos estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina; se desarrollan principalmente durante los tres primeros meses del embarazo y pueden llevar a secuelas importantes, incluso la muerte del concepto. La posibilidad de actuar sobre los factores externos o ambientales con el fin de evitar algunas de estas anomalías son la razón de este estudio bibliográfico.

El diagnóstico prenatal permite detectar y diagnosticar defectos congénitos mediante pruebas que se realizan principalmente entre la semana 6 y 13 de gestación.

Los defectos graves detectados pueden llevar a dilemas éticos en cuanto a la continuidad o no de la gestación. La legislación española sobre el aborto contempla la interrupción voluntaria del mismo antes de la semana 22 de gestación, en los siguientes supuestos: aborto terapéutico, ético o eugenésico.

La prevención es la herramienta principal que puede utilizar la enfermera para evitar o minimizar anomalías congénitas, incluso en el período preconcepcional, principalmente mediante Educación Sanitaria, lo que exige conocimiento tanto de los agentes externos o ambientales con capacidad teratogénica como de los programas de prevención de los Servicios de Salud.

**Palabras clave:** malformaciones, anomalías, congénitas, diagnóstico precoz, gestación, aborto, teratógeno, prevención.

## ÍNDICE

INTRODUCCIÓN .....	1
JUSTIFICACIÓN .....	2
OBJETIVOS .....	2
MATERIAL Y MÉTODOS .....	3
RESULTADOS Y DISCUSIÓN	
<b>1.</b> Alteraciones visibles en el primer trimestre de embarazo .....	4
<b>1.1</b> Pruebas diagnósticas no invasivas .....	5
<b>1.2</b> Técnicas invasivas de diagnóstico prenatal .....	6
<b>2.</b> Posibles causas de las malformaciones	
<b>2.1</b> Hábitos tóxicos .....	7
<b>2.2</b> Fármacos .....	9
<b>2.3</b> Herencias genéticas. Gen único o porción cromosómica. Cromosopatías numéricas y estructurales. ....	11
<b>2.4</b> Edad materna .....	14
<b>2.5</b> Virus, bacterias o parásitos .....	15
<b>3.</b> Aborto debido a anomalías congénitas	
<b>3.1</b> Aborto eugenésico .....	16
<b>3.2</b> Aborto espontáneo por anomalías .....	17
<b>4.</b> Intervenciones de enfermería para la prevención de anomalías .....	20
<b>5.</b> COVID-19 y anomalías congénitas .....	25
FORTALEZAS Y LIMITACIONES .....	26
CONCLUSIONES .....	27
BIBLIOGRAFÍA .....	29
ANEXOS	
• ANEXO 1	
• ANEXO 2	

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones o anomalías congénitas son defectos estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina. Se desarrollan principalmente durante los tres primeros meses del embarazo<sup>1</sup>.

La OMS estima que cada año unos 303.000 recién nacidos mueren durante el primer mes de vida debido a trastornos congénitos (aproximadamente el 7% del total de fallecimientos en recién nacidos).

Si nos centramos en Europa, los casos de muerte neonatal por anomalías congénitas suponen el 25% de los fallecimientos totales en recién nacidos<sup>1</sup>.

Las malformaciones congénitas forman un grupo variado de afectaciones de origen prenatal. Existen distintos tipos de anomalías según la causa que las produzca<sup>2</sup>:

- Anomalías cromosómicas
- Anomalías de gen único
- Afecciones ambientales durante el embarazo que afectan al bebé
- Combinación de problemas genéticos y ambientales
- Causas desconocidas

Dada la diversidad de las causas, las estrategias preventivas han de ser específicas, pero hay que tener en cuenta que las anomalías embrionarias causadas por factores genéticos a menudo son impredecibles y, por tanto, solo prevenibles cuando son agentes externos los que las originan.

Sin embargo, los defectos causados por factores ambientales pueden prevenirse con medidas de salud pública o de educación sanitaria. Campañas de vacunaciones o programas de educación sexual pueden contribuir a minimizar el riesgo de que factores teratógenos, físicos, químicos o biológicos terminen por causar daño irreparable al nuevo ser. Es aquí, por tanto, donde la enfermera o la matrona desde la atención primaria o la enfermería escolar pueden aportar intervenciones eficaces<sup>2</sup>.

Para asegurar que la gestación evolucione de la manera más favorable posible también es necesario llevar un control pregestacional para advertir a la madre de todo aquello que debe valorar a la hora de quedarse embarazada. Son muy importantes los consejos al inicio y en las primeras etapas de la gestación, ya que son períodos clave en la formación del futuro bebé.

## **JUSTIFICACIÓN**

Entre nuestra labor como enfermeras se encuentra educar a la población para que sean conscientes de su propia salud. Cuanto más sepa la población sobre su propia salud, mejor podrán hacerse responsables de ellos mismos y ayudarnos en nuestra tarea educativa.

En el caso de la mujer embarazada hay una gran labor educativa a lo largo de todo el proceso. Por eso este trabajo se centrará principalmente en aconsejar a la mujer embarazada durante las primeras 12 semanas de gestación. Prestaremos todos aquellos consejos que eviten o minimicen las anomalías producidas por factores externos que puedan ser controladas por la madre y reducir al máximo toda malformación congénita por estos tipos de factores.

Entre el 7 al 10% de las alteraciones congénitas están relacionadas con la exposición a factores ambientales que podrían haberse evitado con intervenciones adecuadas de los equipos de salud o con normativas, campañas o formación en salud pública. Solo esto justifica que abordemos el estudio de las malformaciones más frecuentes, sobre todo las evitables, y que trabajemos propuestas que desde la enfermería puedan llevarse a cabo tanto en los equipos de atención primaria como en la salud escolar<sup>4</sup>.

Por otra parte, aquellas anomalías que no se puedan evitar porque sean de origen genético o cromosómico deberían ser detectadas y puestas en conocimiento de los padres lo antes posible para que ello suponga una ayuda a la hora de tomar una decisión tan importante como continuar o no con la gestación<sup>4</sup>.

## **OBJETIVOS**

Proponer intervenciones de enfermería encaminadas a prevenir las malformaciones congénitas en el primer trimestre del embarazo.

### **Específicos:**

- Describir los principales factores ambientales que ocasionan estas malformaciones en el primer trimestre del embarazo.
- Definir las situaciones más frecuentes causantes de aborto por anomalías congénitas.
- Describir los factores etiológicos de los que derivan estas anomalías congénitas

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se ha realizado una revisión bibliográfica enfocada a analizar el papel de la enfermería en cuanto a la prevención de las malformaciones congénitas por factores ambientales.

Para realizar esta revisión se ha recurrido a las bases de datos Pubmed, Cochrane, Scientific Electronic Library Online (Scielo) y Biblioteca de la Universidad de Valladolid (BuVa), en los idiomas inglés y español. Así mismo se realizaron búsquedas en otras plataformas que fueron tanto bases de datos como páginas web oficiales.

Se realizó una búsqueda bibliográfica utilizando los términos MeSH, descritos en la tabla 1, unidas por los operadores booleanos “AND” y “OR”.

Tabla 1. Palabras clave. Términos DeCS y MeSH.

DeCS	MeSH
Malformaciones	“Malformations”
Anomalías	“Anomalies”
Congénitas	“Congenital”
Cromosomas	“Chromosomes”
Aborto	“Abortion”
Prevención	“Prevention”
CoVid	“CoVid”

Elaboración propia.

Las ecuaciones de búsqueda empleadas han sido:

- Malformations (OR Anomalies) AND Congenital.
- Malformations (OR Anomalies) AND Chromosomes
- Malformations (OR Anomalies) AND Abortion
- Malformations (OR Anomalies) AND Prevention
- Malformations (OR Anomalies) AND CoVid

Los artículos y documentos utilizados fueron seleccionados de acuerdo con los siguientes criterios:

- Documentos en lengua española y/o inglesa
- Documentos publicados en los últimos 15 años
- Artículos con texto de disponibilidad completa

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

### 1 Alteraciones visibles en el primer trimestre de embarazo

El diagnóstico prenatal permite detectar y diagnosticar un defecto congénito del embrión, es decir, cualquier anomalía tanto en su morfología, estructura, funcionalidad o a nivel molecular. Las pruebas a realizar en toda mujer embarazada, entre la semana 6 y 13 de gestación, son las siguientes<sup>5</sup>:

- La confirmación del embarazo y ver si hubiera posibilidad de estar en riesgo de tener algún problema de salud.
- Se hará un examen físico completo, que puede incluir el control del peso, de la presión sanguínea y examen pélvico y de los pechos. Durante el examen pélvico, el médico también controlará si tiene enfermedades de transmisión sexual.

Para confirmar el embarazo, es posible que deba hacerse un análisis de orina, que comprueba la presencia de la gonadotropina coriónica humana (HCG), que es la hormona indicadora de embarazo. La analítica permitirá también detectar proteínas, azúcar y signos de infección.

- Una vez que se haya confirmado el embarazo, la fecha de parto se calcula según la fecha de su último período menstrual. A veces, se hace una ecografía para ayudar a determinar la fecha.
- Con un análisis de sangre, se pueden comprobar:
  - Tipo de sangre y factor Rh. Si su sangre es Rh negativo y la de su pareja es Rh positivo, es posible que desarrolle anticuerpos que son peligrosos para su feto. Esto se puede prevenir por medio de una inyección de gammaglobulina anti-D que se aplica aproximadamente en la semana 28 del embarazo<sup>4</sup>.
  - Recuento de glóbulos rojos y hemoglobina (descartar anemia)
  - Serología de hepatitis B, sífilis y VIH
  - Inmunidad a la rubéola y la varicela
  - Marcadores de fibrosis quística y atrofia muscular espinal.

El sistema sanitario ahora ofrece de forma rutinaria pruebas de cribado para estas afecciones, aunque no existan antecedentes familiares<sup>4</sup>.

- Ecografía: Este estudio seguro e indoloro utiliza ondas sonoras para tomar imágenes que muestran la forma y la posición del bebé. Se puede hacer al principio del primer trimestre para calcular el tiempo de embarazo o durante las semanas 11 a 14 como parte del cribado del primer trimestre. A las mujeres con embarazos de alto riesgo tal vez se les hagan varias ecografías durante el primer trimestre.

Este diagnóstico puede determinar la presencia del Síndrome de Down, la patología cromosómica más frecuente, así como otras trisomías:

- Trisomía del 21 o Síndrome de Down
- Trisomía del 18 o Síndrome de Edwards
- Trisomía del 13 o Síndrome de Patau

### **1.1 Pruebas diagnósticas no invasivas**

En primera instancia se realizará un análisis sanguíneo materno durante las semanas 8 a 10 de gestación, además de una ecografía transvaginal entre las semanas 11 a 13 de gestación.

Este diagnóstico calcula el riesgo de que el feto tenga una anomalía cromosómica al sumar la edad materna y los siguientes marcadores:

- PAPP-A o Proteína A asociada a embarazo de suero materno.
- HCG o  $\beta$ -Hcg libre en suero materno.
- TN o Translucencia nual.

Una ecografía que muestre un grosor de la translucencia nual mayor de 3,5 mm es signo de sospecha de trisomía 13,18 y 21.

En el caso de la trisomía del 21, además de verse aumentada la translucencia nual, encontraremos en el análisis del suero materno los valores de la Proteína A asociada a embarazo de suero materno disminuidos y la  $\beta$ -Hcg libre en suero materno aumentados.

Si la prueba es positiva, con un valor de  $[1 > 250/270]$  (dependiendo del autor), el riesgo de padecer alguna de estas trisomías es elevado, se le ofrecerá a la mujer realizar una serie de pruebas invasivas, explicándole los consiguientes riesgos que conllevarían cada una. Estas pruebas sirven para concluir el diagnóstico de muchas de las anomalías descritas anteriormente u otras patologías que no son vistas con el cribado anterior.

Solo deberán realizarse estas técnicas en aquellas embarazadas que cumplan alguno de los siguientes criterios:

- Translucencia nual aumentada (más de 3,5mm de grosor)
- Anomalía cromosómica en alguna gestación previa
- Anomalía cromosómica parental
- Anomalía estructural fetal detectada en la ecografía del primer trimestre
- Pérdida gestacional precoz previa

La técnica de elección dependerá de la semana gestacional y del tipo de enfermedad que se busque diagnosticar.

Además, tras la realización de cualquiera de estos procedimientos, deberá administrarse a la madre Rh<sup>-</sup> una dosis de 300µg de gammaglobulina anti-D intramuscular. También se le informará que debe mantener abstinencia sexual durante las siguientes 24-48 horas tras la realización de la prueba, así como reposo<sup>3</sup>.

## **1.2 Técnicas invasivas de diagnóstico prenatal.**

### **A Biopsia corial (BC)**

En esta prueba se obtiene trofoblasto (de las vellosidades coriónicas) para el estudio genético.

Se realiza antes de la semana 15 de gestación.

La muestra se puede obtener por dos vías distintas: una es transcervicalmente, y otra transabdominalmente, con control ecográfico en ambos casos.

VENTAJAS:

- Se puede realizar desde etapas muy tempranas de gestación.

Los principales riesgos que conlleva esta técnica son:

- Aborto en un 0,5% de los casos realizados
- Pérdidas mínimas vaginales de sangre en el 30% de los casos
- Rotura de bolsa o hematomas en la zona de punción en el 0,3% de los casos<sup>3</sup>

### **B Amniocentesis (AC)**

Esta prueba consiste en la obtención de líquido amniótico, a través del abdomen materno, por aspiración. Se toman unos 20ml de líquido amniótico para su posterior estudio.

La obtención precoz, o del primer trimestre podría realizarse antes de la semana 15 de gestación. Sin embargo, no se recomienda realizarlo en estas semanas gestacionales tan tempranas por el riesgo de perder líquido amniótico y aumentar el riesgo de malformaciones.

Los riesgos más importantes que pueden darse al realizar esta técnica son:

- Riesgo de aborto del 0,5% al 1%
- Rotura prematura de membranas o pérdida hemática del 0,3%
- Infección intraamniótica, aunque infrecuente, puede darse el caso.
- Hematomas en la pared abdominal, sangrado de la placenta o traumatismo fetal, (muy infrecuentes)<sup>3</sup>

## **C Cordocentesis o Foniculocentesis**

Aunque esta prueba solo se realizará a partir de la semana 20 de gestación, esta consiste en conseguir 2,5ml de sangre fetal a través de la pared abdominal de la madre, con control ecográfico continuo durante el proceso. La muestra sanguínea se obtendrá por la punción del cordón umbilical en su punto de unión con la placenta. Generalmente se obtendrá sangre venosa, al ser más segura su extracción<sup>3</sup>.

## **2 Posibles causas de las malformaciones**

Las malformaciones o anomalías congénitas se desarrollan principalmente durante los tres primeros meses del embarazo.

Los defectos congénitos pueden ser causados por anomalías cromosómicas, la mayoría casos nuevos producidos por errores en la meiosis, anomalías numéricas, estructurales, afectando a autosomas o gonosomopatías, anomalías monogénicas, que producen alteraciones metabólicas, y anomalías de causas ambientales.

Enfermería no puede actuar de forma directa en los casos anteriores.

Sin embargo, en aquellos casos en los cuales las malformaciones se desarrollan a partir de factores externos, podemos centrar nuestra labor enfermera en aconsejar a la madre sobre aquellos factores ambientales que debe evitar para un buen desarrollo del embrión.

### **2.1 Hábitos tóxicos**

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión. Esta definición únicamente incluye a factores ambientales o externos al propio embrión. La susceptibilidad de un embrión frente a los teratógenos depende de 3 factores principalmente:

- ➔ EL genotipo, que interactúa con los factores externos
- ➔ La etapa del desarrollo
- ➔ La dosis recibida.

La teratogenicidad de las drogas durante la gestación constituye en la actualidad una preocupación importante, asociándose, sobre todo al consumo de cocaína y alcohol, y con menor frecuencia a otras sustancias<sup>3</sup>.

- **Tabaco:** La nicotina provoca vasoconstricción, disminuyendo el flujo sanguíneo al útero. Además el monóxido de carbono llega hasta el feto a través de la sangre ya que este se une a la hemoglobina.

Los efectos en el desarrollo se relacionan con embarazos ectópicos, alteraciones en la inserción placentaria, aborto, desprendimiento prematuro de placenta normalmente inserta, labio leporino, bajo peso al nacer y restricción del crecimiento intrauterino<sup>3</sup>.

- **Alcohol:** El alcohol traspasa la barrera placentaria, por lo que se le considera uno de los principales **teratógenos** para el embarazo. La teratogenicidad del alcohol es dependiente de la dosis y del momento de su ingesta. Se le atribuye el 5% de las malformaciones congénitas.

La principal anomalía que produce es el Síndrome Alcohólico Fetal. Este síndrome se presenta en el 1'9% de los recién nacidos.

Se describe como un conjunto de defectos congénitos, tanto físicos como mentales, debido al consumo de alcohol durante el embarazo. Entre ellas destacan la microcefalia, malformaciones faciales tales como fisuras palpebrales cortas, nariz corta labio leporino o paladar hendido; cardiopatías congénitas, deformidades articulares, en extremidades y dedos, y retraso mental<sup>3</sup>.

- **Cocaína:** durante los primeros meses de embarazo puede aumentar el riesgo de aborto espontáneo. La cocaína parece ser capaz de producir malformaciones diversas, la mayoría de naturaleza disruptiva secundarias a la disminución de la vascularización en la placenta, útero y feto.

Entre todas las malformaciones se le ha relacionado con atresia o infarto intestinal no duodenal, defecto de la parte distal de las extremidades, malformaciones craneoencefálicas y medulares, malformaciones cardiovasculares, anomalías oculares y con mucha frecuencia con malformaciones del tracto urinario y con el síndrome de Prune-Belly<sup>3</sup>.

- **Marihuana:** se asocia a retraso en el crecimiento fetal. Si bien es cierto que se han descrito malformaciones menores aisladas, los datos no son concluyentes<sup>3</sup>.
- **Éxtasis y anfetaminas:** Al igual que en la marihuana, se han descrito malformaciones aisladas con resultados no concluyentes. Aun así, se les relaciona principalmente con defectos en las extremidades y cardíacos<sup>3</sup>.
- **Heroína:** Se asocia con aborto espontáneo, muerte fetal y bajo peso, aunque no se data nada relevante sobre malformaciones congénitas<sup>3</sup>.

## 2.2 Fármacos

En consecuencia a los cambios fisiológicos que produce el embarazo, también se producen una serie de cambios en la metabolización de los fármacos, con sus correspondientes cambios farmacocinéticos.

La etapa más susceptible de sufrir daños por fármacos se produce en el primer trimestre, durante la organogénesis, ya que es el punto de mayor diferenciación celular.

La mayoría de los fármacos atraviesan la barrera placentaria, por eso la FDA establece 5 categorías de fármacos, según el riesgo de ser consumidos durante el embarazo<sup>4</sup>:

- Categoría A: no han demostrado aumento de riesgo de anomalías fetales.
- Categoría B: no existen estudios en embarazadas, pero no han demostrado riesgo en animales.
- Categoría C: no hay trabajos adecuados sobre estos fármacos.
- Categoría D: existen riesgos, aunque los beneficios pueden ser aceptables.
- Categoría X: Totalmente contraindicados.

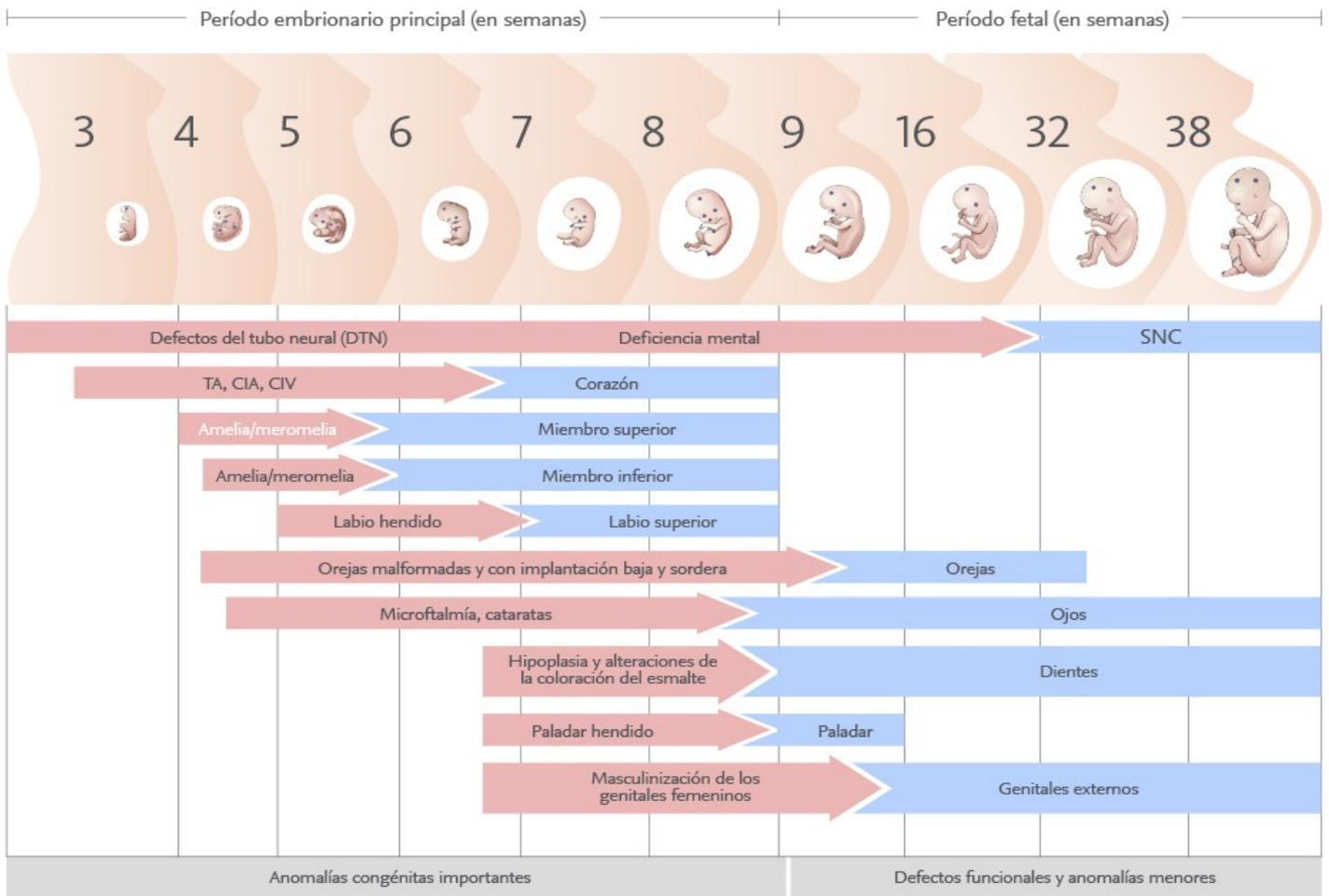
Los **antibióticos** son de los medicamentos más utilizados en el embarazo porque no se consideran teratógenos, aunque traspasen la barrera placentaria. Los que sí están específicamente **CONTRAINDICADOS** en embarazadas son las tetraciclinas, aminoglucósidos, y el estolato de eritromicina<sup>3</sup>.

En la tabla 2 se señalan los fármacos y las malformaciones congénitas que provocan.

Tabla 2: Malformaciones congénitas provocadas por fármacos teratógenos

FÁRMACOS	PERIODO DE MAYOR SENSIBILIDAD	MALFORMACIONES CONGÉNITAS
Anticoagulantes (Warfina)	6-12 semana gestacional	Hipoplasia del cartílago, nasal, epífisis punteadas y diversos defectos del SNC
Anticonvulsivos (Trimetadiona)		<u>Trimetadiona</u> : retraso prenatal del crecimiento; restardo del desarrollo; cejas en forma de V; orejas de implantación baja; paladar , labios o ambos hendidos; defectos cardiacos, genitourinarios y de miembros.
(Fenitoína: del 5 al 10% de los nacidos)		<u>Fenitoína</u> : retraso del crecimiento intrauterino; microcefalia; retraso mental; sutura metópica en reborde; pliegues epicantales internos; ptosis palpebral; puente nasal ancho deprimido; hipoplasia de uñas; falanges distales o ambas y hernias.
(Ácido Valproico)	Desarrollo embrionario	<u>Ácido Valproico</u> : Defectos craneofaciales, de corazón y de miembros; mayor riesgo de defectos del tubo neural.
Antineoplásicos		Muerte intrauterina, pero 20-30% de los que sobreviven tienen malformaciones graves del esqueleto y SNC
Inhibidores de la enzima conversora de angiotensina (ECA)		Oligohidramnios, muerte fetal,hipoplasia prolongada de los huesos de la bóveda craneal, Retraso del Crecimiento Intrauterino y disfunción renal.
Ácido retinoico (Vitamina A)	Menor riesgo en el primer trimestre de embarazo	Dismorfismo craneofacial (microtia, micrognatia); paladar hendido, aplasia tímica o ambos; anomalías cardiovasculares y defectos del tubo neural.
Fármacos tiroideos (Yoduro de potasio)		Bocio congénito; crecimiento de tiroides y cretinismo (detención del desarrollo físico y mental y distrofia ósea, y de partes blandas).
Tranquilizantes (Talidomina)		<u>Síndrome por talidomina</u> Meromelia o amelia (reducción o ausencia de los miembros).
Derivados de las Benzodicepinas (diacepam)	24 – 36 días post fecundación	Ausencia de oídos externos e internos, hemangioma en la frente,defectos cardiacos y anomalías de aparatos urinarios y digestivos.
	Primer trimestre	Síntomas de abstinencia pasajeros y deformaciones craneofaciales.

Elaboración propia basada en Moore K, Persaud T. Embriología Clínica. 10<sup>th</sup> ed. 2019 <sup>6</sup>.



● Sitios frecuentes de acción de los teratógenos    ■ Periodo de sensibilidad baja    ■ Periodo de sensibilidad elevada

Fig.1: Etapas del desarrollo embrionario y principales malformaciones desarrolladas por la acción de teratógenos. Tomada de Moore K, Persaud T. Embriología Clínica. 10<sup>th</sup> ed. 2019 <sup>6</sup>.

### 2.3 Herencias genéticas. Gen único o porción cromosómica. Cromosopatías numéricas y estructurales.

Todo cambio que acontece en el material genético, a nivel de un gen o abarcando porciones más grandes de los cromosomas, se define como mutación<sup>7</sup>.

Las anomalías cromosómicas pueden ser del número o de la estructura, y pueden proceder de las células reproductoras de un solo progenitor, de algún antecesor de este, o el resultado de un cambio cromosómico durante la división celular. Actualmente, los mecanismos que originan las anomalías cromosómicas no son bien conocidos<sup>7</sup>.

#### ANOMALÍAS DEL NÚMERO

Las células somáticas del ser humano tienen un número diploide de cromosomas (n = 46] y los gametos maduros (óvulo y espermatozoide] el número haploide (n = 23]<sup>7</sup>.

Conociendo lo anterior, las anomalías pueden surgir tanto por exceso como por defecto en el número de cromosomas.

Estas alteraciones numéricas suelen darse por errores en la división celular. Como resultado se obtendrá una célula hija con dos cromosomas o cromátides mientras la otra célula no recibirá ninguno<sup>7</sup>. Cuando la célula hija recibe dos cromosomas (uno más del indicado) se denominará trisomía. En el otro caso, en el que falta un cromosoma, se denominará monosomía.

En el caso de los cromosomas sexuales, cuando los óvulos normales son fecundados por espermatozoides en los que ha ocurrido una no disyunción en la primera división meiótica, se forman cigotos con síndrome de Turner (X) o de Klinefelter (XXY), pero si ocurre en la segunda división, además del síndrome de Turner, se forman cigotos XXX y XYY.

Los fetos triploides por lo general son abortados y según el origen, masculino o femenino del juego extra de cromosomas, pueden ser XXX, XXY o XYY. El más frecuente es el complemento XXY<sup>7</sup>.

Estas alteraciones no suelen detectarse hasta la adolescencia, dado que no existen características físicas en el lactante o niño que permita detectarlos.

### ANOMALÍAS DE LA ESTRUCTURA

Las anomalías estructurales son causa de una o más roturas estructurales de los cromosomas.

Cuando un cromosoma se rompe, los mecanismos de reparación del ADN, que son muy eficaces, vuelven a juntar los dos cabos con rapidez. Pero cuando se rompe más de un trozo, esos mecanismos de reparación no pueden distinguir uno de los extremos del otro y siempre existe la posibilidad de que se unan de forma errónea<sup>7</sup>.

Las aberraciones estructurales pueden ser de varios tipos:

- Traslocación: modificación en la ubicación del material cromosómico<sup>8</sup>. Las causas pueden ser dos:
  - 1 Cambios durante la formación del óvulo o el espermatozoide, o en el momento de concepción.
  - 2 Herencia, materna o paterna, de un cromosoma con ubicación alterada.
- Deleción: mutación genética en la cual se pierde material genético, pudiendo llegar a perder hasta un fragmento cromosómico completo<sup>9</sup>.
- Duplicación: consiste en la copia de uno o más genes, incluso de una región completa de un cromosoma. La duplicación también puede ser de un cromosoma completo. Si bien es un mecanismo de evolución, puede dar lugar a enfermedades<sup>10</sup>.

- Inversión: Resultan de dos rupturas en un mismo cromosoma, y su posterior reinserción en el sitio original, pero en sentido contrario al inicial. La herencia sufre el riesgo de contar con un fenotipo anormal, duplicaciones o deleciones<sup>11</sup>.
- Isocromosoma: se trata de un cromosoma en el que se ha perdido un brazo y el otro se ha duplicado de manera especular, dando lugar a una monosomía parcial debido al brazo perdido, y a una trisomía parcial, por el brazo duplicado<sup>12</sup>. Un ejemplo claro de isocroma es el síndrome de Turner, Isocroma X.
- Fragmento acéntrico: cromosoma, o fragmento del mismo, que carece de centrómero. El centrómero une los dos brazos de los cromosomas, además de ser el lugar donde los se mantienen unidos durante la división celular<sup>13</sup>.

La genética de las malformaciones congénitas es difícil de establecer dado que la mayoría se presentan como manifestaciones fenotípicas diversas, sin estar relacionadas en muchos casos y variables para cada individuo afectado por el mismo tipo de malformación.

El 33%, aproximadamente, de las malformaciones que se pueden apreciar en la figura 2 son de origen genético. En el 60% de los casos, se desconoce su etiología.

No todo lo congénito es hereditario ni todo lo hereditario congénito.

Tabla 3: Etiología de las malformaciones congénitas (relacionadas con la genética, y otros factores ambientales)

<b>Etiología</b>		<b>Proporción (%)</b>
1.Desconocida		60.0
2. Genética:	Multifactorial	20.0
	Monogénica	7.5
	Cromosómica	6.0
3. Enfermedad materna		3.0
4. Infección intrauterina		2.0
5. Drogas, radiación, alcohol		1.5
	<b>Total</b>	<b>100.0</b>

Tomada de Lisker, R. y Zentella Dehesa, A. (2014). Introducción a la genética humana (3a. ed.). Editorial El Manual Moderno<sup>7</sup>.

## 2.4 Edad materna

La edad media de las gestantes se ha incrementado en Europa en los últimos años debido a causas económicas y sociales. Datos de 2011 muestran en España una edad media de 31,5 años<sup>14</sup>. Este aumento en la edad de la embarazada nos obliga a llevar un mayor control y vigilancia en las mujeres de este grupo.

Los factores externos, en los cuales las enfermeras podemos actuar para evitar el desarrollo de anomalías, no se relacionan de manera directa con el hecho de ser madres de mayor o menor edad. Los factores de riesgo externos afectan de igual forma a todos los grupos de edad. Sin embargo, la prevalencia de cromosopatías aumenta dramáticamente con la edad de la madre, notándose gran incremento en las mujeres de 35 años, y aún mayor en las mujeres mayores de 40 (ver figura 2)<sup>15</sup>.

En consecuencia, debemos tener muy presente la importancia del diagnóstico precoz de malformaciones en estos grupos de edad para vigilar lo antes posible cualquier indicio de anomalía congénita.

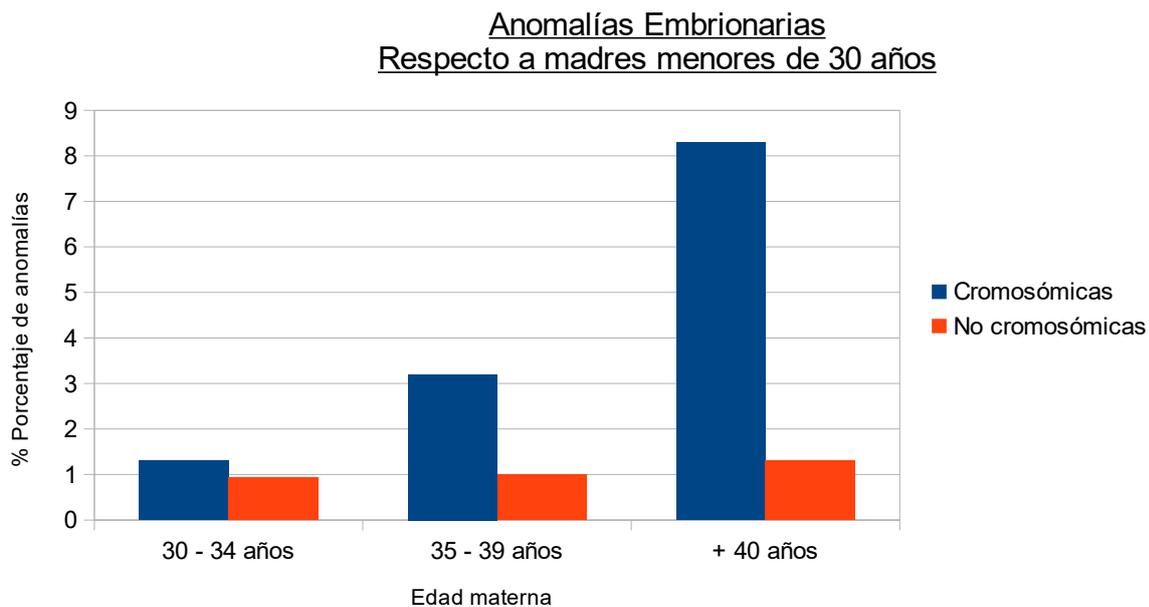


Fig: 2. Elaboración propia basad en los datos Cambara et al. (16). Explicación en el texto.

## 2.5 Virus, bacterias o parásitos

Las malformaciones congénitas también pueden producirse de manera secundaria por cualquier sustancia que traspase la barrera placentaria y este en el metabolismo materno.

Esto ocurre con una serie de organismos que circulan por la sangre materna y a la que el sistema inmune tenga que combatir.

Algunos que traspasan la barrera placentaria infectan al feto y provocan una serie de defectos congénitos, más o menos graves según el momento de gestación en el que se infecten.

A continuación se especifican una serie de microorganismos altamente perjudiciales en caso de que la madre los contraiga durante el periodo embrionario:

Tabla 4. Malformaciones congénitas asociadas a microorganismos patógenos. E

MICROORGANISMO	PERIODO DE INFECCIÓN	MALFORMACIONES ASOCIADAS
Rubeóla	Primeras 6 semanas	Cardiopatía congénita, cataratas, microcefalia, discapacidad intelectual, sordera, retinopatía <sup>7</sup>
Citomegalovirus	12 <sup>o</sup> o 20 <sup>a</sup> semana	Discapacidad intelectual, microcefalia o ambos (del 5 al 10% con infección congénita) <sup>7</sup>
Toxoplasmosis	6 <sup>a</sup> a 7 <sup>a</sup> semana (12% de riesgo) 17 <sup>o</sup> a 28 <sup>o</sup> semana (60% de riesgo)	Discapacidad intelectual, microcefalia, catarata <sup>7</sup>
Varicela Zoster	De 8 <sup>a</sup> a 20 <sup>a</sup> semana	“Síndrome de varicela fetal”: discapacidad intelectual, atrofia cortical, convulsiones, coriorretinitis, cicatrices en la piel <sup>17</sup>
Sífilis ( <i>Treponema Pallidum</i> )	De 9 <sup>a</sup> a 16 <sup>a</sup> semana	Exantema con cicatrices en la piel, anemia, trombocitopenia, hepatomegalia, alteraciones hematológicas, coriorretinitis, rinitis mucohemática, alteraciones del esqueleto <sup>18</sup>

Elaboración propia. Basada en: Lisker, R. y Zentella Dehesa, A<sup>7</sup>; y Neira M y Donaires L<sup>18</sup>

### 3 Aborto debido a anomalías congénitas

Según la legislación española sobre la ley del aborto se contempla la interrupción voluntaria del mismo antes de la semana 22 de gestación, siempre que se realice por un médico titulado, en un centro acreditado y con el consentimiento de la embarazada en los siguientes supuestos:

- Aborto terapéutico: por estar en grave peligro la vida de la madre. Más del 50% de abortos espontáneos se deben a defectos cromosómicos<sup>19</sup>.
- Aborto ético: cuando el embarazo se ha producido por un delito sexual, se ha de realizar el aborto antes de la semana 12 de gestación.
- Aborto eugenésico: si el bebé naciera con una malformación grave, siempre realizándose antes de la semana 22 de gestación y con un dictamen previo realizado por los ginecólogos.

Después de la semana 22 el aborto es legal hasta el final del embarazo si hay una malformación incompatible con la vida del feto o que padeciera una enfermedad de extrema gravedad e incurable, dictaminada la misma por al menos tres médicos.

#### 3.1 Aborto Eugenésico

El aborto eugenésico consiste en la interrupción voluntaria del embarazo debido a la alta probabilidad o certeza de que el feto nacerá con una grave anomalía, con una malformación incompatible con la vida o una enfermedad extremadamente grave e incurable<sup>14</sup>.

Siempre se dará la opción a la madre de continuar con el embarazo (con todo lo que conlleve el nacimiento de su hijo) o por el contrario, interrumpirlo.

Existen una serie de factores que influyen en la decisión de los padres como la edad de la madre, la edad gestacional, la severidad de la malformación o la posibilidad de tratamiento de la misma<sup>14</sup>.

Estos abortos representan el 3% del total de las interrupciones voluntarias de embarazo<sup>14</sup>.

En 2012 en España, el 2'78% de los abortos se debieron al alto riesgo de graves malformaciones fetales, y el 0'27% debido a anomalías incompatibles con la vida o enfermedades extremadamente graves e incurables. Este porcentaje supuso un total de 3590 abortos<sup>14</sup>.

Según la semana de gestación en la que se encuentre la embarazada se elegirá un método de aborto médico o farmacológico. Este segundo está indicado en aquellas gestantes que no deseen intervenir quirúrgicamente, sean obesas y ante malformaciones, miomas o intervenciones previas a nivel del cuello uterino, cuya intervención quirúrgica podría tener complicaciones. Este método farmacológico solo puede emplearse por debajo de la 10 semana gestacional.

Métodos farmacológicos más recomendados:

- 9 SG (63 días) como máximo: mifepristona seguida de misoprolol 1 a 2 días después<sup>17</sup>. La mifepristona bloquea el aporte de progesterona al útero, provocando que la placenta se separe del revestimiento uterino. A los dos días, el misoprostol, produce contracciones y haciendo que el útero expulse el feto<sup>15</sup>.
- Entre 9 y 12 SG (de 63 a 84 días): 200mg de mifepristona vía oral seguida de 800µg de misoprolol vía vaginal entre 36 a 48 horas después. Las dosis posteriores de misoprolol son de 400µg como máximo, administrándose por vía vaginal o sublingual, cada 3 horas con un máximo de 4 dosis adicionales, hasta la expulsión<sup>17</sup>.

El método abortivo quirúrgico será el elegido según la semana de gestación, los antecedentes ginecológicos, las condiciones anatómicas y las características del embarazo. El proceso del legrado por aspiración, que precisa de anestesia, con las posibles complicaciones de la misma, es el método quirúrgico recomendado. En

ocasiones es necesaria la preparación del cuello uterino. También hay que comprobar la hemostasia del útero una vez realizado el legrado, para controlar que cese el sangrado<sup>17</sup>.

Según la Asamblea General Anual del Foro Europeo de la Discapacidad, el 24 de mayo de 2003 en Atenas se señaló que el 90% de los padres en países desarrollados optan por el aborto cuando el feto tiene alguna malformación congénita<sup>17</sup>.

La polémica sobre el aborto eugenésico se está reavivando en los últimos tiempos en cuanto a la reflexión sobre el significado social y ético de la discapacidad<sup>17</sup>

### **3.2 Aborto espontáneo por anomalías**

Se considera aborto espontáneo a la expulsión natural o extracción de un feto no viable y su placenta antes de la semana 20 o 22 de gestación con un peso del feto de menos de 500g<sup>20</sup>.

Se estima que un 25% de embarazadas sufrirá un aborto espontáneo, incrementándose el riesgo con la edad materna.

En más del 50% de los abortos espontáneos se podía identificar en el feto una o más anomalías cromosómicas, suponiendo la principal causa de los mismos<sup>20</sup>.

En cuanto a la relación del aborto espontáneo debido a **cariotipos anómalos** encontramos que las **trisomías** suponen la alteración más frecuente. Dentro de estas las trisomías de los cromosomas 16,22, 15, 21 y 13 son las más frecuentes de producir un aborto, en ese orden respectivamente<sup>20</sup>.

Las trisomías dobles son muy raras pero si se dan, la mayoría terminan en aborto.

La segunda causa en frecuencia dentro de las anomalías numéricas las constituyen las **poliploidías**. Las triploidías con las más descritas. Si la carga extra haploide es **materna**, en el estudio del aborto se encuentran placentas bien formadas pero con fetos con múltiples malformaciones o fetos ausentes. Cuando la carga extra es **paterna**, el crecimiento fetal suele ser normal, por lo que no se desemboca el embarazo en aborto<sup>20</sup>.

Las **anomalías estructurales** se relacionan con la infertilidad paterna, por lo que es obligatorio realizar estudios de cariotipo en aquellos abortos donde se ha evidenciado este tipo de alteraciones<sup>20</sup>.

Cuando los cariotipos presentan **más de dos tipos** diferentes de alteraciones, ya sea de tipo numérica, estructural se asume que los errores se producen en etapas muy tempranas de la concepción por lo que todas esas gestaciones son inviábiles, terminando dichas gestaciones en aborto<sup>20</sup>.

Se ha demostrado que el riesgo de aneuploidías (falta de algún cromosoma) aumenta si ha habido abortos previos, y el riesgo de trisomías (tener un cromosoma más) aumenta a mayor edad materna<sup>14</sup>.

A continuación se adjunta una tabla con las malformaciones congénitas letales o incompatibles con la vida:

Tabla 5: Malformaciones congénitas letales.

<b>MALFORMACIONES INCOMPATIBLES CON LA VIDA</b>		
Síndrome de Potter (Agenesia renal)	Anencefalia/Acrania	Trisomía 13 o 18
Pentalogía de Cantrell	Holoprosencefalia	Enanismo tanatofórico
Osteogénesis imperfecta severa	Hidrocefalia congénita severa con ausencia o mínimo desarrollo cerebral	Inienciafallia
Triploidía	Hidranencefalia	Riñón multiquistico/ displásico
Enfermedad renal poliquística	Sirenomelia	Acardia
Craneoraquisquisis	Exencefalia	Casos severos de hernia diafragmática
Casos severos de mielomeningocele	Feto Arlequín	Síndrome de Merckel-Gruber

Tomada de Rodríguez Díaz R.N <sup>14</sup>

#### **4 Intervenciones de enfermería para la prevención de anomalías**

Como hemos visto con anterioridad existen muchos factores que pueden intervenir en la formación de alteraciones congénitas durante el periodo embrionario.

La enfermera debe conocer los riesgos que pueden conllevar ciertos hábitos, ciertas exposiciones ambientales o incluso alteraciones que ocurren en el propio metabolismo de la embarazada para con el feto. El objetivo es ser capaces de aportar el mejor consejo de salud posible y prevenir, en muchos casos, las malformaciones.

Los efectos ambientales serán los más modificables y sobre los que tendremos que hacer mayor hincapié.

Dentro de las recomendaciones que la enfermera deberá aportar a la embarazada serán importantes aquellas que contengan información higiénico-dietética, ya que serán aquellas que deban tener en cuenta en su día a día<sup>21</sup>. (Ver Anexo 2).

- Lavado de manos antes y después de cada comida, así como los utensilios empleados, después de tocar cualquier animal, residuo, y después de utilizar el cuarto de baño.
- Guardar los alimentos en el frigorífico, a 4°C, el menor tiempo posible.
- Lava las frutas y hortalizas crudas durante al menos 10 minutos y después realiza un enjuagado abundante con agua potable. Existen lejías específicas para el lavado de alimentos
- Cocina completamente las carnes hasta alcanzar los 71°C. Las comidas así como las sobras de comida, no deben consumirse frías.
- Leer detenidamente el etiquetado de los alimentos, especialmente las advertencias y condiciones de uso.

A continuación se exponen una lista de alimentos que NO pueden ser consumidos durante el embarazo<sup>21</sup>:

- Grandes peces como el pez espada, el tiburón, el atún rojo o el lucio.
- Leche cruda y quesos frescos o de pasta blanda (Brie, Camembert, tipo Burgos o quesos latinos, mozzarella y quesos azules) si en la etiqueta no dice que estén hechos con leche pasteurizada. Quesos rallados o loncheados industriales. Quita la corteza de todos los quesos.
- Frutas y hortalizas crudas que no se hayan pelado o lavado y desinfectado previamente (incluyendo ensaladas embolsadas y las consumidas fuera de casa).
- Huevos crudos o preparaciones elaboradas con huevo crudo.
- Carne cruda o poco hecha (carpaccios).
- Productos cárnicos loncheados envasados. Estos alimentos sí pueden consumirse después de cocinarse a más de 71°C.
- Patés refrigerados.
- Pescado crudo (tipo sushi, sashimi, ceviche, carpaccios), pescado ahumado refrigerado o marinado así como ostras, almejas o mejillones crudos.
- Sándwiches envasados y otros alimentos preparados que contengan vegetales, huevo, carne, fiambres, pescado y derivados.
- Consume sólo zumos recién exprimidos o zumos envasados pasteurizados.

En lo referente a los hábitos tóxicos, el consumo de **tabaco** no es recomendable durante el embarazo, por lo que aconsejaremos a la madre el abandono del hábito tabáquico, o por lo menos, reducir al máximo este.

En cuanto al **alcohol**, no existe un consenso sobre cuál es la cantidad máxima de consumición sin riesgo de afectación embrionaria, por lo que también aconsejaremos evitar totalmente.

La **cocaína, marihuana, éxtasis y anfetaminas** están totalmente contraindicadas durante el embarazo, por lo que se ayudará a las madres consumidoras de estas drogas a dejar su consumo, tanto en el periodo gestacional como a dejar su consumo de manera permanente después del parto.

En lo referente al consumo de **heroína**, al contrario que con el consumo de las drogas anteriores, su consumo no debe suprimirse sino que se reemplazará por metadona. El cese repentino de su consumo puede producir aborto espontáneo, por lo que hay que realizarlo de manera pautada.

Los **fármacos** serán recetados por el médico, pero puede que la embarazada no sepa si puede tomarse alguno que con anterioridad consumía durante la etapa gestacional. Para ello el personal sanitario contamos con la web SITTE. En ella podremos consultar la categoría en la que se encuentra el fármaco al que la madre nos hace referencia y valorar su consumo.

Aún con esta herramienta debemos saber que durante el embarazo el empleo de los siguientes antibióticos está totalmente contraindicado: tetraciclinas, aminoglucósidos, y el estolato de eritromicina.

Algo básico para el buen desarrollo del feto es el consumo de **ácido fólico**. Desarrolla un papel fundamental a la hora de evitar los defectos del tubo neural. Por ello es muy importante suplementar, desde el primer momento de la gestación, incluso si es un embarazo buscado, un mes antes de la concepción.

Entre las estrategias empleadas para suplementar el ácido fólico se encuentra aumentar los alimentos ricos en este ácido. Aún así, debido a nuestro tipo de alimentación, es necesario reforzar con polivitamínicos su consumo con 400µg diarios de ácido fólico, como mínimo durante las 12 primeras semanas de gestación<sup>3</sup>.

Por esta misma causa, en aquellos embarazos no deseados o cuya noticia es más tardía, debemos estar muy alerta al desarrollo de estos defectos neurales.

El principal consejo que podemos ofrecer en cuanto a los riesgos de malformaciones congénitas debido a la **edad materna** y a **herencias genéticas** es la realización de un diagnóstico precoz y un estudio genético para conocer lo antes posibles las malformaciones existentes, en caso de que las haya, o posibles y sobre las mismas, decidir la continuidad o no del embarazo<sup>3</sup>.

Es importante explicar a la embarazada los riesgos que puede conllevar la infección de los virus citados anteriormente y las causas que lo provocan para poder evitarlas.

Dentro de los parásitos que pueden actuar negativamente sobre el feto empezaremos explicando los consejos básicos para evitar la **Toxoplasmosis**<sup>21</sup>.

Entre las recomendaciones que daremos a la mujer embarazada se encontrará:

- Lavarse las manos y cualquier alimento en crudo
- Si tienen gato o está haciéndose cargo de alguno, no encargarse de limpiar los excrementos de este, así como limpiar bien cualquier superficie sobre la que haya podido caminar.
- Cualquier tipo de carne que vaya a comer ha tenido que estar previamente bien cocida y congelada. También, evitar las carnes deshidratadas.
- Si toca tierra, asegurarse de usar guantes y de lavarse las manos después de hacerlo.
- Evitar el agua dulce que no haya sido tratada. Esto es una preocupación en lugares silvestres o al viajar a un país donde el agua dulce no ha sido tratada.

La única y principal medida preventiva contra el virus de la **Rubeóla** es la vacunación. Esta ha de realizarse antes del embarazo, ya que una vez que la mujer se encuentra gestando, la vacunación de la rubeóla no puede realizarse. Por ello es muy importante durante la planificación de un embarazo conocer si la cartilla de vacunación de la mujer esté completa<sup>3</sup>.

El citomegalovirus pertenece a la familia de los virus que causan el herpes. Es el virus que se transmite con más frecuencia a los bebés durante el embarazo.

Los principales consejos que daremos a las embarazadas para evitar el contagio serán:

- Lavado de manos frecuente, sobre todo si tocan los pañales de un niño o la saliva.
- No besar a niños menores de 6 años en la boca o en la mejilla. Pueden besarlos en la cabeza o darles un abrazo.
- No compartir alimentos, cubiertos para comer o vasos con niños pequeños.
- Al desechar los pañales, pañuelos y otros artículos que han sido contaminados con fluidos corporales, tener cuidado de no tocarse con las manos en la cara hasta después de lavarse bien las manos.
- Empleo de preservativo durante las relaciones, para evitar el contacto de fluidos.

El contagio del virus de la **Varicela Zoster** ocurre principalmente cuando la embarazada entra en contacto con la saliva o con las cicatrices de una persona con varicela aún no están curadas. Por lo tanto será necesario conocer si las personas con las que se va a relacionar tienen varicela para evitar

entrar en contacto con las mucosas o piel de los mismos<sup>17</sup>.

En cuanto a la bacteria de la **Sífilis**, el empleo del preservativo es la principal medida de prevención. Consiste en una enfermedad de transmisión sexual, por lo que si se tiene sospecha de poder tenerla cuando se conoce el estado de gestación, será necesario realizarse las pruebas oportunas y poner un tratamiento a la madre antes de que afecte al desarrollo del feto<sup>18</sup>.

Para combatir los organismos que puedan dañar al feto (expuestos en el punto 2.5) existen una serie de vacunas que están indicadas en caso de que exista riesgo de contagio. Así mismo existen otra serie de vacunas que están indicadas en cualquier caso.

Tabla 6: Vacunas recomendadas durante el primer trimestre de embarazo.

	VACUNA	TIPO	MOMENTO DE ADMINISTRACIÓN	INDICACIONES
INDICADAS	<b>Tétanos-difteria o tétanos-difteria-tosferina</b>	Inactivada	27-38 SG	-Si >10 años desde la última dosis -Si no está completa la pauta de vacunación en la infancia
	<b>Gripe estacional</b>	Inactivada	Cualquier momento	Temporada de gripe
INDICADAS SI HAY RIESGO DE CONTAGIO	<b>Hepatitis B</b>	Inactivada	>14 SG	Si la mujer pertenece a grupo de riesgo y es seronegativa
	<b>Hepatitis A</b>			Sólo si hay alto riesgo de contagio (mejor administrar Ig)
	<b>Haemophilus influenzae</b>			Si la embarazada presenta enfermedad de base que lo indique
	<b>Neumococo</b>			
	<b>Meningococo</b>		Mejor pasado el 1 <sup>er</sup> trimestre, si es posible	Sólo si hay alto riesgo de contagio
	<b>Rabia</b>			
	<b>Polio</b>			
	<b>Rotavirus</b>			
	<b>Cólera</b>			
<b>Tuberculosis</b>	Bacilos vivos			

Elaboración propia. Recuperado a partir de: Espinilla Sanz B. et al <sup>3</sup>.

## 5 COVID-19 y anomalías congénitas

La enfermedad por coronavirus (COVID 19) es una enfermedad infecciosa causada por un coronavirus descubierto recientemente.

La mayoría de las personas infectadas por el virus de la COVID-19 presentan cuadros respiratorios de leves a moderados y se recuperan sin tratamiento especial. Las personas mayores y las que padecen afecciones médicas subyacentes, como enfermedades cardiovasculares, diabetes, enfermedades respiratorias crónicas o cáncer, tienen más probabilidades de presentar un cuadro grave<sup>22</sup>.

Ya el embarazo en sí conlleva una mayor susceptibilidad a los patógenos respiratorios y a sufrir neumonías severas. Durante el embarazo las neumonías virales son más severas que las bacterianas. Es más, la neumonía una de las infecciones no obstétricas más comunes y la tercera causa de muerte maternal indirecta, requiriendo apoyo respiratorio en el 25% de los casos. Esta mayor susceptibilidad a padecer neumonías severas ocurre debido a los cambios fisiológicos adaptativos por el propio embarazo: aumento del consumo de oxígeno, edema de la mucosa del tracto respiratorio, elevación del diafragma, etc. Todo lo anterior puede que aumente la hipoxia en la madre<sup>22</sup>.

Un escáner de tórax puede ser un procedimiento de evaluación y diagnóstico en los casos de sospecha de Covid en mujeres embarazadas. Las radiografías también pueden ser útiles para el diagnóstico del mismo, aunque habría que valorar el beneficio-riesgo con esta prueba. Todas aquellas mujeres evaluadas por disnea se encontraban en un periodo gestacional entre las semanas 12 a 38<sup>22</sup>.

El 19% de los nacimientos de madres contagiadas ocurrieron antes de las semana 37 de gestación, y el 15% antes de la semana 34. En el 22% de los casos se produjo distrés fetal. En el 100% de los casos donde la madre es covid positivo, se requirió cesárea para el nacimiento del bebé<sup>23</sup>. Tenemos que tener en cuenta la angustia y el estrés que produce la situación de pandemia en las embarazadas contagiadas ante la falta de conocimientos sobre las consecuencias que pueda tener la enfermedad en sus hijos.

No hay evidencias de transmisión vertical, de madre a feto. Esto se apoya en la falta de existencia del virus en el líquido amniótico, sangre del cordón umbilical o leche materna.

En caso de que durante el diagnóstico prenatal se tenga alta sospecha de anomalía fetal, hay que tener cuidado con las pruebas invasivas en caso de madres positivas, ya que estas pruebas tiene un riesgo teórico de transmisión vertical.

La biopsia coriónica, se puede ofrecer a pacientes que tienen un bajo riesgo de infección por SARS-CoV-2 (en negativas o asintomáticas)<sup>23</sup>.

En aquellas pacientes sintomáticas en sospecha o confirmadas, las pruebas invasivas deben retrasarse. En caso de que prolongar el tiempo de realización de las pruebas no pueda llevarse a cabo, se realizará la amniocentesis que es la prueba que supone el menos riesgo teórico de transmisión vertical<sup>23</sup>.

Si bien es cierto, la mayoría de los datos se recogen en el tercer trimestre gestacional, existiendo una falta de conocimientos sobre las consecuencias de la infección en el primer y segundo trimestre.

## **FORTALEZAS Y LIMITACIONES**

Las fortalezas más reseñables de este trabajo están relacionadas con la gran cantidad de información que se puede encontrar tanto sobre las malformaciones congénitas en sí mismas, como en las intervenciones que la enfermera debe exponer a la madre para evitar las mismas.

El estudio sobre el diagnóstico precoz de estas anomalías en las primeras semanas de embarazo ha ido aumentando con los años, hasta llegar al punto actual.

La actividad de la enfermera enfocada a la prevención de anomalías congénitas cuenta con una amplia documentación para poder prestar la mejor educación a las madres con factores de riesgo elevados.

Las limitaciones que se han presentado en el trabajo se encuentran principalmente en cuanto a la falta de documentación en el tema CoVid y las anomalías congénitas. También considero importante la falta de un plan integrado y consensuado para todos los hospitales en cuanto al apoyo psicológico a todas aquellas madres que por causa espontánea o por decisión han abortado debido a las malformaciones de sus bebés.

En un futuro se podrá estudiar más cómo puede haber afectado en las embarazadas la pandemia del CoVid-19 y las consecuencias del mismo en los embriones.

Se podría plantear un plan de ayuda para aquellos padres que por su condición genética o por circunstancias en el desarrollo del embarazo no han podido llevar a término el mismo.

Al verse incrementados los casos de malformaciones en los países desarrollados, ya sea a causa de uno u otros factores, se podría seguir invirtiendo en la investigación para que la detección precoz sea lo más rápida y certera posible en un mayor número de anomalías tanto de causa genética como ambiental.

## CONCLUSIONES

El papel de Enfermería (matrona, enfermera) es básico en la prevención y control de los factores modificables, ambientales o externos, que pueden afectar al desarrollo en el primer trimestre de la gestación. El conocimiento de estos factores, incluso de aquellos que pueden afectar al desarrollo en el período preconcepcional, es indispensable para prestar una adecuada educación sanitaria y proporcionar en cada caso los cuidados necesarios.

La educación sanitaria relacionada con el embarazo, dirigida a jóvenes, debería incluir los riesgos de malformaciones evitables de causa ambiental. Ese debería ser el primer eslabón para su prevención.

La información específica a la embarazada de los diferentes procedimientos de diagnóstico precoz para detectar posibles alteraciones de origen cromosómico, especialmente si son población de riesgo (edad materna...) es esencial para programar los cuidados, minimizar las complicaciones y tomar las decisiones terapéuticas más apropiadas.

Los riesgos y complicaciones derivados de la edad materna han de ser presentados con tacto y empatía. Cada vez son más las mujeres que por circunstancias externas de todo tipo no han podido concebir antes.

Para proporcionar un buen consejo, la enfermera debe conocer los riesgos para la gestación debidos a agentes biológicos, tanto para recomendar hábitos saludables como su prevención por medio de vacunas

La enfermera puede y debe aprovechar todos los programas a su alcance para formar e informar a la gestante de los hábitos tóxicos y sustancias teratógenas que pueden alterar el desarrollo fetal, así como del régimen higiénico dietético más adecuado para cada caso.

En este sentido, existen programas de ayuda en la Cartera de Servicios de CyL a los que se puede remitir a la gestante que, sin duda, van a contribuir a superar las adicciones ( ir a ANEXO 1).

En caso de riesgo de anomalías o malformaciones importantes, la madre puede tener que tomar una decisión grave, lo que exige que sea informada con claridad y franqueza de las consecuencias de su decisión. Al coexistir un problema ético, la enfermera deberá respetar tanto la legalidad como la decisión de la madre y seguir prestando cuidados con profesionalidad y empatía, sea cual sea la opción elegida, incluyendo la recomendación de apoyo psicológico profesional. Esto es válido también para casos de abortos espontáneos.

Por tanto, el papel que desempeña enfermería durante el primer trimestre del embarazo, incluso en el período preconcepcional, es crucial para poder evitar los factores que conlleven a un mal desarrollo del futuro bebé, o a minimizar sus efectos. Dos palabras, Conocimiento y Educación: La educación sanitaria es la herramienta más importante que tenemos, y para poder emplearla con profesionalidad debemos adquirir un conocimiento suficiente y relevante de los riesgos que pueden afectar negativamente el desarrollo del futuro bebé.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1 OMS. Anomalías congénitas [Internet]. Organización Mundial de la Salud. 2020 [citado a 14 de Marzo de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies#:~:text=Los%20trastornos%20cong%C3%A9nitos%20graves%20m%C3%A1s,resulta%20dif%C3%ADcil%20identificar%20su%20causa.>
- 2 HealthyChildren.org. Malformaciones congénitas [Internet]. HealthyChildren.org. 2019 [citado a 14 de Marzo de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.healthychildren.org/spanish/health-issues/conditions/developmental-disabilities/paginas/congenital-abnormalities.aspx>
- 3 Espinilla Sanz B, Tomé Blanco E, Sadornio Vicario M, Albillos Alonso L. Manual de obstetricia para matronas. 4ª edición. Marzo 2018. [citado a 3 de Abril de 2021]
- 4 Martínez García B. Prevención de las malformaciones fetales. [BUVa] Trabajo Fin de Grado. Universidad de Valladolid, Facultad de Enfermería. 2014. [citado a 14 de Marzo de 2021].
- 5 Fuentes A. Los exámenes prenatales: Primer trimestre (para Padres). Nemours KidsHealth [Internet]. Kidshealth.org. 2018 [citeado a 3 de Abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://kidshealth.org/es/parents/tests-first-trimester-esp.html?view=ptr&WT.ac=p-ptr>
- 6 Moore K, Persaud T. Embriología Clínica. 10<sup>th</sup> ed. 2019 [Internet]. Elsevier Connect. Recuperado a partir de: <https://www.elsevier.com/es-es/connect/medicina/edu-periodos-criticos-del-desarrollo-prenatal-humano>
- 7 Lisker, R. y Zentella Dehesa, A. (2014). Introducción a la genética humana (3a. ed.). Editorial El Manual Moderno. Recuperado a partir de: <https://elibro-net.ponton.uva.es/es/ereader/uva/39709?page=144>
- 8 Rarecommons.org. Traslocaciones cromosómicas | Rare Commons [Internet]. Rarecommons.org. 2019 [citado a 27 Abril 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.rarecommons.org/es/actualidad/traslocaciones-cromosomicas>.
- 9 Muenke M. Deletion. National Human Genome Research Institute | NHGRI [Internet]. Genome.gov. [citado a 27 de Abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Delecion#:~:text=%E2%80%8BDeleci%C3%B3n&text=Una%20deleci%C3%B3n%20es%20un%20tipo,todo%20un%20fragmento%20de%20cromosoma.>
- 10 Brody LC. Duplication. National Human Genome Research Institute| NHGRI [Internet]. Genome.gov. [citado a 28 de Abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Duplicacion>
- 11 Dinulos MB Clinical Cytogenetics. Part 3. [Internet]. Biomodel.uah.es. 1997. [citado a 28 de Abrill de 2021]. Recuperado a partir de: <http://biomodel.uah.es/citogene/horwitz/cytogen3.htm#inversiones>
- 12 Robert L., Nussbaum; Roderick R. McInnes; Huntington F. Willard (2008). «Capítulo 5: Principios de citogenética clínica» (en castellano). Thompson & Thompson. Genética en Medicina (7ª edición). Barcelona: Elsevier Masson. pp. 71. ISBN 978-84-458-1870-1.
- 13 Segre,JA. Centrómero. National Human Genome Research Institute NHGRI [Internet]. Genome.gov. [citado a 28 de Abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Centromero>
- 14 Rodríguez Díaz R.N. Aborto eugenésico: actitud ante el diagnóstico de un feto malformado Pubmed [Internet]. Dilemata.net. 2015 [citado a 28 de Abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.dilemata.net/revista/index.php/dilemata/article/download/345/360>

- 15 Cambra, K., Ibañez, B., Urzelai, D., Portillo, I., Montoya, I., Esnaola, S., & Cirarda, F. B. (2014). Trends in the prevalences of congenital anomalies and age at motherhood in a Southern European region: a population-based study. *BMJ open*, 4(3), e004244. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2013-004244>
- 16 Hospital Universitario Quirónsalud Madrid. Infección por citomegalovirus en embarazadas [Internet]. [citado a 14 de Marzo del 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.quironsalud.es/hospital-madrid/es/cartera-servicios/ginecologia-obstetricia/unidad-obstetricia/informacion-gestantes/infeccion-citomegalovirus-embarazadas>
- 17 Burnett T. Varicela y embarazo: ¿qué debe preocupar? [Internet]. Mayo Clinic. 2020 [citado a de 1 Mayo de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.mayoclinic.org/es-es/healthy-lifestyle/pregnancy-week-by-week/expert-answers/chickenpox-and-pregnancy/faq-20057886#:~:text=Si%20est%C3%A1s%20embarazada%20y%20tienes,de%20sufrir%20complicaciones%20como%20neumon%C3%ADa>
- 18 Neira Varillas M, Donaires Toscano L. Sífilis materna y complicaciones durante el embarazo [Internet]. Scielo.org. 2019 [citado a de 1 Mayo de 2021]. Recuperado a partir de: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1025-55832019000100013#:~:text=La%20s%C3%ADfilis%20es%20una%20infecci%C3%B3n,tard%C3%ADa%2C%20prematuridad%20y%20muerte%20neonatal](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-55832019000100013#:~:text=La%20s%C3%ADfilis%20es%20una%20infecci%C3%B3n,tard%C3%ADa%2C%20prematuridad%20y%20muerte%20neonatal)
- 19 BBC. ¿Se puede revertir el aborto químico una vez iniciado? - BBC News Mundo [Internet]. BBC News Mundo. 2015 [citado a 15 de Mayo 2021]. Recuperado a partir de: [https://www.bbc.com/mundo/noticias/2015/04/150413\\_salud\\_interrupcion\\_aborto\\_debate\\_eeuu\\_mes#:~:text=La%20primera%20droga%2C%20Mifepristona%2C%20act%C3%BAa,el%20%C3%BAtero%20expulsa%20el%20feto](https://www.bbc.com/mundo/noticias/2015/04/150413_salud_interrupcion_aborto_debate_eeuu_mes#:~:text=La%20primera%20droga%2C%20Mifepristona%2C%20act%C3%BAa,el%20%C3%BAtero%20expulsa%20el%20feto)
- 20 Mora-Alferez A, Paredes D, Rodríguez O, Quispe E, Chavesta F, de Zigelboim E et al. Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos [Internet]. Scielo.org.pe. 2016 [citado a 1 de Mayo 2021]. Recuperado a partir de: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322016000200002#:~:text=La%20principal%20causa%20de%20aborto,del%2050%25%20de%20abortos%20espont%C3%A1neos](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322016000200002#:~:text=La%20principal%20causa%20de%20aborto,del%2050%25%20de%20abortos%20espont%C3%A1neos)
- 21 Aesan - Agencia Española de Seguridad Alimentaria y Nutrición. Alimentación segura durante el embarazo. [Internet]. Aecosan.msssi.gob.es. 2021 [citado a 5 Mayo de 2021]. Recuperado a partir de: [http://www.aecosan.msssi.gob.es/AECOSAN/web/para\\_el\\_consumidor/ampliacion/alimentacion\\_segura\\_embarazo.htm](http://www.aecosan.msssi.gob.es/AECOSAN/web/para_el_consumidor/ampliacion/alimentacion_segura_embarazo.htm)
- 22 Castro, P., Matos, A. P., Werner, H., Lopes, F. P., Tonni, G., & Araujo Júnior, E. (2020). Covid-19 and Pregnancy: An Overview. *Revista brasileira de ginecologia e obstetricia : revista da Federacao Brasileira das Sociedades de Ginecologia e Obstetricia*, 42(7), 420–426. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1713408>
- 23 Narang, K., Enninga, E., Gunaratne, M., Ibirogba, E. R., Trad, A., Elrefaei, A., Theiler, R. N., Ruano, R., Szymanski, L. M., Chakraborty, R., & Garovic, V. D. (2020). SARS-CoV-2 Infection and COVID-19 During Pregnancy: A Multidisciplinary Review. *Mayo Clinic proceedings*, 95(8), 1750–1765. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2020.05.011>

## ANEXO 1

### Cartera de servicios de Castilla y León a la mujer embarazada

Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE)

El **SITE** es un servicio de información sobre factores de riesgo para el desarrollo del niño antes del nacimiento.

Las embarazadas pueden recibir información telefónica, llamando al teléfono **91 822 24 36**, en **horario de 9 a 15 horas de lunes a viernes**, serán atendidos por médicos especialistas pertenecientes al grupo científico de la asociación Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), quienes responderán sobre los peligros para el embrión o feto de los diferentes agentes ambientales (químicos/tratamientos farmacológicos, físicos, biológicos, ...) que pueden afectar a la mujer embarazada, así como sobre aquellas otras cuestiones relacionadas con el cuidado y atención del embarazo.

**Consultas: 91 822 24 36**

**SITE**  
Servicio de  
información telefónica  
para la  
embarazada  
Para que nazca sano

CONSULTAS:  
**91 822 24 36**

Junta de Castilla y León

