



Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología

VOLUMEN 89 - NÚMERO 6 / Noviembre-Diciembre 2024

ISSN: 0048-766X; eISSN: 0717-7526

Indexada en / Indexed in: Scielo, DOAJ, Latindex 2.0, Scopus

www.rechog.com

Editorial

El porqué de una sociedad científica

María José del Río-Vigil

395

Artículos originales

Implications of SARS-CoV-2 pandemic on pregnancy

Nadía Magallanes-Peláez, Alejandra Mariño-Noya, Nerea Puga-González, Helena Losa-Puig, Laura González-Rodríguez, Emilio Couceiro-Naveira, and Carlos N. López-Ramón y Cajal

397

Factores asociados a la cobertura del Papanicolaou en centros de salud de Temuco

Carlos Osses-Escobar, Carlos Kilchemmann-Fuentes y Giannina Álvarez-Rivera

402

Endometriosis de pared abdominal: serie clínica de 11 casos

M. Macarena Luco-Korn, Christian Merino, María B. Saffie y Jorge Carvajal

409

Interrupción voluntaria del embarazo en tres causales: una caracterización a cinco años de su implementación en Chile

Stephanie K. Otth-Varnava y Dominique Truan-Kaplan

419

Autoestima y satisfacción corporal en mujeres colombianas con síndrome de ovario poliquístico

Valentina Rincón-Caicedo y Mayra Gómez-Lugo

426

Artículo de revisión

Maca: its uses in menopause

José Núñez-Troconis

436

Casos clínicos

Thanatophoric dysplasia type 2: prenatal diagnosis through fetal ultrasound and next-generation sequencing

Wilmar Saldarriaga-Gil, Manuel A. Vásquez-Salguero, and Viviana López-López

444

Anemia por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Reporte de caso y revisión de la literatura

Nicolás Fernández-Barra, Rocío Astudillo-Goic, Laura Hinrichs-Giner y Marcelo Farías-Jofré

452

Malformación fetal por topiramato

Mar Gimeno-Vicente, Isabel Moscardó y Ana Viegas-Sanz

457

Anomalías del arco aórtico: descripción de dos casos ecográficamente similares con evolución clínica diferente

Ainhoa Meseguer-Berroy, M. Carme Castillo, Gemma Ramírez, Carla Folgado, Clara Cabrerizo y Josep V. Carmona

462



PERMANER
www.permayer.com

El porqué de una sociedad científica

Why a scientific society

María José del Río-Vigil

Presidenta de la Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología, Chile

De acuerdo con el Ministerio de Ciencias de Chile, las sociedades científicas son organizaciones que agrupan a profesionales, investigadores, estudiantes y expertos dedicados al estudio, la promoción y el avance de un campo disciplinar en particular, cuyos objetivos son fomentar la investigación, difundir nuevos conocimientos, promover el intercambio de ideas y aportar a la discusión pública en el ámbito de la especialidad, brindando oportunidades de colaboración entre sus miembros¹.

En la actual era de la globalización y del rápido avance de la información y el conocimiento, se requieren enfoques comprometidos y dinámicos para la difusión de los avances. La formación médica continua es una herramienta vital para mantener el conocimiento actualizado, la competencia y las habilidades profesionales durante toda la vida laboral. Mantenerse al día en el conocimiento y la formación es un deber ético reconocido internacionalmente^{2,3}. Las sociedades científicas, con su función de divulgar conocimientos, desempeñan un papel fundamental en este aspecto. Además, al reunir a los médicos de cierto campo de especialidad, en toda su diversidad y ámbitos de trabajo, permiten una mirada amplia del ejercicio de la profesión, enriqueciendo la atención que se entrega a los usuarios de los sistemas de salud y a la sociedad en general.

Así, desde hace ya varios siglos surgieron en diversas ramas de la medicina las sociedades científicas, impulsadas por el interés de intercambiar información y experiencias, y establecer estándares en la educación médica y la promoción del conocimiento⁴. Con el tiempo, sus objetivos se fueron ampliando, incorporando educación

estructurada, guías de práctica clínica, contribución a programas de formación y asesoramiento a autoridades sanitarias, conectándose con otras sociedades de todo el mundo.

Por estas razones, en 1935, con la presencia de 41 socios fundadores, se creó la Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología (SOCHOG), siendo la tercera sociedad científica que nacía en nuestro país. «La Sociedad fue creada con el objetivo de aunar los criterios de las distintas cátedras de la especialidad e incorporar a los médicos que se destacaban en su desarrollo. Todo ello con el fin de difundirla a nivel de la clase médica y de entregar información al público para mejorar la calidad de la atención a la mujer»⁵.

A lo largo de sus 89 años de historia, la SOCHOG ha mantenido el propósito original de sus fundadores, ampliando continuamente sus ámbitos de acción, siempre con el bienestar de las mujeres en el centro. La educación continua es uno de los ejes principales de nuestro quehacer. El conocimiento compartido fomenta un entorno de aprendizaje colaborativo. Nuestra sociedad actúa como catalizador de este aprendizaje, facilitando el intercambio de experiencias y realidades. Cada 2 años celebramos nuestro tradicional congreso SOCHOG, en el que se presentan los principales avances en ginecología y obstetricia, permitiendo además conectarnos, conocernos y compartir nuestras experiencias, vivencias y realidades.

Es esta creación de redes profesionales otro de los aspectos vitales de por qué pertenecer a una sociedad científica. Poder conectarse con colegas de diversos rincones del país y del mundo no solo enriquece la

Correspondencia:

María José del Río-Vigil
E-mail: mjdelrio@gmail.com

Fecha de recepción: 18-11-2024

Fecha de aceptación: 19-11-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.M24000070

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):395-396

www.rechog.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

práctica individual, sino que también favorece la colaboración mutua en proyectos y otros que finalmente impactan de manera significativa en la población. Al compartir conocimientos y experiencias, cada uno desde su mirada, crecemos como profesionales y como personas, y mejoramos nuestro aporte para favorecer el bienestar de la población.

La pandemia de 2020 nos obligó a encerrarnos y perdimos ese encuentro presencial cara a cara. Esto impulsó fuertemente el uso de las tecnologías como medios de comunicación, y la SOCHOG no fue ajeno a ello. Crecieron las formas de educación continua en línea, siendo hoy en día parte importante de nuestras actividades. Si bien no reemplazan el necesario encuentro presencial periódico, nos permiten dar más frecuencia a las actividades, llegar ampliamente a todo Chile y Latinoamérica, y ampliar los temas que abordamos. Así han crecido nuestro E-SOCHOG, con una amplia gama de cursos en línea, y nuestro canal de YouTube con múltiples *webinars*, cápsulas, *podcasts* y más.

Otro aspecto que no podemos dejar de lado es el impacto de la investigación en la práctica clínica. Por ello, la SOCHOG creó la *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*, cuya misión es divulgar artículos originales, artículos de revisión, casos clínicos, cartas al editor y editoriales sobre cualquier aspecto relacionado con la salud de la mujer. Inicialmente impresa, ahora cuenta con una versión en línea de alcance internacional.

Las sociedades científicas también desempeñan un papel crucial en la formulación de políticas de salud. Cada vez con más fuerza la SOCHOG se ha ido involucrando en ser una voz científica que aporta con su mirada a la salud pública. Trabajando de la mano con el Ministerio de Salud, el Colegio Médico y otras entidades afines, hemos podido abogar por cambios en políticas públicas que favorezcan el bienestar de las mujeres en todas las etapas de su vida⁶⁻⁸.

El ejercicio de la medicina también implica cumplir con unos estándares de calidad y conducta profesional.

Pertenecer a una sociedad científica representa un compromiso con el desarrollo profesional continuo y la ética en la práctica médica.

En conclusión, ser parte de la SOCHOG no solo es una decisión que enriquece el ejercicio profesional individual, sino que también promueve el bienestar colectivo de la comunidad médica y los usuarios. La SOCHOG representa una plataforma desde la que se fomenta y difunde el aprendizaje, se refuerzan las redes de colaboración, se promueve la investigación y se aboga por políticas de salud efectivas y representativas de nuestra realidad nacional.

Con alegría y orgullo vemos hoy a la SOCHOG, y agradezco a sus fundadores y todos los ginecólogos y ginecólogas de nuestro país que han mantenido viva esta misión durante estos 89 años. Todos tenemos cabida para ser partícipes y aportar a nuestra sociedad, beneficiándonos entre todos, y uniendo esfuerzos hacia una mejor atención y bienestar de las mujeres chilenas. Juntos podemos contribuir a que, a través de la práctica de la obstetricia y la ginecología, avancemos en garantizar la atención y el bienestar de las personas.

Bibliografía

1. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación de Chile. Catastro Nacional de Sociedades y Asociaciones en Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación. Disponible en: <https://www.minciencia.gob.cl/areas/fortalecimiento-sistema/catastro-nacional-sociedades-cientificas/>.
2. García-Alegría J, Abarca-Buján B, Íñiguez-Romo A, Garrido-López P. Formación médica continuada de las sociedades científicas en España: análisis de la situación actual y propuestas de futuro. *Med Clin (Barc)*. 2022;159:31-5.
3. Toro C. El rol de las sociedades científicas en la formación de especialistas. *Rev Chil Cir*. 2007;59:312-5.
4. García-Alegría J, Garrido-López P. El papel de las sociedades científicas en un mundo pos-COVID. *Rev Clin Esp*. 2021;221:515-7.
5. Montoya D, Cuello M, Nazzari O, editores. Anuario 80 años Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. 2015. Disponible en: https://sochog.cl/wp-content/uploads/2018/05/documento_1857_1490207723130-1.pdf.
6. Regueras E, Torres LM, Vergés J. Importancia de las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes en el ecosistema sanitario. *Rev OFIL Ilaphar*. 2023;33:292-6.
7. Delicado A. El debate: ¿para qué sirven las sociedades científicas? *Revista Iberoamericana de Ciencia, Tecnología y Sociedad*, 7 de septiembre de 2011. (Consultado el 12-11-2024.) Disponible en: <https://www.revistacts.net/el-debate-ipara-que-sirven-las-sociedades-cientificas/>.
8. Millán Núñez-Cortés J. La gestión de una sociedad científica (I): organización y servicios. *Rev Clin Invest Arterioscler*. 2009;21:226-32.

Implications of SARS-CoV-2 pandemic on pregnancy

Implicaciones de la pandemia SARS-CoV-2 en la gestación

Nadia Magallanes-Peláez*, Alejandra Mariño-Noya, Nerea Puga-González, Helena Losa-Puig, Laura González-Rodríguez, Emilio Couceiro-Naveira, and Carlos N. López-Ramón y Cajal

Department of Obstetrics and Gynecology, Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo, Pontevedra, Spain

Abstract

Introduction: Coronavirus disease (COVID-19) is an infectious disease caused by the SARS-CoV-2 virus. Most people infected with the virus will experience mild to moderate respiratory illness. SARS-CoV-2 is currently a global health issue. Physiological changes due to pregnancy may be related to an increased risk of contracting COVID-19 as well as developing more severe clinical conditions or increasing comorbidities during pregnancy and delivery. **Objective:** To know the incidence of spontaneous labor and gestational comorbidities during the pandemic. **Methods:** A retrospective single-centric cohort study was designed using a database from the delivery unit created prospectively. Pregnant women whose pregnancies finished between June 2019 and May 2022 were included. Two groups of pregnant women were defined: group I: "pre-pandemic pregnant women", whose pregnancies finished between June 2019 and May 2020; and group II: "pandemic pregnant women", whose pregnancies finished between June 2020 and May 2021. **Results:** The incidence of spontaneous labor was 49.1% for Group I and 46.4% for Group II ($p = 0.602$). Group II had higher rates of normal and cesarean section deliveries and lower rates of instrumental deliveries. The incidence of gestational diabetes (GD), hypertension, and preeclampsia was higher, while the incidence of pre-term rupture of membranes was lower in the pandemic group. **Conclusion:** The incidence of GD, hypertension, and preeclampsia increased during the pandemic. The onset of spontaneous labor in pregnancy was similar for both groups.

Keywords: Pregnancy. COVID-19. Preeclampsia.

Resumen

Introducción: La enfermedad por coronavirus (COVID-19) es una enfermedad infecciosa causada por el virus SARS-CoV-2. La mayoría de las personas infectadas por el virus experimentarán una enfermedad respiratoria de leve a moderada. Actualmente, el SARS-CoV-2 es un problema de salud mundial. Las adaptaciones fisiológicas de la gestación podrían relacionarse con una mayor susceptibilidad a contraer COVID-19, desarrollar cuadros más graves o aumentar las comorbilidades durante el embarazo y el parto. **Objetivo:** Conocer la incidencia de parto espontáneo durante pandemia y de las comorbilidades durante la gestación. **Métodos:** Se diseñó un estudio de cohortes retrospectivo, unicéntrico, sobre la base de datos de la unidad de partos creada de forma prospectiva. Se incluyó a las gestantes que finalizaron su gestación entre junio de 2019 y mayo de 2022. Se definieron dos grupos de gestantes, el grupo I: "gestantes pre-pandemia", que finalizaron su gestación entre junio de 2019 y mayo de 2020; y el grupo II: "gestantes pandemia", que finalizaron su gestación entre junio de 2020 y mayo de 2021. **Resultados:** En el grupo I la incidencia de inicio de trabajo de forma espontánea fue del 49.1% y en el grupo II del 46.4% ($p = 0.602$). En el grupo II aumentó la tasa de parto eutócico y la tasa de cesárea, y disminuyó la tasa de parto instrumental. Aumentó la incidencia de diabetes gestacional, de hipertensión arterial y de preeclampsia. Disminuyó la incidencia de rotura prematura de membranas pretérmino. **Conclusión:** En la pandemia aumentó la incidencia de diabetes gestacional, hipertensión arterial y preeclampsia. El inicio de trabajo de parto espontáneo fue similar entre ambos grupos.

Palabras clave: Gestación. COVID-19. Preeclampsia.

*Correspondence:

Nadia Magallanes-Peláez

E-mail: nadiamagallanes@hotmail.es

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Date of reception: 04-03-2024

Date of acceptance: 16-08-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000029

Available online: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):397-401

www.rechog.com

Introduction

Severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) was first identified in December 2019 in Wuhan, a Chinese city in the province of Hubei. The disease caused by this infection is known as coronavirus disease 2019 (COVID-19). The virus was spread rapidly worldwide and on March 11, 2020, it was declared a pandemic by the World Health Organization.

The main symptoms are fever, dry cough, upper respiratory tract congestion, sputum production, and shortness of breath. Pneumonia and respiratory distress syndrome are its primary complications. COVID-19 diagnosis is based on a reverse transcription polymerase chain reaction (RT-PCR) test aimed at detecting the ribonucleic acid (RNA) of the virus in respiratory samples such as nasopharyngeal swabs or bronchial aspirates. There is currently no specific antiviral treatment. Consequently, treatment guidelines differ between countries^{1,2}.

SARS-CoV-2 remains a global health problem and scientific evidence is limited, especially during pregnancy. Maternal physiological adaptations during pregnancy have a significant impact on the immune, respiratory, and cardiovascular systems including coagulation. This could potentially affect the susceptibility toward infection by SARS-CoV-2 or experience more severe outcomes of COVID-19³⁻⁵.

In addition to the direct consequences of the disease, there are indirect consequences of the pandemic that adversely affect maternal health, including restrictions on non-urgent health care or restrictions on the freedom of movement⁶. All this could be related to an increase in comorbidities during pregnancy and delivery, such as the differences in the spontaneous labor rates, gestational diabetes (GD)⁷, hypertensive disorders^{8,9}, fetal macrosomia, labor inductions, indication for cesarean section or instrumental deliveries, among others. Furthermore, reduced seeking of medical attention could be related to a change in the incidence of other gestational pathologies, such as threatened preterm labor (TPL), preterm birth (PB)¹⁰, or intrauterine fetal demise¹¹.

Therefore, a study was conducted to identify the implications of SARS-CoV-2 on pregnancy in our population. To this end, two cohorts of pregnancies occurring before the pandemic and during the pandemic were identified.

Objectives

The primary objective of the study was to compare the incidence of spontaneous labor among pregnancies occurring before and during the pandemic.

Secondary objectives were to assess the incidence of labor inductions, the main reasons for the induction, the birth canal, and the indications for cesarean section and instrumental delivery according to the group, as well as the assessment of pregnancy complications before and during the pandemic. The incidence of GD, hypertensive disorders of pregnancy (preeclampsia, gestational or pre-gestational hypertension), TPL, and preterm rupture of membranes (PRM) were determined. Perinatal results before and during the pandemic were also assessed.

Material and methods

A retrospective analytical observational cohort study was carried out from June 2019 to May 2022 in a third-level hospital.

An analysis was carried out to determine the existence of statically significant differences in the incidence of the onset of spontaneous labor and labor induction, the birth canal and the indications for cesarean section or instrumental delivery, as well as the differences in gestational comorbidities such as GD, hypertensive disorders, TPL, and intrauterine fetal demise, among others.

The prospective database of the delivery room at the Obstetrics and Gynecology Department of the hospital was used to gather and recruit the participants in the study among the pregnant women whose pregnancies finished in the period established.

Because of the SARS-CoV-2 implications during pregnancy mentioned above, we differentiated two cohorts and analyzed whether there were significant differences during gestation or not.

Two cohorts were thus identified:

- Group I: “pre-pandemic pregnant women”, whose pregnancies finished between June 2019 and May 2020.
- Group II: “pandemic pregnant women”, whose pregnancies finished between June 2020 and May 2021.

As reported by the Carlos III Health Institute, the first wave of COVID-19 in Spain began in March 2020, followed by a second wave in November 2020, a third in January 2021, and a fourth in March 2021. Hence, June 2020 was selected as a cut-off point between both groups, so that the pregnant women in Group II (pandemic) were exposed to the restrictions imposed as a consequence of the pandemic at least during a third of their pregnancy.

Multiple pregnancies, partially or poorly controlled pregnancies, and pregnancies under 24 weeks were excluded because of the bias they could introduce.

Table 1. Birth weight by gestational age

Group	Week 37	Week 38	Week 39	Week 40	Week 41
Group I	2828 ± 483	3141 ± 400	3327 ± 410	3436 ± 387	3547 ± 402
Group II	2900 ± 446	3151 ± 385	3295 ± 385	3397 ± 380	3530 ± 367

The sample size was calculated according to the formula to assess the proportion of the occurrence of a specific event in infinite populations.

There were no differences between both groups with regard to the variables involved.

The main variable was binomial, differentiating between the number of spontaneous and non-spontaneous labors in each cohort.

The following secondary variables were studied:

- Sociodemographic variables (maternal age, body mass index [BMI], weight gain);
- Gestational variables (obstetric formula, GD, hypertension, preeclampsia, PRM, TPL);
- Intrapartum variables (spontaneous evolution of labor, type of induction, the birth canal, and indications for cesarean section or instrumental delivery)
- Perinatal variables (weight of the newborn, Apgar score, umbilical cord pH).

In the descriptive analysis, quantitative variables were expressed as mean ± standard deviation (SD) and qualitative variables were expressed as frequency and/or percentage (%). Inferential analysis was conducted with the Chi-square test (χ^2) or Fisher's exact test for qualitative variables, and Student's t-test or Mann-Whitney test for quantitative variables, as appropriate. Values of $p < 0.05$ were considered significant. Statistical analysis was carried out using Excel® 2016 (Microsoft®, Redmond, WA, USA) and SPSS® version 17 for Windows (SPSS Inc., Chicago, IL, USA).

During the period under analysis, a total of 6241 pregnant women whose pregnancies finished between June 2019 and May 2021 met the criteria for inclusion. Of these, 3,186 with pregnancies finishing between June 2019 and May 2020 were included in group I and 3,055 with pregnancies finishing between June 2020 and May 2021 were included in group II.

Results

In the period under analysis, a total of 6241 pregnant women were recruited. 3,186 were included in group I and 3055 formed group II.

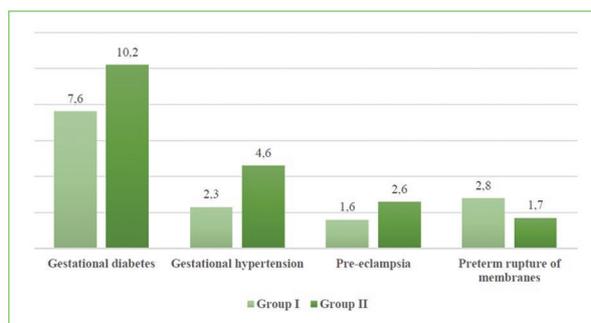


Figure 1. Incidence of gestational diabetes, gestational hypertension, preeclampsia and preterm rupture of membranes.

In group I, 41.1% of women were primigravid, 34.4% were secundigravid and 24.5% had three or more pregnancies. In group II, 40.5% of the women were primigravid, 35.3% were secundigravid and 24.2% had three or more pregnancies. There were no statistically significant differences between both groups according to parity ($p = 0.953$).

Mean maternal age was 33.73 ± 5.46 in group I, and 33.79 in group II. BMI was higher in group I (25.44 ± 5.37) than in group II (25.23 ± 5.35) but this difference was not statistically significant ($p = 0.131$). Based on their BMI at the outset of pregnancy, participants were divided into low weight (<18.5), normal weight ($18.5-24.9$), overweight ($25-29.9$), class I obesity ($30-34.9$), class II obesity ($35-39.9$) and class III obesity (> 40) (Table 1). Weight gain was similar between groups: 10.31 ± 4.72 for group I and 10.05 ± 4.84 for group II; the difference was not significant ($p = 0.305$).

The incidence of GD was higher during the pandemic. In group I, 241 patients (7.6%) developed GD and 15 patients (0.5%) presented with pre-GD. Whereas in group II, 310 patients (10.2%) developed GD, and 7 (0.2%) suffered from pre GD. A statistically significant difference was found regarding the incidence of GD between both groups ($p = 0.000$), being higher in group II (Fig. 1).

In addition, similar results were found as gestational hypertensive disorders are concerned. The number of cases of gestational hypertension and preeclampsia were higher during the pandemic showing a statistical

significance. The incidence of gestational hypertension was 4.6% in group II and 2.3% in group I ($p = 0.000$). As for preeclampsia, the incidence was 2.6% in group II and 1.6% in group I ($p = 0.011$) (Fig. 1).

Regarding the number of cases of PRM, there was a statistical significance. The percentage of cases was higher in group I (2.8%) than in group II (1.7%) with a p-value of 0.004; therefore, the pandemic diminished its incidence (Fig. 1).

There were no statistically significant differences in the rate of TPL between both groups ($p = 0.406$).

Regarding the final mode of delivery, in group I, 4.9% of cases were delivered by planned cesarean section, 49.1% entered spontaneous labor and 46% were induced. While in group II the incidence was 5.4%, 48.2%, and 46.4%, respectively; showing no statistical differences ($p = 0.602$) (Table 2). Gestational age at the end of gestation was similar in both groups with a mean of 39 weeks.

In group I, 1806 cases (56.7%) were normal deliveries, 700 (22%) were instrumental deliveries (using vacuum extractors, forceps, or spatulas) and 680 (21.3%) were cesarean sections. In group II, 1817 cases (59.5%) were normal deliveries, 566 (18.5%) were instrumental deliveries and 672 (22%) were cesarean sections. Birth canal appeared as statistically significant ($p = 0.003$) in terms of normal deliveries and cesarean section which were both higher throughout the pandemic as well as instrumental deliveries which showed a lower incidence (Table 2).

As far as induction is concerned, the most common indication in both groups was post-term pregnancy. The only indication for induction in which there were significant differences was hypertension disorders, 4.2% for group I compared to 7.6% for group II ($p = 0.000$), which is in direct relation with the increased incidence of gestational hypertension and preeclampsia during the pandemic.

There were no statistically significant differences between groups with regard to the indications for instrumental delivery or cesarean section. Instrumental delivery was most frequently indicated to shorten the second stage of labor and the most frequent indication for a cesarean section was the increased risk of fetal distress in both groups.

There were no statistically significant differences between groups with regard to the weight of the newborn (Table 1).

Discussion

In this retrospective single-center cohort study using a prospectively established database, the incidence of the spontaneous onset of labor in group I was 49.1%, and 48.2% for group II. These results prove that there were no significant differences during the pandemic with regard to the route of delivery.

Table 2. Final mode of delivery and birth canal

	Group I	Group II	p-value
Final mode of delivery			
Cesarean section	4.9%	5.4%	0.602
Spontaneous labor	49.1%	48.2%	
Induction	46%	46.4%	
Birth canal			
Normal deliveries	56.7%	59.5%	0.003
Instrumental deliveries	22%	18.5%	
Cesarean sections	21.3%	22%	

A large number of studies have demonstrated that physical exercise reduces the risk of GD, especially when practiced throughout the pregnancy. This, together with the fact that the data collected during the pandemic indicate that social isolation occurring during the pandemic has had a significant impact on the reduction of physical activity and the increase in sedentary lifestyles of the population, could justify the increase of GD in this study. Research is needed to identify the modifiable factors that could help prevent abnormal tolerance to glucose in the pregnant population, which might include physical exercise^{12,13}. However, what we can identify is that an adequate level of activity during pregnancy will reduce the risk of developing GD.

Similarly, the increase of gestational hypertension and preeclampsia are related to sedentarism, as we have identified in our population. Some studies support that light and moderate exercise increases placental angiogenesis and reduces oxidative stress, thus improving endothelial function. However, evidence on the effect of exercise on the incidence of gestational hypertension and preeclampsia is still inconsistent, so further studies are needed^{14,15}.

The pathogenesis of PRM is multifactorial and not fully known. Some hypotheses are subclinical or clinical infection, mechanical stress, bleeding... among others. Thus, the decrease in the incidence of PRM in this study may be related to the lower exposure to viruses and bacteria due to the use of face masks and social restrictions. Furthermore, several studies demonstrated that the demand for health-care services diminished because of the risk of getting SARS-CoV-2. This fact, together with the restructuring of the health system, with an increase in telephone consultations and a decrease of physical consultations, would reduce exposure^{16,17}.

With regard to intrauterine fetal demise, it only occurred once in each group, thus limiting the possibility of speculating about this event.

The study is strengthened by a sample size exceeding that previously calculated. Due to the lack of data published with characteristics and conditions similar to those in this study, we believe that, according to the clinical experience in the Obstetrics and Gynecology Department of our hospital, the prevalence of spontaneous labor after the SARS-CoV-2 pandemic is 53.82%, so the study should include 382 participants. In addition, a prospectively created birth database has been accessed to ensure that there have been no patient loss.

Conclusions

The incidence of normal deliveries increased and that of instrumental deliveries decreased during the pandemic showing statistically significant differences.

There was an increase in the incidence of GD, gestational hypertension, and preeclampsia and a decrease in the incidence of PRMs. All of these outcomes were statistically significant. Therefore, inductions of labor due to hypertension disorders were increased with a significant difference.

The increase of maternal morbidity during pregnancy may be due to the decrease in physical activity caused by confinement and restrictions due to the SARS-CoV-2 pandemic.

Acknowledgments

The authors would like to thank to supervisor, Laura González Rodríguez, for her encouragement and guidance. The responsibility for the content and any remaining errors remains exclusively with the authors.

Funding

The authors declare that they have not received funding.

Conflicts of interest

The authors declare no conflicts of interest.

Ethical considerations

Protection of human and animal subjects. The authors declare that no experiments were performed on humans or animals for this study.

Confidentiality, informed consent, and ethical approval. The study does not involve patient personal data nor requires ethical approval. The SAGER guidelines do not apply.

Declaration on the use of artificial intelligence. The authors declare that they have not used any type of generative artificial intelligence for the writing of this manuscript.

References

- Hu B, Guo H, Zhou P, Shi ZL. Characteristics of SARS-CoV-2 and COVID-19. *Nat Rev Microbiol.* 2021;19:141-54. Erratum in: *Nat Rev Microbiol.* 2022;20:315.
- Tsang HF, Chan LW, Cho WC, Yu AC, Yim AK, Chan AK, et al. An update on COVID-19 pandemic: the epidemiology, pathogenesis, prevention and treatment strategies. *Expert Rev Anti Infect Ther.* 2021;19:877-88.
- Ramanathan K, Antognini D, Combes A, Paden M, Zakhary B, Ogino M, et al. Planning and provision of ECMO services for severe ARDS during the COVID-19 pandemic and other outbreaks of emerging infectious diseases. *Lancet Respir Med.* 2020;8:518-26.
- Wastnedge EA, Reynolds RM, van Boeckel SR, Stock SJ, Denison FC, Maybin JA, et al. Pregnancy and COVID-19. *Physiol Rev.* 2021;101:303-18.
- Jamieson DJ, Rasmussen SA. An update on COVID-19 and pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2022;226:177-86.
- Fazzi C, Saunders DH, Linton K, Norman JE, Reynolds RM. Sedentary behaviours during pregnancy: a systematic review. *Int J Behav Nutr Phys Act.* 2017;14:32.
- Violante-Cumpa JR, Lavallo-González FJ, Mancillas-Adame LG, Avila-Hipólito ED, Violante-Cumpa KA. Gestational diabetes mellitus and COVID-19, clinical characteristics and review of the literature. *Prim Care Diabetes.* 2021;15:887-9.
- Magro-Malosso ER, Saccone G, Di Tommaso M, Roman A, Berghella V. Exercise during pregnancy and risk of gestational hypertensive disorders: a systematic review and meta-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2017;96:921-31.
- Papageorgiou AT, Deruelle P, Gunier RB, Rauch S, García-May PK, Mhatre M, et al. Preeclampsia and COVID-19: results from the INTER-COVID prospective longitudinal study. *Am J Obstet Gynecol.* 2021; 225:289.e1-17.
- Pasternak B, Neovius M, Söderling J, Ahlberg M, Norman M, Ludvigsson JF, et al. Preterm birth and stillbirth during the COVID-19 pandemic in Sweden: a nationwide cohort study. *Ann Intern Med.* 2021;174:873-5.
- Mor M, Kugler N, Jauniaux E, Betser M, Wiener Y, Cuckle H, et al. Impact of the COVID-19 pandemic on excess perinatal mortality and morbidity in Israel. *Am J Perinatol.* 2021;38:398-403.
- Barakat R, Refoyo I, Coteron J, Franco E. Exercise during pregnancy has a preventative effect on excessive maternal weight gain and gestational diabetes. A randomized controlled trial. *Braz J Phys Ther.* 2019;23:148-55.
- Martínez-Vizcaíno V, Sanabria-Martínez G, Fernández-Rodríguez R, Cervero-Redondo I, Pascual-Morena C, Álvarez-Bueno C, et al. Exercise during pregnancy for preventing gestational diabetes mellitus and hypertensive disorders: an umbrella review of randomised controlled trials and an updated meta-analysis. *BJOG.* 2023;130:264-75.
- Magro-Malosso ER, Saccone G, Di Tommaso M, Roman A, Berghella V. Exercise during pregnancy and risk of gestational hypertensive disorders: a systematic review and meta-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2017;96:921-31.
- Genest DS, Falcao S, Gutkowska J, Lavoie JL. Impact of exercise training on preeclampsia: potential preventive mechanisms. *Hypertension.* 2012; 60:1104-9.
- Khalil A, von Dadelszen P, Kalafat E, Sebghati M, Ladhani S, Ugwumadu A, et al. PregnaCOVID3 study group. Change in obstetric attendance and activities during the COVID-19 pandemic. *Lancet Infect Dis.* 2021;21:e115.
- Goyal M, Singh P, Singh K, Shekhar S, Agrawal N, Misra S. The effect of the COVID-19 pandemic on maternal health due to delay in seeking health care: experience from a tertiary center. *Int J Gynaecol Obstet.* 2021;152:231-5.

Factores asociados a la cobertura del Papanicolaou en centros de salud de Temuco

Factors associated with PAP smear coverage in Temuco health centers

Carlos Osses-Escobar¹, Carlos Kilchemmann-Fuentes² y Giannina Álvarez-Rivera^{3*}

¹Departamento de Salud Municipal de Temuco, Centro de Salud Familiar Villa Alegre; ²Escuela de Obstetricia y Puericultura, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor; ³Departamento Odontología Integral Adulto, Facultad de Odontología, Universidad de La Frontera. Temuco, Chile

Resumen

Introducción: En Chile nunca se ha alcanzado la cobertura total de Papanicolaou (PAP) desde el inicio del tamizaje en 1987. Existen reportes de asociación entre los factores sociodemográficos y la cobertura del PAP. **Objetivo:** Determinar los factores sociodemográficos asociados a la cobertura de PAP en mujeres entre 25-64 años inscritas en los Centros de Salud Familiar de Temuco. **Método:** Se analizó una base de datos del año 2018, mediante estadística descriptiva, análisis bivariante (chi cuadrada) y multivariante (regresión logística binaria). Significancia 0,05. **Resultados:** Se analizaron los datos de 1.275 mujeres, de las cuales 698 (55,7%) no presentaron un PAP vigente. Se encontraron diferencias estadísticas ($p < 0,00$) en escolaridad, ocupación, previsión y edad entre ambos grupos. Se obtuvieron los odds ratios (OR) ajustados para dislipidemia (OR: 4,99; IC95%: 1,73-14,4), previsión (OR: 1,13; IC95%: 1,01-1,26), escolaridad (OR: 1,09; IC95%: 1,02-1,17), edad (OR: 0,93; IC95%: 0,89-0,97) y residencia (OR: 0,59; IC95%: 0,38-0,90). **Conclusión:** Dislipidemia, previsión y residencia urbana aumentan la probabilidad de presentar un PAP vigente, mientras que una mayor edad y residir en una zona rural aumentan la probabilidad de tener un PAP no vigente.

Palabras clave: Papanicolaou. Cobertura. Determinantes. Tamizaje. Cáncer cervicouterino.

Abstract

Introduction: In Chile, coverage of Papanicolaou (PAP) smears since the initiation of screening in 1987 has not been achieved. Reports exist of an association between sociodemographic factors and PAP coverage. **Objective:** To determine the sociodemographic factors associated with PAP coverage in women aged 25-64 years attending family health centers (CESFAM) in Temuco. **Method:** A database from the year 2018 was analyzed using descriptive statistics, Chi-square bivariate analysis, and multivariate binary logistic regression (significance level of 0.05). **Results:** Data from 1275 women were analyzed, of whom 698 (55.7%) did not have an up-to-date PAP smear. Statistical differences ($p < 0.00$) were found in education, occupation, health insurance, and age between the two groups. Adjusted odds ratios (OR) were obtained for dyslipidemia (OR: 4.99; 95% CI: 1.73-14.4), health insurance (OR: 1.13; 95% CI: 1.01-1.26), education (OR: 1.09; 95% CI: 1.02-1.17), age (OR: 0.93; 95% CI: 0.89-0.97), and residence (OR: 0.59; 95% CI: 0.38-0.90). **Conclusion:** Dyslipidemia, health insurance, and urban residence increase the likelihood of having an up-to-date PAP smear, while older age and rural residence increase the likelihood of not having an up-to-date PAP smear.

Keywords: PAP smear. Coverage. Determinants. Screening. Cervical cancer.

*Correspondencia:

Giannina Álvarez-Rivera

E-mail: giannina.alvarez@ufrontera.cl

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 19-03-2024

Fecha de aceptación: 16-08-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000033

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):402-408

www.rechog.com

Introducción

El cáncer cervicouterino o cáncer de cuello de útero es una enfermedad originada por el crecimiento anormal de las células del cuello uterino. Estas lesiones se clasifican en bajo o alto grado, siendo el principal agente etiológico el virus del papiloma humano (VPH), virus que es transmitido por medio de relaciones sexuales; se considera la infección de transmisión sexual más frecuente¹. En mujeres donde persiste la infección, al cabo de 10 a 20 años podría desarrollarse este cáncer².

Según estimaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS), el 90% de las muertes por esta enfermedad se producen en países de ingresos bajos o medios³.

En el continente americano el cáncer de cuello de útero representa la primera o segunda causa de muerte por cáncer. Existen grandes diferencias en su incidencia dentro del continente².

Según el Observatorio Global del Cáncer, en Chile, en el año 2020 se presentaron 1.559 casos de cáncer cervicouterino, siendo un 2,6% del total de cánceres que se presentaron en el país, con un número de 825 mujeres fallecidas, representando el 2,6% de todas las muertes por cáncer⁴.

En Chile, la tasa de mortalidad por cáncer cervicouterino entre los años 2009-2018 fue de 6,6 por 100.000 mujeres⁵. De acuerdo con la tasa ajustada de mortalidad regional entre los años 1990 a 2015, la Región de la Araucanía ocupaba el sexto lugar, con una tasa de 9,6 por 100.000 mujeres⁶.

Para poder disminuir estas cifras, cada país adopta programas de detección precoz, siendo el más utilizado a nivel mundial el examen de Papanicolaou (PAP). Para disminuir en $\frac{3}{4}$ la mortalidad por cáncer cervicouterino, la cobertura del examen de PAP debería ser de un 80%. Sin embargo, desde que inició en Chile el programa de detección el año 1987 no se ha logrado esa cobertura, con una tendencia a nivel nacional de un 60%, esto sumado a una baja sensibilidad del examen que agrava la situación⁷. En Temuco durante el año 2018 la cobertura alcanzó el 56%⁸.

Diversos estudios han evidenciado que algunos determinantes sociales afectan la cobertura del examen PAP. En un estudio realizado en un área urbana del sur de Brasil se encontró que la menor cobertura del PAP correspondía a mujeres de 20 a 29 años, con menor ingreso económico per cápita y que no consultaban de forma frecuente en algún centro de salud⁹. En Chile se ha reportado que existe una amplia brecha en la cobertura del PAP entre el sistema público y privado, siendo en el año 2015 de un 60 y 80% respectivamente en mujeres entre los 30 y 54 años¹⁰.

En Chile, la Resolución Exenta 993/2018 fija las metas sanitarias, donde se encuentra la cobertura del examen de PAP en mujeres de 25 a 64 años¹¹. Las orientaciones técnicas para cumplir este indicador están contenidas en el Programa Nacional de Pesquisa y Control del Cáncer Cervicouterino, y la Guía Clínica del Cáncer Cervicouterino, cuya enfermedad está incluida en las Garantías Explícitas en Salud (GES)¹².

A nivel nacional el año 2008 la cobertura de PAP alcanzó un 67,7% y el 2011 esta fue de un 59%. El Servicio de Salud Araucanía Sur el año 2008 alcanzó una cobertura del 70% y el año 2011 de un 62,3%¹³. Se estima, además, que la cobertura del examen es un 10% menor en el sector público¹⁴.

Dado que no se ha alcanzado la cobertura óptima en Chile y la región, surge la necesidad de investigar los factores sociodemográficos que podrían estar asociados a la baja cobertura del examen de PAP, identificando grupos de mujeres que permitan a los equipos de salud trabajar en estrategias dirigidas, para aumentar la cobertura y disminuir la mortalidad asociada a la enfermedad. Es por esto que el objetivo de este estudio es determinar la cobertura de PAP y las características sociodemográficas asociadas de las mujeres entre 25 y 64 años inscritas en los centros de salud de la Comuna de Temuco.

Método

Se realizó un estudio observacional, analítico, de corte transversal. La población de estudio fue de 1.275 mujeres entre 25 y 64 años, inscritas en los ocho centros de salud familiar (CESFAM) de la Comuna de Temuco en el año 2018, con registro clínico disponible en el formulario de seguimiento de examen de PAP. Para la muestra se consideró el total de 1.275 de mujeres.

Los datos se obtuvieron de las fichas clínicas electrónicas de las mujeres entre los 25 a 64 años inscritas en los CESFAM, mediante el programa RAYEN (Red Asistencial Y Enlace Nacional). Se utilizó una base de datos anonimizada.

Para las variables edad, estado civil, previsión, grupo étnico, residencia, ocupación, PAP, escolaridad, dislipidemia, hipertensión y diabetes se calcularon frecuencias absolutas, porcentajes e intervalos de confianza al 95% (IC95%). Para estimar asociación entre variables cualitativas se utilizó la prueba no paramétrica de chi cuadrada. Se estimaron *odds ratios* (OR) crudos y OR ajustados mediante un modelo de regresión logística binario, considerando como resultado presentar un PAP

vigente. Nivel de significancia de 0,05. El *software* utilizado fue STATA 16.

Este estudio cuenta con la aprobación del Comité de Ética Científica de la Dirección de Servicio de Salud Araucanía Sur, acreditado por la Autoridad Sanitaria según Resolución Exenta N.° 29658 de fecha 9 noviembre de 2017 y Resolución Exenta N.° J1-544 de fecha 12 enero de 2018.

Resultados

En la [tabla 1](#) se presentan las características socio-demográficas de los grupos estudiados en relación con la vigencia o no del PAP. Se encontraron diferencias estadísticas en la escolaridad, ocupación, previsión, edad categorizada y frecuencia de dislipidemia entre ambos grupos.

En la [tabla 2](#) se presenta el análisis bivariante y cálculo de OR crudo, donde se observa que las mujeres con escolaridad menor a 12 años presentan el doble de riesgo de tener un PAP no vigente, en comparación con las mujeres con 12 o más años de escolaridad. Las mujeres en rango etario de 45 a 65 años presentan un 39% más de riesgo de tener un PAP no vigente, respecto a las mujeres entre 25 y 44 años. Además, el riesgo aumenta en un 27% en las mujeres que se encuentran en los tramos A y B de FONASA, comparadas con las que se encuentran en los tramos C y D. Por otro lado, tener una actividad remunerada es un factor protector que reduce el riesgo en un 30%, respecto a la actividad no remunerada.

Se realizó una regresión logística binaria entre la vigencia del PAP (0 = no vigente, 1 = vigente) y las variables sociodemográficas (estado civil, escolaridad, ocupación, edad en años, grupo étnico, previsión), hipertensión, diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia y residencia. Posteriormente se ajustó el modelo con las variables estadísticamente significativas, los resultados se presentan en la [tabla 3](#).

Según lo observado mediante regresión logística, las mujeres en control por dislipidemia tienen cinco veces más probabilidades de presentar un PAP vigente. Además, la probabilidad de presentar un PAP vigente aumenta un 13% por cada categoría que aumenta la previsión (A, B, C, D). Y aumenta un 0,9% por cada categoría de escolaridad adicional. Sin embargo, la probabilidad de presentar un PAP vigente se reduce en un 7% por cada año que aumenta la edad. Y residir en zonas rurales reduce la probabilidad de presentar un PAP vigente en un 41% ([Fig. 1](#)).

Discusión

La OMS plantea que el cáncer cervicouterino es una de las amenazas más graves para las mujeres. En Chile para su prevención el tamizaje está incluido en el Programa Nacional de Pesquisa y Control del Cáncer Cervicouterino. Sin embargo, la cobertura no ha mejorado. Situación similar a la de la Comuna de Temuco, donde la cobertura alcanzó un 59% en el año 2018⁴. Los años posteriores, la cobertura de PAP se vio modificada debido a la pandemia de COVID-19, en donde la situación más compleja se observó en el cáncer de cuello de útero, cuyas confirmaciones diagnósticas, incluso de lesiones premalignas, disminuyeron un 42,84% en el 2020 y la tasa de PAP disminuyó un 33,84%¹⁵.

De acuerdo con los resultados de este estudio, la cobertura del PAP para los CESFAM de Temuco fue de un 44,3%, siendo el grupo de menores de 35 años el que alcanzó la mayor cobertura con un 34,1%, a diferencia de lo reportado en un estudio realizado en Brasil donde la menor cobertura se encontró en mujeres de 20 a 29 años⁹. Además, se evidenció que a medida que aumenta la edad, el porcentaje de PAP vigente disminuye, alcanzando apenas un 16,8% entre los 55 y 64 años, hecho similar a lo reportado en este estudio⁹. En estudios en población europea, también se ha considerado la edad como un factor importante a la hora de tomar medidas efectivas y deben ser diferenciadas según el grupo etario que intervenir, siendo las mujeres jóvenes quienes tenían mayores problemas con el tiempo y las citas, y las mujeres mayores quienes tenían poca preocupación por el cáncer y baja percepción de los riesgos asociados¹⁶.

En relación con cobertura y escolaridad, se evidenció un aumento de más del doble de riesgo de presentar un PAP no vigente en aquellas mujeres que declararon tener menos de 12 años de escolaridad, resultado similar a lo reportado en un estudio sueco que analizó la participación de las mujeres en el programa de tamizaje de cáncer cervicouterino, encontrando un aumento de un 80% de inasistencia en mujeres que tenían menos de nueve años de estudio¹⁰.

En Chile, según las proyecciones realizadas por el Instituto Nacional de Estadísticas (INE), alrededor de 15 millones de personas pertenecen al Fondo Nacional de Salud (FONASA), lo que corresponde a un 77% de la población. Según los datos reportados en el estudio, la mayor cantidad de usuarias se encuentran en los tramos A y B. Este grupo además presenta mayor riesgo para tener un PAP no vigente en comparación

Tabla 1. Características sociodemográficas en mujeres de 25 a 64 años, inscritas en centros de salud de la comuna de Temuco, año 2018, asociado a la vigencia del Papanicolau

Variable	Papanicolau vigente n (%)		p
	No n = 698 (55,7)	Sí n = 555 (44,3)	
Estado civil			0,769
Casado	213 (30,5)	177 (31,9)	
Conviviente	68 (9,7)	50 (9,0)	
Separado	32 (4,6)	31 (5,6)	
Soltero	385 (55,2)	297 (53,5)	
Escolaridad			0,000
Enseñanza básica	71 (10,2)	32 (5,8)	
Enseñanza básica incompleta	129 (18,5)	107 (19,3)	
Enseñanza media	275 (39,4)	210 (37,8)	
Enseñanza media incompleta	144 (20,6)	86 (15,5)	
Enseñanza superior	45 (6,4)	49 (8,8)	
Enseñanza superior incompleta	11 (1,6)	18 (3,2)	
Técnico nivel superior	23 (3,3)	53 (9,5)	
Ocupación			0,000
Cesante	67 (9,6)	50 (9,0)	
Dueña de casa	221 (31,7)	184 (33,2)	
Estudiante	68 (9,7)	96 (17,3)	
Remunerado dependiente	267 (38,3)	163 (29,4)	
Remunerado independiente	75 (10,7)	62 (11,2)	
Grupo étnico			0,239
Diaguíta	0 (0,0)	1 (0,2)	
Mapuche	78 (11,2)	75 (13,5)	
Ninguno	620 (88,8)	479 (86,3)	
Previsión			0,008
FONASA A	308 (44,1)	224 (40,4)	
FONASA B	188 (26,9)	141 (25,4)	
FONASA C	123 (17,6)	89 (16,0)	
FONASA D	79 (11,3)	101 (18,2)	
Hipertensión arterial			0,706
Sí	685 (98,1)	543 (97,8)	
No	13 (1,9)	12 (2,2)	
Diabetes			0,172
Sí	693 (99,3)	554 (99,8)	
No	5 (0,7)	1 (0,2)	
Dislipidemia			0,016
Sí	693 (99,3)	542 (97,7)	
No	5 (0,7)	13 (2,3)	
Edad			0,000
25-34	163 (23,4)	189 (34,1)	
35-44	206 (29,5)	150 (27,0)	
45-54	197 (28,2)	123 (22,2)	
55-64	132 (18,9)	93 (16,8)	
Residencia			0,104
Urbano	649 (93,0)	502 (90,5)	
Rural	49 (7,0)	53 (9,5)	

con las mujeres de los tramos de mayor ingreso, el C y D. Esto se relaciona con las mujeres que presentan un trabajo remunerado, resultando en el análisis estadístico del estudio como un factor protector para

mantener un PAP vigente. Estos datos son consistentes con un estudio publicado el año 2015 por la *Revista Chilena de Ginecología y Obstetricia* sobre los determinantes sociales y la adherencia al tamizaje de PAP¹⁷.

Tabla 2. Variables asociadas a la vigencia del Papanicolaou, análisis bivariante

Característica	PAP no vigente n.%	PAP vigente n (%)	OR crudo	IC95%	p
	698 (55,7)	555 (44,3)			
Grupo etario					
45-64 años	329 (26,2)	216 (17,2)	1,39	1,10-1,76	0,03
25-44 años	369 (29,4)	339 (27,0)			
Previsión					
FONASA A-B	496 (39,5)	365 (29,1)	1,27	0,99-1,63	0,04
FONASA C-D	202 (16,1)	190 (15,1)			
Escolaridad					
< 8 años	200 (15,9)	139 (11,0)	1,20	0,92-1,56	0,15
> 8 años	498 (39,7)	416 (33,2)			
< 12 años	619 (49,4)	435 (34,7)	2,16	1,56-2,98	0,00
> 12 años	79 (6,3)	120 (9,5)			
< 17 años	653 (52,1)	45 (3,5)	1,40	0,90-2,19	0,11
> 17 años	45 (3,5)	49 (3,9)			
Ocupación					
Remunerado	356 (24,8)	330 (26,3)	0,70	0,56-0,89	0,00
No remunerado	342 (27,2)	225 (17,9)			

IC95%: intervalo de confianza del 95%; OR: *odds ratio*; PAP: Papanicolaou.

Tabla 3. Regresión logística binaria. Vigencia del Papanicolaou y variables sociodemográficas

Variable	Odds ratio	IC95%	p
Dislipidemia	4,99	1,73-14,4	0,003
Convenio previsional	1,13	1,01-1,26	0,027
Escolaridad	1,09	1,02-1,17	0,012
Edad en años	0,93	0,89-0,97	0,001
Residencia	0,59	0,38-0,90	0,015

Este mismo estudio plantea que la adherencia a los programas de tamizaje es mayor a medida que las personas consultan en los servicios de salud de forma permanente. Siguiendo este análisis, el estudio realizado determinó que las mujeres que presentaban una patología como la dislipidemia tenían más posibilidades de presentar un PAP vigente. Esto se explica por el hecho de consultar más frecuentemente un centro de salud debido a su patología, lo cual aumenta la posibilidad de ser derivadas al programa de tamizaje.

En Chile, de acuerdo con los datos entregados por el INE, censo del año 2017, se determinó que un 12,8% de la población chilena se declara perteneciente a algún pueblo indígena u originario. Según los datos obtenidos en el estudio, las mujeres que declararon pertenencia a un grupo indígena fueron prácticamente igual al porcentaje nacional, con un 12% y de este

grupo de mujeres el 99,4% refiere pertenecer a la etnia mapuche. Además, es importante mencionar que el estudio determinó que no existe diferencia estadísticamente significativa entre este grupo de mujeres y las que no declararon pertenencia a un grupo indígena respecto a tener un PAP vigente, tal como los resultados reportados por la literatura¹⁸.

En cuanto a la procedencia de las mujeres del estudio, un 92% reside en el sector urbano, sin embargo esto no se ve reflejado en la cobertura del PAP, como ha sido reportado en algunos estudios donde han encontrado una asociación significativa entre haberse realizado el examen y residir en la zona urbana¹⁹.

Las variables estado civil, hipertensión y diabetes *mellitus* no tienen asociación significativa en cuanto a la vigencia del PAP, a diferencia de lo reportado por Urrutia y Gajardo en 2015, quienes encontraron que el matrimonio, el estar en pareja y un problema de salud preexistente se asocian con una mayor adherencia a la realización del PAP.

El estudio desarrollado entrega un perfil de las mujeres que consultan los programas de tamizaje del cáncer de cuello de útero en los centros de salud. Esta información es importante para establecer estrategias que permitan aumentar la cobertura, logrando un gran impacto en la morbimortalidad por esta enfermedad. Una de las fortalezas de este estudio es que se trabajó con la totalidad de la muestra y estos son datos desagregados. Por lo general, la mayoría de los estudios

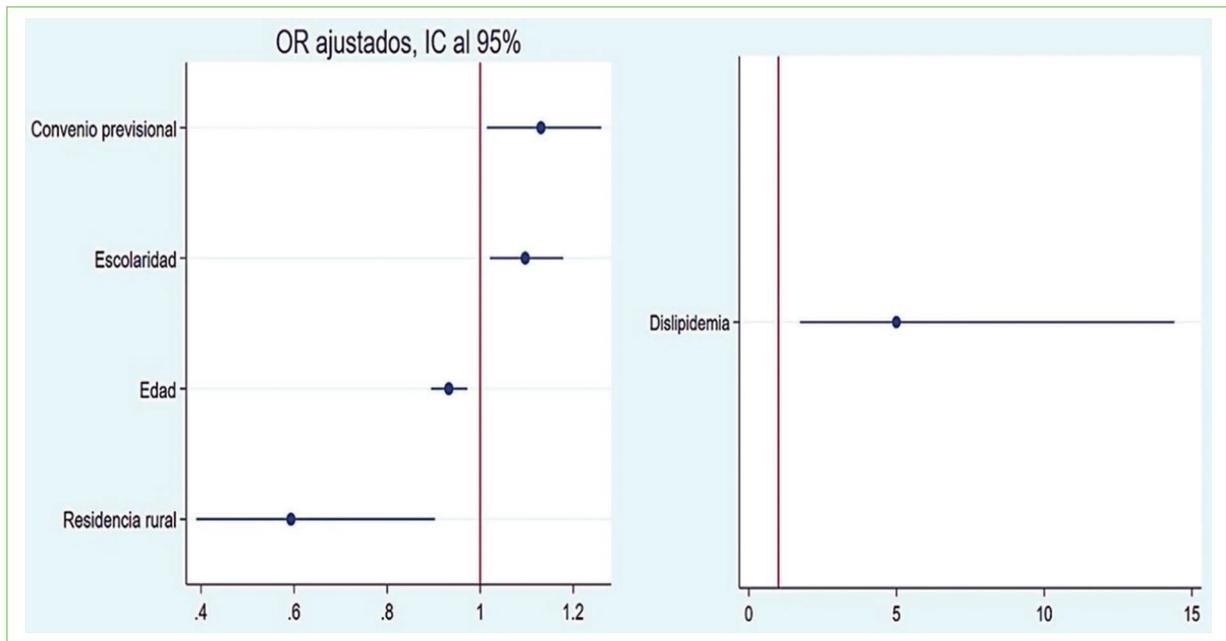


Figura 1. Regresión logística. Vigencia del Papanicolau y variables sociodemográficas.

reportados se basan en encuestas nacionales. Además, es representativo de los centros de salud familiar existentes en la Comuna de Temuco. Las principales limitaciones del estudio tienen que ver con la falta de datos, ya sea de las mujeres que se realizan el examen de PAP de forma particular, que están inscritas en los centros de salud, pero no existe un método que permita actualizar el estado del examen del PAP de forma inmediata o la falta de información en la ficha clínica de la mujer que consulta en un CESFAM, por omisión u olvido del profesional tratante. Ambos casos pueden llevar a una subestimación de la cobertura, con todo lo que ello implica.

Conclusión

En la población estudiada se identificaron tres factores asociados favorablemente a presentar un PAP vigente: estar en control por dislipidemia, una mayor categoría en la previsión de salud y un mayor nivel educacional. También se identificaron dos factores que disminuyen significativamente la probabilidad de presentar un PAP vigente: una mayor edad y vivir en zonas rurales.

A pesar de que el Programa Nacional de Pesquisa del Cáncer Cervicouterino ha logrado disminuir la mortalidad por esta enfermedad, en los últimos años la cobertura del PAP se ha mantenido o ha ido a la baja, lo cual repercute en un aumento de las muertes por

esta enfermedad. Las estrategias de prevención y promoción, así como las políticas públicas, deben considerar las comunidades, ya que es la mejor forma de que estas logren el impacto y el interés esperado, de ahí la importancia de estos estudios que permiten conocer la realidad de la población.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados, por lo que no fue necesario el consentimiento informado. Se han seguido las recomendaciones pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo

de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

- Zaldívar G, Martín F, Sosa C, Ávila J, Lloret M, Román M, et al. Cáncer cervicouterino y virus del papiloma humano. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2012;77(4):315-21.
- Plan de acción sobre la prevención y el control del cáncer cervicouterino 2018-2030 OPS/Control integral del cáncer cervicouterino. Guía de prácticas esenciales. 2.ª ed. Washington, DC: OPS; 2016.
- Control integral del cáncer cervicouterino: Guía de prácticas esenciales. 2.ª Ed. Washington, DC: OPS; 2016.
- Global Cancer Observatory. Chile [Internet]. World Health Organization, International Agency for Research on Cancer, Global Cancer Observatory; 2022. Disponible en: <https://gco.iarc.who.int/media/globocan/factsheets/populations/152-chile-fact-sheet.pdf>
- Ministerio de Salud, Departamento de Epidemiología. Informe de Vigilancia de Cáncer. Análisis de Mortalidad. Década 2009-2018. Chile: Ministerio de Salud; 2020.
- Ministerio de Salud, Departamento de Manejo Integral de Cáncer y otros Tumores. Plan Nacional de Cáncer 2018-2028. Chile: Ministerio de Salud; 2018.
- Urrutia MT. Cáncer cervicouterino en Chile: análisis de un nuevo paradigma preventivo. Chile: Centro de Políticas Públicas UC Temas de la Agenda Pública; 2015.
- Unidad Informática, Departamento de Salud Municipal de Temuco. Plan de Salud Municipal, año 2019 [Internet]. Chile: Unidad Informática, Departamento de Salud Municipal de Temuco. 2019. Disponible en: <https://saludtemuco.cl/wp-content/uploads/2023/03/plasam2019.pdf>
- Gasperin SI, Boing AF, Kupek E. Cervical cancer screening coverage and associated factors in a city in southern Brazil: a population-based study. *Cad Saude Pública.* 2011;27:1312-22.
- Ferreccio C. Nuevas estrategias de prevención y control de cáncer de cuello uterino en Chile. *Salud Publica Mex.* 2018;60(6):713.
- Ministerio de Salud. Subsecretaría de Redes Asistenciales. Fija metas sanitarias y de mejoramiento para las entidades administradoras de atención primaria de salud municipal. Chile: Ministerio de Salud; 2018.
- Ministerio de Salud. Guía Clínica. Cáncer cervicouterino (CaCu). Chile: Ministerio de Salud; 2015.
- Departamento de Estadísticas e Información e Información de Salud, Ministerio de Salud. Cobertura de PAP vigente en mujeres beneficiarias de 25 a 64 años. 2008-2009. Disponible en: <https://repositoriodeis.minsal.cl/Deis/cobertura/PAP/CoberturaPAP.htm>
- Rivera Castro MB. Tamizaje de cáncer cervicouterino en Chile: ¿Pap o VPH-test? Una revisión de literatura. *Confluencia.* 2021;4(1):98-103.
- Cuadrado C, Vidal F, Pacheco J, Flores-Alvarado S. Acceso a la atención del cáncer en los grupos vulnerables de Chile durante la pandemia de COVID-19. *Rev Panam Salud Pública.* 2022;46:1.
- Waller J, Jackowska M, Marlow L, Wardle J. Exploring age differences in reasons for nonattendance for cervical screening: a qualitative study. *BJOG.* 2012;119(1):26-32.
- Urrutia MT, Gajardo M. Adherencia al tamizaje de cáncer cervicouterino: una mirada desde el modelo de determinantes sociales de la salud. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2015;80(2):101-10.
- Gajardo M, Urrutia M. Creencias sobre el cáncer cervicouterino y Papanicolaou y su relación con la adherencia al tamizaje. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2017;82(6):706-12.
- Gutiérrez C, Romání F, Ramos J, Alarcón E, Wong P. Factores asociados con el conocimiento y tamizaje para cáncer de cuello uterino (examen de Papanicolaou) en mujeres peruanas en edad fértil: 1996-2008. *Rev Peru Epidemiol.* 2010;14(1).

Endometriosis de pared abdominal: serie clínica de 11 casos

Abdominal wall endometriosis: 11 cases clinical series

M. Macarena Luco-Korn^{1*}, Christian Merino², María B. Saffie³ y Jorge Carvajal¹

¹Departamento de Obstetricia, Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile; ²Departamento de Ginecología, Hospital Dr. Sótero del Río; ³Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile

Resumen

Introducción: La endometriosis de pared abdominal corresponde a la implantación de tejido endometrial en la pared abdominal. Su sintomatología y su tiempo de aparición son variables, y el tratamiento es esencialmente quirúrgico. **Objetivo:** Reportar las características clínicas de pacientes sometidas a resección de nódulo de endometriosis en la pared abdominal en el Hospital Dr. Sótero del Río. **Método:** Revisión retrospectiva de 11 pacientes operadas de resección de endometriosis de pared abdominal en el Hospital Dr. Sótero del Río, desde el año 2011 hasta agosto del año 2023. **Resultados:** Todas las pacientes presentaban antecedente de al menos una cesárea. El 100% presentaban dolor abdominal cíclico en relación con cicatriz de herida y el 63,6% tenían un nódulo palpable. El tiempo de aparición de los síntomas fue de entre 3 y 19 años. A todas las pacientes se les realizó ecografía, evidenciando imágenes hipolisoecogénicas. Todas las pacientes fueron operadas y solo una requirió la instalación de malla. **Conclusiones:** Recomendamos tener un alto nivel de sospecha en pacientes con antecedentes de cesárea y cirugías ginecológicas que presenten la clínica descrita. La ecografía es la herramienta de estudio de primera línea, que puede ser complementada con tomografía computarizada o con resonancia magnética. El tratamiento es quirúrgico, pero también son opciones la terapia hormonal y las terapias ablativas no invasivas.

Palabras clave: Endometriosis. Cicatriz de cesárea. Nódulo abdominal. Endometriosis de pared abdominal.

Abstract

Introduction: Abdominal wall endometriosis is the implantation of endometrial tissue on the abdominal wall. Its symptoms and time of appearance are variable and it has essentially surgical treatment. **Objective:** To report the clinical characteristics of patients who underwent resection of an endometriosis nodule of the abdominal wall at the Dr. Sótero del Río Hospital. **Method:** A retrospective review of the data of the 11 patients who underwent abdominal wall endometriosis resection at the Dr. Sótero del Río Hospital was carried out, from 2011 to August 2023. **Results:** All patients had a history of at least one cesarean section. 100% had cyclical abdominal pain in relation to the wound scar and 63.6% had a palpable nodule. The time of onset of symptoms was between 3 and 19 years. All patients in the series underwent ultrasound in which hypo/isoechoic images were described. All patients underwent surgery and only one required mesh installation. **Conclusions:** We recommend a high level of suspicion in patients with history of cesarean section and gynecological surgeries, who present the symptoms described. Ultrasound is the first-line study tool that can be complemented with computed tomography or magnetic resonance imaging. Treatment is surgical, but hormonal therapy and non-invasive ablative therapies are also options.

Keywords: Endometriosis. Cesarean section. Abdominal mass. Abdominal wall endometriosis.

*Correspondencia:

M. Macarena Luco-Korn
E-mail: mmluco@uc.cl

Fecha de recepción: 06-02-2024

Fecha de aceptación: 30-08-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000016

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):409-418

www.rechog.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

La endometriosis corresponde a la implantación ectópica de tejido glandular y estromal endometrial. Un subtipo poco frecuente de esta patología corresponde a la endometriosis de pared abdominal (EPA), en la que existe desarrollo de nódulos de tejido endometrial en los planos de la pared abdominal que abarcan desde el peritoneo hasta la piel¹. Los estudios retrospectivos sugieren una prevalencia de EPA del 0,03 hasta el 3,5% en las mujeres en edad fértil y cerca de un 0,8% en las mujeres que presentan al menos una cesárea^{2,3}.

Es posible clasificar los casos de EPA en espontáneos o secundarios. Las EPA espontáneas o primarias, aproximadamente el 20% de los casos, corresponden a aquellas sin antecedente de cirugía previa^{4,5}. Los nódulos de EPA secundarios o iatrogénicos (80% de los casos) son aquellos relacionados con el antecedente de cicatriz de cesárea, cicatriz de cirugía ginecológica, desgarras perineales/episiotomía y, en casos anecdóticos, los puertos operatorios de una laparoscopia^{1,5,6}. La forma más frecuente de EPA es la relacionada con cicatriz de cesárea (71-95%), por lo que, dado el aumento en la incidencia de cesáreas, es razonable pensar que habrá un aumento de los casos de EPA en el futuro⁶⁻⁸.

Clínicamente, la EPA puede ser asintomática o presentar grados variables de dolor, en general cíclico, en relación con la cicatriz operatoria o la pelvis. Habitualmente existe un periodo largo de latencia desde la cirugía hasta el inicio de los síntomas, dificultando su diagnóstico, en especial si no se tiene en consideración esta patología⁹.

No existe una clasificación estandarizada de la EPA. Se ha propuesto clasificar las lesiones con respecto a su ubicación, tamaño y grado de infiltración, tomando como punto de referencia la aponeurosis y un nivel corte por tamaño de 3 cm^{10,11}. Las lesiones más profundas presentan un mayor riesgo de tener nódulos de mayor tamaño, endometriosis pélvica concomitante (focos de implantación endometrial en la pelvis, como por ejemplo nódulos retroperitoneales o vesicales) y requerimiento de instalación de mallas de reparación de la pared abdominal durante la cirugía¹¹.

El objetivo de este estudio fue caracterizar una serie de 11 casos de pacientes sometidas a resección de nódulo de EPA en el Hospital Dr. Sótero del Río.

Método

Con la aprobación del Comité de Ética se realizó una revisión retrospectiva de los datos de todas las

pacientes operadas de resección de nódulos de EPA en el Hospital Dr. Sótero del Río, desde el año 2011 hasta el año 2023, obteniendo un total de 11 pacientes.

Resultados

Los resultados se muestran en las tablas 1 y 2. La edad promedio en el momento de la cirugía en esta serie fue de 37,9 años. Todas las pacientes tenían el antecedente de al menos una cesárea, con un promedio de 1,7 cesáreas; el 54,5% presentaban solo una cesárea previa, el 18,2% presentaban dos y el 27,3% presentaban tres. Ninguna de las mujeres de esta serie tenía antecedente de endometriosis de otra localización (pélvica u ovárica). Con respecto al índice de masa corporal (IMC) en el momento de la cirugía, el promedio fue de 28,6, con la distribución que se muestra en la figura 1.

Con respecto a la sintomatología, todas las pacientes presentaban historia de dolor abdominal cíclico en relación con cicatriz de herida operatoria y un 63,6% tenían un nódulo palpable cercano a la cicatriz de la cesárea. Un 63,6% (7 pacientes) reportaron como motivo de consulta el dolor cíclico y un 36,4% (4 pacientes) describieron como síntoma principal la aparición de un nódulo abdominal palpable en relación a la cicatriz.

Todas las pacientes se estudiaron mediante ecografía de partes blandas abdominal, que mostró en general imágenes nodulares hipo/isoecogénicas (baja intensidad de brillo en la imagen) heterogéneas, de bordes difusos y con escasa o nula vascularización al Doppler (Fig. 2). Solo en 2 de las 11 pacientes se efectuó una tomografía computarizada (TC) de abdomen y pelvis (Figs. 3 y 4), donde se observaron lesiones de bordes irregulares y densidad similar a músculo. Por último, solo una paciente fue estudiada con resonancia magnética (RM), en la que se observó una lesión nodular con centro hiperintenso de paredes homogéneamente hipointensas en T2 e hiperintensas en T1 (Fig. 5).

Con respecto al tamaño ecográfico de las lesiones de EPA evaluadas en esta serie, se detectó un promedio de 34 × 19,5 mm, similar a lo descrito en el protocolo operatorio con un diámetro mayor promedio de 4 cm. En cuanto al compromiso descrito en la cirugía, en este estudio proponemos dividir el total de pacientes en tres grupos, como en la clasificación establecida en un estudio realizado en China¹¹: grupo I con compromiso superficial (tejido celular subcutáneo (TCS) + aponeurosis), grupo II con compromiso intermedio (TCS + aponeurosis + músculo recto abdominal) y grupo III con compromiso profundo (TCS +

Tabla 1. Características clínicas de las pacientes incluidas

Paciente	Edad (años)	Fecha*	N.º Cs	Años desde la Cs	Motivo de consulta	IMC	Imagen diagnóstica	Tamaño en imagen
Paciente 1	39	2011-2017	1	8	1. Dolor cíclico en CCA Sin nódulo palpable	37	Eco	33×14 mm
Paciente 2	38	2016	3	12	1. Dolor cíclico en CCA 2. Nódulo palpable en relación a CCA	35	TC Eco	TC: 25×28 Eco: 33×20
Paciente 3	28	2016	1	7	1. Nódulo palpable en relación a CCA 2. Dolor cíclico en CCA	27	Eco	50×41 mm
Paciente 4	38	2011	1	17	1. Dolor abdominal cíclico Sin nódulo palpable	28	Eco	34×14 mm
Paciente 5	26	2019	1	10	1. Dolor cíclico en CCA 2. Nódulo palpable en relación con CCA	25	Eco	31×16,8 mm
Paciente 6	45	2017	2	4	1. Nódulo palpable en relación con CCA 2. Dolor cíclico en CCA	28	TC Eco	TC: 24 mm Eco: 29×23 mm
Paciente 7	36	2017	3	7	1. Nódulo palpable en relación con CCA 2. Dolor cíclico en CCA	25	Eco	25×16 mm
Paciente 8	41	2017	1	13	1. Dolor cíclico en CCA Sin nódulo palpable	26	Eco RM	Eco: 22×12 mm RM: 34×17×24 mm
Paciente 9	32	2015	2	3	1. Nódulo palpable en relación con CCA 2. Dolor cíclico en CCA	24	Eco	38×21 mm
Paciente 10	51	2023	3	ND	1. Dolor cíclico en CCA Sin nódulo palpable	31	Eco	36×23 mm
Paciente 11	43	2015	1	19	1. Dolor cíclico en CCA 2. Nódulo palpable en relación con CCA	29	Eco	42×14 mm

CCA: cicatriz de cesárea anterior; Cs: cesárea; Eco: ecografía; IMC: índice de masa corporal; ND: no determinado; RM: resonancia magnética; TC: tomografía computarizada.

*Año de la resección del nódulo.

aponeurosis + músculo recto + peritoneo). Al realizar esta clasificación, se describió una mayor proporción de pacientes con compromiso intermedio, como se evidencia en la [tabla 2](#). Solo una de las 11 pacientes requirió instalación de malla por un defecto de gran tamaño en la pared abdominal y pertenecía al grupo con compromiso profundo. Como era esperable, el promedio de días de hospitalización fue mayor en el grupo de compromiso profundo ([Tabla 2](#)).

A todas las pacientes se les realizó biopsia de la pieza operatoria y todas fueron concordantes con nódulos de EPA. Se realizó seguimiento entre 1 y 5 meses después de la cirugía solo a 9 pacientes, de las cuales el 66,6% (6 mujeres) referían ausencia de síntomas y el 33,3% (3 mujeres) referían disminución de

la sintomatología, pero persistencia de dolor leve en la cicatriz operatoria. Como se muestra en la [tabla 3](#), dos pacientes no acudieron al control posoperatorio.

Detectamos dos complicaciones quirúrgicas. Una de las pacientes reportó la aparición de un seroma a las 2 semanas de posoperatorio que drenó espontáneamente sin requerimiento de reintervención. La otra fue la paciente que requirió la instalación de una malla, quien evolucionó con un hematoma en el sitio de instalación de la malla y requirió una laparotomía de urgencia. Solo una paciente (la número 1, [Tabla 2](#)) presentó una recurrencia, 7 años después de la cirugía, en el mismo lugar que la lesión anterior y con sintomatología similar, requiriendo una nueva resección quirúrgica.

Tabla 2. Clasificación de las pacientes según el grado de compromiso de la pared abdominal por el nódulo de endometriosis

Grupos*	Diámetro mayor en la cirugía	Tipo de laparotomía utilizada para la resección	Uso de malla	Días de hospitalización	Días de hospitalización promedio	Recurrencia
Grupo I						
Paciente 1	3 cm	LMIU	No	3	2,75	Sí
Paciente 2	3 cm	LMIU	No	1		No
Paciente 3	5 cm	Pfannenstiel	No	2		No
Paciente 4	5 cm	LMIU	No	5		No
Grupo II						
Paciente 5	3 cm	Mini LAP transversa	No	2	2,2	No
Paciente 6	4 cm	Pfannenstiel	No	3		No
Paciente 7	3 cm	Pfannenstiel	No	2		No
Paciente 8	4 cm	Mini LAP transversa	No	2		No
Paciente 9	5 cm	Pfannenstiel	No	2		No
Grupo III						
Paciente 10	4 cm	Pfannenstiel	Sí	6	4,5	No
Paciente 11	5 cm	Pfannenstiel	No	3		No

LAP: laparotomía; LMIU: laparotomía media infraumbilical; TCS: tejido celular subcutáneo.

*Grupo 1: compromiso de TCS + aponeurosis; grupo 2: compromiso de TCS + aponeurosis + músculos rectos; grupo 3: compromiso de TCS + aponeurosis + músculos rectos + peritoneo.

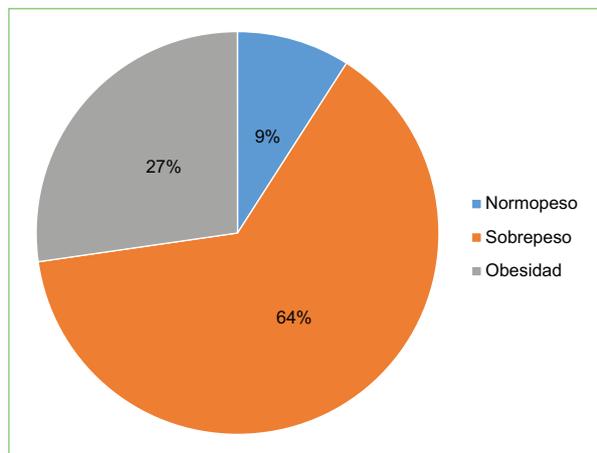


Figura 1. Distribución de las pacientes según el índice de masa corporal.

Discusión

Presentamos la revisión de una serie de 11 casos de EPA operados en el servicio de ginecología del Hospital Dr. Sótero del Río. La EPA es probablemente el resultado del implante de tejido endometrial en la pared abdominal durante la cirugía y se manifiesta como un nódulo palpable con dolor cíclico. Es posible prevenir la EPA con una adecuada técnica quirúrgica. En casos de sospecha clínica, el examen de elección es la ecografía de partes blandas de la zona comprometida. El tratamiento de la EPA es la resección quirúrgica.

Así como existen varias teorías sobre la génesis de la endometriosis pelviana, también existen múltiples teorías sobre la causa de la EPA. La principal propuesta corresponde a la siembra de tejido endometrial en la pared abdominal que se produce al realizar una cirugía que compromete el endometrio (p. ej., cesárea) o un endometrioma (p. ej., laparoscopia o laparotomía)⁶. Si bien las células endometriales podrían ya estar presentes en el peritoneo al realizar la cirugía, tanto la movilización quirúrgica como la tracción de los tejidos y el líquido amniótico como medio de transporte podrían facilitar su implantación en tejidos asociados a la cicatriz⁹. Otras teorías incluyen metaplasia (cambio de forma a nivel celular) y metástasis venosa o linfática¹². Siendo la siembra de tejido endometrial la principal causa de la EPA, se comprende que su prevención radica en reducir la tasa de cesáreas y mejorar la técnica quirúrgica. En nuestra serie, todas las mujeres afectadas de EPA tenían el antecedente de una o varias cesáreas.

Los síntomas de la EPA son variados, desde asintomáticas hasta masas dolorosas (cíclicas/crónicas) palpables. En un estudio retrospectivo de 116 mujeres con endometriosis extragenital, de las cuales 18 presentaban EPA, se describió que la sintomatología correspondió a dolor abdominal (77,8%), masa palpable (66,7%) y descarga vaginal (11,1%)¹³. En otra serie de 198 pacientes sometidas a cirugía de resección en

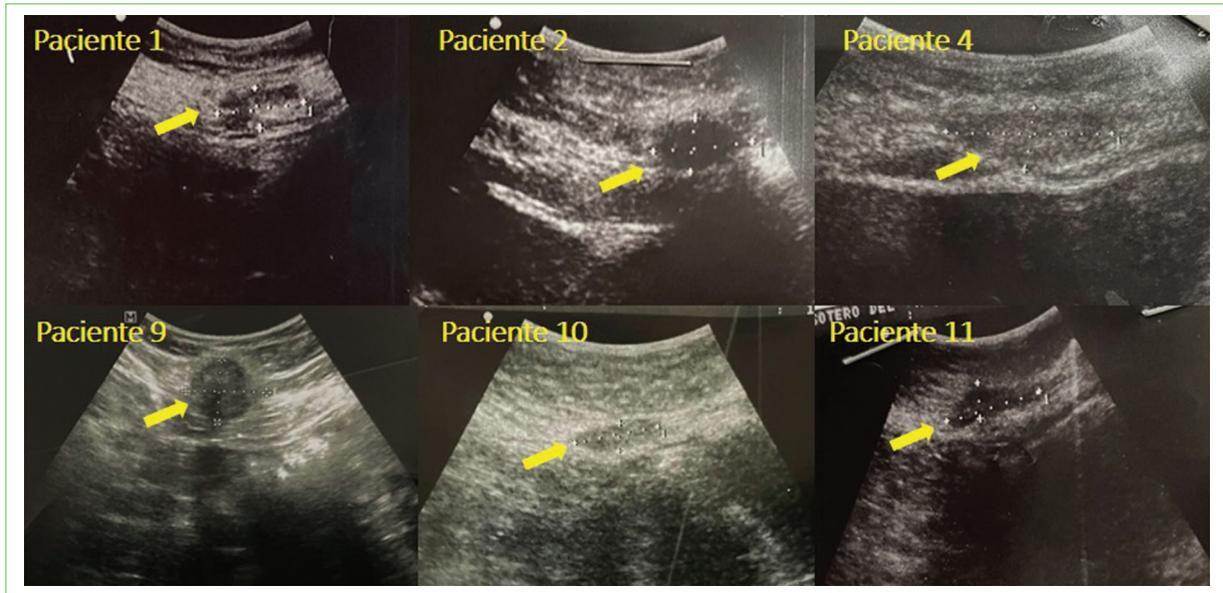


Figura 2. Ecografías abdominales de seis pacientes en las que se evidencian nódulos iso/hipoecogénicos, de bordes difusos, en diferentes capas de la pared abdominal. La flecha apunta al nódulo de endometriosis de la pared abdominal.

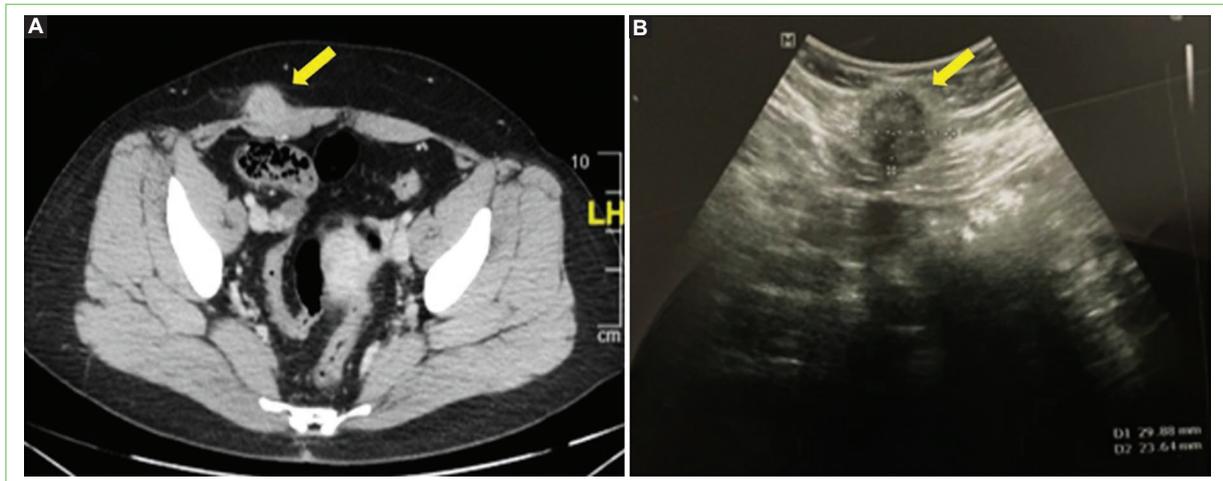


Figura 3. A: tomografía computarizada de la paciente 9 que muestra una lesión nodular de 24 mm (flecha) ubicada en el aspecto anterior del músculo recto derecho, en relación con cicatriz quirúrgica, sugerente de endometrioma. **B:** ecografía de la misma paciente que muestra una lesión heterogénea, hipocogénica, de bordes mal definidos, de 29 x 23 mm (flecha).

contexto de EPA se describen como principales síntomas la palpación de una masa abdominal (98,5%) y el dolor cíclico (86,9%)¹⁴. En nuestra serie, el síntoma principal fue el dolor cíclico en relación con la cicatriz de cesárea, presente en el 100% de las pacientes, seguido de la palpación de una masa abdominal en el 63,6% de los casos. De forma similar, en una serie de

35 mujeres con EPA, el síntoma más común fue el dolor cíclico abdominal (68,6%) y en mucha menor medida la presencia de un tumor abdominal (25,7%)¹².

Diferentes estudios han demostrado que el tiempo entre la cirugía y la presentación clínica puede variar entre 3 meses y 10 años³. Se han reportado períodos variables de latencia entre el inicio de los síntomas y



Figura 4. **A:** tomografía computarizada de la paciente 2 que muestra un nódulo superficial al plano muscular en la línea media, de 25 × 28 mm en sus diámetros anteroposterior y transversal (flecha). **B:** ecografía abdominal realizada a la misma paciente en la que se aprecia una imagen hipoeocogénica, de bordes mal definidos, de 33 × 20 mm (flecha), en relación con el tercio medio de la cicatriz de cesárea hacia la izquierda.

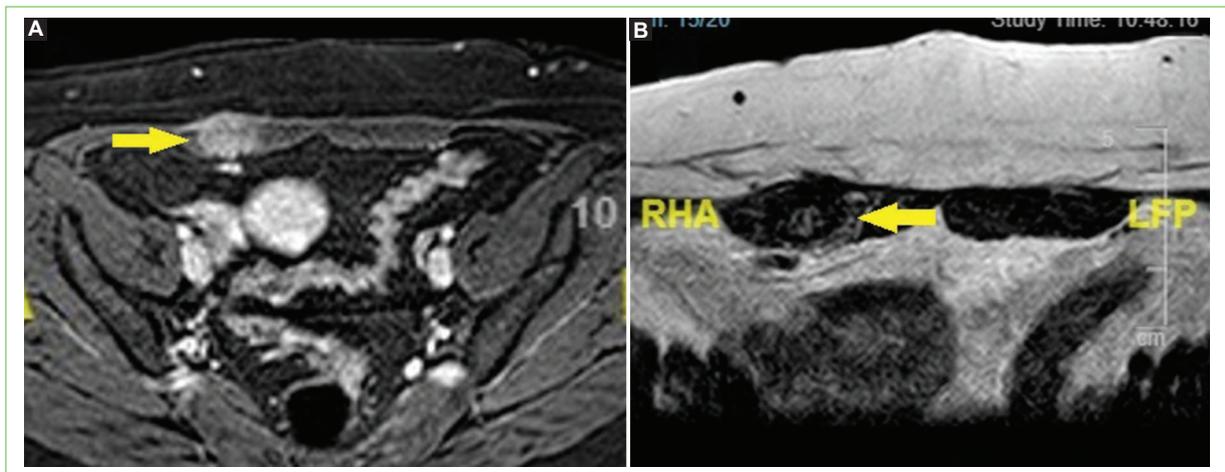


Figura 5. Resonancia magnética de pelvis de la paciente 8. En el espesor del músculo recto abdominal derecho se identifica una lesión nodular (flechas) con centro hiperintenso en T1 (**A**) e Hipointensas en T2 (**B**) que mide 3,4 × 1,7 × 2,4 cm, con realce progresivo y homogéneo con el uso de contraste intravenoso.

la primera cirugía, de $31,6 \pm 23,9$ meses, y una duración entre el inicio de los síntomas y la cirugía de resección promedio de $28,3 \pm 25,0$ meses¹⁴. En nuestro estudio se encontraron periodos de entre 3 y 19 años desde la última cesárea hasta la cirugía de resección de nódulo de EPA, con un promedio de 10 años (considerando 10/11 pacientes).

Dentro de los diagnósticos diferenciales se describen hematomas, seromas, granulomas, lipomas, abscesos, tumores de piel y partes blandas, hernias incisionales, tumores desmoides, sarcomas y linfomas, entre otros^{3,13,15}.

Respecto a los factores de riesgo de EPA, esta no parece depender del número de cesáreas previas, ya que se ha reportado que en un 55,7% de las pacientes solo se presenta el antecedente de una cesárea¹⁰, similar a lo encontrado en nuestra serie, en la que un 54,5% de las pacientes solo presentaba una cesárea previa. Por otro lado, no se ha encontrado relación entre el IMC de las pacientes y un aumento en la incidencia de esta patología^{10,12}. En nuestra serie, el IMC promedio fue de 28,6, el 27% de las pacientes presentaban obesidad, el 64% sobrepeso y solo el 9% normopeso.

Tabla 3. Seguimiento de las pacientes y resultado de biopsia

Paciente	Biopsia	Seguimiento 1-5 meses	Sintomatología al control
Paciente 1	Endometriosis	Sí	Dolor leve en relación con la herida operatoria
Paciente 2	Endometriosis	Sí	Asintomática
Paciente 3	Endometriosis	Sí	Asintomática
Paciente 4	Endometriosis	Sí	Disminución, pero persistencia del dolor
Paciente 5	Endometriosis	Sí	Sin dolor, con seroma en la región operatoria
Paciente 6	Endometriosis	No	-
Paciente 7	Endometriosis	No	-
Paciente 8	Endometriosis	Sí	Leve sensibilidad hacia la región inguinal derecha
Paciente 9	Endometriosis	Sí	Asintomática
Paciente 10	Endometriosis	Sí	Asintomática
Paciente 11	Endometriosis	Sí	Asintomática

Un estudio describe que el 34,3% de las mujeres presentaban en el momento de diagnóstico endometriosis pélvica concomitante, y estas tenían un tamaño de nódulo más pequeño que el resto de las pacientes¹². En nuestra serie, ninguna paciente presentaba el antecedente de endometriosis pélvica en el momento del diagnóstico. Por otro lado, se ha demostrado que el tamaño de los nódulos endometriósicos de pared abdominal es significativamente mayor en las mujeres con adenomiosis (implantación de tejido ectópico endometrial en el miometrio) que en aquellas sin adenomiosis ($3,34 \pm 1,4$ cm frente a $2,55 \pm 1,33$ cm; $p = 0,016$), y además, la incidencia de infiltración endometrial bajo la aponeurosis es significativamente mayor en las mujeres con adenomiosis (42 frente a 19 %; $p = 0,03$)¹⁰.

Se recomienda, para la prevención de la EPA en pacientes sometidas a cesárea o cirugía ginecológica, una limpieza minuciosa, en particular de los sitios de las esquinas de la capa adiposa y la aponeurosis¹⁴. Otros autores recomiendan el uso de compresas abdominales en la piel y el tejido subcutáneo, la utilización de herramientas separadas para el cierre del útero y las capas abdominales, e irrigación con solución salina para disminuir el riesgo de siembra de tejido endometrial en la incisión⁹. Las descritas son prácticas que no están estandarizadas y no constituyen un uso sistemático en nuestras cirugías, lo que podría significar un aumento en la incidencia de EPA.

El diagnóstico de EPA se sospecha por la clínica y se confirma con imágenes. La técnica de imagen más

frecuentemente utilizada es la ecografía de partes blandas abdominal. En un estudio retrospectivo en el que se evaluaron 26 pacientes con EPA se describe que en la ecografía pueden visualizarse lesiones iso/hiperecoicas (66,7%) o hipocogénicas (33,3%) con bordes mal definidos y escasa vascularización periférica al Doppler¹³. En el 100% de las pacientes de nuestra serie se realizó ecografía, que describió imágenes iso/hipocogénicas de bordes difusos; no hubo pacientes con lesiones hiperecogénicas.

Otra manera de evaluar estas lesiones es con TC, que podría mostrar nódulos homogéneos, de forma estrellada, hipervascularizados y de apariencia heterogénea en la mayoría de los casos¹³. Sin embargo, dada la ausencia de contraste entre el tejido muscular/subcutáneo y el endometrioma, algunos estudios ponen en duda su utilidad para delimitar la lesión¹⁶. Se ha propuesto que la visualización de los nódulos de EPA puede variar según el ciclo menstrual, permitiendo una mejor delimitación de la lesión en una TC durante la menstruación, en el contexto de la hemorragia local producida por el tejido endometrial¹⁷. En nuestra serie, solo dos pacientes se realizaron TC dentro del estudio preoperatorio y en ambas se observaron imágenes nodulares de densidad similar a la de los músculos rectos, con bordes difusos; se desconoce la fase del ciclo menstrual en la que se encontraban.

La RM tiene la ventaja de ofrecer una mayor resolución de los tejidos blandos, logrando una mejor delimitación de las lesiones y una excelente resolución de contraste. Generalmente se describen las

EPA como lesiones hiperintensas heterogéneas en T1 con supresión de grasa e isointensas en T2¹, aunque también es posible verlas como hiperintensas en T2¹³. Puede que este espectro variable de intensidad en T2 se deba a los cambios en la composición celular de las EPA con respecto al ciclo menstrual y el grado de inflamación o fibrosis¹³. Por los costos y la menor disponibilidad de la RM, se considera una herramienta complementaria, de segunda línea, en caso de nódulos mayores de 2 cm y en aquellas pacientes con lesiones difíciles de delimitar con la ecografía, como por ejemplo pacientes con IMC elevado¹², para lograr una mejor planificación quirúrgica. En nuestra serie solo a una paciente se le realizó RM dentro del estudio preoperatorio, describiéndose una lesión nodular con centro hiperintenso de paredes homogéneamente hipointensas en T2 e hiperintensas en T1 (Fig. 5).

Finalmente, la biopsia, ya sea por punción con aguja fina o escisional, sería el estándar para el diagnóstico definitivo, pero se ha descrito una posible propagación y contaminación asociada a la punción con aguja de los implantes, por lo que se recomienda no realizarla a menos que haya duda diagnóstica^{12,16}. En la serie presentada no se realizó biopsia por punción a ninguna paciente.

El tratamiento de la EPA es principalmente quirúrgico; sin embargo, se puede indicar terapia hormonal con anticonceptivos combinados, progestágenos o dispositivos intrauterinos medicados para disminuir la sintomatología en pacientes que no deseen cirugía o previamente a esta. Por desgracia, la respuesta clínica (alivio del dolor) es menor que en la endometriosis pelviana^{10,16}. En nuestra serie presentamos casos de pacientes que recibieron tratamiento quirúrgico de la EPA, por lo que desconocemos cuántas mujeres en nuestro centro recibieron tratamiento médico sin necesariamente requerir cirugía. En las pacientes con endometriosis en general se ha visto que aquellas con alta expresión del factor de proliferación Ki67 (proteína nuclear que se encuentra elevada durante la división celular), sobre el 30%, presentan mayor respuesta a la terapia hormonal. En un estudio multicéntrico con 80 pacientes con EPA se describió que el 78% de las pacientes presentaban niveles de Ki67 bajo el 30%, lo que podría explicar la poca respuesta al tratamiento hormonal en este tipo de endometriosis en particular¹⁰.

Con respecto a la cirugía, la mayoría de los autores recomiendan realizar una incisión amplia, con márgenes aceptados de 1 cm^{1,2}. Además, en algunos

estudios se recomienda el tratamiento multidisciplinario, en especial en casos en que la lesión es mayor de 3 cm de diámetro o si se sospecha que la lesión de EPA afecta la capa muscular². En estos casos es necesaria una evaluación por el equipo de cirugía general, teniendo en cuenta el posible requerimiento de instalación de una malla para el afrontamiento adecuado de los planos, lo que dependerá del tamaño y del grado de infiltración de la lesión¹⁸. Se ha descrito que alrededor de un 10% de las pacientes requieren malla, y que es algo que hay que considerar previo a la cirugía en pacientes con nódulos que invaden la fascia o que miden más de 3-4 cm¹². En nuestra serie, solo una paciente requirió cierre con malla de Prolene (sutura sintética no reabsorbible) de 10 x 14 mm. Esta paciente evolucionó con un hematoma extraperitoneal en el espacio prevesical, con requerimiento de una segunda intervención por el equipo de cirugía, en la que se retiró la malla de Prolene y se instaló una malla de Vicryl (sutura sintética reabsorbible). Posteriormente la paciente quedó al cuidado del equipo de cirugía general y evolucionó de manera favorable.

Se han descrito diferentes tasas de recurrencia en cirugía de resección de nódulos de EPA, con una gran variación desde el 4,3% hasta el 22%^{2,16,19}. En la serie presentada, solo una paciente presentó recurrencia, es decir, un 9% (dentro del rango descrito).

En los últimos años se han probado terapias no invasivas que podrían ser una manera eficaz de tratar la EPA sin requerimiento de cirugía: crioablación (técnica que utiliza la temperatura fría para desintegrar un nódulo), ablación con ultrasonido y ablación con microondas (aplicación controlada de calor producido por ondas electromagnéticas). La crioablación percutánea guiada por imágenes sería un tratamiento eficaz, seguro y con ventajas como la visualización precisa de la lesión y un mínimo dolor intra- y posprocedimiento²⁰⁻²². En un estudio de crioablación en 29 pacientes bajo ecografía, TC o RM se efectuó un solo ciclo de congelación de 5 a 10 minutos, y el 100% de las pacientes presentaron disminución significativa de dolor a los 6 meses de tratamiento, el 27,6% presentaban síntomas residuales a los 6 meses y solo el 13,8% tenían enfermedad residual/recurrente confirmada por RM²¹.

La ablación con ultrasonido de alta intensidad (HIFU) actúa produciendo necrosis por coagulación de los tejidos objetivo sin dañar a los tejidos cercanos. Un estudio retrospectivo de 51 pacientes con EPA tratadas con HIFU halló, en el seguimiento a los 48 meses de tratamiento, que el 100% de las pacientes no presentaban

dolor cíclico y ninguna tuvo complicaciones graves atribuibles al procedimiento. Solo una paciente reportó una quemadura de primer grado²³. La HIFU requiere el conocimiento previo de la ubicación, las características y el tamaño de la lesión. Se han evaluado el ecografía y la RM como alternativas de seguimiento posterior a la HIFU, considerando a ambas como herramientas útiles, pero la RM ofrecería mayor precisión²⁴.

La ablación por microondas guiada por ultrasonido se ha descrito como una terapia segura y eficaz para el tratamiento de otro tipo de nódulos. Sin embargo, hay poca evidencia con respecto a su uso en nódulos de EPA. Una serie de 9 mujeres con EPA tratadas con ablación por microondas reportó que el volumen medio de los nódulos disminuyó significativamente de tamaño a los 12 meses de tratamiento, y que el 100% de las mujeres referían disminución del dolor²⁵.

Conclusiones

La EPA es una patología que se encuentra en aumento debido al mayor número de cesáreas y cirugías ginecológicas. Como se observa en la literatura y en la serie de casos presentada, se debe tener un alto grado de sospecha en las pacientes con estos antecedentes que tengan historia de dolor cíclico en relación con la cicatriz o un nódulo palpable en esa zona. En la serie de 11 casos reportada destaca que el 100% de las pacientes presentaban el antecedente de al menos una cesárea y los síntomas principales en el momento del diagnóstico eran dolor cíclico (100%) y nódulo palpable en relación con la cicatriz de cesárea (63,6%).

La ecografía de partes blandas abdominal es una adecuada herramienta de primera línea de estudio, pudiendo ser complementada con una TC o una RM para la mejor caracterización de la lesión y del grado de infiltración del nódulo de EPA en las distintas capas de la pared abdominal.

Respecto al manejo, se ha visto que con la terapia hormonal la respuesta clínica en cuanto al dolor es baja, siendo la cirugía el tratamiento de elección. Nuestra serie evidenció que el 66,6% de las pacientes no mostraban síntomas entre 1 y 5 meses tras la operación y solo en el 9% hubo recurrencia. Una de nuestras pacientes requirió la colocación de una malla para el cierre por planos, y pertenecía al grupo de pacientes con compromiso profundo de la EPA. Recomendamos una evaluación prequirúrgica en conjunto con el equipo de cirugía general cuando se sospeche compromiso profundo con lesiones grandes o difíciles de delimitar.

Los estudios han demostrado que las terapias no invasivas, como la crioablación percutánea guiada por imágenes, la ablación por microondas guiada por ultrasonido o la ablación con HIFU, constituyen alternativas de tratamiento menos invasivas y con similares resultados que la cirugía, lo que hace razonable implementar estas opciones en nuestro medio.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados, por lo que no fue necesario el consentimiento informado. Se han seguido las recomendaciones pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Foley CE, Ayers PG, Lee TT. Abdominal wall endometriosis. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2022;49:369-80.
2. Allen SE, Rindos NB, Mansuria S. Abdominal wall endometriosis: an update in diagnosis, perioperative considerations and management. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2021;33:288-95.
3. Cocco G, Delli Pizzi A, Scioscia M, Ricci V, Boccatonda A, Candeloro M, et al. Ultrasound imaging of abdominal wall endometriosis: a pictorial review. *Diagnostics (Basel).* 2021;11:609.
4. Yang E, Chen GD, Liao YH. Spontaneous abdominal wall endometriosis: a case report and review of the literature. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2023;62:155-7.
5. Kumar RR. Spontaneous abdominal wall endometrioma: a case report. *Int J Surg Case Rep.* 2021;78:180-3.
6. Matalliotakis M, Matalliotaki C, Zervou MI, Krithinakis K, Goulielmos GN, Kalogiannidis I. Abdominal and perineal scar endometriosis: retrospective study on 40 cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2020;252:225-7.
7. Neamtu R, Dahma G, Mocanu AG, Bernad E, Silaghi CI, Stelea L, et al. Challenges in diagnosis and prevention of iatrogenic endometriosis as a long-term surgical complication after C-section. *Int J Environ Res Public Health.* 2022;19:2791.
8. Costa J, Accetta I, Maia FJS, Sa RAM. Abdominal wall endometriosis: experience of the general surgery service of the Antonio Pedro University Hospital of the Universidade Federal Fluminense. *Rev Col Bras Cir.* 2020;47:e20202544.
9. Ananias P, Luenam K, Melo JP, Jose AM, Yaqub S, Turkistani A, et al. Cesarean section: a potential and forgotten risk for abdominal wall endometriosis. *Cureus.* 2021;13:e17410.

10. Piriye E, Namazov A, Mahalov I, Mamedova A, Gerner O, Schiermeier S, et al. Clinical and surgical characteristics of abdominal wall endometriosis: a multicenter case series of 80 women. *In Vivo*. 2023;37:756-62.
11. Wu Y, Dai Y, Zhang J, Li X, Shi J, Gu Z, et al. The clinical features and long-term surgical outcomes of different types of abdominal wall endometriosis. *Arch Gynecol Obstet*. 2023;307:163-8.
12. Marras S, Pluchino N, Petignat P, Wenger JM, Ris F, Buchs NC, et al. Abdominal wall endometriosis: an 11-year retrospective observational cohort study. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X*. 2019;4:100096.
13. Jaramillo-Cardoso A, Balcacer P, Garcés-Descovich A, Beker K, Roth E, Glickman J, et al. Multimodality imaging and clinicopathologic assessment of abdominal wall endometriosis: knocking down the enigma. *Abdom Radiol (NY)*. 2020;45:1800-12.
14. Zhang P, Sun Y, Zhang C, Yang Y, Zhang L, Wang N, et al. Cesarean scar endometriosis: presentation of 198 cases and literature review. *BMC Womens Health*. 2019;19:14.
15. Ramos-Mayo AE, Gil-Galindo G. Experience of the hernia and wall department in the management of abdominal wall endometriosis for 9 years. *Cir Cir*. 2019;87:385-9.
16. Huber M, Grose J, Showen C. Recognizing abdominal wall endometriosis. *JAAPA*. 2019;32:30-3.
17. El Muhtaseb MS, Daradkeh HT, Sunoqrot MA, Al-Husban N. The challenge in diagnosing abdominal wall endometriosis; a series of three cases. *Int J Surg Case Rep*. 2022;91:106787.
18. Reategui C, Grubbs D. Abdominal wall endometriomas. Should the approach vary based on its relationship to the fascia? A case report and review of the literature. *Int J Surg Case Rep*. 2021;78:62-6.
19. Kim SJ, Choi SH, Won S, Shim S, Lee N, Kim M, et al. Cumulative recurrence rate and risk factors for recurrent abdominal wall endometriosis after surgical treatment in a single institution. *Yonsei Med J*. 2022;63:446-51.
20. Welch BT, Ehman EC, VanBuren WM, Cope AG, Welch TL, Woodrum DA, et al. Percutaneous cryoablation of abdominal wall endometriosis: the Mayo Clinic approach. *Abdom Radiol (NY)*. 2020;45:1813-7.
21. Jouffrieau C, Cazzato RL, Gabriele V, Faller E, Weiss J, Host A, et al. Percutaneous imaging-guided cryoablation of endometriosis scars of the anterior abdominal wall. *J Minim Invasive Gynecol*. 2023;30:890-6.
22. Smith KA, Welch BT, Kurup AN, Schmitz JJ, VanBuren WM, Ehman EC, et al. Feasibility and safety of percutaneous image-guided cryoablation of abdominal wall endometriosis. *Abdom Radiol (NY)*. 2022;47:2669-73.
23. Xiao-Ying Z, Hua D, Jin-Juan W, Ying-Shu G, Jiu-Mei C, Hong Y, et al. Clinical analysis of high-intensity focussed ultrasound ablation for abdominal wall endometriosis: a 4-year experience at a specialty gynecological institution. *Int J Hyperthermia*. 2019;36:87-94.
24. Hu S, Liu Y, Chen R, Xiao Z. Exploring the diagnostic performance of magnetic resonance imaging in ultrasound-guided high-intensity focused ultrasound ablation for abdominal wall endometriosis. *Front Physiol*. 2022;13:819259.
25. Liu Y, Wen W, Qian L, Xu R. Safety and efficacy of microwave ablation for abdominal wall endometriosis: a retrospective study. *Front Surg*. 2023;10:1100381.

Interrupción voluntaria del embarazo en tres causales: una caracterización a cinco años de su implementación en Chile

Voluntary interruption on three grounds: a characterization 5 years after its implementation in Chile

Stephanie K. Otth-Varnava* y Dominique Truan-Kaplan

Área de Investigaciones, Corporación Miles, Santiago, Chile

Resumen

Introducción: En este artículo se presenta una caracterización de la implementación de la Interrupción Voluntaria del Embarazo en Chile, durante los 5 primeros años de entrada en vigencia la Ley No. 21.030 que despenaliza el aborto en 3 causales. **Objetivo:** Caracterizar la implementación de las interrupciones voluntarias de embarazos realizadas entre enero del 2018 y diciembre del 2022 en Chile. **Método:** Para su realización, se solicitó al Departamento de Estadística e Información en Salud (DEIS) estadísticas del aborto en tres causales entre enero del 2018 y diciembre del 2022 con información desagregada por servicio de salud, región, edad de la mujer, diagnóstico y semana gestacional de interrupción, entre otros. **Resultados:** En los primeros cinco años de implementación de la ley se han registrado 3.858 casos en todo el país, siendo la inviabilidad fetal la principal razón de constitución. Las mujeres de 25 a 39 años lideran en causales, mientras que las adolescentes y niñas son mayoría en casos de violación. La tasa de interrupción general es del 84,1%, llegando al 91,9% en casos de violación. **Conclusiones:** Las menores de 14 años tienen la menor tasa de interrupción, evidenciando posibles obstáculos a su decisión. Se sugiere investigar los desafíos específicos que enfrentan las niñas al decidir sobre sus embarazos.

Palabras clave: Interrupción voluntaria del embarazo. Aborto. Políticas públicas de salud.

Abstract

Introduction: This article characterizes the implementation of the Voluntary Interruption of Pregnancy in Chile, during the first 5 years in which the Law N° 21030, that decriminalizes abortion on 3 grounds, came into effect. **Objective:** To characterize the implementation of voluntary interruptions of pregnancies carried out between January 2018 and December 2022 in Chile. **Method:** For this purpose, statistics on abortion in three specific causes were requested from the Department of Statistics and Health Information (DEIS) between January 2018 and December 2022, with disaggregated information by health service, region, age of the woman, diagnosis, and gestational week of interruption, among others. **Results:** In the first five years of implementation of the law, 3,858 cases have been recorded nationwide, with fetal inviability being the main reason for termination. Women aged 25 to 39 lead in causes, while adolescents and girls are the majority in cases of rape. The overall interruption rate is 84.1%, reaching 91.9% in cases of rape. **Conclusions:** Those under 14 years old have the lowest interruption rate, indicating possible obstacles to their decision-making. It is suggested to investigate the specific challenges that girls face when deciding about their pregnancies.

Keywords: Voluntary interruption of pregnancy. Abortion. Public health policies.

*Correspondencia:

Stephanie K. Otth-Varnava
E-mail: stephanie.oth@gmail.com

Fecha de recepción: 30-04-2024

Fecha de aceptación: 16-09-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000056

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):419-425

www.rechog.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

La regulación del aborto en Chile fue un proceso político y legislativo que tras años de argumentaciones concluyó en la promulgación de la Ley N.º 21.030 en el año 2017¹. La legislación contempla el reconocimiento de tres razones o causales bajo las cuales la interrupción del aborto es legal. La primera causal es el riesgo de vida para la mujer, la segunda causal es la incompatibilidad del feto con la vida extrauterina y la tercera causal es en casos de violación.

Bajo la normativa vigente, constituir alguna de las causales no obliga a la mujer a decidir por la interrupción. La decisión de la mujer se encuentra en el centro del espíritu de esta legislación, por lo que la existencia de un diagnóstico que acredite alguna de las causales no se encuentra por sobre la voluntad de la gestante respecto del destino de dicho embarazo².

Al cumplirse cinco años de la entrada en funcionamiento de la norma N.º 21.030, el presente artículo recoge y sintetiza sus cifras de implementación, caracteriza las principales barreras y obstáculos que atraviesan las mujeres para acceder a ella y establece una serie de recomendaciones para elevar esta prestación conforme a los estándares internacionales de derechos humanos y salud pública.

Si bien la ley se promulga y se inicia con su implementación a mediados de septiembre del 2017, los registros oficiales que publica el Departamento de Estadística e Información en Salud (en adelante, DEIS) comienzan desde el año 2018. Los registros de número y tipo de causales constituidos, la tasa de interrupción u otra información caracterológica de las usuarias se encuentra disponible de manera pública en la reportería *online* de la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo en la página web del DEIS.

Método

Para obtener datos fiables y completos para la realización de una caracterización oficial y actualizada, Corporación MILES solicitó al departamento estadística desagregada vía Ley de Transparencia. El 4 de septiembre del 2023 el DEIS envía la información requerida en la solicitud N.º AO001T0019940. Según informa el DEIS en su página web, las cifras del 2023 son aún preliminares, por lo que para el presente artículo solo se contemplan las estadísticas oficiales y finales entre el periodo de enero del 2018 a diciembre del 2022, ambos meses incluidos.

Así, el presente análisis contempla los cinco primeros años de implementación en los servicios públicos y privados de Chile tras el restablecimiento de esta prestación de salud reproductiva.

Resultados

Entre los meses de enero del 2018 y diciembre del 2022, el DEIS informa que 3.858 mujeres constituyeron alguna de las tres causales contempladas en la legislación (Tabla 1). Se observa que durante el año 2020, primer año de la pandemia de COVID-19, el acceso disminuyó en un 19%, constituyéndose 159 casos menos. Durante el 2021 y 2022, el acceso recupera los parámetros prepandémicos.

Respecto de la distribución entre las causales, la causal que más se constituye es la causal 2. Con 1.915 casos, esta causal contempla el 49,6% del total de causales constituidas. En segundo lugar se encuentra la causal 1, con un 30,8% de los casos constituidos, y en último lugar se encuentra la causal por violación, con el 19,5% de los casos constituidos.

Al observar los distintos tramos etarios se identifica que son las mujeres entre los 25 y 39 años quienes más constituyen interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) en Chile (Tabla 2). Del total de casos constituidos, el 63,6% son mujeres entre 25 y 39 años, en segundo lugar se encuentran las mujeres entre los 18 y 24 años con un 18,8%, seguidas de las mayores de 40 años con un 10,2% del total, en cuarto y quinto lugar se encuentran las adolescentes entre 14 y 17 años con un 4% y las niñas menores de 14 años con un 3%, respectivamente. Esta distribución se ha mantenido estable durante los últimos cinco años.

La tasa de interrupción general, es decir, el número de mujeres que opta por interrumpir la gestación respecto del total que constituye alguno de los diagnósticos, se encuentra en el 84,1%; es decir, 3.246 mujeres se deciden por la interrupción (Tabla 3).

Respecto de la variabilidad de la tasa de interrupción, se observa que en la causal 1 y en la causal 2 el número de mujeres que opta por interrumpir es similar y cercano al promedio total (82,9 y 81,8%, respectivamente). No obstante, en la causal 3 (es decir, por razones de violación) el 91,9% de las mujeres decide abortar.

Se observa que si el promedio de interrupción en la causal 1 es del 82,9%, esta tasa se mantiene relativamente estable en los distintos tramos de edad (Tabla 4). Algo similar ocurre en la causal 2, donde la tasa de interrupción se encuentra en el 81,8%, manteniéndose

Tabla 1. Interrupción voluntaria del embarazo en Chile por causal entre enero del 2018 y diciembre del 2022

	2018	2019	2020	2021	2022	Total	Porcentaje
Causal 1	262	267	160	249	252	1.190	30,8%
Causal 2	346	414	348	441	366	1.915	49,6%
Causal 3	124	137	154	130	208	753	19,5%
Total general	732	818	662	820	826	3.858	-

Tabla 2. Interrupción voluntaria del embarazo en Chile por edad entre enero del 2018 y diciembre del 2022

Edad	Total general	Porcentaje del total
< 14	118	3%
14 a 17	160	4,1%
18 a 24	728	18,8%
25 a 39	2.455	63,6%
40 +	397	10,2%
Total general	3.858	-

Tabla 4. Porcentaje de interrupción voluntaria del embarazo en Chile según causal constituida y edad entre enero del 2018 y diciembre del 2022

Edad/causal	Causal 1	Causal 2	Causal 3	Total general
< 14	100%	-	66,6%	66,9%
14 a 17	81,8%	74,1%	91,5%	87,5%
18 a 24	84,8%	79,6%	98,3%	85,8%
25 a 39	82,9%	82,8%	97,4%	84,7%
40 +	78,4%	80,7%	96,0%	81,1%
Total general	82,9%	81,8%	91,8%	84,1%

Tabla 3. Total de interrupciones voluntarias del embarazo realizadas en Chile por causal entre enero del 2018 y diciembre del 2022

	Total interrupciones	Total causales	Tasa de interrupción
Causal 1	987	1.190	82,9%
Causal 2	1.567	1.915	81,8%
Causal 3	692	753	91,9%
Total general	3.246	3.858	84,1%

estable en los distintos tramos etarios. No obstante, la tasa de interrupción en la causal por razones de violación presenta un comportamiento particularmente desigual entre las mujeres de distinta edad. La tasa de interrupción en la causal 3 es 8 puntos mayor que el promedio general, 91,8 vs. 84,1%. Las mujeres en los tramos de 18 a 24 años y 25 a 39 años superan este promedio, alcanzando una tasa del 98,3 y 97,4% respectivamente; es decir, casi la totalidad de las mujeres adultas que producto de un delito sexual han quedado embarazadas han decidido interrumpir el embarazo. Ahora bien, entre las adolescentes de 14 y 17 años, la tasa de interrupción empieza a decrecer, bajando al

91,5%. Más llamativo aún es lo que ocurre en el tramo de las niñas menores de 14 años, donde el porcentaje de niñas que efectivamente interrumpe los embarazos producto de una violación desciende abruptamente al 66,6%.

En los cinco años de implementación de la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo, la región donde más casos se han constituido ha sido la Región Metropolitana de Santiago, con el 38% de los casos totales, seguida por la Región de Valparaíso con un 12% y en tercer lugar la Región del Biobío con un 8% de los casos (Fig. 1).

Respecto de la distribución de las causales constituidas en el sector público y privado de salud, se observa que del total de 3.858 casos consignados, 3.365 se constituyeron en el sistema público; es decir, el 87,2% del total de casos (Tabla 5). En el sistema privado, se constituyeron, contabilizando todas las causales, el 12,6% del total.

La causal 2 se constituye el 19,4% de las veces en el sistema privado, mayor que el promedio general. Por el contrario, las causales 3 se constituyen solo el 1,8% de las veces en el sistema privado, por debajo del promedio del 12,6%.

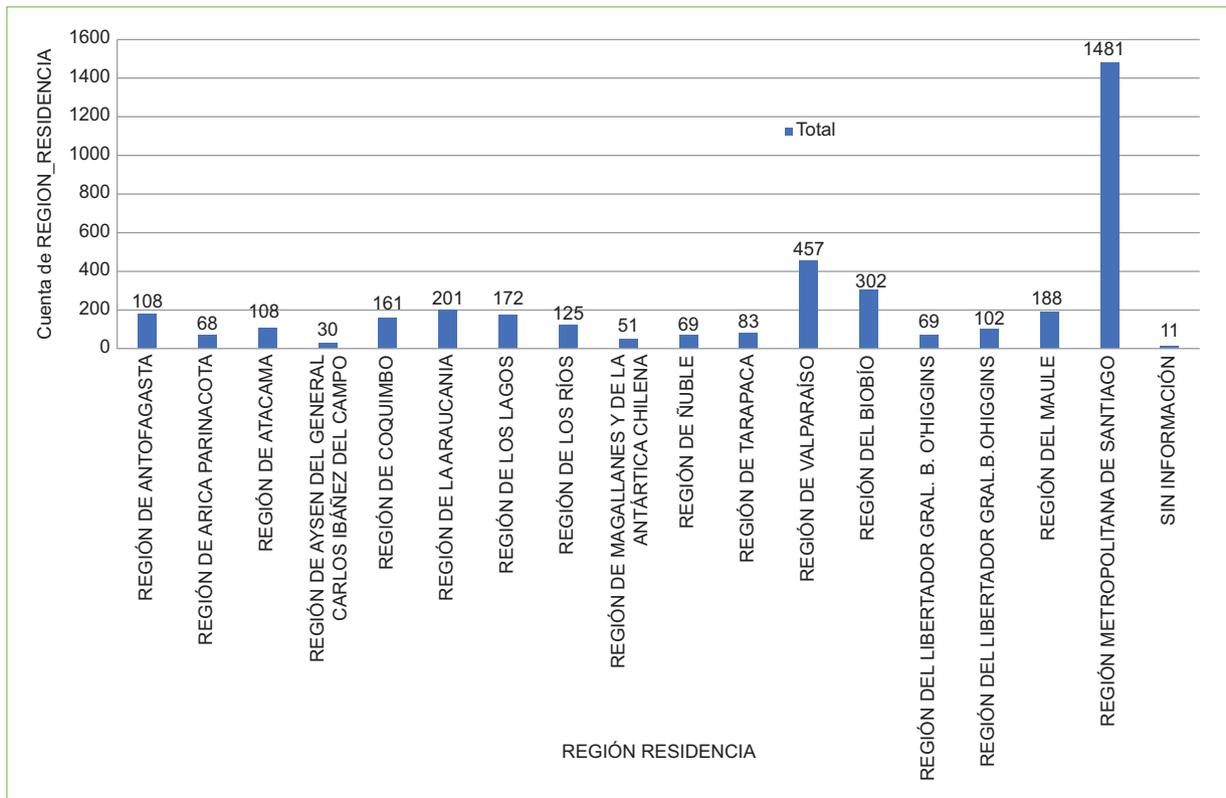


Figura 1. Tasa de interrupción voluntaria del embarazo en Chile según regiones entre enero del 2018 y diciembre del 2022.

Tabla 5. Interrupción voluntaria del embarazo en Chile por sistema de salud público o privado y causal entre enero del 2018 y diciembre del 2022

	Sistema privado	Porcentaje Sist. privado	Sistema Público	Porcentaje Sist. público	s/i	Total general
Causal 1	103	8,6%	1.084	91%	3	1.190
Causal 2	372	19,4%	1.542	80,5%	1	1.915
Causal 3	14	1,8%	739	98,1%	-	753
Total general	489	12,6%	3.365	87,2%	4	3.858

Tabla 6. Interrupción voluntaria del embarazo en Chile según número de mujeres que recibe acompañamiento psicosocial entre enero del 2018 y diciembre del 2022

Recibe acompañamiento psicosocial	Nº mujeres
No	498
Sí	3.299
Sin información	61
Total general	3.858

La diferencia en la constitución de causales se ha mantenido relativamente estable a lo largo de los años (Fig. 2). Entre el 2018 y el 2022, en términos generales y considerando todas las causales, el sector privado constituye un 85,4% menos que el sector público. Esta diferencia presentó una moderada disminución durante el 2020 (primer año de la pandemia) llegando al 83,2% y presenta su mayor diferencia en el año 2022 con un 86,6% de brecha.

Tabla 7. Acompañamiento psicosocial de la interrupción voluntaria del embarazo en Chile por edad entre enero del 2018 y diciembre del 2022

	< 14	14 a 17	18 a 24	25 a 39	40 +	Total general
No	18	15	82	334	49	498
Sí	99	143	640	2.076	341	3.299
Sin información	1	2	6	45	7	61
Total general	118	160	728	2.455	397	3.858

Tabla 8. Acompañamiento psicosocial de la interrupción voluntaria del embarazo en Chile por causal entre enero del 2018 y diciembre del 2022

	Causal 1	Causal 2	Causal 3	Total general
No	193	233	72	498
Sí	960	1.664	675	3.299
Sin información	37	18	6	61
Total general	1.190	1.915	753	3.858

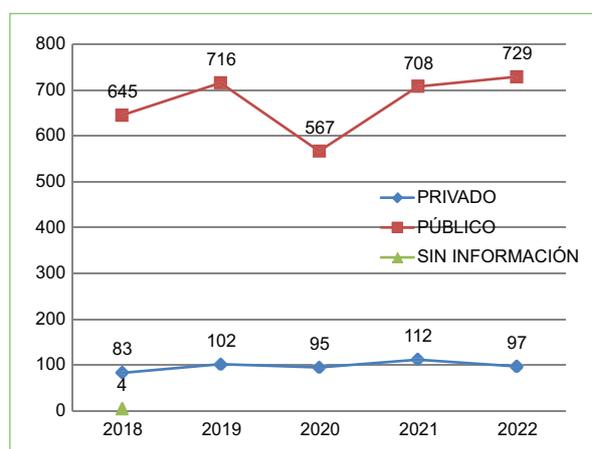
Tabla 9. Frecuencia de sesiones de acompañamiento realizadas bajo la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo entre enero del 2018 y diciembre del 2022

N.º atenciones	Total casos
0-10	2.808
11 y 20	399
21 y 30	85
31 y 40	5
Más de 40	2

Respecto de los servicios de acompañamiento psicosocial, del total de 3.858 mujeres que constituyeron alguna de las tres causales de interrupción voluntaria del embarazo, 3.299, es decir, el 85,5%, decide tomar el servicio de acompañamiento psicosocial (Tabla 6).

No se identifican diferencias entre las distintas edades; en todos los tramos etarios la decisión por optar por acompañamiento oscila entre el 83,4 y el 89,8% de los casos (Tabla 7).

En cuanto a la comparación entre causales, se observa que las mujeres que fueron víctimas de violación son quienes más optan por los servicios de acompañamiento, alcanzado el 89,6% del total (Tabla 8).

**Figura 2.** Distribución del total de causales constituidas en el sector público y privado entre los años 2018 y 2022.

Al revisar la situación en las otras dos causales, se observa que las mujeres tienden a optar menos por el acompañamiento cuando la razón de la interrupción se relaciona con el riesgo de la propia vida (80,6% del total), en contraste con cuando se debió a razones de inviabilidad fetal, donde a opción por recibir acompañamiento aumenta a 86,6% de las veces.

Por último, se observa que el 85,1% de las mujeres que optaron por acompañamiento recibieron entre 0 y 10 sesiones, el 12% entre 11 y 20 sesiones y el 3% entre 21 y 30 sesiones (Tabla 9).

Conclusiones

Entre enero del 2018 y diciembre del 2022, en Chile 3.858 mujeres constituyeron alguna de las causales contempladas en la Ley de Interrupción Voluntaria del Embarazo. De este total, la mayoría de los casos corresponde a situaciones en las que se diagnostica una incompatibilidad del feto con la vida extrauterina. En segundo lugar se encuentran los casos en los que

la vida de la mujer se encuentra en peligro vital y, por último, los casos de embarazos por violación.

Son las mujeres de entre 25 y 39 años quienes más constituyen causales en Chile, probablemente por encontrarse en plena edad reproductiva. Sin embargo, al observar exclusivamente la distribución por edad dentro de la causal 3, todas las niñas menores de 14 años (menos un caso que fue constituido bajo causal 1) constituye por causal de violación; esto sigue la lógica de que todo embarazo de una menor de 14 años, por definición legal, es producto de una violación. Sin embargo, destaca que entre las adolescentes entre 14 y 17 años, el 74% de todas las adolescentes que constituyen causal lo hacen por haber sufrido una violación. El porcentaje de mujeres que interrumpe por violación tiende a disminuir conforme aumenta la edad de las mujeres. En futuros estudios sería provechoso indagar particularmente en el escenario de la causal tres, incorporando una caracterización de la violencia sexual para, mediante los datos, identificar quiénes específicamente, es decir, mujeres de qué edades y habitantes de qué territorios están siendo más afectadas.

Respecto de la tasa de interrupción, el 84,1% de las mujeres decide interrumpir efectivamente el embarazo considerando todas las causales. Esta cifra se mantiene estable tanto para los casos de inviabilidad fetal como en aquellas situaciones donde la vida de la mujer corre peligro vital. No obstante, la decisión de interrumpir en vez de continuar con la gestación aumenta en casi 10 puntos cuando son embarazos producto de violación.

La tasa de interrupción en causal 3 en mujeres mayores de 18 años es del 98%, en adolescentes entre 14 y 17 años del 91,5% y en niñas menores de 14 años del 66,6%. Esto refleja una realidad preocupante respecto de la situación de las niñas víctimas de violencia sexual que han quedado embarazadas. La tasa de interrupción de dichos embarazos disminuye respecto de sus congéneres mayores, por lo que habría que investigar el efecto que tengan en ellas otros factores tales como los consentimientos extraordinarios que las más jóvenes han de presentar en términos de autorizaciones legales. El requerimiento de que el tutor legal dé el consentimiento para la interrupción puede suponer, por ejemplo, un obstáculo importante, dado que estos pertenecen al mismo círculo en el que ocurre la violencia sexual. Las implicancias de autorizar una interrupción a tiempo, bajo el entendido de que para las niñas además existe un tope de edad gestacional para constituir causal e interrumpir hasta las 14 semanas, pueden suponer barreras muchas veces infranqueables de sortear para las niñas en Chile.

Por lo mismo, es preocupante que la tasa de interrupción de embarazos bajo razones de violación disminuya conforme la mujer tiene menos edad. Serían las niñas y las adolescentes quienes más constituyen por razones de violación y quienes menos interrumpen. Investigaciones anteriores han demostrado que entre el 2018 y el 2020, el 31,6% de las mujeres con embarazo por violación eran menores de 18 años. Las menores de 14 viven principalmente en regiones y alcanzan una mayor edad gestacional al momento de constituir causal. Las adolescentes de 14 años o más y menores de 18 años presentan mayor índice de pobreza multidimensional. Las mujeres de 18 años o más concentran mayor frecuencia de extranjeras, mayor residencia en la Región Metropolitana y mayoritariamente deciden interrumpir la gestación. El 57,4% de quienes denunciaron y el 11,1% que no logró constituir causal eran menores de 18 años³. Se sugiere actualizar en futuros estudios ese tipo de caracterizaciones para avanzar en identificar las barreras específicas que enfrentan las niñas y adolescentes en estas materias.

Respecto de la implementación de la IVE en las distintas regiones del país, la mayor realización de IVE se concentra en la región metropolitana, situación esperable debido a que es el territorio con mayor densidad poblacional. No obstante, llama la atención que otras regiones, también con alta densidad poblacional, como el caso de O'Higgins y El Ñuble, presenten pocas constituciones. Al respecto, cabe indagar con mayor profundidad cómo afecta la alta tasa de objeción de conciencia precisamente en aquellas regiones con menos personal de salud a quienes realizar derivaciones oportunas.

La diferencia en la constitución entre el sistema público y privado sigue la tendencia poblacional entre quienes se atienden en uno y en otro. No obstante, destaca la casi ausencia de constituciones bajo la causal 3 en las clínicas de Chile.

Considerando los resultados presentados, se observa que la implementación de la IVE no ha alcanzado la cobertura que se anticipaba en los periodos de discusión de la ley. Sin embargo, la situación se vuelve mucho más crítica a la hora de analizar la implementación en el caso de las niñas menores de 14 años y en los casos de violación, así como en ciertas regiones de Chile, tales como El Ñuble.

En el primer trámite constitucional de la discusión legislativa se indicó que anualmente se hospitalizaban 16.510 mujeres con embarazos de menos de 22 semanas que serían pertinentes a las dos primeras causales, número sustantivamente mayor a las, en promedio, 800 causales constituidas anualmente en el país.

A lo largo de los años, los monitoreos de la implementación de esta ley han reconocido diversos aspectos que han dificultado la promoción de esta prestación y con ello debilitado el fortalecimiento de su cobertura. La desinformación respecto de la prestación y la objeción de conciencia son los principales obstáculos para sortear⁴⁻⁶. También se han identificado problemas en los tiempos de diagnóstico y constitución de las causales, lo que puede traducirse en demoras y en la necesidad de exámenes y gastos innecesarios para las mujeres. Dentro de los factores culturales que obstaculizan el acceso al servicio se encuentra la objeción de conciencia y la persistencia del estigma y juicios preconcebidos sobre el aborto y sus efectos⁷.

Sin duda, la Ley 21.030 fue un avance importante para la salud sexual y reproductiva de las mujeres y ha permitido avanzar en entregar condiciones seguras y dignas para mujeres que deciden interrumpir su proceso de gestación. Para salvaguardar el espíritu de esta ley y fortalecer su cobertura y robustecer su implementación se sugiere sostener capacitaciones transversales que contemplen una reflexión sobre la ética médica, el uso de las mejores tecnologías para interrumpir procesos de gestación y el uso responsable de la objeción de conciencia.

También es fundamental generar y publicar casuística chilena sobre morbilidad materna, entendiéndola en un sentido amplio; incluyendo, por ejemplo, indicadores como el *near miss* como aquellas consecuencias graves que afectan y/o deterioran significativamente la salud y calidad de vida de las mujeres y no solo que producen muerte inmediata. En esta misma línea, y respecto al fortalecimiento del diagnóstico para la causal 2⁸, es necesario analizar la inviabilidad fetal no solo como la muerte inmediata tras el nacimiento, sino como el estudio de la expectativa de vida de un niño/a entre el año y los cinco años de vida y ajustados a la realidad chilena. Todas producciones de conocimiento actualizado y con pertenencia territorial que permitirían avanzar en el fortalecimiento de la salud pública en materias de sexualidad y reproducción en el país.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados, por lo que no fue necesario el consentimiento informado. Se han seguido las recomendaciones pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Ley No. 21030, Regula la Despenalización de la Interrupción Voluntaria del Embarazo en tres causales, septiembre 14, 2017. Gobierno de Chile, Diario Oficial; 14 de septiembre de 2017.
2. Ministerio de Salud, Subsecretaría de Salud Pública. Norma Técnica Nacional Acompañamiento y Atención integral a la mujer que se encuentra en alguna de las tres causales que regula la Ley 21.030 [Internet]. Chile: Ministerio de Salud, Subsecretaría de Salud Pública; 2018 [citado: 19 oct 2022]. Disponible en: <https://www.Minsal.Cl/Wp-Content/Uploads/2018/01/Norma-Acompa%C3%91amiento-Y-Atenci%C3%93n-Integral-Ley-21.030.Pdf>
3. Montero Vega A, Ramírez-Pereira M, Molina González T, Robledo Hoeker P, Casas Becerra L, Vivaldi Macho L, et al. Caracterización sociodemográfica de adolescentes que tuvieron acceso a las prestaciones vinculadas con la interrupción voluntaria del embarazo por violación. Chile: 2018-2020. *Andes Pediatr.* 2023 94(5):628-37.
4. Cuarto informe sobre derechos sexuales y reproductivos en Chile [Internet]. Corporación MILES; 2022. Disponible en: <https://mileschile.cl/portfolio/cuarto-informe-sobre-derechos-sexuales-y-reproductivos-en-chile>
5. Montero A, Ramírez-Pereira M, Robledo P, Casas L, Vivaldi L, Molina T, et al. Prevalencia y características de objetores de conciencia a la Ley 21.030 en instituciones públicas. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2021;86(6):521-8.
6. Informe especial de fiscalización focalizada protocolos de interrupción voluntaria del embarazo (Ley 21.030) [Internet]. Chile: Consejo para la Transparencia; 2021. Disponible en: https://www.consejotransparencia.cl/fiscalizacion_foca/fiscalizacion-focalizada-protocolos-de-interrupcion-voluntaria-del-embarazo-ley-21-030-diciembre-2021
7. Alveal-Álamos C, Pérez Sánchez B, Obando Cid A, Carte L, Jara Sepúlveda L. La objeción de conciencia frente a la interrupción voluntaria del embarazo: motivaciones que traspasan las creencias morales y religiosas en profesionales de la salud chilenos. *Revista Punto Género.* 2022; (17):307-44.
8. Aguilera PS, Rodríguez AJG, Enríquez GG, Vascopé MX, Pizarro RO, Almuna VR. Cardiopatías congénitas con diagnóstico prenatal: seguimiento. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2006;71(5):320-6.

Autoestima y satisfacción corporal en mujeres colombianas con síndrome de ovario poliquístico

Self-esteem and body satisfaction in Colombian women with polycystic ovary syndrome

Valentina Rincón-Caicedo y Mayra Gómez-Lugo*

Fundación Universitaria Konrad Lorenz, Laboratorio de Sexualidad Humana Sexlab-KL, Facultad de Psicología, Bogotá, Colombia

Resumen

Introducción: El síndrome de ovario poliquístico (SOP) es una afección endocrina prevalente que impacta en la salud de la mujer. En Colombia, donde predominan rígidos estándares de belleza y de género, las mujeres con SOP enfrentan estigmatización adicional que agrava su malestar emocional. Sin embargo, la investigación sobre psicología y el SOP en Colombia es escasa. **Objetivo:** Determinar el impacto del SOP en la autoestima y la satisfacción corporal de mujeres colombianas de 18 a 40 años, comparando estos entre mujeres diagnosticadas con SOP y aquellas sin el diagnóstico. **Método:** Estudio comparativo transversal con muestreo por conveniencia, dividido en dos grupos: mujeres con diagnóstico de SOP ($n = 15$) y mujeres sin SOP ($n = 15$). Se utilizaron cuestionarios sociodemográficos, de identificación clínica, la Escala de Autoestima de Rosenberg y el Body Shape Questionnaire. Los datos se analizaron mediante tablas de frecuencia y la prueba t de Student. **Resultados:** Las mujeres con SOP mostraron niveles significativamente más bajos de autoestima ($p < 0,05$) y satisfacción corporal ($p < 0,05$) que las mujeres sin SOP. **Conclusiones:** El SOP tiene un impacto en la salud psicológica de las mujeres. Recomendamos un apoyo integral psicológico y médico, y profundizar las investigaciones del SOP desde una perspectiva psicológica.

Palabras clave: Síndrome de ovario poliquístico. Ciclo menstrual. Hiperandrogenismo. Imagen corporal. Psicología.

Abstract

Introduction: Polycystic ovary syndrome (PCOS) is a prevalent endocrine condition that impacts women's health. In Colombia, where rigid beauty and gender standards predominate, women with PCOS face additional stigmatization, exacerbating their emotional distress. However, research on the psychology of PCOS in Colombia is scarce. **Objective:** To determine the impact of PCOS on self-esteem and body satisfaction among Colombian women aged 18 to 40, comparing these variables between women diagnosed with PCOS and those without the diagnosis. **Method:** Cross-sectional comparative study with convenience sampling, divided into two groups: women diagnosed with PCOS ($n = 15$) and women without PCOS ($n = 15$). Sociodemographic and clinical identification questionnaires, the Rosenberg Self-Esteem Scale and the Body Shape Questionnaire were used. Data were analyzed using frequency tables and a Student t -test. **Results:** Women with PCOS showed significantly lower levels of self-esteem ($p < 0.05$) and body satisfaction ($p < 0.05$) compared to women without PCOS. **Conclusions:** PCOS impacts women's psychological health. We recommend comprehensive psychological and medical support and encourage further research on PCOS from a psychological perspective.

Keywords: Polycystic ovary syndrome. Menstrual cycle. Hyperandrogenism. Body image. Psychology.

*Correspondencia:

Mayra Gómez-Lugo

E-mail: mayraa.gomezl@konradlorenz.edu.co

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 03-05-2024

Fecha de aceptación: 30-09-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000060

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):426-435

www.rechog.com

Introducción

El síndrome de ovario poliquístico (SOP) es uno de los desórdenes endocrinos más frecuentes en mujeres¹. Se estima que esta condición afecta aproximadamente del 6 al 21% de las mujeres en edad reproductiva². Asimismo, estudios recientes sugieren que la incidencia del SOP está en aumento¹. Según los criterios de Rotterdam, el diagnóstico del SOP requiere que se cumplan al menos dos de los siguientes tres síntomas: 1) oligoovulación y/o anovulación; 2) signos clínicos y/o bioquímicos de hiperandrogenismo, que físicamente se manifiesta como acné, hirsutismo, alopecia, entre otros, y 3) ovarios con apariencia poliquística por ecografía transvaginal³. El SOP es un trastorno complejo que va más allá del sistema reproductivo, afectando la salud metabólica, cardiovascular, inmunológica y psicológica de las mujeres^{4,5}.

El SOP tiene diversas características clínicas asociadas entre las que se incluyen acné, alopecia, hirsutismo (p. ej., crecimiento excesivo de vello oscuro o grueso en un patrón similar al de los hombres: cara, pecho y espalda), seborrea, irregularidad menstrual e infertilidad⁶, entre otras. Asimismo, se estima que entre el 33 y el 88% de las mujeres que viven con SOP tienen sobrepeso y/u obesidad⁷. Esta sintomatología asociada al SOP tiene consecuencias importantes en la salud mental⁸ y en la disminución de la calidad de vida de las mujeres⁹. Por ejemplo, se ha encontrado una relación entre el SOP y una tendencia al incremento de diagnósticos como ansiedad, depresión, trastorno bipolar, trastorno obsesivo-compulsivo, disfunción sexual, ideación suicida y trastornos de la alimentación, tanto en mujeres adultas como en adolescentes¹⁰⁻¹².

La sintomatología emocional de las mujeres con SOP puede medirse por la evaluación de la apariencia y satisfacción de las áreas corporales; específicamente, por variables como la preocupación por el sobrepeso, la orientación por la apariencia y la autopercepción sobre el peso corporal¹³. Esto puede deberse a que se ha encontrado que las manifestaciones físicas del SOP pueden tener efectos negativos en la imagen corporal de las pacientes, dado que llegan a sentirse avergonzadas de sí mismas, tener baja autoestima^{6,12}, presentar insatisfacción corporal¹⁴ y ver alterada la percepción de su «feminidad»¹⁵.

En ese sentido, se hace evidente que los síntomas del SOP como acné e hirsutismo (hiperandrogenismo) y otras manifestaciones clínicas (como la infertilidad y la obesidad) se relacionan con niveles bajos en autoestima y satisfacción corporal¹⁴. Sin embargo, es importante

recaltar que los estudios demuestran que la afectación provocada por el SOP depende de condiciones raciales, sociales y étnicas, las cuales deben ser tenidas en cuenta para establecer las afectaciones psicológicas en cada una de las poblaciones¹⁶. En el caso particular de la autoestima y la autoimagen en las mujeres con SOP es importante analizar cómo estas varían dependiendo de la cultura. Por ejemplo, se ha encontrado que en el contexto colombiano, en contraste con otras poblaciones, se le da una gran relevancia a la apariencia física y existen normas sociales en las cuales se demanda cumplir con cánones de belleza rígidos, pues para el colombiano, la belleza se suele relacionar con el atractivo, el éxito y la aceptación social^{17,18}.

Por ende, teniendo en cuenta que pese a que la afectación en la autoestima y satisfacción corporal en mujeres que viven con SOP ha sido abordada desde el área de la psicología de la salud en países como Turquía, EE.UU., Irán, China, Alemania, Polonia, Australia, Brasil, Suiza, Italia, Omán, Sri Lanka, Taiwán, India, Egipto y Reino Unido^{19,20}, y dado que hasta la fecha al menos en nuestro conocimiento, no se ha realizado ninguna investigación en Colombia que evalúe si existe una afectación en estos aspectos en las mujeres que viven con SOP, el objetivo de la presente investigación será evaluar la posible incidencia del SOP sobre la autoestima y la satisfacción corporal en una muestra de mujeres colombianas.

Método

Participantes

Para el presente estudio comparativo-transversal^{21,22} se realizó un muestreo por conveniencia y se recolectaron los datos de 30 mujeres entre 18 y 40 años, en dos grupos: uno de 15 participantes con SOP y otro de 15 participantes sin SOP. Para el primer subgrupo, las mujeres debían tener un diagnóstico previo de SOP, realizado por un profesional de la salud. Para corroborar dicho diagnóstico, se solicitó una certificación médica de su ginecólogo que confirmara el SOP mediante una ecografía transvaginal y la presencia de sintomatología característica. Se excluyeron del estudio aquellas mujeres con signos de hiperandrogenismo atribuibles a otras causas diferentes al SOP.

Para el segundo subgrupo (sin SOP) se establecieron los siguientes criterios de inclusión: mujeres de edades similares al grupo con SOP, que reportaran tener un ciclo menstrual regular y sin síntomas compatibles con los criterios de Rotterdam. En ambos grupos

se excluyeron las mujeres en periodo de lactancia o gestación durante al menos los últimos tres meses previos a la aplicación de la prueba o que tuvieran diagnósticos de diabetes, prediabetes, alteraciones en la tiroides o alguna otra enfermedad crónica cuyos síntomas pudieran asemejarse al SOP. Así mismo, se excluyó a las participantes que tuvieran un diagnóstico de alguna enfermedad mental o psiquiátrica en donde alguno de sus criterios diagnósticos del DSM-V (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition*) mencionara la desrealización, despersonalización, alteraciones en la identidad y/o en la percepción del yo, dado que se podría ver afectada su capacidad de consentir. Todas las participantes leyeron y firmaron el consentimiento informado antes de su participación.

Instrumentos

CUESTIONARIO SOCIODEMOGRÁFICO Y DE SALUD ELABORADO AD HOC

Este cuestionario semiestructurado incluyó una serie de preguntas que permitieron conocer variables de caracterización de la población como la edad, sexo, género, raza, nivel educativo, ocupación, estado civil y número de hijos, entre otras. Asimismo, se indagó sobre el nivel socioeconómico de las participantes, utilizando el sistema de estratificación social empleado en Colombia. Este sistema clasifica a los hogares según sus ingresos económicos, con categorías que van desde el nivel bajo (estrato 1), que indica condiciones de pobreza, hasta el nivel alto (estrato 6), que refiere a personas con ingresos elevados.

Por otro lado, en colaboración con una médico-ginecóloga experta en SOP, se realizaron preguntas relacionadas con salud, como por ejemplo historial de embarazo (durante los últimos tres meses) o lactancia, regularidad de la menstruación, presencia de diagnóstico de infertilidad, de enfermedades crónicas como la diabetes, prediabetes, alteraciones en la tiroides y abortos. Asimismo, se preguntó por el historial médico relacionado con el SOP, por ejemplo, el tratamiento utilizado en la actualidad, historial de abortos, tipo de alimentación o dieta, ejercicio, consumo de anticonceptivos orales, índice de masa corporal (IMC), etc. Por último, se preguntó por la presencia de diagnósticos de enfermedades mentales.

ESCALAS PICTÓRICAS DE MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Dado que el hirsutismo y el acné son dos de los síntomas clínicos más relevantes en el SOP, se utilizaron

diferentes escalas visuales para evaluar su gravedad. Se empleó la Escala de gravedad del acné (EGAE)²³, las imágenes de vello facial y corporal (labio superior, mentón, pecho y espalda) de la Escala de hirsutismo de Ferriman y Gallwey²⁴, la escala de Alopecia androgénica de Ludwig²⁵ y la Escala pictórica de figura corporal (BSQ) de Stunkard, Sorensen y Schulsinger²⁶. Las participantes observaron las imágenes y seleccionaron aquella que mejor representara la gravedad de cada síntoma clínico en su caso.

Para el acné, las participantes eligieron entre cuatro imágenes, donde la imagen 1 representaba el grado más leve y la imagen 4 el más grave. De forma similar, en la Escala de alopecia de Ludwig seleccionaron entre tres opciones (1 para la más leve y 3 para la más grave). En la Escala de figura corporal evaluaron su complejión corporal seleccionando una imagen de 1 a 9, donde 1 correspondía a una persona delgada y 9 a una persona con obesidad grado II. Para capturar la diversidad de síntomas del SOP, se añadió la opción «No presenta» para los participantes que no se sintieran identificadas con ninguna imagen.

ESCALA DE AUTOESTIMA DE ROSENBERG

La Escala de autoestima de Rosenberg et al. (RSES)²⁷ fue validada en población colombiana por Gómez-Lugo et al.²⁸ y tiene como objetivo evaluar la autoestima general por medio de 10 ítems con cuatro opciones de respuesta tipo Likert, siendo 1 (totalmente en desacuerdo) y 4 (totalmente de acuerdo). La puntuación se evalúa invirtiendo los ítems 2, 6, 8 y 9, y realizando la sumatoria de estos. A mayor puntuación, mayor es el nivel de autoestima, siendo la mínima puntuación posible de 20 y la máxima 40 puntos. Por último, esta escala cuenta con un índice de consistencia interna excelente (α : 0,83). Un ejemplo de un ítem sería: «En general estoy satisfecho/a conmigo mismo/a».

CUESTIONARIO DE LA FIGURA CORPORAL

Creado por Cooper et al.²⁹ y validado en Colombia por Castrillón-Moreno et al.³⁰. Este cuestionario está compuesto por 33 ítems directos que evalúan dos factores: la insatisfacción corporal y la preocupación por el peso. Tiene una escala tipo Likert con seis opciones de respuesta que va desde 1 (nunca) hasta 6 (siempre). La puntuación se evalúa sumando el puntaje de cada ítem. A mayor puntuación, mayor nivel de insatisfacción corporal. El nivel de consistencia interna fue alto, con un alfa de Cronbach de 0,95, el factor

de insatisfacción corporal fue de 0,95 y el de preocupación por el peso de 0,92. Para este estudio solo se utilizaron los 20 ítems de la dimensión de satisfacción corporal. Por lo tanto, la puntuación mínima para este factor es de 20 y la máxima es de 120 puntos. Un ejemplo de un ítem sería: «¿Me he sentido tan mal en relación con mi figura corporal que tuve que gritar o llorar?».

Procedimiento

La recolección de datos se realizó mediante un cuestionario en línea, siguiendo las recomendaciones de Benson et al³¹. La encuesta estuvo disponible desde enero hasta agosto de 2023. El enlace del cuestionario se compartió en diversos grupos de apoyo a pacientes con SOP en redes sociales, los cuales ofrecían información sobre el diagnóstico y tratamiento de esta condición. Además, se utilizó el muestreo en cadena o «bola de nieve» a partir de las participantes inicialmente contactadas, con el objetivo de ampliar la muestra. Para garantizar que las participantes efectivamente tuvieran un diagnóstico de SOP, se organizó una reunión individual en la que cada una presentó una imagen de su diagnóstico, realizado por un médico ginecólogo, mediante una ecografía transvaginal. Una vez confirmado el diagnóstico, se les envió un enlace para acceder al cuestionario. Solo se incluyeron en el grupo de SOP aquellas participantes cuyo diagnóstico había sido confirmado por un endocrinólogo o ginecólogo.

Antes de acceder al cuestionario, se proporcionó un enlace con el consentimiento informado a todas las participantes, que debían leer detenidamente y aceptar para participar en el estudio. Posteriormente se les indicaba que debían seguir las instrucciones detalladas para responder tres instrumentos: un cuestionario sociodemográfico para verificar el cumplimiento de los criterios de inclusión, las escalas pictóricas de manifestaciones clínicas del SOP, la Escala de autoestima de Rosenberg y los ítems correspondientes al factor «insatisfacción corporal» del Cuestionario de figura corporal, entre otros. Si alguna participante tenía dudas sobre el cuestionario, podía contactar a la investigadora para recibir asistencia. Una vez completado el cuestionario, la participante informaba a la investigadora, quien agradecía su colaboración y daba por terminada la sesión. Como forma de retribución, se ofreció a las participantes la opción de inscribirse en un taller virtual de dos horas sobre autoestima.

ANÁLISIS DE DATOS

El análisis de los datos se realizó mediante el programa estadístico JASP³². Para las variables categóricas se utilizaron tablas de frecuencia y porcentaje, y para el análisis estadístico se manejó la prueba de Shapiro-Wilks para contrastar la distribución normal de los grupos, la prueba de Levene para evaluar la igualdad de las varianzas y la prueba t de Student para contrastar medias de dos grupos independientes.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

El presente estudio fue aprobado por el comité de ética, independiente del departamento de psicología, de la Fundación Universitaria Konrad Lorenz. Este procedimiento se llevó a cabo siguiendo los principios de la Declaración de Helsinki de 1975, revisada en 1983 por el comité ético de investigación. Por medio del consentimiento informado se garantizaron los aspectos de autonomía, confidencialidad de los datos y la retribución por la participación (p. ej., un taller virtual acerca de la autoestima). Además, se garantizaron los principios de beneficencia y no maleficencia, por lo que se les comunicó a las participantes que esta investigación fue de riesgo mínimo, según el Artículo 11 de la Resolución 8430 de 1993 de Colombia. Ya que algunas preguntas del estudio podrían generar malestar, se informó de su participación voluntaria en el estudio y el retiro de este en caso tal de que el malestar percibido alcanzara niveles muy altos.

Resultados

Datos sociodemográficos

Se recopilaron los datos de 38 participantes. No obstante, se excluyeron ocho de ellas, ya que no cumplían con los criterios de inclusión y/o exclusión como: diagnóstico de diabetes, alteración en la tiroides, país de residencia (fuera de Colombia) y/o diagnósticos de Trastorno límite de la personalidad y trastorno de estrés postraumático. Por lo tanto, la muestra analizada fue de 30 mujeres colombianas entre 18 y 40 años (media [*m*]: 25,93; desviación estándar [*DE*]: 5,25). No se encontraron diferencias significativas entre la edad de los grupos ($p = 0,38$). Con respecto a otras variables, la mayoría de la muestra eran mujeres bogotanas (87,09%) y de otras ciudades como Ipiales, Madrid e Ibagué. El 38,7% de las participantes eran estudiantes de una carrera profesional. Ninguna de las participantes pertenecía a una comunidad étnica

Tabla 1. Datos sociodemográficos de los grupos

Característica	Grupo		p*
	SOP (n = 15) m (DE); f (%)	Sin SOP (n = 15) m (DE); f (%)	
Edad	26,20 (51,17)	25,66 (5,51)	0,38
Nivel de ingreso económico			
Bajo	-	-	
Medio-bajo	3 (20%)	3 (20%)	
Medio	8 (53,3%)	10 (66,6%)	-
Media-alto	3 (20%)	2 (13,3%)	
Alto	1 (6,6%)	-	
Muy alto	-	-	
Nivel educativo			
Técnico o tecnólogo	2 (13,3%)	1 (6,6%)	
Cursando pregrado	4 (26,6%)	8 (53,3%)	
Pregrado completo (graduado)	6 (40%)	1 (6,6%)	-
Posgrado	2 (13,3%)	5 (33,3%)	
Maestría	1 (6,6%)	-	
Doctorado	-	-	
Estado civil			
Soltera	12 (80%)	12 (80%)	
Casada	2 (13,3%)	2 (13,3%)	-
Separada	-	-	
Viuda	-	-	
Unión libre	1 (6,6%)	1 (6,6%)	

DE: desviación estándar; f: frecuencia; m: media; p: grado de significación; SOP: síndrome de ovario poliquístico.

*Nivel de significancia: $p < 0,05$.

específica. En la [tabla 1](#) se presentan las frecuencias y porcentajes de otras de las variables sociodemográficas divididas entre ambos grupos.

Características clínicas

Dentro de los síntomas clínicos característicos del SOP, como un ciclo menstrual irregular, acné, vello-sidad alta en distintas zonas del cuerpo y alopecia, se calcularon las frecuencias y porcentajes de cada variable en cada uno de los grupos, como se muestra en la [tabla 2](#). Se aplicó la prueba U de Mann-Whitney y se encontró que las mujeres con SOP tienen una mayor percepción de tenencia de vello en la zona de los labios, el mentón y la espalda que las mujeres sin este diagnóstico. Por otro lado, no se encontraron diferencias significativas en otros síntomas como acné, vello del pecho y alopecia.

Con respecto a otras características consideradas en el estudio, se encontró que el 6,6% de las mujeres con SOP tienen dos hijos y el 6,6% de las mujeres sin esta condición tienen uno. Por otro lado, se les preguntó a las participantes si alguna vez habían tenido un aborto, y el 13,3% del grupo con SOP respondió que alguna

vez tuvieron un aborto inducido, mientras que el 6,6% de las mujeres de este grupo presentaron un aborto espontáneo. Diferente a las mujeres sin SOP, puesto que ninguna reportó haber accedido a un aborto. Posterior al análisis de los supuestos paramétricos, se empleó la prueba t de Student para analizar las diferencias entre grupos con respecto a la imagen corporal utilizando la escala pictórica de Stunkard et al²⁶. Así, se encontró que no existen diferencias significativas en la imagen corporal entre los grupos ($p = 0,89$) ([Tabla 3](#)). De igual manera, tampoco se encontraron diferencias significativas entre el IMC y los grupos de SOP y sin SOP ($p = 0,29$).

Se realizó una correlación de Pearson para examinar la relación entre el IMC y las variables de interés del estudio. Los resultados indican que el IMC correlaciona positivamente con la insatisfacción corporal ($r: 0,566$; $p < 0,001$), lo que sugiere que a mayor IMC mayores niveles de insatisfacción corporal. Asimismo, se observaron otras asociaciones significativas. Por ejemplo, la insatisfacción corporal mostró una correlación negativa con la autoestima ($r: -0,478$; $p = 0,008$), lo que implica que un mayor nivel de insatisfacción corporal se asocia

Tabla 2. Análisis descriptivo y estadístico de características clínicas del SOP

Característica	Grupo		p*	df
	SOP (n = 15) m (DE); f (%)	Sin SOP (n = 15) m (DE); f (%)		
Ciclo menstrual regular			0,02	0,56
Acné			0,71	-
No presenta	10 (66,6%)	11 (73,3%)		
1	5 (33,3%)	4 (26,6%)		
2	-	-		
3	-	-		
4	-	-		
Vello labios			0,007*	-0,52
No presenta	-	5 (33,3%)		
1	8 (53,3%)	8 (53,3%)		
2	5 (33,3%)	2 (13,3%)		
3	1 (6,6%)	-		
4	1 (6,6%)	-		
Vello mentón			0,04*	-
No presenta	8 (53,3%)	13 (86,6%)		
1	6 (40%)	2 (13,3%)		
2	-	-		
3	-	-		
4	1 (6,6%)	-		
Vello pecho			0,15	-
No presenta	6 (40%)	9 (60%)		
1	6 (40%)	6 (40%)		
2	1 (6,6%)	-		
3	1 (6,6%)	-		
4	1 (6,6%)	-		
Vello espalda			0,05*	-0,36
No presenta	6 (40%)	11 (73,3%)		
1	7 (46,6%)	4 (26,6%)		
2	1 (6,6%)	-		
3	1 (6,6%)	-		
4	-	-		
Alopecia			1	-
No presenta	10 (66,6%)	10 (66,6%)		
1	5 (33,3%)	5 (33,3%)		
2	-	-		
3	-	-		

Se subrayan los valores más altos para mejor visualización del lector. Las escalas oscilan entre no presenta y 4, según el volumen de la característica asignada; donde no presenta = 0 y 4 es el nivel máximo de volumen percibido.

DE: desviación estándar; df: tamaño del efecto (rango biserial); f: frecuencia; m: media; p: grado de significación; SOP: síndrome de ovario poliquístico.

*Nivel de significancia: $p < 0,05$ utilizando la prueba U de Mann-Whitney.

con una menor autoestima. Estos resultados se detallan en la [tabla 4](#).

Por último, se encontraron diferencias significativas entre el SOP y la infertilidad ($p = 0,008$; $df = 0,56$), siendo el grupo con SOP el que más autorreportó tener un diagnóstico de infertilidad (46,6%). Sin embargo, se resalta que el 40% de las mujeres con SOP y el 60% de las mujeres sin SOP respondieron que desconocen sobre su condición de fertilidad ([Tabla 3](#)).

Síndrome de ovario poliquístico

Además de comparar las manifestaciones clínicas del SOP entre ambos grupos y encontrar correlaciones entre las variables de estudio, se realizaron preguntas para identificar características específicas al diagnóstico del SOP. Por ejemplo, se encontró que el 40% de las mujeres con SOP llevan entre uno y tres años diagnosticadas por un profesional de la salud, y el 26,6% llevan entre 7 y 9 años con este diagnóstico. Además,

Tabla 3. Estadísticos descriptivos y estadísticos de las características clínicas del SOP

Característica	Grupo		p	d Cohen
	SOP m (DE); f (%)	Sin SOP m (DE); f (%)		
Imagen corporal			0,89	
1	1 (6,66%)	-		
2	2 (13,3%)	1 (6,6%)		
3	2 (13,3%)	5 (33,3%)		-
4	3 (20%)	3 (20%)		
5	5 (33,3%)	4 (26,6%)		
6	2 (13,3%)	2 (13,3%)		
IMC	24,90 (4,46)	23,29 (3,81)	0,29	-
Dieta			0,56	-
Actividad física (h/semana)	4 (1,98)	4 (2,16)	0,44	-
Infertilidad			0,008	0,56
Sí	7 (46,6%)	-		
No	2 (13,3%)	6 (40%)		
No sé	6 (40%)	9 (60%)		
Anticonceptivos orales			0,002	0,56
Sí	9 (60%)	1 (6,6%)		
No	6 (40%)	14 (93,3%)		

Se utilizó la prueba t de Student para las variables de imagen corporal e IMC y la prueba U de Mann-Whitney para la variable de actividad física. La escala de imagen corporal va desde 1=persona con silueta muy delgada a 6=persona con silueta con sobrepeso u obesidad. DE: desviación estándar; d Cohen: tamaño del efecto; f: frecuencia; IMC: índice de masa corporal; m: media; p: grado de significación; SOP: síndrome de ovario poliquístico.

Tabla 4. Correlación entre el IMC y las variables

Característica	1	2	3	4
	p	p		
1. IMC				
Correlación Pearson	-	-	-	-
Sig. (bilateral)	-	-	-	-
2. Autoestima				
Correlación Pearson	0,096	-	-	-
Sig. (bilateral)	0,612	-	-	-
3. Insatisfacción corporal				
Correlación Pearson	0,566	-0,478	-	-
Sig. (bilateral)	0,001	0,008	-	-

IMC: índice de masa corporal; p: grado de significación.

el 20% de las mujeres con SOP tienen resistencia a la insulina. Por último, se deseó conocer si estas participantes utilizaban algún tipo de tratamiento para el SOP y se encontró que el 53,3% sí sigue un tratamiento. Dentro de estos se encuentra el consumo de anticonceptivos orales y otros métodos como una dieta baja en carbohidratos y ejercicios de fuerza. El 20% de las participantes con SOP ha estado bajo alguno de estos métodos desde hace más de tres años. Esto es relevante, ya que resalta cómo se realiza el diagnóstico, tratamiento

y control de las mujeres colombianas con SOP y puede ser útil para el área de investigación médica conocer estos descriptivos y analizar más profundo hacia otras alternativas para llevar este diagnóstico y tratamiento.

AUTOESTIMA Y SÍNDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO

Las mujeres del grupo SOP tuvieron una media de autoestima de 26,40 (DE: 3,66) y las mujeres del grupo sin SOP tuvieron una media de 30,73 (DE: 3,69) encontrándose diferencias significativas entre la autoestima y el SOP (p = 0,003) con un tamaño del efecto grande (df = 1,17). Por lo que se puede concluir que las mujeres con SOP obtuvieron puntajes significativamente más bajos en autoestima que las mujeres sin SOP.

SATISFACCIÓN CORPORAL Y SÍNDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO

Con respecto a la variable satisfacción corporal, el puntaje promedio de las mujeres con SOP fue de 53,86 (DE: 22,37) y de 36,40 (DE: 11,50) para las mujeres sin este diagnóstico y se obtuvo un nivel de significancia de p = 0,02 (df = -0,47). Por lo que se puede concluir que las mujeres con SOP tienen niveles mayores de

Tabla 5. Escalas aplicadas al grupo SOP y sin SOP

Escalas	SOP (n = 15) m (DE)	Sin SOP (n = 15) m (DE)	p	d Cohen
Autoestima	26,4 (3,66)	30,7 (3,69)	0,003	1,17
Insatisfacción Corporal	48* (22,37)	34* (11,5)	0,02	-0,47

AFA: antifat attitudes questionnaire; BSQ: Body shape questionnaire; d Cohen: tamaño del efecto; DE: desviación estándar; m: media; RSES: rosenberg self-esteem scale; SOP: síndrome de ovario poliquístico.

*Los valores indicados equivalen a la mediana de la muestra. Nivel de significancia $p < 0,05$.

insatisfacción corporal que las mujeres sin esta condición. La [tabla 5](#) muestra las diferencias entre los grupos para cada una de las escalas.

Discusión

Este estudio tuvo como objetivo determinar el impacto del SOP en la autoestima y la satisfacción corporal en un grupo de mujeres colombianas de 18 a 40 años. Los hallazgos obtenidos son de gran relevancia tanto para la medicina como para la psicología, ya que revelan cómo una enfermedad de naturaleza endocrina, como el SOP, puede influir significativamente en constructos psicológicos clave, afectando directamente la calidad de vida y la salud mental de las mujeres. En particular, este estudio resalta la importancia de comprender la interrelación entre los aspectos físicos y psicológicos del SOP, proporcionando una visión más integral de la salud de las pacientes.

En relación con los resultados sobre la percepción del vello corporal, se encontró una diferencia significativa entre las mujeres con SOP y aquellas sin esta condición, en línea con estudios previos sobre los criterios diagnósticos del SOP^{9,10}. Las mujeres con SOP reportaron niveles más altos de hirsutismo en áreas específicas como los labios, el mentón y la espalda. Este hallazgo refuerza la asociación entre el hiperandrogenismo y sus manifestaciones físicas, lo que está vinculado no solo a problemas de salud física, sino también a un mayor malestar psicológico y a una disminución de la calidad de vida relacionada con la salud^{10,13}. Estos resultados subrayan la necesidad de que los profesionales de la salud consideren el hirsutismo y otras manifestaciones del SOP en el desarrollo de planes de tratamiento individualizados y más efectivos desde un abordaje biopsicosocial.

Asimismo, los hallazgos relacionados con la infertilidad revelan que solo las mujeres con SOP percibían dificultades en este ámbito, lo que concuerda con estudios

previos que señalan la infertilidad como uno de los síntomas más angustiosos del SOP. La irregularidad en los ciclos menstruales y la dificultad para concebir afectan no solo a la salud física, sino también al bienestar emocional, al chocar con las expectativas sociales y culturales sobre la maternidad, generando miedo, frustración y aislamiento social³¹. Además, se observó que muchas mujeres con SOP no siempre tienen certeza sobre su infertilidad debido a la falta de acceso a exámenes diagnósticos adecuados. Esta incertidumbre puede tener repercusiones negativas en su bienestar psicológico, incluyendo el malestar emocional³³.

En cuanto a la relación entre el IMC y la insatisfacción corporal, se observó una correlación significativa que coincide con investigaciones previas, como la de Santos et al³⁴. Estos autores destacan el impacto de los estándares de belleza promovidos por los medios y las redes sociales, los cuales influyen en la autoimagen de las mujeres, promoviendo comparaciones sociales que incrementan la insatisfacción con el cuerpo. En este contexto, las mujeres con SOP, que suelen tener un IMC más elevado, son vulnerables a desarrollar una imagen corporal negativa.

Los resultados sobre la autoestima también mostraron diferencias significativas entre los grupos, con puntajes más bajos en las mujeres con SOP, lo cual concuerda con los hallazgos de Sari et al¹². En su estudio, encontraron que los síntomas visibles del SOP, como el acné y el hirsutismo, han sido vinculados con una baja autoestima, lo que puede aumentar el riesgo de padecer trastornos psicológicos como la ansiedad y la depresión, incluso desde la adolescencia. Esto es coherente con la creciente evidencia que señala que las mujeres con SOP tienen un riesgo elevado de desarrollar ansiedad clínica y enfrentan importantes consecuencias psicosociales, incluyendo una reducción en la calidad de vida³¹.

La satisfacción corporal también mostró una diferencia significativa entre los grupos, donde las mujeres con SOP presentaban niveles más altos de insatisfacción corporal. Esto concuerda con estudios previos que indican que la percepción corporal negativa está estrechamente relacionada con la autoimagen y la influencia de las normas sociales sobre la feminidad y la apariencia física^{14,35}. El estudio de Lee y Dokras¹⁴ señala que la insatisfacción corporal afecta significativamente la autoimagen de las mujeres con SOP, y esto puede influir en su bienestar general, particularmente en contextos sociales que priorizan la apariencia física como medida de valor personal. En este sentido, la influencia de las normas sociales colombianas en torno a la feminidad y

los roles de género también juega un papel importante³⁵, ya que en muchos casos se espera que las mujeres prioricen otros aspectos de sus vidas sobre su propio bienestar físico y emocional, lo que contribuye a una autoimagen más negativa³⁶.

Finalmente, es importante reconocer las limitaciones del estudio. Una de ellas fue el uso de una muestra reducida, lo cual pudo influir en que se encontraran tamaños de efecto moderados o grandes, pero sin diferencias estadísticamente significativas³⁷. Por consiguiente, se sugiere para próximas investigaciones contar con una muestra de mayor tamaño. Además, la modificación de algunos ítems del cuestionario podría haber afectado la confiabilidad de la medida. El ítem modificado fue: «¿Me he sentido excesivamente gruesa y rechoncha?», el cual se cambió por «¿Me he sentido excesivamente gruesa y redondeada?», debido a que, durante la prueba piloto, las participantes expresaron incomodidad al leer la primera versión del ítem. Se intentó controlar esta variable al máximo durante la ejecución del estudio, buscando una alternativa más neutral y adecuada a la cercanía lingüística de la población. Esta variación ha sido utilizada en otras validaciones del *Body Shape Questionnaire* con población latina. No obstante, es necesario señalar que dicha modificación podría haber afectado la confiabilidad de la prueba.

Por último, sería interesante aumentar la variabilidad en las características de la muestra, ya que la mayoría de las participantes de este estudio provenían de zonas urbanas. Esto plantea la posibilidad de investigar otras variables relevantes, como el acceso a servicios de salud, la calidad de estos, y los estereotipos regionales de belleza, entre otros. Además, se podrían explorar variables relacionadas con la salud sexual y el estrés. Así mismo, como lo refieren Benson et al.³¹, dado que fue una recolección *online* al basar nuestra confirmación del diagnóstico en el autoinforme y los signos físicos (en lugar de bioquímicos) de hiperandrogenismo, la proporción de SOP con solo testosterona elevada y ovarios poliquísticos u oligorrea/amenorrea puede estar subrepresentada en esta muestra. Dada la naturaleza del estudio, comórbidas.

A pesar de las limitaciones señaladas, este estudio representa un aporte pionero en el ámbito de la psicología de la salud en Colombia, destacando la relevancia de abordar fenómenos desde un enfoque biopsicosocial. Los hallazgos subrayan la importancia de que los profesionales de la salud, no solo en psicología, sino también en otras disciplinas, adquieran un conocimiento profundo del SOP y de las variables psicosociales asociadas, con el fin de ofrecer una intervención integral y

personalizada. Este enfoque multidisciplinario es crucial para mejorar la calidad de vida de las pacientes y optimizar el manejo de esta condición, promoviendo un tratamiento más completo y efectivo.

Conclusiones

Las mujeres con SOP presentan una serie de síntomas físicos como hirsutismo, acné, alopecia y fluctuaciones en el peso corporal. Estos síntomas están estrechamente relacionados con problemas de salud mental, como baja autoestima e insatisfacción corporal. Tales problemas pueden estar influenciados por factores del contexto colombiano, incluyendo los imaginarios sociales sobre los roles de género, los estándares de belleza y las prácticas asociadas. Dado que estos ideales de belleza, en ocasiones, distan de la realidad de las mujeres con SOP, estas pueden verse afectadas por trastornos emocionales. Por tanto, es fundamental seguir investigando el impacto del SOP en Colombia, tanto en el campo de la medicina como en el de la psicología. Esto permitirá desarrollar en el futuro protocolos y estrategias que garanticen una atención integral y multidisciplinaria para las mujeres que padecen esta condición, mejorando su bienestar tanto físico como psicológico.

Financiamiento

Las autoras declaran que el presente trabajo fue financiado por la Fundación Universitaria Konrad Lorenz, con el número de proyecto 9INV8231.

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Las autoras declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Las autoras han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Las autoras declaran que no han utilizado ningún tipo

de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

- Che Y, Yu J, Li Y, Zhu Y, Tao T. Polycystic ovary syndrome: challenges and possible solutions. *J Clin Med*. 2023;12(4):1500.
- Lizneva D, Suturina L, Walker W, Brakta S, Gavrilova-Jordan L, Azziz R. Criteria, prevalence, and phenotypes of polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril*. 2016;106(1):6-15.
- Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS Consensus Workshop Group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome (PCOS). *Hum Reprod*. 2004;19(1):41-7.
- Cowan S, Lim S, Alycia C, Pirotta S, Thomson R, Gibson-Helm M, et al. Lifestyle management in polycystic ovary syndrome-beyond diet and physical activity. *BMC Endocr Disord*. 2023;23(1):14.
- Deswal R, Dang AS. Dissecting the role of micro-RNAs as a diagnostic marker for polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Fertil Steril*. 2020;113(3):661-669.E2.
- Tay CT, Teede HJ, Hill B, Loxton D, Joham AE. Increased prevalence of eating disorders, low self-esteem, and psychological distress in women with polycystic ovary syndrome: A community-based cohort study. *Fertil Steril*. 2019;112(2):353-61.
- Barber TM, Franks S. Obesity and polycystic ovary syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2021;95(4):531-41.
- Dokras A, Stener-Victorin E, Yildiz BO, Li R, Ottey S, Shah D, et al. Androgen excess-polycystic ovary syndrome society: Position statement on depression, anxiety, quality of life, and eating disorders in polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril*. 2018;109(5):888-99.
- Balen AH. Polycystic ovary syndrome (PCOS). 2017;19(2):119-29.
- Brutocao C, Zaiem F, Alsawas M, Morrow AS, Murad MH, Javed A. Psychiatric disorders in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Endocrine*. 2018;62:318-25.
- Hahn S, Janssen OE, Tan S, Plegger K, Mann K, Schedlowski M, et al. Clinical and psychological correlates of quality-of-life in polycystic ovary syndrome. *Eur J Endocrinol*. 2005;153(6):853-60.
- Sari SA, Celik N, Cicek AU. Body perception, self-esteem, and comorbid psychiatric disorders in adolescents diagnosed with polycystic ovary syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2020;33(6):691-6.
- Alur-Gupta S, Chemerinski A, Liu C, Lipson J, Allison K, Sammel MD, et al. Body-image distress is increased in women with polycystic ovary syndrome and mediates depression and anxiety. *Fertil Steril*. 2019;112(5):930,938. E1.
- Lee I, Dokras A. Mental health and body image in polycystic ovary syndrome. *Curr Opin Endocr Metab Res*. 2020;12:85-90.
- Enjezab B, Eftekhari M, Ghadirani-Anari A. Association between severity of depression and clinico-biochemical markers of polycystic ovary syndrome. *Electron Physician*. 2017;9(11):5820.
- Ding T, Hardiman PJ, Petersen I, Wang F, Qu F, Baio G. The prevalence of polycystic ovary syndrome in reproductive-aged women of different ethnicity: a systematic review and meta-analysis. *Oncotarget*. 2017;8(56):96351.
- De la Morena-Lopez de la Nieta, Patricia. Los cánones de belleza de la mujer occidental desde una perspectiva de género [trabajo de fin de grado en internet]. [Jaén, España]: Universidad de Jaén, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación; 2020. Disponible en: <https://hdl.handle.net/10953.1/10469>
- Fiala V, Třebický V, Pazhoohi F, Leongómez JD, Tureček P, Saribay SA, et al. Facial attractiveness and preference of sexual dimorphism: a comparison across five populations. *Evol Hum Sci*. 2021;3:e38.
- Pastoor H, Timman R, de Klerk C, Bramer WM, Laan ET, Laven JS. Sexual function in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Reprod Biomed Online*. 2018;37(6):750-60.
- Yin X, Ji Y, Chan CLW, Chan CHY. The mental health of women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Arch Womens Ment Health*. 2021;24:11-27.
- Arias González JL, Covinos Gallardo M. Diseño y metodología de la investigación. Arequipa: Enfoques Consulting EIRL; 2021.
- Coccia M, Benati I. Comparative studies. En: Farrazmand A (editor). *Global Encyclopedia of Public Administration, Public Policy, and Governance*. Springer; 2018.
- Puig L, Guerra-Tapia A, Conejo-Mir J, Toribio J, Berasategui C, Zsolt I. Validation of the Spanish Acne Severity Scale (Escala de gravedad del acné española-EGAE). *Eur J Dermatol*. 2013;23(2):233-40.
- Ferriman D, Gallwey JD. Clinical assessment of body hair growth in women. *J Clin Endocrinol Metab*. 1961;21(11):1440-7.
- Monselise A, Cohen DE, Wansler R, Shapiro J. What ages hair? *Int J Womens Dermatol*. 2017;1(4):161.
- Stunkard AJ, Sørensen T, Schulsinger F. Use of the Danish Adoption Register for the study of obesity and thinness. *Res Publ Assoc Res Nerv Ment Dis*. 1983;60:115-20.
- Rosenberg M, Schooler C, Schoenbach C, Rosenberg F. Global self-esteem and specific self-esteem: different concepts, different outcomes. *Am Sociol Rev*. 1995;60(1):141-56.
- Gómez-Lugo M, Espada JP, Morales A, Marchal-Bertrand L, Soler F, Vallejo-Medina P. Adaptation, validation, reliability and factorial equivalence of the Rosenberg self-esteem scale in Colombian and Spanish population. *Span J Psychol*. 2016;19:E66.
- Cooper PJ, Taylor MJ, Cooper Z, Fairbum CG. The development and validation of the body shape questionnaire. *Int J Eat Disord*. 1987;6(4):485-94.
- Castrillón Moreno D, Luna Montaña I, Avendaño Prieto G, Pérez-Acosta AM. Validación del Body Shape Questionnaire (cuestionario de la figura corporal) BSQ para la población colombiana. *Acta Colomb Psicol*. 2007;10(1):15-23.
- Benson S, Hahn S, Tan S, Mann K, Janssen OE, Schedlowski M, et al. Prevalence and implications of anxiety in polycystic ovary syndrome: results of an internet-based survey in Germany. *Hum Reprod*. 2009;24(6):1446-51.
- Wagenmakers E, Love J, Marsman M, Jamil T, Ly A, Verhagen J, et al. Bayesian inference for psychology. Part II: example applications with JASP. *Psychon Bull Rev*. 2018;25:58-76.
- Doyle M, Carballedo A. Infertility and mental health. *Adv Psychiatr Treat*. 2014;20(5):297-303.
- Santos BSd, Fernandes NDV, Masquio DCL. Redes sociais e insatisfação com a imagem corporal em estudantes da área da saúde. *O Mundo da Saúde*. 2023;47(1):e13742022.
- Gómez-Acosta CA, Vinaccia Alpi S, Quiceno JM. El síndrome de ovario poliquístico: aspectos psicológicos. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2015;80(4):341-7.
- Joshi RD, Sawant N, Mayadeo NM. How common are depressive-anxiety states, body image concerns and low self-esteem in patients of PCOS? *J Obstet Gynaecol India*. 2022;72(1):72-7.
- Goss-Sampson MA. Análisis estadístico con JASP: una guía para estudiantes. Fundació per a la Universitat Oberta de Catalunya (FUOC); 2018.

Maca: its uses in menopause

Maca: sus usos en la menopausia

José Núñez-Troconis 

Department of Obstetrics and Gynaecology, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela

Abstract

The *Lepidium meyenii* plant also known as Peruvian Maca originates from high altitudes in the Andes, and it has a high nutritional content and is extensively used as an herbal supplement for conditions such as sexual dysfunction, semen quality, and menopausal symptoms. This narrative review was conducted to assess the effects of Maca on a variety of conditions but doing emphasis on menopausal symptoms. Studies published in the English and Spanish languages were included in the review. Following the PRISMA guidelines, we identified published studies through an electronic review of the literature searches of PubMed, Medline, ISI, DOAJ, Springer, and Embase. Web of Knowledge, DOAJ, and Google Scholar for original articles written in the English language, and Scielo, Lantidex, Imbiomed-L, Redalyc, and Google Scholar for original articles written in the Spanish language. After reviewing the literature, the information available does not provide enough evidence about the effectiveness of Maca in improving menopausal symptoms.

Keywords: Maca. *Lepidium meyenii*. Menopause. Menopausal symptom.

Resumen

La planta *Lepidium meyenii* también conocida como Maca Peruana, es originaria de las grandes altitudes de los Andes, tiene un alto contenido nutricional y se utiliza ampliamente como suplemento para afecciones como la disfunción sexual, la calidad del semen y los síntomas de la menopausia. Esta revisión narrativa se realizó para evaluar los efectos de la Maca en una variedad de condiciones, pero haciendo énfasis en los síntomas de la menopausia. Se incluyeron en la revisión estudios publicados en los idiomas inglés y español. Siguiendo las pautas PRISMA, identificamos estudios publicados mediante una revisión electrónica de la literatura en PubMed, Medline, ISI, DOAJ, Springer y Embase. Web of Knowledge, DOAJ, Google Scholar para artículos originales escritos en idioma inglés, y Scielo, Lantidex, Imbiomed-L, Redalyc y Google Scholar para artículos originales escritos en idioma español. Después de revisar la literatura, la información disponible no aporta evidencia suficiente sobre la efectividad de la Maca para mejorar los síntomas de la menopausia.

Palabras clave: Maca. *Lepidium meyenii*. Menopausia. Síntomas menopáusicos.

Correspondence:

José Núñez-Troconis
E-mail: jtnunezt@gmail.com

Date of reception: 13-06-2024

Date of acceptance: 16-08-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000085

Available online: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):436-443

www.rechog.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introduction

Lepidium meyenii, known as Maca or Peruvian ginseng (*Lepidium peruvianum*), is an edible herbaceous biennial plant of the family Brassicaceae that is native to South America in the high Andes mountains of Peru and Bolivia¹. Its Spanish and Quechua names include *macamaca*, *maino*, *ayak chichira*, and *ayak willku*. Antonio Vázquez de Espinosa after he visited Peru around 1598 and Bernabé Cobo in the early 17th century described this plant and its uses². Furthermore, H. Ruiz³, during the Royal Spanish Botanical Expedition in 1777-1778, found it in cultivation close to Lake Junin and gave a short note on its utilization. Gerhard Walpers named the species *L. meyenii* in 1843 but in the 1960s, the Peruvian researcher Gloria Chacón made a further distinction of a different species. She considered that the widely cultivated natural Maca today is a newer domesticated species, *L. peruvianum*^{4,5}. However, most botanists doubt this distinction and continue to call the cultivated Maca *L. meyenii*. The Latin name recognized by the USDA similarly continues to be *L. meyenii*⁶. A 2015 multi-center study found differences in taxonomy, visual appearance, phytochemical profiles, and DNA sequences when comparing *L. meyenii* and *L. peruvianum*, suggesting that they are different and that their names should not be considered synonyms as Chacon proposed⁵.

As mentioned before, Maca is widely dispersed on high plateaus (altitudes between 4000 and 4500 mt) of the mountains in Peru, particularly at the Meseta de Bombón plateau close to Lake Junin. The underground part of the plant, the tuber, is the main product used for human consumption due to its nutritional value and phytochemical content^{7,8}. Maca presents three major phenotypes, yellow, red, and black based on their hypocotyl and stem coloration⁹. Andean people use Maca as boiled or roasted food, in soups, or to prepare drinks, salads, jams, bread, coffee, and even beer¹⁰. A sweet aromatic dessert, called mazamorra, is prepared by boiling the roots in water or milk. A fermented drink, Maca chichi, is also made and the dried roots are used to impart a special favor to the sugar cane rum or aguardiente^{11,12}. As a cash crop, it is primarily exported as a powder that may be raw or processed further as a gelatinized starch or as an extract. If dried, it may be processed into flour for baking or as a dietary supplement.

The objective of this narrative review was to summarize and critically assess the clinical pieces of evidence of the effectiveness of Maca as a treatment for menopausal symptoms.

Materials and methods

The present narrative review was conducted to investigate and analyze recent and relevant studies about Maca and its uses in menopause. Studies published in the English and Spanish languages were included in the review. Following the PRISMA guidelines, we identified published studies through a systematic and electronic review of the literature searches of PubMed, Medline, ISI, DOAJ, Springer, and Embase. Web of Knowledge, DOAJ, and Google Scholar for original articles written in the English language, and Scielo, Lantidex, Imbiomed-L, Redalyc, and Google Scholar for original articles written in the Spanish language. The searches included the terms (Mesh) "(Maca OR Lepidium) AND (menopause OR climacteric OR perimenopause OR post-menopause OR hot flush)."

Selection criteria included randomized clinical trials, observational trials, open-label non-randomized trials, and reviews. Publications from 1950 to February 2024 were reviewed and analyzed. The author evaluated the electronic search and eligibility of the studies.

The composition of Maca

Fresh Maca roots have more than 80% of water; dehydrated powdered Maca roots contain protein: 8.87-11.6%; lipid: 1.09-2.2%; carbohydrate: 54.6-60% (sucrose: 23.4%, glucose: 1.55%, oligosaccharides: 4.56%, polysaccharides: 30.4%); fiber: 8.23-9.08%; ash: 4.9-5%; and energy content of 663 kJ/100 g^{13,14}. Maca root has 18 or 19 kinds of amino acids; among them, seven essential amino acids are found: threonine, valine, methionine, phenylalanine, isoleucine, leucine, and lysine, and their content (342.6-388.6 mg/g protein) are higher than those in potatoes and carrots. Among the 10 non-essential amino acids include aspartate, glutamate, serine, histidine, glycine, arginine, alanine, tyrosine, cysteine, and proline^{7,15-16}. Maca root has a small amount of lipids (0.59-2.2%). The content of unsaturated fatty acids, such as linoleic acid (predominant) and oleic acid, is 52.7-60.3% of total fatty acids; among saturated fatty acids, palmitic acid was predominant, followed by stearic acid^{7,16}. The Maca root powder is also abundant in minerals. The mineral contents of Maca roots are calcium, magnesium, sodium, potassium, iron, manganese, copper, zinc, and cobalt^{15,16}. In addition, Maca roots from Peru have endogenous enzymes: amylase, pectin esterase, and polygalacturonase¹⁶.

Macaene and macamide

The typical markers for Maca are macaene and macamide, the novel polyunsaturated fatty acids and their amides that are not found in other plants¹⁷. It has been proposed that macaene and macamide belong to the group of biologically active components in Maca involved in improving sexual performance¹⁸. The contents of these unusual compounds vary widely in different Maca samples. Macamides are the major bioactive compounds of *L. meyenii* or Maca and are a unique class of non-polar, long-chain fatty acid N-benzyl amides with fertility-enhancing, neuroprotective, neuromodulatory, anti-fatigue, and anti-osteoporosis effects. Macaenes are unsaturated long-chain fatty acid derivatives.

Glucosinolates and their derivatives

Glucosinolates, and their derived products, have received significant scientific attention because of biological activities, in particular their ability to combat pathogens and cancer^{15,16,19}. They are widely distributed in cruciferous crops and are considered largely responsible for the distinctive, pungent flavor of Maca. There are nine kinds of glucosinolates found in Maca. Most are aromatic glucosinolates²⁰. The content of glucosinolates in fresh Maca is about 1% that is about 100 times that found in cruciferous crops such as cabbage, cauliflower, and broccoli²¹. The content and type of glucosinolates in Maca present vary in different organs of the plant, such as seeds and sprouts, but also vary according to plant age; fresh roots had the highest total glucosinolate content, followed by seeds, sprouts, dried root, and fresh leaves²¹. Glucosinolate can be hydrolyzed to a series of different compounds, such as isothiocyanate, thiocyanate, and nitriles by the endogenous enzyme, myrosinase¹⁹. In intact cells, glucosinolates are separated from myrosinase; however, when the cells are damaged, glucosinolates can be easily broken down by this enzyme. This is the main reason why dried Maca roots or their processed products have much lower glucosinolate content than fresh tissue and seeds²¹. Furthermore, Maca root contains various glucosinolates, such as glucotropaeolin, glucoalyssin, glucobrassicinapin, and glucobrassicin¹⁵.

Alkaloids

Alkaloids are mainly found in nature among the members of the plant world, though some fungi also

naturally secrete these compounds. They are generally classified into 60 different kinds according to their basic structures. Most alkaloids show some form of biological activities. The total content of alkaloids in Maca roots depended on cultivation areas and color types. Maca contains five major alkaloids, namely macamides, common amide alkaloids, macaridines, β -carboline alkaloids, and imidazole alkaloids. Among the imidazole alkaloids identified are Lepidiline A, Lepidiline B, isolated from a concentrated lipid extract of Maca, and Lepidiline C and Lepidiline D, isolated from 95% ethanolic extract of Maca. Hence far, no information is available about their possible biological properties. Purple or red and black Maca contains more alkaloids than yellow Maca^{16,22,23}.

Sterols

Many types of phytosterols have been isolated from Maca^{19,24}. Phytosterols are bioactive compounds found in all vegetable foods; more than 200 different types of phytosterols have been reported. The most abundant types are β -sitosterol, campesterol, and stigmasterol. These compounds are not only potent reducers plasma cholesterol levels but also have anti-cancer, anti-inflammatory, and antioxidant properties²⁵.

Macahydantoins and macathiohydantoins

Macahydantoins A and B are hydantoins unique to Maca. Hydantoins are known to have significant biological properties. However, none of Macahydantoins A or B showed any cytotoxic activity against five human cancer cells. Macathiohydantoins B-K is another class of characteristic compounds isolated from Maca. They also do not exhibit any cytotoxic or antimicrobial properties against three bacterial strains (*Streptococcus aureus*, *Escherichia coli*, and *Pseudomonas aeruginosa*) and three fungal strains (*Aspergillus fumigatus*, *Candida parapsilosis*, and *Candida albicans*)²³.

Meyeniins

A new sulfur-containing hexahydroimidazo [1, 5-c] thiazole derivatives and (+)-meyeniins A-C were isolated as one of the major components from the lipidic fraction of Maca alongside the macamides, glucosinolates, and macaenes. (+)-meyeniin A showed moderate selective cytotoxicities against some human cell lines, supporting the use of Maca as functional and protective food²⁶.

Other compounds

1R, 3S-1-methyltetrahydro-*b*-caroline-3-carboxylic acid, a compound that can act as an inhibitor of the enzyme monoamine oxidase, has been identified in Maca¹⁰. Monoamine-oxidase inhibitors, which inhibit monoamine oxidation, are mainly used in psychiatry for the treatment of depressive disorders and in neurology for the alleviation of the symptoms of Parkinson's disease²⁷. Some foods for which individuals often express cravings, such as chocolate and cocoa, also contain these compounds, and the presence of these compounds in such foodstuffs has been hypothesized to play a role in craving¹⁰.

Biological activities

Maca may act as an antioxidant⁸ or as an immunomodulator^{28,29} depending on its biological properties. The Maca component with antioxidant capacity has high polarity and can be extracted by methanol³⁰. It has also been suggested that some effects of Maca act through paracrine control affect the activity of insulin-like growth factor-1 (IGF-1)²⁹. Maca enhanced basal IGF-1 microRNA levels in human chondrocytes by 2.7 times. Interleukine-1 β has several deleterious effects on chondrocytes. Maca may prevent most of these effects. Miller et al.²⁹ suggest that Maca may act on fertility and fetal development also by activating IGF-1 production in target tissues.

Besides the anti-oxidative properties, Maca has been demonstrated to possess multiple biological properties, such as improving reproductive health, anti-fatigue, neuroprotective, prevention against ultraviolet radiation (UVR), hepatoprotective, anti-inflammatory, antiviral, anti-proliferative, antimicrobial, anti-cancer, and immune-regulatory capacities^{15,16,25}.

Medical uses

Male reproductive systems

Maca consumption has been traditionally associated with its positive effects on human reproduction health, namely enhancing sexual libido, fertility, and spermatogenesis²³, also, it has been suggested to treat prostatic hyperplasia³¹, and Gasco et al.³² have shown that red Maca may reduce prostate size in rats.

Female fertility

Fertility-enhancing properties of Maca in females have been described for different species including sheep, guinea pigs, rats, mice, and fish^{28,33,34}; it has

been suggested that the improvement of embryo survival could be a progesterone-like effect of Maca³³ and an increase in the concentration of serum progesterone in female mice treated with Maca has been reported³⁴; however, the administration of Maca extracts does not modify serum levels of luteinizing hormone (LH), follicle-stimulating hormone (FSH), prolactin, testosterone (T), and estradiol (E₂)³⁵⁻³⁷.

Osteoporosis

A study in the central Andes shows that Maca consumers have lower fracture rates than those in the same area who do not consume it³⁸; red and black Maca but not yellow have effects on osteoporosis.

Learning process and memory

According to the natives of the Peruvian highlands, Maca is given to children to improve performance in school examinations³¹.

Depression and anxiety

In humans, Maca reduces depression and anxiety in healthy adult males, apparently³⁹; likewise, Maca (3.5 g/d) for 6 weeks reduces psychological symptoms in postmenopausal women, including anxiety and depression⁴⁰; all three types of Maca: red, black, yellow, have antidepressant activity⁴¹.

Metabolism

The residents of Peruvian highlands who traditionally consume Maca have a less systolic blood pressure than those who do not consume it³⁸; likewise, Maca significantly inhibits the enzyme angiotensin I converter *in vitro*⁴². Furthermore, Maca contains high levels of potassium⁴³, a nutrient important to reduce the risk of hypertension; studies in animals, it was observed that Maca reduces glucose by 50% and improves the lipid profile but more experimental and clinical studies are required to demonstrate the role of Maca in the metabolism of glucose, lipids, and regulation of blood pressure.

Energizing

Administration of Maca extract for 14 days improved the time in a 40 km cycling race compared to baseline ($p = 0.01$), but not compared to placebo ($p > 0.05$)⁴⁴;

also, 10 professional footballers, who for 60 days received three capsules of fresh Maca concentrate, 500 mg each per day, had their oxygen consumption increased in 10.3%⁴⁵, however, both studies in humans showed a favorable effect of the physical resistance although the increases were modest.

Protection against ultraviolet exposure

UVR is absorbed by the epidermis and the dermis and can generate erythema, melanin pigmentation, solar keratosis, photo aging, and finally skin cancer⁴⁶, microscopically, UVR increases the height of the epidermis, and the content of keratin in the stratum corneum, indicating an alteration in the physical properties of the skin^{47,48}. Maca aqueous extract prevents UV-induced epidermal damage as it prevents an increase of the epidermal height in a dose-dependent way^{31,36}.

Anti-aging

Interleukin 6 is increased in older people and is associated with aging⁴⁹.

Other properties

It has been implied that Maca has some adaptogenic action⁵⁰ and antioxidant action^{30,51,52}.

Anticancer

Liao et al.⁵³ have mentioned that Maca flavonoids can also be considered as potential chemopreventive agents against certain cancers in humans.

Menopause

Since 1961, Chacón⁵⁴ confirmed that Maca does not have estrogens or any other hormones. As it was mentioned before Maca has sterols that can stimulate the endocrine system helping to maintain hormonal balance; however, this is not yet well understood unlike soy/genistein and black cohosh⁵⁵⁻⁵⁷, and for centuries has been successfully used by native people of Peru for hormonal imbalances, menstrual irregularities, fertility, and menopausal symptoms, including hot flashes, vaginal dryness, loss of energy, libido, and depression⁵⁵⁻⁵⁸. Since the introduction of Maca as a dietary supplement with therapeutic properties at the Anti-Aging Medical Conference held in the United States

(USA) back in 1997⁵⁵, it has been increasingly used as a medicinal herb by doctors practicing complementary/alternative medicine including its use as an alternative to and/or in reducing the dependence of women on hormonal replacement therapy (HRT) program⁵⁸.

According to Chacón⁵⁷ and Muller⁵⁵, Maca works in an entirely different way for most women than phytoestrogen herbs or HRT. They^{55,57} suggest that Maca promotes an optimal functioning of the hypothalamus and the pituitary, thereby improving the functioning of all the endocrine glands. Chacón⁵⁷ and Muller⁵⁵ have mentioned that the alkaloids or sterols in the Maca root produced fertility effects on the ovaries and testes of rats. In addition, they^{55,57} have reported that the alkaloids act on the hypothalamus-pituitary axis, which may explain why the effects in humans are not limited to ovaries and testes but also act on the adrenals, giving a feeling of greater energy and vitality and on the pancreas and thyroid as well. Muller⁵⁵ mentions that sterols are used by the body with the help of the pituitary to improve adrenal function, ovarian and testicular function, as well as the functioning of the thyroid, the pancreas, and the pineal gland.

As mentioned before, for years, Maca has been used successfully by the native people of Peru for hormonal imbalances, menstrual irregularities, fertility, and menopausal symptoms, including hot flashes, vaginal dryness, loss of energy, libido, and depression⁵⁵. Meissner et al.³⁷ reported that after 8 months of administration of Maca capsules to early postmenopausal women, a beneficial effect on the majority of menopausal symptoms such as a reduction in the frequency of anxiety, in incidences of excessive alertness, and in the increase of heart beat rate, in nervous tension, also, a decrease of nervousness, irritability, and excessive crying, in addition, less frequent headaches, periods of unhappiness and depressed, lesser incidence in muscle and joints aches; besides, Maca was associated with a reduction in the frequency of hot flashes and excessive night sweating with a simultaneous improvement in falling asleep, feeling to be less tired and more energetic with the return of interest in sex life. The authors mentioned 59% reduction of these symptoms in this 20 menopausal women.

Brooks et al.⁴⁰ and Lee et al.⁵⁹ have suggested that Maca may have favorable effects on menopausal symptoms in postmenopausal women. Lee et al.⁵⁹ mention that the possible mechanisms that may be involved in Maca for menopausal symptoms are hypothetical; one possible mechanism may be the estrogenic activities previously associated with female fertility^{60,61}. Meissner et al.³⁷ have proposed that Maca may stimulate the production of estrogens that optimize ovarian function and

suppress FSH, while the other studies failed to show it^{40,62}. Meissner et al.³⁷ reported that Maca capsules decreased the FSH levels significantly ($p < 0.05$) with a simultaneous significant ($p < 0.05$) increase in the LH levels; at the same time, levels of both E_2 and progesterone (P) significantly ($p < 0.05$) increased after 8 months of treatment. Although FSH levels decreased, they did not reach normal levels, including E_2 and P levels. Estradiol levels did not reach levels of 40 pg/mL or more, which are considered normal and eliminate climacteric symptoms. Therefore, further investigations are needed to clarify these results⁵⁹. Another possible mechanism is the stimulation of hormonal reserves through fortification of the body's ability to regain and maintain hormonal homeostasis in the face of stressors⁶³. None of these theories, however, has been fully established.

Brooks et al.⁴⁰ conducted a double-blind, placebo-controlled randomized control trial (RCT) to assess the effects of Maca on menopausal symptoms in 14 postmenopausal women; they were divided randomly into two groups, one group received 3.5 g/day of either powdered Maca for 6 weeks or a matching placebo for 6 weeks over 12 weeks. The authors⁴⁰ reported a significant improvement in the climacteric symptoms ($p < 0.05$), sexual function ($p < 0.001$), and psychological symptoms ($p < 0.001$) such as anxiety ($p < 0.001$) and depression ($p < 0.001$) after Maca consumption compared to placebo. These authors concluded that Maca does not have an estrogenic effect in postmenopausal women and does not change significantly the levels or concentration of E_2 , FSH, LH, and sexual hormone-binding globulin in plasma. However, they mentioned that Maca is effective in reducing psychological symptoms, including anxiety and depression, along with sexual dysfunction associated with menopause⁴⁰.

Meissner et al.⁶³ studied the effects of Maca (*L. peruvianum*) on menopausal symptoms in early postmenopausal women. Patients ($n = 102$) were randomized into two experimental groups, one group ($n = 62$) was given a placebo for 1 month and Maca for 2 months (commercial Maca-GO, 2 g/day), whereas the other group ($n = 40$) was given Maca for 2 months and placebo for 1 month. The menopausal symptoms were improved during Maca intake compared to placebo ($p < 0.001$). The same authors⁶³ also carried out an RCT to assess the effects of Maca compared to placebo in 66 early postmenopausal women randomly divided into six different treatment groups. In this study, the authors⁶³ only reported the results of four of the groups and they concluded that Maca significantly improved the menopausal symptoms compared to placebo ($p < 0.001$). In another

study, Meissner et al.⁵⁸ performed a pilot RCT evaluating the effect of Maca (*L. peruvianum*) compared to placebo in 20 perimenopausal women; they were randomized into two groups: one treated with Maca ($n = 10$) and the other group received placebo ($n = 10$), and the authors⁵⁸ reported that Maca was superior than placebo to improve the menopausal symptoms ($p < 0.05$). The studies have reported that Maca is more effective than placebo in treating menopausal symptoms; however, some of them had a high risk of bias, and therefore, the evidence is limited suggesting that Maca was more effective than placebo treatment⁵⁹.

The therapeutic effects of Maca may vary according to the regions in which it is cultivated; most studies have been performed with cultivated Maca from Peru (*L. peruvianum*), which has been claimed to be unique compared to other Maca species⁵⁹ and the form of administration such as commercially developed gelatinized, dried, and pulverized hypocotyls of *L. peruvianum*^{58,63}. The optimum dose of Maca is unknown. Three RCTs employed 2.0 g/day^{58,63} and one RCT⁴⁰ used 3.5 g/day. There are no established criteria for dosing Maca for medicinal use and information about its half-life is not available. Therefore, dose determination studies are required to identify the optimum dose⁵⁹.

Walker⁶⁴ mentions that Maca preparations tend to be more effective for menopausal patients as compared to treatment with other phytoestrogenic herbs. Meissner et al.⁵⁸ recommend and suggest using Maca when the HRT is withdrawn in women who have been using it for years and for those women who still had some symptoms, a combination of Maca extract and a small amount of natural estrogen together with natural progesterone if the patient has uterus.

Meissner et al.³⁷ question whether Maca as an adaptogen has stimulating or balancing effects; Muller⁵⁵ mentioned that depending on the administered dose, Maca could have a balancing or stimulating effect under a wide range of circumstances. In the USA, women with menopausal symptoms are advised to take 3-4 Maca capsules daily for a balancing effect but very sensitive menopausal women may only need two capsules daily. Such a dosage may reduce or eliminate hot flashes between 4 and 7 days⁵⁵. On the other hand, with too high doses in women highly sensitive to Maca, there may be a stimulating and not balancing effect.

Conclusion

Maca is a plant with great potential as an adaptogen. Studies have shown effects on sexual behavior, fertility,

mood, memory, and the treatment of several tumor entities. However, the active principles behind each effect are still unknown. Bower-Cargil et al.⁶⁵ comment that Maca appears to be effective to treat a range of different conditions other than sexual conditions and menopausal symptoms. Studies on testicular function, spermatogenesis, fertility, mood, memory, and prostatic hyperplasia have been performed with aqueous extracts that contain only trace amounts of macamides; this suggests that compounds other than macamides are responsible for these activities^{35,38,41,66}. To assess the effectiveness of Maca as a potential non-hormonal therapeutic supplement in peri-menopausal, menopausal, and post-menopausal women that may help them to reduce discomfort associated with perimenopause as an alternative to or decrease dependence on HRT program, more rigorous studies are necessary. In conclusion, the actual studies do not provide enough evidence about the effectiveness of Maca in improving menopausal symptoms, and it is necessary to establish standardized doses, durations, and types of Maca presentation.

Funding

The author declares that they have not received funding.

Conflicts of interest

The author declares no conflicts of interest.

Ethical considerations

Protection of human and animal subjects. The author declares that no experiments were performed on humans or animals for this study.

Confidentiality, informed consent, and ethical approval. The study does not involve patient personal data nor requires ethical approval. The SAGER guidelines do not apply.

Declaration on the use of artificial intelligence. The author declares that he have not used any type of generative artificial intelligence for the writing of this manuscript.

References

- Hermann M, Bernet T. The transition of maca from neglect to market prominence: lessons for improving use strategies and market chains of minor crops. In: Agricultural Biodiversity and Livelihoods Discussion Papers 1. Rome, Italy: Bioversity International; 2009. p. 101.
- León J. The Maca (*Lepidium meyenii*), a little known food plant of Peru. Econ Bot. 1964;18:122-7.
- Ruiz H. Relación histórica del viaje a los reinos del Perú y Chile, 1777-1778. Vol. 1. Madrid: Revista de la Real Academia de Ciencias Exactas; 1952. p. 526.
- Taylor LG. The healing power of rainforest herbs: a guide to understanding and using herbal medicinals. Garden City Park, NY: Square One Publishers; 2005.
- Meissner HO, Mscisz A, Kedzia B, Pisulewski P, Piatkowska E. Peruvian Maca: two scientific names *Lepidium meyenii walpers* and *Lepidium Peruvianum Chacon* - are they phytochemically-synonymous? Int J Biomed Sci. 2015;1:1-15.
- USDA, NRCS. *Lepidium meyenii* Walp. The PLANTS Database. Greensboro, NC, USA: National Plant Data Team; 2023. Available from: <http://plants.usda.gov> [Last accessed on 2023 Sep 09].
- Rosales-Hartshorn M. Maca: botanical medicine from the Andes. Adv Food Technol Nutr Sci Open J. 2015;1:e1-6.
- Sandoval M, Okuhama NN, Angeles FM, Melchor VM, Condezo LA, Lao J, et al. Antioxidant activity of the cruciferous vegetable maca (*Lepidium meyenii*). Food Chem 2002;79:207-13.
- Esparza E, Hadzich A, Kofer W, Mithöfer A, Cosio EG. Bioactive maca (*Lepidium meyenii*) alkalimides are a result of traditional Andean postharvest drying practices. Phytochemistry. 2015;116:138-48.
- Piacente S, Carbone V, Plaza A, Zampelli A, Pizzi C. Investigation of the tuber constituents of maca (*Lepidium meyenii* Walp.). J Agric Food Chem. 2002;50:5621-5.
- Ochoa C. Maca (*Lepidium meyenii* Walp.; Brassicaceae): a nutritious root crop of the central Andes. Econ Bot. 2001;55:344-5.
- Balick MJ, Lee R. Maca: from traditional food crop to energy and libido stimulant. Altern Ther Health Med. 2002;8:96-8.
- Yu LJ, Jin WW. Study on the nutritional components and the anti-fatigue effects of dry powder of Maca (*Lepidium meyenii*). Food Sci. 2004;25:164-6.
- Valentová K, Buckiová D, Kren V, Peknicová J, Ulrichová J, Simánek V. The *in vitro* biological activity of *Lepidium meyenii* extracts. Cell Biol Toxicol. 2006;22:91-9.
- Wang Y, Wang Y, McNeil B, Harvey LM. Maca: an Andean crop with multi-pharmacological functions. Food Res Int 2007;40:783-92.
- Wang S, Zhu F. Chemical composition and health effects of maca (*Lepidium meyenii*). Food Chem. 2019;288:422-43.
- Zhao J, Muhammad I, Dunbar DC, Mustafa J, Khan IA. New alkalimides from maca (*Lepidium meyenii*). J Agric Food Chem. 2005;53:690-3.
- Zheng BL, He K, Kim CH, Rogers L, Shao Y, Huang ZY, et al. Effect of a lipidic extract from *Lepidium meyenii* on sexual behavior in mice and rats. Urology. 2000;55:598-602.
- Fahey JW, Zalcman AT, Talalay P. The chemical diversity and distribution of glucosinolates and isothiocyanates among plants. Phytochemistry. 2001;56:5-51.
- Flores HE, Walke TS, Guimarães R, Bais HP, Vivanco JM. Andean root and tuber crops: underground rainbows. Hort Sci. 2003;38:161-7.
- Li G, Ammermann U, Quiros CF. Glucosinolate contents in Maca (*Lepidium peruvianum chaco'n*) seeds, sprouts, mature plants and several derived commercial products. Econ Bot. 2001;55:255-62.
- Chen L, Li J, Fan L. Nutritional composition of maca in hypocotyls (*Lepidium meyenii* Walp.) cultivated in different regions of China. J Food Qual. 2017;2:1-8.
- Beharry S, Heinrich M. Is the hype around the reproductive health claims of maca (*Lepidium meyenii* Walp.) justified? J Ethnopharmacol 2018;211:126-70.
- Dini A, Migliuolo G, Rastrelli L, Saturnine P, Schettino O. Chemical composition of *Lepidium meyenii*. Food Chem. 1994;49:347-9.
- Lagarda MJ, García-Llata G, Farré R. Analysis of phytosterols in foods. J Pharm Biomed Anal. 2006;41:1486-96.
- Zhou Y, Li P, Brantner A, Wang H, Shu X, Yang J, et al. Chemical profiling analysis of Maca using UHPLC-ESI-Orbitrap MS coupled with UHPLC-ESI-Qq MS and the neuroprotective study on its active ingredients. Sci Rep. 2017;7:44660.
- Volz HP, Gleiter CH. Monoamine oxidase inhibitors. A perspective on their use in the elderly. Drugs Aging. 1998;13:341-55.
- Lee KJ, Dabrowski K, Rinchar J, Gomez C, Guz L, Vilchez C. Supplementation of maca (*Lepidium meyenii*) tuber meal in diets improves growth rate and survival of rainbow trout *Oncorhynchus mykiss* (Walbaum) alevins and juveniles. Aquaculture Res 2004;35:215-23.
- Miller MJ, Ahmed S, Bobrowski P, Haqqi TM. The chondroprotective actions of a natural product are associated with the activation of IGF-1 production by human chondrocytes despite the presence of IL-1beta. BMC Complement Altern Med. 2006;6:13.
- Lee KJ, Dabrowski K, Sandoval M, Miller MJ. Activity-guided fractionation of phytochemicals of maca meal, their antioxidant activities and effects on growth, feed utilization, and survival in rainbow trout (*Oncorhynchus mykiss*) juveniles. Aquaculture 2005;244:293-301.
- Gonzales GF, Gonzales C, Gonzales-Castañeda C. *Lepidium meyenii* (Maca): a plant from the highlands of Peru-from tradition to science. Forsch Komplementmed. 2009;16:373-80.

32. Gasco M, Villegas L, Yucra S, Rubio J, Gonzales GF. Dose-response effect of Red Maca (*Lepidium meyenii*) on benign prostatic hyperplasia induced by testosterone enanthate. *Phytomedicine*. 2007;14:460-4.
33. Ruiz-Luna AC, Salazar S, Aspajo NJ, Rubio J, Gasco M, Gonzales GF. *Lepidium meyenii* (Maca) increases litter size in normal adult female mice. *Reprod Biol Endocrinol*. 2005;3:16.
34. Oshima M, Gu Y, Tsukada S. Effects of *Lepidium meyenii* Walp and *Jatropha macrantha* on blood levels of estradiol-17 beta, progesterone, testosterone and the rate of embryo implantation in mice. *J Vet Med Sci*. 2003;65:1145-6.
35. Chung F, Rubio J, Gonzales C, Gasco M, Gonzales GF. Dose-response effects of *Lepidium meyenii* (Maca) aqueous extract on testicular function and weight of different organs in adult rats. *J Ethnopharmacol*. 2005;98:143-7.
36. Gonzales C, Rubio J, Gasco M, Nieto J, Yucra S, Gonzales GF. Effect of short-term and long-term treatments with three ecotypes of *Lepidium meyenii* (MACA) on spermatogenesis in rats. *J Ethnopharmacol*. 2006;103:448-54.
37. Meissner HO, Kapczynski W, Mscisz A, Lutomski J. Use of gelatinized maca (*Lepidium peruvianum*) in early postmenopausal women. *Int J Biomed Sci*. 2005;1:33-45.
38. Gonzales GF. Maca: del alimento perdido de los Incas al milagro de los Andes: estudio de seguridad alimentaria y nutricional. *Segur Aliment Nutr Camp*. 2010;17:16-36.
39. Gonzales GF, Villaorduña L, Gasco M, Rubio J, Gonzales C. Maca (*Lepidium meyenii* Walp), una revisión sobre sus propiedades biológicas. *Rev Perú Med Exp Salud Pública*. 2014;31:100-10.
40. Brooks NA, Wilcox G, Walker KZ, Ashton JF, Cox MB, Stojanovska L. Beneficial effects of *Lepidium meyenii* (Maca) on psychological symptoms and measures of sexual dysfunction in postmenopausal women are not related to estrogen or androgen content. *Menopause*. 2008;15:1157-62.
41. Rubio J, Caldas M, Dávila S, Gasco M, Gonzales GF. Effect of three different cultivars of *Lepidium meyenii* (Maca) on learning and depression in ovariectomized mice. *BMC Complement Altern Med*. 2006;6:23.
42. Ranilla LG, Kwon YI, Apostolidis E, Shetty K. Phenolic compounds, antioxidant activity and in vitro inhibitory potential against key enzymes relevant for hyperglycemia and hypertension of commonly used medicinal plants, herbs and spices in Latin America. *Bioresource Technol*. 2010;101:4676-89.
43. Valerio LG Jr., Gonzales GF. Toxicological aspects of the South American herbs cat's claw (*Uncaria tomentosa*) and Maca (*Lepidium meyenii*): a critical synopsis. *Toxicol Rev*. 2005;24:11-35.
44. Zenico T, Cicero AF, Valmorri L, Mercuriali M, Bercovich E. Subjective effects of *Lepidium meyenii* (Maca) extract on well-being and sexual performances in patients with mild erectile dysfunction: a randomised, double-blind clinical trial. *Andrologia*. 2009;41:95-9.
45. Ronceros G, Ramos W, Garmendia F, Arroyo J, Gutiérrez J. Eficacia de la maca fresca (*Lepidium meyenii walp*) en el incremento del rendimiento físico de deportistas en altura. *An Fac Med*. 2005;66:269-73.
46. Grossman D, Leffell DJ. The molecular basis of nonmelanoma skin cancer: new understanding. *Arch Dermatol*. 1997;133:1263-70.
47. Matsumura Y, Ananthaswamy HN. Toxic effects of ultraviolet radiation on the skin. *Toxicol Appl Pharmacol*. 2004;195:298-308.
48. Kambayashi H, Odake Y, Takada K, Funasaka Y, Ichihashi M. Involvement of changes in stratum corneum keratin in wrinkle formation by chronic ultraviolet irradiation in hairless mice. *Exp Dermatol*. 2003;12 (Suppl 2):22-7.
49. Gonzales GF, Gasco M, Lozada-Requena I. Role of maca (*Lepidium meyenii*) consumption on serum interleukin-6 levels and health status in populations living in the Peruvian Central Andes over 4000 m of altitude. *Plant Foods Hum Nutr*. 2013;68:347-51.
50. López-Fando A, Gómez-Serranillos MP, Iglesias I, Lock O, Upamayta UP, Carretero ME. *Lepidium peruvianum* chacon restores homeostasis impaired by restraint stress. *Phytother Res*. 2004;18:471-4.
51. Castillo P, Lock O. Compuestos conactividad antioxidante en la especie *Lepidium meyenii* (Walp). *Rev Soc Quim Peru*. 2005;71:227-36.
52. Bertowski A, Zawada K, Wawer I, Paradowska K. Antioxidant properties of medicinal plants from Peru. *Food Nutr Sci*. 2013;4:71-7.
53. Liao CY, Lee CC, Tsai CC, Hsueh CW, Wang CC, Chen IH, et al. Novel investigations of flavonoids as chemo-preventive agents for hepatocellular carcinoma. *Biomed Res Int*. 2015;2015:840542.
54. Chacón RG. Phytochemical Study on *Lepidium meyenii*. PhD Thesis. Peru: Universidad Nacional Mayor de San Marcos; 1961. p. 1-46.
55. Muller V. South American Herb Maca as Alternative to Hormone Replacement Therapy. *Whole World Botanicals Report*; 2002. p. 11.
56. Muller V. Maca in Hormone Replacement Therapy. *Whole World Botanicals Report*; 1997. p. 1-7.
57. Chacón de Popovici G. Maca (*Lepidium peruvianum*), Millenarian Peruvian food plant, with highly nutritional and medicinal properties. Lima, Peru: Universidad Nacional Mayor de San Marcos; 2001. p. 1-337.
58. Meissner HO, Reich-Bilinska H, Mscisz A, Kedzia B. Therapeutic effects of pre-gelatinized Maca (*Lepidium peruvianum Chacon*) used as a non-hormonal alternative to HRT in perimenopausal women - clinical pilot study. *Int J Biomed Sci*. 2006;2:143-59.
59. Lee MS, Shin BC, Yang EJ, Lim HJ, Ernst E. Maca (*Lepidium meyenii*) for treatment of menopausal symptoms: a systematic review. *Maturitas*. 2011;70:227-33.
60. Lentz AC, Culley CC, Marson L. Does the new herbal supplement "Maca" enhance erectile function or female sexual function? *Semin Prev Altern Med*. 2006;2:85-90.
61. McKay D. Nutrients and botanicals for erectile dysfunction: examining the evidence. *Altern Med Rev*. 2004;9:4-16.
62. Gonzales GF, Córdova A, Vega K, Chung A, Villena A, Góñez C. Effect of *Lepidium meyenii* (Maca), a root with aphrodisiac and fertility-enhancing properties, on serum reproductive hormone levels in adult healthy men. *J Endocrinol*. 2003;176:163-8.
63. Meissner HO, Mscisz A, Reich-Bilinska H, Kapczynski W, Mrozikiewicz P, Bobkiewicz-Kozłowska T, et al. Hormone-balancing effect of pre-gelatinized organic Maca (*Lepidium peruvianum Chacon*): (II) physiological and symptomatic responses of early-postmenopausal women to standardized doses of Maca in double blind, randomized, placebo-controlled, multi-centre clinical study. *Int J Biomed Sci*. 2006;2:360-74.
64. Walker M. Effect of Peruvian Maca on Hormonal Functions. Vol. 11. *Townsend Letter for Doctors and Patients*; 1998. p. 18.
65. Bower-Cargil C, Yarandi N, Petróczi A. A systematic review of the versatile effects of the Peruvian Maca Root (*Lepidium meyenii*) on sexual dysfunction, menopausal symptoms and related conditions. *Phytomed Plus*. 2022;2:100326.
66. Gonzales GF, Gasco M, Córdova A, Chung A, Rubio J, Villegas L. Effect of *Lepidium meyenii* (Maca) on spermatogenesis in male rats acutely exposed to high altitude (4340 m). *J Endocrinol*. 2004;180:87-95.

Thanatophoric dysplasia type 2: prenatal diagnosis through fetal ultrasound and next-generation sequencing

Displasia tanatofórica tipo 2: diagnóstico prenatal a través de la ecografía fetal y secuenciación de nueva generación

Wilmar Saldarriaga-Gil^{1,2,3*}, Manuel A. Vásquez-Salguero⁴, and Viviana López-López¹

¹Department of Obstetrics and Gynecology; ²Department of Morphology, Health Faculty, Universidad del Valle; ³Department of Obstetrics and Gynecology, Hospital Universitario del Valle, Evaristo García, E.S.E.; ⁴Medicine and Surgery School, Health Faculty, Universidad del Valle, Valle del Cauca, Cali, Colombia

Abstract

Thanatophoric dysplasia type 2 (TDII) is a rare and intractable genetic disease caused by de novo mutations in the FGFR3 gene, characterized by severe skeletal anomalies; this condition is lethal during the perinatal period and has a prevalence of 0.21-0.37 cases for every 10,000 births. We report a male fetus with TDII-specific ultrasound findings. Afterward, amniocentesis and cordocentesis were performed, and samples were analyzed using next-generation sequencing (NGS) to perform exome sequencing and Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction, k650E (p.Lys659glu, A→G) mutation was found in the FGFR3 gene, reported as pathogenic. Furthermore, the usage of NGS in cell-free fetal DNA, amniotic fluid, and fetal blood is described to establish a skeletal dysplasia diagnosis, accomplishing an early diagnosis to determine the prognosis according to the type of skeletal dysplasia and provide essential information about the pregnancy outcome, either for planning the delivery method or choosing voluntary interruption of pregnancy, in addition to genetic and reproductive counseling.

Keywords: Thanatophoric dysplasia. Prenatal ultrasonography. Fetal ultrasonography. Next-generation sequencing. FGFR3.

Resumen

La displasia tanatofórica tipo 2 (DTII) es una enfermedad genética rara e intratable causada por mutaciones de novo en el gen FGFR3, caracterizada por anomalías esqueléticas graves, esta condición es letal durante el período perinatal y tiene una prevalencia de 0,21 a 0,37 casos por cada 10.000 nacimientos. Presentamos un feto masculino con hallazgos ecográficos específicos de DTII, se le realizaron amniocentesis y cordocentesis, las muestras se analizaron mediante secuenciación de próxima generación (NGS), para realizar secuenciación exómica y reacción en cadena de la polimerasa de fluorescencia cuantitativa, se encontró la mutación k650E (p.Lys659glu, A → G) en el gen FGFR3, reportada como patógena. Asimismo, se describe el uso de NGS en ADN fetal libre de células (cffDNA), líquido amniótico y sangre fetal para establecer un diagnóstico de displasia esquelética, lograr un diagnóstico temprano y determinar el pronóstico según el tipo de displasia esquelética y proporcionar información sobre el desenlace del embarazo, ya sea para planificar el parto o elegir la interrupción voluntaria del embarazo, además de realizar asesoramiento genético y reproductivo.

Palabras clave: Displasia ósea. Ultrasonografía prenatal. Ultrasonografía fetal. Secuenciación de siguiente generación. FGFR3.

*Correspondence:

Wilmar Saldarriaga-Gil

E-mail: wilmar.saldarriaga@correounivalle.edu.co

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Date of reception: 25-01-2024

Date of acceptance: 26-05-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000014

Available online: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):444-451

www.rechog.com

Introduction

Thanatophoric dysplasia type 2 (TDII), OMIM 187691, is a rare and intractable genetic disease due to a *de novo* heterozygous mutation in the *FGFR3* gene, locus 4p16. This gene codes for the fibroblast growth factor receptor 3 protein (*FGFR3*; 134943). Pathological variants have a 100% penetrance and unchain a constant activation of the *FGFR3* receptor, simulating the normal activation and causing generalized skeletal growth disorders^{1,2}.

TDII is characterized by severe micromelia and macrocrania with moderate-to-severe craniosynostosis leading to a cloverleaf skull, narrow thorax, and platyspondyly. Affected fetuses can have disease features observed through prenatal ultrasound from the third trimester of pregnancy and can be evident in the second trimester. Furthermore, it is often lethal during the perinatal period¹.

This condition has a prevalence of 0.21-0.37 for every 10,000 births, affecting both males and females similarly. Given that TDII is a lethal disease with a dominant inheritance pattern and is life-threatening during intrauterine life, a high number of cases may die *in utero* without a diagnosis; in other cases, voluntary interruption of pregnancy is carried out, and prevalence could be underestimated^{3,4}.

Next-generation sequencing (NGS) is used in the prenatal setting to establish the etiology of birth defects. Since the first efforts to sequence the human genome, new techniques such as massively parallel sequencing have been developed; nowadays, these techniques have widespread usage⁵. These methods are used frequently in patients with cardiac abnormalities, cancer, and neurodegenerative diseases, among others. Exome analysis through NGS has its major implementation in prenatal diagnosis in fetuses with anatomical defects where a monogenic mutation such as TDII is suspected⁶. Knowledge about monogenic disorders has increased remarkably in recent years thanks to the development of NGS technologies and the increasing availability of whole exome sequencing.

This report aims to provide the scientific literature with a new case of TDII secondary to a mutation in *FGFR3*, suspected during a 20-week pregnancy through ultrasound and diagnosed using exome sequencing. Furthermore, the utility of NGS in prenatal diagnosis is highlighted.

Case presentation

Masculine fetus, son of a non-consanguineous marriage; the mother was a 30 years old female, gravida

1, para 0, born in the rural area of Valle del Cauca, Colombia, craftswoman, no schooling. Findings in 15 weeks pregnancy ultrasound among long bones percentile under 5 suggested a skeletal dysplasia; the patient was sent from a first-level prenatal care unit to the maternal-fetal care unit of the Hospital Universitario del Valle to perform a detailed anatomy ultrasound. A 20-week ultrasound was performed, finding the following anatomical anomalies: generalized dilation of the ventricular system, especially the lateral ventricles and third ventricle (Fig. 1a y b), 107 mm percentile three thoracic circumferences (Fig. 1c), 159 mm percentile 50 abdominal circumference (Fig. 1d), and thorax/abdomen disproportion (narrow thorax and normal abdomen); long bones such as the femur, tibia, fibula, humerus, radius, and ulna had a length below percentile 1, no angulation nor anomalies in bone echogenicity were observed (Fig. 1b). Estimated fetal weight was 243 g, with a percentile between 3 and 10. Based on the ultrasound findings, thanatophoric dysplasia was suspected, amniocentesis and cordocentesis were performed, and samples were analyzed through exome sequencing aiming to determine specific genes involved, especially the *FGFR3* gene, related to thanatophoric dysplasia.

In the laboratory where the samples were processed, a short tandem repeats markers study was performed; equal characteristics among the analyzed markers were observed; the fetus was XY, and it was confirmed that the blood sample belonged to the fetus, not the mother. In addition, the amniotic fluid sample was analyzed through quantitative fluorescence polymerase chain reaction (QF-PCR), and results showed no aneuploidies for the X, Y, 13, 18, and 21 chromosomes.

Exome sequencing was performed using a massive parallel sequencing technique, and the variant c.1948A > G was found in the *FGFR3* gene NM_000142.4 (Fig. 2); this heterozygous variant generates a change in the *FGFR3* protein p.(Lys650Glu). Variant reported in HGMD and ClinVar as pathogenic; bioinformatic predictors such as SIFT categorize this variant as deleterious, Polyphen-2 as probably damaging, Mutation Tester as likely pathogenic, and Alamut found no effect in splicing. This variant is related to TDII (MIM_187601), with a dominant inheritance pattern.

The mother has a history of bilateral hearing loss secondary to meningitis in the first year of her life; she started prenatal care at 15 weeks of pregnancy, and all test results were normal.

The patient received counseling from an interdisciplinary group, including physicians specializing in obstetrics/gynecology and genetics, psychologists, and

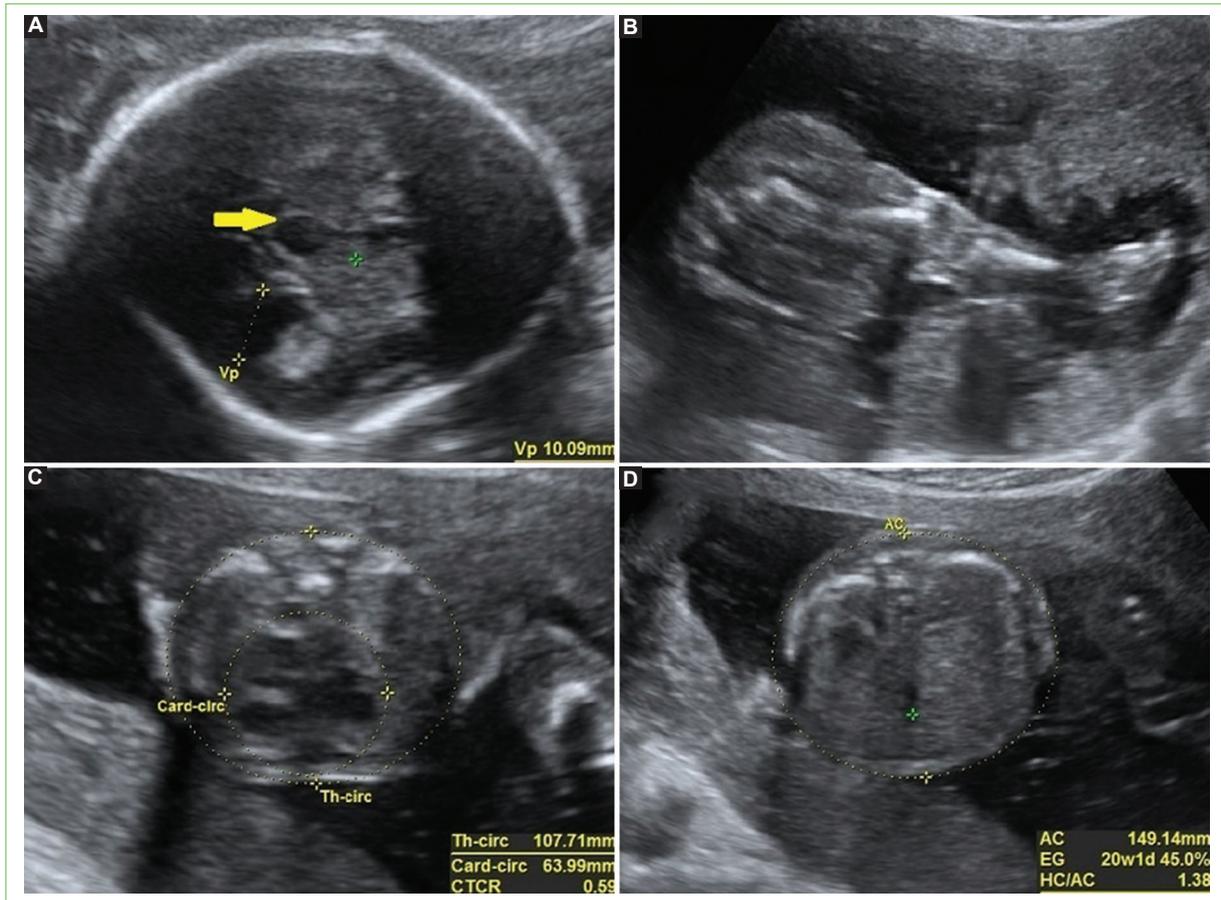


Figure 1. 20-week fetal ultrasound. **A:** axial section of the fetal skull, third ventricle (yellow arrow), and lateral ventricle dilation; **B:** lower limb, femur, and tibia can be observed with a length below 1st percentile, no angulations, fractures, or hypoechoogenicity; **C:** axial section of thorax, thorax with a perimeter below percentile 1, normal cardiac circumference, high cardiothoracic ratio, > 0,35. **D:** axial section of the abdomen, normal abdominal perimeter, suggesting thorax/abdomen disproportion.

social workers. Education about sexual and reproductive health rights was given, and voluntary pregnancy interruption advice was discussed according to the c355/06 law of Colombia's constitutional court. At week 20, termination of pregnancy was carried out, three doses of misoprostol were used, a masculine fetus was obtained, 256 g, < 1 percentile, 21.2 cm cephalic perimeter, 97th percentile; the following clinical findings were observed: cloverleaf skull, frontal towering and bossing, temporal bulging, low implantation of the ears, low nasal bridge, and bulging anterior fontanel (Fig. 3a). Furthermore, ulnar deviation of both hands and mesomelic and rhizomelic shortening of upper and lower limbs was evident (Fig. 3b). When analyzing full-body X-rays, generalized long bone shortening was observed, and no fractures, angulations, or low levels of bone mineralization were present (Fig. 3c).

During the genetic assessment and counseling, prenatal ultrasound findings were analyzed, and it was concluded that the fetus presented TDII, secondary to a pathogenic heterozygous variant due to a de novo mutation in the *FGFR3* gene. The diagnosis was explained to the patient; repetition probability was also mentioned and understood.

Ethical considerations

This case report is about a fetus with TDII diagnosis, the pregnant patient was taken care of in the Hospital Universitario del Valle – Evaristo Garcia, with all the institutional protocols, an informed consent was signed by the patient, allowing the use of medical records, ultrasound, and medical photographs.

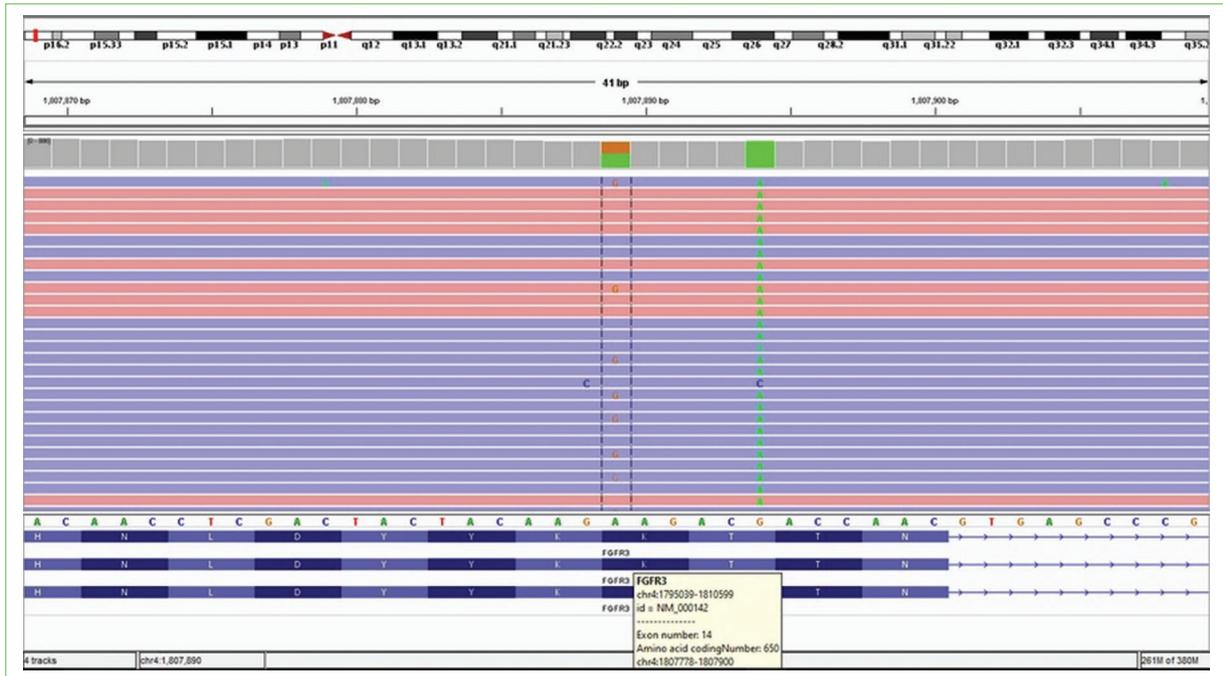


Figure 2. Variation identified in the 14th exon of *FGFR3*. Next-generation sequencing alignment of *FGFR3* focused on the targeted region including the variation, notice the mutation due to the substitution of the amino acid adenine for guanine.

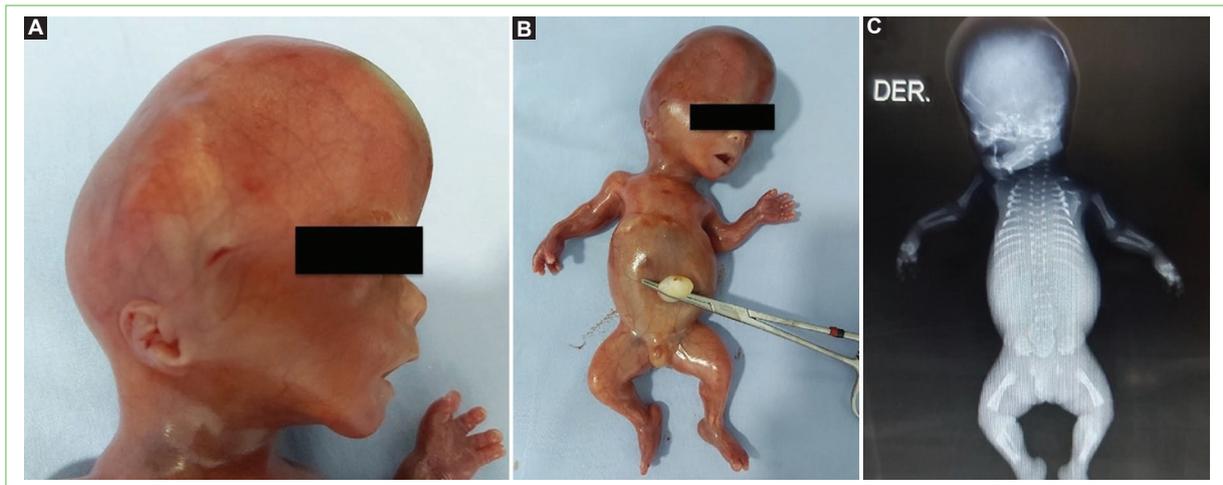


Figure 3. Images of the fetus after birth. **A:** lateral view of the face, prominent occiput, low implantation of the ears, hypoplastic nasal bridge; **B:** frontal view of the fetus, cloverleaf skull, mesomelic and rhizomelic shortening of upper and lower limbs, ulnar deviation of both hands, thorax-abdomen disproportion; **C:** full body X-ray, generalized long bones shortening was observed, no fractures, angulations or low levels of bone mineralization were evident.

Discussion

TDII, OMIM 187691, is a rare and intractable genetic disease due to a *de novo* heterozygous mutation in the *FGFR3* gene, locus 4p16. This gene codes for the fibroblast growth factor receptor 3 protein (*FGFR3*; 134943).

Pathological variants have a 100% penetrance and unchain a constant activation of the *FGFR3* receptor, simulating the normal activation and causing generalized skeletal growth disorders^{1,2}.

TDII is characterized by severe micromelia and macrocrania with moderate-to-severe craniosynostosis,

leading to a cloverleaf skull, narrow thorax, and platyspondyly. Affected fetuses can have disease features observed through prenatal ultrasound from the third trimester of pregnancy and can be evident in the second trimester. Furthermore, it is often lethal during the perinatal period¹.

This condition has a prevalence of 0.21-0.37 for every 10,000 births, affecting both males and females similarly. Given that TDII is a lethal disease with a dominant inheritance pattern and is life-threatening during intrauterine life, a high number of cases may die in utero without a diagnosis; in other cases, voluntary interruption of pregnancy is carried out, and prevalence could be underestimated^{3,4}.

NGS is used in the prenatal setting to establish the etiology of birth defects. Since the first efforts to sequence the human genome, new techniques such as massively parallel sequencing have been developed; nowadays, these techniques have widespread usage⁵. These methods are used frequently in patients with cardiac abnormalities, cancer, and neurodegenerative diseases, among others. Exome analysis through NGS has its major implementation in prenatal diagnosis in fetuses with anatomical defects where a monogenic mutation such as TDII is suspected⁶. Knowledge about monogenic disorders has increased remarkably in recent years thanks to the development of NGS technologies and the increasing availability of whole exome sequencing.

This report aims to provide the scientific literature with a new case of TDII secondary to a mutation in *FGFR3*, suspected during a 20-week pregnancy through ultrasound and diagnosed using exome sequencing. Furthermore, the utility of NGS in prenatal diagnosis is highlighted.

Skeletal dysplasias (SDs) are a group of around 450 diseases with a broad clinical and genetic heterogeneity; prevalence is estimated at around 2 of every 10,000 births. SD is categorized according to the phenotype in X-ray findings and physical examination; this information helps establish the type of collagen affected and the lethality^{1,7}. Four hundred and thirty-seven genes with heterozygous and homozygous molecular variants are involved in SD etiology. These variants have consequences in the classification and genetic counseling of affected individuals. SD diagnosis can be established through clinical findings, but ideally, it should be confirmed using molecular tests such as sequencing of the genes related to the phenotype^{7,8}.

In prenatal diagnosis, SD can be suspected using fetal ultrasound starting from the first trimester of

pregnancy. However, they can be more easily identified during pregnancy's second and third trimester. SD shares the generalized long bones shortening in fetal phenotype; if angulation, fractures, hypomineralization, craniosynostosis, and skull or vertebral column anomalies are present, a specific approach to the specific type of skeletal dysplasia can be made. The most common SD diagnosed in utero are osteogenesis imperfecta (OI), hypophosphatasia, achondrogenesis type 2, achondroplasia, and thanatophoric dysplasias^{1,4,9}; characteristics and related genes of these SD are shown in table 1.

Thanatophoric dysplasias are divided into two categories, told apart by the shape of the femur and skull. Both types present micromelia, craniosynostosis, hypertelorism, frontal bossing and hypoplasia of the middle third of the face, flattened vertebral bodies (platyspondyly), short ribs causing a narrow thorax, and pulmonary hypoplasia. The latter feature is lethal during the perinatal period; death happens due to respiratory failure. In TDI, femurs are bowed, and craniosynostosis is mild. In TDII, femurs are short and straight, and craniosynostosis of lambdoid and coronal sutures is moderate or severe, causing a cloverleaf skull. As reported here, ventricular system dilation is also observed. These characteristics can be identified in routine ultrasound. Nevertheless, patients with overlapping features of both types have been reported^{1,2,9,10}.

TD are rare conditions, with a prevalence between 0.37 and 0.47 for every 10,000 births³, Duarte et al. (2018) based on the RENAC (Red Nacional de Anomalías Congénitas – National Network of Congenital Anomalies) reported in 1,663,610 births in Argentina the prevalences of the main types of SD for 10,000 births, achondroplasia 0.47 (95% CI: 0.38-0.59), thanatophoric dysplasia 0.37 (95% CI: 0.29-0.48), and the OI group 0.34 (95% CI: 0.26-0.44)¹¹. However, there was no differentiation between TDI and TDII prevalences in that study. Barbosa-Buck et al. (2012) published a study based on 1,544,496 births between 2000 and 2007 in 132 hospitals of the ECLAMC (Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations) and reported a prevalence for OI of 0.74 (0.61-0.89); thanatophoric dysplasia 0.47 (0.36-0.59); and achondroplasia 0.44 (0.33-0.55)¹². Still, they only reported three cases of TDII, showing a prevalence of one in 500,000 births. Such prevalences demonstrate the rarity of this case report and contribute to the TDII global statistics.

TDI, TDII, and achondroplasia are SD that shares gain of function mutations in the *FGFR3* gene. This

Table 1. Characteristics and related genes involved in the most frequently diagnosed skeletal dysplasias

Characteristics - Skeletal dysplasia	TDI	TDII	Achondroplasia	ACG2	OI2	Hypophosphatasia
Genes -inheritance pattern	<i>FGFR3-AD</i>	<i>FGFR3-AD</i>	<i>FGFR3-AD</i>	<i>COL2A1 AD</i>	<i>COL1A1, COL1A2 AD</i>	<i>ALPL-AR</i>
Prevalence	1/20,000-50,000	0.21-0.37/10,000	1/25,000	0,09 -0,23/10,000	1/28,500	1/100,000
Poor skull ossification	-	-	x	x	xxx	xxx
Poor vertebral column ossification	-	-	xx	xx	-	xxx
Fractures	-	-	-	-	xxx	x
Short long bones	xxx	xxx	xxx	xxx	xxx	xxx
Bowed long bones	xxx	-	-	-	xxx	xx
Skull anomalies	Frontal bossing, macrocephaly	Cloverleaf skull, macrocrania	Frontal bossing, megalencephaly	Enlarged calvaria with normal ossification	Loss of shape of the fetal skull when external pressure is exerted by the ultrasound transducer	Craniosynostosis
Platyspondyly	xxx	xxx	xx	-	x	xx

-: absent; x: mild; xx: moderate; xxx: severe; ACG2: achondrogenesis type II; AD: autosomal dominant; AR: autosomal recessive; OI2: osteogenesis imperfecta type 2; TDI: thanatophoric dysplasia type 1; TDII: thanatophoric dysplasia type 2.

gene is part of the receptor tyrosine kinase family, a negative regulator of bone growth². Point mutations in this gene cause a gain of function of the receptor, simulating a permanent stimulation by its ligand, therefore sending signals that stimulate mitosis and unorganized hypertrophy of chondrocytes, leading to generalized disarray of endochondral ossification, including the epiphyseal plate, hence the significantly low long bones growth. R248C and Y373C missense mutations are present in 80% of TDI cases. To this date, all TDII patients have the k650E (p.Lys659glu, A → G) mutation, heterozygous in the 14th exon of the *FGFR3* gene, generating a change of a nucleotide causing the substitution of lysine for glutamic acid^{2,13}, this variant is classified as pathogenic in ClinVar, LOVD, and HGMD, meeting the criteria of the American College of Medical Genetics and Genomics, a variant found in the case reported here.

The amino acid lysine in the 650 position of the *FGFR3* protein is critical for its normal function. This protein is essential for the activation loop within the tyrosine kinase domain, demonstrating that changes in this amino acid result in SD^{1,14,15}. Likewise, Bellus et al. (2000) reported specific functional studies of the variant

p.(Lys650Glu); they established that said change causes activation of *FGFR3* through autophosphorylation¹⁶. The mutation of the *FGFR3* gene presented here is related to functional defects of the protein and bone deformities found in TDII.

TDII has an autosomal dominant inheritance pattern. Affected individuals have heterozygous mutations. However, considering that this pathology is lethal in the perinatal period and mutations have a 100% penetrance in the phenotype, there are no case reports of parents-offspring inheritance. Affected individuals have non-inherited *de novo* mutations. The probability of having a second child with TDII is low; it has been described as slightly higher than the general population due to gonadal mosaicism risk, although this probability has been estimated empirically as 2% without the backup of any case series^{1,17}.

There was no identification of the pathogenic variant in cosegregation studies of the mother. A sample of the father was not available. Information about the likelihood of having another affected pregnancy was explained to the mother in case of needing additional genetic counseling.

In prenatal diagnosis of anatomic anomalies, tests are performed to confirm or rule out a possible genetic etiology of the fetal pathology. Invasive prenatal diagnosis needs samples from chorionic villi, amniotic fluid, and/or fetal blood to diagnose chromosomal anomalies such as numerical abnormalities, structural mutations such as deletions or duplications through karyotype, FISH, QF-PCR, MLPA, and microarray-based comparative genomic hybridization, improving diagnosis efficacy according to each test¹⁸. However, these tests cannot diagnose diseases caused by a single nucleotide molecular variant in a specific gene, the case of SD^{6,19}.

Breakthroughs in NGS technology have shaped the usage of invasive prenatal diagnosis in monogenic disorders. NGS can evaluate the whole genome, exome, or a panel of specific genes. These tests can identify specific mutations, and monogenic disorders can be diagnosed in utero¹⁹. Best et al. (2018) published a meta-analysis of 31 articles that included 856 pregnant women; these patients were tested using invasive tests, genome, and exome sequencing were performed, and in 16.3% of the cases, a diagnosis of the anomalies was established²⁰. This metanalysis found how the usage of NGS in invasive prenatal diagnosis is helpful to establish the etiological diagnosis of *in utero* anatomical defects, and it also suggests that these tests should be taken into account along the karyotype or microarray-base comparative genomic hybridization to detect chromosomal anomalies.

During the prenatal diagnosis, when a phenotype with overlapping features of several syndromes is observed through ultrasound, exome sequencing or a molecular panel including molecular variants in genes involved in bone mineralization anomalies is advised, making sure to include *FGFR3*, *COL2A1*, *COL1A1*, *COL1A2*, and *ALPL* genes, related to SD primarily suspected *in utero*^{1,7,9,13}. Chandler et al. (2018) reported 16 pregnancies with suspected skeletal dysplasia; patients were tested using exome sequencing, and in 81% of the cases, a diagnosis was established²¹. In the case reported here, exome sequencing through NGS was used to identify a pathogenic mutation in the *FGFR3* gene involved in TDII.

NGS is also used in non-invasive prenatal diagnosis of monogenic disorders such as SD. Chitty LS et al. (2015) reported 119 fetuses with suggestive findings of achondroplasia and TD suspected through ultrasound, patients with relevant family history were also included, peripheral blood samples were drawn from the mothers, circulating free DNA (cfDNA) was extracted, 72 samples were analyzed using PCR and restriction enzyme

digest, and, in the other 47 cases, NGS was performed to evaluate 29 molecular variants of the *FGFR3* gene. From the 72 cases studied through PCR and restriction enzyme digest, 14 mutations related to achondroplasia and nine for TD were found (88.6% sensitivity and 100% specificity); regarding NGS, 17 cases were positive for TD and eight for achondroplasia (96.2% sensitivity and 100% specificity)⁸. This study demonstrates that in non-invasive prenatal diagnosis with NGS, a molecular diagnosis of SD, such as achondroplasia and thanatophoric dysplasia, is possible without the inherent risks of punctures in invasive prenatal procedures.

Conclusions

Fetal ultrasound breakthroughs, the lessening of risks related to invasive prenatal techniques such as chorionic villi biopsy, amniocentesis, and cordocentesis, and the implementation of molecular tests such as NGS in cfDNA, chorionic tissue, amniotic fluid, and fetal blood can accomplish not just an early diagnosis, but a more precise definition of the thanatophoric dysplasia lethality, providing helpful information to make choices such as voluntary interruption of pregnancy, pregnancy follow-up, or planning the delivery method, decreasing the morbidity of the newborn and the mother, as well as allowing adequate genetic and reproductive counseling for future pregnancies.

Acknowledgments

The authors would like to thank the patient, she gave us the necessary information for this article, and also signed an informed consent. In addition, the authors would like to thank the prenatal diagnostic team of the Hospital Universitario del Valle, Evaristo del Valle.

Funding

The authors declare that they have not received funding.

Conflicts of interest

The authors declare no conflicts of interest.

Ethical considerations

Protection of human and animal subjects. The authors declare that no experiments were performed on humans or animals for this study.

Confidentiality, informed consent, and ethical approval. The authors have followed their institution's confidentiality protocols, obtained informed consent from patients, and received approval from the Ethics Committee. The SAGER guidelines were followed according to the nature of the study.

Declaration on the use of artificial intelligence. The authors declare that they have not used any type of generative artificial intelligence for the writing of this manuscript.

References

1. French T, Savarirayan R. Thanatophoric dysplasia. In: GeneReviews. 2004. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1366> [Last accessed on 2022 Nov 02].
2. Medscape. Thanatophoric Dysplasia; 2018. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/949591-overview> [Last accessed on 2022 Nov 02].
3. Waller DK, Correa A, Vo TM, Wang Y, Hobbs C, Langlois PH, et al. The population-based prevalence of achondroplasia and thanatophoric dysplasia in selected regions of the US. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:2385-9.
4. Sharma M, Jyoti, Jain R, Devendra. Thanatophoric dysplasia: a case report. *J Clin Diagn Res*. 2015;9:QD01-3.
5. Green ED, Watson JD, Collins FS. Human genome project: twenty-five years of big biology. *Nature*. 2015;526:29-31.
6. Manegold-Brauer G, Lapaire O. Clinical implementation of next-generation sequencing in the field of prenatal diagnostics. In: Kulski J, editor. *Next Generation Sequencing - Advances, Applications and Challenges*. London: Intechopen; 2015. Available from: <https://www.intechopen.com/chapters/49460> [Last accessed on 2022 Nov 02].
7. Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Mundlos S, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. *Am J Med Genet A*. 2019;179:2393-419.
8. Chitty LS, Mason S, Barrett AN, McKay F, Lench N, Daley R, et al. Non-invasive prenatal diagnosis of achondroplasia and thanatophoric dysplasia: next-generation sequencing allows for a safer, more accurate, and comprehensive approach. *Prenat Diagn*. 2015;35:656-62.
9. Medscape. Skeletal Dysplasia; 2020. Available from: <https://emedicine.medscape.com/article/943343-overview> [Last accessed on 2022 Nov 02].
10. Fuentes QF, Oliva AE, Clavelle RC, Doren VA, De la Fuente GS. Displasias esqueléticas: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2018;83:80-5. (In Spanish)
11. Duarte SP, Rocha ME, Bidondo MP, Liascovich R, Barbero P, Groisman B. Bone dysplasias in 1.6 million births in Argentina. *Eur J Med Genet*. 2019;62:103603.
12. Barbosa-Buck CO, Orioli IM, da Graça-Dutra M, Lopez-Camelo J, Castilla EE, Cavalcanti DP. Clinical epidemiology of skeletal dysplasias in South America. *Am J Med Genet A*. 2012;158A:1038-45.
13. Geister KA, Camper SA. Advances in skeletal dysplasia genetics. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2015;16:199-227.
14. Jung M, Park SH. Genetically confirmed thanatophoric dysplasia with fibroblast growth factor receptor 3 mutation. *Exp Mol Pathol*. 2017;102:290-5.
15. Martin L, Kaci N, Estibals V, Goudin N, Garfa-Traore M, Benoist-Lasselín C, et al. Constitutively-active *FGFR3* disrupts primary cilium length and IFT20 trafficking in various chondrocyte models of achondroplasia. *Hum Mol Genet*. 2018;27:1-13.
16. Bellus GA, Spector EB, Speiser PW, Weaver CA, Garber AT, Bryke CR, et al. Distinct missense mutations of the *FGFR3* lys650 codon modulate receptor kinase activation and the severity of the skeletal dysplasia phenotype. *Am J Hum Genet*. 2000;67:1411-21.
17. Hyland VJ, Robertson SP, Flanagan S, Savarirayan R, Roscioli T, Masel J, et al. Somatic and germline mosaicism for a R248C missense mutation in *FGFR3*, resulting in a skeletal dysplasia distinct from thanatophoric dysplasia. *Am J Med Genet A*. 2003;120A:157-68.
18. Saldarriaga W, García-Perdomo HA, Arango-Pineda J, Fonseca J. Karyotype versus genomic hybridization for the prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities: a metaanalysis. *Am J Obstet Gynecol* 2015;212:330.e1-10.
19. Mellis R, Chandler N, Chitty LS. Next-generation sequencing and the impact on prenatal diagnosis. *Expert Rev Mol Diagn*. 2018;18:689-99.
20. Best S, Wou K, Vora N, Van der Veyver IB, Wapner R, Chitty LS. Promises, pitfalls and practicalities of prenatal whole exome sequencing. *Prenat Diagn*. 2018;38:10-9.
21. Chandler N, Best S, Hayward J, Faravelli F, Mansour S, Kivuva E, et al. Rapid prenatal diagnosis using targeted exome sequencing: a cohort study to assess feasibility and potential impact on prenatal counseling and pregnancy management. *Genet Med*. 2018;20:1430-7.

Anemia por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Reporte de caso y revisión de la literatura

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency anemia. Case report and literature review

Nicolás Fernández-Barra*, Rocío Astudillo-Goic, Laura Hinrichs-Giner y Marcelo Farías-Jofré

Departamento de Obstetricia, División de Obstetricia y Ginecología, Escuela de Medicina, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

Resumen

Introducción: El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD) es la anomalía enzimática más frecuente en los humanos. Es una condición genética hereditaria que puede ocasionar complicaciones durante el embarazo, en el periodo posnatal y a lo largo de la vida. **Objetivo:** Describir el caso de una familia afectada por un déficit de G6PD, sin conocimiento previo al embarazo, en la que se realiza el diagnóstico por complicaciones de los infantes. **Método:** La información clínica se obtuvo a través de una entrevista y de la ficha clínica de la madre, y la búsqueda bibliográfica de la patología se realizó en las bases de datos Scielo, PubMed y Google Scholar. **Conclusiones:** En la mayoría de los casos, el déficit de G6PD puede ser asintomático, pero en ocasiones pueden presentarse síntomas o condiciones graves tanto en la madre como en el feto, el recién nacido, el infante o el adulto. Por ende, la detección temprana, la educación sobre los factores desencadenantes y la recomendación sobre medidas preventivas terminan siendo esenciales para minimizar el riesgo de presentar complicaciones o secuelas graves a futuro.

Palabras clave: Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Anemia hemolítica. Favismo.

Abstract

Introduction: Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is the most common enzymatic abnormality among humans. It is a hereditary genetic condition that during pregnancy, postnatal period and during life. **Objective:** To describe the case of a family affected by G6PD deficiency, with no prior knowledge before pregnancy, in which the diagnosis was made due to complications in the infants. **Method:** Clinical information was obtained through an interview and the mother's medical records, and a literature search on the pathology was performed in the Scielo, PubMed and Google Scholar databases. **Conclusions:** In most cases, G6PD deficiency is asymptomatic, however, occasionally severe symptoms or conditions can be seen both in the mother and the offspring, newborn, infant or adult. Therefore, the early detection, the education on triggering factors, and the recommendation on preventive measures become central to minimize the manifestation risk of severe complications or sequelae in the future.

Keywords: Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Hemolytic anemia. Favism.

*Correspondencia:

Nicolás Fernández-Barra

E-mail: nicolasfernandezbarra@gmail.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 04-11-2023

Fecha de aceptación: 26-06-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.23000141

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):452-456

www.rechog.com

Introducción

Tanto la anemia durante el embarazo como la ictericia y la anemia neonatal son causas comunes de morbilidad que requieren detección oportuna y medidas preventivas en la madre y el recién nacido, respectivamente, para evitar complicaciones y secuelas potenciales¹. Además de las causas asociadas a condiciones prevalentes, como la anemia por déficit de hierro en la madre, la prematurez y la restricción del crecimiento intrauterino en el recién nacido, existen otras causas de muy baja prevalencia y manifestación más solapada o tardía, cuyo diagnóstico es difícil de realizar sin una perspicacia clínica o un antecedente conocido de la condición determinante.

Presentamos el caso clínico de una mujer portadora de una deficiencia enzimática hereditaria ligada al sexo, poco común en nuestro país, completamente asintomática desde la perspectiva materna, que determinó el desarrollo de anemia refractaria en hijos consecutivos hasta que se hizo el diagnóstico en uno de ellos. El objetivo de reportar este caso de déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD, *glucose-6-phosphate-dehydrogenase*) es destacar la importancia de sospechar este diagnóstico, dado el impacto que está teniendo el influjo migratorio en la prevalencia de ciertas patologías en nuestro medio².

Método

La información clínica de la paciente se obtuvo a través de la ficha clínica y mediante entrevista realizada durante su hospitalización. Previo a la obtención de los datos, la paciente firmó un consentimiento informado. Además, este trabajo fue aprobado por el comité ético científico en ciencias de la salud de la Pontificia Universidad Católica de Chile.

La búsqueda bibliográfica se realizó en las bases de datos Scielo, PubMed y Google Scholar empleando los términos en español “déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa”, “embarazo” y “anemia hemolítica”, y en inglés “glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency”, “pregnancy” y “hemolytic anemia”.

Caso clínico

Mujer de 30 años, chilena, multípara de dos partos vaginales de término eutócicos, cursando un embarazo fisiológico de 37 + 3 semanas, quien consulta en nuestro servicio en trabajo de parto, razón por la que es hospitalizada.

Entre sus antecedentes destaca primer hijo con anemia crónica refractaria al tratamiento con hierro oral, sin mayor estudio de la etiología de la anemia. El segundo hijo también evoluciona con anemia leve, requiriendo el uso intermitente de hierro. A diferencia de su hermano, este inicia trastorno del sueño y presenta movimientos involuntarios a los 2 años, motivo por el cual es evaluado por un neurólogo infantil, quien solicita estudio genético y enzimático funcional. En dicho estudio se pesquiza un déficit de G6PD. Ello motiva el estudio de su hermano, demostrando que le afectaba la misma condición.

Respecto a su embarazo actual, evoluciona satisfactoriamente, teniendo un parto vaginal eutócico, sin incidentes. Como en embarazos anteriores, nuevamente es un neonato de sexo masculino, con peso de 3181 g, talla de 49 cm, Apgar 9-9 y exploración física normal. A diferencia de sus hermanos, este neonato no ha presentado anemia hasta la fecha. Al alta desde el puerperio se planificó estudio diferido, tanto genético como funcional, del déficit de G6PD, además de la implementación de medidas preventivas respecto de factores gatillantes. A la fecha de este reporte, el neonato evoluciona sin complicaciones.

Discusión

La anemia durante el embarazo, la ictericia y la anemia neonatales originadas en enfermedades metabólicas asociadas a déficit enzimáticos constituyen una condición infrecuente²⁻⁵. Entre ellas está el déficit de G6PD^{2,3}, una anomalía enzimática de origen genético, hereditaria y ligada al cromosoma X, que fue descrita por primera vez en la década de 1950 y ya en la de 1960 se identificaron variantes polimórficas asociadas con manifestaciones clínicas diversas^{5,6}. Esta anomalía afecta la capacidad de las células para oxidar adecuadamente la glucosa-6-fosfato por la vía del ciclo de las pentosas y generar poder oxidorreductor en forma de NADPH (*nicotinamide-adenosine-dinucleotide-phosphate-hydrogenate*)^{3,4,6,7}. El poder oxidorreductor del NADPH se basa en su capacidad de regenerar glutatión, metabolito central en la neutralización de radicales libres generados a consecuencia del estrés oxidativo y cuya acumulación daña indefectiblemente a la célula^{3,4}. En la **figura 1** se representa la vía de las pentosas.

Dentro de los tipos celulares más afectados por esta deficiencia enzimática están los glóbulos rojos, lo que determina su menor vida útil y explica la manifestación más común en madres y fetos afectados por esta deficiencia enzimática, esto es, la anemia hemolítica^{2,3}.

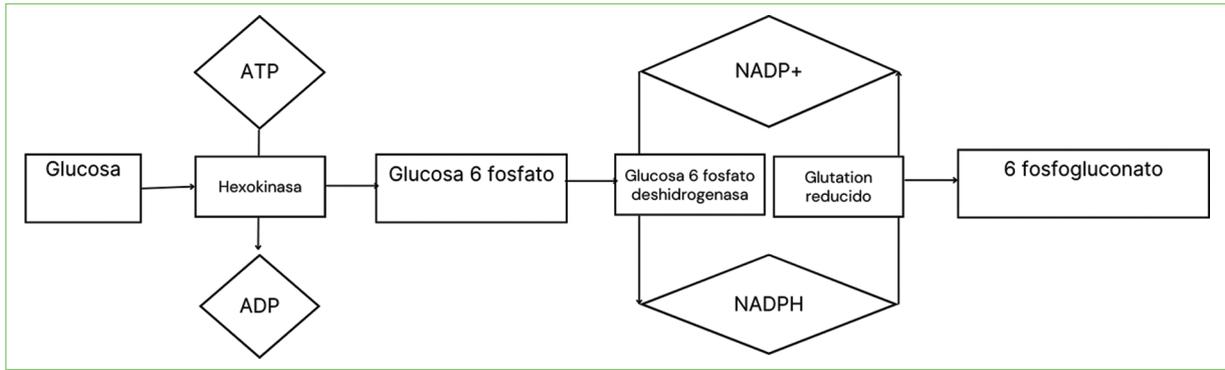


Figura 1. Vía de las pentosas.

Dado que esta deficiencia tiene un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X, las manifestaciones clínicas son más comunes de observar en los hombres⁵. Las mutaciones y variantes polimórficas afectan predominantemente el brazo largo del cromosoma X⁵. Habitualmente las mujeres son portadoras asintomáticas de la mutación. Sin embargo, aunque sean asintomáticas pueden transmitir dicha condición a sus hijos varones. Para que una mujer manifieste esta condición, ambos cromosomas X deben estar comprometidos, condición que constituye una rareza. Los individuos con déficit de G6PD son particularmente sensibles a ciertos medicamentos, alimentos y sustancias químicas que afectan la función de la enzima deficiente o que consumen el poco NADPH generado por las células. Frente a dicha exposición, se puede desencadenar una destrucción prematura de los glóbulos rojos y manifestarse como anemia hemolítica de distinta gravedad, en particular en el recién nacido o durante la infancia^{4,7}.

A la fecha se han descrito poco más de 200 mutaciones o variantes polimórficas asociadas a deficiencia de G6PD. Algunas formas pueden originarse en una o más alteraciones genéticas con distintas manifestaciones clínicas y gravedad asociada. La clasificación de la Organización Mundial de la Salud para esta deficiencia enzimática contempla hasta ahora cinco clases (Tabla 1), que se distinguen según el porcentaje de actividad enzimática residual y las características clínicas^{4,7}.

El diagnóstico se realiza mediante pruebas específicas que evalúan la actividad de la enzima G6PD en los glóbulos rojos. Estas pruebas se basan en la capacidad de la enzima para convertir una forma inactiva de un colorante en una forma activa que produce un cambio de color detectable⁸⁻¹⁰.

Tabla 1. Clasificación de la Organización Mundial de la Salud según la actividad enzimática

Clase	Actividad enzimática	Características
I	Nula	Anemia hemolítica crónica
II	< 10%	Gran probabilidad de crisis hemolíticas
III	10-60%	
IV	60-150%	Normal
V	> 150%	Actividad aumentada

En la mayoría de los casos, la deficiencia de G6PD puede ser asintomática y no causar problemas de salud significativos durante el embarazo ni en el recién nacido³. Sin embargo, en ciertas circunstancias, la deficiencia puede desencadenar complicaciones graves.

El déficit de G6PD durante la gestación puede tener consecuencias significativas tanto para la madre como para el feto. Durante el embarazo, los niveles de estrés oxidativo pueden aumentar, lo que puede desencadenar una crisis hemolítica en mujeres con déficit de G6PD^{2,3,5,6}. Esto puede resultar en anemia, ictericia, hemoglobinuria y, en casos graves, insuficiencia renal^{2,3}. A su vez, estas alteraciones pueden afectar la capacidad de oxigenación del feto y aumentar el riesgo de parto prematuro.

Adicionalmente, existen ciertos desencadenantes que pueden producir hemólisis en mujeres embarazadas con déficit de G6PD aunque sean asintomáticas². Por lo tanto, es esencial que las gestantes sean conscientes de su condición, de manera que puedan evitar la exposición a tales factores. Dichos factores pueden variar dependiendo de la región geográfica y de la

variante específica que condiciona el déficit. Dentro de los más comunes se incluyen medicamentos como trimetoprima-sulfametoxazol, aspirina, ibuprofeno, primaquina y nitrofurantoína^{2,10}. También pueden ser desencadenantes algunos alimentos, como las habas, que contienen una sustancia llamada favina que se asocia a la variante más popular de la enfermedad conocida como favismo². A su vez, ciertas infecciones, como la neumonía, la infección del tracto urinario o la hepatitis, pueden desencadenar crisis hemolíticas².

En el caso de los recién nacidos, la deficiencia de G6PD puede presentarse como ictericia neonatal^{3,11,12}. La ictericia en los recién nacidos con deficiencia de G6PD puede ser más grave y de mayor duración. Es importante destacar que no todos los recién nacidos con deficiencia de G6PD desarrollan ictericia, y su gravedad puede variar de un caso a otro¹³. No obstante, algunos recién nacidos con deficiencia de G6PD pueden experimentar una crisis hemolítica, en especial si a la madre se le administran fármacos desencadenantes durante las últimas semanas de embarazo. Por dicha razón, se recomienda cambiar la profilaxis de infección urinaria con nitrofurantoína desde las 36 semanas¹⁴.

Esta anomalía enzimática es la más frecuente en todo el mundo^{3,4}, pero en Chile su prevalencia es muy baja^{2,15} y solo existen publicaciones nacionales en revistas pediátricas, siendo inexistentes en el área obstétrica. Además, son pocos los estudios sobre su prevalencia en América Latina y las estimaciones varían de manera importante entre países. La frecuencia alélica en países como Argentina, Bolivia, Costa Rica, México, Panamá y Perú es menor del 1%, y en Brasil, Colombia, Ecuador, El Salvador y Paraguay se sitúa entre el 3% y el 5%. Las mayores prevalencias se calculan en Haití (5,2%) y Venezuela (8,6%)^{4,13}. A consecuencia de los movimientos migratorios entre países de nuestro continente, se ha observado un aumento paulatino de patologías antes poco comunes. Por ello, conocer las posibles manifestaciones clínicas asociadas a esta condición adquiere mayor relevancia, y debe ser conocida por nuestros especialistas a fin de otorgar un manejo adecuado, educar a nuestras pacientes e implementar las medidas preventivas que permitan reducir las complicaciones y evitar la exposición inadvertida a factores desencadenantes. Así también, su eventual aumento en ocurrencia nos obliga a considerarla dentro de las alternativas de diagnóstico diferencial de la anemia hemolítica y realizar los estudios necesarios para identificarla oportunamente.

Conclusiones

El conocimiento del déficit hereditario de G6PD como condición que puede presentarse durante el embarazo y el periodo posnatal es importante para los profesionales de la salud. Se trata de una condición poco frecuente, pero se espera que su prevalencia aumente debido al efecto migratorio. Nuestros especialistas deben ser capaces de identificar a las mujeres en riesgo, conocer sus manifestaciones, complicaciones potenciales y factores desencadenantes. Desde la perspectiva diagnóstica, se debe incorporar la realización de pruebas de detección en las mujeres con antecedentes familiares de deficiencia de G6PD, con el fin de educar y prevenir la exposición inadvertida a factores desencadenantes.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Ayala Peralta FD, Ayala Moreno D. Implicancias clínicas de la anemia durante la gestación. *Rev Peru Ginecol Obstet.* 2019;65:487-8.
2. Verdugo P, Calvanese M, Rodríguez D, Cárcamo C. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa en niños: caso clínico. *Rev Chil Pediatr.* 2014;85:74-9.
3. Cappellini M, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Lancet.* 2008;371:64-74.
4. WHO Working Group. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Bull World Health Organ.* 1989;67:601-11.4.
5. Dal Borgo P, Silva R, Cavieres M. Dos nuevas mutaciones de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, G6PD Santiago y G6PD Calvo Mackenna. *Rev Chil Pediatr.* 2000;71:419-22.

6. Brandt O, Rieger A, Geusau A, Stingl G. Peas, beans, and the Pythagorean theorem: the relevance of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in dermatology. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2008;6:534-9.
7. Childs B, Zinkham W, Browne EA, Kimbro EL, Torbert JV. A genetic study of a defect in glutathione metabolism of the erythrocyte. *Bull Johns Hopkins Hosp.* 1958;102:21-37.
8. Frank JE. Diagnosis and management of G6PD deficiency. *Am Fam Physician.* 2005;72:1277-82.
9. Sánchez Sánchez NJ, Acosta Benito MA, Hernández Gómez MA. Déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD) en países occidentales. Revisión bibliográfica. *Semergen.* 2020;46:68-74.
10. García N, Romo E, Luque F, Torres M, Arámbula E. Panorama de la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa en México. *Revista Iberoamericana de Ciencias.* 2014;1:31-40.
11. Alatorre-Salas MA, González-Bizarro JI, López-Venegas IF, Rojo-Contreras W. Deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa. *Sal Jal.* 2017;4:178-84.
12. Abdel Fattah M, Abdel Ghany E, Adel A, Mosallam D, Kamal S. Glucose-6-phosphate dehydrogenase and red cell pyruvate kinase deficiency in neonatal jaundice cases in Egypt. *Pediatr Hematol Oncol.* 2010;27:262-71.
13. Howes RE, Battle KE, Satyagraha AW, Baird JK, Hay SI. G6PD deficiency: global distribution, genetic variants and primaquine therapy. *Adv Parasitol.* 2013;81:133-201.
14. Nordeng H, Lupattelli A, Romøren M, Koren G. Neonatal outcomes after gestational exposure to nitrofurantoin. *Obstet Gynecol.* 2013;121:306-13.
15. Fonseca-Dora J, Mateus-Heidi E, Silva-Claudia T, Contreras-Nora C, Restrepo-Carlos M. Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa: aspectos generales de la eritroenzimopatía más frecuente en el mundo. *Acta Med Colomb.* 2005;30:59-64.

Malformación fetal por topiramato

Fetal malformation due to topiramate

Mar Gimeno-Vicente*, Isabel Moscardó y Ana Viegas-Sanz

Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Lluís Alcanyís de Xàtiva, Valencia, España

Resumen

El topiramato es un agente farmacológico antiepiléptico de nueva generación, empleado para el tratamiento de crisis parciales y tónico-clónicas primarias en adultos y niños, en monoterapia o en combinación con otros fármacos, y como profilaxis de la migraña en adultos, así como para el alcoholismo, la obesidad y el trastorno bipolar, entre otros. En los últimos años se han publicado numerosos casos de malformaciones congénitas y retraso de crecimiento intrauterino en neonatos de madres expuestas a este fármaco durante la gestación. Se presenta el caso de un feto con agenesia de ambos miembros superiores en una madre expuesta a topiramato durante el primer trimestre, sin otros factores asociados ni otro posible agente causal detectado.

Palabras clave: Topiramato. Malformación. Miembros superiores.

Abstract

Topiramate is a new-generation pharmacological agent, used to treat partial and tonic-clonic epileptic seizures in adults and children, alone or in combination with other drugs, and as a prophylaxis of the migraine. It also can be used in the treatment of some pathologies such as alcoholism, obesity and bipolar disorder. In the last years, several cases of congenital malformations and restrictions in the intrauterine growth in fetuses of mothers exposed to topiramate have been published. We expose a clinic case of an amyelia of superior members in a fetus of a mother treated with topiramate during the first trimester of the pregnancy, with no other possible causes related.

Keywords: Topiramate. Malformation. Superior members.

*Correspondencia:

Mar Gimeno-Vicente

E-mail: mar.gimeno94@gmail.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 09-04-2024

Fecha de aceptación: 29-06-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000045

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):457-461

www.rechog.com

Introducción

La planificación y correcta supervisión de la madre y el feto desde las primeras semanas de embarazo es una conducta clave para reducir los riesgos y la morbilidad materno-fetal, sobre todo en mujeres usuarias de fármacos potencialmente teratogénicos. Actualmente, se calcula que uno de cada 250 recién nacidos en España ha sufrido exposición intrauterina a fármacos antiepilépticos; este grupo de neonatos asocia un mayor riesgo de malformación, con una incidencia 2-3 veces superior a la presentada por la población general^{1,2}. Entre las posibles complicaciones derivadas de estos fármacos destaca el retraso de crecimiento intrauterino, las alteraciones craneofaciales y digitales y los defectos de cierre del tubo neural³⁻⁵. Este riesgo se ve influido por distintos factores, siendo el tipo de fármaco antiepiléptico, la dosis y la concentración en plasma fetal algunos de los condicionantes que mayor impacto presentan⁶. Para el caso concreto del topiramato, se publicó una revisión de varios estudios en la que se constató que su uso en primer trimestre asocia un incremento del riesgo de defectos del cierre palatino en 5 de cada 1.000 fetos de gestantes expuestas a este fármaco^{2,7}. En septiembre de 2023, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) publicó un comunicado alertando del riesgo de este fármaco y sus posibles efectos sobre el feto¹. Se expone el caso de una gestante de 30 años, expuesta durante las primeras 11 semanas de embarazo a 50 mg diarios de topiramato, cuyo feto presenta agenesia de miembros superiores, sin otras causas identificables que expliquen esta malformación.

Caso clínico

Presentamos el caso de una paciente de 30 años, secundigesta, con una interrupción voluntaria del embarazo en la primera gestación, con fecha de última regla 28 de agosto de 2023. Como antecedentes de interés, presenta un familiar de primer grado con esquizofrenia y diagnóstico de síndrome de atracones y dificultad para el control de impulsos de varios años de evolución, manejado por su médico de atención primaria (MAP) con topiramato 50 mg diario por la noche y fluoxetina 40 mg diario por la mañana. En octubre de 2023, en la semana 11 de gestación, la paciente contacta con su MAP para comunicarle que está embarazada, momento en el cual se indica la interrupción del topiramato por sus potenciales riesgos teratogénicos.

La gestante presenta un control deficitario del embarazo en las primeras semanas, sin acudir a su matrona

de zona ni realizarse el cribado estandarizado de cromosomopatías y preeclampsia de primer trimestre, produciéndose el primer contacto en nuestro centro en la semana 20 de gestación, cuando acude para la ecografía morfológica.

En las 20 semanas + 3 días se lleva a cabo el estudio ecográfico del segundo trimestre, evidenciándose un feto único, en situación longitudinal, con presencia de movimientos activos espontáneos. Las biometrías fetales son las que corresponden a 20 semanas + 5 días, con un peso fetal estimado de 378 g, acorde a un percentil 65. El cordón umbilical, la placenta y el líquido amniótico no presentan alteraciones aparentes. Durante el estudio anatómico fetal se detecta la ausencia total de ambos miembros superiores, con presencia de escápulas izquierda y derecha, pero sin húmeros (Fig. 1). El resto de las estructuras estudiadas, entre las que se incluyen el cráneo y la cara, el corazón, la cavidad torácica, la pared abdominal, los riñones, el hígado, la columna, los miembros inferiores y los genitales externos, correspondientes a sexo femenino (Fig. 2), no presentan malformaciones ecográficamente visibles.

Se explica los hallazgos a la paciente y su acompañante, así como la posibilidad de realizar una prueba invasiva para estudio genético, pero la gestante decide libremente interrumpir la gestación dada la malformación. En esta visita se realiza también una extracción sanguínea para el análisis de las serologías básicas del embarazo, así como el espectro de anticuerpos irregulares (EAI), grupo sanguíneo y cribado tiroideo. Los resultados obtenidos fueron:

- Serologías: negativas para toxoplasma, sífilis, virus de la inmunodeficiencia humana y virus de la hepatitis B y C. Resultado positivo para rubeola.
- EAI: negativo.
- Grupo sanguíneo: 0+.
- Cribado tiroideo: hormona estimulante de la tiroides 1.11 g/dl.

Una vez tomada la decisión de interrumpir, la paciente firma los consentimientos informados y se ponen en marcha los trámites administrativos pertinentes. Se cita a la gestante 72 horas después para llevar a cabo el procedimiento. En el momento de ingreso, se colocan dos comprimidos de mifepristona a nivel vaginal, 400 mg en total; a las 36 horas, se administra 800 mcg de misoprostol vía vaginal y, seguidamente, se administra de forma pautaada 400 mcg de misoprostol cada 3 horas, recibiendo en total tres dosis. Posteriormente, la paciente inicia trabajo de parto y se produce la expulsión fetal y el alumbramiento placentario sin



Figura 1. Escápulas y ausencia de húmeros.



Figura 2. Genitales y miembros inferiores.

incidencias (Fig. 3). Feto y placenta son remitidos a Anatomía Patológica para su estudio necrótico. El puerperio cursa sin incidencias y tras 24 horas de ingreso para observación, la paciente es dada de alta.

El estudio anatomopatológico de la placenta no presentó ningún hallazgo reseñable, ni macroscópico ni microscópico. Por su parte, la necropsia fetal informa de agenesia de miembros superiores, sin desarrollo bilateral de ninguna de las estructuras de brazos y antebrazos, ni a nivel óseo ni a nivel de partes blandas, sin otras alteraciones ni más malformaciones asociadas.

Discusión

El topiramato es un monosacárido con un grupo sulfamato. Inicialmente se desarrolló para el tratamiento de la diabetes *mellitus* gracias a su acción hipoglucemiante, pero desde los años 90 se emplea como agente antiepiléptico. Ejerce su acción actuando sobre los receptores de glutamato y anhidrasa carbónica de

los canales de potasio, calcio y sodio dependientes de voltaje de la neurona, donde modula la acción del receptor ácido gamma-aminobutírico y aumenta el flujo de ion cloruro al interior celular. Actualmente, sus indicaciones terapéuticas son diversas, incluyendo las crisis convulsivas parciales, la epilepsia generalizada, el trastorno bipolar y otras alteraciones psiquiátricas, así como la profilaxis de las crisis migrañosas.

A nivel animal, se ha probado su efecto sobre el crecimiento fetal, produciendo defectos del crecimiento y retraso en la maduración ósea, así como malformaciones en distintos niveles de las extremidades³.

A nivel humano, presenta capacidad para atravesar la placenta, y se ha descrito presencia del fármaco en el cordón umbilical en las mismas concentraciones que en sangre materna⁵, presentando efectos adversos dependientes de la dosis³. De hecho, estudios demuestran presencia del fármaco incluso en el puerperio, hasta tres semanas después del parto, tanto en sangre como en la leche materna, probándose una relación



Figura 3. Feto.

entre la concentración en plasma y en leche, con una eliminación de hasta el 23% de la dosis diaria materna a través de la leche⁸.

La nota de seguridad publicada por la AEMPS alertó de un posible aumento del riesgo de alteraciones del neurodesarrollo, entre las que destaca mayor probabilidad de trastornos del espectro autista, discapacidad intelectual, trastorno de déficit de atención e hiperactividad, así como mayor riesgo de malformaciones congénitas y defectos de crecimiento intrauterino¹, por lo que actualmente la AEMPS recomienda evitar el topiramato durante la gestación, salvo en cuadros para los que no exista otra alternativa terapéutica¹. En mujeres en edad fértil no gestantes que vayan a ser tratadas con topiramato, se recomienda el uso de doble método anticonceptivo, que combine uno hormonal y otro de barrera, durante el tratamiento y hasta cuatro semanas después de su interrupción¹. Es importante recalcar la recomendación de uso de método barrera, ya que se ha probado una disminución de la efectividad de los anticonceptivos hormonales durante la toma de topiramato por la competitividad por el citocromo P450¹ durante su metabolización. Antes de iniciar la toma de topiramato se recomienda realizar una prueba de gestación, así como informar de los riesgos asociados en caso de embarazo.

En el caso de recién nacidos nutridos con lactancia materna de madres tratadas con hasta 200 mg de topiramato, se han descrito efectos adversos tales como diarrea, somnolencia, irritabilidad y crecimiento inadecuado^{2,8}.

El estudio de los riesgos derivados de la exposición fetal a topiramato se remonta a los últimos años del siglo xx, y sus hallazgos fueron recogidos por el grupo de trabajo de la revista *American Journal of Obstetrics and Gynecology*⁷ en un metaanálisis en el que se incluyeron distintos estudios. Uno de ellos comparó 785 casos de labio leporino y 6.986 casos control, detectando un riesgo 10 veces superior para desarrollar esta malformación en el grupo de pacientes expuestos al fármaco. Otro de los estudios incluidos recogió 2.283 casos de labio leporino confrontados con 8.494 controles, evidenciando un riesgo 3,4 veces mayor⁷.

En el caso expuesto previamente, no se ha podido probar un agente causal ni otros antecedentes favorecedores de la malformación fetal distinto a la exposición materna a topiramato, por lo que se establece la toma del fármaco como causa posible de la agenesia de miembros, dadas las alertas sanitarias publicadas por las distintas sociedades científicas y los casos previamente publicados en la literatura.

Conclusión

El topiramato es un fármaco del grupo de antiepilépticos, empleado para el tratamiento de distintas patologías neurológicas y psiquiátricas. Su uso se ha relacionado con malformaciones fetales a distintos niveles, por lo que actualmente se contraindica en mujeres gestantes y se debe emplear un método anticonceptivo altamente eficaz en pacientes en edad fértil que expuestas a él. Durante la lactancia también hay riesgo para el neonato, ya que se excreta por lactancia materna en cantidad dependiente de la dosis.

Agradecimientos

Las autoras agradecen al Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital Lluís Alcanyís por su colaboración.

Financiamiento

Las autoras declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Las autoras declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Las autoras han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Las autoras declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Topiramato: nuevas medidas para evitar la exposición en mujeres embarazadas. Ministerio de sanidad [Internet]. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, Alerta MUH(FV), 06/2023; 04-09-2023. Disponible en: <https://www.aemps.gob.es/informa/topiramato-nuevas-medidas-para-evitar-la-exposicion-en-mujeres-embarazadas/>
2. Fariba KA, Saadabadi A. Topiramate [internet]. Bethesda: National Library of Medicine, MedlinePlus; 2023 [actualizado 30 de enero de 2023; consultado 10 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554530/>
3. Vila Cerén C, Demestre Guasch X, Raspall Torrent F, Elizari Saco MJ, Sala Castellví P, Martínez Nadal S. Topiramato y embarazo. Recién nacido con anomalías óseas. *An Pediatr.* 2005;63(4):363-5.
4. Gutiérrez-Alvarez AM. Uso de anticonvulsivos durante el embarazo y riesgo de malformaciones en el recién nacido: metanálisis. *Rev Neurol.* 2003;37:1022-8.
5. Modificaciones de la información de los medicamentos autorizados por procedimiento puramente nacional que contienen topiramato. Variación C.1.3.a (IAin). España: Departamento de medicamentos de uso humano, División de Farmacoepidemiología y Farmacovigilancia, Ministerio de sanidad, servicios sociales e igualdad; 6-11-2017.
6. Lindhout D, Omtzigt JG. Teratogenic effects of antiepileptic drugs: Implications for the management of epilepsy in women of childbearing age. *Epilepsia.* 1994;35:19-28.
7. Mittendorf R. Topiramate: a novel risk factor for IUGR and LBW? *Am J Obstet Gynecol.* 2011;204(1):240.
8. Öhman I, Vitols S, Luef G, Söderfeldt B, Tomson T. Topiramate kinetics during delivery, lactation, and in the neonate: preliminary observations. *Epilepsia.* 2002;43:1157-60.

Anomalías del arco aórtico: descripción de dos casos ecográficamente similares con evolución clínica diferente

Aortic arch anomalies: description of two sonographically similar cases with different clinical evolution

Ainhoa Meseguer-Berroy*, M. Carme Castillo, Gemma Ramírez, Carla Folgado, Clara Cabrerizo y Josep V. Carmona

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario Francisc de Borja, Gandía, Valencia, España

Resumen

Las anomalías del arco aórtico se adscriben a un grupo de malformaciones poco frecuentes; sin embargo, no es extraño hallarlas como causa de patología respiratoria o digestiva en pacientes adultos. La relación de los grandes vasos con la tráquea en el mediastino alto en el estudio fetal permite un diagnóstico ecográfico relativamente sencillo. De hecho, el corte de tres vasos y tráquea es el eje fundamental sobre el que se apoya el diagnóstico prenatal de este tipo de anomalías. Presentamos dos casos de diagnóstico prenatal de arco aórtico derecho, cuya sospecha se estableció durante la realización de la ecografía morfológica de la semana 20. Del mismo modo, presentamos el seguimiento de las gestantes y el manejo de los sendos hijos al nacer, cuya evolución fue distinta.

Palabras clave: Arco aórtico derecho. Anillo vascular. Anomalía cardíaca. Diagnóstico prenatal. Ecografía.

Abstract

Aortic arch anomalies belong to a group of rare malformations; however, it is not uncommon to find them as a cause of respiratory or digestive pathologies in adult patients. The relationship of the great vessels with the trachea in the upper mediastinum in the fetal study allows a relatively simple ultrasound diagnosis. In fact, the section of three vessels and the trachea is the fundamental axis on which the prenatal diagnosis of this type of anomaly is based. We present two cases of prenatal diagnosis of the right aortic arch, the suspicion of which was established during the 20-week morphological ultrasound. Similarly, we present the follow-up of pregnant women and the management of their children at birth, whose evolution was different.

Keywords: Right aortic arch. Vascular ring. Cardiac anomaly. Prenatal diagnosis. Ultrasound.

*Correspondencia:

Ainhoa Meseguer-Berroy

E-mail: ainhoa.meseguer10@gmail.com

0048-766X / © 2024 Sociedad Chilena de Obstetricia y Ginecología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 14-05-2024

Fecha de aceptación: 16-08-2024

DOI: 10.24875/RECHOG.24000070

Disponible en internet: 12-12-2024

Rev Chil Obstet Ginecol. 2024;89(6):462-466

www.rechog.com

Introducción

El arco aórtico derecho es una anomalía congénita en la posición o la ramificación del arco aórtico, o en ambas¹. Su frecuencia es de 1/1000 aproximadamente, representa menos del 1% de las malformaciones cardiovasculares congénitas operables y puede estar relacionado con otras anomalías cardíacas o con la microdelección 22q11¹.

El arco aórtico derecho es aquel que cruza por encima del bronquio derecho, en lugar del bronquio izquierdo, que es lo normal. La lateralidad del arco aórtico puede definirse prenatalmente mediante ecografía en el corte axial del mediastino superior, visualizando la posición relativa entre la tráquea y el arco². El corte ecográfico de tres vasos y tráquea (3VT) es esencial para su diagnóstico prenatal, y tras su detección está indicada una evaluación exhaustiva del corazón fetal, distinguir sus variantes y valorar realizar un estudio cromosómico y genético. No obstante, existe controversia sobre la necesidad de estudiar el cariotipo en fetos con anomalías aisladas del arco.

El 90-95% de los pacientes diagnosticados prenatalmente permanecen asintomáticos de por vida. Sin embargo, algunos pueden tener síntomas graves poco tiempo después de nacer y precisan una intervención quirúrgica correctora³.

Se presentan dos casos de arco aórtico derecho (los únicos diagnosticados desde el año 2000 en nuestro centro), que se detectaron de forma prenatal durante la práctica de la ecografía morfológica, con evolución diferente y, por tanto, con un manejo distinto.

Caso clínico 1

Paciente de 23 años, secundigesta, sin antecedentes médicos ni quirúrgicos de interés salvo obesidad moderada. Acude a nuestro centro en la semana 20 para seguimiento de la gestación, previamente controlada en el País Vasco. No se realizó control gestacional hasta la semana 15, con cálculo de riesgo de aneuploidías en el segundo trimestre de bajo riesgo.

En la ecografía morfológica en nuestro centro se sospecha arco aórtico derecho, se realiza de nuevo una ecografía en la semana 25 (Fig. 1) y se remite a un hospital de tercer nivel (Hospital Universitario y Politécnico [HUP] La Fe, de Valencia, España) para realización de ecocardiografía fetal en la semana 26, que confirma el diagnóstico de arco aórtico derecho con sospecha de anillo vascular.

Se realiza seguimiento de la gestante en nuestro centro hasta la semana 40, siendo todos los controles normales excepto por la cardiopatía. Dado que en ese momento no se dispone de cardiólogo pediátrico en nuestro centro, se decide derivar a la paciente al HUP La Fe, que cuenta con recursos cardiológicos y cardioquirúrgicos neonatales ante la eventualidad de que dicho anillo sea sintomático.

La paciente ingresa en el HUP La Fe para inducción del parto en la semana 41 + 6, naciendo mediante parto vaginal eutócico una niña de 3700 g, con índice de Apgar 10/10, pH AU 7,30 y pH VU 7,36.

Se descartó anillo vascular mediante pruebas de imagen a los pocos días del nacimiento. Actualmente es una niña sana de 2 años, con arco aórtico derecho y corazón funcionalmente normal. No obstante, por el momento seguirá controles por si más tarde aparece clínica.

Caso clínico 2

Paciente de 31 años, secundigesta, sin antecedentes médicos ni quirúrgicos relevantes. Consulta por primera vez en nuestro servicio en la semana 12 de embarazo, con cribado combinado de cromosopatías de bajo riesgo. Durante la realización de la ecografía morfológica se sospecha arco aórtico derecho. En el corte 3VT del mediastino superior se aprecia que la aorta pasa por el lado derecho de la tráquea y no por el izquierdo, como sería la norma. Se observa un anillo vascular alrededor de la tráquea que forma una imagen en «U» y no la característica «V» que dibujan normalmente la aorta y el conducto arterioso (Fig. 2). Tras la exploración, se remite a la paciente al HUP La Fe para realización de ecocardiografía fetal, en la que se confirma el diagnóstico de arco aórtico derecho con probable anillo vascular. No se visualizan cardiopatías estructurales asociadas.

En este caso, a pesar del riesgo bajo, sí se realiza amniocentesis para descartar un síndrome CATCH-22, dado el elevado grado de ansiedad de la paciente. El *array*-CGH es normal y se descarta la microdelección 22q11.

La paciente continúa con controles en nuestro servicio y, dado que cardiología infantil del HUP La Fe considera que el nacimiento puede producirse en nuestro centro, acude a nuestras urgencias obstétricas en periodo activo de parto en la semana 39 + 1 de gestación. Nace mediante parto vaginal eutócico una niña de 3468 g, con índice de Apgar 10/10, pH AU 7,35 y pH VU 7,38.



Figura 1. Ecografía a las 25 semanas.

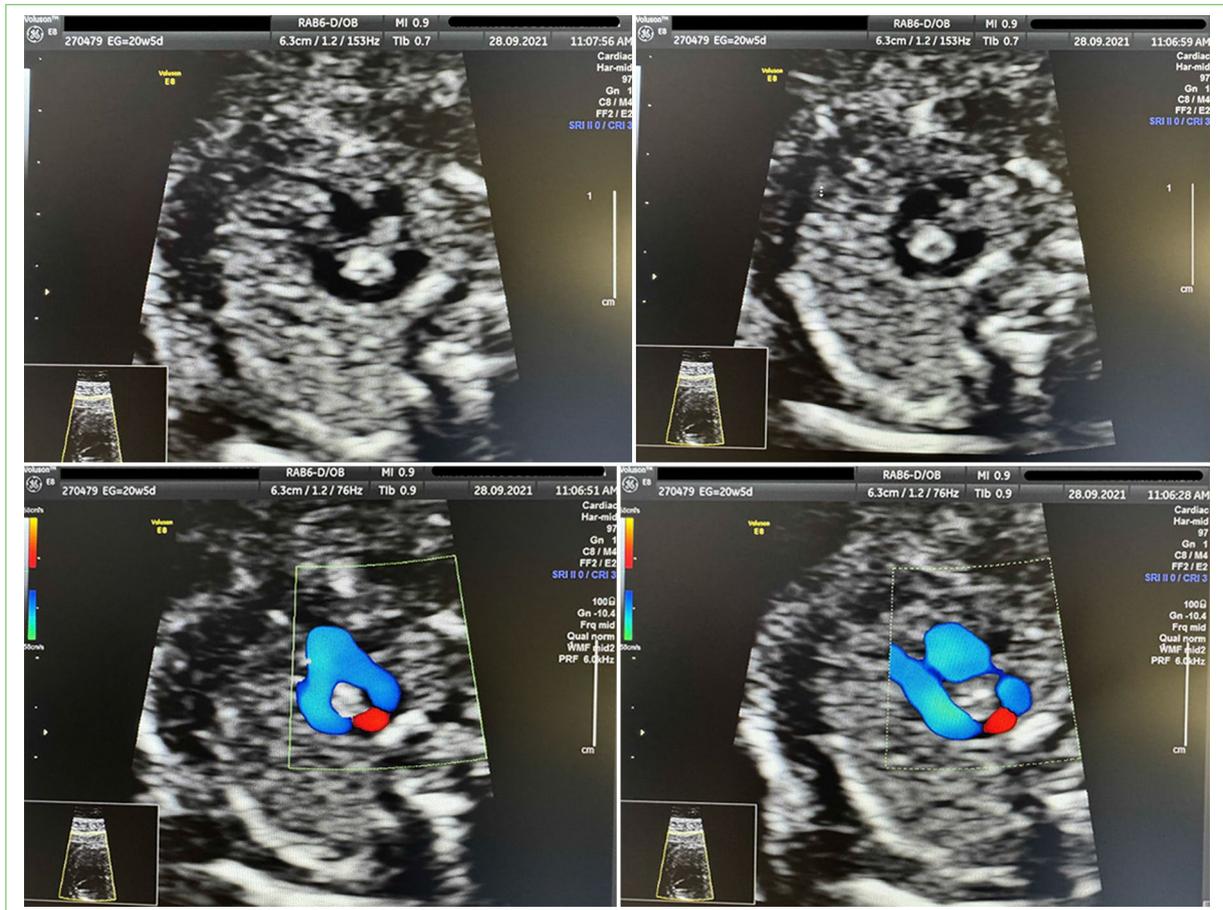


Figura 2. Ecografía a las 20 semanas.

Durante el primer mes de vida, la niña es traída a nuestro centro por sus padres en varias ocasiones por clínica respiratoria. En última consulta a urgencias se

descarta infección por virus respiratorios y, en contexto de estridor inspiratorio, es trasladada al HUP La Fe para valoración por cardiología infantil.

La ecocardiografía y la angiografía por tomografía computarizada torácica realizadas allí confirman un anillo vascular completo formado por un doble arco aórtico, el derecho dominante y el izquierdo con un pequeño segmento atrésico de unos 4 mm entre la arteria subclavia izquierda y el divertículo posterior de ese arco aórtico. Esta malformación vascular produce compresión con disminución de la luz traqueal. Se comenta el caso con neumología y cirugía pediátrica, que encuentran indicación de cirugía.

La niña es intervenida con éxito a los 2 meses de vida. Durante el posoperatorio se detecta hipertensión arterial y, valorada por nefrología, inicia tratamiento con captopril, que se retira 1 mes tras la cirugía sin incidencias.

Actualmente la niña tiene 18 meses, está asintomática y sigue controles por parte de pediatría, cardiología, neumología y nefrología.

Discusión

Las anomalías del arco aórtico son un grupo de anomalías congénitas de la posición o de la ramificación del arco aórtico. Se producen por defectos embriológicos en el desarrollo de la aorta torácica y sus ramas, que tiene lugar entre las semanas 4 y 8 de gestación⁴. Pueden aparecer de forma aislada, en relación con otras malformaciones cardíacas o extracardíacas, o asociadas a cromosomopatías⁵. El arco aórtico derecho es una variación anatómica poco común en la que la arteria aorta se curva hacia la derecha pasando por encima del bronquio principal derecho, en lugar de hacia la izquierda, como ocurre en la mayoría de las personas. En muchos casos, el arco aórtico derecho puede no dar sintomatología, pero en otros puede provocar complicaciones como dificultad para tragar, ronquera, disnea, dolor en el pecho e hipertensión, entre otras.

En cuanto al doble arco aórtico, se trata de un anillo vascular verdadero en el que la aorta ascendente se divide en dos arcos aórticos, derecho (posterior) e izquierdo (anterior), que confluyen posteriormente para dar lugar a una única aorta descendente. El arco aórtico derecho suele ser el más desarrollado, y el izquierdo suele ser hipoplásico o atrésico.

Cuando existe anillo vascular, es más probable que aparezcan síntomas respiratorios y digestivos, los cuales dependerán del grado de compresión que generan las estructuras vasculares sobre la tráquea o el esófago. En la edad pediátrica predominan los síntomas

respiratorios, especialmente el estridor, la disnea y las infecciones recurrentes de vías respiratorias⁶.

El diagnóstico de esta condición se realiza mediante pruebas de imagen como la radiografía de tórax, la ecocardiografía o la tomografía computarizada. Los casos diagnosticados prenatalmente son escasos, hallándose en alrededor de un 0,1% de los fetos. Un examen exhaustivo de la anatomía cardíaca durante la ecografía morfológica de la semana 20 permitirá detectar este tipo de anomalías⁷. Para ello, lo correcto es realizar un estudio adecuado de los cinco planos de Yagel. El ecografista debe empezar el estudio cardíaco con un corte axial de abdomen superior para determinar el *situs* visceral (I plano), y al trasladar el transductor del ecógrafo en sentido craneal obtiene el corte de cuatro cámaras (II plano). Los cortes del tracto de salida del ventrículo izquierdo (III plano) y del tracto de salida del ventrículo derecho (IV plano) se obtienen angulando el transductor en dirección hacia la cabeza fetal, partiendo desde el corte de cuatro cámaras. Finalmente, hay que llegar al V plano de Yagel, también llamado corte de 3VT, donde se puede valorar la posición del arco aórtico⁸. Para ello, hay que bascular ligeramente la sonda en dirección cefálica fetal, y a partir de la visualización de la salida de los grandes vasos se llega a este corte, que permite valorar en un mismo plano las estructuras vasculares de forma transversal (de izquierda a derecha: arteria pulmonar, aorta, vena cava superior) y la tráquea, que aparece como un pequeño espacio anecoico, rodeado de un anillo hiperecogénico, situada por delante del cuerpo vertebral, a la derecha de la aorta y posterior a la vena cava superior. Este corte es el que permitirá valorar correctamente si existe algún defecto del arco aórtico⁷. Además, deberemos centrarnos en descartar la presencia de un doble arco aórtico, que es la causa más frecuente de anillo vascular sintomático y que requiere intervención quirúrgica⁹.

Hemos de tener en cuenta que la posibilidad del diagnóstico prenatal de estas anomalías tiene un valor fundamental por dos motivos: permite orientar sobre la necesidad de valorar la dotación cromosómica del feto y se puede identificar precozmente a los pacientes que deberán controlarse durante su vida ante la posibilidad de que aparezcan complicaciones graves^{10,11}.

Por lo tanto, el tratamiento del arco aórtico derecho depende de la gravedad de los síntomas. En algunos casos, puede requerir intervención quirúrgica para corregir la anomalía y así prevenir posibles complicaciones a largo plazo. En otros casos, solo precisará seguimiento, sobre todo los primeros 2 años de vida^{12,13}.

En conclusión, es importante un correcto diagnóstico prenatal de estas anomalías vasculares, independientemente de que aparezcan de forma aislada o en asociación con otras malformaciones cardíacas o extracardíacas, para así poder proporcionar un adecuado seguimiento y un tratamiento posnatal temprano si se precisa¹³.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este trabajo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo

de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Momma K. Cardiovascular anomalies associated with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Cardiol.* 2010;105:1617-24.
2. Bravo C, Gámez F, Pérez R, Álvarez T, De León-Luis J. Fetal aortic arch anomalies: key sonographic views for their differential diagnosis and clinical implications using the cardiovascular system sonographic evaluation protocol. *J Ultrasound Med.* 2016;35:237-51.
3. Sancho-Saúco J, Martínez-Payo C, Savirón-Cornudella R, Marqués-Galán J. Diagnóstico prenatal de arco aórtico derecho. Formas de presentación y evolución posnatal. *Ginecol Obstet Mex.* 2014;82:155-62.
4. Sadler TW, editor. *Langman. Embriología médica*, 14.ª ed. Barcelona, España: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.
5. Vigneswaran TV, Allan L, Charakida M, Durward A, Simpson JM, Nicolaides KH, et al. Prenatal diagnosis and clinical implications of an apparently isolated right aortic arch. *Prenat Diagn.* 2018;38:1055-61.
6. Miranda JO, Callaghan N, Miller O, Simpson J, Sharland G. Right aortic arch diagnosed antenatally: associations and outcome in 98 fetuses. *Heart.* 2014;100:54-9.
7. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Guía de la exploración ecográfica del corazón fetal. *Prog Obstet Ginecol.* 2020;63:365-402.
8. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology; Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, DeVore GR, Hecher K, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41:348-59.
9. Razon Y, Berant M, Fogelman R, Amir G, Birk E. Prenatal diagnosis and outcome of right aortic arch without significant intracardiac anomaly. *J Am Soc Echocardiogr.* 2014;27:1352-8.
10. Oztunc F, Atik SU, Dedeoglu R, Yuksel MA, Madazlı R. Aortic arch anomalies detected in foetal life by echocardiography. *J Obstet Gynaecol (Lahore).* 2018;38:647-51.
11. Galindo A, Nieto O, Nieto MT, Rodríguez-Martín MO, Herraiz I, Escribano D, et al. Prenatal diagnosis of right aortic arch: associated findings, pregnancy outcome, and clinical significance of vascular rings. *Prenat Diagn.* 2009;29:975-81.
12. Simón-Yarza I, Viteri-Ramírez G, Etxano J, Slon P, Ferreira M, Bastarrika G. Arco aórtico derecho, divertículo de Kommerell y arteria subclavia izquierda aberrante. *An Sist Sanit Nav.* 2011;34:295-300.
13. D'Antonio F, Khalil A, Zidere V, Carvalho JS. Fetuses with right aortic arch: a multicenter cohort study and meta-analysis. *F. Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;47:423-32.