

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA, LEÓN
ÁREA DEL CONOCIMIENTO DE CIENCIAS MÉDICAS
Área Específica Medicina



Monografía para optar el título de:
“Médico general”

“Factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos”

Autores:

Br. Sared de los Ángeles Muñoz Somarriba. N° de carnet: 19-00228-0

Br. Carlos Augusto Ocón Rodríguez. N° de carnet: 19-01027-0

Tutora:

Dra. Karen Mendoza Sánchez.

Especialista en Pediatría.

Subespecialista en Neonatología.

León, Nicaragua, 19 de noviembre del 2024.

2024: 45/19 ¡La Patria, La Revolución!

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA, LEÓN
ÁREA DEL CONOCIMIENTO DE CIENCIAS MÉDICAS
Área Específica Medicina



Monografía para optar el título de:
“Médico general”

“Factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos”

Autores:

Br. Sared de los Ángeles Muñoz Somarriba. N° de carnet: 19-00228-0

Br. Carlos Augusto Ocón Rodríguez. N° de carnet: 19-01027-0

Tutora:

Dra. Karen Mendoza Sánchez.

Especialista en Pediatría.

Subespecialista en Neonatología.

León, Nicaragua, 19 de noviembre del 2024.

2024:;45/19 ¡La Patria, La Revolución!

CARTA DE APROBACIÓN DEL TUTOR

01 de octubre del 2024,
León, Nicaragua.

A través, del presente manifiesto que la monografía de investigación para optar el título de Médico General, titulada “Factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos”, presentada por Br. Sared de los Ángeles Muñoz Somarriba y Br. Carlos Augusto Ocón Rodríguez, cumple con los criterios metodológicos del Reglamento de Posgrado que establece la Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua-León (UNAN-LEÓN), bajo el área de Salud Pública y línea de investigación de Anomalías congénitas.

Por tanto, considero que está preparada para ser presentada y defendida ante las y los honorables miembros del comité académico evaluador designado por su autoridad.

Sin más que referir, le deseo éxitos en sus actividades académicas.

Atentamente,

Tutora Dra. Karen Mendoza Sánchez
Especialista en Pediatría
Subespecialista en Neonatología



RESUMEN

Objetivo: Determinar los factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos.

Diseño Metodológico: El tipo de estudio realizado es descriptivo de corte transversal analítico, correspondiendo la muestra a 117 neonatos con defectos congénitos, se realizaron estadísticas descriptivas univariadas, calculándose medidas de tendencia central y dispersión para las variables cuantitativas, se calculó frecuencias relativas y absolutas y prevalencia global, se realizó análisis bivariado, regresión logística lineal a través del modelo de Poisson, utilizando en el análisis Ji Cuadrado, RP ajustado, con un intervalo de confianza del 95%, mostrándose los resultados en tablas porcentuales y gráficos.

Resultados: La edad media de las madres de los neonatos fue de 27.25 años, el grupo etario más frecuentes fueron las menores de 22 años, el 59.8% procedían del área rural, el 39.3% del municipio de León, en cuanto a las características clínicas de los neonatos el 61.5% eran hombres, en un 84.6% nacieron a término y 53% por vía vaginal, el sistema más afectado fue el musculoesquelético con un 37.6%, y el defecto más frecuente con un 14% fue Talipes Equinovaro. Dentro de los factores maternos asociados el consumo de fármacos teratogénico con un X^2 de 0.011, y la obesidad con un X^2 de 0.005.

Conclusión: La edad media de las madres fue de 27 años, en cuanto a las características clínicas de los neonatos prevaleció el sexo masculino siendo en su mayoría recién nacidos a término, la prevalencia global fue de 71.9 por cada 10,000 nacidos vivos, el defecto más frecuente fue Talipes equino varo, siendo el sistema musculoesquelético el más afectado, los factores maternos estadísticamente significativo fueron la obesidad, nefropatía y consumo de fármacos teratogénicos.

Palabras claves: Factores maternos, defectos congénitos, neonatos.



AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, agradecemos a Dios, fuente de sabiduría y fortaleza, por habernos guiado a lo largo de este arduo camino, su presencia constante en nuestra vida nos ha brindado la inspiración y la determinación necesarias para superar los desafíos y alcanzar nuestras metas, sin su gracia y bendiciones, este logro no habría sido posible.

Asimismo, agradecemos a nuestros padres, quienes han sido pilar fundamental en este proceso, su confianza en nuestras capacidades y su constante aliento han sido un faro de luz que nos ha guiado hasta aquí, gracias por enseñarnos el valor del esfuerzo, la perseverancia y la dedicación.

Reconociendo el apoyo que cada uno de nuestros docentes nos brindó durante nuestro paso por la carrera, aportando y compartiendo sus conocimientos para ser profesionales aptos para la atención de nuestros futuros pacientes, también por orientarnos y guiarnos en la elaboración de este trabajo, siendo una pieza fundamental en la realización de este.



DEDICATORIA

A Dios por darnos salud, inteligencia y la sabiduría necesaria para realizar este estudio investigativo como parte de nuestra formación académica.

A nuestros padres, por confiar en nuestras capacidades, por impulsarnos para lograr las metas que nos proponemos.



GLOSARIO

OMS	Organización Mundial de la salud.
RENIMAC	Registro nicaragüense de malformaciones congénitas.
SIP PLUS	Sistema de información perinatal plus.
OPS	Organización panamericana de la salud.
VATER	Anomalías vertebrales, atresia anal, fístula traqueoesofágica, Anomalías renales e hipoplasia radial.



INDICE

RESUMEN	I
AGRADECIMIENTOS	II
DEDICATORIA	III
GLOSARIO	IV
INTRODUCCIÓN	1
ANTECEDENTES	2
JUSTIFICACIÓN	5
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	6
MARCO TEÓRICO	8
DISEÑO METODOLÓGICO	21
RESULTADOS	28
CONCLUSIONES	45
RECOMENDACIONES	46
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	47
ANEXOS	52



INTRODUCCIÓN

Los factores maternos destacan como indicadores necesarios en la etiología de los defectos congénitos. En la etapa prenatal, el período embrionario, comprendido entre la tercera y octava semana de gestación, es considerado como la etapa crítica del desarrollo, ya que la exposición a diversos factores de riesgos durante este período puede dar lugar a defectos congénitos. (1)

Según la OMS, los defectos congénitos se definen como anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden ser detectada en el período prenatal, durante el parto o posterior al nacimiento, y pueden deberse a uno o varios factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, y muchas veces de causas desconocidas. En término general “congénito” se refiere a una anomalía que se presenta en el momento del nacimiento o incluso antes. (2)

La relevancia del conocimiento de los defectos congénitos radica en la alta morbilidad y mortalidad que ocasiona, tratándose de un grupo patologías de gran importancia clínica y social debido a su frecuencia, que se puede estimar en torno a 2-3% en recién nacidos a nivel mundial, a su impacto sobre la calidad de vida de pacientes y familiares y al coste económico que genera. (3)

En Nicaragua, los defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en niños menores de 1 año, constituyendo la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo las más frecuentes las del sistema nervioso central con 26.4% seguido del sistema cardiovascular con el 13.7%. (4)

El presente estudio pretende determinar los factores maternos asociados al desarrollo de defectos congénitos, con el objetivo de obtener datos que permitan determinar la situación actual de esta problemática.



ANTECEDENTES

A nivel internacional

En China, Zhan y colaboradores, realizaron un estudio de tipo descriptivo transversal sobre cardiopatías congénitas en el que se monitorearon 594,680 bebés desde enero de 2018 hasta diciembre de 2020. Por ultrasonido sistémico y ecocardiografía se diagnosticaron cardiopatías en 6,780 recién nacidos. La incidencia de cardiopatías congénitas aumentó del 10.29% en 2018 al 13.45% en 2020. Las mujeres mayores de 35 años tienen mayor riesgo de tener un bebé con cardiopatía congénita, también se encontró que el bajo nivel educativo, el sexo del recién nacido, el número de gestaciones y la diabetes mellitus estaban asociados con el desarrollo de cardiopatías congénitas de manera independiente. (5)

En México, López y colaboradores, llevaron a cabo un estudio sobre la Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital de General de Guanajuato durante los años 2005 y 2010, estudio de tipo observacional, prospectivo, descriptivo, transversal y abierto, se encontraron 140 recién nacidos con algún defecto congénito, incidencia de 8.4 por cada 1,000 nacidos vivos. Además, el grupo de etario materno que presentó recién nacidos con la mayor cantidad de defectos fue de 25 a 29 años, con un 24.29%, el 85% de las madres no recibieron ácido fólico, y el 55% de los afectados corresponden al sexo masculino. (6)

En Cuba, Solís y colaboradores realizaron un estudio de casos y controles no pareados, acerca de los Factores de riesgos asociados al desarrollo de defectos congénitos durante los años 2008-2013, se observó un aumento en la frecuencia de niños malformados hacia la mitad del período. El sistema con mayor afectación fue el cardiovascular con 19.5% siendo la más frecuente la comunicación interventricular. Al realizar el análisis estadístico, se descubrió que la aparición de defectos congénitos en edades tempranas es dos veces más probable, que fumar y el consumo de alcohol durante el embarazo triplica el riesgo de defectos congénitos. (7)

En El Salvador, García, realizó un estudio descriptivo retrospectivo, acerca del perfil epidemiológico materno y correlación ecográfica-clínica ante casos de malformaciones congénitas neonatales en el año 2015. Se analizaron 156 pacientes, de las cuales el 50% de las madres de edad entre 20 y 34 años tenían bebés con defectos congénitos. Además, de todos los casos en los que la ecografía detectó alguna malformación, predominó defectos del



sistema nervioso central con 26 casos, y en el 50% de los casos el defecto estaba presente al nacimiento. (8)

A nivel nacional

En Managua, Nicaragua, Aldaw llevó a cabo un estudio Analítico observacional de casos y controles, sobre Factores de riesgo materno fetales asociados a malformaciones congénitas, en el Hospital Alemán durante el periodo de octubre 2015 a septiembre 2016. Se analizaron 286 controles y 96 casos, donde se observó que el grupo etario materno más predominante fueron las menores de 20 años, el 74.2% eran amas de casa, en cuanto a las características clínicas de los neonatos el sexo masculino era el más prevalente (57%), en cuanto a la edad gestacional, se registró un mayor predominio de recién nacido pretérmino (65%), y los sistemas más afectados en orden de frecuencia fueron sistema musculoesquelético, facial, y cardiovascular. (9)

En León, Nicaragua, Soto, realizó un estudio descriptivo, retrospectivo de corte transversal, sobre el comportamiento clínico y epidemiológico de los defectos congénitos en el HEODRA durante los años 2019-2020, incluyó 63 pacientes, el grupo etario materno más común fue el de 20 a 34 años, y el 58.7% eran de procedencia rural, y el 15.9% tenían algún antecedente personal patológico, siendo más frecuente el antecedente de diabetes mellitus con un 90%, así mismo el 57.1% de los neonatos con defectos congénitos eran del sexo masculino, el 79.4% fueron recién nacidos a términos, el sistema más afectado fue el sistema cardiovascular y se reportó como mortalidad del 11%. (10)

Pastora y colaboradores, llevaron a cabo un estudio de casos y controles sobre Factores de riesgo maternos y defectos de tubo neural en la descendencia, en dos hospitales de Nicaragua en los años 2016-2020, donde estudió 73 casos y 146 controles, al realizar el análisis estadístico encontraron que el no consumir ácido fólico en el primer trimestre de la gestación aumenta 16 veces más el riesgo de desarrollar defectos del tubo neural, a su vez, la procedencia rural y el bajo peso al nacer se determinaron como factores de riesgo. (11)

Rivas, realizó un estudio de casos y controles en el servicio de neonatología del HEODRA, sobre Factores asociadas al desarrollo de las anomalías congénitas durante los años 2018-2019, donde se encontró que el grupo etario materno más frecuente fue de 19 a 35 años, y el 57.4% de eran provenientes del municipio de León, predominó la edad gestacional a término



(85.1%), y el 50.8% eran perteneciente al sexo femenino, se determinó que el alcoholismo aumenta seis veces más la probabilidad de desarrollar anomalías congénitas, y que el no uso de ácido fólico durante el primer trimestre del embarazo aumenta 8 veces más la probabilidad de presentar defectos. (12)



JUSTIFICACIÓN

El trabajo de investigación se enfoca cuantitativamente sobre el problema de salud, mostrando aspectos clínicos y epidemiológicos, proveyendo una base racional y cuantitativa para evaluar el impacto de esta patología en la población en estudio, por ello la importancia de la justificación recalca en conocer el impacto de los defectos congénitos en los afectados. Los defectos congénitos son un problema de salud pública, la OMS, estima que en todo el mundo mueren 240,000 recién nacidos en los primeros 28 días de vida debido a estos trastornos. Además, los defectos congénitos pueden causar discapacidades de larga duración, lo que tiene un impacto negativo en las propias personas, su familia, el sistema de salud y la sociedad. Para tratar de implementar medidas preventivas, y disminuir el índice de morbilidad y mortalidad, es necesario conocer el comportamiento de dichos trastornos. (13) Algunos trastornos congénitos se pueden mermar con diferentes métodos de prevención, reduciendo la morbilidad y la mortalidad, evitando repercusiones tanto para los afectados como a sus familias. Tantos los involucrados, las familias y la institución son beneficiados por demostrar un trabajo efectivo en la promoción, prevención y atención de estos casos. Dado el impacto que esto tiene en la morbilidad y mortalidad infantil, debe considerarse un problema de salud pública de primera magnitud, donde se debería destinar recursos a la prevención primaria, secundaria y a centros capacitados para la atención y tratamiento de dichas afecciones. Con adecuada educación a la sociedad, sobre todo a mujeres gestantes que acuden a sus controles prenatales, así como, promoción y métodos de prevención adecuados, se esperaría que los números de casos disminuyan, y por ende una disminución en costo sanitario, teniendo recursos para invertirlo en otros rubros para una mejor atención a las gestantes y los neonatos. De acuerdo con lo analizado, con este estudio se pretende determinar los factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos, con el fin de obtener conocimientos acerca de la problemática, establecer prioridades asistenciales, y para que sirva de referencias a futuros estudios, diseñar campañas informativas y preventivas, planificar y distribuir de forma adecuada los recursos disponibles, previniendo el mayor número de casos.



PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se entiende por defectos congénitos una formación anormal de las estructuras fetales al nacer debido a factores subyacentes que alteran el desarrollo. Según estudios recientes, esta patología está asociada a factores de riesgos como las patologías maternas, factores ambientales, alteraciones genéticas únicas, anomalías cromosómicas, y causas desconocidas constituyendo la de mayor frecuencia. Tanto en países desarrollados como en vía de desarrollo, los defectos congénitos y la prematurez son las principales causas de muerte en el primer año de vida. Desde hace más de 20 años, los defectos congénitos son la segunda causa de mortalidad infantil, según el Observatorio Regional de Salud y Mortalidad de la Organización Panamericana de la Salud. La OMS estima que 9 de cada 10 niños que nacen con malformaciones congénitas graves viven en países de bajos ingresos y medianos. (13) (14)

En Nicaragua, las malformaciones y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios de niños menores de un año y son la segunda causa de mortalidad infantil (17%), siendo los defectos del sistema nervioso central los más frecuentes con 26.4%, seguido del sistema circulatorio con un 13.7%, y el sistema digestivo con 16%. (14)

A pesar de que hay algunos estudios parecidos al tema planteado, con el presente pretendemos identificar los defectos congénitos más frecuentes, permitiendo a próximos estudios comparar resultados obtenidos, por tanto, se plantea la siguiente interrogante:

¿Cuáles son los factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos?

Las preguntas de sistematización correspondiente al problema planteado son las siguientes:

¿Cuáles son las características sociodemográficas de las madres de los neonatos en estudio?

¿Cuál es la prevalencia de los defectos congénitos en los neonatos en estudios?

¿Cuáles son las características clínicas de los defectos congénitos presentados por los neonatos en estudio?

¿Cuáles son los factores maternos asociados al desarrollo de defectos congénitos en los neonatos?



OBJETIVOS

Objetivo General:

Determinar los factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos.

Objetivos Específicos:

1. Caracterizar sociodemográficamente a las madres de neonatos con defectos congénitos.
2. Calcular la prevalencia de defectos congénitos de los neonatos en estudio.
3. Describir las características clínicas de los defectos congénitos presentados por los neonatos en estudio.
4. Identificar los factores maternos asociados al desarrollo de defectos congénitos en los neonatos.



MARCO TEÓRICO

Definición

Los defectos congénitos se definen como alteraciones estructurales o funcionales, que se desarrollan durante la vida intrauterina y, por tanto, pueden detectarse en el período prenatal, al nacer o posterior al mismo. Abarca una amplia gama de patologías, de origen multifactorial, ya que incluye alteraciones monogénicas y cromosómicas, déficit de micronutrientes e incluso teratógenos ambientales. (4)

Factores asociados al desarrollo de defectos congénitos

Factores maternos: Condiciones y características específicas de la madre del neonato que influyen directa o indirectamente en el desarrollo anormal durante la gestación. Estos factores abarcan la edad materna, lugar de residencia, estado nutricional, exposición a sustancias tóxicas, antecedentes personales patológicos, entre otros. (15)

- **Edad materna**

Tanto la adolescencia como la edad materna avanzada incrementa el riesgo del desarrollo de defectos congénitos, las adolescentes enfrentan desafíos en cuanto al acceso a los servicios de salud y cuidados prenatales, en cambio las madres con edades avanzadas experimentan mayor incidencia de anomalías cromosómicas en sus óvulos. (15)

- **Estado nutricional**

El déficit de micronutrientes, especialmente ácido fólico están vinculados con el desarrollo de defectos del tubo neural, a su vez la carencia de estos nutrientes conduce a restricción del crecimiento intrauterino, que altera la expresión de algunos genes y por ende desarrollo anormal de las estructuras. (15)

- **Exposición a sustancias tóxicas**

Dentro de las sustancias químicas tenemos, los fármacos teratógenos, existe una amplia lista, dentro de los más comunes en nuestro medio que ocasionan alteraciones congénitas, tenemos, metotrexato, fenitoína, ácido valproico, warfarina, cloranfenicol, indometacina, amiodarona, entre muchos más. La teratogenicidad inducida por estos agentes, puede ser sospechada por características fenotípicas comunes del neonato con una madre con historial de consumo. (16)

En los agentes físicos están, las radiaciones, cambios bruscos de temperatura, y la hipoxia, cualquier exposición a ellos, ocasiona cambios en la organogénesis. (16)



- **Antecedentes personales patológicos**

Enfermedades crónicas tales como Diabetes Mellitus, hipertensión o enfermedades autoinmunes, se encuentran íntimamente relacionadas con anomalías durante el desarrollo intrauterino. La literatura científica han demostrado relación entre la diabetes mellitus con la presencia de defectos congénitos, esto debido a una hiperglicemia que ocasiona daños al ADN al aumentar el estrés oxidativo y la hipercetonemia la cual actúa sinérgicamente con la glucosa para inducir las malformaciones congénitas, presentándose la mayor parte de malformaciones entre la cuarta y la séptima semana de gestación, afectando principalmente a los sistemas cardiovascular, músculo-esquelético, y sistema nervioso central, de igual manera, la presencia de hipertensión arterial se ha asociado con niños prematuros y de bajo peso al nacer. (16) (17)

- **Infecciones maternas**

Los agentes biológicos, virus, bacterias y parásitos, son los que han mostrado relación con el desarrollo de defectos en la morfogénesis, algunos de ellos son citomegalovirus, virus del herpes, rubeola, varicela zoster, zika, toxoplasma, sífilis. (16)

- **Alteraciones genéticas**

Una pequeña fracción de los defectos congénitos tienen una causa genética conocida, puede darse por mutaciones, o bien que los padres sean portadores de un gen mutado. Las relaciones consanguíneas son un factor importante para el desarrollo de defectos congénitos raros, que aumentan el riesgo de mortalidad neonatal. (16)

- **Factores demográficos y socioeconómicos**

Países en vías de desarrollo, donde la mayoría de la población posee bajos ingresos económicos y educación de baja calidad, tienen una mayor prevalencia de defectos congénitos, la relación radica en el déficit de nutrientes a las embarazadas, exposición a agentes infecciosos, consumo de sustancias ilícitas y falta de atención médica. (16)

Mecanismos etiopatogénicos

Existen diferentes mecanismos a través de los cuales se afecta el desarrollo del ser humano, se han establecido los siguientes:

- **Malformación:**

Defecto estructural de un órgano o región del cuerpo, que se deriva de un proceso inherente del desarrollo, esto implica que el desarrollo de un órgano o tejido se ha detenido o ha seguido



una dirección errónea. La mayor parte de las malformaciones se encuentran en un solo órgano y muestran una herencia multifactorial, lo que lleva a la relación entre la base genética y otros factores. (18)

- **Disrupción:**

Esta denominación, hace referencia a que la estructura afectada es consecuencia a factores externos que interrumpieron el proceso de desarrollo, dentro de los factores extrínsecos que pueden afectar encontramos la isquemia, trauma y procesos infecciosos, el ejemplo más común de factores externos ejercidos sobre el desarrollo es el de las bandas amnióticas cuando se enrollan alrededor de una parte de un miembro y ocasionan un defecto estructural. (18)

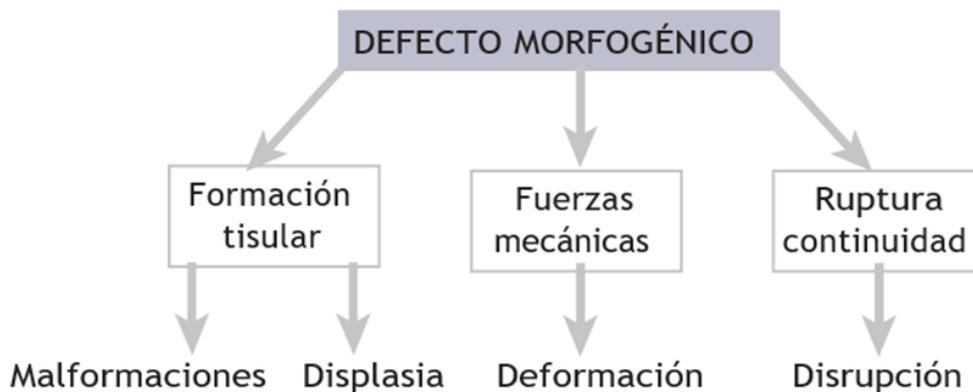
- **Deformación:**

Este tipo de defectos es consecuencia de una fuerza mecánica que distorsiona una estructura, en su gran mayoría estas suelen ocurrir cuando la gestación está avanzada y son generalmente de buen pronóstico con el tratamiento adecuado, el tipo de deformidad más frecuente es el pie zambo que con un entablillado es posible su tratamiento. (18)

- **Displasia:**

Alteración en el proceso de la histogénesis, existe una organización anormal de las células en un tejido, por ejemplo, la displasia tanatofórica, dónde están afectadas todas las partes del esqueleto. Generalmente, las displasias son consecuencias de alteraciones en un único gen y por lo tanto tiene un riesgo muy alto de transmisión a la descendencia. (19)

Fig. 1 Mecanismos patogénicos de los defectos en la morfogénesis. (19)





Clasificación de los defectos congénitos

1. Según la gravedad:

Esta clasificación las divide en anomalías mayores y menores, dependiendo de la consecuencia anatómica o funcional que den lugar. (20)

- **Mayores**

Si este tipo de defecto no es corregido pueden perjudicar gravemente el funcionamiento del organismo e incluso disminuir la esperanza de vida del paciente, a su vez tienen posibles efectos médicos, quirúrgicos y psicológicos que interfieren con la calidad de vida y la aceptación social del mismo. (20)

- **Menores**

Alteración que no compromete la funcionalidad corporal del individuo, y que tiene significación primaria estética, ejemplo de ello, clinodactilia, rotación de pabellones auriculares, pliegue palmar único. (20)

2. Según el número:

- **Aislada**

Pueden o no tener una base genética, es un tipo de defecto que es localizado, por tanto, afecta únicamente una parte del cuerpo, y el resto de desarrollo embriológico es completamente normal, a su vez esta anomalía puede ser mayor o menor, dentro de los mecanismos tenemos malformación, displasia, deformación, disrupción. (21)

- **Múltiple**

Son defectos que pueden ocurrir en forma de asociaciones, es decir que ocurren en forma de patrones específicos, dentro de este tipo de defectos, encontramos:

- a) **Secuencia:** Hallazgos que se producen consecuencia de una cascada que es originada de un defecto primaria único, por ejemplo, la secuencia de Potter, la pérdida de líquido amniótico, o la defectuosa producción de orina es el resultado de oligohidramnios, lo que conlleva a la compresión fetal, por tanto, el neonato se observa con apariencia facial aplastada, hipoplasia pulmonar y luxación de caderas. (21)
- b) **Síndrome:** Patrón de defectos congénitos múltiples, originados de una alteración embriológica común, que se repiten en individuos afectados, a menudo existe una



causa conocida, pueden incluir anomalías cromosómicas como el síndrome de Down. (21)

- c) **Asociación:** Este término hace referencia a que ciertos tipos de malformación ocurren juntas con una frecuencia mayor a lo esperado, pero sin un vínculo patogénico, dentro de ellas tenemos la asociación de VATER, que corresponde a alteraciones vertebrales, atresia anal, fístula traqueoesofágica, anomalías renales e hipoplasia radial. (21)

3. Según la presentación clínica:

- **Estructural**

Dentro de este grupo se encuentran cambios morfológicos, por lo tanto, afectan a un tejido u órgano, como es el caso de espina bífida, hidrocefalia, labio y paladar hendido, cardiopatías congénitas. (22)

- **Funcional**

Son aquellas que involucran alteraciones de la funcionalidad de diversos sistemas, como el metabólico, inmunológico, hematológico, entre otros, de tal manera que afectan procesos biológicos, tal es el caso del hipotiroidismo congénito. (22)

Características clínicas de los defectos congénitos más frecuentes según aparatos y sistemas

Defectos congénitos craneofaciales y del sistema nervioso central

Craneosinostosis: Cierre precoz de las suturas craneales, produce una restricción del crecimiento cerebral normal, afectando el desarrollo cognitivo del niño, se clasifican en craneosinostosis primaria y secundaria, las primarias se deben a un defecto propio del proceso de osificación craneal, mientras que las secundarias, si están relacionadas con alteraciones sistémicas. Las craneosinostosis de tipo primaria se subclasifican en sindrómica y no sindrómica, dependiendo de la presencia de síndromes genéticos. (23)

Labio y paladar hendidos: Malformación craneofacial congénita, causada por un error durante la fusión de los procesos faciales, este defecto tiene implicaciones tanto clínicas como estéticas que afectan el desarrollo social del niño, afecta la alimentación del neonato, disfagia, otitis, agenesia de incisivos y de piezas dentales, el tratamiento es cirugía reconstructiva. (23)



Microcefalia: Se caracteriza por un tamaño del perímetro cefálico menor a lo esperado, y se desarrolla debido al crecimiento inadecuado del cerebro durante la gestación, al momento del nacimiento no se presenta ningún síntoma, sin embargo durante el desarrollo infantil del paciente presentan epilepsia, parálisis cerebral, déficit en el aprendizaje, hipoacusia, y alteraciones visuales, para el diagnóstico se utiliza la medición del perímetro cefálico durante las primeras 24 horas de vida, tomando en cuenta la edad gestacional, el peso y la talla del neonato, generalmente es, 2 desviaciones estándar inferior del promedio. (24)

Macrocefalia: Se define como el incremento del perímetro cefálico mayor a 2 desviaciones estándar del promedio establecidos para la edad gestacional, sexo, en este tipo de malformación está condicionado por el aumento del líquido cefalorraquídeo, el volumen sanguíneo y la masa del cerebro, un crecimiento de estos elementos ocasiona un tamaño craneal mayor que clínicamente se observa como una macrocefalia. (25)

Espina bífida: Defecto del tubo neural, que ocurre durante las tres primeras semanas de gestación, y es consecuencia de un cierre incompleto de los pliegues neurales y fusión anómala de los arcos vertebrales, lo que ocasiona una protrusión de estructuras como meninges, piel, músculos o nervios, que quedan visibles al exterior. Según donde se localiza esta protrusión es posible clasificarla en espina bífida oculta, quística, raquisquisis. (26)

Anencefalia: Se caracteriza por ausencia de partes del encéfalo y cráneo, y se deriva de un cierre imperfecto del tubo neural, clínicamente el neonato nace sin partes del cráneo, cerebro y cuero cabelludo. (26)

Hidrocefalia congénita: Acumulación anormal del líquido cefalorraquídeo, este líquido se produce a nivel de los plexos coroideos, que se encuentran en los ventrículos cerebrales, si se acumula en exceso dilata los ventrículos y aumenta la presión endocraneana. Se caracteriza desde el punto de vista clínico por que el neonato tiene una macrocefalia que es el signo frecuente, a su vez existe una hipertensión intracraneal, fontanela anterior abombada y separación de las suturas craneales, convulsiones, piel del cráneo brillante y fina, e hipotonía a nivel de miembros inferiores. (26)

Holoprosencefalia: Defecto congénito, ocasionado por división incompleta del lóbulo frontal del cerebro por tanto no hay mitades derecha e izquierda del cerebro y se produce un único lóbulo cerebral. Se clasifica tomando en cuenta la gravedad y la morfología, la holoprosencefalia alobar es la forma más frecuente y es el resultado de la fusión completa de



los hemisferios cerebrales y ventrículos laterales, la semilobar, la fusión de los hemisferios es parcial, y se presenta a nivel de la región anterior del encéfalo, y la posterior se encuentra separada, y el otro tipo es la lobar es considerada la forma más leve y se caracteriza por la separación de ambos hemisferios y ventrículos laterales pero con cierto grado de fusión a nivel de la neocórtex frontal, estos pacientes con holoprosencefalia clínicamente presentan hidrocefalia, microcefalia, déficit mental, crisis epilépticas, alteraciones cardíacas. (26)

Defectos congénitos del sistema cardiovascular

Defecto del tabique auricular: Comunicación interauricular, que se caracteriza porque conecta las dos aurículas y permite el flujo entre ellas, se pueden localizar en cualquier zona del tabique, sin embargo, la más frecuente es la del foramen oval. Desde el punto de vista clínico, se manifiesta con soplo y un desdoblamiento del segundo ruido. (27)

Defecto del tabique ventricular: Comunicación interventricular Presencia de un orificio que comunica ambos ventrículos. Dependiendo de su ubicación encontramos la membranosa o perimembranosa que se encuentran cercanas a la válvula tricúspide, y las de tipo muscular que se localizan a nivel del septo muscular, esta comunicación puede ocasionar disnea, insuficiencia cardíaca y desarrollo anormal del neonato. (27)

Tetralogía de Fallot: Característicamente presenta una combinación de cuatro defectos, comunicación interventricular, cabalgamiento de la aorta, estenosis pulmonar e hipertrofia del ventrículo derecho. Clínicamente, el signo principal es cianosis, en los lactantes se desarrollan crisis hipóxicas, al examen físico encontramos soplo sistólico eyectivo a nivel del foco pulmonar. (27)

Conducto arterioso persistente: El ductus arterioso es una estructura que durante la vida fetal es indispensable para desviar el flujo sanguíneo de los vasos pulmonares hacia la aorta, sin embargo, este conducto se oblitera después del nacimiento, si este persiste se considera un defecto congénito. Dependiendo del tamaño del conducto se presentarán las manifestaciones clínicas si es de calibre moderado encontraremos signos de congestión venosa pulmonar, infecciones respiratorias a repetición y déficit en el crecimiento. (27)

Coartación de la aorta: Estrechamiento de la aorta torácica descendente, los signos en el neonato se presentan en la segunda semana posterior al nacimiento, y se caracteriza por falla cardíaca, choque cardiogénico y diferencias significativas entre la presión arterial de



miembros superiores e inferiores, en casos graves pueden ocasionar alteraciones orgánicas, tales como falla renal, enterocolitis necrosante y hasta la muerte. (27)

Defectos congénitos del sistema respiratorio

Atresia coanas: Se caracteriza por la obstrucción del orificio nasal posterior, esto es causado por la membrana buconasal imperforada y el crecimiento excesivo de la apófisis horizontal del hueso palatino, las manifestaciones clínicas dependen si la obliteración es unilateral o bilateral, siendo más frecuente la primera, el recién nacido presenta rinorrea, obstrucción nasal intermitente e incluso dificultad respiratoria, la de tipo bilateral es considerada una urgencia porque ocasiona dificultad respiratoria, cianosis y hasta muerte por asfixia. (28)

Aplasia pulmonar: Ausencia completa de pulmón y arteria pulmonar con un bronquio principal básico, clínicamente varía puede ser asintomático o presentar cuadros de neumonía a repetición, hasta crisis de dificultad respiratoria. (28)

Agnesia pulmonar: Este defecto se caracteriza por la ausencia total de pulmón, bronquio y arteria pulmonar, se clasifica en unilateral o bilateral, la primera ocasiona dificultad respiratoria leve a grave y la bilateral es completamente incompatible con la vida. (28)

Hipoplasia pulmonar: Defecto caracterizado por hipoplasia de bronquio y arteria pulmonar, clínicamente, en neonatos se observa disminución de murmullo vesicular, volumen pulmonar pequeño y dificultad respiratoria severo, que no mejora con la administración de surfactante ni soporte respiratorio mecánico, y generalmente es incompatible con la vida. (29)

Defectos congénitos del aparato digestivo

Atresia de esófago: Falta de continuidad de la luz del esófago, puede estar asociado a fístula traqueoesofágica. Los neonatos al nacimiento pueden presentar disfagia, cianosis. Se clasifican en 5 tipos de atresias, la aislada, atresia sin fístula traqueo esofágica, con fístula proximal y distal y con fístula en forma de H. (30)

Atresia duodenal: Oclusión de la luz a nivel del duodeno, generalmente los síntomas aparecen en el primer día de vida, vómitos, distensión abdominal a nivel del epigastrio, pérdida de peso, ictericia, ausencia de meconio, deshidratación. El tratamiento es quirúrgico, por vía laparoscópica. (30)

Hernia diafragmática: Defecto que se caracteriza por una debilidad y desarrollo anormal del músculo diafragmático, lo que provoca herniación a nivel de las vísceras del contenido abdominal, lo que afecta al desarrollo pulmonar, se clasifican en congénitas anteriores y



posterolaterales, el principal signo es la disnea, se presenta después del nacimiento acompañada de taquicardia y taquipnea. (30)

Onfalocele: Defecto a nivel de pared abdominal, específicamente del ónfalo, se presenta como prolapso del contenido, envuelto en una membrana avascular, compuesta por peritoneo. (30)

Gastrosquisis: Debilidad a nivel de todas las capas de la pared abdominal anterior, se presenta lateral al ónfalo, y produce herniación del contenido abdominal que, a diferencia del onfalocele, no presenta ningún tipo de envoltura. (30)

Defectos congénitos del aparato urogenital

Hipoplasia renal: Disminución del tamaño de los riñones, dos desviaciones estándar por debajo del promedio, riñón estructuralmente normal, pero con menor cantidad de cálices, y nefronas, puede ser unilateral o bilateral, si es unilateral, se observa un aumento de tamaño del riñón contralateral. (31)

Agnesia renal: Parénquima renal ausente, el mecanismo etiopatogénico que lo origina es una disrupción del desarrollo renal, la clínica es variable, la agnesia de tipo unilateral es asintomática, en la mayoría de los casos, y su diagnóstico es incidental, este defecto es compatible con la vida, sin embargo, el paciente suele presentar otras complicaciones genitourinarias asociadas, como insuficiencia renal, hipertensión y proteinuria. (31)

Hidronefrosis congénita: Dilatación de pelvis renal, puede ser uni o bilateral, clínicamente si es leve tiende a curar espontáneamente, en casos más grave obstruye el conducto urinario suele estar asociado a reflujo vesicoureteral, es detectada por ecografía prenatal, y posterior al nacimiento es necesario evaluar al neonato con el fin de descartar cualquier tipo de proceso obstructivo. (31)

Megaúreter congénito: Uréter dilatado, producto de alteración funcional o anatómica a nivel de la unión ureterovesical, ocasiona una obstrucción, cura espontáneamente, por lo que el tratamiento es conservador. (31)

Uréter ectópico: Inserción anómala del orificio ureteral, normalmente debe encontrarse a nivel del trígono vesical, cualquier implantación del uréter fuera de esta localización, se define como ectópico, clínicamente se manifiesta con incontinencia urinaria, infecciones urinarias recurrentes, reflujo vesicoureterales e hidronefrosis. (31)



Criptorquidia: Ausencia del testículo en la bolsa escrotal, por descenso incompleto del mismo, suele asociarse a hernia inguinal, o en casos más severos a carcinoma testicular, el tratamiento es quirúrgico para lograr la reubicación. (31)

Defectos congénitos de miembros superiores e inferiores

Polidactilia: Defecto congénito caracterizado por dedos supernumerarios, los dedos adicionales no poseen conexiones musculares apropiadas. (32)

Sindactilia: Alteración de la diferenciación a nivel de los dedos, por falta de separación, puede afectar partes blandas u óseas, existen cinco tipos: Tipo I: Unión del dedo medio, anular ó el segundo y tercero del pie. Tipo II: Dedo medio y anular, pero presencia del sexto dedo con el medio. Tipo III: Meñique unido con anular. Tipo IV: Todos los de la mano y/o pies. Tipo V: Igual que el tipo I, pero metacarpianos y metatarso puede fusionarse. (32)

Talipes equinovaro: Deformación en tres dimensiones del pie, retropié equino, mediopié varo y antepié aducto, etiología es multifactorial, factores genéticos, antecedentes familiares y sexo masculino. (32)

Luxación congénita de cadera: Alteración entre fémur proximal y acetábulo, se distinguen dos tipos, según el momento de aparición de la noxa, la de tipo fetal, y la de tipo embrionaria o teratológica, el primer tipo es una cadera luxada que se produce por reducción parcial de crecimiento intraútero a nivel de caderas, y es la más frecuente, el segundo tipo es una cadera luxada y la alteración es se da en el tercer mes de vida. (32)

Alteraciones cromosómicas más comunes

Trisomía 21: Cromosomopatía numérica más frecuente, existe una relación directa entre el aumento de la edad materna y la incidencia de esta. Este síndrome se puede producir por una trisomía directa o libre del cromosoma 21, lo que ocurre en la mayoría de los casos, sin embargo también puede desarrollarse por una translocación, la más común es la robertsoniana, que involucra la fusión de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21. Fenotípicamente, los neonatos con síndrome de Down, presentan hipotonía muscular, retraso mental, facie características con pliegue epicánticos, abertura palpebral, orejas de implantación baja, hipoplasia maxilar y paladar, protrusión de lengua, e incluso anomalías internas, conducto arterioso permeable, atresia o estenosis duodenal. La esperanza de vida de un neonato con Síndrome de Down, depende de la gravedad y número de las malformaciones viscerales. (33)



Trisomía 13: El 90% de los neonatos con este síndrome muere en los primeros meses de vida. Fenotípicamente, presenta múltiples defectos, labio y paladar fisurado, polidactilia, microftalmia, criptorquidia, microcefalia, pabellón auricular malformado, anomalías neurológicas, agenesia de bulbos olfatorios, de cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa, defectos cardíacos, renales, el más común riñón poliquístico. (33)

Trisomía 18: Se produce por trisomía directa por no disyunción, por translación o por mosaicismo, es un síndrome polimalformativo presentando los neonatos, a nivel craneofacial, microcefalia, fontanelas amplias, occipucio prominente, cataratas, microftalmia, labio y paladar fisurado, hernias umbilicales, en niños criptorquidia, en niñas hipertrofia de clítoris e hipoplasia de labios, malformaciones cardíacas, comunicación interventricular e interauricular, gastrointestinales, divertículo de Meckel, y renales, riñón en herradura y megaureteres. (33)

Síndrome de Turner: Monosomía del X, cariotipo 45, X0, se da por una no disyunción en la gametogénesis, fenotípicamente se encuentran defectos musculoesqueléticos, estatura baja, cuello con pliegues en forma de aleta, escoliosis, genu valgo, micrognatia, también presentan linfedema, infantilismo sexual, agenesia ovárica, infertilidad, y otras alteraciones asociadas, hipotiroidismo, estrabismo, alopecia, vitiligo. (33)

Normativa 078. Norma del Sistema de información perinatal plus y manual del sistema informático perinatal plus.

En el año 1983, el Centro latinoamericano de perinatología, salud de la mujer, y reproductiva (CLAP/SMR), implementó el SIP, con el objetivo de mejorar la calidad de atención de madres y recién nacidos. (34)

En Nicaragua, el SIP, data desde los años 90, con la introducción de Historia clínica perinatal y carnet perinatal, que fueron adaptados al país. Durante el año 2019, se introduce el SIP Plus, en todas las unidades de salud a nivel nacional. SIP Plus, hace posible que en la misma área de salud, se integren datos perinatales, neonatales, situaciones de aborto y formulario de anomalías. (34)

El SIP Plus permite el registro de anomalías congénitas en Nicaragua y que estos datos puedan ser ingresados a un sistema. El objetivo de esta normativa es llevar un seguimiento de la prevalencia de los diferentes tipos de anomalías en la población nicaragüense. (34)

El Formulario de anomalías congénitas del SIP Plus, contiene las siguientes secciones:



1. Identificación general
2. Datos de la madre
3. Antecedentes de la madre
4. Datos del bebé
5. Anomalías prenatales notificadas
6. Anomalías congénitas notificadas

Sección: Identificación general (34)

Código de identificación: Se debe anotar el número de expediente registrado en la Historia clínica perinatal. (34)

Código de establecimiento del puesto de salud: Anotar código del hospital informante.

Fuente de información: Perfil médico y área donde se reporta la anomalía. (34)

Sección: Datos de la madre

- Nombres y apellidos.
- Número de identificación.
- Domicilio.
- Ocupación.
- Fecha de nacimiento.
- Edad.
- Etnia
- Estudios.

Sección: Antecedentes de la madre

Se valorarán los siguientes acápite:

- Suplementación con micronutrientes: Averiguar si consumió ácido fólico y vitaminas.
- Familiares con anomalías (Se debe de especificar si el tipo de anomalía es la misma que la del caso actual).
- Enfermedades maternas: Enfermedades crónicas (diabetes, obesidad, hipotiroidismo, epilepsia) ó cualquier proceso infeccioso durante el embarazo.
- Antecedentes obstétricos: Embarazo múltiples, abortos, mortinatos, malformaciones congénitas, mes y año del embarazo previo, si estuvo expuesta a drogas. (34)



Sección: Datos del bebé

- Fecha de nacimiento del bebé.
- Peso al nacer.
- Sexo.
- Talla.
- Perímetro cefálico.
- Edad completa en semanas.
- Lugar.
- Condición.
- Cantidad de defectos al nacer.
- Sobrevida más de una semana.
- Egreso vivo.
- Fecha de muerte.

Sección: Anomalías prenatales notificadas

Se debe describir las anomalías presentes en el feto, anotar la patología según el CIE-10, clasificarla si es aislada o múltiple, si es sindrómica o de asociación.

Este segmento incluye todos los defectos que fueron diagnosticados en el periodo prenatal, si no fueron identificadas en este periodo de tiempo, se deberá marcar sin diagnóstico. Deberá ser llenado por el gineco obstetra tratante. (34)

Sección: Anomalías congénitas notificadas

Describir las anomalías en el recién nacido, deberá ser llenado por el pediatra o neonatólogo encargado, detallar el tipo de anomalía según la CIE-10, y se deben mencionar en orden según importancia estructural, funcional y estética. (34)



DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de estudio

Se realizó un estudio de tipo descriptivo de corte transversal analítico, retrospectivo.

Área de estudio

En un Hospital Regional de la ciudad de León, de segundo nivel de atención y de referencia para la región del occidente del país, este estudio se llevó a cabo en el servicio de pediatría de dicho hospital, este servicio cuenta con 17 pediatras entre ellos especialistas en pediatría general, cirugía pediátrica, cardiología pediátrica, gastroenterología, oftalmología, neurocirugía, otorrinolaringología, cirugía plástica, infectología, nefrología, neurología, hematooncología, reumatología, neumología, intensivistas y el área de neonatología, servicio de atención del recién nacido, alojamiento conjunto, cuidados mínimos del recién nacido, cuidados intermedios e intensivos, programa de familia canguro, genética clínica. El servicio cuenta con 52 camas censables y 18 cunas.

Período de estudio

Se llevó a cabo en el período de enero 2020- diciembre 2023.

Universo

El universo total fueron 16,256 nacidos vivos.

Muestra

Se incluyeron 117 nacidos vivos con defectos congénitos al momento del nacimiento.

Muestreo

El muestreo realizado es no probabilístico, intencional, basado en los criterios de inclusión de dicha investigación.

Criterios de inclusión

- Neonatos con defectos congénitos.
- Recién nacidos con peso mayor a 500 gr ó mayor a 22 semanas de gestación.

Criterios de exclusión

- Neonatos con nacimiento extrahospitalario.
- Neonatos sin defectos congénitos.
- Abortos (fetos con peso menor a 500 gramos ó menor de 22 semanas de gestación).
- Recién nacido fuera del período en estudio.



Fuente de información

Secundario, se utilizaron los libros de registros y expedientes clínicos de la población en estudio donde los datos clínicos de los pacientes fueron tomados, con previa autorización de la institución, y con esos datos se completó el cuestionario elaborado.

Proceso de recolección de datos

Se solicitó el permiso a la dirección del hospital para la utilización de datos una vez que el protocolo fue aprobado por la UNAN-LEÓN, luego se solicitaron todos los registros de defectos congénitos en el área de estadísticas del hospital.

Instrumento de recolección de datos

Se diseñó un cuestionario para recopilar información, que consistió en preguntas cerradas y de opción múltiple. Se realizó un cuestionario de tipo estructurado, el cual consta de 3 segmentos basado en los objetivos planteados, con un total de 40 preguntas, se utilizó lenguaje técnico.

Confiabilidad y validez del instrumento

Para la elaboración del instrumento, tomamos en cuenta algunos elementos de instrumentos validados y aceptados por el sistema de salud, como es la Ficha del SIP Plus de anomalías congénitas, usado por el sistema de salud a nivel nacional e internacional y la hoja de Historia Clínica Perinatal facilitada y utilizada por el sistema de salud de Nicaragua, se contó con la revisión y aprobación de expertos, con este instrumento se midió y comparó los resultados obtenidos con los de otros estudios, reflejando resultados similares, implicando una precisión en su medición.

Control de sesgos

Para evitar el sesgo de selección y de información, se tomaron en cuenta los criterios de selección y de restricción para la población en estudio, así mismo, se revisaron individualmente cada expediente clínico, y se realizó una valoración rigurosa de los mismos y limpieza de la base de datos.

Análisis de datos

Los cuestionarios se almacenaron y procesaron en una base de datos del programa SPSS versión 22.

Se realizaron estadísticas descriptivas básicas univariadas, calculándose medidas de tendencia central y de dispersión para las variables cuantitativas, de igual manera, se calculó



la frecuencia relativa y absoluta a las diferentes variables categóricas comprendida en los objetivos.

También se calculó la prevalencia global de los defectos congénitos. Para identificar asociación de las variables se realizó análisis bivariado a través de regresión logística lineal, con el uso de medidas paramétricas a través del modelo de Poisson, con análisis factorial, con tendencia de III tipo, se realizó un análisis de tipo robusto por variables encontrando así el valor de X^2 de Pearson (P), y RP ajustado con intervalo de confianza del 95%, excluyendo el margen de error probabilístico entre cada variable, mostrando el análisis en tablas porcentuales y gráficos.

Aspectos éticos

Anonimato

El llenado del cuestionario fue de manera anónima, por lo cual, no se tomó en cuenta el nombre del participante, ni otro dato que pueda identificarlo, también se le asignó un código/número a cada ficha manteniendo el anonimato.



Operacionalización de variables

Objetivo	Variable	Descripción operacional	Tipo de variable	Valor de la categoría
Objetivo: Caracterizar socio demográficamente a las madres de neonatos.	Edad materna	Tiempo transcurrido en años de la madre, desde su nacimiento hasta el nacimiento del recién nacido	Cuantitativa discreta	Edad de la madre en años
	Peso	Peso de la madre del recién nacido durante el primer trimestre del embarazo.	Cuantitativa continua	Peso en kg
	Talla	Altura materna durante el primer trimestre del embarazo.	Cuantitativa continua	Altura en m
	Municipio dónde reside	Municipio donde vive reside	Cualitativa nominal	Achuapa El Jicaral El Sauce La Paz Centro Larreynaga León Nagarote Quezalguaque Santa Rosa del Peñón Telica
	Área de procedencia	Zona a la que pertenece la madre	Cualitativa nominal	Urbana Rural
	Escolaridad	Nivel académico que alcanzó la madre	Cualitativa nominal	Ninguna Primaria incompleta Primaria completa Secundaria incompleta Secundaria completa Técnico Universidad
	Religión	Creencia religiosa que practica	Cualitativa nominal	Católico Evangélico Testigo de Jehová Agnóstico Ateo



	Ocupación	Trabajo que realiza para generar ingresos	Cualitativa nominal	Ama de casa Comerciante Trabajadora de la Salud Maestra Administradora Abogada Ninguno
	Estado civil	Condición social de las madres en lo referente a relación de pareja	Cualitativa nominal	Soltera Casada Unión libre Viuda
Objetivo: Describir las características clínicas de los defectos congénitos presentados por los neonatos en estudio	Sexo del recién nacido	Características fenotípicas y anatómicas que los distingue a un niño de una niña	Cualitativa nominal	Hombre Mujer
	Clasificación según edad gestacional	Categorizar al recién nacido según edad gestacional al nacimiento	Cualitativa nominal	<37 SG Pretérmino 37- 41 ^{6/7} SG A término >42 SG Postérmino
	Peso	Peso del recién nacido al momento del nacimiento	Cuantitativa continua	Peso en gramos
	Longitud	Medida en centímetros del neonato al momento del nacimiento	Cuantitativa continua	Longitud en cm
	Perímetro cefálico	Medida del perímetro de la cabeza del recién nacido	Cuantitativa continua	Perímetro cefálico en cm
	Vía de nacimiento	Vía de nacimiento del recién nacido	Cualitativa nominal	Vía vaginal Cesárea
	Puntuación APGAR al minuto	Puntuación que recibió el recién nacido al minuto de su nacimiento	Cualitativa ordinal	Puntuación numérica
	Puntuación APGAR a los cinco minutos	Puntuación que recibió el recién nacido a los 5 minutos de nacido	Cualitativa ordinal	Puntuación numérica
	Anomalías congénitas presentes en el nacimiento	Alteraciones del desarrollo embrionario o fetal, según CIE-10	Cualitativa nominal	Especificar qué tipo de anomalía presenta
	Sistema Afectado	Conjunto de órganos afectados	Cualitativa nominal	Sistema craneofacial Sistema nervioso central



				Sistema cardiovascular Sistema respiratorio Sistema gastrointestinal Sistema musculoesquelético Sistema Nefrouinario Sistema endocrino Sistema reproductor
	Clasificación del defecto congénito según gravedad	Categorización de las malformaciones congénitas según el grado de afectación	Cualitativa nominal	Mayor Menor
	Clasificación de los defectos congénitos según número	Categorización de las malformaciones congénitas según número	Cualitativa nominal	Aislada Múltiples
	Clasificación de las malformaciones según presentación clínica	Categorización de las malformaciones según clínica	Cualitativa nominal	Estructural Funcional
	Momento del diagnóstico de las anomalías congénitas	Momento en que se diagnosticó la anomalía congénita	Cualitativa nominal	Antes del nacimiento Posterior al nacimiento
	Condición de egreso del recién nacido	Motivo del retiro del paciente de hospitalización del establecimiento de salud	Cualitativa nominal	Alta Traslado Defunción Abandono
	Antecedentes personales patológicos	Enfermedad que ha padecido la paciente desde su infancia hasta ahora	Cualitativa nominal	Diabetes Hipertensión Preeclampsia Eclampsia Cardiopatías Nefropatías Otras
	Antecedentes familiares de anomalías congénitas	Familiares de los pacientes que han presentado malformaciones congénitas	Cualitativa nominal	Si (en caso de que su respuesta sea positiva, especificar tipo) No



Objetivo: Identificar los factores maternos asociados al desarrollo de defectos congénitos en los neonatos.	Controles prenatales	Número de asistencias y entrevista en el centro de salud, vigilando la evolución del embarazo.	Cualitativa ordinal	Número de controles prenatales
	Gestas previas	Números de veces que ha estado embarazada	Cualitativa ordinal	Número de gestas previas
	Partos	Números de embarazos que terminaron por vía vaginal	Cualitativa ordinal	Número de partos
	Abortos	Cantidad de embarazos que terminaron antes de la 22 SG y peso menor de 500g	Cualitativa ordinal	Número de abortos
	Cesárea	Números de embarazos que finalizaron transabdominal quirúrgicamente	Cualitativa ordinal	Número de cesáreas
	Ingesta de ácido fólico	Consumió ácido fólico durante su embarazo	Cualitativa nominal	Sí No
	Enfermedades infecciosas durante el embarazo	Presentó alguna enfermedad infecciosa durante el embarazo	Cualitativa nominal	Sí (Especificar la enfermedad) No
	Consumo de alcohol	Ingesta de bebidas alcohólicas durante el embarazo	Cualitativa nominal	Sí No
	Consumo de tabaco	Fumo cigarrillos durante el embarazo	Cualitativa nominal	Sí No
	Consumo de drogas	Consumió algún tipo de droga durante el embarazo	Cualitativa nominal	Sí No
	Ingesta de fármaco teratogénico	Consumió algún fármaco considerado como teratogénico	Cualitativa nominal	Sí (Especifique) No
	Exposición a radiación/química durante el embarazo	Estuvo expuesta a radiación o sustancias químicas durante el embarazo	Cualitativa nominal	Sí No
Violencia intrafamiliar durante el embarazo	Recibió agresión física, psicológica o sexual por algún miembro de su familia	Cualitativa nominal	Sí No	



RESULTADOS

El estudio utilizó los datos registrados en el área estadística de un hospital, en el que se incluyó un total de 117 pacientes ingresados en el servicio de neonatología, que cumplieron con los criterios de inclusión previamente mencionados.

La edad promedio de las madres de los neonatos en estudio fue de 27.2 años, siendo el grupo etario más frecuente el <22 años con 28.2%, el 59.8% procedían del área rural, el 25.6% no habían completado la primaria. De acuerdo, a la religión el 53.8% de las madres profesaban el catolicismo, y 74 de ellas (63.2%) se encontraban en unión libre. (Tabla 1)

Tabla 1. Características sociodemográficas de las madres de los neonatos en estudio (N=117)

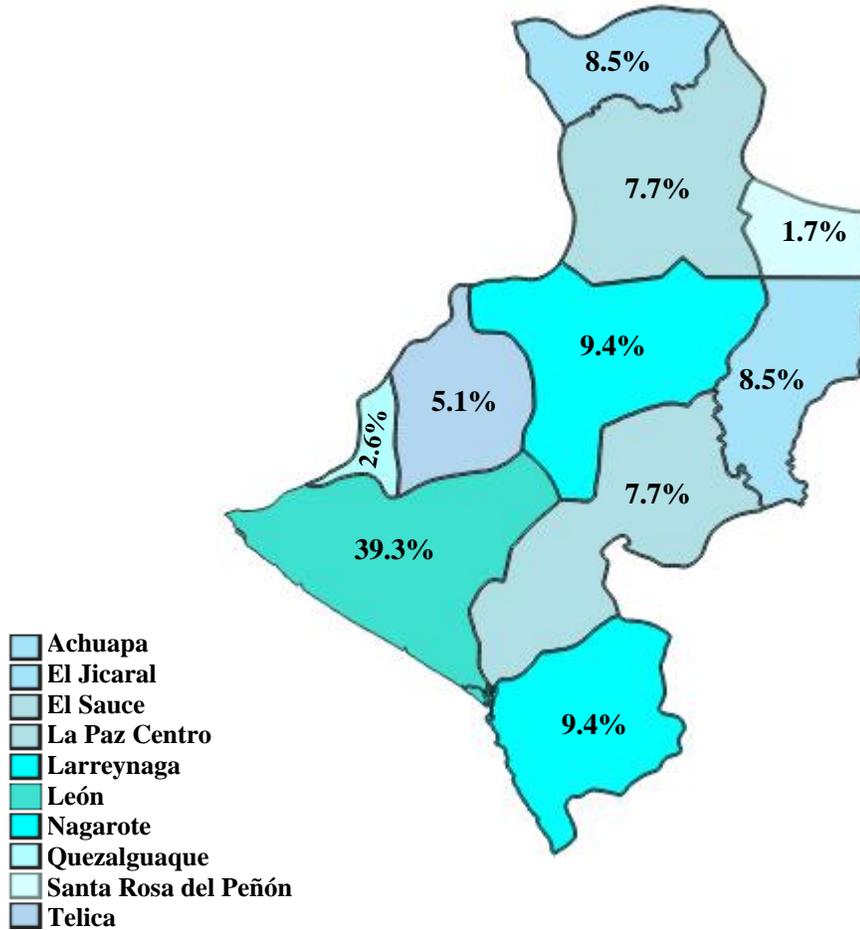
		Población general (N=117)	
Edad materna		Media	Desviación estándar
Min: 15 Max: 45		27.2	±7
Datos sociodemográficos		Frecuencia	%
Grupos etarios	< 22	33	28.2
	22-27	29	24.8
	28-33	32	27.4
	>33	23	19.7
Área de procedencia	Urbana	47	40.2
	Rural	70	59.8
Escolaridad	Ninguna	2	1.7
	Primaria Incompleta	30	25.6
	Primaria Completa	16	13.7
	Secundaria Incompleta	21	17.9
	Secundaria Completa	27	23.1
	Técnico	10	8.5
	Universidad	11	9.4
Religión	Católico	63	53.8
	Evangélico	41	35.0
	Testigo de Jehová	3	2.6
	Agnóstico	4	3.4
	Ateo	6	5.1
Estado civil	Soltera	12	10.3
	Casada	31	26.5
	Unión Libre	74	63.2

Fuente: Expediente clínico



En cuanto a la procedencia según los municipios del departamento de León, el 39.3% pertenecían al municipio de León, seguido de Larreynaga y Nagarote con un 9.4%, respectivamente. (Gráfico 1)

Gráfico 1. Mapa de procedencia de las madres de los neonatos con defectos congénitos en los municipios del departamento de León (N=117)



Fuente: Expediente clínico

La ocupación más frecuente de las madres de los neonatos fue ama de casa con 71.8%, seguido de comerciante con 17.9%, y 3.4% de ellas eran administradoras. (Gráfico 2)



Gráfico 2. Ocupaciones de las madres de los neonatos en estudio (N=117)



Fuente: Expediente clínico

Al establecer la prevalencia, se observó una prevalencia global de 72 neonatos con defectos congénitos por cada 10,000 nacidos vivos en el período del año 2020-2023. (Tabla 2)

Tabla 2. Prevalencia de defectos congénitos en neonatos en el período 2020-2023.

Prevalencia global	Neonatos con defectos congénitos	Nacidos vivos	Prevalencia por 10 ⁿ
	117	16,256	71.9

Fuente: Expediente clínico.

De acuerdo con las características clínicas de los neonatos en el momento del nacimiento, se encontró una mayor frecuencia de nacimiento de hombres con un 61.5%, el 84.6% fueron recién nacidos a término, un 62% nació por vía vaginal, en relación con el APGAR al minuto se encontró que el 94.9% tuvieron buena vitalidad, y el 100% de ellos tuvieron buena vitalidad al evaluar el APGAR a los 5 minutos. (Tabla 3)


Tabla 3. Características clínicas al nacimiento de los neonatos en estudio (N=117)

		Frecuencia	%
Sexo del recién nacido	Hombre	72	61.5
	Mujer	44	37.6
	Indefinido	1	0.9
Clasificación según edad Gestacional	<37 SG Pretérmino	18	15.4
	37- 41 6/7 SG A término	99	84.6
Vía de nacimiento del neonato	Vía Vaginal	62	53.0
	Cesárea	55	47.0
APGAR al minuto	Asfixia	6	5.1
	Buena vitalidad	111	94.9
	Buena Vitalidad	117	100

Fuente: Expediente clínico

Se evidenció que la media de peso, longitud y perímetro cefálico en la población en estudio fue de 2,944 gramos, 49.5 centímetros, y 33.6 centímetros, respectivamente. (Tabla 4)

Tabla 4. Medidas antropométricas de los neonatos en estudio (N=117)

Medidas antropométricas	Media	Desviación estándar
Peso en gramos	2,944 gr	±533
Longitud en cm	49.5 cm	±3.4
Perímetro cefálico del neonato	33.6 cm	±2.1

Fuente: Expediente clínico

En cuanto a la clasificación de los defectos congénitos, se encontró que según la gravedad el 82.9% eran de tipo mayor, de acuerdo con el número el 72.6% fueron aislada, y el 84.6% eran de tipo estructural con relación a su presentación clínica. (Tabla 5)

Tabla 5. Clasificaciones de los defectos congénitos (N=117)

		Frecuencia	%
Según la gravedad	Mayor	97	82.9
	Menor	20	17.1
Total		117	100
De acuerdo al número	Aislada	85	72.6
	Múltiple	32	27.4

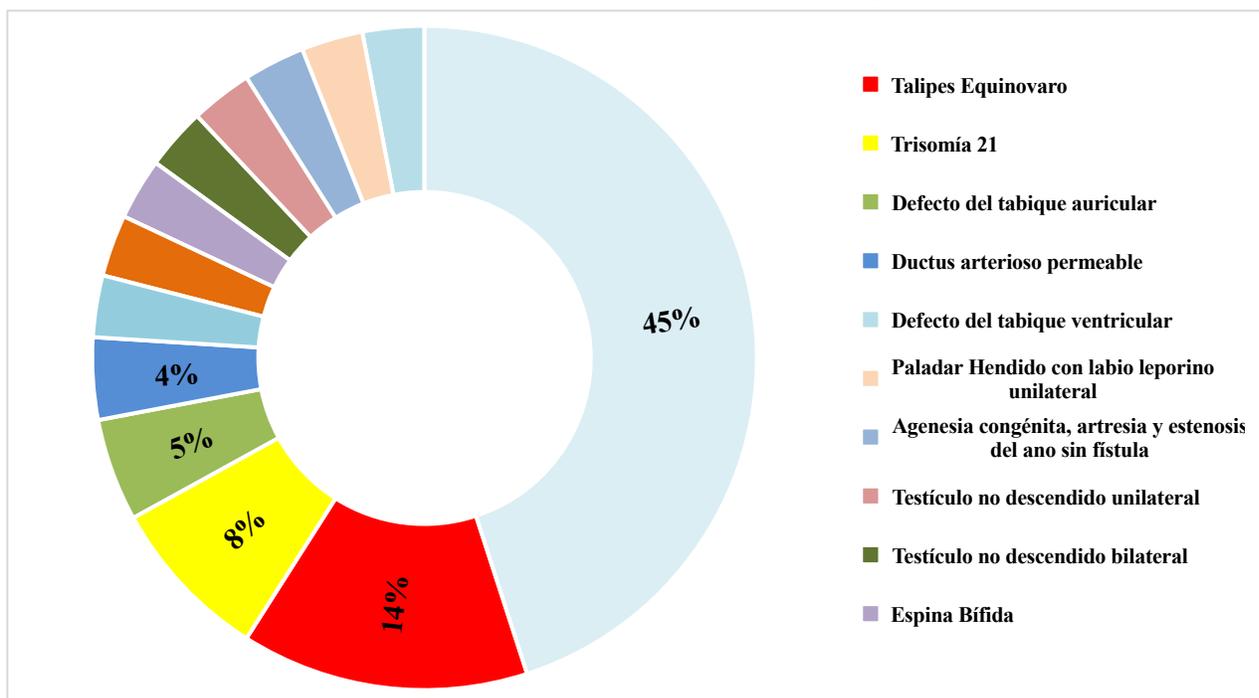


Total		117	100
Según la presentación clínica	Estructural	99	84.6
	Funcional	18	15.4
Total		117	100

Fuente: Expediente clínico

Al analizar la frecuencia de los defectos congénitos, se demostró que el defecto que prevaleció fue el Talipes Equinovaro con 14%, seguido de trisomía 21 con un 8%, y defecto del tabique auricular con un 5%. (Gráfico 3)

Gráfico 3. Frecuencia de los defectos congénitos.

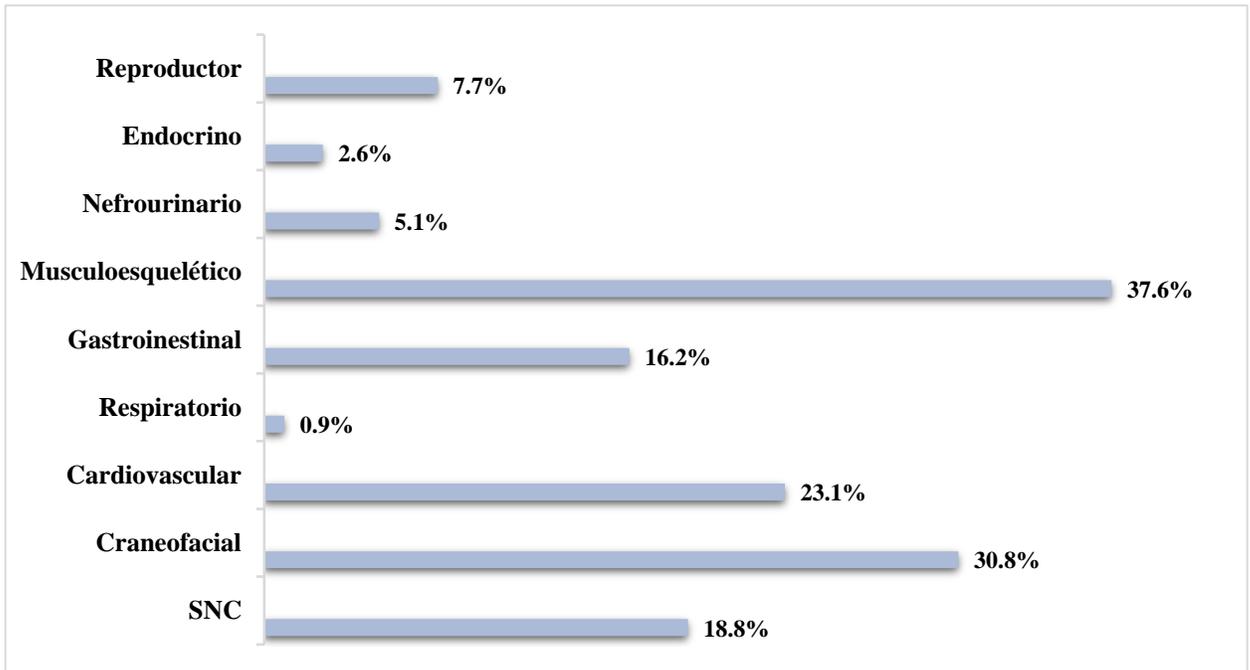


Fuente: Expediente clínico

Se constató que el sistema más afectado fue el sistema musculoesquelético con 37.6%, seguido del sistema craneofacial y cardiovascular con una frecuencia de 30.80% y 23.1%, respectivamente. (Gráfico 4)



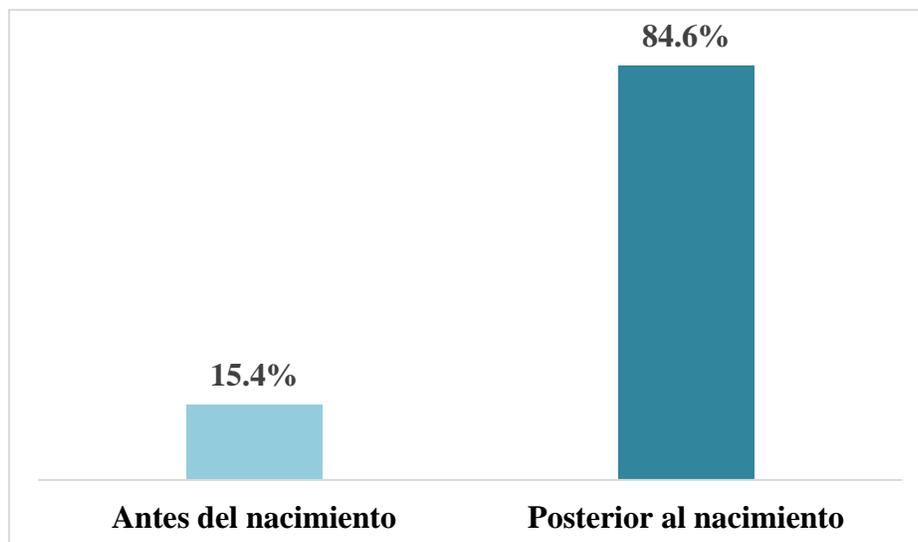
Gráfico 4. Frecuencia de los defectos congénitos según sistemas en neonatos.



Fuente: Expediente clínico

El 84.6% de los defectos congénitos fueron diagnosticados posterior al nacimiento del recién nacido. (Gráfico 5)

Gráfico 5. Momento del diagnóstico de los defectos congénitos. (N=117)

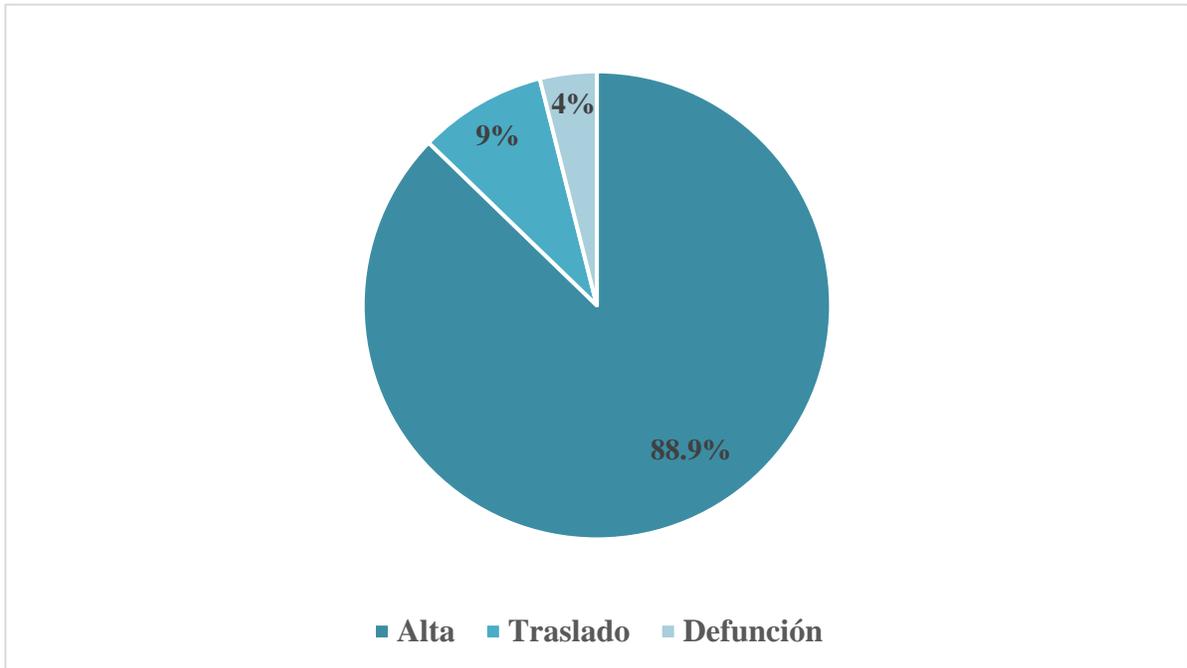


Fuente: Expediente clínico



El 88.9% de los egresos de la población en estudio fue de alta, seguido de traslado a un hospital de mayor resolución con un 9%. (Gráfico 6)

Gráfico 6. Condición de egreso de los neonatos con defectos congénitos. (N=117)



Fuente: Expediente clínico

Al examinar los antecedentes personales de las madres, se reflejó que el 88% no tenían antecedentes de anomalías congénitas, la mayoría no consumía alcohol (93.2%), el 100% de ellas no habían consumido drogas, y el 91.5% no consumían tabaco. El 81.2% y el 72.6% no presentaban antecedentes de diabetes e hipertensión arterial, respectivamente. (Tabla 6)



Tabla 6. Antecedentes personales de las madres en estudio. (N=117)

	Frecuencia	%
Estado nutricional		
Bajo peso	5	4.3
Peso normal	49	41.9
Sobrepeso	42	35.9
Obesidad	21	17.9
Antecedentes familiares de anomalías congénitas		
Sí	14	12
No	103	88
Consumo de alcohol		
Sí	8	6.8
No	109	93.2
Consumo de drogas		
Sí	0	0
No	117	100
Consumo de tabaco		
Sí	10	8.5
No	107	91.5
Antecedentes de Diabetes		
Sí	22	18.8
No	95	81.2
Antecedentes de Hipertensión Arterial		
Sí	32	27.4
No	85	72.6

Fuente: Expediente clínico

Con referencia a los antecedentes ginecoobstétricos de las madres, el 94% tuvieron >3 controles prenatales, el 28.2% tuvieron 2 embarazos anteriormente, el 48.7% no habían tenido partos anteriormente, de igual manera, el 78.6% no habían presentado aborto anteriormente, y el 82% de ellas no habían tenido cesárea anteriormente. Según la ingesta de ácido fólico durante la gestación el 92.3% lo consumió, el 97.4% y el 79.5% no consumieron fármacos teratogénicos y no presentaron enfermedades infecciosas durante el embarazo, respectivamente. (Tabla 7)

**Tabla 7. Antecedentes ginecoobstétricos de las madres de los neonatos. (N=117)**

	Frecuencia	%
Controles prenatales		
1	1	0.9
2	6	5.1
>3	110	94
Gestas previas		
0	32	27.4
1	37	31.6
2	33	28.2
>3	15	12.8
Partos		
0	57	48.7
1	28	23.9
2	25	21.4
>3	7	6
Abortos		
0	92	78.6
1	21	17.9
2	4	3.4
Cesáreas		
0	96	82.1
1	18	15.4
2	3	2.6
Ingesta de ácido fólico durante la gestación		
Sí	108	92.3
No	9	7.7
Ingesta de fármaco teratogénico		
Sí	3	2.6
No	114	97.4
Enfermedades infecciosas durante el embarazo		
Sí	24	20.5
No	93	79.5

Fuente: Expediente clínico

Al establecer la relación entre los factores maternos asociados al desarrollo de defectos congénitos mayores, clasificados según su gravedad de afectación y repercusiones para la vida del paciente, se encontró el consumo de fármacos teratogénicos [RP=1.216 (IC95%; 1.046-1.414)] más probabilidades de desarrollar defectos congénitos mayores, en cuanto al antecedente de preeclampsia [RP=0.544 (IC95%; 0.456-0.649)], encontrándose asociaciones estadísticamente significativas (Tabla 8). Se analizó el riesgo de desarrollar



malformaciones múltiples, encontrando que la obesidad presentó [RP=1.152 (IC95%; 1.044-1.272)], antecedentes personales de nefropatía evidencian un [RP=1.310 (IC95%; 1.063-1.613)], además la preeclampsia [RP=0.696 (IC95%; 0.579-0.836)], siendo estas asociaciones estadísticamente significativas (Tabla 9). En la relación causal de la presencia de malformaciones estructurales se encontró a los antecedentes de nefropatía [RP=1.357 (IC95%; 1.057-1.741)] y el consumo de fármacos teratogénicos [RP=1.190 (IC95%; 1.044-1.356)], siendo ambas estadísticamente significativas (Tabla 10).

Tabla 8. Factores maternos asociados a defectos congénitos mayores.

Factores maternos	P	RP	IC 95%	
			Inferior	Superior
Menores de 20 años	0,904	0,990	0,847	1,158
Mayores de 35 años	0,239	1,123	0,925	1,364
Procedencia Urbana	0,899	0,993	0,892	1,105
Obesidad	0,061	1,125	0,995	1,271
Multigesta	0,672	0,961	0,798	1,156
Sexo Masculino del neonato	0,881	1,008	0,904	1,125
Antecedentes				
Diabetes Mellitus	0,769	1,028	0,854	1,239
HTA	0,858	1,013	0,882	1,163
Preeclampsia	0,000	0,544	0,456	0,649
Nefropatías	0,484	1,097	0,846	1,423
Familiares con anomalías congénitas	0,177	0,873	0,717	1,063
Ingesta de ácido fólico	0,153	0,924	0,828	1,030
Enfermedades infecciosas durante el embarazo	0,373	0,936	0,808	1,083
Consumo del alcohol	0,506	1,072	0,874	1,314
Consumo de tabaco	0,501	1,064	0,888	1,274
Ingesta de fármaco teratogénico	0,011	1,216	1,046	1,414
Inasistencia a APN	0,113	1,114	0,975	1,274

Fuente: Expediente clínico


Tabla 9. Factores maternos asociados a defectos congénitos múltiples.

Factores maternos	P	RP	IC 95%	
			Inferior	Superior
Menores de 20 años	0,183	1,095	0,958	1,250
Mayores de 35 años	0,492	0,946	0,807	1,109
Obesidad	0,005	1,152	1,044	1,272
Multigesta	0,675	1,031	0,893	1,190
Sexo masculino del neonato	0,217	1,065	0,964	1,177
Antecedentes				
Diabetes	0,682	1,030	0,895	1,185
Hipertensión Arterial	0,084	1,116	0,985	1,263
Pre-eclampsia	0,000	0,696	0,579	0,836
Nefropatías	0,011	1,310	1,063	1,613
Familiares con anomalías congénitas	0,181	0,904	0,780	1,048
Enfermades infecciosas	0,294	1,060	0,951	1,181
Consumo de tabaco	0,217	0,924	0,814	1,048
Ingesta de fármaco Teratogénico	0,547	1,086	0,831	1,418
Inasistencia a APN	0,388	0,911	0,736	1,126

Fuente: Expediente clínico



Tabla 10. Factores maternos asociados a defectos congénitos estructurales.

Factores maternos	P	RP	IC 95%	
			Inferior	Superior
Menores de 20 años	0,912	1,009	0,859	1,185
Mayores de 35 años	0,108	1,149	0,970	1,361
Obesidad	0,111	0,901	0,792	1,024
Multigesta	0,282	0,916	0,782	1,074
Procedencia urbana	0,151	0,902	0,783	1,039
Sexo masculino del neonato	0,788	0,983	0,868	1,113
Antecedentes				
Diabetes	0,544	1,067	0,866	1,314
HTA	0,206	0,895	0,755	1,063
Pre-eclampsia	0,063	1,228	0,989	1,525
Nefropatías	0,017	1,357	1,057	1,741
Familiares con anomalías congénitas	0,997	1,000	0,760	1,317
Ingesta de ácido fólico	0,534	0,956	0,830	1,101
Enfermedades Infecciosas	0,658	1,036	0,886	1,212
Consumo de alcohol	0,110	0,810	0,625	1,049
Consumo de tabaco	0,769	0,963	0,747	1,241
Ingesta de fármaco teratogénico	0,009	1,190	1,044	1,356
Inasistencia a APN	0,553	0,913	0,677	1,233

Fuente: Expediente clínico



DISCUSIÓN

Se realizó un estudio descriptivo, determinando los principales factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos, se incluyó un total de 117 casos de defectos congénitos en neonatos, presentados en nacidos vivos en el periodo de enero del 2020 a diciembre 2023. Respecto a las características sociodemográficas de las madres de los investigados, se observó una edad mínima al momento del parto de 15 años y una máxima de 45, con una media de 27.25 años, el grupo etario materno más predominante fueron < 22, evidenciando que la presencia de edades extremas aumentan el riesgo de alteraciones durante el embarazo y el parto, este hallazgo podría estar relacionado con el incremento de embarazos adolescentes en Nicaragua (35), en contraste con los reportes de la OMS donde se evidencia que la edad materna avanzada es un factor de riesgo para el desarrollo de defectos congénitos aumentando las sospechas en otras causa probables de la malformación congénita. (2)

De igual manera, se reportó que el 59.8% de las madres procedían del área rural, el nivel de escolaridad de la mayoría de las madres fue primaria incompleta, datos que coinciden con lo reportado por Soto en su estudio realizado en León (10), pero el área de procedencia difiere con los datos reportados por la OPS, en donde se registró un predominio de 91% en el desarrollo de anomalías congénitas en madres de procedencia urbana. (36)

La mayoría de las madres en estudio procedían del municipio de León, eran amas de casa, y practicaban la religión católica, estos hallazgos son similares a lo reportado por Soto, donde ama de casa como ocupación y su procedencia están relacionados en su mayor porcentaje. (10)

En relación con las características clínicas de los neonatos, el 61.5% eran hombres, en cuanto a la edad gestacional la mayoría nacieron a término, y en un 53% nació por vía vaginal, este patrón de malformaciones congénitas también ha sido reportado por López en su estudio de Incidencia de malformaciones congénitas en México, donde evidenció que en un 55% los hombres fueron quienes desarrollaron mayor número de malformaciones. (6)

Se determinó que la prevalencia global es de 72 neonatos con defectos congénitos por cada 10,000 nacidos vivos en el período comprendido del año 2020-2023, siendo esta cifra similar a un estudio elaborado por Velásquez y Zeledón dónde se determinó una prevalencia global de 14 por cada 1,000 nacidos vivos en el período comprendido de enero 2015- diciembre 2019. (37)



Según la clasificación de los defectos congénitos el 82.9% de los neonatos presentaban un defecto congénito mayor, el 72% fueron anomalías aisladas y de acuerdo con la presentación clínica el 84.9% eran defectos estructurales, datos similares a los encontrados por Soto demostrando que el 51% de los defectos eran mayores, y en un 54% fueron defectos aislados, esto ocasiona un impacto negativo en la vida de los neonatos y un aumento en la tasa de mortalidad de estos. (10)

Las malformaciones congénitas reportadas en orden de frecuencia fueron Talipes Equinovaro en un 14%, Trisomía 21 en un 8% y defectos del tabique auricular en un 5%, en contraste con el estudio realizado por López en México donde el principal defecto reportado fue Labio y paladar fisurado, seguido por Mielomeningocele, sin embargo, coincide que la principal anomalía cromosómica encontrada fue Trisomía 21. (6)

Los principales sistemas afectados fueron el musculoesquelético con 37.6%, seguido del craneofacial y cardiovascular, con 30.8% y 23.1%, respectivamente, lo que coincide en el orden de frecuencia con lo reportado por Aldaw, en un estudio realizado en Managua, Nicaragua (9), la prevalencia interna en base a la clasificación de los sistemas afectados de los participantes en el estudio difiere a lo referido por la OMS planteando que los sistemas más afectados son el cardiovascular, y defectos del tubo neural. (2)

Con respecto a los antecedentes personales de las madres, el 12% presentó un antecedente familiar de anomalía congénitas lo que según la literatura evidencia que los defectos congénitos pueden ocurrir por factores genéticos, una mutación en un gen altera la secuencia de ADN afectando de esta manera los procesos biológicos esenciales durante el desarrollo fetal, pudiendo ocurrir mutaciones puntuales en un solo gen o bien reordenamientos cromosómicos, por otra parte muchas anomalías congénitas siguen los patrones de la herencia mendeliana, así sea autosómica dominante o recesiva, lo que explica porque los antecedentes familiares juegan un papel importante en el desarrollo de los defectos, datos que son respaldados con lo reportado por Gómez y colaboradores, donde indicó que los antecedentes familiares de anomalías congénitas aumentaba 4 veces más el riesgo de desarrollo de defectos congénitos en generaciones futuras (38), en cuanto a hábitos tóxicos el 6.8% de las madres consumió alcohol durante la gestación y el 8.5% consumió tabaco datos que coinciden con lo reportado en Cuba por Solís donde evidenció que el consumo de alcohol y tabaco triplicaba el riesgo del desarrollo de defectos congénitos (7), siendo



fundamentado por la literatura científica donde se ha postulado que el etanol y su metabolito acetaldehído pueden alterar el desarrollo del feto mediante interrupción de la diferenciación celular y el crecimiento, alteración del ADN, síntesis de proteína y la inhibición de la migración celular (39), de igual forma, se ha afirmado que el consumo del tabaco durante la gestación está relacionado con el desarrollo de los defectos congénitos, debido a que el monóxido de carbono, contenido en el tabaco, tiene una gran afinidad a la hemoglobina, aumentando los niveles de carboxihemoglobina en las arterias umbilicales, inhibiendo el suministro de oxígeno a las células y causando hipoxia fetal, así mismo, el monóxido tiene afinidad con otras moléculas biológicas que se unen al oxígeno tales como la mioglobina, citocromo P450, citocromo c oxidasa (COX), o el complejo mitocondrial IV, la disfunción endotelial debido a la inhibición de la COX mediada por monóxido de carbono aumenta el número de apoptosis. (40)

El 18.9% afirmaron presentar Diabetes mellitus, y el 27.4% Hipertensión arterial, la relación entre estas patologías ha sido descrita por Soto (10), para quien el síndrome metabólico que precede a la DM y la HTA está relacionado con la presencia de los defectos congénitos por daño a nivel del ADN, siendo más susceptible la aparición de estos defectos entre la cuarta y la octava semana de gestación. (41) (17)

En cuanto a los antecedentes gineco obstétricos se reportó que al 97% de las madres se le realizaron más de 3 controles prenatales, y que el 92.3% de ellas manifestaron haber tomado ácido fólico durante su gestación, estos hallazgos puede ser respaldados por las medidas adaptadas por el sistema de salud en La normativa 011 del Minsa Nicaragua, Manual de protocolos para atención al embarazo parto y puerperio, donde se debe informar y capacitar a las involucradas, instruyéndolos sobre la importancia de sus visitas al primer nivel de atención hospitalaria (4), así como, el cumplimiento en la ingesta de ácido fólico, dónde estudios han argumentado, que la ingesta de ácido fólico funciona como un factor protector, siendo la necesidad en una gestante de 400 mcg al día, previniendo la ocurrencia de defectos del tubo neural principalmente. (42)

Un dato importante a resaltar es que 3 de cada 10 mujeres tuvieron un parto con malformaciones congénitas en su primer embarazo, este dato llama la atención por dos situaciones, la primera el impacto en la salud mental y familiar de las madres y segundo que podría condicionar en prácticas inadecuadas de estimulación temprana y estilos de crianza,



debido a la ausencia de un referente comparativo sobre el desarrollo y actividades del niño, generando una posible recesión de su desarrollo físico y psicomotor.

Aquellas madres que tomaron fármaco teratogénico durante el embarazo tienen 1.21 más probabilidad de presentar neonatos con defectos congénitos mayores según el grado de afectación, y según la presentación clínica tienen 1.19 veces más probabilidad de presentar neonatos con defectos estructurales con respecto a aquellas que no lo consumieron siendo estadísticamente significativa, los estudios más recientes muestran que los fármacos teratogénicos modifican la morfogénesis normal en el feto, alterando el material hereditario, esto depende de la dosis, compuestos químicos, y período de gestación, la teratogenicidad embrio-fetal inducida por agentes químicos es identificada a través de características fenotípicas comunes. (43)

Las madres que presentaron obesidad tuvieron 1.152 más probabilidad de presentar defectos congénitos múltiples, eso puede ser debido a que la obesidad ocasiona un desequilibrio entre la producción de radicales libres y antioxidantes dando como resultado estrés oxidativo, alterando las células embrionarias, ocasionando anomalías congénitas en múltiples sistemas. (44)

De igual forma, se demostró que aquellas madres que presentaron antecedentes de nefropatías tienen 1.357 más probabilidad de presentar defectos congénitos estructurales, esto es debido a que las nefropatías interfieren en la regulación del metabolismo, disminuyendo la capacidad de eliminar desechos y electrolitos, sin embargo, sigue sin conocerse con exactitud la relación de nefropatías con los defectos congénitos, aunque se piensa que están involucrados mecanismos genéticos ocasionando defectos estructurales, en su mayoría defectos del sistema musculoesquelético y del sistema nervioso central. (45)

Se debe señalar que en esta investigación la preeclampsia presentó significancia estadística para aquellos neonatos con defectos congénitos mayores y múltiples, en contra posición a los referentes teóricos Auger y colaboradores, donde reportaron que la preeclampsia es un factor de riesgo para el desarrollo de defectos congénitos cardíacos (46), esto probablemente es debido a que las madres con antecedentes de preeclampsia son atendidas como paciente de alto riesgo, siendo una prioridad para el sistema de salud, brindándole mayor número de atenciones y mayor asistencia a sus controles prenatales, generando así una disminución en el impacto de las malformaciones congénitas, siendo un resultado positivo de la vigilancia



continua realizada por los profesionales de la salud, a pesar de que esto no signifique la ausencia de malformaciones congénitas.

Cabe señalar que durante el presente estudio hubo limitaciones en la identificación de los defectos congénitos con la codificación internacional de las malformaciones congénitas (CIE-10), por otro lado, no se encontraron datos como el tiempo de inicio de la ingesta de ácido fólico, que es un factor principal para el desarrollo de defectos del tubo neural, así mismo tampoco se encontraron registros de la cantidad o tiempo de consumo de sustancias tóxicas durante la gestación.



CONCLUSIONES

1. La edad media de las madres fue de 27 años, presentando márgenes de edades desde los 15 hasta los 45 años, estas mujeres son de procedencia urbana y con ocupación ama de casa.
2. La prevalencia de malformación congénitas para el periodo enero 2020 a diciembre 2023 fue de 71.9 por cada 10,000 nacidos vivos.
3. En cuanto a los nacimientos con malformaciones congénitas prevaleció el sexo hombre, con una edad gestacional a término, la vía vaginal fue la principal forma de nacimiento y solo 5% presento asfixia moderada al minuto 1 de vida.
4. La malformación más frecuente fue Talipes equino varo, seguido de trisomía 21. En cuanto al sistema corporal más afectado fue el sistema musculoesquelético con 4 de cada 10 casos. 8 de cada 10 niños presentaron malformaciones mayores, siendo la mayoría de estas aisladas y estructurales.
5. En cuanto a los factores maternos 1 de cada 10 mujeres presentó antecedentes de malformaciones congénitas, consumo de alcohol y de tabaco y 3 de cada 10 presentaron diabetes mellitus e hipertensión arterial.
6. Los factores de riesgo maternos para el desarrollo de malformaciones congénitas mayores, múltiples y estructurales en esta población fueron obesidad, nefropatía y consumo de fármacos teratogénicos aumentando hasta 1.35 veces la probabilidad de presentar el fenómeno, se debe destacar que el antecedente de preeclampsia resulto con significancia estadística para el desarrollo de malformaciones mayores y múltiples por la captación y seguimiento temprano del sistema de salud.



RECOMENDACIONES

- Brindar información continua a las mujeres gestantes durante sus controles prenatales, acerca de los efectos teratogénicos que ocasionan el consumo de sustancias tóxicas como el alcohol y el tabaco, de tal manera, que es necesario realizar charlas individualizadas durante sus controles de la abstinencia de estas sustancias y el riesgo que conllevan.
- Educar a las mujeres en edad fértil sobre la importancia de la ingesta de ácido fólico, para el desarrollo normal de los recién nacidos.
- Promover el estilo de vida saludable tanto en el aspecto físico como social, manteniendo una dieta balanceada, realizando ejercicio físico regular y evitando hábitos tóxicos.
- Impulsar a futuros investigadores a realizar estudios sobre defectos congénitos, teniendo a este como una premisa, para poder profundizar en este tema que es de suma importancia para el sistema de salud.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Batista-Almaguer CR, Martínez Pérez JR, Fernández Y, Castillo Guerrero. Factores de riesgo materno asociados a los defectos congénitos mayores, Puerto Padre 2018-2020. Artículo científico. Cuba: Universidad ciencia médicas de Las Tunas , Pediatría.ISSN 1029-3027.
2. Organización Mundial de la Salud (OMS). Trastornos congénitos. 27 de Febrero del 2023.
3. Ramos Fuentes F, Faci Alcalde E, González de Agüero Laborda R, Casado Pellejero J. Estudio epidemiológico de defectos congénitos en un área poblacional de Zaragoza España. Artículo científico. Zaragoza: Hospital Clínico Univeristario Lozano Blesa, Zaragoza, Pediatría.
4. Normativa 001 Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas. Artículo científico. Managua:, Pediatría.
5. Zhang Y, Zhang W, Xu H, Lu K. Aspectos epidemiológicos, tamizaje prenatal y diagnósticos de cardiopatías congénitas en Beijing. , Medicina Cardiovascular, 2021.
6. López Tamanja N, Reyes Berlanga M, Ríos Ibarra L, Gómez Díaz G, Reyes Hernández M, Santamaría Arza C, et al. Incidencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Zona, de Irapuato Guanajato, México. Artículo de revista científica. Guanajato: Hospital General de Zona con Medicina Familiar No 2 Irapuato Guanajato, De Pediatría, 2019.
7. Santos Solís M, Vásquez Martínez R, Torres González , Torres Vásquez G, Aguiar Santos D, Hernández Monzón H. Factores de riesgos relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. Artículo de revista científica. Cienfuegos: Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Pediatría, 2016.ISSN 1727-897X.
8. Garcia IMC. Perfil Epidemiológico Materno y Correlación ecográfica-clínica ante casos de malformaciones congénitas neonatales en el hospital nacional de mujer en el período de enero a diciembre 2015. Infome final de tesis de graduación. San Salvador: Universidad de el Salvador, Ginecología y Obstetricia, 2018.



-
9. Aldaw Davies J. Principales factores materno fetales asociado a malformaciones congénitas en recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán, Managua Octubre 2015-Septiembre 2016. Trabajo monográfico para optar al título médico y cirujano general. Managua: UNAN-MANAGUA, Pediatría, 2015.
 10. Soto Jarquín G. Comportamiento clínico y epidemiológico de los pacientes con anomalías congénitas ingresados a los servicios de neonatología del Hospital Escuela Óscar Danilo Rosales Argüello, en el período de enero 2019 a diciembre 2020. Tesis monográfica para optar al título de especialista en pediatría. León: UNAN-León, Pediatría, 2022.
 11. Pastora D, Marcial M. Factores de riesgo maternos y defectos de tubo neural en la descendencia, en dos hospitales de Nicaragua, 2016-2020. Un estudio de casos y controles. UNIVERSITAS.
 12. Ramírez CPR. Factores de riesgos asociados a defectos congénitos en el Hospital Escuela Óscar Danilo Rosales Argüello en el período comprendido de marzo 2018 a diciembre 2019. Tesis para optar al título de especialista en Pediatría. León: UNAN-LEÓN, Pediatría, 2020.
 13. Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas. Artículo de revista científica. Managua: Ministerio de Salud, Pediatría, 2008.
 14. Navarrete Hernández E, Canún Serrano S, Valdés Hernández J, Reyes Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento México, 2008-2013. artículo de revista científica. Ciudad de México: Hospital General Dr. Manuel Gea González, Gineco-Obstetricia.ISSN 1665-1146.
 15. Organización Mundial de la Salud (OMS). Defectos congénitos. 63.^a ASAMBLEA MUNDIAL DE LA SALUD..
 16. Organización Mundial de la Salud (OMS). Factores asociados al desarrollo de los defectos congénitos. Nota descriptiva. , 2023.
 17. Hernández Ugalde F, Martínez Leyva G, Blanco Pereira M, Martín Pastrana , Naranjo Lima , Álvarez Cuyac. Efectos Embriofetales de la diabetes mellitus una visión preventiva. Artículo científico. Matanza: Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas, Matanzas, Cuba, Ciencia biomédica.
-



-
18. Turpenny P, Ellard S. EMERY ELLEMENTOS DE GENETICA MEDICA. En. Barcelona: Iseiver España; 2018. p. 246.
 19. Frías M. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Madrid, España:, Departamento de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense. 2010.
 20. Aviña Fierro J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. , Revista Mexicana de Pediatría. 2008.
 21. PROGRAMA NACIONAL DE PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS. Registro y Vigilancia de los Defectos congénito de Paraguay. Manual Operativo. Asunción, Paraguay:, 2019.
 22. García H. Malformaciones congénitas mayores: la necesidad del manejo multidisciplinario. Tesis doctoral. , 2018.
 23. Mittersteiner D, Olate S. Malformaciones Craneofaciales en un Hospital Regional de Alta Complejidad. 2013.
 24. Marinho. Microcefalia en Brasil: prevalencia y caracterización de casos a partir del sistema de informaciones sobre nacidos vivos. , Revista epidemiológica. 2016.
 25. Gaona V. Macrocefalia en la infancia. , Neurología infantil. 2018.
 26. Béjar A, Giner A. Malformaciones congenitas del sistema nervioso central. Valencia, España:, Servicio de Neurología. 2017.
 27. Flórez M. Capitulo XV. Cardiopatías congénitas en niños. , En Cardiología pediátrica. Colombia: Charria García; 2018.
 28. Andrade J, San Martín J. Atresia de coanas, revisión y una mirada desde la evidencia. , Universidad Católica de Chile, Otorrinolaringología/Cirugía de Cabeza y cuello. 2014.
 29. Solano V, Gutiérrez Morales G, Cuevas F. Agenesia pulmonar: reporte de dos casos. Caso clínico. , Departamento de Neumología. 2014.
 30. Barrena D, Huerta L. Malformaciones congénitas digestivas. La Paz, Madrid.:. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario. 2019.
 31. Cabezalí Barbanchoa , Gómez Fraile A. Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario. Madrid, España:, Urología pediátrica. 2013.
-



-
32. Boyadjiev Boyd. Malformaciones congénitas de las extremidades. , University of California. 2022.
 33. Solari AJ. Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina: Editorial Médica Panamericana.; 2011.
 34. MINSA. Instructivo para el llenado del Formulario de Anomalías congénitas. , 2021.
 35. Normativa 139 "Protocolo para la atención de las adolescentes embarazadas". Artículo Científico. Managua: Ministerio de Salud Nicaragua.
 36. Boletín Informativo Malformaciones congénitas. Artículo científico. Managua: Organización Panamericana de la Salud (OPS), 2015.
 37. Velásquez J, Zeledón Centeno J. Prevalencia de las anomalías congénitas y sus factores de riesgos en recién nacidos del Hospital Escuela Óscar Danilo Rosales Argüello de la ciudad de León-Nicaragua de enero 2015 a diciembre 2019. Artículo Científico. León: Hospital Escuela Óscar Danilo Rosales Argüello, Pediatría.
 38. Gómez D, Hernández M, Carvajal M, Díaz N. Factores de riesgo predictores de defectos congénitos en embarazadas de edad avanzada. Cuba: Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey, Ciencias Morfológicas.
 39. Salas KM. Síndrome Alcohólico Fetal. Artículo Científico. Heredia.ISSN 1409-0015.
 40. Chinchilla Araya T, Durán Mongue dP. Efectos fetales y postnatales del tabaquismo durante el embarazo. Artículo científico. San José : Universidad de Costa Rica.ISSN 1409-0015.
 41. Alvarez Y, Lantigua A, Pérez O. Defectos congénitos presentes en la descendencia de mujeres diabeticas, hipertensas y obesas. Artículo. La Habana, Cuba: Centro Nacional de Genética Médica.
 42. Tarqui C. ncidencia de los defectos del tubo neural en el Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima. Artículo. Lima, Perú: Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima.
 43. Taboada N, Lardoeyt R, Quintero K, Torres Y. Teratogenicidad embrio-fetal inducida por medicamentos. Rev Cubana Obstet Ginecol, Ciudad de la Habana, Cuba.
-



-
44. Grandi C, Maccarone MB, Luchtenberg G, Rittler M. La obesidad materna como factor de riesgo para defectos congénitos. Buenos Aires, Argentina: Revista del Hospital Materno Infantil Ramón.
 45. Saura M, Rodríguez B, Gómez T, Brito E, Viera I, Pérez S. Factores asociados a malformaciones congénitas renales y de vías urinarias. Ciudad de la Habana, Cuba: Revista Cubana de Pediatría.
 46. Auger N, Fraser W, Healy-Profitós J. Association Between Preeclampsia and Congenital Heart Defects..
 47. Ayala Peralta FD, Guevara Rios E, Carranza Asmat C, Luna Figueroa A, Espinola Sánchez M, Racchuní Vela A, et al. Factres asociados a malformaciones congénitas. Artículo Científico. Lima: Instituto Nacional Materno Perinatal, Gineco Obstetricia. 2019.
 48. Fundación Lucero del Amanecer, Nicaragua. [Online]; 2023. Acceso 16 de septiembre de 2024. Disponible en: <https://hogarlucerosdelamanecer.org/nicaragua-y-el-embarazo-a-temprana-edad-materno-infantil/>.



ANEXOS



Anexo 1. Instrumento de recolección de datos.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA

ÁREA DEL CONOCIMIENTO DE CIENCIAS MÉDICAS



Cuestionario de Factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos.

Encuesta # _____

1. Características sociodemográficas de la madre

1. Edad _____ años.
2. Peso _____ kg.
3. Talla _____ cm.
4. Municipio donde reside: _____.
5. Área de procedencia: Urbana Rural
6. Escolaridad:
Ninguna Primaria incompleta Primaria completa
Secundaria incompleta Secundaria completa Técnico
Universidad
7. Religión:
Católico Evangélico Testigo de Jehová
Agnóstico Ateo
8. Ocupación:
Ama de casa Comerciante Trabajadora de la Salud
Maestra Administradora Abogada
9. Estado civil:
Soltera Casada Unión libre Viuda

2.1 Características clínicas del recién nacido.

10. Sexo: Hombre Mujer
11. Edad gestacional: _____ semanas.
12. Clasificación según edad gestacional:
Pretérmino A término Postérmino
13. Peso: _____ gramos.



14. Longitud: _____ cm.
15. Perímetro cefálico: _____ cm.
16. Vía de nacimiento: Vía vaginal Cesárea
17. Puntuación APGAR al minuto: _____.
18. Puntuación APGAR a los cinco minutos: _____.

2.2 Caracterización clínica de los defectos congénitos

19. Anomalías congénitas presentes al nacimiento:

20. Sistema afectado:

- Sistema craneofacial
Sistema nervioso central
Sistema cardiovascular
Sistema respiratorio
Sistema gastrointestinal
Sistema musculoesquelético
Sistema Nefrouinario
Sistema reproductor
Sistema Endocrino

21. Clasificación del defecto según gravedad:

Mayor Menor

22. Clasificación del defecto según número

Aislada Múltiple

23. Clasificación del defecto según presentación clínica:

Estructural Funcional

24. Momento del diagnóstico de la anomalía:

Antes del nacimiento Posterior al nacimiento

25. Condición del egreso del recién nacido:

Alta Traslado
Defunción Abandono



3. Factores maternos

26. Antecedentes personales patológicos:

Diabetes

Cardiopatías

Hipertensión

Nefropatías

Preeclampsia

Hepatopatías

Otros _____

27. Antecedentes familiares de malformaciones congénitas:

Sí (Especifique) _____

No

28. Controles prenatales: _____

29. Gestas previas: _____

30. Partos: _____

31. Abortos: _____

32. Cesárea: _____

33. Ingesta de ácido fólico en el embarazo: Sí No

34. Enfermedades infecciosas durante el embarazo:

Sí (Especifique) _____ No

35. Consumo de alcohol en el embarazo: Sí No

36. Consumo de tabaco en el embarazo: Sí No

37. Consumo de droga en el embarazo: Sí No

38. Ingesta de fármaco teratogénico:

Sí (Especifique) _____ No

39. Exposición a radiación durante el embarazo: Sí No

40. Violencia intrafamiliar en el embarazo: Sí No



Anexo 3. Aprobación del protocolo.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA, León (UNAN-León)
FUNDADA EN 1812

REGISTRO ACADÉMICO
ÁREA DE CONOCIMIENTO, CIENCIAS MÉDICAS

León, 11 de junio 2024

Dra. Karen Mendoza Sánchez
Tutor de Investigación,
UNAN-León
Sus manos.

Estimada Doctora Mendoza:

Con la presente remito protocolo, después de ser revisado, inscrito y autorizado por la Dirección de investigación y Postgrado del cual usted funge como tutor, informándole que puede continuar con la siguiente etapa del estudio.

CÓDIGO DIP	AUTOR	Tema
0031/2024	Sared de los Angeles Muñoz Somarriba/ Carlos Augusto Ocón Rodríguez	Factores maternos asociados a defectos congénitos en neonatos

Sin más que agregar, me suscribo de usted.
Atentamente,


Lic. Iris Marcela Castellón Peralta
Responsable Registro Académico
Ciencias Médicas

Correo institucional: iris.castellon@cm.unanleon.edu.ni

c/c: Archivo.

IMCP/min



Anexo 4. Carta de aceptación de revisión de expedientes clínicos.



Gobierno de Reconciliación
y Unidad Nacional
El Pueblo, Presidente!

4519
*La Patria
La Revaloración!*

**CONSEJO DE DESARROLLO CIENTÍFICO FORMACIÓN Y DESARROLLO DE
RECURSOS HUMANOS
HOSPITAL ESCUELA DR. OSCAR DANILLO ROSALES ARGUELLO**

León, 26 de Febrero del 2024

Br. Sared de los Ángeles Muñoz Somariba.
Br. Carlos Augusto Ocón Rodríguez.

Investigadores

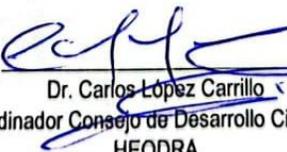
Estimados investigadores:

Reciban Fraternos saludos.

A través de la presente le remito protocolo de investigación, Titulado. **"FACTORES MATERNO ASOCIADOS A DEFECTOS CONGÉNITOS EN NEONATOS**

El cual fue avalado por la Dra. Ana Patricia Vargas. Del departamento de Pediatría y si cumple con las líneas de investigación del servicio de Pediatría. Por lo cual puede seguir su trámite correspondiente. Y se autoriza acceder a los expedientes para recopilar la información etc.

Sin más a que hacer referencia me despido de usted (es), deseándole éxito.


Dr. Carlos López Carrillo
Coordinador Consejo de Desarrollo Científico
HEODRA



Cc:
• Archivo

