

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
UNAN-LEON**



TESIS PARA OPTAR AL TITULO DE DOCTOR EN MEDICINA Y CIRUGIA.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y SUS FACTORES ASOCIADOS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA. HOSPITAL MATERNO INFANTIL “MAURICIO ABDALAH”, CHINANDEGA, ENERO DEL AÑO 2005 - NOVIEMBRE DEL AÑO 2006.

Autor

Br. German José Lara Méndez.
Br. Róger Javier Leiva Vargas.

Tutor

Dra. Maria E. Lara.
Especialista en Pediatría.

Asesor:

Dr. Ricardo Cuadra.
Especialista en Medicina Interna.
Msc. Salud Pública.

León, Julio 2007

INDICE

I	Introducción.....	04
II	Antecedentes.....	07
III	Justificación.....	10
IV	Planteamiento del problema.....	11
V	Objetivos.....	12
VI	Marco Teórico.....	13
VII	Diseño metodológico.....	39
VIII	Resultados.....	44
IX	Análisis y Discusión.....	48
X	Conclusiones.....	53
X I	Recomendaciones.....	54
XII	Referencias bibliográficas.....	55
XIII	Anexos.....	59

MALFORMACIONES CONGENITAS Y SUS FACTORES ASOCIADOS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA. HOSPITAL MATERNO INFANTIL “MAURICIO ABDALAH”, CHINANDEGA, ENERO DEL AÑO 2005 - NOVIEMBRE DEL AÑO 2006.

Lara Méndez, Germán. ; Leiva Vargas, Róger.

RESUMEN

Malformación congénita según la OMS es una anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiples. Estas representan un problema de salud pública tanto a nivel mundial como nacional, teniendo serias repercusiones a los que la sufren y a sus familiares, siendo así que contribuyen a una alta tasa de morbi-mortalidad perinatal e infantil. En Nicaragua se han realizado diversos estudios sobre esta patología reportando diferentes porcentajes de incidencia desde la década de los 80; es así que pretendemos aportar información sobre los factores de riesgos que impliquen defectos congénitos para incidir sobre los mismos. El presente estudio es Descriptivo de series de casos realizado en el Hospital Materno Infantil: Mauricio Abdalah del departamento de Chinandega a través de fuente indirecta de expedientes clínicos de niños nacidos vivos en un período de estudio de dos años (2005-2006). Se encontró una frecuencia de 0.5% de malformaciones, o sea que 1 de cada 198 nacidos vivos presentaron esta patología. Al calcular la tasa de prevalencia de malformaciones congénitas para el año 2005 el resultado fue de 4.05 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos; y la tasa de prevalencia para el año 2006 fue de 6.1 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos.

Los factores de riesgo identificados fueron la procedencia urbana, madres con edades entre 15-19 años con primaria de escolaridad. Entre las malformaciones congénitas encontradas destacan las del sistema nervioso central (SN) y las cardíacas con 26.3% respectivamente, seguidas de las múltiples malformaciones con 17.5%. El alta constituye la condición de egreso más frecuente.

Palabras claves: Malformaciones Congénitas, factores de riesgo.

INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas (MC) ocupan un lugar preponderante dentro de las patologías humanas, tanto por su relativa frecuencia, como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas y sociales que estas implican para la vida del individuo, las cuales requieren de atención médica temprana, algunas veces de urgencia. El nacimiento de un niño con una malformación congénita lleva consigo la inevitable angustia de la familia y una sensación de culpabilidad. No es de extrañar que los padres busquen una explicación al problema. Teniendo en cuenta que la frecuencia de dichas malformaciones es alta, el problema puede llegar a ser más grave de lo que podemos imaginarnos.¹

Es por todos conocidos que las desviaciones del estado de salud se producen por una interacción de numerosos factores, en cadenas de causalidad complejas, y muy raramente por la sola acción de un agente o factor que valla a repercutir en la aparición de una patología determinada, como una malformación congénita. Un factor puede, directa o indirectamente, modificar el desarrollo normal del feto, el estado materno o ambos y su importancia radica en que según se avance en el conocimiento de dichos factores, se puedan realizar acciones preventivas eficaces y así, los daños a la salud ocurrirán en menor número y consecuencia.¹

Estudios realizados en diferentes centros de Europa y Estados Unidos han demostrado que entre el 25 y el 30 % de todas las muertes después de las 28 semanas de gestación y durante las primeras semanas de vida se deben a serias anomalías estructurales. En el 80 % de los casos pueden estar implicados factores genéticos y ambientales, con un riesgo del 1 % o mayor de repetirse en embarazos siguientes.^{2,3,4}

Las malformaciones congénitas (MC) son extremadamente variables tanto por su naturaleza como por su etiología y se ha considerado un problema de Salud Pública que repercute tanto a nivel del núcleo familiar como en la sociedad. Se estima que 25% de las MC son de origen genético, 3% de origen ambiental y del resto aún se desconoce su etiología;⁵ en México se ha estimado una incidencia global de 18.11 a 23.1 por 1000 nacidos vivos (NV), cifras semejantes a las informadas en la literatura mundial.^{6,7}

En países desarrollados el consejo genético constituye la primera consulta que se realiza, cuando se toma la decisión de ser padres, generalmente en aquellos individuos que tiene algún tipo de predisposición o en aquel que lo solicite.⁸

Los avances en el estudio de la genética han permitido conocer que todo el proceso de la morfogénesis está regulado genéticamente y se conoce actualmente una cantidad, cada vez más creciente de genes llamados genes del desarrollo que funcionan durante la vida prenatal y que son los responsables de guiar todos los procesos involucrados en el desarrollo prenatal normal. En América Latina existen Instituciones de consejos genéticos en Brasil, Uruguay, Cuba y Costa Rica. En Nicaragua no existe un Instituto de consejería genética, dichas funciones la asume directamente los Gineco-Obstetras, Perinatólogos, Neonatólogos y Patólogos. Es muy importante en estos casos un buen asesoramiento en la consulta prenatal acerca de los riesgos del alcohol, vacunación, drogas ilícitas, medicamentos o la manipulación de ciertos químicos. Muchas de estas condiciones predisponen la aparición de un defecto congénito que puede ser prevenido mediante un buen asesoramiento preconcepcional. También permitirá un diagnóstico precoz de enfermedades y un manejo obstétrico y neonatal adecuados.

En Nicaragua debido a la problemática político-económica y de subregistro en salud se desconoce la prevalencia de los defectos congénitos. Sin embargo, los registros oficiales lo ubican entre las diez primeras causas de muerte infantil durante los últimos cinco años. Aunque los investigadores poco han avanzado sobre las causas, se han identificado múltiples factores de riesgos, siendo uno de ellos el factor ambiental, que se asocia con una frecuencia estimada de 1 de cada 200 nacidos vivos. Dentro de tales factores sobresalen los plaguicidas químicos; utilizados cada vez a mayor escala.

En Nicaragua, su uso ha estado relacionado con las prácticas agrarias y a las campañas antimaláricas. La contribución de los plaguicidas al incremento de la producción agrícola es innegable pero también a causado daños ecológicos y a la salud sin precedentes.⁹

Por otro lado se han considerado entre los factores de riesgos, la importancia que tienen factores maternos en la génesis de las malformaciones congénitas siendo su papel más claro en algún tipo

de malformaciones que en otras como es el caso de la edad y su relación con los desórdenes genéticos.

Muchos autores coinciden en que difícilmente se puede atribuir la génesis de las malformaciones a causas puras, sin embargo se resalta la interacción entre factores de tipo ambiental y factores propios de la madre como elementos preponderantes en la explicación que se intenta dar a estos problemas de salud de tendencia progresiva.¹⁰

ANTECEDENTES

En 1961, debido al trágico suceso de la TALIDOMIDA (focomelia) a nivel mundial, se inicia la organización de sistema de registro y vigilancia de defectos congénitos tanto a nivel nacional como internacional, constituyéndose así en 1967 el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), el cual funciona como un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas del desarrollo, en nacimientos hospitalarios de Latinoamérica. Estudia los factores de riesgo en la causa de las malformaciones. El ECLAMC actúa como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes malformaciones y, frente a la alarma de una epidemia para un tipo de malformación, y en un momento y área dados, se moviliza para intentar identificar la causa de la epidemia.

Alonso Loti Francisco y col. En el periodo de Abril de 1985 a Diciembre de 1997, se estudió el comportamiento de los defectos congénitos encontrando un total de 572,561 recién nacidos analizados, 7,725 mostraron una malformación aislada para una prevalencia de 134.9 por 10,000 nacimientos en el periodo. El año 1995 fue el que reportó menor prevalencia 94.4, mientras que en 1985 fue el de mayor para estos defectos (288.8). La polidactilia, la hipospadia y las cardiopatías fueron las más frecuentes 24.4, 13.5 y 11.4 por 10,000 nacimientos respectivamente.¹¹

A nivel nacional, el Ministerio de Salud, a través de los programas de vigilancia epidemiológica y de atención integral al niño, desarrolló el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) integrado por varios hospitales piloto de la capital y resto del país. Sin embargo, el impacto que ha tenido en materia de vigilancia y prevención de las anomalías congénitas ha sido

muy limitado, debido, entre otras causas, a la falta de seguimiento por parte de las instancias correspondientes en el MINSA central.¹²

Los defectos congénitos aparecen consignados durante los años 88 a 92 entre las 10 primeras causas de mortalidad infantil en el país; así en 1988 representaron el 4.2% (164), en 1989, el 6.0% (232), en 1990, el 2.3% (105) y en 1992, el 8.2% (225); en este último año el octavo lugar entre las 10 primeras causas de mortalidad hospitalaria infantil para el país, estuvo ocupado por las defectos congénitos con un peso porcentual del 4.6% (114), en el que los defectos del Sistema Nervioso incluyendo la espina bífida representaron el 1% (29) de la mortalidad infantil.*

En nuestro país, en Diciembre de 1986, se realizó un estudio retrospectivo en el HEODRA - León encontrando una incidencia de 0.25% siendo la principal malformación la Hidrocefalia.¹³

De acuerdo a la encuesta sobre salud familiar realizada por PROFAMILIA Nicaragua 92- 93 los defectos congénitos aparecen en el sexto lugar como causa de muerte neonatal. En 1994 los datos estadísticos del Ministerio de salud, a nivel nacional reporta un total de 1,174 casos de malformaciones congénitas como causa hospitalaria de egreso, ocupando el 22 % del total de causas de egresos hospitalarios, alcanzando una tasa de incidencia de 14.6 por 1000 nacidos vivos. El 23.8 % de éstos correspondieron a los defectos congénitos de tubo neural.¹⁴

Carvajal Delgado en 1993 en el Hospital Fernando Vélez Paíz, describió una incidencia de 12 por 1000 nacidos vivos, siendo un 54% de defectos congénitos de tipo cardiovascular. Las anomalías congénitas contribuyeron al 30% de la mortalidad neonatal.¹⁴

Quintana Ruiz S estudió Factores de Riesgos asociados a malformaciones congénita y detección temprana por ultrasonido, encontrando una incidencia de 5.4 x 1000 Nacidos Vivos y los factores de riesgo identificados fueron de procedencia rural, nuliparidad, antecedentes de familiares con malformaciones y abortos, las MFC por orden de frecuencia fueron con 32.8% las del SNC, musculoesqueléticas y faciales 18%, sistema digestivo 11.5% cardiopatías 3.3% y múltiples 1.6%.¹⁵

Un estudio realizado por Méndez Núñez Tamara en el Hospital Bertha Calderón Roque de Abril a Diciembre del 2001, encontró entre las principales malformaciones: labio leporino, paladar hendido y Sd de Down. con una incidencia total de 0.8 por 1000 nacidos vivos.¹⁶

* MINSA. Dirección de planificación. Anuario estadístico 1992.

Bojorje Espinosa Edgar Doctor. Frecuencia de malformaciones congénitas en el Hospital Fernando Vélaz Paíz, realizado en el año 2003, reporta las malformaciones más frecuente: cardiopatías, Síndrome de Down, polidactilia, labio y paladar hendido entre las principales y una incidencia total de 2.1 por 100 nacidos vivos.¹⁷

El Dr. Vargas Báez, en el año 2004 reportó una fr. de 2.3% malformaciones, las MC musculoesqueléticas predominaron, así como el sexo masculino. Las mujeres entre 16-25 años y con 4 a 6 CPN de escolaridad prima también se destacaron.¹⁸

JUSTIFICACION

Las malformaciones congénitas representan un problema de gran importancia a nivel mundial por su alta tasa de morbilidad perinatal e infantil. Nuestro país no es la excepción, ya que debido a la problemática político-económica y subregistros en salud, se desconoce la prevalencia de dichos defectos congénitos.

Sabiendo que se trata de un problema de salud pública, con nuestro estudio pretendemos aportar información sobre los factores de riesgos de malformaciones congénitas en el departamento de Chinandega, para lograr sensibilizar a la población, debido a que es un problema que se puede resolver con acciones preventivas para incidir en la disminución de casos y traumas psicológicos que afectan a las familias implicadas y de esta forma facilitar el abordaje precoz mediante la prevención, atención integral y mejor la calidad de vida.

Cabe mencionar que con nuestro trabajo deseamos incentivar a otros investigadores a formular nuevas hipótesis sobre temas relacionados a este.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuáles son las características clínicas y epidemiológicas de los recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, enero del año 2005 a noviembre del año 2006?

OBJETIVOS

GENERAL

Describir las características clínicas y epidemiológicas de los recién nacidos con malformaciones congénitas en recién nacidos en el servicio de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Enero del año 2005 a Noviembre del año 2006.

ESPECIFICOS

1.- Caracterizar a los recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Enero del año 2005 a Noviembre del año 2006.

2.- Caracterizar a las madres de los en recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Enero del año 2005 a Noviembre del año 2006.

3.- Describir los antecedentes patológicos y no patológicos, así como patologías transgestacionales de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de neonatología Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Enero del año 2005 a Noviembre del año 2006.

4.- Conocer antecedentes familiares de malformaciones congénitas.

5.- Determinar la condición de egreso de los recién nacidos con malformaciones congénitas.

MARCO TEORICO

Se denominan malformaciones congénitas a los defectos estructurales presentes al nacimiento. Se conocen desde los albores de la humanidad, tal como lo muestran grabados y figurillas mudos testigos de pasadas civilizaciones encontradas en diferentes partes del mundo.¹⁹

En 1866 Gregorio Mendel cimentó con sus “Leyes de la Herencia”, la ciencia genética, pero su aplicación en humanos se ha realizado hasta el siglo XX, es decir , que hubieron que pasar decenas de años para que ayudados por la causalidad en algunos casos y mediante investigación intencionada en otros, se hiciera la luz en algunos aspectos de éste problema.

A mediados del siglo XIX nació la teratología como la ciencia que trata acerca de las monstruosidades, en la década de los setentas, se acuñó el término de Dismorfología para referirse a la ciencia que estudia las malformaciones congénitas.¹⁹

Malformación congénita según la OMS es una anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. La definición anterior nos sirve, para diferenciar la malformación, de la disrupción (provocada por un factor extrínseco que actúa sobre un tejido u órgano previamente normal en su desarrollo) y de las deformaciones (defecto morfológico secundario a fuerzas mecánicas que afectan el desarrollo).

Hay que distinguir entre los términos hereditarios y congénitos, ya que en el primer caso, se entiende la intervención de un factor genético trasmisible, mientras que en el segundo puede no estar involucrado un factor genético, sino ambiental y por tanto, no transmisible. Por otra parte los términos genético y hereditario tampoco son estrictamente sinónimos ya que el factor genético puede presentarse de nuevo sin haber estado presente en generaciones precedentes, apareciendo como una nueva mutación.¹⁹

Las malformaciones congénitas ocupan un lugar importante dentro de la patología humana. Su frecuencia es de 2 a 3% en los recién nacidos vivos, y es mayor cuando se estudian los óbitos y los abortos.

Las malformaciones fetales son hoy día, la segunda causa de morbilidad perinatal, después del parto prematuro en los países desarrollados. En América Latina la primera el parto prematuro, después el retraso del crecimiento y la tercera, las malformaciones congénitas.²⁰

Teniendo en cuenta que la frecuencia de dichas malformaciones es alta, así, podemos afirmar que:

1. La mitad de los abortos espontáneos son debidos a defectos cromosómicos incompatibles con la vida.
2. Un 30% de la mortalidad infantil es secundaria a alteraciones genéticas. Las grandes malformaciones son las segunda causa de muerte en los menores de un año.
3. El 5% de los recién nacidos presentan defectos genéticos.
4. Un tercio de los ingresos hospitalarios periódicos lo son por razones genéticas.
5. Cada individuo es portador de 5 a 8 genes con defectos genéticos, teniendo cada pareja la posibilidad de engendrar anomalías genéticas en el 3% de los hijos .²⁰

En sentido amplio deben considerarse dos tipos fundamentales de factores como causa de anomalía: genéticos y ambientales. Con frecuencia ambos están implicados en la aparición de una anomalía.

La causa más comúnmente reconocida de anomalía congénita es la genética, estimándose que los mecanismos de transmisión de tipos mendelianos (autosómicos y ligados a los cromosomas sexuales en sus variedades recesivas o dominantes) son responsables del 20% de anomalías, las anomalías cromosómicas lo son en un 5% y la herencia poligénica o multifactorial es un porcentaje importante pero difícil de precisar.²⁰

Entre las que pueden reconocerse como teratógenas, deben incluirse la radiación ionizante, algunas infecciones (rubéola, citomegalovirus, herpes virus, toxoplasma y sífilis), así como determinados fármacos de efecto comprobado:

- ✚ Talidomida
- ✚ Antagonistas del Ácido fólico
- ✚ Dietilestilbetrol
- ✚ Análogos de la Vitamina A

Efecto sospechado:

- ✚ Trimetadiona
- ✚ Hidantoínas
- ✚ Ácido Valproíco
- ✚ Anticoagulantes cumarínicos
- ✚ Alcohol etílico
- ✚ Agentes citostáticos en general.

Existen por otra parte factores maternos independientes del factor genético, capaces de aumentar la incidencia de anomalías. Tal es el caso de la diabetes mellitus.

Los efectos adversos de las influencias ambientales pueden ejercerse a distintos niveles de la organización genética, es decir, produciendo mutaciones de gen único o monogénicas, anomalías cromosómicas detectables citogenéticamente o efectos oncogénicos que pueden manifestarse después de un período variable de latencia, como ocurre con la mayor incidencia de leucemia como efecto tardío de la irradiación o el efecto de un estrógeno no esteroide como el dietilestilbestrol administrado a la madre, que ocasiona un adenocarcinoma de vagina en las hijas.

Los principales factores de riesgo están constituidos por el antecedente de un hijo afectado, padre o madre afectado o enfermedades clínicas maternas, como la diabetes, ya antes expuesta. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural (mielomeningocele, anencefalia o hidrocefalia) mediante la administración, en la etapa pre y post concepcional, de un suplemento de ácido fólico o complejos multivitamínicos que lo contengan. Hay algunas investigaciones que

indicarían que también el ácido fólico podría reducir el riesgo de otras anomalías congénitas como defectos cardíacos, urinarios, labio leporino, etc.

En la gran mayoría de las malformaciones congénitas (50%-60%) no es posible conocer la causa del defecto, entre 20% - 25% son de etiología multifactorial (factores genéticos y ambientales); 7% a 10% son provocadas por agentes meramente ambientales; entre 7% - 8% son debidas a genes mutantes (mendelianas o monogénicas) y entre 6% - 7% son de etiología cromosómica.²¹

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anormalidades cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS: Sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneos. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad.

ANOMALÍAS GENÉTICAS: Aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un sólo gen. El gen alterado puede ser dominante o recesivo. Los genes dominantes por ejemplo, son causa de acondroplasia. Los factores de riesgo asociados a anomalías genéticas son la consanguinidad, un hijo previo afectado, padre o madre afectados o edad paterna avanzada. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas.

ANOMALÍAS DE CAUSA MULTIFACTORIAL O POLIGÉNICAS: Se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos. La incidencia es 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afectado se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afectado sea del 5%. El número de malformaciones secundarias a toxas exógenas (drogas,

medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) o teratógenos es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico esta basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.²²

ENFERMEDADES MATERNAS

Existen algunas enfermedades en la madre que aumentan los riesgos en su descendencia de padecer defectos congénitos. El caso más estudiado es la diabetes materna. Las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor de que sus hijos presentan algún tipo de malformación en el momento de nacimiento que la población general.

Las enfermedades más frecuentes son alteraciones cardíacas, del sistema nervioso central y esqueléticas. El buen control de los niveles de glucemia en el período preconcepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos a los valores de la población general.

También la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo y fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base.

MALFORMACIONES MÁS FRECUENTES EN GESTANTES DIABÉTICAS INSULINODEPENDIENTES.

Esqueléticas y SNC

- ✚ Síndrome de regresión caudal
- ✚ Defectos del tubo neural
- ✚ Microcefalia.

Cardíacas

- ✚ Transposición de grandes vasos
- ✚ Defectos septales
- ✚ Coartación de la aorta
- ✚ Cardiomegalia

Renales

- ✚ Hidronefrosis
- ✚ Agenesia renal
- ✚ Duplicación ureteral

Gastrointestinales

- ✚ Atresia duodenal
- ✚ Atresia anorrectal

FACTORES ANATÓMICOS:

Las anomalías uterinas se asocian a mayor frecuencia de determinadas malformaciones, particularmente de cadera, rodillas o pie. Con mayor unanimidad se reconoce el efecto de las bridas amnióticas en la génesis de amputaciones congénitas y anillos de constricción de las extremidades.²³

FACTORES NUTRITIVOS:

Se aconseja que las mujeres que han tenido hijos con defectos del tubo neural ingieran suplementos vitamínicos durante 3 meses y el primer trimestre de la gestación siguiente.^{24, 25}

EDAD MATERNA AVANZADA:

La edad materna avanzada condiciona un mayor riesgo de determinadas anomalías cromosómicas en el feto, particularmente las trisomías autosómicas y más específicamente la trisomía 21 o síndrome de Down. El riesgo específico para cada edad se incrementa hasta los 46 años.^{26 27}

ANOMALÍAS DE ORIGEN AMBIENTAL

Están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Todas son prevenibles. Incluye las malformaciones provocadas por agentes farmacológicos, alcohol, radiaciones e infecciones.

TERATOGENESIS

Es el desarrollo embriológico aberrante en el que pueden identificarse influencias ambientales específicas la adscripción de un determinado efecto teratogénico en la especie humana exige la existencia de un patrón constante y repetitivo en los fetos cuando éstos han sido expuestos al agente en el mismo estadio del desarrollo.

En el orden preventivo cualquier influencia ambiental que se haya mostrado con efecto teratogénico experimentalmente, debe considerarse potencialmente teratogénico para la especie humana. Ello es importante recordarlo al administrar fármacos a la mujer gestante sin que exista una indicación muy explícita y razonada, valorando riesgo y beneficio en cada forma individual.

Se acepta que el 2/3 de las anomalías del desarrollo fetal son de origen desconocido y sólo el 3% pueden atribuirse, con conocimiento de causa, a la acción de fármacos o sustancias químicas ambientales.

RADIACIÓN IONIZANTE:

Cualquiera que sea el origen de la radiación, su efecto es acumulativo, pero difícil de cuantificar en cuanto a la dosis que alcanza el embrión o el feto.

Los efectos observables a dosis superiores a 100 rads son la microcefalia, malformaciones craneales o esqueléticas y retraso del crecimiento intrauterino y postnatal. Las dosis inferiores a 10 rads utilizadas en radiación diagnóstica médica tiene efecto teratogénico escaso o nula y el riesgo hipotético de una anomalía observable en el feto por radiación diagnóstica se sitúan 1 – 5 por 1000/rads de exposición.

TERATOGENESIS INFECCIOSA:

Las infecciones bacterianas y víricas se presentan con relativa frecuencia en la embarazada. En general es válido el concepto de que ante una malformación múltiple deben investigarse las posibilidades de etiología infecciosa, especialmente si existe afectación cerebral u ocular y no se detecta una anomalía cromosómica u otro diagnóstico específico. Las infecciones embrionarias o

fetales son consecuencia del paso de gérmenes a través de la placenta por vía hematológica, la mayoría de origen vírico.

Los mecanismos por los que se producen las distintas lesiones son complejas. La lesión celular directa, el proceso de reparación posnecrosis, la disminución de capacidad proliferativa celular y la participación de reacciones inmunológicas a la infección, son los mecanismos más frecuentemente implicados.

SÍFILIS CONGÉNITA:

La infección luética materna puede transmitirse al feto en cualquier período de gestación aunque en general, la gravedad de las lesiones es proporcional a la precocidad de la infección fetal la muerte intrauterina es frecuente y debida a una afectación difusa.

En caso de supervivencia las manifestaciones bien conocidas son la secreción nasal mucopurulenta, erupción maculopustulosa, descamación de superficies palmares, fisuras mucocutáneas, queratitis, hepatosplenomegalia y neurosífilis .

TOXOPLASMOSIS:

Es comúnmente el resultado de una infección primaria silente en la madre y por lo tanto, su detección no es fácil, a menos que se realicen pruebas serológicas sistemáticas. El resultado de la infección fetal puede ser la muerte intrauterina o la supervivencia con afectación fetal, destacándose la coriorretinitis, calcificaciones cerebrales, hidrocefalia o microcefalia.

RUBÉOLA:

La infección por rubéola en el primer trimestre produce el síndrome fetal en el 50% de casos, la frecuencia de afectación orgánica va descendiendo en infecciones más tardías llegando al 6% a mitad de Gestación. La vacuna antirrubéólica no debe utilizarse en el embarazo ya que la vacuna es fuente de virus .

CITOMEGALOVIRUS:

Actualmente es la infección vírica más frecuente a juzgar por la frecuencia de colonización del virus en recién nacidos que oscila entre un 0.5–1% pero sólo un pequeño porcentaje presenta

sintomatología al nacer. La frecuencia de las manifestaciones clínicas graves de la enfermedad congénita se observa en 0.1 por 1000 recién nacidos, y consiste en disfunción del SNC, microcefalia, calcificaciones cerebrales, ictericia, anemia, trombocitopenia, hepatosplenomegalia.

VARICELA Y PAROTIDITIS:

La frecuencia es muy baja, se considera el virus un patógeno fetal, dado que produce lesión de los tejidos, total o parcialmente formados por infección directa, los posibles efectos son cicatrices cutáneas y atrofia muscular. La varicela contraída una semana antes del parto es grave para el feto. El virus de la parotiditis puede causar mayor incidencia de abortos.

SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA:

El SIDA puede conducir a infección fetal a través de la mujer infectada. Ello es posible durante la gestación parto y lactancia. El índice de transmisión perinatal es variable oscila entre 0 y 65%.

AGENTES QUÍMICOS Y FARMACOLÓGICOS:

Entre las sustancias químicas con efecto teratogénico más documentado se encuentran las mercuriales como productores de déficit neurológico y ceguera. Entre las variantes importantes en teratología farmacológica se cuenta la dosis y el momento de administración en el curso de la gestación. El ejemplo surgido a partir de la talidomida enseñó que cuando un teratógeno se administra a una determinada dosis y durante un período crítico de la gestación, se produce anomalía en el 100% de los casos.

ANTAGONISTAS DEL ÁCIDO FÓLICO:

Los fármacos como el metotrexato y la aminopterina tienen un riesgo del 70% de aborto cuando se utilizan a dosis terapéutica. Si ello no ocurre así, el retraso de crecimiento intrauterino es frecuente y su utilización en el primer trimestre de la gestación implica un riesgo de hasta un 30% de anomalía en los fetos que sobreviven.

ANTICONVULSIVANTES:

La Trimetadiona (retraso del crecimiento intrauterino, retraso mental, dismorfia facial, microcefalia y retraso del desarrollo postnatal) y el ácido valproico que implica un elevado riesgo

de defectos del tubo neural (10 por 1000) cuando se administra en las primeras semanas de gestación. El síndrome fetal atribuido a las hidantoínas (epicanto, fisura palatina, hipoplasia digital terminal, cardiopatía, y retraso del crecimiento intrauterino) no es de aparición constante y el riesgo de desarrollar el síndrome completo es inferior al 10% aunque el 30% pueden presentar alguna de las manifestaciones. La carbamazepina ha sido implicada en una asociación de malformaciones (retraso del crecimiento, microcefalia, alteraciones faciales y defectos cardíacos).

FÁRMACOS ALQUILANTES:

Utilizados en terapéutica antineoplásica, tienen como efecto final la inactivación del DNA.

AGENTES INMUNOSUPRESORES:

Los antagonistas de la purina (azatioprina) adquieren importancia en mujeres con trasplante renal. Se han documentado roturas cromosómicas de consecuencias no bien determinadas.

ANTICOAGULANTES ORALES:

Los derivados cumarínicos merecen especial atención por su paso transplacentario y potencial teratogénico durante los dos primeros trimestres de la gestación. Entre las anomalías observadas se encuentran anomalías esqueléticas, hipoplasia nasal, retraso psicomotor y atrofia óptica. Su toma en el segundo trimestre además del riesgo de hemorragia fetoplacentaria pueden originar microcefalia, ceguera y retraso mental.

ALCOHOL ETÍLICO:

Actualmente se considera la ingestión de alcohol como el factor teratogénico más frecuentes en la producción de retraso mental. El riesgo de anomalía fetal es del orden de 40-50% y su incidencia varía entre 2 y 90 por 1000 nacidos vivos. Cuando el consumo es más moderado alrededor de 70 ml/día se observan anomalías en más del 10% de los casos. Se desconoce el mecanismo preciso en el desarrollo del síndrome alcohólico fetal, pero se reconoce su independencia de otros factores (estado nutricional, hábito de fumador).

LITIO:

Utilizado en la psicosis maniaca depresiva, ha sido relacionado con la aparición de cardiopatías congénitas, en un 2% de casos de exposición durante el 1er trimestre de gestación.

NARCÓTICOS:

La creciente frecuencia de drogadicción en mujeres gestantes es un reflejo de la incidencia en la sociedad actual. Siendo más frecuente las anomalías del sistema nervioso central y de las extremidades. Los productos derivados de la Cannabis sativa muestran efectos teratógenos a dosis experimentales elevadas, lo mismo que la cocaína y los opiáceos.

BENZODIACEPINAS:

Aunque algunos sugieren una mayor frecuencia de defectos oroplatinos cuando se utilizan en el 1er trimestre de la gestación, tal asociación no ha podido ser confirmada y actualmente no se consideran teratógenos.

HORMONAS ESTEROIDEAS:

Su administración durante la gestación debe ser considerada con precaución, dado la posibilidad de interferencia en el desarrollo de los procesos normales hormonodependientes. La administración de corticoides con la aparición de defectos en el humano es incierta. Los gestágenos derivados de la nortestosterona entre los que se encuentran la etisterona y noretisterona, puede producir virilización en el feto. La ingestión inadvertida de contraceptivos orales combinados puede producir virilización a dosis altas.

Tipos de anomalías que sugieren la etiología infecciosa:

- ✚ Retraso del crecimiento uterino,
- ✚ Hipodesarrollo motor
- ✚ Microcefalia
- ✚ Anomalías oculares
- ✚ Trombocitopenia
- ✚ Calcificaciones cerebrales
- ✚ Ictericia
- ✚ Hepatoesplenomegalia
- ✚ Anemia

CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Según el simposio sobre malformaciones realizado en la ciudad de México en marzo de 1979 se definió un nuevo sistema de nomenclatura y clasificación para los problemas de la morfogénesis considerándose tres grandes categorías que pueden interrelacionarse:

- a. Malformación
- b. Deformación
- c. Disrupción

MALFORMACIÓN:

Es todo defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio; o sea es la existencia de una alteración intrínseca del tejido afectado.

Pueden ser:

Malformación aislada: Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Por ejemplo Craneosinostosis, Labio Hendido, Polidactilia, Sindactilia, etc. Es muy poco frecuente encontrar malformaciones aisladas ya que la morfogénesis está programada secuencialmente en el tiempo, por lo que en la mayoría de los casos, la alteración primaria desencadena una serie de eventos en cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos, llevando a la producción de malformaciones múltiples.

Malformaciones múltiples: Se subdividen en: Complejo malformativo: Se define cuando hay dos o más malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embriológico o secuencial de un mismo proceso patogénico. Un ejemplo es la enfermedad de Crouzon, en la cual la alteración primaria es una craneosinostosis y el resto de los hallazgos clínicos: hipertelorismo, exorbitismo, retrusión del tercio medio de la cara u pseudoprogнатismo, entre otros son alteraciones secundarias producidas por el crecimiento compensatorio tanto de la masa encefálica como de los propios huesos craneales.²⁸

Síndrome polimalformativo: es la coexistencia de malformaciones en áreas distantes y embriológicamente no relacionados. Por ejemplo el Síndrome de Waardeburg, donde el defecto básico es una alteración bioquímica en las células de la cresta neural, presenta un efecto fenotípico pleiotrópico (diversas manifestaciones del mismo agente etiológico), el cuál se manifiesta por piebaldismo, telecanto, hipoplasia del área nasal y sordera sensorineural.

La identificación de las malformaciones según un patrón característico (malformación aislada, complejo malformativo o síndrome polimalformativo) tienden a implicar una etiología definida, en contra de las asociaciones fortuitas cuya etiología es difícil de precisar.

DEFORMACIÓN:

La deformación es toda alteración de forma o posición, absoluta o relativa, de una parte del cuerpo, causada por fuerzas mecánicas. Cuanto más tardía sea la acción de la causa, menor será el componente deformativo y mejor el pronóstico. O sea, es la alteración en la forma o posición de un órgano o región anatómica causada por fuerzas mecánicas externas, siendo el tejido afectado intrínsecamente normal.

Esto sucede en las mal posiciones de los miembros o en las asimetrías craneofaciales secundarias a la presión ejercida por masas ocupativas intrauterinas (miomas), embarazo gemelar. El mismo efecto es producido por la limitación del espacio secundario a oligohidramnios y falta de movimiento fetal consecutivo.

DISRUPCIÓN:

Es la interrupción de un proceso que se inició normalmente por la interferencia de un agente externo que afecta a un órgano o región del cuerpo en cualquier momento de la gestación. Un ejemplo constituyen las alteraciones producidas por las bandas amnióticas, el efecto de medicamentos o infecciones. Es menester hacer la diferenciación entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos: malformaciones, deformaciones y disrupciones sobretodo en función del pronóstico del paciente, del órgano afectado, y para la planeación del tratamiento.³⁵ Sin embargo la separación de estas tres categorías es con frecuencia difícil, dado que en ocasiones existe superposición entre ellas.

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otras malformaciones externas o internas que, de no encontrarse, nos harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones, nuestro deber es tratar de establecer un diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación (asociación de dos o más malformaciones no debidas al azar) o una secuencia malformativa (la malformación original produce otras malformaciones de manera secuencial).

En ocasiones, las malformaciones (dos o más) están localizadas en zonas embriológicamente no relacionadas, lo que provoca confusión diagnóstica, en estos casos, la denominación de cuadro es el de un síndrome malformativo (polimalformativo).

Las malformaciones congénitas "mayores" cuando el defecto provoca un problema funcional o anatómico que limita las actividades normales del individuo que la padece, representa del 3-5% y se llaman "menores" cuando la malformación no provoca alteraciones funcionales ni anatómicas, son el 14% .²⁹

MUTAGÉNESIS

Se refiere a un cambio en un gen que le confiere una estructura bioquímica distinta y una nueva expresión funcional. El mayor porcentaje corresponde a las formas recesivas y que por tanto, no se expresan en estado heterocigoto, por lo que pueden no hacerse evidente durante varias generaciones hasta que el alelo anormal coincide en la fertilización con otro de la misma localización en el gameto del sexo opuesto.

Las mutaciones dominantes, por el contrario, se expresa en mayor o menor grado con la presencia de un solo alelo.

En caso de afectar la línea germinal el riesgo de expresión de la mutación en el individuo, se añade el de la transmisión de acuerdo con los principios de herencia mendeliana dominante.

Si la mutación tiene lugar después de la formación del cigoto se tratará de una mutación dominante somática, que se expresará sólo en los derivados de las células afectadas. En tal caso puede manifestarse ya sea funcionalmente, morfológicamente en forma neoplásica o como malformación. Ello no debe interpretarse como que tanto el desarrollo de neoplasias como el de malformaciones congénitas sean siempre consecuencia de un proceso mutagénico, sino que, en algunos casos, ha sido posible explicarlo sobre la base de este fenómeno.

ALTERACIONES CROMOSÓMICAS.

Los cambios cromosómicos detectables pueden consistir en alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas y puede producirse por varios mecanismos. Alteraciones en el número (errores de división y separación (Poliploidía, Triploidía, Tetraploidía), Aneuploidía, Monosomía, trisomía, alteraciones en la estructura(errores en la reparación de lesiones cromosómicas. Deleciones, duplicaciones, inversiones, translocaciones. La edad avanzada de la madre, representa uno de los factores identificables más importantes en la génesis de trisomías autosómicas por errores de disyunción durante la meiosis.

PRINCIPALES ANOMALIAS CONGENITAS.

DEL SISTEMA NERVIOSO:

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL (DCTN).

Conjunto de defectos congénitos que provocan un espectro de alteraciones que van desde espina bífida oculta (que puede ser asintomático o manifestarse con síntomas inespecíficos) hasta anencefalia (defecto muy grave en la formación del cráneo con una mortalidad elevadísima). Tienen en común, un defecto en el cierre del tubo neural en la etapa embrionaria.

Clasificación de los DCTN:

1. Espina bífida oculta.
2. Espina bífida abierta: llamada meningocele si solo afecta las meninges o mielomeningocele si afecta meninges y tejido nervioso medular. El tejido medular puede estar cubierto por piel y membrana o estar roto con exposición directa al exterior.
3. Encefalocele: defecto en el cráneo posterior, pero puede presentarse en otras localizaciones menos frecuentes. Es la protrucción de una parte o todo el encéfalo a través del defecto.

4. Iniencefalia: defecto del tubo neural que se localiza a nivel occipital y que provoca severa retroflexión de cuello y tronco.
5. Anencefalia: defecto en la formación del cráneo con subsecuente destrucción del tejido encefálico.
6. Craneoraquisquisis: defecto que abarca tanto anencefalia como iniencefalia. En ocasiones considerada dentro de anencefalia.

Etiología:

Puede ser padecimientos multifactoriales, con diversos grados de contribución de factores genéticos y ambientales, también se denominan padecimientos heterogéneos o de herencia poligénica por el hecho de participar muchos genes en su génesis . El 60 a 70% se previenen con la administración preconcepcional de ácido fólico.

Manifestaciones clínicas:

1. Espina bífida oculta: alteraciones en la sensibilidad, dolor y presencia de hoyuelo o mechón de pelos en zona lumbosacra.
2. Espina bífida abierta: depende del nivel del defecto, manifestado con pérdida de sensibilidad y alteraciones motoras en miembros inferiores, incontinencia urinaria y fecal, los pies presentan defecto de tipo equino secundario a la hipotonía muscular.
3. Encefalocele: depende de la extensión de la alteración y puede ir desde asintomático hasta manifestaciones graves (convulsiones, retraso psicomotor, alteraciones auditivas, etc.).
4. Iniencefalia: problemas graves del desarrollo, de movilidad y de sensibilidad que se extiende a casi todo el cuerpo.
5. Anencefalia y Craneoraquisquisis: fallecen a los minutos, horas o días después del nacimiento.

HIDROCEFALIA CONGENITA

Crecimiento cefálico causado por acumulación de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales, debido a un desbalance entre la producción y la absorción. Esto provoca que los ventrículos se agranden y compriman el tejido cerebral provocando su destrucción . La hidrocefalia congénita usualmente se desarrolla hacia la semana 20 después de la concepción .

Clasificación:

Hay varios tipos de clasificación para la hidrocefalia congénita.

- ✚ La estenosis acueductal es un tipo de hidrocefalia que resulta de estrechez del acueducto de Silvio. Es la forma más común de hidrocefalia.
- ✚ El síndrome de Dandy-Walker es un grupo de defectos que consisten en: alargamiento del IV ventrículo, ausencia parcial o completa del vermix cerebelar, quiste de la fosa posterior e hidrocefalia. La hidrocefalia puede no estar presente al nacer y desarrollarse posteriormente. Representa entre el 5-12% de las hidrocefalias.

Etiología:

La hidrocefalia congénita tiene una etiología heterogénea.

- ✚ Puede asociarse a anomalías cromosómicas: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, triploidía, etc.
- ✚ Puede asociarse a síndromes monogénicos o mendelianos: síndrome de Walker-Warburg, síndrome de Meckel, síndrome de Smith-Lemli-Opitz y a algunas osteocondrodistrofias. En ocasiones puede ser ligada al cromosoma X y solo presentarse en varones.
- ✚ La cuarta parte de los niños con hidrocefalia tienen espina bífida (80% de los niños con espina bífida tienen hidrocefalia).
- ✚ Puede ser secundaria a anomalías del SNC (encefalocèle, holoprosencefalia, etc.).
- ✚ Puede ser secundaria a infecciones maternas como Toxoplasmosis, sífilis, citomegalovirus y rubéola.

Manifestaciones clínicas:

Agrandamiento del perímetro cefálico, que, dependiendo del grado puede provocar la presencia de dibujo venoso en la piel cabelluda, se evidencia el signo del sol naciente (ojos) y hay limitación en el movimiento del recién nacido por el volumen de la cabeza. Si no está presente al nacer, el signo llamativo es el aumento del perímetro cefálico a una velocidad mayor que lo normal. Los niños pueden mostrarse irritables, lloroncitos, inquietos, duermen poco debido al

aumento de la presión intracraneal. Se inician alteraciones oculares o manifestaciones del SNC como convulsiones. En ocasiones puede estar asociado otros defectos congénitos como defectos cardíacos y labio hendido con o sin paladar hendido destrucción.

CRANEOSINOSTOSIS

Es el cierre prematuro de una o varias suturas craneales (sagital, coronal, lambdoidea, metópica), que resulta en defectos en la forma craneal. Puede ser aislada o formar parte de un síndrome, siendo los más comunes: síndrome de Crouzon, síndrome de Apert, síndrome de Carpenter, síndrome de Saethre-Chotzen y síndrome de Pfeiffer.

Etiología:

1. Craneosinostosis sindrómicas: hay genes involucrados en el cierre de las fontanelas que al afectarse (mutarse) provocan cierres prematuros de las mismas. Tienen un patrón de herencia autonómico dominante.
2. Craneosinostosis aisladas: provocadas por genes que se afectan durante el desarrollo embrionario (genes del desarrollo).

Manifestaciones clínicas:

En las craneosinostosis sindrómicas, el cuadro clínico de defectos craneales, extremidades, faciales y otros, nos ayudan a delinear el diagnóstico. En el caso de las craneosinostosis no sindrómicas, el diagnóstico es por la falta de crecimiento adecuado del perímetro cefálico o la presencia de una cabeza muy pequeña desde el nacimiento, irritabilidad, llanto constante, inquietud que puede ser provocada por el aumento de la presión intracraneal.

GENITALES.

GENITALES AMBIGUOS

Son alteraciones del desarrollo de los genitales que provocan la presencia de genitales externos no bien definidos con relación a un sexo en particular.

Etiología:

Pueden ser producidos por alguno de los siguientes factores:

1. Genes mutantes: alteraciones genéticas comúnmente provocada por la hiperplasia suprarrenal congénita secundaria a mutación en el gen que codifica para la enzima 21-hidroxilasa.
2. Alteraciones cromosómicas: los cromosomas sexuales X o Y pueden ser la causa de genitales ambiguos.
3. Ingesta de anticonceptivos maternos: algunos compuestos utilizados como anticonceptivos pueden provocar virilización de genitales en niñas.

Manifestaciones clínicas:

Se realiza en el momento del nacimiento. Desde el punto de vista clínico, pueden ser asintomático, pero es importante tomar en cuenta las variedades perdedoras de sal que provocan deshidratación y hasta la muerte en algunos pacientes. Otras variantes presentan hipertensión arterial.

CROMOSOMOPATIAS

Cualquier alteración de los cromosomas que resulte en un complemento cromosómico alterado (diferente de 46,XX o de 46, XY) y que además afecte el fenotipo de la persona, la más frecuentemente son: trisomía 21. La alteración de los cromosomas sexuales (X o Y) más común es la monosomía del cromosoma X o síndrome de Turner.³⁰

Clasificación:

- Numéricas (cromosomas o segmentos de ellos de más o de menos) o Estructurales (translocaciones, deleciones, inversiones, duplicaciones, anillos, isocromosomas).
- Totales (alteración que afecta a un cromosoma entero) o Parciales (alteración que afecta a una parte o segmento de un cromosoma).
- Autosómicas (que afectan a cualquier cromosoma llamado autosoma, del par 1 al par 22) o Gonosómicas o de cromosoma sexual (que afecta al cromosoma X o al Y).

Etiología:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de la división celular y pueden ocurrir durante la gametogénesis (formación y desarrollo de las células sexuales masculina y femenina) o después de la fecundación del óvulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares

del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre.

Los mecanismos para que se produzca trisomía 21 y otras trisomías son:

- ✚ No-disyunción en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos (trisomía completa).
- ✚ Translocación entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.
- ✚ Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisómica para el cromosoma 21.

Manifestaciones clínicas:

Trisomía 21 (Síndrome de Down): Se presenta en 1 de cada 500-600 nacimientos, hay un factor de riesgo representado por la edad materna, a partir de los 35 años. Es menos común en fetos femeninos que masculinos. El diagnóstico es clínico: braquicefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, perfil plano, occipucio plano, lengua que protruye, cuello corto y ancho, piel redundante en la nuca, tórax ancho y corto, hipotonía muscular, clinodactilia de V dedos de manos, línea única palmar, pabellones auriculares displásicos o con baja implantación, separación de primer y segundo dedo de pies que se continúa en la planta con un surco. Pueden presentar malformaciones asociadas como: defectos cardíacos diversos, defectos gastrointestinales de tipo atresia intestinal, onfalocele, páncreas anular. Cuando se presentan complicaciones la mortalidad se aumenta.³¹

Trisomía 18 (Síndrome de Edward): Frecuencia de 1 en 8,000 nacimientos, presentando también efecto de edad materna. se presenta con: bajo peso al nacer, hipotrofia generalizada, microdolicocefalia con occipucio prominente, micrognatia, pabellones auriculares “faunescos” y de baja implantación, esternón corto, puños cerrados con cabalgamiento característico de los dedos de la mano (quinto sobre cuarto y segundo sobre tercero), pies en mecedora, criptorquídea en varones e hipoplasia de labios mayores e hipertrofia del clítoris en niñas, malformaciones cardíacas en el 95% de los casos. Es altamente letal.

Trisomía 13 (Síndrome de Patau): Frecuencia de 1 entre 10,000 a 20,000 nacimientos y tiene efecto de edad materna. Desde el punto de vista clínico presentan: bajo peso al nacer, labio / paladar hendido, microftalmía o anoftalmía, aplasia cutis en piel cabelluda, hexadactilia y defectos de pies, presentan alteraciones de genitales externos e internos, cursan con alteraciones cerebrales de tipo holoprosencefalia (arrinencefalia, cebocefalia, ciclocefalia), alteraciones cardíacas diversas en el 80% de los casos, alteraciones renales y digestivas. Es altamente mortal.

Monosomía del X (Síndrome de Turner): se presenta únicamente en niñas, el cuadro clínico es el de una recién nacida pequeña para la edad gestacional, con talla que oscila entre 45-47 cm, edema del dorso de manos y pies, implantación baja del cabello en la nuca, cuello ancho y halado (pterigion colli), exceso de piel en la nuca, defectos de posición de dedos de pies, acortamiento de metatarsianos y/o metacarpianos, se asocia a defectos cardíacos, siendo lo más común la coartación de la aorta y defectos renales diversos. Se presenta con una incidencia de 1 de cada 2,000-3,000 recién nacidas vivas. Su frecuencia en productos abortados o fetos es muy alta, se calcula que el 99% de las gestaciones Turner se pierden.

ORALES.

HENDIDURAS ORALES

Las principales son:

1. Labio hendido: falla congénita de los procesos maxilar y nasal medial para fusionarse, formando un surco o fisura en el labio.
2. Paladar hendido: es la falla congénita de fusión del paladar formando una depresión, surco o fisura en el techo de la boca.
3. Labio hendido y paladar hendido pueden ocurrir solos o juntos. Cuando ocurren juntos se llama labio / paladar hendido.

Etiología:

El labio hendido con o sin paladar hendido es considerado un defecto con herencia de tipo multifactorial o poligénica. El paladar hendido solo, es considerado un patrón con herencia autonómica dominante.

Las hendiduras orales ocurren con frecuencia con diversos síndromes cromosómicas y mendelianas: trisomía 13, trisomía 21, síndrome de bandas amnióticas, síndrome de Fryns, síndrome de Meckel, síndrome de Stickler, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Van der Woude, síndrome velocardiofacial, y muchos otros más.

Factores demográficos y reproductivos:

Existen diferencias raciales en el riesgo con relación a hendiduras orales. Los asiáticos han reportado las tasas más elevadas seguidos por la raza blanca, hispanos y africano americanos. Debido a estas diferencias étnico-raciales se ha pensado en la influencia de genes en la génesis de las hendiduras orales.

La consanguinidad puede incrementar el riesgo de hijos con hendiduras orales.

Factores ambientales y del estilo de vida:

1. Nivel socioeconómico bajo (controverisial.)
2. Exposición a químicos, aerosoles, ester glicol, antineoplásicos, solventes alifáticos, etc,
3. Consumo de agua contaminada con tricloroetileno, tetracloroetileno y dicloroetileno, asociado a tasas altas de hendiduras orales.
4. Exposición materna a solventes orgánicos como xileno, tolueno y acetona se asocia con labio hendido.
5. Madres que trabajan en agricultura, hogar cerca de zonas agrícolas y exposición a pesticidas, se han asociado a aumento de tasas de hendiduras orales .
6. Estrés emocional o psicosocial materno en el embarazo con posible relación de secreción de cortisona por el estrés
7. Consumo de fenobarbital en el embarazo.

Manifestaciones clínicas:

El defecto puede ser uní o bilateral, en la gran mayoría de los casos el labio afectado es el superior. Los problemas principalmente están relacionados con la alimentación, con trastornos de la mecánica deglutatoria lo que lleva a riesgo de reflujo, salida de alimento por la nariz, riesgo de aspiración, hay disfunción tubárica que aumenta el riesgo de otitis media.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto.

Las pruebas que se realizan son de dos tipos:

1. No Invasivas.
2. Invasivas.

Dentro de las primeras se encuentran el examen ultrasonográfico, el radiológico, el bioquímico, la electrocardiografía y la ecocardiografía fetal. Las actuales técnicas ultrasónicas y la posibilidad de estudiar distintos aspectos bioquímicos y genéticos en células fetales hacen posibles el diagnóstico de numerosas anomalías y permiten que en ausencia de anomalías detectables la gestación transcurra sin la angustia materna presente cuando existe un factor de riesgo conocido

PRUEBAS BIOQUÍMICAS.

TRIPLE MARCADOR

El valor de la Alfafetoproteína (AFP) en el diagnóstico prenatal fue sugerido en 1972 en un informe de Brock y Sutcliffe quienes documentaron que los niveles de AFP en líquido amniótico se incrementaron en presencia de defectos del tubo neural (DTN). A mediados de los años 80, se informó una asociación entre trisomía 21 fetal y los niveles bajos de AFP en suero materno, niveles altos de Gonadotropina Coriónica humana (hGC) y niveles bajos de estriol no conjugado (uE3).

La determinación de AFP se empleó inicialmente como un indicador de defecto de tubo neural (DTN) y más recientemente, en combinación con otros marcadores específicos es útil en la detección de Síndrome de Down. La alfafetoproteína (AFP) es la proteína predominante en el plasma fetal durante las etapas tempranas de la gestación. Estructuralmente se parece a la albúmina, sin embargo, es antigénicamente diferente se sintetiza en el hígado del feto y en el saco vitelino. Los niveles en el plasma fetal se incrementan a partir de la semana 14 y disminuyen a medida que se inicia la síntesis de albúmina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan

su valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento.³¹

PREVENCIÓN.³²

Al hablar de prevención hay que distinguir tres tipos o niveles de acción: primaria, secundaria y terciaria, según el momento en que haga la prevención. Prevención Primaria la constituyen todas aquellas medidas destinadas a evitar que se conciban niños afectados, es decir medidas preconcepcionales o que eviten que embriones sanos se vean afectados por agentes externos teratogénicos. Prevención secundaria la constituyen todas las medidas destinadas a evitar que nazcan niños malformados, es decir una vez diagnosticada la malformación por métodos prenatales, ecografías, estudio genético por cultivo de células de líquido amniótico o de vellosidades coriales u otros métodos, provocar el aborto. Este tipo de prevención está aceptado en algunos países, pero no en el nuestro. Prevención terciaria está destinada principalmente a corregir las malformaciones o evitar que éstas produzcan problemas mayores en la vida de los afectados.

Prevencion Primaria:

Varias son las acciones que se pueden realizar con el fin de evitar que nazcan niños afectados con anomalías congénitas. Ellas basadas en el conocimiento de los factores de riesgo que pueden influir en su aparición:

1. Es sabido que las uniones consanguíneas constituyen un alto riesgo para que patologías autosómico recesivas y multifactoriales se presenten en sus descendencia. Este riesgo es mayor mientras más cercano sea el parentesco, por ejemplo entre primos hermanos el riesgo es el doble que para la población general.
2. También está demostrado que los embarazos de mujeres de edad avanzada, 35 años o más, tienen riesgo aumentado para tener fetos con anomalías cromosómicas, como Síndrome de Down, que puede presentarse con una frecuencia de hasta 1 en 50 nacidos vivos en mujeres de más de 40 años. Es importante dar a conocer estos riesgos para que las mujeres de este grupo etario eviten en lo posible el embarazo.

3. Estudiar a aquellas mujeres con antecedentes de abortos, mortinatos u otros hijos malformados, para descartar portadores de enfermedades autosómico recesivas, dar el consejo genético apropiado y los padres con conocimiento de los riesgos puedan decidir libremente.

4. Medidas de tipo poblacional, como la fortificación con ácido fólico de la harina o de alimentos de consumo masivo, con el fin de prevenir los defectos de cierre de tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labiopalatina.

5. Evitar la exposición a teratógenos. Es sabido que hay, los hay Físicos, como las radiaciones ionizantes, rayos X y la hipertermia, Químicos como algunos medicamentos como la talidomida, los citostáticos, anticonvulsionantes, anticoagulantes orales, litio y otros que administrados en las primeras etapas de la gestación pueden producir defectos importantes e incluso la muerte del embrión, es por lo tanto imprescindible no administrarlos a mujeres embarazadas. También el alcohol, el cigarrillo y las drogas pueden ser teratogénicos por lo que hay que tratar de evitarlos durante el embarazo. Los teratógenos de tipo biológico, como algunas enfermedades maternas, Diabetes melitus que tiene un riesgo aumentado al doble que la población sana para anomalías cardíacas y del SNC, por lo que toda mujer diabética no debe embarazarse hasta que su enfermedad esté totalmente controlada; hiper e hipotiroidismo no tratado, en el primer caso puede frenarse el desarrollo del tiroides fetal y provocar un hipotiroidismo de grado variable, hasta llegar al cretinismo, el Hipotiroidismo materno, por el contrario, puede hipertrofiarlo y aparecer un bocio congénito. Enfermedades virales. Es conocido el síndrome de Rubéola congénita caracterizado por cardiopatía, sordera y catarata congénita. La prevención se está haciendo con la vacunación de la población infantil y de las mujeres en edad prepuberal o adolescentes. Algo parecido ocurre con las infecciones por citomegalovirus, toxoplasmosis, sífilis y Sida, enfermedades que deben ser tratadas previamente al embarazo.

Prevención secundaria:

Ya explicamos en que consiste y los alcances que tiene en nuestro medio, en que no es aceptada.

Prevención terciaria:

Está constituida por todas aquellas medidas destinadas a corregir la malformación, evitar las consecuencias de ella y mejorar la calidad de vida del afectado y, en algunos casos, evitar la aparición de los signos de la enfermedad o sus consecuencias, ya sea haciendo tratamiento prenatal, en malformaciones como las valvas uretrales, hernia diafragmática en que se está haciendo cirugía intrauterina o tratamiento médico para evitar la virilización de fetos femeninos en los casos de hiperplasia suprarrenal por deficiencia de la 21 hidroxilasa, enfermedad autosómica recesiva que puede ser diagnosticada precozmente durante la gestación y tratamiento postnatal en afecciones como el hipotiroidismo congénito y la fenilquetonuria, para los que actualmente se hace screening neonatal con el fin de diagnosticarlas antes que aparezcan sus manifestaciones y su secuela más importante el retardo mental.

DISEÑO METODOLOGICO

TIPO DE ESTUDIO:

Descriptivo de corte transversal.

ÁREA DE ESTUDIO:

Sala de neonatología del Hospital Mauricio Abdalah de la ciudad de Chinandega. Enero del año 2005 a noviembre del año 2006.

POBLACION DE ESTUDIO:

Todos los recién nacidos con malformación congénita ingresados en la sala de neonatología del Hospital Mauricio Abdalah. En el periodo de Enero 2005 a Noviembre del 2006.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

Todos los recién nacidos ingresados en la sala de neonatología del Hospital Mauricio Abdalah que presentaron malformaciones congénitas nacidos en el período de estudio y con información completa en sus expedientes clínicos.

CRITERIOS DE EXCLUSION:

Todos los óbitos fetales y recién nacidos vivos extra hospitalarios que presentaron alguna malformación congénita y recién nacida hospitalaria que no presentan información completa en sus expedientes clínicos.

DEFINICION DE MALFORMACION CONGENITA:

Según la OMS es una anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presentes al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple.

INSTRUMENTO DE RECOLECCION DE LA INFORMACION:

Se elaboró una ficha de recolección de información para obtener los datos de los expedientes clínicos con información completa de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el período de estudio.

FUENTE:

La información se obtuvo de fuente secundaria, ya que los datos se obtuvieron de los expedientes clínicos de pacientes con malformación congénita comprendidos en el periodo de estudio.

PROCEDIMIENTO DE LA RECOLECCON DE LOS DATOS:

Se visitó el servicio de estadística donde se solicitó los números de expedientes clínicos de niños con malformaciones congénitas, posteriormente se visitó la sección de admisión, se solicitaron dichos expedientes y se revisaron cada uno de ellos para ver si cumplen con los criterios de inclusión y posteriormente se procedió a la obtención de la información.

ASPECTOS ETICOS:

Se solicitó autorización del director del Hospital Mauricio Abdalah para revisión expedientes clínicos, previa explicación de los objetivos del estudio. La información de este estudio será utilizada meramente con fines científicos.

PLAN DE TABULACIÓN Y ANÁLISIS:

La información obtenida se procesó de manera automatizada utilizando el programa SPSS versión 12.0. Se calculará tasas de prevalencia, porcentajes y los resultados se presentan en tablas y gráficos.

VARIABLES:

a) Variables de caracterización del niño:

Sexo.

Tipo de malformación presente.

Edad gestacional

b) Factores maternos:

Residencia

Ocupación

Edad

Escolaridad

Antecedentes patológicos

Antecedentes patológicos de abortos

Número de embarazos

Número de CPN

Patologías transgestacionales

Antecedentes patológicos familiares de malformaciones congénitas

Antecedentes de hijos fallecidos

Hábitos maternos

c) Factores ambientales:

Toma de fármacos

Uso del tabaco

OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES

VARIABLE	DEFINICION	INDICADOR	ESCALA
Sexo del recién nacido.	Características fenotípicas del ser humano.	Sexo	<ul style="list-style-type: none"> • Femenino • Masculino • Ambiguo
Tipos de malformaciones congénitas	Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio.	Tipo de malformación	<ul style="list-style-type: none"> • SNC • Faciales • Cardíacas • Pulmonares • Digestivas • Genitales • Músculo esqueléticas • Piel • Síndrome • Otros
Edad gestacional del recién nacido.	Semanas de gestación desde la fecundación hasta el momento del parto.	Semanas	<ul style="list-style-type: none"> • 28 a 36 . • 37 a 41. • > 42.
Procedencia materna	Región geográfica de donde proceden las madres.	Lugar área	<ul style="list-style-type: none"> • Urbana • Rural.
Ocupación de la madre	Labor que realiza	Trabajo	<p>Ama de casa</p> <p>Estudiante</p> <p>Doméstica</p> <p>Profesional</p>

Edad materna cumplida.	Años cumplidos desde el nacimiento hasta el momento del parto.	Edad en años.	<ul style="list-style-type: none"> • < 15 • 15 a 19 • 20 a 24 • 25 a 29 • 30 a 34 • <35
Escolaridad Materna	Nivel de estudio recibido por la embarazada al momento del estudio	Nivel alcanzado	<ul style="list-style-type: none"> • Analfabeta • Primaria • Secundaria • Técnica • Universitaria
Antecedentes patológicos maternos	Enfermedad materna previa al embarazo actual	Patología	<p>Epilepsia</p> <p>Diabetes</p> <p>HTA</p> <p>Asma</p> <p>No sabe</p> <p>Ninguna</p>
Antecedentes de abortos	Muerte del producto antes de las 20 semanas de embarazo	Patología	<p>Si</p> <p>No</p>
Número de embarazos	Período de gravidez	Cuantos embarazos ha tenido hasta la fecha.	<p>1</p> <p>2</p> <p>3</p> <p>4</p> <p>5</p> <p>≥ 5</p>
Controles prenatales	Número de veces que la mujer asistió a la atención del	Número	<ul style="list-style-type: none"> • Ninguno • 1 a 3 • 4 a 6

	embarazo y su evolución.		• ≥ 7
Patologías Transgestacionales	Alteraciones patológicas presente en la madre durante el embarazo.	Patologías	<ul style="list-style-type: none"> • IVU • Leucorrea • Vaginitis • Pre-eclampsia • Otros
Antecedentes familiares de malformaciones congénitas	Historia de malformaciones congénitas en la familia (Familia de 1er grado)	MFC familiar	<ul style="list-style-type: none"> • SI • NO
Hábitos materno	Utilización de sustancias nocivas para la salud de madre y el feto.	Tipo de sustancias	<ul style="list-style-type: none"> • Tabaco • Café • alcohol • Ninguna
Exposición a fármacos	Toma de medicamentos durante el embarazo	Fármacos	SI NO
Condición de egreso	Forma en que el recién nacido sale del hospital	Condición de egreso	<ul style="list-style-type: none"> • Alta • Fallecido • Abandono • Traslado

Resultados

Durante el presente estudio se encontró que la población de recién nacidos corresponde a 12,595 en los años 2005 y 2006; de éstos 6,423 nacieron vivos y 59 nacieron muertos en el 2005 y 6,059 nacieron vivos y 54 nacieron muertos para el 2006.

El total de casos con defectos congénitos encontrados fue de 63 nacidos vivos, 26 en el año 2005 y 37 en el año 2006 de esta forma la frecuencia de malformaciones congénitas en el Hospital Mauricio Abdalah para el año 2005 fue de 0.4% y para el año 2006 de 0.6%, lo cual nos da un promedio de 0.5% del período de estudio, o sea que uno de cada 198 nacidos vivos presentó alguna anomalía congénita. **(Cuadro N° 1)**

Al calcular la tasa de prevalencia de malformaciones congénitas para el año 2005 el resultado fue de 4.05 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos; y la tasa de prevalencia para el año 2006 fue de 6.1 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos.

De acuerdo al sexo de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas, se encontró que el sexo masculino predominó con 71.5 % (n=45) y el sexo femenino representa el 28.6 % (n=18). **(Gráfico N° 2).**

La edad gestacional que predominó fue la a término representada por 87.3 % (n=55) entre 37 y 42 semanas, seguida de 9.5% (n=6) los pre términos entre 28-36 semanas y por último los pos términos con 3.2 % (n=2) para las mayores de 42 semanas de gestación. **(Gráfico N° 3).**

Las malformaciones congénitas de los recién nacidos vivos más frecuentes corresponden a las del sistema nervioso (SN) y las cardíacas, ambas con el 20.6% (n=13), entre las que figuran: hidrocefalia y mielomeningocele, de las nerviosas; las Cardiopatías congénitas cianógenas y no cianógenas, así como la comunicación interventricular destacan en las cardíacas. Cabe mencionar que estos diagnósticos son reportados por los especialistas, es probable que se deba a la falta de métodos diagnósticos en este hospital. Las múltiples malformaciones comprenden el 17.5 %

(n=11), encontrando combinaciones como: **SN y Músculo Esqueléticas** (hidrocefalia y dismorfismo de miembros inferiores y superiores), **SN y Genitales** (hidrocefalia, criptorquidia bilateral, micropene), **Cardíacas y Genitales** (transposición de grandes vasos, hernia inguinoescrotal bilateral gigante), **4. Músculo Esquelético y Genitales** (Acondroplasia, Equinovaro Criptorquidea).

Las Malformaciones Digestivas representan el 15.9% (n=10) siendo éstos los anos imperforados, hipertrofia de píloro, atresiasofágicas y atresia duodenal. Los síndromes, específicamente el Síndrome de Down, corresponden el 7.9 % (5), seguido de las faciales como labio leporino y paladar hendido, al igual que las genitales como criptorquidia e hipospádica representan el 6.3 % (4) cada una, por último el 4.8 % (3) corresponde a las músculo esqueléticas con las polidactílias. **(Gráfico N° 4).**

En relación al grupo etáreo de las madres con hijos vivos que presentan malformación el 28.6 % (n=18) corresponden a madres con edades entre 15-19 años, seguido de 25.4 % (n=16) entre 20-24 años; las mujeres entre 30-34 años representan el 12.7 % (n=8), para terminar con igual porcentaje las mujeres entre 35-49 años **(Gráfico N° 5).**

En relación a la procedencia materna y Malformaciones Congénitas de los recién nacidos vivos, predominó el área urbana con 76.2 % (n=48), seguido del área rural con 23.8 % (n=15). **(Gráfico N° 6).**

Respecto a la escolaridad materna y Malformaciones Congénitas de los recién nacidos vivos, el 50.8 % (n=32) le corresponde a la primaria, luego la secundaria con 30.2 % (n=19), seguido de las analfabetas con el 15.9 % (n=10), por último las universitarias con 3.2 % (n=2) **(Gráfico N° 7).**

A demás, se encontró que respecto a la ocupación de las madres de los niños nacidos vivos con malformaciones congénitas, las amas de casa representan el 88.9 % (n=56) seguido de las estudiantes con 6.3% (n=4) luego 1.6% (n=1) son costureras; enfermeras y domesticas tienen este mismo porcentaje respectivamente **(Cuadro No 8).**

Dentro de los antecedentes patológicos maternos, el 93.7 % (n=59) no tenía ninguno, el 3.2% (n=2) presentaban epilepsia y el 1.6% (n=1) presentaban diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial (**Gráfico No 9**).

En las madres de hijos nacidos vivos con malformación congénita el 81% (n=51) no presentaban antecedentes de abortos mientras que el 19% (n=12) sí lo presentaron (**Gráfico No 10**).

Según la frecuencia de malformaciones congénitas de los recién nacidos vivos relacionadas con el número de controles prenatales de mujeres con hijos con malformación, se detectó que las que recibieron entre 4 – 6 controles tuvieron el 52.4 % (n=33) de niños afectados, seguido de 30.2% (n=19) en aquellas que recibieron de 1 – 3 CPN, luego las mujeres que no se realizaron ningún control obtuvieron el 12.7% (n=8), por último las que recibieron 7 CPN tuvieron 4.8% (n=3) de niños afectados. (**Gráfico No 11**).

El 77.8% (49) de las madres de hijos recién nacidos vivos con malformaciones congénitas no presentó ninguna patología transgestacional, las vías urinarias se presentaron en un 14.3% (n=9), seguidas de un 1% (n=1) de las patologías como amenaza de parto pre término, gastritis, neumonía, retardo del crecimiento intra-uterino y rotura prematura de membrana (RMP) (**Gráfico No 12**).

En relación a los antecedentes familiares de los recién nacidos vivos con malformación congénita el 100% no saben o desconocen si tuvieron familiares con este problema (**Cuadro No 13**)

Los hábitos maternos analizados con respecto a la aparición de malformaciones congénitas, el 87.35% (n=5) no presentó ningún hábito de riesgo conocido, sin embargo el 12.7% (n=8) reflejaron la ingesta de café. (**Gráfico No 14**).

De acuerdo a la ingesta de fármacos durante el embarazo el 96.85 % (61) de las madres confirmó la ingesta de hierro y folatos, el 14.3 % (9) ingirió antibióticos (amoxicilina) y el 1.6% (1) tomó

además fármacos hipoglicemiantes. El 3.2%(2) de las embarazadas no tomó ningún tipo de fármaco (**Gráfico No 15**).

Según el tipo de egreso, se obtuvo el 69.8% (n=44) de las altas, seguido de 26.9% (n=17) de fallecidos, predominando las malformaciones cardíacas 9.5%(n=6) y múltiples con 7.9% (n=5) al igual que las del SNC. Las digestivas ocuparon el 1.5%(n=1). Solamente el 1.5% (n=1) de los recién nacidos con malformación abandonó y con igual porcentaje fue trasladado a un mejor nivel de resolución (**Gráfico No 16**).

Análisis y Discusión

Durante el presente estudio sobre Malformaciones Congénitas y factores asociados en el Servicio de Neonatología del Hospital Mauricio Abdalah del Departamento de Chinandega en los años de estudio 2005 y 2006, se encontró que el total de pacientes recién nacidos fue de 12,595, de los cuales 12,482 nacieron vivos y 113 nacieron muertos. Esta cantidad de nacimientos se debe a que éste hospital constituye el único centro de referencia a nivel departamental al que, junto con la colaboración de la Casa Materna Belén que se encuentra en esta misma ciudad, se elevan los problemas maternos-infantiles para una mayor resolución.

Los pacientes estudiados con Malformaciones Congénitas fueron 63 niños(as), con un porcentaje de 0.5. Este es el primer estudio realizado en el Hospital Mauricio Abdalah, por tal razón no existen antecedentes que sirvan como referencia, sin embargo este porcentaje es similar al reportado por el Dr. Quintana Ruiz en el Hospital Bertha Calderón Roque de la ciudad de Managua durante el periodo 1993 y 1994, en el cual reporta un 0.5 % de incidencia de defectos congénitos. En un estudio realizado en Chile entre 1982-1997, se encontró el 2.8% de recién nacidos malformados, un dato mucho mayor que los de nivel nacional.

Al comparar las tasas de prevalencia de malformaciones congénitas para los años 2005 y 2006, 4.05/1000 y 6.1/1000 respectivamente se puede ver un incremento en el año 2006 en comparación con el año 2005 de 2 niños con malformaciones congénitas por cada 1000 nacidos vivos. Esta prevalencia ha ido aumentando y se debe a la incorporación de nuevas técnicas de diagnóstico, tanto pre como post-natales en éste país desarrollado que desafortunadamente nosotros no contamos.

En relación a la edad gestacional de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas, los que se encontraron entre 37-42 semanas de gestación predominaron con 87.3 % (n=55), teniendo concordancia con investigaciones nacionales de Malformaciones Congénitas del Dr. Bojorge en el año 2003 (Hospital Fernando Vélez Páiz) con 79.3 % y el Dr. Vargas Báez en este mismo Hospital con 63.8 % en el año 2004, sin embargo no presenta relación con literatura extranjera

donde la mayor incidencia se refleja en los pretérminos (Mueller R F, Young ID. Genéticas y anomalías congénitas. España).

El sexo Masculino es el más afectado con 71.5 % (n=45), el cual es similar a otros estudios nacionales como el del Dr. Vargas Báez, que reporta el 58 % del sexo masculino. En nuestro caso se debe a que el mayor porcentaje estudiado corresponde recién nacidos del sexo masculino.

Las alteraciones congénitas del SN y cardíacas con 20.6 % (n=13) respectivamente destacan en el presente estudio, que concuerda a las encontradas en estudios anteriores como el Dr. Quintana Ruiz que reportó una frecuencia de 32.8 % para el SN de su estudio; contrario a los que presentó el Dr. Vargas Báez con 33.3 % para las Músculo-esqueléticas. Desafortunadamente en la literatura extranjera el abordaje de las anomalías es diferente (Individual, Síndromicas, asociaciones, mayores y menores) que imposibilita realizar comparaciones con nuestro estudio. En segundo lugar el presente estudio reveló que las múltiples Malformaciones presentaron un 17.5 % (n=11), sin encontrar un dato de referencia similar en otras literaturas nacionales.

Al analizar las edades maternas, los recién nacidos vivos malformados en el grupo entre 15-19 años ocupó el 28.0 % (n=18), seguido del 25.4 % (n=16) entre las edades de 20-24 años, relacionándose con el reporte del Dr. Vargas Báez quien refleja que el 73 % de las madres presentan entre 16-25 años. Sin embargo la literatura extranjera reporta una mayor frecuencia de recién nacidos malformados de madres con edades extremas de la vida, menores de 15 años y mayores de 35 años, pero dada nuestra realidad de pobreza, estrés, exposición a sustancias tóxicas, etc. ; es posible que este grupo por ser más sensible a la vida laboral haya estado mucho más expuesto.

Las madres sin antecedentes de aborto están representadas por el 81% (n=51) sin embargo el 19% (n=12) de ellas si presentan este antecedente que se relacionó con el estudio del doctor Quintana Ruiz en el que se refleja como factor de riesgo para malformación congénita los abortos, de igual forma Smith L Winngarden (Tratado de medicina interna de Cecil) afirma que la mitad de los abortos espontáneos son debido a defectos congénitos incompatibles con la vida que no les permite llegar al término.

Los controles prenatales (CPN) constituyen un importante método clínico para detectar diferentes factores de riesgo de muchas patologías, no estando exentas las malformaciones de una nueva vida en el seno materno, sin embargo el 52.45% (n=33) de las madres que se realizaron entre 4-6 CPN presentaron mayor número de hijos malformados, no correspondiendo a literatura extranjera donde las madres con ningún control prenatal presentan mayor incidencia, como lo indica el Doctor Nazer Herrera J, con lo que se refiere a prevención primaria.

A nivel nacional el doctor reporta datos similares en el Hospital Fernando Vélez Paiz en el 2004 con 38.6% en aquellas que se realizaron de 4 – 6 CPN. Esto puede deberse a la deficiencia en los controles prenatales donde no detectaron los factores de riesgo, sumado a nuestro bajo nivel socio-económico, educativo y de salud en que la mayoría de las madres no tienen acceso a exámenes que contribuyen a la detección temprana de malformaciones y muchas quedan fuera de las estadísticas.

Al analizar las madres de hijos recién nacidos vivos malformados con respecto a las patologías transgéticas el mayor porcentaje no presentó ninguna enfermedad 77.8 %, que no corresponde según literatura extranjera en la que Torres Pons manifiesta que las infecciones que están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Es muy probable que la poca muestra de los casos de este estudio sea la principal causa de este hecho.

Al evaluar madres con hijos y/o familiares con malformación congénitas, encontramos que el 100% niega tener hijos mal formados y no saben o desconocen si tuvieron familiares con este problema, contrario a reportes literarios (Revistas Cubana de Gineco-Obstetricia) en donde existe una mayor incidencia de niños con malformaciones congénitas en aquellas con antecedente de hermanos mal formado y familiares portadores de anomalías congénitas, siendo responsable del 20% de los casos. El mayor porcentaje de las madres con hijos mal formados 96,8% (n=61) ingirieron hierro y folatos, lo cual corresponde a los datos de este estudio en el que a pesar que el sistema nervioso central prevalece con mayor porcentaje de aparición no encontramos defectos del tubo neural (ECLAMC análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas)

El área urbana es la procedencia que predomina en el estudio con 76.2% (n=48), probablemente debido a la accesibilidad y que tiene este grupo a los servicios de salud por su situación geográfica teniendo así mayor captación y registro de las madres a este centro hospitalario. A pesar que las urbanas prevalecieron, cabe mencionar que en la de Chinandega se encuentra la Casa Materna Belén la cual coordina con el Ministerio de Salud la referencia de madres del área rural para poder ser atendidas por las determinadas especialidades.

De acuerdo a la escolaridad materna la primaria es el mayor nivel alcanzado con 50.8% (n=32) y la mayoría de estos es un nivel incompleto de conclusión de la primaria lo que nos indica que sus conocimientos son deficientes ante un determinado factor que potencia o desencadena el riesgo de malformación congénitas.

Esto se corrobora con el Doctor Vargas Báez el cuál presenta el 50.4% de las madres con hijos mal formados que alcanzaron el nivel de primaria.

La madres ama de casa presentaron mayor frecuencia de hijos recién nacidos vivos malformados con 88.9% (n=56) relacionado con la mayor incidencia de madre que presenta un bajo nivel de educación y que no están estudiando lo que nos indica que a mayor nivel de estudio menor frecuencia de malformaciones congénitas.

Los hábitos maternos analizados respecto a la aparición de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas el 87.3% (n=55) no presentó ningún hábito que sea de riesgo sin embargo el 12.7 % (n=8) reflejaron la ingesta de café por las costumbre de nuestra población, está conocido que la cafeína causa alteraciones en la morfogénesis (malformaciones de etiología multifactorial de Saavedra D)

Al analizar las madres con patologías, afortunadamente el 93.7%(n=59) no tenían enfermedades crónicas durante la gestación, seguida de epilepsia con 1.6%, diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial con igual porcentaje, sin embargo la muestra no es significativa para poder determinar si esta patología inciden en la aparición de niños mal formado, aunque está claro que

las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2-4 veces mayor que sus hijos presenten algún tipo de malformación en el momento del nacimiento que la población en general.

La condición de alta constituye el mayor porcentaje encontrado en los niños con malformaciones congénitas, dato que se correlaciona con el estudio del Dr. Vargas Báez en el Hospital Fernando Vélez Páiz. Esto se debe a que la mayoría de los egresos están constituidos por patologías que no comprometen en gran medida la vida del paciente, pero con repercusiones, como las malformaciones digestivas (14.2% de las altas), no así, las cardiopatías, las del SNC y principalmente las múltiples malformaciones.

CONCLUSIONES

- Se encontró un porcentaje de 0.5 de malformaciones congénitas.
- Las tasas de prevalencia de malformaciones congénitas para los años 2005 y 2006, fueron 4.05/1000 y 6.1/1000 respectivamente.
- La edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37 – 42 semanas, el sexo que predominó fue el masculino.
- Las malformaciones cardíacas y del sistema nerviosos central prevalecieron en el estudio
- La edad materna más frecuente fue entre 15 a 19 años, con escolaridad primaria procedente del área urbana.
- Los antecedentes patológicos maternos no fue un factor determinante, la infección de vías urinarias es la patología transgestacional más frecuentemente.
- El mayor número de controles prenatales fue de 4 – 6 y el consumo del café fue el hábito materno más frecuente siendo éste un importante factor predisponente a las malformaciones congénitas.
- Las malformaciones congénitas en este estudio no se relacionan con los antecedentes familiares de las madres, ya que en ciertas ocasiones no existían y en otras lo desconocían.
- El hierro y los folatos son los fármacos mayormente consumidos por las madres con hijos malformados, los cuales al contrario de otros, benefician a la no aparición de malformaciones del tubo neural.
- El alta constituye la condición de egreso más frecuente.

RECOMENDACIONES

- Orientar a las mujeres en edad fértil sobre los agentes teratogénicos y sus efectos sobre el recién nacido, iniciando desde la captación del embarazo y seguimiento en los controles prenatales.
- Capacitar y fortalecer los conocimientos al personal de salud, sobre los diferentes tipos de malformaciones, así como conocer los lugares de referencia para cada tipo de malformación congénita.
- Mejorar el registro de las malformaciones congénitas en las unidades de salud, a través de fichas que investiguen más factores de riesgo y permitan una mejor clasificación de las malformaciones congénitas.
- Mejorar el abordaje del paciente con mal formaciones congénitas con las diferentes especialidades, para obtener correcciones oportunas que valla a mejorar el pronóstico de vida del paciente.
- Realizar estudio de casos y controles para identificar factores de riesgos de forma específica y de esta manera contribuir al descenso en la incidencia de mal formaciones congénitas

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1 Oliva JA. Comportamiento de algunos factores de riesgo para Malformaciones Congénitas Mayores en el municipio de Ranchuelo. *Revista Cubana Obstet. Gineco.* 2006. URL: [http://bus.slt/cu/rvista/gin/vol 32-2-06/gin090206.htm](http://bus.slt/cu/rvista/gin/vol%2032-2-06/gin090206.htm).
- 2 Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: Emery's Genética Médica. Madrid: Marbán; 2001.p.223-34.
- 3 GARCIA FERNANDEZ, Yanet, FERNANDEZ RAGI, Rosa María e RODRIGUEZ RIVERO, Mayling. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. *Rev Cubana Pediatr.* [online]. oct.-dez. 2006, vol.78, no.4 [citado 02 Julho 2007], p.0-0. Disponible na World Wide Web: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312006000400003&lng=pt&nrm=iso>. ISSN 0034-7531.
- 4 Bolk A, Ricker RS, Kirby RS. se fatality among infants with congenital malformations by lethality. *Birth Defects Res Par A Clin Mol Teratol* 2004;70(9):597-602
- 5 Hernández Arriaga JL, Cortés Galo G, Aldama Valenzuela C, Ramírez Huerta AC. Incidencia de malformaciones congénitas externas en el Hospital de Gineco-Pediatría No. 48 en León, Guanajuato. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1991; 48: 717-721
- 6 Cedeño Rincón R, León A, Romero R. Epidemiología de las malformaciones congénitas externas en una maternidad de Venezuela. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1996; 53: 117-122
- 7 Centro Panamericano de Ecología Humana y Salud. Programa de Salud Ambiental. OPS. OMS. Pautas para estudios en poblaciones humanas expuestas a peligros mutagénicos y reproductivos. México. 1990.5. Terje R, Wilcox AJ, Skjacrven. A population based study of the risk of recurrence of birth defects. *New Engl J Med* 1994; 331: 1-4
- 8 Martínez Guillén Morbimortalidad perinatal . Estudio comparativo 1982-1989.

- 9 MINSA. Registro Nicaragüense de malformaciones congénitas. Manual operacional. 1992. Programa de las Naciones Unidas para el medio ambiente. El estado del medio ambiente. Temas seleccionados.
- 10 Henao Samuel. Corey German. Plaguicidas inhibidores de las colinesterasas. OPS.OMS. Serie vigilancia No 11. pp 96. 1991.
- 11 Alonso Loti Francisco , Cerda Muñiz Isidro. “ Comportamiento de los defectos congénitos aislados mas frecuentes en Cuba” Centro Nacional de Genética Medica Marzo 1995 – Diciembre 1997.
- 12 Martínez Guillén Morbimortalidad perinatal . Estudio comparativo 1982-1989.
- 13 Duarte Lucia “Comportamiento de las malformaciones congénitas en el HEODRA” León .Diciembre 1986.
- 14 Carvajal Delgado Patricia Incidencia de anomalías congénita.HFVP, marzo 1993-septiembre 1994.Monografía.UNAN-Managua.
- 15 Quintana R,Silvia. Factores de riesgo para Malformaciones Congenitas.HBCR Junio 1993-Junio 1994.Monografía.UNAN Managua.
- 16 Méndez Núñez Tamara “Defectos congénitos Incidencia , frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados” HBCR Abril-Diciembre 2001 Hospital Bertha Calderón Roque Managua.
- 17 Bojorje Espinoza Edgar DR. Frecuencia de Malformaciones congénitas en el Hospital Fernando Vélez Paíz, año 2004.

- 18 Vargas Báez, Francisco. Malformaciones Congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. hospital “Dr. Fernando Velez Paiz”, enero a noviembre del año 2004.
- 19 Rojas Leisterio M. Echeverría P.”Repercusión del programa de Genética sobre las tasas de mortalidad infantil” Habana –Cuba Revista Cubana de Gineco-obstetricia Pág. 50-54.
- 20 Smith LI Wyngaarden J.B. Tratado de Medicina Interna de Cecil 17va Edición, Nueva Editorial Interamericana – México DF Volumen 1 pp135 – 167 (1987).
- 21 Sola, A: URMAN, J. Cuidados Intensivos Neonatales 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México Volumen Único, pp. 647 (1988).
- 22 OMS. Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 1970.
- 23 Almaguer Pilar ,Fonseca Mercedes. “Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas.” Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.
- 24 González Merlo J. Obstetricia. séptima edición España Pág. 726-750.
- 25 Hernández de Alba Camilo “Identificación de pacientes con alto riesgo de defectos congénitos” España Revista medica Febrero 2004.
- 26 Torres Pons Joan, Valero Francisco, Xercavins Montosa Jordi “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito”. Editorial Masson, 1995. Pp. 401-408.

- 27 Nelson W.E. BEHRMAN R.E VAUGHAN, V.C. Tratado de Pediatría 12va Edición Nueva Editorial Interamericana, México. Volumen 1. pp 370.
- 28 Saavedra D, “Malformaciones congénitas de etiología multifactorial en genética clínica. Diagnostico y manejo de las enfermedades hereditarias.” 11va edición Manual Moderno Pág 370-375.
- 29 Zarante Montoya, Ignacio Castillo Mena “Análisis clínico Epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas.” E CLAMC. Hospital Universitario San Ignacio Junio –Diciembre 2001.
- 30 Informe Anual, Servicio de Neonatología HFVP 2000-2004.
- 31 Torres Pons Joan, Valero Francisco, Xercavins Montosa Jordi “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito “ Editorial Masson, 1995. Pág. 401-408.
- 32 CATALAN M, Jorge, NAZER H, Julio y CIFUENTES O, Lucía. Impacto de las malformaciones congénitas en una Unidad de uidados Especiales Neonatales. *Rev. chil. pediatr.* [online]. dic. 2005, vol.76, no.6 [citado 02 Julio 2007], p.567-572. Disponible en la World Wide Web: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062005000600003&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0370-4106.

ANEXOS

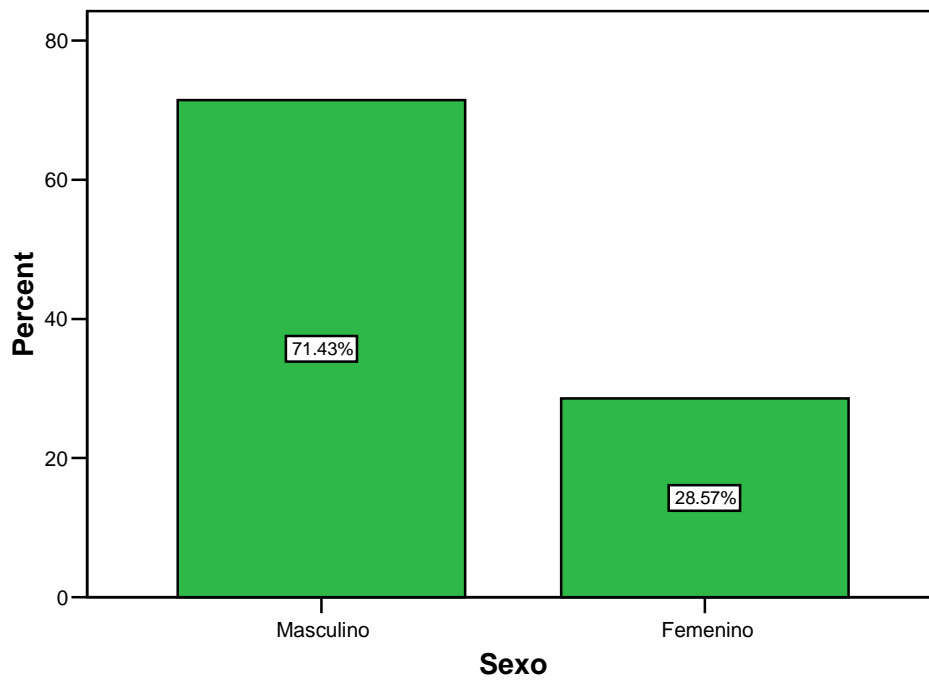
Cuadro No.1. Malformaciones Congénitas encontradas en el Hospital Mauricio Abdalah. Chinandega 2005-2006.

Indicadores	Año 2005	Año2006	Total
Nacidos Vivos	6423	6059	12482
Nacidos vivos con Malformación Congénitas	26	37	63
% de nacidos vivos con Malformaciones congénitas	0.4	0.6	0.5

Fuente: Estadística Hosp. Mauricio Abdaláh.

Gráfico No. 2

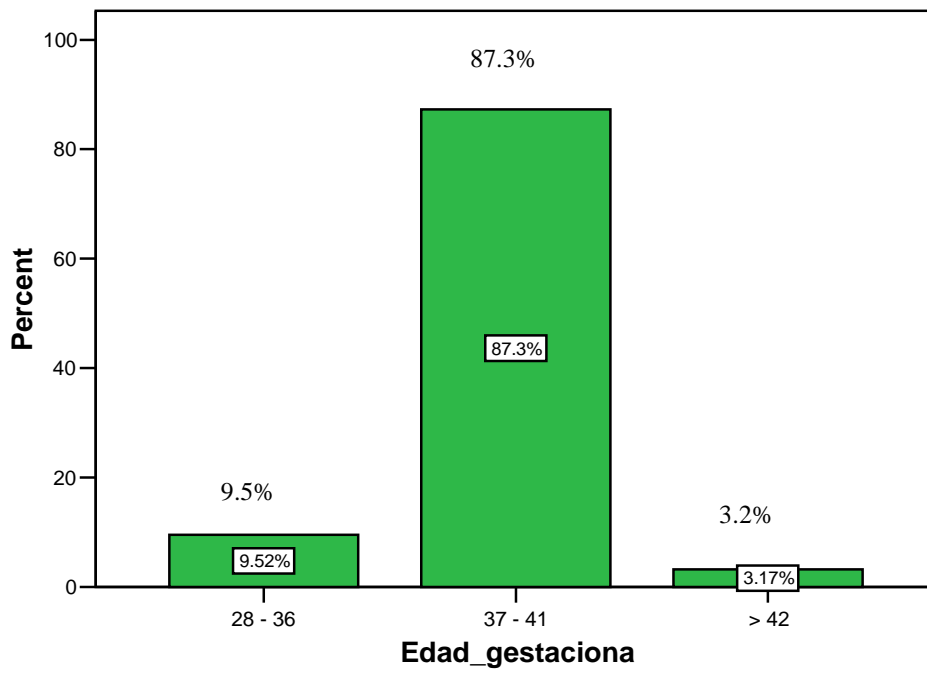
Sexo del recién nacido y malformaciones congénitas



Fuente secundaria

Gráfico No. 3

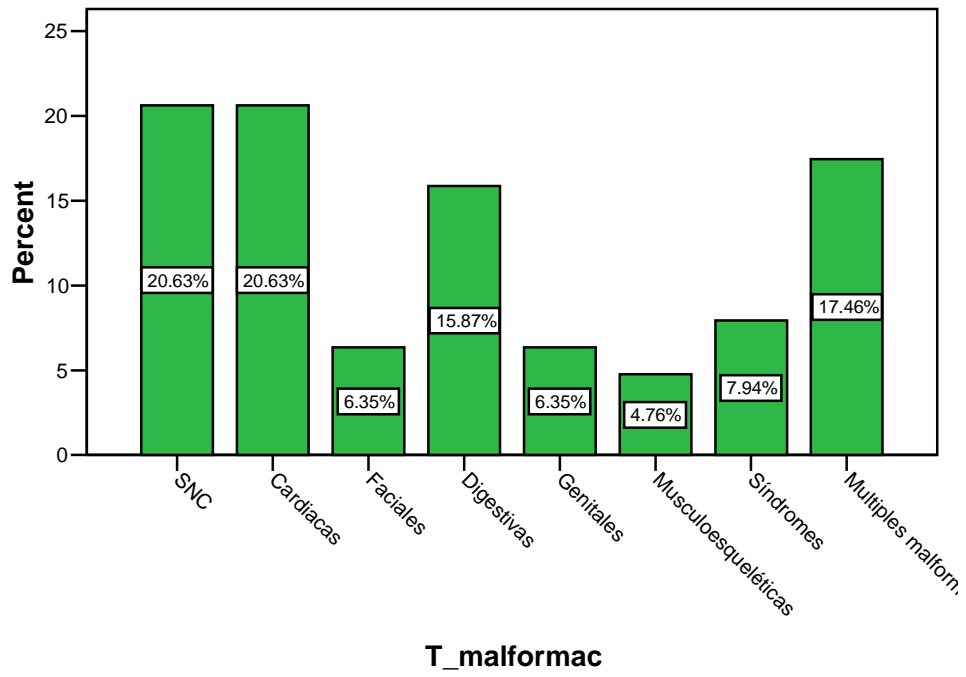
Edad gestacional de las madres y malformaciones congénitas



Fuente secundaria

Gráfico No. 4

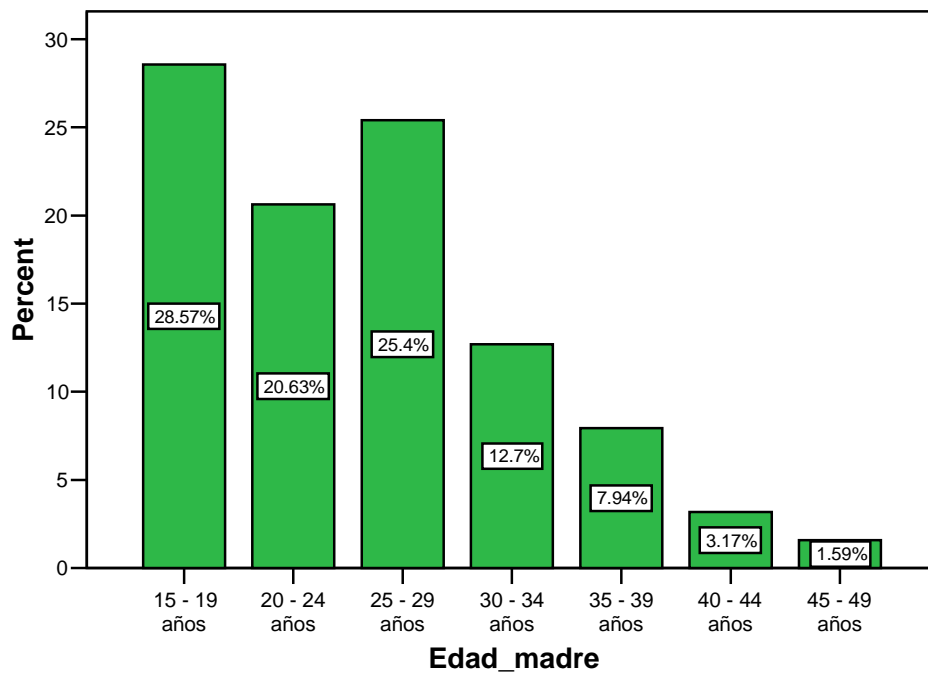
Distribución de Tipos de malformaciones congénitas



Fuente secundaria

Gráfico No. 5

Edad de la madre y malformaciones congénitas



Fuente secundaria

Gráfico No. 6

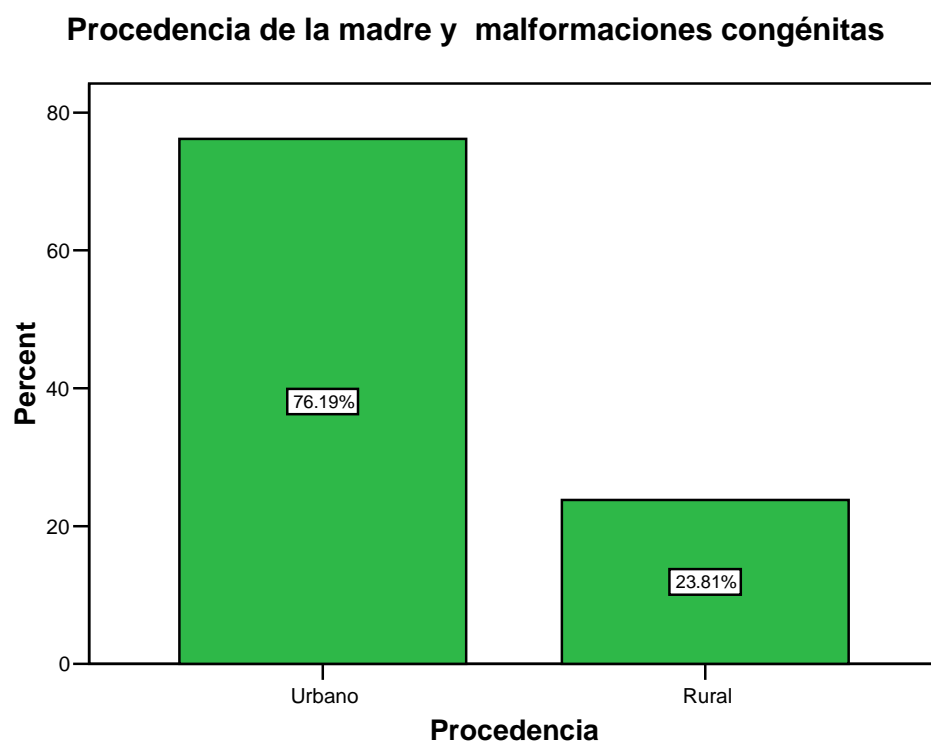
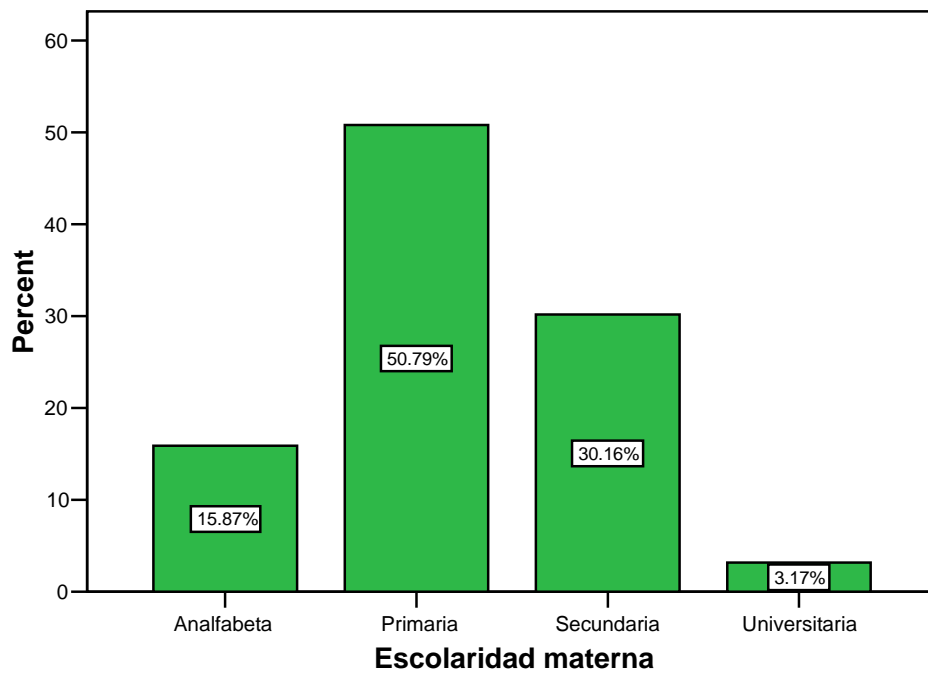


Gráfico No. 7

Escolaridad de la madre y malformaciones congénitas



Cuadro No 8. Distribución de malformación y ocupación de la madre

Malformación Congénitas	Ocupación de la madre										Total	
	Ama de casa		Estudiante		Costurera		Enfermera		Doméstica		FC	%
	FC	%	FC	%	FC	%	FC	%	FC	%		
	56	88,9	4	6,3	1	1,6	1	1,6	1	1,6	63	100

Fuente secundaria

Gráfico No. 9

Antecedentes patológicos de la madre y malformaciones congénitas

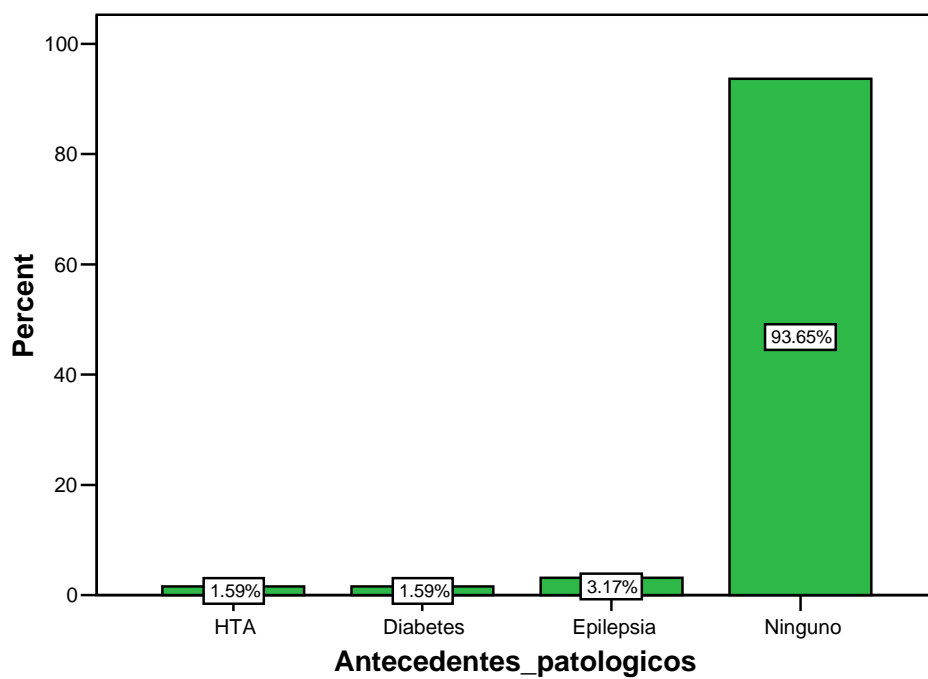


Gráfico No. 10

Antecedentes de abortos y malformaciones congénitas

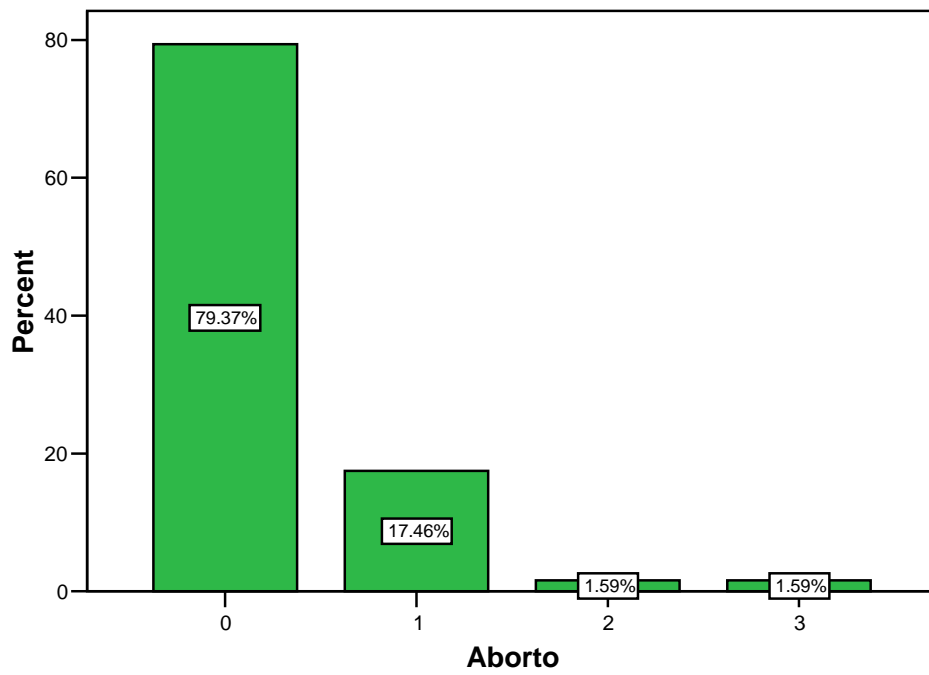


Gráfico No. 11

Número de CNP y malformaciones congénitas

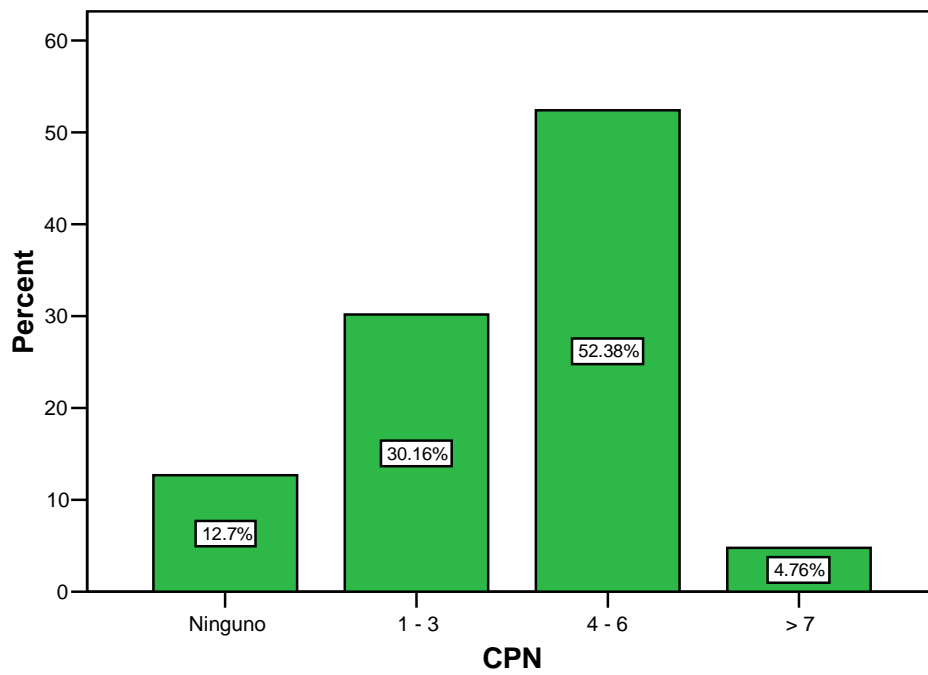
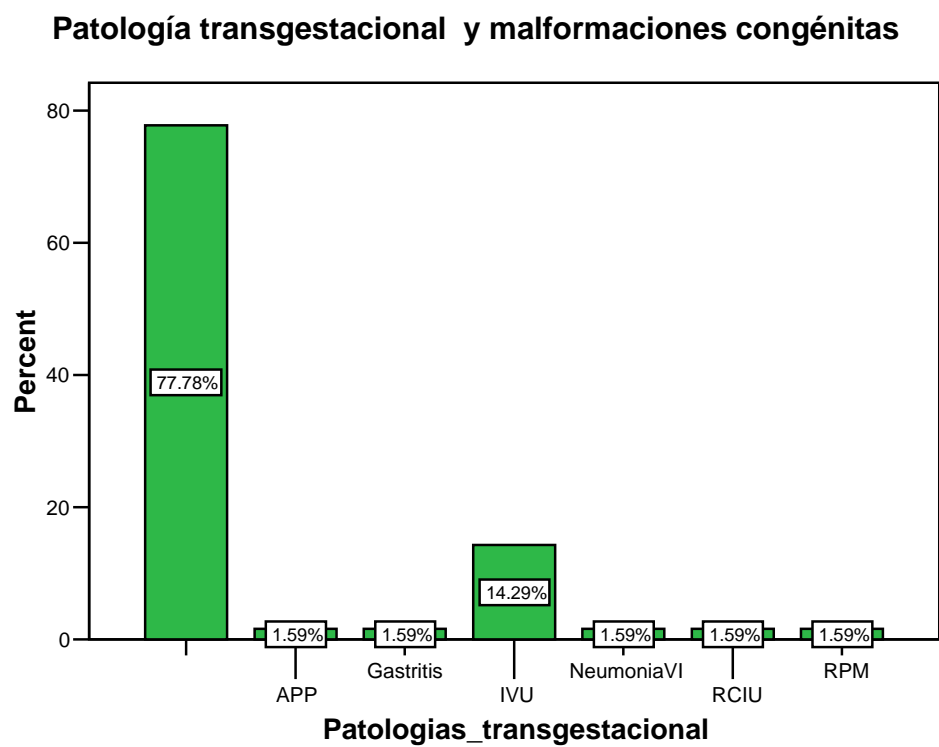


Gráfico No. 12



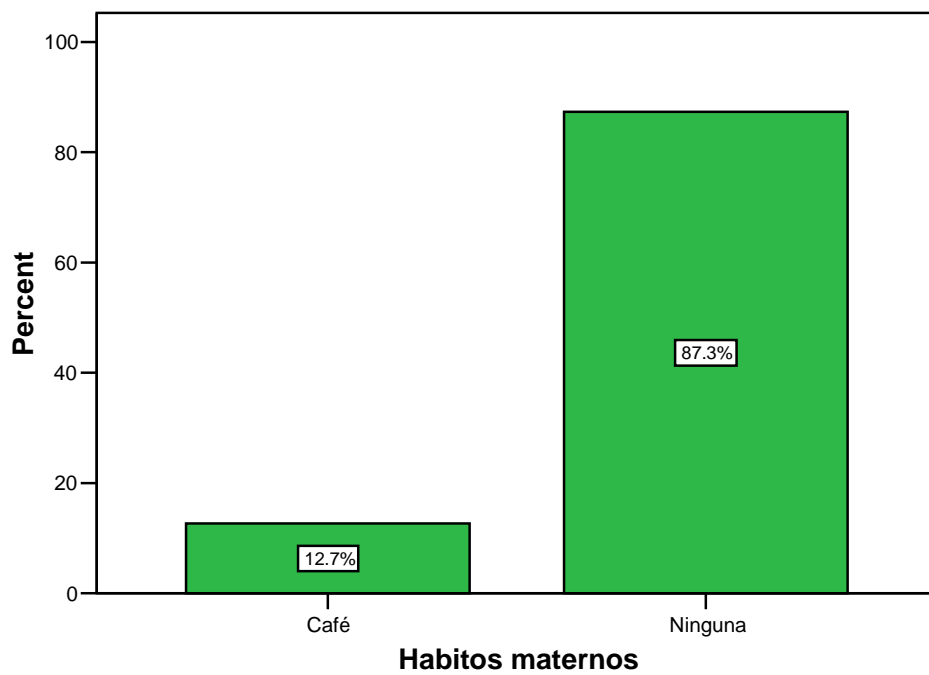
Cuadro No. 13 Distribución de malformación y antecedentes patológicos familiares.

	Antecedentes patológicos familiares.					
Malformaciones congénitas	Si		No		Total	
	Fc	%	Fc	%	Fc	%
	00	00	63	100	63	100

Fuente secundaria

Gráfico No. 14

Hábitos maternos y malformaciones congénitas



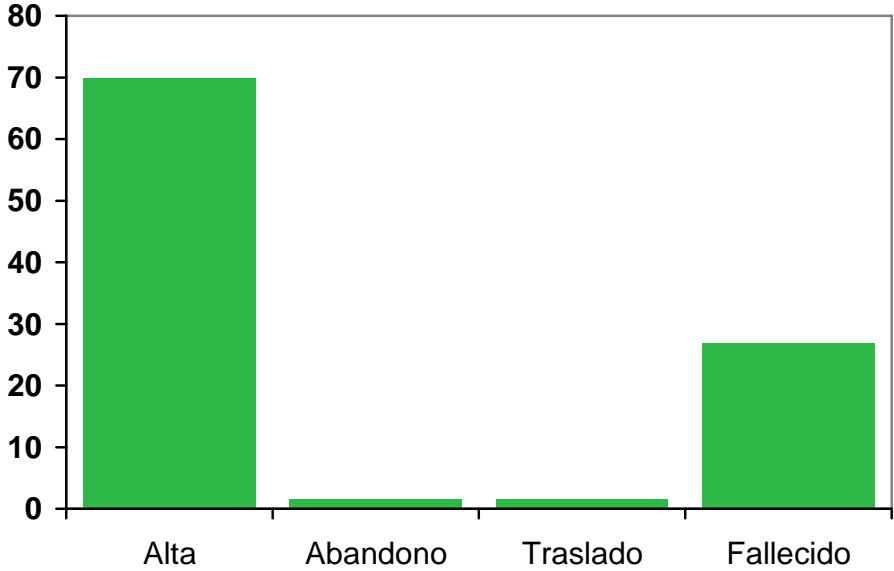
Cuadro No. 15 Distribución de malformación y toma de fármaco.

	Toma de fármaco									
	Fe/folatos		Fe/folatos/amoxicilina		Sin datos		Fe/folatos/hipoglicemiantes		total	
	Fc	%	Fc	%	Fc	%	Fc	%	Fc	%
Malformación	51	81.0	9	14.3	2	3.2	1	1.6	63	100

Fuente secundaria

Grafico No 16

Condición de egreso de los niños con malformaciones congénitas.



Fuente: Estadística Hosp. Mauricio Abdalah

Factores de riesgos maternos y ambientales asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos en el servicio de neonatología. hospital materno infantil “Mauricio Abdalah”, enero del año 2005-noviembre del año 2006

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Recién Nacido

Numero de expedientes: _____

Edad gestacional: _____

Sexo: masculino () Femenino () Ambiguo ()

Tipo de malformación congénita:

S.N.C. cual:

Faciales. Cual:

Síndromes. Cual:

Pulmonares. Cual:

Cardiopatías. Cual:

Digestivas. Cual:

Genitales. Cual:

Músculo esqueléticas. Cual:

Piel. Cual:

Otros. Cual:

Materna.

Edad: _____

Procedencia: Urbano. () Rural Escolaridad

materna: Analfabeta () Primaria () Secundaria () Técnica () Universidad ()

Ocupación:

Antecedentes patológicos maternos: HTA: () Diabetes: () Epilepsia: () - Asma: ()

Antecedentes de abortos: Sí () No ()

Número de embarazos _____

Número de CPN:___

Patologías transgestacional: Especificar _____

Antecedentes familiares de MC:

1. Hijos con malformaciones congénitas: SI () NO () Tipo_____

2. Otros: Familiares: SI () - NO ()

Hábitos maternos:-Tabaco: () - Alcohol: () -Café: () - Ninguno: ()

Exposición a factores ambientales:

- Fármacos: () cual_____ No sabe ()

- Ninguno: ()