

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009 - abril 2010.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS-LEÓN
CARRERA DE MEDICINA



Tesis para optar al título de doctor en Medicina y Cirugía

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología. Hospital "Victoria Motta", Jinotega, mayo del 2009 - abril del 2010.

Autores: Germán Uriel García Martínez
María Lisseethe Zapata Miranda.

Tutor: Dr. José L. Ugarte Arana.
Médico Pediatra

Asesor: Dr. Francisco Tercero Madriz, PhD.
Prof. Titular Dpto. Salud Pública

León, 08 de noviembre de 2012

"A la libertad por la universidad"

ÍNDICE

CONTENIDO	PÁGINAS
Introducción.....	1
Antecedentes.....	2
Justificación.....	4
Planteamiento del problema.....	5
Objetivos.....	6
Marco teórico.....	7
Materiales y Métodos.....	21
Resultados.....	25
Discusión.....	32
Conclusiones.....	35
Recomendaciones.....	36
Referencias.....	37
Anexos.....	39

Agradecimiento

A:

Dios por darme la fuerza cada día y llenarme de fe para culminar este trabajo.

A usted:

Dr. José Ugarte Arana por su apoyo incondicional en la realización de este trabajo monográfico, que con tanto empeño me ayudo a salir adelante, su decisión y abnegación fueron indispensable para culminarlo.

A todas las personas:

Que me ayudaron de una u otra forma a salir adelante e impulsarme con diferentes aportes para concluir esta monografía.

A todos los niños:

Que sin ellos no hubiese sido posible la realización de este estudio, ellos el futuro de la nación.

RESUMEN.

El objetivo de este estudio fue describir el comportamiento clínico y epidemiológico de las malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, durante mayo de 2009 a abril de 2010.

El diseño del estudio fue de corte transversal. La fuente de datos fueron los expedientes clínicos. La población fueron 5,819 nacidos vivos, y 124 nacidos vivos con malformación congénita, de los cuales 24 fueron excluidos, para una incidencia del 1.9%. El software usado fue SPSS.

Los principales factores asociados fueron: deficiencia en el consumo de ácido fólico, infecciones durante el embarazo, edad avanzada y gran multigesta. La mayoría de madres se caracterizaron por tener entre 21-25 años, embarazo a término, urbanas y baja escolaridad. El 70% de las malformaciones congénitas fueron únicas y 30% múltiples. Las principales malformaciones congénitas fueron las relacionadas al sistema nervioso (31%), predominado hidrocefalia 12%, espina bífida 9% y anencefalia 8%. En frecuencia siguieron las músculo esqueléticas con 19%, cardiopatías congénitas con 15%, las urinarias 13%, digestivas 11% y labio leporino/paladar hendido 9%. El síndrome de Down fue la única anomalía cromosomita encontrada con 4%. La letalidad fue de 22%.

Se recomienda: mejorar el sistema de vigilancia de las malformaciones congénitas, realizar campañas educativas a mujer en edades fértil y embarazada sobre los factores predisponentes. Además, capacitar al personal de salud sobre malformaciones congénitas y su manejo.

Palabras claves: malformaciones congénitas, estudio de corte transversal, letalidad.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas (MC) son un problema de salud pública mundial ya que cada año se estima que 7.9 millones de niños nacen con un defecto de nacimiento grave. Se estima que 3.3 millones de niños menores de cinco años mueren a causa de defectos de nacimiento y 3.2 millones de los que logran sobrevivir, pueden quedar con algún grado de discapacidad permanente. Mientras más del 90% de todos los niños con una anomalía congénita grave nacen en los países de ingresos medios y bajos, no están disponibles datos exhaustivos sobre las anomalías congénitas en estos los países.¹

Según el reporte de la Carga Global de Morbilidad (CGM) (2008), las muertes neonatales representan el 37% de la mortalidad en niños menores de 5 años, y las principales causas son prematuridad/bajo peso, infecciones, asfixia/trauma al nacer y anomalías congénitas en un 31%, 23%, 25% y 6.7%, respectivamente. Además, se asume que 12.5% de las muertes infantiles debido a anomalías congénitas ocurren en el período post neonatal. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas ocupan el décimo lugar de las principales causas de la CGM, en la Región de las Américas y del Mediterráneo Oriental, y representan el 2.1% y 2.6% de años de vida ajustados según discapacidad, respectivamente.²

Las malformaciones congénitas representan una proporción cada vez mayor de muertes infantiles en países desarrollados y en desarrollo.³⁻⁶ En Nicaragua, las malformaciones congénitas representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, siendo más frecuentes las del sistema nervioso central, sistema circulatorio y las del sistema digestivo.⁷ En el hospital Victoria Motta de Jinotega no se cuenta con un estudio sobre las malformaciones congénitas, por lo tanto, se pretende realizar un estudio sobre este problema para estimar su prevalencia, conocer sus principales tipos, abordaje y evolución de las mismas a su egreso hospitalario.

ANTECEDENTE

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) fue creado por el Profesor Dr. Eduardo Castilla “como un programa de investigación clínica y epidemiológica de los factores de riesgo de la etiología de las anomalías congénitas en hospitales Latino Americanos” y comenzó a operar en 1967. Desde 1974 ha sido miembro fundador del International Clearing House for Birth Defects Monitoring Systems que reúnen a más de 40 programas de otras regiones del mundo. Actualmente es un centro colaborador de la OMS para la prevención de malformaciones congénitas y desde el 2000 es un miembro colaborador de la red global para la investigación en la salud de las mujeres y niños del NIH. La función principal del ECLAMC es hacer vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas.⁸

Durante 1995-2008, el ECLAMC analizó todos los nacidos vivos y óbitos con más de 500 grs. en 9 países latinoamericanos. La tasa de óbitos y de malformaciones congénitas fue de 1.3% y 2.7%, respectivamente. Además hay una tendencia hacia un incremento en las tasas de malformaciones congénitas, con diferencias significantes entre los países.⁸

En Nicaragua, las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo más frecuentes las del sistema nervioso central (26.4%), sistema circulatorio (13.7%), y las del sistema digestivo (16%).⁷

Bojorge (2004) realizó un estudio en el Hospital Fernando Vélez Paíz, encontró una prevalencia de Malformaciones Congénitas de 20 por 1,000 nacimientos (84/4,348 (1.9%), y las principales fueron: cardiopatías (19.5%), síndrome de Down (11%), polidactilia/sindactilia (8.5%), criptorquidia y poliformado con 7.3% cada uno y defectos del tubo neural y pie equino varo 6.1%, cada uno. Del total de malformaciones (n=87), 82 nacieron vivos y 5 muertos. El 63.4% eran del sexo masculino. La letalidad fue de 9.7%. Se observó un alto consumo de medicamentos y presencia de enfermedades adquiridas durante el embarazo.⁹ Vargas Báez (2005) estudio la prevalencia de malformaciones congénitas en el mismo hospital y encontró una prevalencia

promedio de 23 por 1,000 nacidos vivos (105/4,561) durante el 2004. En este estudio sólo se incluyeron nacidos vivos con malformaciones, predominando las músculo-esqueléticas 33.3%, sistema nervioso central 14.3%, facial y síndromes 11.4% cada una, cardíacas 6.7%, genitales 5.7%, piel y digestivas 4.8% cada una. La letalidad fue de 14%.¹⁰ Otro estudio similar realizado en el Hospital Escuela Alejandro Dávila Bolaño por Fonseca (2011)¹¹ durante el 2008-2010, encontró una prevalencia promedio de 13.5 por 1,000 nacidos vivos (74/5,479) predominando las músculo-esqueléticas 33.7%, genitales 21.6%, digestiva 17.5%, piel 12%, síndromes 6.7%, cardíacas y faciales 4% cada una. La mayoría de malformaciones fueron diagnosticadas después del nacimiento 85%, y solamente 15% antes del nacimiento. La tasa de letalidad al egreso fue de 6.7%.

Lara y Leiva (2007) estudiaron las malformaciones congénitas durante el 2005-2006 en el Hospital materno-infantil Mauricio Abdalah y la prevalencia promedio fue 5 por 1,000 nacidos vivos (solamente incluyeron malformaciones que nacidos vivos). El 71.4% eran masculinos. Las principales malformaciones fueron las cardiovasculares y del SNC con 20.6% cada una, seguida de múltiples 17.4%, digestivas 15.8%, síndromes 7.9%, faciales y genitales 6.3% cada una y músculo-esqueléticas 4.8%.¹²

En Lombardía, Italia, se realizó un estudio poblacional y la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 20.4 por 1,000 nacidos vivos, predominado el sexo masculino. Los principales tipos fueron las cardiopatías congénitas (particularmente defectos septales) (90.8/10,000), seguido por defectos del tracto genito urinario (particularmente hipospadias) (34/10,000), sistema digestivo (23.3/10,000) y sistema nervioso central (14.9/10,000), paladar hendido (10.8/10,000) y síndrome de Down (8.3/10,000).¹³

JUSTIFICACIÓN

La falta de estudios previos sobre malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta de Jinotega estimuló la realización de este protocolo, para obtener información relacionada a la magnitud de este problema en términos de prevalencia, principales tipos de malformaciones, factores asociados, manejo y letalidad. Esperamos que la información obtenida sea de utilidad para las autoridades hospitalarias y otras personas interesadas para formular proyectos dirigidos a los niños con malformaciones congénitas y sus familiares, a través del diagnóstico precoz y acceso a servicios de salud y rehabilitación oportuna para los niños con estos trastornos, así como apoyo psicológico y consejería para sus padres o familiares.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Para realizar este estudio nos planteamos la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuál es el comportamiento clínico y epidemiológico de las malformaciones congénitas en la servicio de neonatología del Hospital “Victoria Motta”, Jinotega, durante mayo de 2009 a abril de 2010?

OBJETIVOS

Objetivo General:

Describir el comportamiento clínico y epidemiológico de las malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, durante mayo de 2009 a abril de 2010.

Objetivos Específicos:

1. Determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas.
2. Describir las características demográficas y gineco-obstétricas de las madres.
3. Describir las características de los bebés con malformaciones congénitas.
4. Identificar los factores asociados a las malformaciones congénitas.
5. Clasificar los tipos de malformaciones congénitas y su frecuencia.
6. Describir el manejo de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
7. Describir la condición de egreso de los pacientes con malformación congénita.

MARCO TEÓRICO

Conceptos y Características⁷

Los defectos estructurales son alteraciones en la forma de un órgano o parte del mismo, o de una región anatómica como resultado de un proceso de desarrollo anormal. Las alteraciones pueden comprometer a un órgano o sistema, o a varios órganos o sistemas a la vez. Se clasifican en menores cuando no comprometen la vida, la estética o la función y mayores cuando sí las comprometen.

La naturaleza y las características de los defectos estructurales orientan sobre su etiología, los riesgos para futuros embarazos y a la consejería que se debe dar a los padres y familiares. Existen defectos estructurales de fácil diagnóstico y que no pasan desapercibidos por el observador, como el labio leporino, paladar hendido y mielomeningocele. Sin embargo no siempre ocurre lo mismo, sobre todo cuando se asocian varias malformaciones constituyendo síndromes o complejos malformativos de difícil interpretación. Con el fin de facilitar la comprensión y correcta utilización de los conceptos de defectos estructurales se ejemplifican de la siguiente manera:

1. Malformación congénita:

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco. Un ejemplo de una malformación es la comunicación interauricular, en la cual ocurre un defecto de cierre del tabique interauricular por causas inherentes al desarrollo.⁷

2. Disrupción:

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen extrínseco, es decir, la interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas originalmente. Por ejemplo, las bandas amnióticas – que son estructuras celulares que crecen a partir del amnios en dirección al embrión o feto – al enrollarse sobre el miembro, pueden interferir en el desarrollo normal de estructuras que de otra manera se iban a formar normalmente (amputación parcial o total de un miembro).⁷

3. Deformación:

Forma o posición anormal de una parte del cuerpo originadas mecánicamente, tanto de origen intrínseco como extrínseco. Por ejemplo, un embarazo que curse con oligoamnios severo puede provocar pies equinos, secundario a la poca movilidad que tiene el feto dentro del útero.⁷

4. Displasia:

Organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas, es decir, es el proceso y la consecuencia de la dishistogénesis (defecto en tejidos específicos). Un ejemplo son las displasias esqueléticas, en las cuales la persona afectada presenta alteraciones en el tejido óseo, fundamentalmente.⁷

5. Secuencia:

Patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones, o factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes en la morfogénesis. El mielomeningocele es un defecto en la formación de las espinas dorsales de las vértebras, lo que provoca herniación de la médula espinal con la consecuente afectación de las fibras nerviosas distales a la lesión. Esto provoca la presencia de pies equinos, lo cual no está relacionado con el defecto primario, pero sucede a consecuencia de éste.⁷

6. Síndrome:

Patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia simple. La persona con Síndrome de Down presenta: implantación baja de pabellones auriculares, puente nasal deprimido, hipertelorismo, hipotonía, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba y línea palmar única. Todas estas características son inducidas por la presencia de un cromosoma 21 extra (Trisomía 21).⁷

7. Asociación:

Presencia de dos o más anomalías, no debidas al azar o a un síndrome. Cuando no conocemos la etiología de varios defectos estructurales (no es un síndrome), pero observamos que varias anomalías se presentan con mayor frecuencia que lo que cabría esperar por el azar.⁷

8. Defecto politópico de campo:

Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo.

Se trata de alteraciones que afectan diferentes tejidos, pero en una misma región corporal; por ejemplo, un defecto transversal terminal en la cual no se formó el antebrazo ni la mano, involucra diferentes tejidos y afecta solamente una región corporal.⁷

Etiopatogenia de las malformaciones congénitas⁷

Clásicamente se han identificado según su etiología como:

1. De causa desconocida.
2. Genéticas.
3. Ambientales.

1. Desconocidas:

Se considera que entre el 50% y 60% de las malformaciones congénitas no es posible identificar un factor causal específico, por lo tanto después de haber realizado una historia clínica y examen físico acuciosos, si no es posible identificar un factor causal, se considera desconocida la causa.

2. Genéticas (genes mutantes, cromosómicos y multifactoriales)

Entre el 33 y el 40% de las malformaciones congénitas se deben a factores genéticos. Constituyen la causa conocida más frecuente, se les atribuye una tercera parte de ellas.

2.1. Genes mutantes:

Aquí se incluyen aquellas malformaciones congénitas, síndromes genéticos y otras alteraciones morfológicas que se explican bajo las leyes de Mendel, o sea, aquellas que se comportan con transmisión hereditaria conocida como: autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada al X, dominante ligada al X o por herencia mendeliana no clásica. Representan entre el 7 – 8% de las malformaciones congénitas.

2.2. Cromosómicas:

Las malformaciones congénitas provocadas por alteraciones cromosómicas representan entre el 6%–7%, la cifra es la más baja de todas las causas debido a que la mayoría de las alteraciones cromosómicas son incompatibles con la vida, de ahí que se conoce que el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre se deben a alteraciones cromosómicas.

Pueden ser numéricas o estructurales y afectar a los autosomas (cromosomas del 1 al 22) o a los cromosomas sexuales (X, Y). Las alteraciones más frecuentes son las numéricas y se deben a no disyunción (no separación) de los cromosomas durante la meiosis.

Las aberraciones cromosómicas son frecuentes y pueden ser numéricas y estructurales y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales. Los cromosomas están en pares y se les

llama cromosomas homólogos. Lo normal es que las mujeres tengan 22 pares de autosomas y un par de cromosomas X; los varones 22 pares de autosomas, un cromosoma “Y” y un cromosoma “X”. Las anormalidades numéricas se producen por una no disyunción, es decir falta de separación de los cromosomas apareados o cromátidas hermanas durante la anafase. Los embriones que pierden un cromosoma (monosomía) mueren casi en su totalidad, por lo que es rarísimo encontrarlos entre los nacidos vivos.

El otro grupo lo forman los defectos estructurales que son el resultado de roturas del cromosoma. El trozo quebrado puede pegarse en otro cromosoma, lo que constituye la translocación, o puede perderse (delección). En el primer caso, el material cromosómico no lo pierde la célula, por lo que el individuo puede ser fenotípicamente normal (translocación balanceada), pero sus hijos pueden recibir el cromosoma con el trozo translocado, es decir van a tener exceso de masa muscular, lo que podría significar alteraciones morfológicas, es decir una anormalidad.

2.3. Multifactoriales:

Representan la causa conocida más frecuente de malformaciones congénitas (20%–25%) y se explican por una mezcla de factores genéticos (hereditarios) y factores ambientales. Existe una susceptibilidad individual, un efecto aditivo entre la carga genética de ambos padres y por supuesto un factor ambiental. Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas: labio leporino, defectos del cierre del tubo neural, etc. Por lo general, hay una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes para distintos individuos. Debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la malformación.

Cada familia tiene sus riesgos propios, dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia del caso en cuestión.

3. Factores Ambientales:

Son conocidos como teratógenos ambientales. Al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que llevan a provocar las malformaciones. Mientras más precozmente interfieren en el desarrollo embrionario mayor es la posibilidad de provocar una anormalidad. El periodo crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que esté comprendido entre la

fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación, a medida que avanza después de esta etapa siempre hay riesgo pero es menor.

Las malformaciones congénitas pueden ser:

- No susceptibles de corrección
- Susceptibles de corrección

Definición³

En el Capítulo XVII de la décima revisión de la *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos* (CIE-10), dedicado a las «Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas», figuran ciertos defectos congénitos. Otros, como los errores innatos del metabolismo o los trastornos hematológicos de origen prenatal, aparecen en otros capítulos. Cabe definir los defectos congénitos como anomalías estructurales o funcionales, incluidos trastornos metabólicos, que están presentes desde el momento mismo del nacimiento. La expresión «trastorno congénito» se considera sinónima, y ambas se utilizan indistintamente. La undécima revisión de la *Clasificación* brinda la oportunidad de introducir modificaciones en el redactado actual del artículo.

Con independencia de la definición, los defectos congénitos pueden provocar abortos espontáneos y muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada, de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños menores de cinco años. Estas patologías pueden ser letales, provocar discapacidades duraderas y tener consecuencias negativas para las personas y familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general.

Defectos congénitos y mortalidad neonatal e infantil en el mundo³

Los trastornos congénitos son una patología corriente. La OMS calcula que en 2004 unos 260,000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) fueron causados por anomalías congénitas, lo que supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad, como la Región de Europa, donde hasta un 25% de los casos de muerte neonatal se deben a anomalías congénitas. En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno

congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las hemoglobinopatías (entre ellas la talasemia y la anemia falciforme) y el déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa no entran en la definición de anomalía congénita que figura en la CIE-10, aunque representan un 6% de todos los trastornos congénitos.

Subsisten importantes incertidumbres respecto a la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro de defunciones. Comoquiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisoluble de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente *al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, esto es, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años.*

Principales malformaciones congénitas

Una de las preocupaciones principales de los padres ante la llegada de un bebé es que nazca sano. Para ello, es importante tomar algunas precauciones antes y durante los meses de gestación. En general, los tres primeros meses de gestación son los más sensibles, pues se están formando los órganos del bebé. Durante este tiempo, cualquier tipo de agresión (consumo de alcohol, tabaco o medicamentos) puede provocar serios daños en el embrión y en la formación de sus órganos. Más adelante, el feto ya tiene todas sus partes bien formadas, es más resistente y sólo está aumentando de tamaño.

Los defectos congénitos afectan a la formación del embrión o feto. Existen varios como los morfológicos (afectan a la forma física del bebé), los funcionales (inciden en el funcionamiento de distintos órganos del cuerpo) y los estructurales (se deben a alteraciones de los genes o de las células). No todos los defectos congénitos pueden evitarse, pero es importante tener en cuenta ¿qué son, cuáles son las causas que los producen y cuál es su tratamientos?

Las malformaciones menores

Las malformaciones menores son las que no tienen apenas repercusión en la salud del bebé;

algunas de ellas pueden aparecer en varios miembros de una misma familia. Si en un mismo niño se detectan más de 2 ó 3 pequeñas malformaciones, es posible que coexista con alguna otra malformación no visible por el momento. O bien, que se trate de un defecto cromosómico.

1. **La polidactilia:** La polidactilia consiste en tener un dedo de más. Puede afectar a una o ambas manos y/o a uno o ambos pies. El dedo extra puede tener aspecto normal y contar con todas sus falanges correspondientes y su uña o bien (lo más habitual) ser sólo un residuo, un muñón o un colgajo carnosos unido a la base del dedo meñique.
2. **La sindactilia:** La sindactilia son dos o más dedos que están unidos por la piel. A veces, lo están en toda su longitud y otras, sólo en una parte (la más cercana al cuerpo). En general, cada dedo tiene sus huesos formados e independientes.
3. **La fosita preauricular:** La fosita preauricular es un pequeño orificio delante de la raíz del pabellón auricular.
4. **El tubérculo preauricular:** El tubérculo preauricular es un pequeño mamelón carnosos, por delante de la oreja.
5. **Las mamilas supernumerarias:** Las mamilas supernumerarias son similares a las mamilas normales, pero más pequeñas. A veces, parece una pequeña marca o cicatriz. Puede haber una o varias (muchos mamíferos tienen dos hileras de mamilas). Es excepcional que se llegue a desarrollar una mama completa, aunque se ha conocido algún caso.
6. **Las hipospadias:** La hipospadia ocurre cuando el orificio de la uretra no se abre en la punta del glande sino en otro lugar (en cualquier punto del rafe o línea media)

Las malformaciones mayores

Las malformaciones mayores son las que ponen en serio peligro la vida del niño, exigen cuidados extraordinarios o cuando menos, comprometen la calidad de vida, tanto de la persona, como de su familia. Hay numerosos cuadros descritos. Afortunadamente, son bastante raros. Los más conocidos son:

1. **Anencefalia:** Ausencia de encéfalo.
2. **Hidrocefalia:** Cúmulo de líquido cefalorraquídeo dentro del cráneo que impide el desarrollo normal del cerebro.

3. **Meningocele, mielomeningocele, o espina bífida:** Falta de cierre en algún lugar de la columna vertebral, de modo que la médula espinal protruye, tiene mayor riesgo de que se infecten las meninges y desde la lesión hacia abajo, no puede desarrollarse normalmente.
4. **Labio leporino:** Sólo o asociado a fisura palatina.
5. **Cardiopatías congénitas.**
6. **Atresia de esófago o de otro tramo del intestino.**
7. **Agenesia:** Falta de desarrollo de algún órgano como los pulmones, los riñones ...
8. **Hernia diafragmática.**
9. **Genitales ambiguos**

A veces, varias anomalías pueden aparecer juntas. Entonces se llaman **Síndromes polimalformativos** y suelen llevar el nombre del autor o autores que lo describieron por primera vez. Ejemplos:

- **Síndrome de Potter**
- **Síndrome de Apert**
- **Síndrome de Crouzon**

Causas frecuentes de defectos congénitos³

En más del 50% de los casos, las causas de las malformaciones congénitas son desconocidas. Se sabe que ciertos agentes pueden afectar al desarrollo del embrión y producir malformaciones. Algunas causas conocidas son los trastornos genéticos (alteración de los genes), los trastornos cromosómicos (anomalías en los cromosomas), los agentes físicos (exposición a radiaciones), las sustancias químicas (consumo de medicamentos) y los agentes infecciosos (infecciones víricas). Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes.

En países de ingresos bajos y medios, las enfermedades infecciosas maternas como sífilis o rubéola son una causa importante de defectos congénitos. Además, el hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea

expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco inclusive), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos.

El tratamiento de las malformaciones congénitas

El tratamiento de las malformaciones congénitas es complejo y dependerá en cada caso de muchos factores: gravedad del cuadro, alteraciones cromosómicas asociadas, riesgos de la intervención en sí y disponibilidad de recursos. Por lo cual suele plantear serios conflictos éticos tanto a los padres como a los profesionales que lo atienden. En algunos casos, los grandes avances de la cirugía han dado como resultado una excelente supervivencia y en muchos de ellos, con buena calidad de vida. Sin embargo, otros niños afectados deberán seguir toda la vida con limitaciones, nuevas operaciones y rehabilitación. En la Tabla 1 se presenta el tratamiento quirúrgico con sus resultados.

Tabla 1 Tratamiento quirúrgico de malformaciones congénitas.

Problema o cuadro malformativo	Existe tratamiento quirúrgico	Momento recomendado	Resultado y otros cuidados
Labio leporino	Sí	Precoz (el primer año)	Excelente
Fisura palatina	Sí	Precoz (primeras semanas)	Excelente
Cardiopatías congénitas	Sí	Dependen del tipo.	Excelente. Necesitan revisiones periódicas. Algunos necesitan reintervenciones
Hidrocefalia	Sí	Precoz (en cuanto se diagnostica). Incluso antenatal	Buena. Puede recidivar o tener complicaciones.
Meningocele, mielomeningocele, espina bífida.	Sí	Precoz (periodo neonatal)	Buena. Suelen quedar secuelas más o menos serias.
Hipospadias	Sí	Tardía (2-4 años)	Excelente
Alteraciones esqueléticas mayores (Artrogriposis, acondroplasia, hipocondroplasias...	Sólo en algunos casos	En varias etapas	Regular. Nunca se obtiene una corrección completa
Atresia de esófago (o de duodeno)	Sí	Precoz (en cuanto se diagnostica)	Excelentes (Aunque depende de la extensión de la anomalía)

Prevención³

Considerando que los defectos congénitos pueden tener diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de trastornos congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención de infecciones de transmisión sexual, la aplicación de leyes sobre la gestión de sustancias químicas tóxicas (como productos de uso agrícola), la vacunación contra la rubéola o el enriquecimiento de alimentos básicos con micronutrientes (yodo, ácido fólico). Por otro lado, las medidas de prevención que se apliquen pueden depender de la edad (o fase del ciclo vital) de que se trate (Tabla 2). La atención pregestacional tiene por objeto asegurar el nivel óptimo de bienestar físico y mental de la mujer y de su compañero justo al inicio de las primeras etapas de la gestación, aumentar las probabilidades de una evolución normal del embarazo y procurar que el niño nazca sano.

Tabla 2. Intervenciones de prevención o tratamiento de los defectos congénitos.

Atención pregestacional	Atención durante el embarazo	Atención al recién nacido y el niño
<p>Planificación familiar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Explicar a las mujeres el concepto de «elección en materia de reproducción» • Reducir el número total de niños que nacen con un defecto congénito • Reducir la proporción de mujeres que gestan a una edad avanzada, y con ello la prevalencia de niños nacidos con trisomías autosómicas, en particular el síndrome de Down • Ofrecer a las madres de niños afectados la posibilidad de no tener más hijos <p>Detección y asesoramiento pregestacionales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Utilizar el historial familiar que obra en los servicios de atención primaria para detectar a las personas con riesgo de tener niños afectados • Realizar sistemáticamente pruebas de detección de portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme) <p>Optimizar la alimentación de las mujeres antes y en el curso del embarazo</p> <ul style="list-style-type: none"> • Promover el consumo de sal yodada para prevenir los trastornos por carencia de yodo • Promover el consumo de alimentos básicos enriquecidos con ácido fólico y de complementos multivitamínicos con ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural y otras malformaciones • Desaconsejar el consumo de alcohol, tabaco y cocaína • Promover una alimentación general adecuada (p. ej., con suficientes proteínas, calorías, hierro) <p>Prevenir y tratar las infecciones inducidas por teratógenos antes y en el curso del embarazo</p> <p>Estas infecciones comprenden:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sífilis • Rubéola (67 países carecen de programas nacionales de inmunización contra la rubéola) <p>Optimizar los servicios de atención y tratamiento pregestacionales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Para diabéticas insulino dependientes • Para mujeres sometidas a tratamiento contra la epilepsia • Para mujeres sometidas a tratamiento con warfarina 	<p>Pruebas sistemáticas de detección antenatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Factor Rh • Sífilis • Personas con riesgo de tener niños con defectos congénitos, atendiendo al historial familiar, • Síndrome de Down (edad materna avanzada; análisis del suero materno; ecografía temprana) • Defectos del tubo neural (análisis del suero materno) • Malformaciones importantes (detección ecográfica de anomalías fetales, a partir de las 18 semanas de gestación) • Portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme) <p>Diagnóstico prenatal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ecografía • Amniocentesis • Biopsia corial <p>Terapia fetal</p> <ul style="list-style-type: none"> • para la sífilis • para la anemia fetal mediante transfusión intrauterina 	<p>Examen del recién nacido</p> <ul style="list-style-type: none"> • Examen por personal cualificado de todos los recién nacidos para detectar defectos congénitos <p>Pruebas sistemáticas de detección neonatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipotiroidismo congénito • Fenilcetonuria • Fibrosis quística • Otras patologías, en función de las necesidades y circunstancias de cada país <p>Tratamiento médico</p> <p>Ejemplos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o incompatibilidad de Rh • Atención y tratamiento a niños con trastornos hematológicos como anemia falciforme, talasemia, etc. • Tratamiento de ciertos errores innatos del metabolismo • Tratamiento de niños con fibrosis quística <p>Cirugía</p> <p>Por ejemplo, para corregir:</p> <ul style="list-style-type: none"> • defectos cardíacos congénitos sencillos • labio leporino y fisura palatina • pie valgo • cataratas congénitas <p>Rehabilitación y atención paliativa</p> <p>Según proceda</p>

Además, permite efectuar a tiempo intervenciones de prevención primaria encaminadas a prevenir los trastornos congénitos de origen teratogénico (lo que incluye los causados por la sífilis congénita y la rubéola), los defectos debidos a la carencia de yodo, los defectos del tubo neural (y seguramente otras malformaciones) y los trastornos cromosómicos relacionados con la edad de la madre (como el síndrome de Down).

El hecho de advertir a tiempo un riesgo familiar de enfermedad hereditaria, junto con la realización de pruebas de detección a los posibles portadores y con la prestación de asesoramiento genético, permite que las parejas limiten el número de descendientes cuando exista un riesgo cierto.

La prevención durante el embarazo pasa por la detección y la gestión de los riesgos. En este terreno hay una serie de intervenciones y servicios que pueden suscitar cuestionamientos éticos, jurídicos y sociales y tener repercusiones económicas, por ejemplo la detección y el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, la interrupción selectiva del embarazo o la propia existencia de servicios de asesoramiento. La extracción de sangre de la madre para la cuantificación de varios metabolitos en el suero materno es uno de los métodos de detección menos invasivos de que se dispone actualmente. La existencia de niveles anómalos de marcadores bioquímicos viene también asociada a defectos estructurales del feto, como el síndrome de Down, defectos del tubo neural o malformaciones abiertas de la pared abdominal. La tasa de detección de defectos congénitos por métodos bioquímicos en el primer trimestre de gestación es más elevada cuando se acompaña de ultrasonografía por translucencia nucal u otras técnicas de examen ecográfico. En el curso del segundo trimestre, las ecografías son útiles para detectar anomalías estructurales importantes.

Detección, tratamiento y atención³

El examen sistemático de los recién nacidos facilita la detección precoz de trastornos congénitos, así como su tratamiento y la prestación de asistencia. Los programas de detección neonatal (examen físico de todos los recién nacidos y pruebas de detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, anemia falciforme y déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa) y la capacitación de los proveedores de atención primaria de salud son sendos elementos de gran utilidad para diagnosticar trastornos congénitos y derivar al lactante a los correspondientes servicios de

tratamiento. El examen físico de todos los recién nacidos por parte de personal de atención primaria debidamente formado es un procedimiento factible en la mayoría de los sistemas de salud, que permite detectar numerosos trastornos congénitos, entre ellos defectos cardiovasculares que conllevan un gran riesgo de mortalidad precoz y derivar los casos.

El tratamiento de los defectos congénitos depende del nivel de asistencia sanitaria que sea posible prestar, y puede ir desde la terapia médica hasta la cirugía, la rehabilitación y la atención paliativa cuando convenga. Hay varios defectos congénitos para los que existen terapias médicas eficaces que pueden salvar la vida de la persona, como una serie de trastornos funcionales comunes en los que interviene un solo gen. Cabe citar, entre otros ejemplos, el tratamiento de la ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o por incompatibilidad del Rh, el hipotiroidismo congénito, la anemia falciforme, la talasemia, la hemofilia, la fibrosis quística y otros errores innatos del metabolismo. También hay otras posibilidades terapéuticas como el tratamiento *in útero* o la cirugía correctiva posnatal. En unos pocos centros seleccionados al efecto se está investigando y evaluando la eficacia de estas técnicas para tratar una serie de patologías (por ejemplo la hernia diafragmática congénita, las lesiones cardíacas congénitas, el mielomeningocele o el síndrome transfundido-transfusor).

Aunque no se habla mucho de ella, la cirugía es un componente importante de los servicios necesarios para atender a los niños con defectos congénitos, que en más del 60% de los casos presentan una malformación que afecta a un sólo órgano, sistema o miembro. Muchos defectos congénitos son susceptibles de tratamiento quirúrgico, intervención que además de ser rentable puede salvar la vida de la persona y mejorar el pronóstico a largo plazo.

Un buen ejemplo de ello es la cirugía aplicada a defectos cardíacos congénitos sencillos o a casos de labio leporino, fisura palatina, pie valgo, cataratas congénitas o anomalías gastrointestinales y urogenitales. También se necesitan terapias apropiadas para discapacidades que se manifiestan tras el periodo neonatal, lo que incluye por ejemplo la detección precoz y el rápido tratamiento de minusvalías físicas, mentales, intelectuales o sensoriales. El acceso a servicios de salud y rehabilitación es importante para favorecer la participación e integración de los niños afectados.

A condición de contar con la formación adecuada, el personal de asistencia primaria puede ofrecer servicios básicos de atención a los niños con defectos congénitos, detectando estos trastornos, diagnosticando problemas frecuentes y reconociendo las discapacidades que traen consigo. Ello, a su vez, permite ofrecer un tratamiento médico básico y servicios de asesoramiento, teniendo en cuenta las circunstancias familiares, el contexto comunitario y los servicios médicos disponibles. Cuando no sea posible efectuar el diagnóstico en los servicios de atención primaria se puede derivar el caso a especialistas.

Consecuencias para los servicios³

Los servicios y las intervenciones de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deberían estar integrados en los servicios de atención sanitaria existentes, sobre todo en los de salud materno-infantil, combinando la mejor atención posible a los pacientes con una estrategia de prevención que englobe temas como la educación, la atención pregestacional, las pruebas sistemáticas de detección en la población, el asesoramiento genético y la prestación de servicios de diagnóstico. Como parte de esta estrategia, los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deben inscribirse en una cadena de intervenciones de salud materno-infantil sin solución de continuidad. Dependiendo de la capacidad de los países, la atención dispensada debería ir más allá de la asistencia primaria para abarcar servicios de obstetricia, pediatría, cirugía, laboratorio, radiología y, de ser posible, genética clínica en instalaciones de atención secundaria y terciaria.

La eficacia de los servicios de atención y tratamiento de los defectos congénitos depende de la existencia de un conjunto de servicios clínicos y de diagnóstico especializados en un sistema de atención primaria que esté en condiciones de utilizarlos. Se necesita un núcleo de especialistas en genética médica, cirugía pediátrica, imagenología y medicina fetal que llegado el momento se pueda ampliar para responder a determinadas necesidades. Hay que complementar las clásicas prestaciones de los laboratorios (hematología, microbiología y bioquímica) con servicios de diagnóstico citogenético y por el ADN. A veces puede ser necesario un proceso gradual para introducir todas esas prestaciones. Con el tiempo, las nuevas tecnologías resultarán útiles para prestar servicios de manera más eficaz y rentable.

MATERIALES Y MÉTODOS

Tipo de estudio: Descriptivo de corte transversal.

Área y período de estudio: Servicio de neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, Nicaragua, de mayo del 2009 a abril del 2010.

Población de estudio: Todos los niños que nacieron en el periodo de estudio (n=5,189 nacidos vivos), esta cifra fue el denominador para calcular la tasa de prevalencia.

Unidades de análisis: Todos los niños que nacieron con malformaciones congénitas en el periodo de estudio (n=124). No hubo muestreo ya que se estudiaron todas las unidades de análisis, las cuales representaron el numerador para calcular la tasa de prevalencia.

Criterios de inclusión y exclusión:

- **Inclusión:** Todos los recién nacidos vivos intrahospitalarios que presentaron malformaciones congénitas, y cuyos expedientes estuvieron disponibles.
- **Exclusión:** Todos los óbitos fetales, los recién nacidos vivos extrahospitalarios que presentan alguna malformación congénita, neonatos que no presenten malformaciones congénitas, ni que haya nacido en el periodo comprendido del estudio y cuyo expediente no estuviera disponible.

Recolección de la información:

La información fue recolectada en una ficha con las variables que dieron cumplimiento a los objetivos del estudio. La fuente de información fue secundaria, a través de revisión de expedientes clínicos de los recién nacidos, que cumplen los criterios de inclusión.

Plan de tabulación y análisis.

Los datos fueron procesados y analizados en el software SPSS versión 18.0. El análisis de variables cualitativas fue a través de razones, porcentajes, tasas de letalidad y prevalencia. Las variables numéricas fueron analizadas a través de medidas de centro y de dispersión.

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

Aspectos éticos

Se solicitó autorización a la dirección del hospital para realizar el estudio. Además, se garantizó la confidencialidad de la información.

Operacionalización de variables.

Variable	Definición	Escala
Edad materna	Edad en años cumplidos de la madre desde el nacimiento hasta el parto.	< 19 20 - 34 ≥ 35
Procedencia	Región geográfica de donde procede la madre.	Urbana Rural
Escolaridad	Nivel de estudio recibido por la embarazada al realizar el estudio.	Analfabeta Primaria Secundaria Universitaria
Edad gestacional	Semanas de gestación desde la fecha de última menstruación hasta el parto.	28 – 36 37 – 41 ≥ 42
Sexo	Características fenotípicas del recién nacido	Femenino Masculino Ambiguo
Patologías transgestacionales	Alteraciones patológicas presentes en la madre durante el embarazo.	Sepsis urinaria Leucorreas Vaginitis Preeclampsia Otras
Controles prenatales	Números de veces que la embarazada asistió a la atención del embarazo y su evolución.	Ninguno 1 – 3 ≥ 4

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

Variable	Definición	Escala
Antecedentes patológicos	Enfermedad materna previa al embarazo actual.	Epilepsia. Diabetes Mellitus Asma Hipertensión arterial No sabe
Hábitos maternos	Utilización de sustancias nocivas para la salud de la madre y el feto.	Tabaco Alcohol Otras Ninguna
Exposición a factores ambientales	Asociación a contaminantes o traumas que ponen en peligro la descendencia de un individuo	Plaguicidas Radiaciones Ninguna No sabe
Antecedentes de familiares con malformaciones congénitas	Historia de malformaciones congénitas en la familia (Familia de 1er grado)	Sí No
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.	SNC Faciales Cardiopatías Pulmonares Digestivas Genitales Músculo esqueléticas Otros
Condición de egreso	Es la condición del paciente a su egreso.	Alta Abandono Traslado Fallecido

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se registraron 124 casos de malformaciones congénitas, pero en 24 de ellos los expedientes no estaban disponibles, razón por la cual fueron excluidos del estudio. De los restantes 100 casos, las principales características demográficas maternas se presentan en el cuadro 1, en donde 57% tenían entre 20-34 años de edad, pero 33% eran adolescentes y 10% añosas; la mayoría eran originarias del municipio de Jinotega (46%), seguido por Wiwilí y El Cuá-Bocay; solamente 12% tenían un nivel escolar de secundaria o universitario, y la mayoría eran analfabetas (56%). En base a los 100 casos la tasa de prevalencia hospitalaria de malformaciones congénitas sería de 1.9% de los nacidos vivos.

Cuadro 1. Características demográficas de madres de recién nacidos con malformaciones congénitas en Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de mayo de 2009 a abril de 2010.

Características demográficas	Porcentaje (n=100)
Edad materna (años):	
< 19	33
20 - 34	57
≥ 35	10
Procedencia:	
Jinotega	46
Wiwilí	15
El Cuá-Bocay	13
San Rafael del Norte	9
Pantasma	8
San Sebastian de Yalí	5
Otros	4
Escolaridad:	
Analfabeta	56
Primaria	32
Secundaria	9
Universitaria	3

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

La mayoría de madres no había tenido ningún hijo (37%), pero el 23% tenía 3 y más. Solamente 59% se había hecho 4 o más controles prenatales, 13% ninguno y 40% entre 1-3 controles prenatales. Las principales patologías presentadas durante su embarazo fueron: sepsis urinarias 37%, seguida por leucorreas y vaginitis en 6% y 5%, respectivamente (Cuadro 2).

Cuadro 2. Características gineco-obstétricas de madres de recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Variable	Porcentaje (n=100)
Número de hijos:	
Ninguno	37
Uno	21
Dos	19
Tres y más	23
Controles prenatales:	
Ninguno	13
1 – 3	28
≥ 4	59
Patologías transgestacionales:	
Sepsis urinaria/ Leucorreas	37
Leucorrea	6
Vaginitis	5
Amenaza aborto/parto	3
prematureo	2
Polihidramnios	1
Preeclampsia	4
Otras	

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

Los principales factores asociados a las malformaciones congénitas fueron: deficiencia en el consumo de ácido fólico 64%, infecciones durante el embarazo 48%, edad avanzada y gran multigesta, con 10% y 6%, respectivamente.

Cuadro 3. Factores asociados a malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Factores asociados	Porcentaje (n=100)
Deficiencia en el consumo de ácido fólico	64
Infecciones durante el embarazo	48
Edad avanzada (≥ 35 años)	10
Gran multigesta (≥ 6)	6
Muertes fetales previas	3
Antecedentes de malformaciones congénitas	1
Exposición a factores ambientales	0

El 70% de las malformaciones congénitas fueron únicas y 30% múltiples, de las cuales 20% y 10% tenían dos o más malformaciones congénitas, respectivamente. Las principales malformaciones congénitas fueron las relacionadas al sistema nervioso con un 31%, predominado la hidrocefalia 12%, espina bífida 9% y anencefalia 8%. En frecuencia siguieron las músculo esqueléticas con 19%, predominando la polidactilia, sindactilia y defectos de las extremidades en 4%, respectivamente. El tercer lugar lo ocuparon las cardiopatías congénitas con 15%, seguido por las urinarias 13%, digestivas 11% y labio leporino/paladar hendido 9%. El síndrome de Down fue la única anomalía cromosomita encontrada con 4% (Cuadro 4).

Cuadro 4. Frecuencia y tipos de malformaciones congénitas en Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Tipos de malformaciones congénitas:	No.	Tipos específicos
Sistema nervioso	31	Hidrocefalia (12) Espina bifida (9) Anencefalia (8) Microcefalia (2)
Faciales	6	Defectos del pabellón de la oreja (3)
Cardiopatías	15	
Pulmonares	1	
Labio leporino y paladar hendido	9	
Digestivas	11	Ano imperforado/atresia intestino delgado (7) Atresia y estenosis intestino grueso (2) Otras (2)
Genitales	8	Criptorquidia (4) Hipospadias (1) Sexo indeterminado (2) Otras (1)
Urinario	13	Displasia renal (5) Otras (8)
Músculo esqueléticas	19	Polidactilia (4) Sindactilia (4) Defectos de miembros (4) Deformidades del pie (3) Malformaciones huesos de cráneo/cara (2) Otras (2)
Otras malformaciones	8	Síndrome dismórficos (3) Múltiples órganos (5)
Anormalidades cromosómicas	4	Síndrome de Down (4)
Numero de malformaciones:		
1	70	
2	20	
≥ 3	10	

La mayoría de recién nacidos con malformaciones congénitas eran a término 61%, del sexo masculino 60% y con peso entre 2500-3999 g. Sin embargo, el 30% eran pretérmino y 40% de bajo peso (Cuadro 5).

Cuadro 5. Características de recién nacidos con malformaciones congénitas en Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Características	Porcentaje (n=100)
Edad gestacional:	
28 – 36	30
37 – 41	61
≥ 42	1
Sin dato	8
Sexo:	
Femenino	38
Masculino	60
Ambiguo	2
Peso (gramos):	
< 2500	40
2500-3999	58
≥ 4000	2

En el cuadro 6 se presentan las principales estadísticas descriptivas de la edad gestacional, peso, talla y perímetro cefálico. El promedio y mediana de la edad gestacional fue de 37.1 y 38 semanas, el rango fue de 26-43 semanas. El promedio y mediana de peso fue de 2,601 y 2,780 g., respectivamente. Por otro lado, la mediana de talla y perímetro cefálico fue de 49 y 34 cm.

Cuadro 6. Descripción estadística de la edad gestacional, peso, talla y perímetro cefálico de recién nacidos con malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Variables	Total	Mínimo	Máximo	Mediana	Media \pm Desviación estándar
Edad gestacional (semanas):	100	26	43	38	37.1 \pm 3.5
Peso (gramos):	100	600	4,460	2,780	2,601.5 \pm 796.9
Talla (cm):	84	28	57	49	48.2 \pm 5.2
Perímetro cefálico (cm):	80	18	49	34	33.8 \pm 4.3

De acuerdo a la información registrada en los expedientes clínicos, las radiografías y ultrasonido fueron enviadas en 31% y 59%, respectivamente. Solamente al 4% se le hizo tamizaje neonatal y al 47% se le dio seguimiento en las unidades de salud del MINSA (Cuadro 7).

Cuadro 7. Manejo de casos con malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Manejo	Porcentaje (n=100)
Radiografías	31
Ultrasonido	59
Seguimiento en unidades de salud	47
Tamizaje neonatal	4

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

El 65% de los casos egresaron vivos y 22% muertos. Sin embargo, en 13% de los casos no se pudo determinar su egreso. La tasa de letalidad fue de 22% (Cuadro 8).

Cuadro 8. Condición de egreso de casos con malformaciones congénitas en Neonatología del Hospital Victoria Motta, Jinotega, de enero de 2009 a marzo de 2010.

Condición de egreso:	Porcentaje (n=100)
Vivo	65
Fallecido	22
Sin dato	13

DISCUSION

Durante el periodo de estudio se registraron 124 casos de malformaciones congénitas, pero en 24 de los expedientes no estaban disponibles, razón por la cual fueron excluidos del estudio. En base a los 100 casos la tasa de prevalencia hospitalaria de malformaciones congénitas sería el 1.9% de los nacidos vivos, asociado a una letalidad del 22%. Este es el primer estudio realizado en el Hospital Victoria Motta de la ciudad de Jinotega; por tal razón no existen referencias que sirvan, sin embargo este porcentaje es similar con estudios anteriores como el realizado por el Dr. Bojorge (2004) en el Hospital Fernando Vélez Paíz, encontrando una prevalencia de malformaciones congénitas de 20 por 1,000 nacimientos (84/4,348), con una letalidad fue de 9.7%; al igual el estudio del Dr. Vargas Báez (2005) que encontró una prevalencia promedio de 23 por 1,000 nacidos vivos (105/4,561) durante el 2004 en el mismo hospital. La letalidad en este estudio fue del 14%. Otro estudio similar realizado en el Hospital Escuela Alejandro Dávila Bolaños por el Dr. Fonseca en el año 2011 durante el 2008-2010, encontró una prevalencia promedio de 13.5 por 1,000 nacidos vivos (74/5,479) siendo la tasa de letalidad de 6.7%.

Con respecto a las edades maternas un 57% tenían entre 20-34 años de edad, pero 33% eran adolescentes y 10% añosas; la mayoría eran originarias del municipio de Jinotega (46%), seguido por Wiwilí y El Cuá-Bocay; solamente 12% tenían un nivel escolar de secundaria o universitario, y la mayoría eran analfabetas (56%); datos que se correlaciona con los estudios nacionales de los Dr. Bojorge (2003) y Dr. Vargas Báez (2004) que reportan que el área urbana es la más afectada con un 60% al igual la edades comprendidas de 20 -34 años con el 42.8%. A la vez no hay relación con otros trabajos en lo que respecta al nivel de escolaridad pues en su mayoría corresponden a madres con primaria incompletas y analfabetas con un 50.4% y 27.9% respectivamente.

La atención prenatal es un método clínico muy importante para detectar alguna anomalía del nuevo ser en el seno materno; el presente estudio encontró mayor número de hijos malformados en madres que tenían 4 o más controles prenatales (n=59) 59%; dato que no se correlaciona

con la literatura pues reporta que la mayor ocurrencia se da en las madres que no se realizan controles prenatales.

Las principales patologías presentadas durante su embarazo fueron: sepsis urinarias 37%, seguida por leucorreas y vaginitis en 6% y 5%, respectivamente, la cuales se correlacionan con el estudio nacional del Dr. Varga Báez que reporta que la infecciones urinarias con un 36 %; aunque la literatura extranjera refiere que el 10 % de las malformaciones congénitas están asociadas a patología.

Los principales factores asociados a las malformaciones congénitas fueron: deficiencia en el consumo de ácido fólico 64%, infecciones durante el embarazo 48%, edad avanzada y gran multigesta, con 10% y 6%, respectivamente.

La mayoría de recién nacidos con malformaciones congénitas eran a término 61%, del sexo masculino 60%; correlacionándose con estudios anteriores como el estudio del Dr. Bojorge el cual refleja que el 63.4% eran del sexo masculino; al igual que el estudio de los Dr. Lara y Leyva en el 2007 que reporta que el sexo masculino es el mas afectado con un 71.4 %.

En relación a las semanas de edad gestacional de los recién nacidos malformados (n= 61) el promedio fue de 37.1 y 38 semanas, teniendo concordancia con estudios nacionales como el realizado por el Dr. Bojorge (2003) y el Dr. Vargas Báez (2004) con un porcentaje de 79.3 % y 63.8% respectivamente; sin embargo no se relaciona con la literatura extranjera.

El 70% de las malformaciones congénitas fueron únicas y 30% múltiples. Las principales MFC fueron las relacionadas al sistema nervioso con un 31%, predominado la hidrocefalia 12%, espina bífida 9% y anencefalia 8%. En frecuencia siguieron las musculoesqueléticas con 19%, predominando la polidactilia, sindactilia y defectos de las extremidades en 4%, respectivamente. El tercer lugar lo ocuparon las cardiopatías congénitas con 15%, seguido por las urinarias 13%, digestivas 11% y labio leporino/paladar hendido 9%. El síndrome de Down fue la única anomalía cromosómica encontrada con 4%.

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

De acuerdo a la información registrada en los expedientes clínicos, las radiografías y ultrasonido fueron enviadas en 31% y 59%, respectivamente. Solamente al 4% se le hizo tamizaje neonatal y al 47% se le dio seguimiento en las unidades de salud del MINSA.

El 65% de los casos egresaron vivos y 22% muertos. Sin embargo, en 13% de los casos no se pudo determinar su egreso.

CONCLUSIONES

1. La tasa de prevalencia y de letalidad de malformaciones congénitas fue de 1.9% y 22%.
2. La mayoría de madres eran originarias del municipio de Jinotega, no había tenido hijos, se había hecho 4 o mas CPN, y una tercera parte presentó sepsis urinarias durante su embarazo.
3. Los principales factores asociados a las malformaciones congénitas fueron deficiencia en el consumo de ácido fólico, infecciones durante el embarazo, edad avanzada y gran multigesta.
4. El 30% de las malformaciones congénitas fueron múltiples. Las principales Malformaciones congénitas fueron las relacionadas al sistema nervioso, seguidas por las músculo esqueléticas, cardiopatías, urinarias, digestivas, labio leporino/paladar hendido y síndrome de Down.
5. La mayoría de casos eran a término, del sexo masculino y con peso entre 2500-3999 g.
6. De acuerdo a la información registrada en los expedientes clínicos, las radiografías y ultrasonido fueron enviadas en 31% y 59%, respectivamente. Solamente al 4% se le hizo tamizaje neonatal y al 47% se le dio seguimiento en las unidades de salud del MINSA.

RECOMENDACIONES

1. Realizar vigilancia de las malformaciones congénitas a nivel de los centros hospitalarios.
2. Fomentar el uso y la ingestión de ácido fólico y micronutrientes en las mujeres en edades fértiles, durante el embarazo y posterior al parto.
3. Desarrollar campañas de información a todas las mujeres en edades fértiles y embarazadas sobre los factores predisponentes para las malformaciones congénitas (uso de medicamento, patologías durante la gestación).
4. Prevenir el uso de fármacos teratógenos durante el embarazo.
5. Capacitar y fortalecer los conocimientos al personal de salud, sobre los diferentes tipos de malformaciones congénitas, así como los diferentes sitios de referencia para cada una de las malformaciones congénitas.
6. Enriquecer a nivel institucional la ficha de registro, que permita recopilar un mayor número de factores de riesgo de las malformaciones congénitas.

REFERENCIAS

1. Carmona RH. The global challenges of birth defects and disabilities. Lancet 2005; 366:1142–1144.
2. World Health Organization. The global burden of disease: 2004 update. Geneva: WHO. 2008.
3. Organización Mundial de la Salud. Defectos congénitos. 63^a Asamblea Mundial de la Salud. OMS. 2010.
4. Rosano A, et al. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. J Epidemiol Community Health 2000; 54: 660-666.
5. Bickler SW, Rode H. Surgical services for children in developing countries. Bulletin of the World Health Organization 2002; 80 (10): 829-835.
6. Savitz DA, et al. Epidemiologic measures of the course of outcome of pregnancy. Epidemiology Reviews 2002; 24 (2): 91-101.
7. República de Nicaragua. Dirección General de Servicios de Salud. Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas. Normativa-01. Managua: MINSA. 2008.
8. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino America: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chile 2011; 139: 72-78.
9. Bojorge E. Prevalencia y factores asociados a los defectos congénitos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélez Paíz, 1 de enero al 31 de diciembre del 2003. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2004.
10. Vargas FM. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Dr. Fernando Vélez Paíz, enero a noviembre del año 2004. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2005.
11. Fonseca AJ. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños, enero 2008 – diciembre 2010. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2011.
12. Lara GJ, Leiva RJ. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, Enero del año 2005 – noviembre del año 2006. León: UNAN-León. Tesis (Doctor en Medicina y Cirugía). 2007.

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.

13. Tagliabue G, et al. Descriptive epidemiology of selected birth defects, areas of Lombardy, Italy, 1999. Population Health Metrics 2007; 5 (4): 1-11.

Anexos

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009-abril 2010.



Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Hospital Victoria Motta, Jinotega, mayo 2009 - abril 2010.

Ficha de recolección de datos

Comportamiento clínico y epidemiológico de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología. Hospital "Victoria Motta", Jinotega, mayo del 2009 - abril del 2010.

Datos Generales

1. No. de ficha: _____
2. No. Expediente: _____
3. Procedencia: a) Urbano b) Rural
4. Municipio de origen: _____
5. Escolaridad: _____
6. Trabaja: a) Sí b) No _____
7. En que: _____
8. Dónde: _____
9. Edad materna (años): _____
10. Talla materna (cm): _____
11. Peso materno (kg): _____

Datos gineco-obstétricos:

12. Gesta: _____
13. Para: _____
14. Aborto: _____
15. Cesárea: _____
16. No. de hijos: _____
17. No. de CPN: _____
18. Enfermedades durante el embarazo:
 - a) I Trimestre: _____
 - b) II Trimestre: _____
 - c) III Trimestre: _____
19. Tratamiento: _____
20. Factores de riesgos maternos: _____
21. Otros hijos con malformaciones congénitas: a) Sí b) No
22. Tomo sulfato ferroso: a) Sí b) No
23. Tomo ácido fólico: a) Sí b) No
24. Cuando tomo el ácido fólico: a) antes del embarazo b) Después del embarazo
25. Consanguinidad con la pareja: a) Sí b) No
26. Parentesco (especifique): _____

Datos del recién nacido.

27. Fecha de nacimiento: ____/____/____
28. Sexo: _____
29. Peso (gramos): _____
30. Talla (cm): _____
31. Edad gestacional (semanas): _____
32. Seguimiento: _____
33. USG: _____
34. Diagnóstico: _____
35. Momento del diagnóstico: a) Antes del nacimiento b) Después del nacimiento
36. Manejo: _____
37. Condición de egreso: a) Alta b) Defunción c) Abandono d) Traslado