

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA (UNAN-León)

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR



Habilidades para el diagnóstico y manejo de malformaciones congénitas en la formación de pediatras en la Facultad de Ciencias Medicas, UNAN-León.

Autores Dra. Dania Maria Pastora Bucardo
Dr. Angel Torres
Dr. Mauricio Espinoza.
Tutor: Msc. Edmundo Torres G

26/03/2012



TABLA DE CONTENIDO

1. Introducción
2. Antecedentes
3. Justificación y Planteamiento del problema de Investigación
4. Objetivos
5. Marco teórico
6. Diseño metodológico
7. Definición de variables
8. Bibliografía
9. Anexos
 - 9.1 Instrumentos de revisión del componente defectos congénitos
 - 9.2 Instrumentos de evaluación y listas de cotejo del examen clínico
Objetivo y estructurado



RESUMEN

Objetivo: Identificar la brecha de conocimientos y habilidades existentes para el abordaje de niños y niñas con defectos congénitos, en los estudiantes de la especialidad de pediatría.

Métodos: El proyecto de investigación se desarrolló en dos fases. Durante la primera fase se realizó una revisión documental del plan de estudio de la especialidad de pediatría. Se procedió a identificar la existencia del plan curricular, la coherencia del plan de estudio y el componente curricular defectos congénitos. Durante la segunda fase se realizó evaluación de competencias a través de un Examen Clínico Objetivo y Estructurado (ECO) de las habilidades desarrolladas por 14 estudiantes de la especialidad de pediatría en relación al diagnóstico, manejo y prevención de los defectos congénitos.

Resultados: Existe un plan curricular de la especialidad diseñado en unidades de aprendizaje teóricas y prácticas clínicas. El plan de estudio adolece del componente defectos congénitos, por lo que se carece de objetivos, contenidos o estrategias de aprendizaje. El proceso enseñanza aprendizaje es por oportunidad. Ninguno de los estudiantes aprobó más del 75% de las estaciones evaluadas por lo tanto el grado de desempeño durante el ECO fue insatisfactorio.

Conclusiones: Existe una brecha de conocimientos en los estudiantes de la especialidad de pediatría de la facultad de medicina de la UNAN- León, entre las habilidades desarrolladas y las habilidades necesarias para el abordaje diagnóstico y terapéutico de los bebés con defectos congénitos.

Palabras claves: Evaluación por competencias, componente defectos congénitos.



INTRODUCCION

La Educación Superior enfrenta el desafío de formar profesionales en un mundo cambiante, donde el desarrollo científico-técnico avanza a pasos acelerados, lo que genera un desfase importante entre dicho desarrollo, los procesos de formación de recursos humanos y la generación de conocimientos y tecnologías.¹

Al igual que las tendencias en la educación médica evolucionan con el tiempo, los procesos de revisión curricular deben ser cambiantes y continuos para mantenerse a la par de dichas tendencias. Muchas facultades de medicina se encuentran inmersas en los procesos de transformación curricular, tanto en la formación del médico general como en las diferentes especialidades, incluyendo la especialidad de pediatría.¹

La formación y ejercicio de la pediatría, se ha debido adecuar a la evolución de la morbimortalidad infantil consecuencia de los cambios sociodemográficos, educacionales, los avances científico-tecnológicos y las modificaciones en los sistemas de salud, ocurridos en las últimas décadas.^{2,3,4}

El pediatra, durante su formación, debe adquirir competencias que le permitan brindar atención preventiva y promocional, realizar diagnóstico precoz y oportuno de las enfermedades que afectan a los infantes y adolescentes, además de velar por el óptimo desarrollo tanto del niño sano, como de aquel que necesita atención multidisciplinaria e intersectorial. Es por ello que la orientación de la enseñanza y ejercicio de la pediatría debe responder a las necesidades de salud de la población y políticas del país.⁴

La especialidad de pediatría inició en Nicaragua durante el año 1982, organizándose el programa de residencia en la UNAN –León. La apertura de dicha especialidad surge como respuesta a las necesidades de salud de la población infantil del país. En esa época, las principales causas de mortalidad identificadas tenían origen infeccioso⁵. El programa de la especialidad, estaba dirigido a la enseñanza de este tipo de afecciones, dando poca o ninguna importancia a la enseñanza relacionada con otros problemas de salud, como por ejemplo los defectos congénitos. El currículo estaba estructurado en base a objetivos de aprendizaje y no a la adquisición de competencias.



A pesar que ha existido un cambio en el perfil epidemiológico de los principales problemas de salud que afectan a la población pediátrica, el perfil profesional y el currículo de la especialidad de pediatría desde el año 1982 no ha experimentado transformaciones, por lo que algunas patologías emergentes como los defectos congénitos, no están incluidos como temas relevantes⁶. Por ello, no tenemos certeza sobre las competencias adquiridas por nuestros egresados para el diagnóstico, tratamiento y prevención de las patologías antes mencionadas.

Es necesaria una evaluación del currículo que nos permita identificar las competencias adquiridas en el tema de defectos congénitos y con ello realizar las transformaciones necesarias al currículo actual de la especialidad.

La Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, León (UNAN-León), aprobó en Julio de 1995, la conformación de la Comisión de Reforma Universitaria, la cual apoya los procesos de una evaluación integral de la Universidad. En este proceso la UNAN-León realiza una transformación curricular, adoptando un modelo de enseñanza constructivista, basado en el desarrollo de competencias y enfocado en el aprendizaje activo⁷. En este contexto la Facultad de Medicina ha desarrollado actividades que la ubican en la vanguardia de dicha transformación curricular. A partir del año 1998, el diseño de la carrera de medicina parte de un perfil profesional por competencias que permite al estudiante desempeñarse de manera satisfactoria en ambientes hospitalarios y comunitarios, promueve la capacidad de aprender a aprender, aprender a hacer, aprender a ser y aprender a convivir, con el fin de enfrentar los retos que plantean los avances científicos-tecnológicos⁷. Sin embargo el perfil profesional del médico egresado y el currículo a nivel de las especialidades desde el año 1982, no ha sufrido transformaciones importantes. Se han introducido algunos contenidos de aprendizaje de acuerdo a las necesidades de aprendizaje identificadas por cada tutor, sin partir de una autoevaluación de cada especialidad. Todos los esfuerzos han sido dirigidos hacia el pregrado y muy poco hacia el postgrado.



PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACION

El objetivo fundamental de una facultad de medicina, es asegurar que el profesional graduado es plenamente competente para ejercer su profesión con capacidades para responder efectivamente a las diferentes situaciones que enfrenta.

Bajo esta perspectiva, el currículo de postgrado de la especialidad de pediatría de la facultad de medicina debe incluir dentro de sus contenidos el abordaje de los principales problemas de salud a los que va a enfrentarse el pediatra en su práctica diaria.

En la actualidad las malformaciones congénitas (MFC) han surgido como un problema de salud pública mundial, con frecuencias entre el 2 y 4 % de los nacimientos, según la región geográfica que reporte⁸. En Nicaragua, las MFC, ocupan la segunda causa de mortalidad infantil.⁹ En León el Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos del Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales, reporta 145 casos anuales, de los cuales el 30 % fallece¹⁰. Para la disminución de la mortalidad por este tipo de defectos es pertinente que los especialistas en pediatría egresados de nuestra facultad, cuenten con las habilidades necesarias para el abordaje de este tipo de pacientes.

Hasta ahora no se ha realizado una evaluación ni del programa ni de las competencias adquiridas por los egresados de la especialidad de pediatría en el diagnóstico, manejo y prevención de los defectos congénitos, por lo que no hay conocimientos acerca de las competencias que los graduados poseen en este tema. De allí surge la necesidad de evaluar estas competencias y plantear si es necesario, una reforma al curriculum.

Por lo anteriormente expuesto, consideramos necesario responder a la pregunta central de investigación ¿Cuál es la brecha entre las habilidades esperadas y las actuales para el diagnóstico, manejo y prevención de malformaciones congénitas en la formación de pediatras?

Con los resultados de dicha evaluación, se obtendrán los insumos necesarios para identificar las áreas de oportunidad y de mejora del currículo en relación al tema de



defectos congénitos, los métodos de enseñanza y evaluación del proceso enseñanza-aprendizaje y con ello lograr que los pediatras egresados posean las competencias necesarias para el abordaje integral de los bebés con MFC y de esta manera incidir en la disminución de la mortalidad infantil por esta causa.



OBJETIVOS

Objetivo general:

Identificar la brecha de conocimientos y habilidades existentes para el abordaje de niños y niñas con defectos congénitos, en los estudiantes de la especialidad de pediatría.

Objetivos específicos

1. Determinar en el currículo de la especialidad las características de la inclusión de las habilidades cognitivas, psicomotoras y de comunicación que deben desarrollar los estudiantes para el diagnóstico y manejo de malformaciones congénitas (MFC).
2. Especificar las estrategias de aprendizaje utilizadas para el desarrollo de habilidades necesarias para el abordaje de niños y niñas con MFC.
3. Delimitar el grupo de MFC que deben incluirse en el aprendizaje de los estudiantes de la especialidad de pediatría.
4. Especificar las estrategias de aprendizaje utilizadas para el desarrollo de habilidades necesarias para el abordaje de niños y niñas con MFC.
5. Identificar las habilidades para el diagnóstico de MFC que han desarrollado los estudiantes de pediatría.
6. Calcular el porcentaje de estudiantes que realiza manejo apropiado a los bebés con MFC.
7. Describir las habilidades que deben adquirir los estudiantes de la especialidad de pediatría, para el diagnóstico y manejo de MFC.



MARCO TEORICO

La UNAN-León realiza transformaciones curriculares, dirigidas hacia el cambio de un modelo de enseñanza conductivista hacia un modelo de enseñanza constructivista e integrador, que promueve el aprendizaje activo y la formación de competencias profesionales⁷.

En la carrera de medicina, se ha desarrollado un modelo de enseñanza por competencias cuyo objetivo es garantizar un profesional altamente calificado, capaz de resolver problemas de salud e interactuar con el medio que le rodea.

La Educación basada en competencias es una forma de educación que se deriva de un currículo que emerge del análisis del papel del profesional prospectivo o actual y que busca certificar el progreso del estudiante en base a demostrar desempeños en algunos aspectos de ese papel.¹¹ El modelo o perfil profesional a lograr para cada proceso de formación es consecuencia, de que la sociedad se justifique la existencia de un tipo de profesional, que sea capaz de enfrentar y resolver los problemas sociales propios de su profesión, existentes en su entorno.¹² Un buen perfil profesional basado en competencias es aquel que ha sido desarrollado en base a las diferentes competencias y capacidades requeridas para un desempeño adecuado, que responda a la problemática, oportunidades y desafíos que enfrenta la realidad de su país¹¹.

La competencia profesional es la capacidad de aplicar conocimientos, destrezas y actitudes al desempeño de la ocupación médica, incluyendo la capacidad de respuesta a problemas imprevistos, la autonomía, flexibilidad, la colaboración con el entorno profesional y con la organización del trabajo¹³. Las competencias representan la combinación de atributos, el conocimiento y su aplicación, las habilidades, destrezas y responsabilidades necesarias para desempeñar una tarea específica¹⁴.

Las habilidades médicas se refieren a los procedimientos, capacidad práctica y aptitudes de comunicación necesarias en una relación médico-paciente e incluyen una amplia variedad de temas que van desde la realización del examen físico hasta la resolución de problemas complejos¹⁵.



Las habilidades surgen de la interrelación de procedimientos gestuales y no gestuales (conductuales, intelectuales, de relación, de percepción) a partir de los cuales es posible establecer una lista no exhaustiva de procedimientos, aptitudes o capacidades relacionadas con las siguientes realizaciones y áreas de entrenamiento de habilidades.

Las habilidades se clasifican según Romiszowski:¹⁶

1. Cognitivas: referidas a la adquisición de conocimientos teóricos, que permiten el manejo de problemas. Están referidas a la capacidad para observar, reconocer, discriminar e interpretar evidencias clínicas.
2. Psicomotoras: desarrollo de destrezas, para la realización de actividades específicas. En la práctica médica la realización de un examen físico completo, las habilidades para la realización de cirugías entre otras.
3. Comunicación: habilidad para establecer comunicación e interacción con el resto de personas, en el caso del médico es la relación medico paciente.

El desarrollo de las habilidades permite alcanzar las competencias necesarias para el buen ejercicio de la profesión médica. Las competencias se pueden medir en términos de adquisición, progresión y certificación.

La evaluación de las competencias profesionales debe ser un proceso permanente de investigación que permite analizar los diferentes componentes del currículo, en relación con la realidad de la institución y del entorno social en que se desarrolla el plan curricular.

Características de la evaluación: ¿Qué? ¿Cómo?, ¿Cuándo?, ¿Quiénes deben evaluar?

1. En la carrera de medicina, el propósito de la evaluación es medir y valorar la competencia médica del alumno al objeto de permitir una predicción de su futura actuación práctica. Por tanto, el examen debe ser válido, reproducible, aceptable y



factible y acorde con la educación anteriormente recibida. Acorde a los resultados de las evaluaciones, Las facultades de medicina tienen la capacidad de permitir que un estudiante adquiera el grado académico de médico. Al mismo tiempo el médico que se gradúa debe estar seguro de que cumple las condiciones legales requeridas para obtener su título y la sociedad tendrá la garantía de que el médico en cuestión cumple los requisitos nacionales, e internacionales en su caso, que le cualifican para una correcta práctica médica¹⁷.

2. La evaluación debe corresponder a los objetivos educativos planteados en términos de adquisición de habilidades cognitivas, psicomotoras y de comunicación descrita en el perfil del egresado.

3. El método de evaluación a utilizar debe cumplir los criterios de calidad como viabilidad y capacidad de realización. El método a utilizar dependerá de los objetivos de la evaluación.

4. La evaluación puede realizarse en diferentes periodos: al inicio, intermedia y final de la educación médica.

5. la evaluación debería llevarse a cabo por los diferentes profesores que han estado en contacto con los estudiantes o por personal independiente siempre y cuando se siga un protocolo establecido con los requisitos mínimos¹⁷.

Toda evaluación de competencias debe cumplir con criterios de calidad como:

- a) Validez: es el grado en que un método de evaluación, mide aquello que realmente pretende medir, debe existir coherencia entre el contenido del examen y el programa a evaluar, así como por el nivel de calidad de los elementos que componen el examen.
- b) Fiabilidad y objetividad: la fiabilidad del instrumento se refiere al grado en el que el examen proporciona datos reproducibles. Los resultados obtenidos



al azar son inapropiados. Existen dos fuentes de error que hacen que se incremente la posibilidad de resultados al azar. Uno de ellos son los examinadores y otro es el número de elementos del examen como ítems, preguntas.

- c) Viabilidad: Al momento de planificar un examen es necesario tomar en consideración los costos. Si estamos preparando un examen válido y fiable probablemente no será de bajo costo¹⁷.

A continuación se describen algunos métodos de evaluación existentes (Ver tabla 1)

Tabla 1. Características de los métodos de evaluación de los aprendizajes:

Método de evaluación	Descripción	Validez	Fiabilidad	Viabilidad
Test de respuesta múltiple	Serie de preguntas con diferentes respuestas. El estudiante selecciona la correcta	Puede encontrarse alejado de la realidad clínica. Pueden utilizarse para preguntas de un caso clínico previamente descrito. No permiten evaluar habilidades psicomotoras o de comunicación.	Son de las pruebas más fiables ya que pueden formularse numerosas preguntas y pueden corregirse de forma objetiva	Elaboración requiere de tiempo.
Test ilustrado de respuesta múltiple	Es una variante del test de respuesta múltiple, en el que se hace uso de fotografías, dibujos o diapositivas y las preguntas se relacionan con la imagen	Es apropiado para las disciplinas relacionadas con las imágenes como la dermatología y la radiología.	Son muy fiables	Elaboración requiere tiempo. Existe disponibilidad de imágenes.
Preguntas cortas	Los estudiantes responden por escrito a las preguntas formuladas.	Depende del tipo de pregunta. Pueden ser utilizadas en el caso de historias clínicas.	Buena, cuando se elaboran un número	Requiere menor tiempo para su elaboración



		No se utilizan para valorar habilidades psicomotoras o de comunicación.	apropiado de preguntas	en comparación con el test de respuesta múltiple.
Examen tipo informe	Descripción escrita de las actividades, tanto teóricas como prácticas realizadas.	Ofrecen una percepción de cómo el estudiante ha realizado una actividad encomendada. No son apropiadas para valorar habilidades psicomotoras o de comunicación	Poca fiabilidad.	La escritura del informe es considerada una carga para los estudiantes.
Examen oral/ligado a pacientes	Uno o más examinadores interrogan al estudiante de forma oral. Si el examen se trata de un paciente se llama ligado a paciente.	Depende del contenido del examen. Para que sea valido debe valorar mas allá que solo conocimientos, sino resolución de problemas.	Es problemática, ya que solo se valora un paciente.	Es un método fácil, cuando el número de alumnos es pequeño.
Examen clínico objetivo estructurado	Consiste en la suma de situaciones clínicas organizadas en las que los estudiantes son directamente observados por examinadores entrenados que emplean criterios definidos previamente.	Posee una aproximación importante a la realidad clínica. Evalúan habilidades cognitivas, psicomotoras y de comunicación.	Tiene fiabilidad razonable en dependencia del número de etapas.	Su elaboración y organización requiere de mucho tiempo.

El método a utilizar para la evaluación de los aprendizajes, depende de los objetivos de evaluación. En la evaluación de competencias médicas, se ha utilizado el Examen Clínico Objetivo Estructurado (ECO).



El ECOE es una estrategia de evaluación de las competencias clínicas en el cual los componentes o desempeños de éstas, son evaluados en forma planificada y estructurada con énfasis en la objetividad del examen. Este tipo de examen puede utilizarse tanto en los cursos de pregrado como en los de postgrado y permite evaluar un alto número de alumnos en un tiempo menor que los exámenes tradicionales. Para que esta estrategia de evaluación cumpla con los criterios establecidos, debe existir concordancia entre el programa de curso y el diseño del examen. Todos los alumnos deben evaluarse con las mismas situaciones y cada estación debe contar con una hoja de orientación de las actividades a realizar para el alumno, una matriz de evaluación o lista de cotejo de las actividades a realizar por el estudiante y cuando se utilicen pacientes simulados también habrá de diseñarse una hoja de orientación para el paciente simulado.

Este examen está constituido por diferentes estaciones. En cada estación el estudiante se enfrenta a una situación que evalúa una competencia clínica y desempeños médicos específicos en las tres áreas de dominio: cognitivo, actitudinal y de destrezas psicomotoras. Los estudiantes rotan en forma sucesiva y simultánea a través de las estaciones, con una duración que varía entre 5 y 20 minutos por estación.

Las etapas del examen son especialmente apropiadas para los alumnos en el periodo clínico, dado su énfasis en la evaluación de las habilidades. Las habilidades psicomotoras o de comunicación deben demostrarse por el estudiante, usando pacientes simulados o personas sanas voluntarias y observarse directamente por la persona responsable del examen, quien irá valorando el desempeño, mediante el uso de listas de cotejo o escalas de referencia.

La valoración de un estudiante con ECOE debe apoyarse en una detallada tabla de criterios, construida por personal de experiencia y validada. La tabla de criterios permite incrementar la fiabilidad de la valoración. Los observadores deben ser profesores con experiencia en el tema a evaluar. Se debe dar un valor a cada uno de los contenidos a



evaluar, para evitar que los observadores se fijen en pequeños detalles, de las tablas de referencia.

La fiabilidad de la evaluación depende de la duración del proceso y de la especificidad del caso a valorar. La actuación de un estudiante en un caso dado no tiene ningún valor predictivo sobre su comportamiento en otro diferente. Para obtener una fiabilidad aceptable se necesita la realización de muchas tareas, problemas o situaciones diferentes. Esto condiciona una larga duración del examen, que debe tener un mínimo de 3-5 horas.

Puntos de interés en la elaboración del examen de habilidades

- En la planificación del ECOE, es necesario identificar que es lo que va a evaluarse en cada etapa y la inclusión de aspectos relevantes en la evaluación.
- Quien será evaluado.
- Como se realizará la evaluación, cantidad de estudiantes, observadores, duración de cada etapa y el uso de tablas de referencia con escalas de puntos de acuerdo a la importancia de cada ítem. Es necesario realizar un inventario de todos los recursos humanos y materiales a utilizar, selección y formación de los observadores, pacientes simulados, organización del examen y manejo de los resultados.
- Identificar el nivel y número de estudiantes a evaluar así como la materia que va a ser evaluada.
- Describir el objetivo por el cual se realiza el examen. En algunas ocasiones es utilizado como un método de enseñanza –aprendizaje y comprobación de conocimientos. En otras ocasiones permitirá la toma de decisiones a cerca de la otorgación o no de grados académicos
- Se debe planificar cada etapa, tomando en consideración el conocimiento a evaluar, así como la duración de cada etapa.
- Se deberá contar en cada etapa con una escala de referencia, donde exista una escala detallada del valor de cada ítem, de acuerdo a su importancia.
- Se debe planificar con anticipación el número de etapas, habitaciones, pacientes, y materiales a utilizar.



En nuestro país, la consulta genética y la atención de los bebés con diferentes defectos congénitos la brinda el pediatra general, es por ello que debe durante su formación desarrollar habilidades necesarias para la atención de este tipo de pacientes.

El ECOE se realizará con el propósito de realizar una evaluación objetiva, válida y confiable, de los logros de las competencias médicas alcanzadas en el diagnóstico, manejo y prevención de defectos congénitos, en los estudiantes de la especialidad de pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua (UNAN-León)

Otras facultades de medicina contemplan dentro del plan de estudio de la especialidad de Pediatría contenidos de genética, por ejemplo en la Facultad de Medicina, de la Universidad de Colima, México se incluye una unidad de genética, durante el 6to semestre de la especialidad, con un total de 7 créditos. El abordaje clínico de las malformaciones de cada órgano o sistema se aborda en cada unidad respectiva. Por ejemplo el abordaje de los defectos de tubo neural es estudiado en la unidad de sistema nervioso central.¹⁸

Las competencias declaradas para el pediatra en esta área son: Aplicará los conceptos de genética elementales, técnicas diagnósticas para definir las malformaciones congénitas más frecuentes en pediatría; además identificará los factores de riesgo presentes en este tipo de padecimientos y así establecer un consejo genético inicial a los padres para valorar el riesgo de los siguientes embarazos

- Dentro de los contenidos temáticos abordados se encuentran:
- Historia de la genética
- Genética médica: métodos y técnicas para su estudio.
- Bases bioquímicas de la herencia
- Bases citológicas de la herencia
- Heterocigocidad y homocigocidad
- Dominancia y recesividad
- Expresividad variable



- Penetrancia
- Heterogeneidad genética
- Crecimiento y desarrollo: mutaciones génicas y agentes mutagénicos
- Mecanismos normales y patológicos de la diferenciación sexual
- Cromosomopatías
- Enfermedades mendelianas
- Poligenopatías multifactoriales
- Patología malformativa adquirida en útero
- Características de la herencia autosómica recesiva
- Asesoramiento genético¹⁸

Conceptos básicos sobre defectos congénitos:

Defectos congénitos: la formación de un ser humano es el resultado de un proceso complejo, que engloba factores genéticos y ambientales. Debido a la extraordinaria complejidad de este proceso, cualquier alteración en el mismo, puede resultar en defectos de la morfogénesis normal.

Los defectos congénitos son una de las causas más significativas de mortalidad infantil. Durante el primer año de vida aproximadamente el 25 % de todas las defunciones se deben a graves anomalías estructurales, los casos de muertes disminuyen hasta un 20 % durante los primeros 10 años de vida y hasta un 7.5 % entre los 10 y 15 años de edad.¹⁹

Clasificación clínica y etiológica de los defectos congénitos

1. **Malformación:** es un defecto estructural primario de un órgano o parte de él, que resulta de una anomalía inherente en el desarrollo. La presencia de una malformación implica que el desarrollo de un tejido en particular se ha interrumpido en su fase inicial o que ha tenido un desarrollo erróneo.
2. **Disrupción:** se refiere a la estructura anormal de un órgano o tejido como resultado de la acción de factores externos que alteran el proceso normal del desarrollo.



3. **Deformación:** es el defecto que resulta de una fuerza mecánica anormal que distorsiona una estructura que en su origen era normal.
4. **Displasia:** Es una organización anormal de las células de un tejido.
5. **Secuencia:** Las múltiples malformaciones son resultado de una cascada de sucesos iniciados por un único factor primario.
6. **Síndrome:** cuando un cuadro de anomalías congénitas aparece repetidamente con un patrón determinado, para la cual existe una causa conocida. Las anomalías congénitas pueden aparecer de forma aislada o en combinaciones malformativas.
7. **Asociación:** Se trata de una serie de malformaciones que tienden a ocurrir conjuntamente con mayor frecuencia de la que cabría esperar de forma casual, donde no se ha podido identificar una causa específica, como la mutación de un gen o una anomalía cromosómica como por ejemplo en el síndrome de Down. Las Asociaciones se nombran formando acrónimos, uniendo las primeras letras de los órganos o sistemas comúnmente implicados.^{19,20,21,22,23}

III. Evaluación genética en el recién nacido.

Para el diagnóstico de todo recién nacido con anomalías congénitas, es necesario realizar una historia clínica completa con datos del embarazo, parto y postnatal inmediato así con de la historia familiar de defectos congénitos.²⁴

a) La historia clínica debe ser dirigida a indagar sobre:

- Historia personal y familiar de infertilidad o abortos a repetición, que podrían sugerir anomalías cromosómicas.
- Uso de tecnología reproductiva como la fertilización in vitro
- Historia familiar de desordenes autosómicos dominantes²⁴
- Construir un árbol genealógico familiar. Se debe preguntar sobre la presencia de defectos congénitos, abarcando al menos tres generaciones: Generación del probando (hermanos, primos), padres y tíos por línea materna y paterna, abuelos maternos y paternos.
- Consanguinidad entre progenitores.



- Historia de un niño anterior con trastornos autosómicos recesivos, lo que implica un riesgo de recurrencia del 25% ²⁴

b) Información Prenatal: se debe realizar encuesta a la madre sobre exposición a teratógenos durante el embarazo. Entre las sustancias teratógenas a considerar se mencionan:

- Fármacos antiepilépticos, antihipertensivos, anticoagulantes, derivados de la vitamina A, fármacos vasos activos, antidepresivos y sedantes.
- Sustancias de adicción: tabaco, alcohol, cocaína, etc.
- Procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal: biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis
- Infecciones: toxoplasma, rubéola y CMV
- Episodios febriles (la hipertermia se considera teratógeno potencial)
- Enfermedades crónicas maternas como la diabetes y la fenilcetonuria.
- Anomalías uterinas maternas que pueden producir deformidades en el feto (útero bicorne, tabique uterino, grandes miomas ...)
- Oligoamnios: buen marcador de anomalías renales fetales
- Polihidramnios: buen marcador de malformaciones digestivas y neuromusculares²⁴

c) Historia del Parto y perinatal

1. Presentación del parto: Las presentaciones de nalgas y transversa están relacionadas con mayor número de anomalías fetales, sobre todo aquellas que producen alteraciones en la motilidad del feto.
2. Peso y características de la placenta: En ciertas situaciones puede darnos la clave diagnóstica (hidrops no inmune, infecciones prenatales, síndrome de transfusión gemelo-gemelo)²⁴

d) Examen físico: aporta datos importantes para el diagnóstico de todo bebé con defecto congénito. Para realizarlo es necesario desvestir al paciente y buscar alteraciones en las zonas craneofacial, extremidades y genitales externos con el objetivo de identificar todas las anomalías existentes^{25,26}



Es importante determinar en todo bebe con defecto congénito, el peso, talla y perímetro cefálico, ya que las cromosomopatías cursan en su mayoría con retardo del crecimiento intrauterino.²⁷

e) Indicaciones de exámenes especiales:

Cariotipo: El cariotipo está indicado para la detección de aberraciones cromosómicas.

Indicaciones:

- Recién nacido (RN) con dos o más malformaciones
- RN con una malformación y/ó bajo peso/pequeño para la edad gestacional
- RN con rasgos dismórficos y bajo peso/pequeño para la edad gestacional
- Feto muerto que presente cualquier anomalía, tanto a la exploración física como en la historia obstétrica
- Recién nacido con genitales ambiguos.

Estudios con técnicas de genética molecular: Este tipo de examen debe indicarse:

- Enfermedad neuromuscular congénita (distrofia miotónica, atrofia muscular espinal) – Enfermedad poliquística renal
- Síndrome de delección 22q11 (CATCH 22)
- Íleo meconial ó síndrome de tapón meconial en intestino grueso (fibrosis quística)
- Hidrocefalia ligada a X (síndrome MASA, ó S. CRASH)

Radiografías y Ecografías: El estudio radiológico en todo malformado debe ser dirigido, indicando los signos que se esperan encontrar, para contribuir al diagnóstico diferencial.

La ecografía: es un examen que puede realizarse en la propia unidad neonatal, sin necesidad de desplazar al recién nacido a otro ambiente, sobre todo en los bebés que cursan en condiciones críticas. En todo bebe con malformaciones múltiples es aconsejable hacer ecografía renal por la frecuencia de alteraciones renales.



Fotografías: se toman con el objetivo de poseer un documento gráfico del fenotipo al nacimiento y en las edades sucesivas. En los fetos muertos, o los recién nacidos que fallecen a las pocas horas/días, las fotografías pueden ser fundamentales para establecer el diagnóstico retrospectivo.²⁸

Las enfermedades genéticas se clasifican en:

1. Enfermedades monogénicas: enfermedades producidas por un único gen. El mecanismo de producción es por la mutación génica o puntual. Este tipo de enfermedades se transmiten cumpliendo las reglas de la herencia mendeliana.

Hay cuatro tipos de herencia de las enfermedades producidas por una mutación simple:

- ✚ Herencia autosómica dominante (HAD).
- ✚ Herencia autosómica recesiva (HAR).
- ✚ Herencia dominante ligada al cromosoma X (HDLX).
- ✚ Herencia recesiva ligada al cromosoma X (HRLX).

Herencia autosómica dominante: se caracteriza porque todas las generaciones presentan personas enfermas y un individuo enfermo siempre tiene un padre enfermo. Otras características importantes son:

- ✚ El carácter aparece en todas las generaciones, no se producen saltos de generaciones, por lo que este tipo de herencia es vertical.
- ✚ La enfermedad se observa tanto en mujeres como en varones.
- ✚ Cuando un individuo enfermo se casa con una persona sana, el 50 % de la descendencia de ambos sexos estará enferma.

Herencia autosómica recesiva: este tipo de herencia se caracteriza por:

- ✚ Los individuos enfermos son hijos de personas sanas. Este tipo de herencia salta generaciones o sea que los individuos afectados están en una misma generación, por lo tanto es una herencia horizontal.



- ✚ Los padres de los individuos afectados pueden ser consanguíneos.
- ✚ Para una pareja que tiene un primer hijo afectado, la probabilidad de tener otro hijo afectado es de un 25 %.
- ✚ Estos caracteres se presentan en ambos sexos con la misma probabilidad.

Herencias dominantes ligadas al cromosoma X

- ✚ En este patrón de herencia se observan mujeres y varones afectados, pero el número de mujeres enfermas, es mayor que el de varones.
- ✚ La mujer afectada le trasmite a las hijas y a los hijos y el varón afectado solo le trasmite a las mujeres ya que el gen mutado que está produciendo estas enfermedades tiene su locus en el cromosoma X.
- ✚ Una característica esencial de este tipo de herencia es que el varón enfermo no le trasmite a los hijos varones, no hay transmisión varón a varón.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X:

- ✚ La enfermedad no aparece en todas las generaciones.
- ✚ El carácter se trasmite del abuelo materno por intermedio de sus hijas mujeres a la mitad de los nietos varones.
- ✚ En estas formas de herencia como regla los enfermos son varones. La transmisión de varón a varón no existe

El cromosoma Y y la Herencia ligada al Y.

El cromosoma Y solo es homólogo del X, en una pequeña región de su brazo corto, conocido como región pseudoautosómica, por donde se produce un apareamiento termino-terminal que garantiza la segregación independiente en los gametos. Cuando un gen está contenido en el cromosoma Y, lógicamente pasaría del hombre a sus hijos varones (herencia holándrica). Se han referido con este tipo de herencia el carácter oreja velluda y la sindactilia membranosa del segundo y tercer dedo de los pies.

Aberraciones cromosómicas: los cromosomas son estructuras filamentosas situadas en el núcleo celular. Su comportamiento durante la división de las células somáticas en la mitosis, asegura que cada célula hija mantenga completa su dotación genética y durante la meiosis proporciona la dotación haploide de óvulos y espermatozoides.



Las anomalías de los cromosomas pueden clasificarse en:

- 1. Numéricas.**
- 2. Estructurales.**

1. Aberraciones cromosómicas numéricas:

Implican una variación en el número normal de cromosomas, se dividen en:

- 1. Poliploidías:** complementos cromosómicos euploides que difieren del normal $2(n)$.
- 2. Aneuploidías:** es el tipo más frecuente y clínicamente significativo de trastornos cromosómicos humanos.

Ejemplos: 1) Trisomía: presentan tres cromosomas en lugar del par normal.

Trisomía 21 o Síndrome Down (47, XX o XY, +21)

Trisomía 13

Trisomía 18

2) Monosomía: presenta un solo representante de un determinado cromosoma, casi siempre es letal, una excepción importante es la monosomía del cromosoma X, o Síndrome de Turner (45, X)

Mosaicismo: cuando una persona presenta una anomalía cromosómica, generalmente está presente en todas sus células en cultivo. Sin embargo, a veces se detectan dos o más complementos cromosómicos diferentes. Esta condición se denomina mosaicismo.

Aberraciones cromosómicas estructurales:

Los reordenamientos estructurales se originan por rotura cromosómica, seguida de reconstitución en una combinación anormal. El intercambio cromosómico ocurre espontáneamente con poca frecuencia y puede ser inducido por agentes, como la radiación ionizante, algunas infecciones virales y muchas sustancias químicas.

Las aberraciones cromosómicas desequilibradas que involucran autosomas se acompañan de alteraciones fenotípicas. Cualquier desequilibrio cromosómico ya sea



por adición o pérdida de genes tiene un efecto fenotípico determinado generado por la dosis de genes específicos en el segmento cromosómico adicional o perdido.

De forma general las aberraciones de los autosomas cursan con:

- Retardo del crecimiento y desarrollo fetal y postnatal.
- Retraso mental.
- Dismorfias asociadas en cara, cráneo, extremidades, genitales externos.
- Malformaciones congénitas en uno o más sistemas de órganos.

Existen tres trisomías de autosomas con patrones fenotípicos bien definidos compatibles con el nacimiento y supervivencia postnatal. Ellas son la trisomía 21 (Síndrome Down), la trisomía 18 (Síndrome Edward), y la trisomía 13 (Síndrome Patau).

El Síndrome Down: es el síndrome cromosómico más frecuente y reconocible en el ser humano, resultado de material cromosómico extra, correspondiente a la totalidad o parte del cromosoma 21. La incidencia a nivel mundial oscila entre 1 en 600 a 1 en 800 nacidos vivos y se incrementa con la edad materna a partir de los 35 años.²⁹ Fue descrito clínicamente por primera vez en 1866 por Langdon Down, y en 1959 Lejuene y colaboradores demostraron que la mayoría de los niños con este síndrome tenían 47 cromosomas siendo el miembro adicional un pequeño cromosoma acrocéntrico que desde entonces se designó como 21.²⁹

El Síndrome Down puede diagnosticarse al nacimiento por sus rasgos dismórficos. Dentro de las principales anormalidades a identificar encontramos:

1. Generales: hipotonía con tendencia a mantener la boca abierta y sacar la lengua, diastasis de los músculos rectos abdominales, hiperflexibilidad de las articulaciones, talla relativamente pequeña y marcha torpe.
2. Sistema nervioso central: deficiencia mental.
3. Craneofaciales: braquicefalia con occipucio relativamente plano. Moderada microcefalia con inclinación ascendente de las fisuras palpebrales. Cráneo delgado con cierre tardío de las fontanelas. Hipoplasia o aplasia de los senos



- frontales y paladar duro corto. Nariz pequeña con puente nasal aplanado y pliegues epicantos internos.
4. Ojos: con hipoplasia periférica y manchas de Brushfield del iris, opacidades del cristalino y errores de refracción.
 5. Orejas: pequeñas, con excesivos pliegues del hélix.
 6. Dentición: hipoplasia y colocación irregular.
 7. Cuello aparentemente corto.
 8. Manos: metacarpos y falanges relativamente cortos. Quinto dedo hipoplasia de la falange media con clinodactilia, pliegue simiesco.
 9. Pies: Gran separación entre el primero y segundo dedo de los pies, pliegue plantar entre el primer y segundo dedo de los pies.
 10. Pelvis: hipoplasia con ensanchamiento lateral hacia afuera de las alas del iliaco y ángulo acetabular poco profundo.
 11. Cardíaco: el 40 % de los pacientes pueden presentar anomalías cardíacas.
 12. Cabello: fino, suave y a menudo escaso; vello púbico lacio en la adolescencia.
 13. Genitales: en el hombre pene relativamente pequeño, hipogonadismo en términos de fertilidad y en relación a la producción de testosterona³⁰.

La trisomía 18: tiene una incidencia de 1 en 8,000 nacimientos. Su incidencia en el momento de la concepción es mucho mayor porque cerca del 95% de los productos de la concepción con trisomía 18 abortan espontáneamente. La supervivencia postnatal es escasa. Estos pacientes tienen retraso mental, fallo del crecimiento y graves malformaciones cardíacas, la hipertensión es un hallazgo característico, el occipucio es prominente, los pabellones auriculares de baja implantación y malformados (orejas de fauno). Los puños se cierran de manera características: los dedos segundo y quinto se superponen al tercero y cuarto. Los calcáneos son prominentes y los pies en mecedora.³¹

Trisomía 13: tiene una incidencia de alrededor 1 por 25,000 nacimientos. Es clínicamente grave y letal antes de los seis meses de vida. Presentan graves malformaciones del Sistema Nervioso Central como arrinencefalia y holoprosencefalia. La frente es inclinada, los pabellones auriculares malformados, presentan labio leporino y paladar hendido y frecuentes alteraciones oculares como microftalmía, coloboma del iris o anoftalmía. Las manos y los pies pueden tener polidactilia postaxial y las manos



cierran el puño con los dedos segundo y quinto superpuesto al tercero y cuarto, como en la trisomía 18. Los pies son en mecedora y los talones prominentes. Con frecuencia presentan cardiopatías congénitas y malformaciones urogenitales.

Síndrome del maullido de gato (Cri du chat) (5p-) recibió su nombre debido a que el llanto del recién nacido afectado tiene igual sonido que el del maullido de un gato. Estos pacientes presentan microcefalia, hipertelorismo, epicanto, baja implantación de los pabellones auriculares, apéndices preauriculares y micrognatia y retraso mental. La región crítica se corresponde con 5p15.

Anomalías de los cromosomas sexuales generalmente se asocian a disgenesia gonadal, los defectos más frecuentes en recién nacidos vivos y fetos son los tipos trisómicos (XXY, XXX y XYY). La monosomía X es relativamente infrecuente en recién nacidos vivos pero constituye la anomalía cromosómica en abortos espontáneos.

El Síndrome de Klinefelter (47,XXY) fue la primera anomalía humana de los cromosomas sexuales que se describió. Su incidencia es 1 por cada 1,000 varones nacidos vivos. Los pacientes son hombres altos y delgados, con piernas relativamente, de apariencia física normal hasta la pubertad cuando se manifiestan los signos de hipogonadismo. Los testículos permanecen pequeños y las características sexuales secundarias subdesarrolladas. Los afectados son infértiles y si no se impone terapia sustitutiva desarrollan un hábito eunucoide.

El Síndrome de Turner (45,X) tiene una incidencia de 1 por 5,000 niñas nacidas vivas. Presentan baja talla, Disgenesia gonadal, tórax ancho con mamilas muy separadas y pterygium colli. Al nacimiento presentan edemas del dorso de las manos y de los pies. La inteligencia es media o por encima de la media.³¹

Herencia Multifactorial

Muchas enfermedades muestran agrupación por familias, sin que conformen ningún patrón reconocido de herencia mendeliana. Estos trastornos, muestran una herencia



multifactorial, lo cual indica que son producidos por múltiples factores, tanto genéticos, como ambientales.

Características de la herencia multifactorial: no existe un patrón distintivo de herencia en una familia determinada.

El riesgo en parientes de primer grado, determinado a partir de estudios familiares es aproximadamente la raíz cuadrada del riesgo poblacional, como consecuencia cuanto más baja sea la incidencia poblacional mayor es el incremento relativo del riesgo para parientes de primer grado.

El riesgo es menor para parientes de segundo grado que para los de primer grado pero disminuye menos rápidamente para familiares más lejanos. Esta característica distingue al herencia multifactorial de la autosómica dominante en la que el riesgo se reduce a la mitad con cada paso a medida que nos alejamos en el parentesco, también difiere del patrón autosómico recesivo en el que prácticamente sólo los hermanos se encuentran en riesgo.

El riesgo de recurrencia es más alto cuando más de un miembro de la familia está afectado. Una característica muy importante es que cuanto mas grave es la malformación, mayor resulta el riesgo de recurrencia.³¹

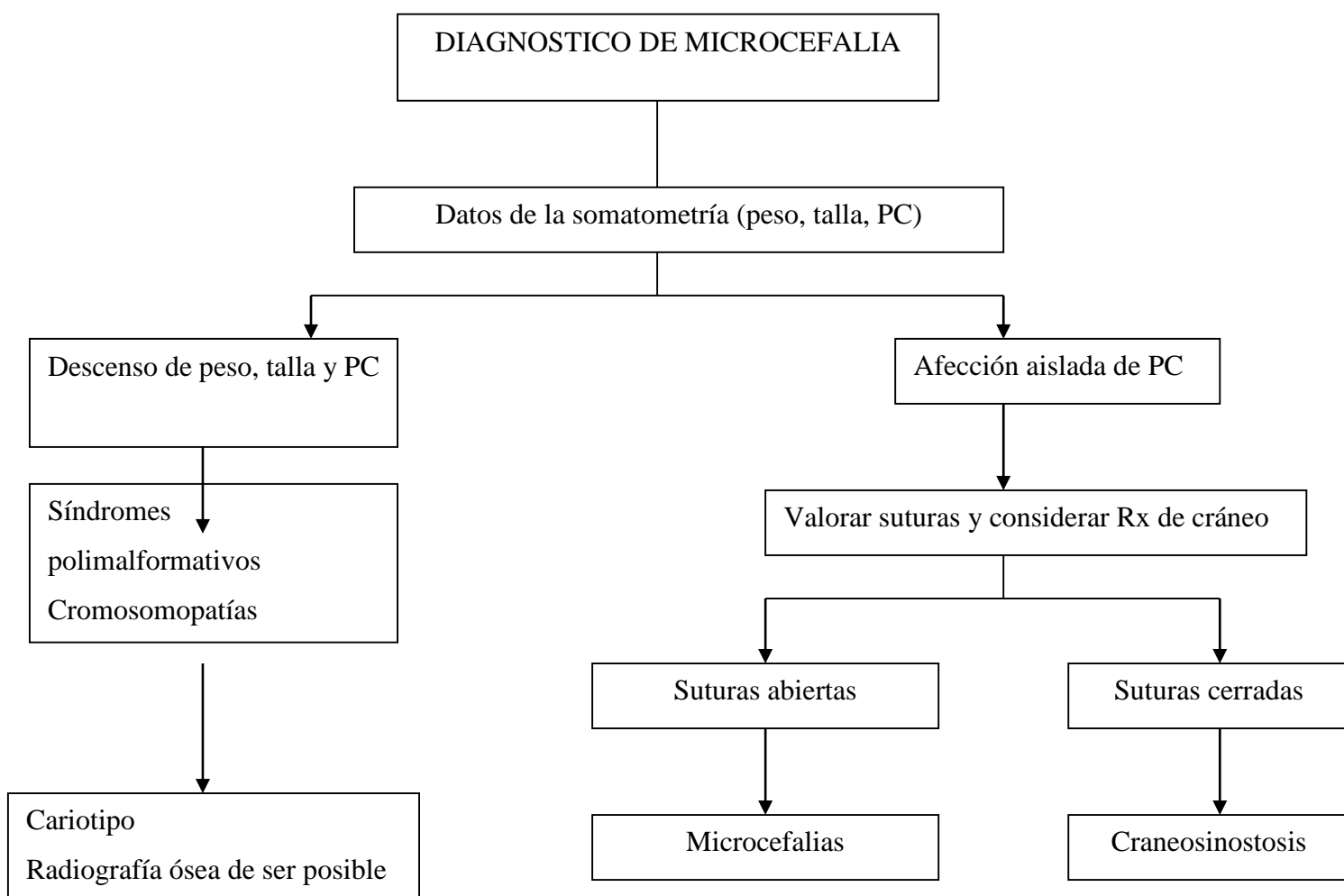


ANOMALIAS DE LA CABEZA

Craneosinostosis: es el cierre prematuro de una o varias suturas craneales (sagital, coronal, lambdaidea, metópica) que resulta en defectos de la forma del cráneo. Este tipo de defecto puede presentarse de forma aislada o formar parte de un síndrome como: Síndrome de Crouson, Apert, Carpenter, Saethre Chotzen y síndrome de Pfeiffer.

Macrocefalia: Es el incremento del PC en más de dos desviaciones estándar por encima de la media para la edad, sexo, raza y tiempo de gestación.

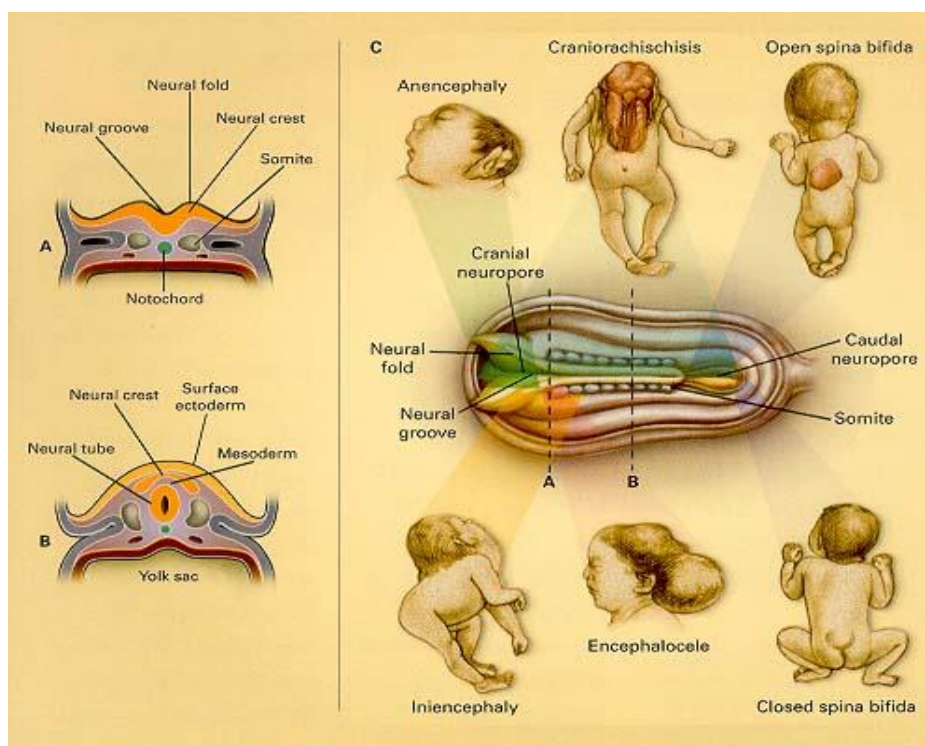
Microcefalia: se define como la presencia de perímetro cefálico, menor de 2 desviaciones estándar por debajo de la media para su edad, sexo, raza y tiempo de gestación.





DEFECTOS DEL TUBO NEURAL (DTN): son un grupo de defectos congénitos que se producen por el fallo en el cierre del tubo neural durante el periodo embrionario. La placa neural aparece el día 17 de gestación, iniciando el cierre el día 21, el día 26 se cierra el neuroporo anterior y el día 28, el neuroporo posterior. El defecto de cierre de neuroporo anterior ocasiona anencefalia y encefalocele, el defecto del neuroporo posterior ocasiona espina bífida.

Desarrollo del Tubo Neural y Tipos de DTN



Botto et al., 1999, NEJM 341:1509-19

1. **ESPINA BIFIDA:** Es un defecto ocasionado por el cierre inadecuado del neuroporo posterior, que se manifiesta por una falta de fusión de los arcos vertebrales a nivel de la línea media y que habitualmente se limita a una sola vértebra. La espina vivida puede ocurrir a cualquier nivel de la columna vertebral aunque se observa con mayor frecuencia en la región lumbar y sacra.



C
L
A
S
I
F
I
C
A
C
I
O
N

Espina
bífida
oculta

Es la forma más leve y consiste únicamente en la falta de fusión de los arcos vertebrales sin hernia e meninges. 10% de todas las espinas bífidas, habitualmente esa sintomática y puede manifestarse únicamente por la presencia de mechones de pelo, nevos o fositas térmicas sobre el sitio del defecto

Espina
bífida
quística

Se caracteriza por una protrusión a través de un defecto en el arco vertebral, de las meninges y/médula espinal, en la forma de un saco.

Meningocele: Cuando el defecto contiene únicamente meninges y LCR, la médula y las raíces nerviosas se encuentran dentro del canal vertebral

Mielomeingocele: Cuando el defecto contiene además de meninges LCR, medula y las raíces nerviosas



2. Cráneo Bífido: se conoce con este nombre a un grupo de trastornos debido a la falla en la formación del cráneo, generalmente asociados a malformaciones del encéfalo. Estos defectos se sitúan generalmente en la línea media y su localización puede ser nasal, frontal, parietal u occipital. Se dividen en:



2.1 Craneomeningocele: herniación de las meninges y parte del encéfalo a través de un defecto pequeño, situado generalmente a nivel occipital.

2.2 Encefalocele o encefalomeningocele: herniación de meninges y parte del encéfalo a través de un defecto óseo de tamaño importante, el cual puede estar ubicado en la región occipital o frontal con mayor frecuencia.



3. Anencefalia: es un tipo de defecto de tubo neural que se caracteriza por la ausencia total o parcial de la bóveda craneana, con escaso remanente de tejido cerebral, ausencia de cuero cabelludo, orejas de implantación baja y los ojos se notan prominentes. Este tipo de defecto se presenta con mayor frecuencia en mujeres.

4. Raquisquisis: es una hendidura amplia del raquis asociada comúnmente a anencefalia. Se debe a falta de unión de los pliegues neurales, por inducción defectuosa de la notocorda o por acción de agentes teratogénicos sobre las células neuroepiteliales. El diagnóstico prenatal puede realizarse a través de la determinación de alfafetoproteína sérica, acetilcolinesterasa y USG.

Las causas etiológicas de los defectos del tubo neural hasta el momento son poco conocidas, aunque se logran determinar los factores de riesgo. Habitualmente la espina bífida proviene de la unión de una predisposición genética y factores ambientales.

Entre los factores de riesgo podemos señalar³²



1. Causa genética: Las madres que ya han tenido un hijo con espina bífida tienen más riesgo de que también aparezca en los siguientes hijos.
2. El 95% de los casos se debe a un déficit de folatos en la madre en los momentos previos o inmediatamente posteriores a producirse el embarazo.
3. Tratamiento materno con fármacos: ácido valpróico, etetrinato (tratamiento para la psoriasis y el acné), carbamazepina, y medicamentos hormonales.
4. Déficit de vitaminas en la madre, especialmente B12.
5. Hipertermia materna en el primer trimestre del embarazo.
6. Diabetes no compensada.
7. Edad materna. Las mujeres de mayor edad tienen mayor riesgo de presentar bebés con anencefalia.

Se ha descrito el papel del ácido fólico y la vitamina B12, en la metilación de la homocisteína a metionina y su repercusión en el cierre del tubo neural. Actualmente se indica el uso de folatos como profilaxis prenatal (0.4mg/día) al menos 12 semanas antes de la concepción. Se deben utilizar dosis más altas (4mg) en caso de recurrencia.³³

Manejo:

El cuidado de las formas graves debe pretender dos cosas:

1. La supervivencia del bebé con el defecto
2. Procurar un desarrollo funcional lo más próximo a la normalidad.

Los objetivos del tratamiento deben ser:

1. Evitar la infección.
2. Prevenir la rotura del saco.
3. Corregir las alteraciones asociadas y conseguir una buena higiene, así como una suficiente estética.



Se describen tres conductas a seguir, según el tipo de defecto:

1. Tratamiento conservador
2. Intervención Precoz
3. Tratamiento médico al principio y quirúrgico posteriormente.

Cuando se trata de los defectos recubiertos por piel, como el meningocele, la reparación quirúrgica no constituye una urgencia y puede realizarse posteriormente. En el caso de los defectos abiertos como el mielomeningocele roto, se debe proceder a la cirugía inmediatamente y se debe prevenir la infección con el uso de antibióticos.

Los pacientes afectados por mielomeningocele cursan con vejiga neurógena, la que condiciona a menudo a alteraciones sobre el sistema urétero-pélvico-renal, por ello es necesario realizar EGO y USG, urografía endovenosa y funcionalismo renal.

Las alteraciones ortopédicas deben tratarse con métodos conservadores (férulas, tutores externos) o quirúrgicos, dependiendo de cada caso en particular y de la edad.³⁴



Diagnóstico y manejo de los diferentes tipos de DTN

Factores de riesgo

Déficit de ácido fólico

Uso de plaguicidas

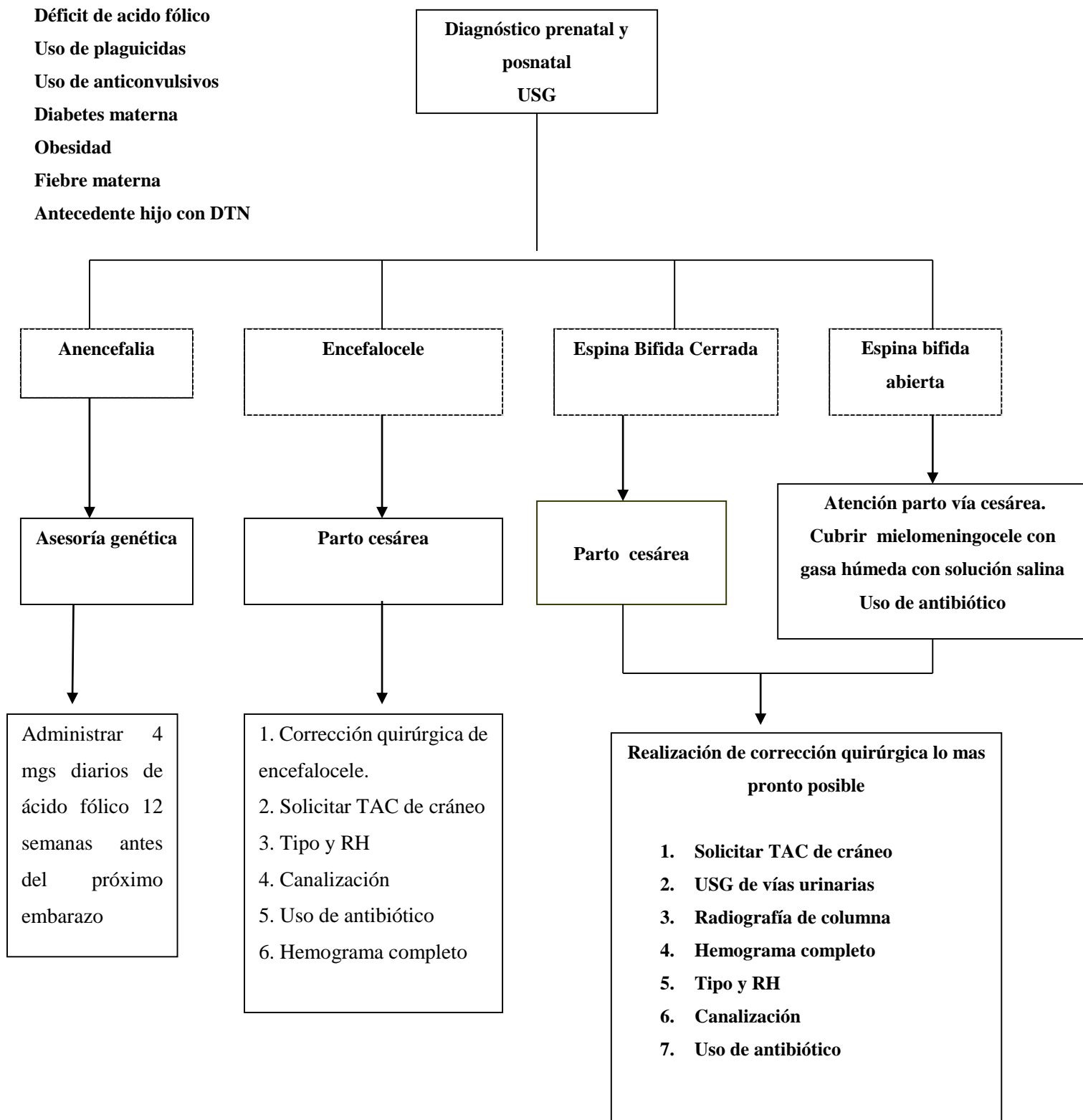
Uso de anticonvulsivos

Diabetes materna

Obesidad

Fiebre materna

Antecedente hijo con DTN





CARDIOPATIAS CONGÉNITAS: Los defectos cardíacos congénitos se definen como defectos estructurales, funcionales o en la posición del corazón. Se presentan en forma aislada o en combinación con otras malformaciones. Puede estar presente al nacimiento, manifestarse tiempo después o nunca tener manifestaciones clínicas.

Causas de malformaciones congénitas en el ser humano.

- Aberraciones cromosómicas.
- Herencia mendeliana.
- Ambientales.
- Infecciosas: rubéola (Cáp., est. de la pulmonar, dsv, dsa).
- Toxoplasmosis, VIH, sífilis, citomegalovirus, etc.
- Enfermedades maternas. Diabetes (trasposición de los grandes vasos endocrinopatías y fenilcetonuria)
- Drogas y fármacos.
- Fenitoina, alcohol, vitamina D, antagonistas del ácido fólico, andrógenos, warfarina, drogas, talidomida, ácido retinoico.
- Radiaciones

La incidencia de cardiopatía congénita que pueden detectarse por el examen físico en forma fiable se estima en 7,5 de cada 1000 nv.³⁵

Se clasifican por la presencia de cianosis o no

1. Cianóticas

1.1 Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico: los hallazgos en el examen físico incluyen r2 único, aumento del trabajo respiratorio, disminución de la amplitud del pulso. En la radiografía encontramos cardiomegalia y aumento de las marcas de las arterias pulmonares. En el EKG encontramos disminución de las fuerzas del ventrículo izquierdo.

1.2 Transposición de los grandes vasos: la aorta nace del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo. La relación varón-mujer es de 1,8:1. Dentro



de los hallazgos clínicos encontramos cianosis, taquipnea leve. Puede no haber soplos de significación. El diagnóstico se realiza con la Ecografía subcostal. El tratamiento si el tabique se encuentra intacto es la administración de prostaglandina E1, para abrir y mantener permeable el conducto arterioso, a fin de mejorar la oxigenación sistémica. Es necesario realizar septostomía auricular y corrección quirúrgica.

1.3 Tetralogia de Fallot: se caracteriza por un defecto extenso del tabique interventricular y estenosis infundibular de la arteria pulmonar o atresia pulmonar. Dentro de los hallazgos clínicos se compraban diversos grados de cianosis y taquipnea leve. Si la hipoxemia es acentuada el lactante puede estar hipotónico, hipotenso y bradicárdico.

1.4 Estenosis de la pulmonar: la estenosis valvular pulmonar es una de las anomalías más comunes que se detectan en el primer mes de vida. En general presenta un soplo aislado, irradiado a la incisura supraesternal.

2. Acianóticas

2.1 Comunicación interventricular: puede ser pequeña o extensa, única o estar asociada a otras malformaciones. Las comunicaciones interventriculares pequeñas y aisladas de la porción muscular son las más frecuentes. Si la comunicación es pequeña se ausculta soplo sistólico rudo localizado en el borde inferior izquierdo del esternón. Pueden presentar insuficiencia cardíaca y presentar taquipnea.

2.2 Comunicación interauricular tipo seno venoso y ostium secundum: casi todos los bebés tienen un agujero oval al nacimiento. Muchos se cierran de forma funcional en las primeras horas posteriores al nacimiento, sin embargo otros persisten permeable al menos en forma parcial por varios meses y casi el 20% permite cierto flujo de sangre a través de él, durante toda la vida.

2.3 Defecto de las almohadillas endocárdicas: pueden ser parciales, completos o transicionales. Aproximadamente la mitad de los pacientes con defecto completo son portadores de trisomía 21.³⁶



Malformaciones del aparato digestivo:

Las malformaciones congénitas del aparato digestivo pueden presentarse clínicamente desde el nacimiento hasta cualquier edad

Boca

1. Labio leporino puede variar desde una pequeña muesca labial hasta una separación completa que se extiende hasta el suelo nasal. Puede ser uní o bilateral.
2. Paladar hendido: puede afectar solo la úvula o extenderse y afectar palada blando y duro.
3. Síndrome de Pierre Robin: micrognatia, glosoptosis y paladar hendido.

Esófago:

1. Atresia y fístula traqueo esofágica: anomalía que se produce en las primeras semanas de gestación por alteración en la migración del tabique traqueo-esofágico. Clínicamente en periodo prenatal encontraremos polihidramnios y en período postnatal la imposibilidad del paso de sonda naso gástrica hasta el estómago y neumonías a repetición.

Tipos

- A) Atresia de esófago, sin fístula traqueo esofágica
 - B) Atresia esofágica con fístula traqueo esofágica proximal
 - C) Atresia de esófago con fístula traqueo esofágica distal
 - D) Atresia de esófago con fístula traqueo esofágica proximal y distal
 - E) Fístula traqueo esofágica sin atresia
2. Hendidura Laringotraqueoesofágica: fallo de la separación completa entre la laringe y la traquea superior y esófago.

Estómago: la manifestación clínica más frecuente es el vómito no bilioso y proyectivo.

1. Duplicaciones gástricas y tabiques prepilóricos

Duodeno:



1. Páncreas anular
2. Atresias
3. Membranas duodenales

La obstrucción intestinal ocurre en aproximadamente 1 de cada 1,500 nacimientos. La atresia duodenal es una causa importante de obstrucción.

En la atresia duodenal hay obstrucción completa de la luz intestinal, debido a un fallo en la re canalización del mismo, posterior a la fase solida del desarrollo del intestino. Dentro de las manifestaciones clínicas la principal manifestación es la presencia de vómitos biliosos, sin distención abdominal, durante el primer día de vida. En la mitad de los embarazos existen antecedentes de polihidramnios. Los lactantes presentan ictercia y el diagnóstico surge por la presencia del signo de doble burbuja en la radiografía simple de abdomen.³⁷

Tratamiento:

Colocación de sonda nasogástrica u orogástrica

Reposición de líquidos intravenosos

Ecocardiograma y radiografía de tórax para descartar anomalías asociadas

Valoración inmediata por el cirujano pediatra para corrección quirúrgica.³⁷

Intestino medio:

Divertículo de Meckel y ano imperforado³⁸

Malformaciones músculo -esqueléticas:

Polidactilia: es una anomalía congénita caracterizada por la existencia de dedos supernumerarios o bífidos. Esta puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones formando parte de algunos síndromes como el síndrome de Meckel, trisomía 13, entre otros.³⁹ Se produce aproximadamente en 2 de cada 1000 nacimientos⁴⁰. Es un trastorno hereditario, y se acompaña a menudo de sindactilia y braquidactilia⁴¹

La anomalía se presenta en tres tipos principales:



Masa supernumeraria de partes blandas, no adherente al esqueleto y frecuentemente sin hueso, articulaciones ni tendones.

Un dedo duplicado conteniendo todos los elementos y unido a una gran cabeza metacarpiana o a un metacarpiano bifurcado

Dedo supernumerario completo con su metacarpiano correspondiente.

Otra forma de clasificarla es según la localización del dígito supernumerario en la mano. Esta se clasifica como: preaxial o radial para el pulgar; central para los dedos índice, medio o anular; y postaxial o cubital para el meñique³⁹

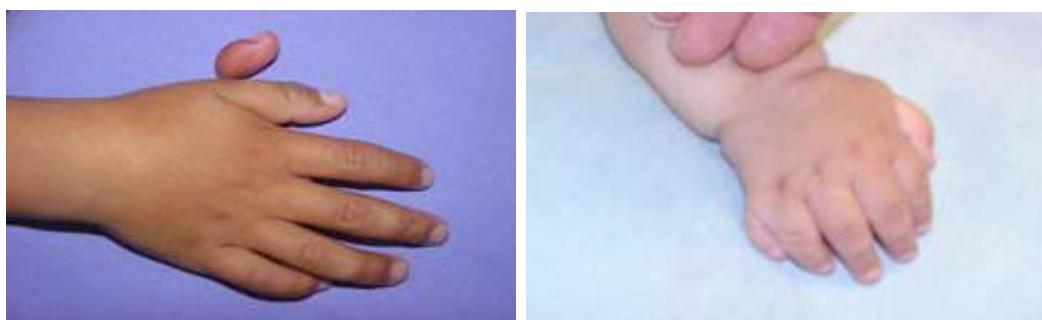


Figura 1. A. Polidactilia preaxial con pulgar flotante. **B.** Polidactilia postaxial.

Para el diagnóstico de los niños con polidactilia se realiza radiografía de mano en proyección anteroposterior y lateral, para demostrar si la duplicación está articulada o es rudimentaria y se valora la presencia de anomalías en los metatarsianos.

Tratamiento: Los dedos de tipo rudimentario pueden ligarse al nacer para permitir la autoamputación, Los dedos articulados deben extirparse aproximadamente al año de edad. Las recomendaciones en la polidactilia son preservar el dedo con mejor alineación axial, la resección del dedo proyectado sintomático, la reparación de la cápsula, el equilibrio de las partes blandas y el afeitado de las prominencias metatarsianas.⁴⁰



DISEÑO METODOLOGICO

Este estudio se llevó a cabo en la Facultad de Ciencias Médicas de la UNAN-León, la cual es la universidad estatal con mayor tradición en la enseñanza de la Medicina en Nicaragua.

Tipo de estudio: El proyecto de investigación se llevo a cabo en dos fases:

I Fase: se realizó un estudio de tipo cualitativo. Durante esta etapa, se realizó una revisión documental del plan de estudio de la especialidad de pediatría. Se procedió a identificar la existencia del plan curricular, la coherencia del plan de estudio y el componente curricular defectos congénitos. Se identificó la coherencia entre las diferentes áreas curriculares, el número de horas asignadas y la coherencia entre los elementos curriculares. Se utilizaron los instrumentos de auto evaluación del factor plan curricular de la UNAN-León, a los cuales se le realizaron modificaciones ya que se evaluó únicamente un componente curricular.

Simultáneamente se realizó una revisión documental de los planes de estudio de la especialidad de pediatría, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Colima, donde se encontró la unidad de genética incluida dentro de los planes de estudio de la especialidad. En esta unidad están contenidos los defectos congénitos. Se realizo una revisión de las malformaciones congénitas más frecuentes ocurridas en los últimos 5 años en el HEODRA y tomando en consideración estos resultados se elaboraron los instrumentos de evaluación y listas de cotejo para el ECOE y las mejoras al currículo de la especialidad ofrecido a los residentes de pediatría de la facultad de medicina de la UNAN- León.

II Fase se realizó evaluación de competencias a través de un Examen Clínico Objetivo y Estructurado de las habilidades desarrolladas por los estudiantes de la especialidad de pediatría en relación al diagnóstico, manejo y prevención de los defectos congénitos.



Población de estudio: Estudiantes de postgrado de la especialidad de pediatría, médicos de base y egresados de la especialidad, de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua-León

Diseño y estrategia de recolección de la información:

Para la evaluación de las habilidades cognitivas, psicomotoras y de comunicación en el diagnóstico y manejo de las malformaciones congénitas, se realizó un Examen Clínico Objetivo Estructurado (ECO) a los residentes de la especialidad de Pediatría.

Se coordinó con la jefatura del Dpto. de Pediatría para la planificación del ECO. En la elaboración del ECO, se pidió la colaboración de un grupo de profesores del departamento de pediatría con más de 10 años de experiencia, donde estuvieron incluidos: pediatras generales, neonatólogo, neurocirujano, cardiólogo pediatra, cirujano pediatra, gastroenterólogo pediatra y ortopedista pediatra quienes participaron en la elaboración de un banco de preguntas. Se realizó revisión de los defectos congénitos más frecuentes del HEODRA. Las preguntas fueron elaboradas tomando en consideración los defectos congénitos más frecuentes en nuestro medio, para lo cual se revisó el reporte del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos del HEODRA. Dicho examen contó con un total de 8 etapas. Cada etapa tuvo una duración de 10 minutos y 2 minutos para la realización del cambio de etapa.

En cada etapa se evaluó un ítem de defectos congénitos. Se entregó una hoja con la descripción de la actividad a realizar y se utilizaron pacientes reales y simulados. Por cada caso se elaboró una lista de cotejo, con el fin de que el evaluador marcara las actividades realizadas por el estudiante. Cada matriz de evaluación tenía descrito el número de ítems contestados de forma satisfactoria para aprobar dicha etapa. Cada estudiante deberá obtener el 70% de las etapas aprobadas. Para considerar aprobado el ECO el estudiante debería obtener al menos 6 estaciones aprobadas.

Diseño y estrategia del control de la calidad de los datos:

Los investigadores fueron los responsables de la elaboración de los instrumentos de evaluación así como de la ejecución del ECO. Una vez elaborados los instrumentos



estos fueron validados. Se realizó la validación con los profesores del Dpto. de pediatría. Se tomaron 8 profesores al azar y se les informó acerca de la importancia de su participación en la validación de los instrumentos. Cada participante desarrolló dos etapas y fue evaluado por los tres investigadores con el objetivo de encontrar sesgos o preguntas ambiguas en el instrumento de evaluación y en la lista de cotejo.

Procesamiento de los datos: la información fue procesada en el paquete estadístico SPSS 17.0. Una vez obtenidos los resultados del ECOE, se evaluó ítem por ítem, el grado de adquisición de las habilidades en los sujetos de estudio. Esto se realizó mediante la categorización de los ítems. Se considera un alto grado de adquisición de una habilidad cuando al menos el 90% de los estudiantes la ha adquirido, un grado medio cuando menos del 90% y más del 75% de los estudiantes la ha adquirido y un grado bajo cuando menos del 75% de los estudiantes la ha adquirido.

Aspectos éticos: Los responsables de la investigación explicaron a los residentes de pediatría participantes en el estudio, los objetivos de la investigación y se les dio a conocer los resultados de su evaluación. Dicha evaluación no fue utilizada con fines de notas en sus respectivas rotaciones y seminarios.

Análisis de riesgo: Consideramos los riesgos son mínimos, ya que uno de ellos podría ser la poca colaboración de los colegas pediatras y ello está superado, ya que estuvieron dispuestos a participar.

Recursos necesarios: Dos médicos especialistas en pediatría, un neonatólogo, un cardiólogo pediatra, un cirujano pediatra, un cardiólogo pediatra y un neurocirujano.

Recursos materiales: fue necesario contar con el currículo de pediatría, manuales de genética clínica.

Una vez concluida la revisión documental y realizado el examen clínico objetivo estructurado, se procedió a introducir o fortalecer dentro del currículo de la especialidad un módulo de defectos congénitos, para ser ofertado a los estudiantes de postgrado de la especialidad de pediatría.



OPERACIONALIZACION DE VARIABLES (ITEMS DEL INSTRUMENTO)

Variable	Definición operacional	Indicadores	Items	Categorías
1. Elaboración de historia clínica genética	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para la elaboración de la historia clínica genética	Número de aspectos indagados para elaborar la historia clínica genética	<ol style="list-style-type: none"> 1. Se presenta y saluda al paciente 2. Le da confianza a la madre. 3. Pregunta sobre historia reproductiva 4. Pregunta sobre historia prenatal y uso de teratógenos, (Uso de vitamina A, plaguicidas, carencia de ácido fólico. 5. Pregunta sobre enfermedades crónicas maternas, infecciones durante el primer trimestre de embarazo o hipertermia durante el primer trimestre de embarazo. 6. Pregunta sobre el uso de sustancias de adicción como alcohol, tabaco, cocaína 7. Pregunta sobre el antecedente de anomalías uterinas maternas que puedan producir deformidades en el feto o la presencia de oligoamnios o polihidramnios. 8. Pregunta por antecedentes de otros hijos con defectos congénitos. 9. Pregunta sobre historia familiar de defectos congénitos 10. Pregunta sobre parto y datos del parto 11. Invita a la madre a externar el problema de su hijo 12. Sabe escuchar. 13. Realiza la entrevista de manera organizada y fluida. 14. Estimula para que el familiar le diera los datos de la historia de la familia. 15. Se despide adecuadamente. 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados



Variable	Definición operacional	Indicadores	Items	Categorías
2. Realización del examen físico al recién nacido	Aspectos que aborda el estudiante al momento de realizar el examen físico al recién nacido	Número de aspectos abordados del examen físico del recién nacido	<ol style="list-style-type: none"> 1. Desviste al paciente para realizar examen físico completo 2. Mide adecuadamente PC, Talla y peso 3. Mide brazada 4. Realiza examen físico completo de cabeza, describe forma de la cabeza, suturas, fontanelas. 5. Describe adecuadamente hallazgos en la frente 6. Describe simetría o asimetría facial 7. Identifica el tipo de hendiduras palpebrales 8. Ojos: describe cejas, distancia entre cejas y cantos internos y externos, revisa conductos lagrimales 9. Ojos: busca cataratas congénitas, 10. Iris: descarta hipoplasia, heterocromia o iris estrellado 11. Nariz: describe puente nasal, permeabilidad de fosas nasales, situación del tabique nasal 12. Describe labios, revisa paladar, encías y dientes 13. Revisa lengua. 14. Revisa y describe implantación de las orejas 15. Revisa permeabilidad de CAE 16. Describe estructuras anatómicas de la oreja 17. Describe mentón. 18. Revisa y describe piel 19. Cuello Inspecciona y describe cuello 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados <p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p>



Variable	Definición operacional	Indicadores	Ítems	Categorías
			20. Tórax describe simetría, revisa tamaño y número de pezones 21. Ausculta ruidos cardíacos. 22. Identifica masa muscular de pectorales 23. Abdomen: identifica diástasis de rectos 24. Descarta la presencia de hernias, onfalocele o gastrosquisis 25. Espalda visualiza la presencia de escoliosis, xifosis, hoyuelos sacros 26. Genitales Masculino pene, testículos y bolsas escrotales 27. Extremidades. Mide segmento inferior 28. Revisa manos, tipo de pliegues y surcos, 29. Descarta clinodactilia	1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados
3. Diagnóstico de enfermedades cromosómicas	Aspectos que aborda el estudiante al momento de abordar un paciente con enfermedad cromosómica	Número de aspectos indagados para el diagnóstico de enfermedades cromosómicas	1. Describe paciente con hipotonía, boca abierta, lengua protruyente. 2. Identifica occipucio plano (Braquicefalia) 3. Palpa cráneo, describe cabello (fino, flexible y escaso) 4. Describe fisuras palpebrales inclinadas, epicantos, moteado del iris 5. Describe puente nasal ancho 6. Reconoce orejas pequeñas, de implantación baja, plegamiento excesivo del helix, y 7. Lóbulos auriculares pequeños. 8. Identifica cuello corto, pliegues laxos en la nuca. 9. Realiza auscultación cardíaca 10. Descarta la presencia de soplo 11. Identifica abdomen globoso, presencia de hernia umbilical	De cada ítem 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio De la variable 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de



Variable	Definición operacional	Indicadores	Ítems	Categorías
			12. Revisa genitales externos	aspectos
			13. Manos: identifica falanges cortas, hipoplasia de la falange media del meñique, clinodactilia y pliegue simiesco	indagados
			14. Pies: reconoce amplio espacio interdigital entre los dedos primero y segundo, con pliegue plantar entre ambos	
			15. Solicita ECO para descartar cardiopatía	
			16. Envía Radiografía de pelvis	
			17. Envía Cariotipo.	
4. Diagnóstico de enfermedades multifactoriales	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para el diagnóstico de enfermedades multifactoriales.	Número de aspectos indagados para el diagnóstico de las enfermedades multifactoriales.	1. Pregunta edad materna 2. Interroga sobre el uso de medicamento anticonvulsivantes durante el primer trimestre de embarazo (ácido valproico, carbamazepina y fenitoina) 3. Indaga sobre Diabetes materna no controlada 4. Pregunta sobre el uso de ácido fólico 3 meses antes del embarazo. 5. Pregunta sobre el uso de ácido fólico durante el primer trimestre de embarazo 6. Interroga sobre exposición a plaguicidas teratogénicos (arsenicales y carbamatos) 7. Pregunta sobre fiebre materna en los primeros meses de embarazo 8. Pregunta sobre problemas de sobrepeso antes y durante el embarazo 9. Indaga sobre antecedentes de hijos con defecto de tubo neural (DTN)	De cada ítem 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio De la variable 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados



Variable	Definición operacional	Indicadores	Items	Categorías
5. Manejo de enfermedades multifactoriales	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para el tratamiento de enfermedades multifactoriales.	Número de acciones indicadas para el manejo apropiado de enfermedades multifactoriales.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Indica nacimiento hospitalario, vía cesárea 2. Indica cubrir mielomeningocele con gasa húmeda 3. Indica realizar ultrasonido transfontanelar 4. Solicita TAC de cráneo 5. Envía Radiografía de columna 6. Envía hemograma completo 7. Envía Tipo y RH 8. Indica canalización con líquidos de mantenimiento. 9. Indica uso de antibióticos como: cefalosporinas y penicilinas penicilinaza resistentes 10. Solicita interconsulta con Neurocirujano para reparación temprana. 11. Envía Ultrasonido de vías urinarias 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados
6. Abordaje de pacientes con cardiopatías congénitas	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para el diagnóstico y manejo de los pacientes con cardiopatía congénita.	Número de acciones realizadas para el abordaje de pacientes con cardiopatías congénitas.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Desviste al paciente 2. Inspecciona coloración del paciente 3. Toma signos vitales: pulso, presión arterial, frecuencia cardiaca. 4. Inspecciona y palpa choque de la punta 5. Palpa eretismo cardíaco, trhill. 6. Realiza auscultación de los 5 focos auscultatorios. 7. Identifica soplos 8. Palpa pulsos periféricos. Identificando frecuencia, ritmo e intensidad. 9. Envía radiografía AP de tórax 10. Envía Ecocardiograma 11. Solicita ínter consulta con cardiología pediátrica 12. Plantea posibilidad diagnóstica de Cardiopatía congénita. 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados



Variable	Definición operacional	Indicadores	Ítems	Categorías
7. Abordaje de defectos músculo esqueléticos	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para el diagnóstico y manejo de los pacientes con defectos músculo-esqueléticos	Número de acciones realizadas para el abordaje de pacientes con defectos músculo-esqueléticos.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Reconoce polidactilia en la fotografía 2. Describe el sistema afectado: músculo-esquelético 3. Envía radiografía de mano 4. Refiere a Ortopedia para valoración y seguimiento. 5. Envía USG renal para descartar patología renal 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados
8. Abordaje de defectos del tubo digestivo	Aspectos que el estudiante toma en cuenta para el diagnóstico y manejo de los pacientes con defectos del tubo digestivo.	Número de acciones realizadas para el abordaje de pacientes defectos del tubo digestivo.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Realiza la revisión de la radiografía, con técnica adecuada. (tratando de encontrar anomalías de piel, tejido celular y órganos internos) 2. Reconoce en radiografía simple de abdomen, imagen de doble burbuja 3. Toma en consideración los hallazgos clínicos y radiológicos y realiza el diagnóstico de estenosis duodenal. 4. Indica colocar sonda nasogástrica. 5. Le omite la administración de alimentos por vía oral 6. Le indica líquidos de mantenimiento intravenoso. 7. Envía interconsulta con cirugía pediátrica 	<p>De cada ítem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactorio 2. Insatisfactorio <p>De la variable</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Satisfactoria: 70% o más de aspectos indagados 2. Insatisfactoria: menos del 70% de aspectos indagados



RESULTADOS Y DISCUSION

En este estudio se realizó una evaluación curricular incluyendo el plan curricular, coherencia del plan de estudio y del componente defectos congénitos en el currículo de la especialidad de pediatría de la Facultad de Medicina de la UNAN-León, así como también se realizó un examen de competencias a los estudiantes de la especialidad de pediatría encontrando:

- Existe un archivo del plan curricular y reglamento de evaluación del estudiante, sin embargo no existe un archivo de la experiencia académica.
- El plan curricular está diseñado en unidades de aprendizaje teóricas y prácticas clínicas. Las unidades están diseñadas para cada año de especialidad. Las prácticas clínicas se realizan en los diferentes escenarios del departamento de Pediatría del Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales.⁶
- En relación a la coherencia del plan de estudio, se encuentra definido el perfil profesional, objetivos y contenidos, pero se adolece del perfil ocupacional y la metodología de aprendizaje. La evaluación es sumativa y formativa durante la práctica clínica. Al final de cada año de especialidad se realiza un examen teórico-práctico.
- El componente defectos congénitos no existe como tal, por lo tanto se carece de objetivos, contenidos, metodologías o estrategias de aprendizaje y evaluación. (ver instrumentos de evaluación en anexos: lista de cotejo de plan curricular, coherencia del plan de estudio, coherencia del plan de estudio y defectos congénitos)

El proceso enseñanza aprendizaje de los defectos congénitos se realiza de forma dispersa en las diferentes unidades. Durante la práctica clínica los estudiantes tienen la oportunidad de diagnosticar y tratar pacientes con defectos congénitos por lo tanto el aprendizaje es por oportunidad, con pacientes reales.



Se realizó una revisión documental del componente defectos congénitos ofrecidos en la especialidad de pediatría de otras universidades como la Universidad de Colima, México en la cual se incluye una unidad de genética dentro del currículo de la especialidad. Se identificaron el grupo de malformaciones congénitas mayores más frecuentes en el HEODRA, encontrando que los defectos de sistema nervioso central, cardiovasculares, musculo esqueléticos, aparato digestivo y algunas anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, fueron las más frecuentes durante los últimos 5 años.¹⁰ Ambos datos fueron utilizados para elaborar los instrumentos del ECOE realizado a los estudiantes de la especialidad de pediatría.

Durante la segunda fase del estudio se realizó el examen clínico objetivo estructurado a 14 residentes de primero, segundo y tercer año de la especialidad de pediatría, encontrando que solamente el 29 % de los estudiantes aprobó 5 estaciones y ninguno de los residentes de la especialidad aprobó mas del 75% de las estaciones evaluadas, por lo tanto el grado de desempeño fue insatisfactorio, no alcanzándose las competencias para el diagnóstico y manejo de los bebés con defectos congénitos. Podemos afirmar que existe una brecha de conocimientos entre las habilidades desarrolladas por los estudiantes de la especialidad y aquellas que deberían desarrollar en este tema. Este vacío de conocimiento podría deberse a que como se mencionó en párrafos anteriores no existe el componente defectos congénitos dentro del currículo de la especialidad por lo tanto se adolece de un plan de estudio para su aprendizaje. El proceso enseñanza aprendizaje de los defectos congénitos es por oportunidad al presentarse los casos en los diferentes servicios de pediatría del HEODRA. . (Gráfico 1)

Gráfico 1. Número de estaciones aprobadas por estudiantes de la especialidad de pediatría, ECOE, HEODRA 2010.

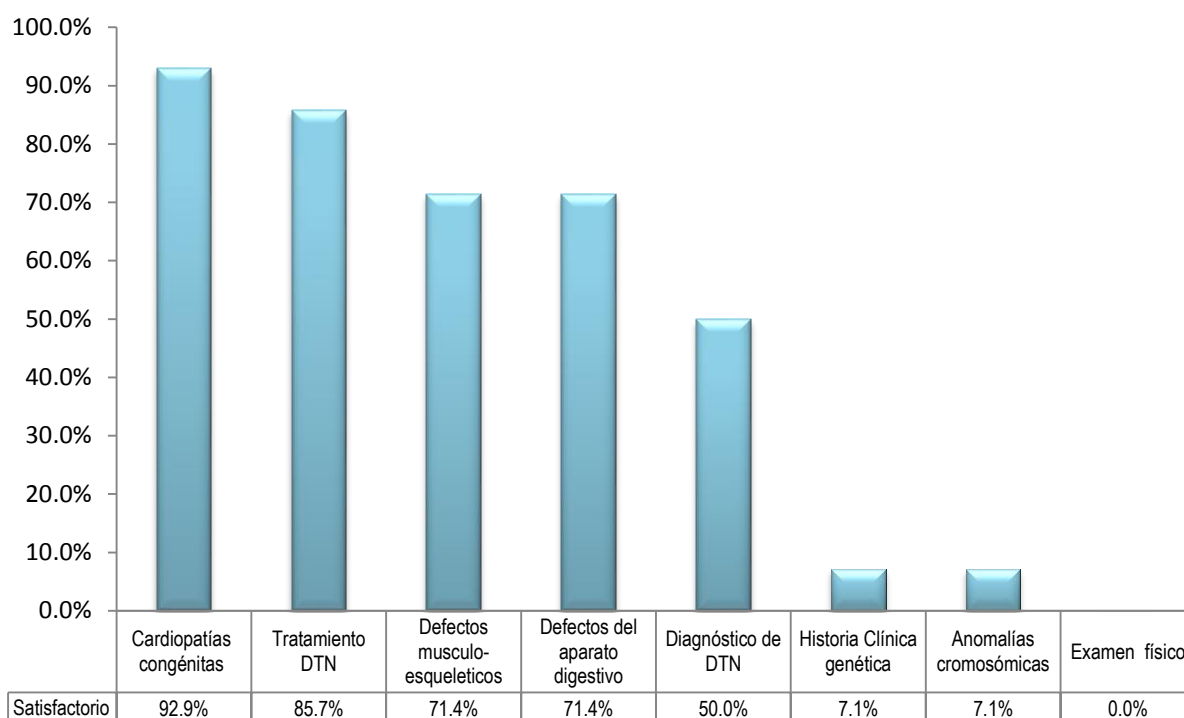


Fuente: ECOE



En cada una de las estaciones del ECOE se evaluó una habilidad necesaria tanto para el diagnóstico apropiado como para el manejo y prevención de los defectos congénitos. La habilidad sobre el diagnóstico de los defectos cardiacos obtuvo un alto grado de adquisición, ya que el 92.9 % de los estudiantes demostró un desempeño satisfactorio. Ninguno de los estudiantes demostró un desempeño satisfactorio durante la realización del examen físico a un bebe con defecto congénito. Es importante realizar un examen físico completo, ya que es una herramienta trascendental para el diagnostico de enfermedades congénitas.^{25,26,27} (Gráfico 2)

Gráfico 2. Porcentaje de estudiantes con desempeño satisfactorio por estación, ECOE, HEODRA 2010



Fuente: ECOE

En la primera estación se valoró las habilidades para la realización de la historia clínica, en genética, encontramos que la habilidad de preguntar sobre la historia familiar de defectos congénitos, así como la consanguinidad de los padres fueron desarrollada por el 71.4%, seguida sobre el uso de ácido fólico durante el periodo peri-concepcional, enfermedades crónicas e infecciosas de la madre (64.3%). Ninguno de los estudiantes indagó sobre anomalías uterinas que pueden inferir en la aparición de malformaciones congénitas así como en la cantidad de líquidos amniótico. Para el diagnóstico de todo recién nacido con anomalía congénita, es necesario elaborar una historia clínica



completa con datos tanto del embarazo, parto y posnatal inmediato así como de la historia familiar de defectos congénitos. ²⁴ (Tabla 1)

Tabla 1. Habilidades evaluadas durante la realización de la historia clínica (estación 1) ECOE Pediatría HEODRA 2011

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	N	%
Pregunta sobre historia familiar de defectos congénitos	10	71.4
Pregunta si existe un grado de consanguinidad entre los padres	10	71.4
Indaga sobre el uso de ácido fólico en el periodo perinatal	9	64.3
Indaga sobre enfermedades crónicas de la madre	9	64.3
Indaga sobre enfermedades infecciosas maternas causantes de embriofetopatías.	9	64.3
Pregunta por el nombre y apellido del paciente	8	57.1
Pregunta sobre el antecedente de otros hijos con defectos congénitos	8	57.1
Pregunta sobre tipo de parto y anomalías durante el mismo	7	50.0
Pregunta sobre el uso de medicamentos teratogénicos durante el embarazo	5	35.7
Indaga sobre la exposición a plaguicidas teratogénicos perinatal	5	35.7
Indaga sobre el consumo de alcohol, fumado y drogas durante el embarazo	5	35.7
Pregunta sobre antecedentes obstétricos de la madre	4	28.6
Indaga sobre hipertermia materna durante las primeras 12 semanas de gestación	4	28.6
Invita a la madre a externar el problema de su hijo	4	28.6
Escucha atentamente a la madre y le permite expresarse	4	28.6
Se presenta y saluda a la madre o familiar que acompaña al niño	2	14.3
Una vez finalizada la entrevista, se despide amablemente de la madre	2	14.3
Indaga sobre antecedentes de anomalías uterinas de la madre	0	0.0
Indaga sobre la información que posee la madre sobre la cantidad de líquido amniótico	0	0.0

Fuente: ECOE

En la segunda estación fue evaluada la habilidad para la realización del examen físico completo a un bebe con defecto congénito. Identificamos que el 92.9% de los estudiantes auscultó satisfactoriamente los ruidos cardiacos, el 85.7% realizó examen físico completo de la cabeza. Las habilidades menos desarrolladas fueron la revisión los conductos naso-lagrimal, cataratas congénitas, examen del iris, medición del segmento inferior (7.1%) Ninguno de los estudiantes describió el mentón o palpó la masa muscular y los músculos pectorales. La realización del examen físico completo, es una herramienta trascendental para el diagnóstico de enfermedades congénitas. ^{25,26,27} (Tabla 2)



**Tabla 2. Habilidades evaluadas durante la realización de examen físico (estación 2)
ECOPE Pediatría HEODRA 2010**

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Ausculca ruidos cardiacos.	13	92.9
Realiza examen físico completo de la cabeza	12	85.7
Revisa y describe la implantación de las orejas	11	78.6
Describe el tórax	11	78.6
Revisa manos, presencia de surcos transversos o dedos en palillo de tambor	11	78.6
Identifica el tipo de hendiduras palpebrales	10	71.4
Inspecciona pies y descarta la presencia de pie equinovarus	9	64.3
Realiza inspección del estado general del paciente	8	57.1
Describe labios, abre boca y revisa paladar	8	57.1
Mide perímetro cefálico, peso y talla utilizando la técnica apropiada	7	50.0
Describe cejas, distancia entre cantos internos y externos de los ojos	7	50.0
Revisa lengua	7	50.0
Inspecciona abdomen y descarta la diastasis de los músculos rectos abdominales.	7	50.0
Inspecciona y palpa la presencia de testículos en las bolsas escrotales	7	50.0
Revisa y descarta la presencia de clinodactilia, sindactilia o polidactilia	6	42.9
Describe la técnica utilizada para verificar la simetría facial	5	35.7
Describe el tipo de puente nasal	5	35.7
Revisa si el conducto auditivo externo esta permeable	5	35.7
Inspecciona y describe el cuello	5	35.7
Descarta la presencia de hernia umbilical, onfalocele o gastroquisis.	5	35.7
Inspecciona, palpa y describe la piel	4	28.6
Revisa y describe las estructuras anatómicas de la oreja	3	21.4
Desviste al paciente para realizar el examen físico completo	2	14.3
Inspecciona y describe los hallazgos posibles en la frente	2	14.3
Inspecciona tórax posterior en busca de escoliosis	2	14.3
Revisa conductos naso-lagrimal.	1	7.1
Busca cataratas congénitas	1	7.1
Examina y describe la presencia de hipoplasia o heterocromia del iris	1	7.1
Mide segmento inferior y compara con el segmento superior	1	7.1
Describe el mentón	0	0.0
Palpa y valora masa muscular y de músculos pectorales	0	0.0



Durante la tercera estación fue evaluada la habilidad para el diagnóstico de enfermedades de origen cromosómico específicamente la Trisomía 21. La auscultación de ruidos cardiacos y la habilidad para identificar soplos cardiacos fue realizada por el 92.9% de los estudiantes evaluados. Describir las fisuras palpebrales y epicanto por el 85.7% y solamente el 7.1 % envió radiografía de pelvis para descartar hipoplasia de cadera. (Tabla 3). El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más frecuente. Estos pacientes cursan con facies característica²⁹ y debe describirse cada anormalidad durante el examen físico. (Tabla 3)

Tabla 3. Habilidades evaluadas para el diagnóstico de anomalías cromosómicas (estación 3) ECOE, Pediatría, HEODRA 2010

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Realiza auscultación de los focos cardiacos	13	92.9
Descarta la presencia de soplo	13	92.9
Describe fisuras palpebrales y epicanto	12	85.7
Realiza palpación de cráneo	11	78.6
Reconoce orejas pequeñas	11	78.6
Envía cariotipo	11	78.6
Solicita ECO	10	71.4
Identifica abdomen globoso, presencia de hernia	9	64.3
Describe puente nasal ancho	8	57.1
Identifica braquicefalia	7	50.0
Identifica cuello corto, piel redundante	6	42.9
Revisa manos y describe huesos metacarpianos y falanges	6	42.9
Revisa genitales externos	5	35.7
Pies reconoce amplio espacio interdigital entre el primer y segundo dedo.	4	28.6
Describe paciente con hipotonía, boca abierta y lengua protruyente	2	14.3
Envía radiografía de pelvis para descartar hipoplasia	1	7.1

Fuente: ECOE



En la cuarta estación se determinó la habilidad para realizar el diagnóstico de enfermedades multifactoriales, específicamente los defectos de tubo neural como la espina bífida. El 100% de los estudiantes preguntó a la madre sobre el uso de ácido fólico durante el periodo peri-concepcional, sin embargo solamente el 35.7% reconoce y pregunta sobre obesidad y el 14.3 % indaga sobre hipertermia materna durante el primer trimestre de embarazo. El uso de ácido fólico previene hasta en un 75% la probabilidad de procrear un bebé con defecto de tubo neural. Los obstetras y pediatras deben recomendar el uso de al menos 400 microgramos de ácido fólico a toda mujer que pretenda embarazarse. La hipertermia y la obesidad así como la diabetes no controlada ocasiona también este tipo de defectos.^{32,33} Por lo tanto el pediatra lo debe identificar como un factor de riesgo. Existe una brecha de conocimiento en los estudiantes de la especialidad de pediatría en relación a estos últimos, como factores de riesgo para el desarrollo de defectos de tubo neural. (Tabla 4)

Tabla 4. Habilidades evaluadas para el diagnóstico de defectos de tubo neural, (estación 4) ECOE Pediatría HEODRA 2010.

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Pregunta sobre el uso de 400 microgramos de ácido fólico 3 meses antes del embarazo	14	100.0
Pregunta sobre el uso de ácido fólico durante el primer trimestre de embarazo	12	85.7
Indaga sobre antecedentes de otros hijos con defectos de tubo neural	11	78.6
Interroga sobre exposición a plaguicidas teratogénicos al menos un año antes y durante el embarazo	10	71.4
Pregunta sobre la edad de la madre	9	64.3
Interroga sobre el uso de medicamentos anticonvulsivantes durante el embarazo	6	42.9
Indaga sobre la presencia de diabetes materna y cifras de glicemia	6	42.9
Pregunta por sobrepeso u obesidad	5	35.7
Pregunta sobre fiebre materna durante el primer trimestre de embarazo	2	14.3

Fuente: ECOE



En la quinta estación se apreció la habilidad para el abordaje terapéutico apropiado de los bebés con defectos de tubo neural (mielomeningocele). El 100 % de los estudiantes indicó cubrir el defecto con gasa húmeda y prescribir antibióticos. El 92.9% indicó el nacimiento vía cesárea y solicitó la interconsulta con neurocirugía. Sin embargo solamente el 28.6% indicó el uso de líquidos intravenosos y la realización de ultrasonido renal. Se demostró un grado medio de adquisición de la habilidad. Probablemente por ser la espina bífida uno de los defectos congénitos mayores, más frecuentes en nuestro medio y el aprendizaje de los mismos por oportunidad, los estudiantes han desarrollado las habilidades para el abordaje terapéutico inicial de los bebés nacidos con mielomeningocele durante las prácticas clínicas que constituyen una oportunidad de aprendizaje. (Tabla 5)

Tabla 5. Habilidades evaluadas en el tratamiento de los bebés con defectos de tubo neural, (estación 5), ECOE Pediatría HEODRA 2010

Actividades desarrolladas.	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Indica cubrir mielomeningocele con gasa húmeda	14	100.0
Indica uso de antibióticos.	14	100.0
Indica nacimiento por vía cesárea	13	92.9
interconsulta con neurocirugía para valoración y cirugía	13	92.9
Indica ultrasonido transfontanelar	12	85.7
Envía hemograma completo	12	85.7
Envía tipo y RH	11	78.6
Solicita Tomografía de cráneo	10	71.4
Envía radiografía de columna	5	35.7
Indica canalizar con líquidos intravenosos.	4	28.6
Envía ultrasonido renal para descartar malformaciones congénitas urinarias	4	28.6

Fuente: ECOE



En la sexta estación se valoró la habilidad desarrollada por los estudiantes de la especialidad de pediatría para realizar el diagnóstico de cardiopatías congénitas, la cual fue alcanzada por casi la totalidad de los estudiantes. El 100 % identificó soplos y envió ecocardiograma para confirmar el diagnóstico. Solamente el 64.3 % palpa los pulsos periféricos y el 50% desviste al paciente. (Tabla 6)

Tabla 6. Habilidades para el diagnóstico de cardiopatías congénitas, (estación 6), ECOE Pediatría HEODRA 2010

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Identifica soplos	14	100.0
Envía Ecocardiograma	14	100.0
Inspecciona y palpa choque de punta	13	92.9
Plantea posibilidad diagnóstica de cardiopatía congénita	13	92.9
Toma signos vitales	12	85.7
Solicita interconsulta con cardiología pediátrica	12	85.7
Palpa eretismo cardíaco	11	78.6
Ausulta cinco focos cardíacos siguiendo orden	11	78.6
Envía radiografía de tórax	11	78.6
Inspecciona coloración	10	71.4
Palpa pulsos periféricos	9	64.3
Desviste al paciente	7	50.0

Fuente: ECOE

En la séptima estación se evaluó la habilidad para el diagnóstico y manejo inicial de los defectos musculo-esqueléticos, el 78% de los estudiantes identificó la presencia de polidactilia y describió el sistema afectado. El 57% envió radiografía de mano y solamente el 35.7% envió ultrasonido renal para descartar la asociación con malformaciones renales. Es importante enviar radiografía de mano para clasificar la



polidactilia y dar el seguimiento ortopédico apropiado. Existen síndromes o asociaciones de defectos músculo- esqueléticos con anomalías renales por lo tanto es necesario enviar ultrasonido renal para descartar anomalías renales asociadas. Existe un vacío de conocimiento en relación a esta habilidad, por lo que podría perderse oportunidad de realizar un diagnóstico temprano de alteraciones renales y con ello lograr evitar las complicaciones graves como la insuficiencia renal. (Tabla 7)

Tabla 7. Habilidades para el diagnóstico y manejo inicial de defectos musculoesqueléticos, (estación 7), ECOE Pediatría HEODRA 2010

Actividades desarrolladas	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Reconoce polidactilia en la fotografía	11	78.6
Describe el sistema afectado	11	78.6
Refiere al servicio de ortopedia pediátrica	10	71.4
Envía radiografía de mano	8	57.1
Envía ultrasonido renal	5	35.7

Fuente: ECOE

En la octava estación se apreció la habilidad para el diagnóstico y manejo inicial de los defectos del aparato digestivo, donde el 85.7% de los estudiantes planteó el diagnóstico de atresia o estenosis duodenal y solicitó la valoración de cirugía pediátrica. En relación al manejo preoperatorio solamente el 42.9% ordenó omitir los líquidos por vía oral. Los estudiantes demostraron un grado medio de alcance de la habilidad para el diagnóstico de atresia esofágica y reconocen radiológicamente la imagen de doble burbuja característica de este tipo de defectos, sin embargo existe un vacío de conocimientos en el manejo inicial de los bebés con atresia duodenal. (Tabla 8)



Tabla 8. Habilidades para el diagnóstico y manejo inicial de defectos del aparato digestivo, (estación 8), ECOE Pediatría HEODRA 2010

Actividades desarrolladas.	Evaluación Satisfactoria	
	n	%
Plantea el diagnóstico de atresia o estenosis duodenal	12	85.7
Solicita interconsulta con cirugía pediátrica	12	85.7
Reconoce imagen de doble burbuja en la radiografía de abdomen	11	78.6
Realiza lectura de radiografía siguiendo la técnica adecuada	10	71.4
Indica líquidos de mantenimiento	9	64.3
indica sonda nasogástrica	8	57.1
Omite la administración de líquidos por vía oral	6	42.9%

Fuente: ECOE



CONCLUSIONES

1. Existe una brecha de conocimientos en los estudiantes de la especialidad de pediatría de la facultad de medicina de la UNAN- León, entre las habilidades desarrolladas y las habilidades necesarias para el abordaje diagnóstico y terapéutico de los bebés con defectos congénitos.
2. El componente defectos congénitos no se encuentra descrito en el currículo de la especialidad como un módulo o unidad y por ende se carece de objetivos y contenidos.
3. Las estrategias de aprendizaje utilizadas no están descritas, sin embargo se presenta el aprendizaje por oportunidad al presentarse los casos clínicos en las salas de pediatría que son los escenarios de aprendizaje durante las prácticas clínicas de los estudiantes de la especialidad.
4. La habilidad para el diagnóstico y manejo inicial de los bebés con cardiopatías congénitas demostró un alto grado de adquisición, el manejo de los defectos de tubo neural un grado medio.
5. Más de las dos terceras partes de los estudiantes desarrolló la habilidad para realizar el diagnóstico de defectos multifactoriales como los defectos de tubo neural y los defectos del aparato digestivo, logrando un bajo grado de adquisición en dichas habilidades. Menos del 10% de los estudiantes se desempeñó satisfactoriamente durante la elaboración de una historia clínica en genética y el diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Ninguno de los estudiantes obtuvo una evaluación satisfactoria durante la realización del examen físico a un bebé con defecto congénito.
6. Ninguno de los estudiantes de la especialidad logró obtener un desempeño satisfactorio durante la realización del ECOE.



-
7. Dentro de las habilidades que debería desarrollar un estudiante de la especialidad de pediatría para el diagnóstico y manejo de los niños con defectos congénitos se encuentran:
- 7.1 Aplica los conceptos elementales de genética y técnicas diagnósticas para definir las malformaciones congénitas más frecuentes en pediatría según normas internacionales.
- 7.2 Realiza manejo terapéutico inicial de los bebés nacidos con defectos congénitos según protocolos de manejo establecidos para cada tipo de defectos.
- 7.3 Identifica los factores de riesgo maternos presentes en los bebés con malformaciones congénitas y brinda un consejo genético inicial a los padres para valorar el riesgo de los siguientes embarazos



RECOMENDACIONES

1. Sistematizar el aprendizaje sobre el diagnóstico y manejo inicial de los defectos congénitos, en los estudiantes de la especialidad de pediatría, de la facultad de medicina de la UNAN-León.
2. Elaborar un módulo de genética donde se incluyan los conceptos básicos de la genética, métodos diagnósticos y los principales defectos congénitos, a desarrollarse en la unidad de perinatología ofrecido a los estudiantes de la especialidad de pediatría. El aprendizaje del manejo específico de los defectos congénitos por sistema afectado deberá incluirse en las unidades respectivas de cada sistema.
3. Definir las estrategias de aprendizaje de para la adquisición de habilidades en el diagnóstico y manejo de los bebés con defectos congénitos
4. Realizar evaluaciones constantes al currículo de la especialidad para lograr la mejora continua, tomando en consideración la pertinencia y coherencia del currículo con el perfil profesional y los principales problemas de salud a los cuales va a enfrentarse el egresado de la especialidad.



BIBLIOGRAFIA

¹ Eliozondo Montemayor L, et al. Características principales del currículo 2001 de la Escuela de medicina del TEC de Monterrey. Medicina Universitaria 2002; 4S: S45

² Simon JL, Chesney RW, Alden ER, et al: The Future of Pediatric Education II: organizing pediatric education to meet the needs of infants, children, adolescents and young adults in the 21st century. Pediatrics 2000; 105 (suppl): 163-212.

³ Leslie L, Rappo P, Abelson H, Jenkins R: Final Report of the FOPE II Pediatric Generalists of the Future Workgroup PEDIATRICS 2000: 106 (5) (Suppl): 1199-223.

⁴ Schonhaut L: Programa de pediatría ambulatoria: desarrollo de competencias para atender integralmente al niño y su proceso de salud - enfermedad. Rev Pediatr electrónica 2006; 3 (2) [citado 10 diciembre 2006] <http://www.revistapediatria.cl/vol3num2/3.htm>

⁵ Delgado María de Lourdes. Comunicación personal. 10-03-2009.

⁶ Currículo de la especialidad de pediatría octubre 2001.

⁷ Macroprogramación de la carrera de medicina “ Plan 2002”, León, noviembre 2005.

⁸ Thompson M., McInnes R., Willard H. Genetics in Medicine 4ª edición. Estados Unidos: W.B. Saunders; 1996: 8-11.

⁹ Informe Estadísticas Ministerio de Salud, 2008.

¹⁰ Informe Estadísticas Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales, Ministerio de Salud, 2008.



¹¹ Losada, Luz Estela y De Angulo, Jose Miguel, "El currículum, el perfil profesional y las Competencias en la calidad educativa y la formación integral de médicos y otros profesionales de la salud"

¹² Álvarez de Zayas, C. M. .Diseño Curricular – La Habana: Editorial Pueblo y Educación, 2001 – 180pp.

¹³Concepto de competencia profesional. CINTERFOR
<http://www.ilo.org/public/spanish/region/ampro/cinterfor/newsroom/conf/rio/pon/bonet/ii/sld019.htm>

¹⁴ Brailovsky C. Educación Médica, evaluación de las competencias. En OPS/OMS. Universidad de Buenos Aires. Facultad de Medicina. Aportes para un cambio curricular en Argentina. Buenos Aires. 2001

¹⁵ Patricio M., Jordao J.G., Carnero A.V: Costa P., Aproximación general al entrenamiento de habilidades (3), 29-35.

¹⁶ Lía Fluit. Enseñanza y aprendizaje de habilidades. Centro de Capacitación Clínica Facultad de Ciencias Médicas Universidad de Nijmegen. Países Bajos.

¹⁷ Metz, J. C. M. - Stoelinga, G. B. A. - Pels Rijcken - Van Erp Taalman - Kip, E. H. - Van den Brand - Valkenburg, B. W. M.: *Blueprint 1994: training of doctors in The Netherlands. Objectives of undergraduate medical education.* Nijmegen, 1994, University Publication Office.

¹⁸ Plan de estudios de la especialidad de pediatría, facultad de Medicina de Universidad de Colima, pag 86-89.

¹⁹ Ruiz De Garante Serafín, Folleto complementario de genética médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas. Villa Clara. 2005



-
- ²⁰ Casanellas Miguel et al Enfoque diagnóstico del niño dismórfico. p111
- ²¹ Bianchi D. Exploración genética del recién nacido. En Taeusch W., Ballard R. Tratado de Neonatología de Avery. 7ª Ed. Harcourt. 2000. 196-199.
- ²² Nazer J. Malformaciones congénitas. Normas de Neonatología. Hospital clínico de la U. de Chile. 2001. 218-223.
- ²³ Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of Morphogenesis: Concepts and terms. Recommendations of an International Working Group. J Pediatr 1982;100:162-165
- ²⁴ Ellen Roys Elias, Genetic Evaluation in the newborn. NeoReviews Vol4. No 10, Octubre 2003. p277
- ²⁵ Pérez Aytés A. Bases para la identificación clínica en Dismorfología (XIX Congreso Nacional de Pediatría. Alicante, Septiembre 1995) An Esp Pediatr 1995(Supl 70):138-42.
- ²⁶ Aase JM. The physical examination in dysmorphism. En: Aase JM, Diagnostic Dysmorphology. New York. Plenum Medical Book Company, 1990:236.
- ²⁷ ML Martínez-Frías, E Bermejo Sánchez, E Rodríguez Pinilla, A. Villa. Bajo peso al nacimiento como una indicación más para el estudio cromosómico. Anales Españoles de Pediatría 1997;46:593-6
- ²⁸ Pérez A. Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas. Protocolos de Neonatología. Sociedad Española de Pediatría. 2001. Pag
- ²⁹ Prieto J, Síndrome de Down. En: Correa J.A, Gómez J.F, Posada R. 2da edición, Colombia: CIB; 2003. p 2023-2029



-
- ³⁰ Jones K, Atlas de Malformaciones Congénitas, 4ta edición, capítulo 1, pag. 11- 17.
- ³¹ Thompson and Thompson. Genética en medicina. 4 ed. Masson, S:A.1996. capítulo 2 pág13-20, capítulo 9 pág 191-215, capítulo 10 pág 219-220, pág225-230
- ³² Otàrola. 2007. Desarrollo Embrionario y Defectos de Cierre de Tubo Neural. Vol. 4, N^o 3)
- ³³ Pedraz García C. et Al. (2007) Malformaciones de tubo neural presentes al nacimiento, Boletín pediátrico 2007; 47:72-73
- ³⁴ Cruz Hernández M. Afecciones de la médula y del sistema nervioso periférico. Compendio de Pediatría 1998, cap 157, p 617-618.
- ³⁵ Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart diseases in 56,109 births. Circulation 1971; 43:325.
- ³⁶ Gordon Avery. Neonatology. Pathology and management of the newborn, 5ta edicion. Cap33. p 580-633.
- ³⁷ Wyllie R, Atresia, estenosis y malrotación intestinal. Behrman R, Kliegman R, jenson H. Nelson, Tratado de Pediatría, 17 edición, Madrid: Elsevier; 2006. p. 1232-1236.
- ³⁸ Maresca A, et. al. Malformaciones digestivas en el recién nacido (2008)
- ³⁹ Cifuentes O L, Nazer H J, Cadavies A, Luarte A. Polidactilia: Características clínicas y genético epidemiológicas en una muestra de población chilena. Rev. chil. pediatr. 2007; 78(1): 46-53. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062007000100006&lng=es.



⁴⁰ Thompson G, El pie y los dedos. Behrman R, Kliegman R, Jenson H. Nelson, Tratado de Pediatría, 17 edición, Madrid: Elsevier; 2006. p. 2254-1261.

⁴¹ Stelling F, Extremidad superior. En: ferguson A. Cirugía ortopédica en la infancia y la adolescencia. 4ta edición, Barcelona: JIMS: 1979. p. 347- 426

ANEXOS

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA LEÓN
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EVALUACION PLAN CURRICULAR ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA.
COMPONENTE DEFECTOS CONGENITOS

LISTA DE COTEJO DE PLAN CURRICULAR

INSTRUCTIVO

La TABLA DE COTEJO recoge información acerca de la existencia de documento con normativas y procedimientos del quehacer docente

Dicha Tabla consta de dos partes: Datos Generales y el Cuerpo de la misma, los que serán completados por la Vice Decanatura o el Jefe del Departamento con Programa.

I. Datos generales: Complete la información que se le solicita.

II. Cuerpo: Para el listado de documentos que se le presentan, marque con una **X** si existe o no, y en la última columna escriba una breve descripción de su contenido en caso de que existiera.

I. DATOS GENERALES:

1. FACULTAD: Ciencias Médicas **2. CARRERA:** MEDICINA COMPONENTE Defectos Congénitos.

II. CUERPO: LISTA DE COTEJO DE PLAN CURRICULAR

No.	DOCUMENTO	EXISTE		DESCRIPCIÓN
		SI	NO	
01	Archivo de Plan Curricular.	X		
02	Archivo de experiencia académica		X	
03	Reglamento de evaluación integral de los estudiantes	X		

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA LEÓN
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR**

**EVALUACION PLAN CURRICULAR ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA.
COMPONENTE DEFECTOS CONGENITOS**

COHERENCIA DEL PLAN DE ESTUDIO

INSTRUCTIVO

La siguiente tabla recoge información relacionada con el grado de coherencia que existe entre el Componente Defectos Congénitos del Plan de Estudio y la Misión, Principios, Política y Estrategias de Reforma Curricular.

Dicha tabla consta de dos partes: Datos Generales y el Cuerpo de la misma, los que serán completados por **los investigadores**

I. Datos generales

Complete la información que se le solicita.

II. Cuerpo

A partir de una revisión integral del Plan de Estudio del Programa, determine el grado de coherencia que existe entre los componentes estructurales del Plan de Estudio (Perfil Profesional, Perfil Ocupacional Justificación, Objetivos, etc.) y la Misión, Principios, etc.

Marque con una "X", donde exista coherencia entre los aspectos y componentes, aplicando los siguientes criterios:

N: Nulo
M: Medio
T: Total

I. DATOS GENERALES:

1. FACULTAD: CIENCIAS MEDICAS 2. CARRERA: MEDICINA 3. COMPONENTE: DEFECTOS CONGENITOS

II. CUERPO: COHERENCIA DEL PLAN DE ESTUDIO

(3.1.1, 3.2.1, 3.3.1)

ELEMENTOS DEL PLAN DE ESTUDIO	(1) MISION						(2) PRINCIPIOS						(3) POLITICA DE REFORMA. CURRICULAR			(4) ESTRATEGIA DE REFORMA CURRICULAR		
	Universidad			Programa			Universidad			Programa			N	M	T	N	M	T
	N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T						
PERFIL PROFESIONAL		X			X			X			X			X			X	
PERFIL OCUPACIONAL	X			X			X			X				X			X	
JUSTIFICACIÓN		X			X			X			X			X			X	
OBJETIVOS		X			X			X			X			X			X	
CONTENIDOS		X			X			X			X			X			X	
METODOLOGIA	X				X			X			X			X			X	
EVALUACIÓN	X				X			X						X			X	

N: Nulo

M: Medio

T: Total

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA LEÓN
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EVALUACION PLAN CURRICULAR ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA.
COMPONENTE DEFECTOS CONGENITOS

***COHERENCIA ENTRE EL PLAN DE ESTUDIO Y El COMPONENTE DEFECTOS
CONGENITOS***

INSTRUCTIVO

Recoge información relacionada con el grado de coherencia que existe entre el Plan de Estudio y los elementos que conforman el componente Defectos Congénitos.

I. Datos generales

Complete la información que se le solicita.

II. Cuerpo

A partir de una revisión integral del Plan de Estudio y de los Componentes Curriculares realice lo siguiente:

- a) Para la columna 1 escriba el nombre del Componente Curricular, contemplado en el Plan de Estudio.
- b) Para las columnas 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8 y 9, marque con una "X", en el criterio que se considera existe ese nivel de coherencia entre el Perfil Profesional y Ocupacional con los objetivos, contenidos, metodología y evaluación.
- c) Al final usted puede anotar cualquier incoherencia que encuentre.

Para esta tabla, donde encuentre dos términos separados por pleca, léase como la correspondencia entre uno y el otro.

Los criterios para emitir la valoración son los siguientes:

N: Nulo
M: Medio
T: Total

I. DATOS GENERALES:**1. FACULTAD: CIENCIAS MEDICAS 2. CARRERA: MEDICINA COMPONENTE: DEFECTOS CONGENITOS**

II. CUERPO: COHERENCIA ENTRE EL PLAN DE ESTUDIO Y DEFECTOS CONGENITOS

NO	(1) NOMBRE DEL COMPONENTE CURRICULAR	(2) OBJETIVOS/ PEF PROFS			(3) OBJETIVOS/ PEF OCUPA			(4) CONTENID/ PEF PROFS			(5) CONTENID/ PEF OCUPA			(6) METODOL/ PEF PROFS			(7) METODOL/ PEF OCUPA			(8) EVALUAC/ PEF PROFS			(9) EVALUAC/ PEF OCUPA		
		N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T	N	M	T

N: Nulo

M: Medio

T: Total

PEF PROFS: Perfil Profesional.

PEF OCUPA: Perfil Ocupacional

OBSERVACIÓN : No existe el componente defectos congénitos dentro del plan de estudios de la especialidad de pediatría de la Facultad de Ciencias Médicas, UNAN-León.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

FECHA _____
NOMBRE: _____
CODIGO _____

Instrucciones

Usted está participando en una investigación sobre las competencias adquiridas en el diagnóstico y manejo de los recién nacidos con defectos congénitos, en estudiantes de postgrado de la especialidad de Pediatría. Los resultados de este examen serán de mucha utilidad para la valoración de su aprendizaje en esta área.

Este examen contiene 8 etapas. Para cada etapa tiene 10 minutos, entre cada etapa tiene 2 minutos para realizar el cambio de estación. En la primera etapa que participe se le suministrará el código de participante.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

ETAPA :A

Historia Clínica Genética

Usted atiende a una madre con su hijo de 6 meses de edad que tiene un defecto congénito.

Realice la historia clínica genética completa.

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA A

A B C D E F G H

Código del participante:

1.1 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8

Código Evaluador

1 2 3

	HISTORIA CLINICA GENETICA	S	I
A1	Se presenta y saluda a la madre.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A2	Pregunta el nombre del paciente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A3	Pregunta sobre antecedentes obstétricos (abortos)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A4	Indaga sobre el antecedente de anomalías uterinas maternas que puedan producen deformidad fetal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A5	Pregunta sobre cantidad de líquido amniótico (oligoamnios o polihidramnios).	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A6	Pregunta sobre uso de por lo menos tres sustancias teratogénicas (vitamina A, antiepilépticos, antihipertensivos, anticoagulantes, antidepresivos y sedantes)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A7	Indaga sobre exposición a plaguicidas teratogénicos (carbamatos y arsenicales)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A8	Pregunta sobre uso de ácido fólico en el periodo periconcepcional	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A9	Pregunta por lo menos a cerca de 3 enfermedades crónicas maternas (Diabetes, HTA, Epilepsia, Obesidad, Fenilcetonuria)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A10	Indaga sobre al menos tres patologías infecciosas durante el embarazo (TORCH)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A11	Indaga sobre hipertemia durante el primer trimestre de embarazo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A12	Pregunta sobre el uso de sustancias de adicción como alcohol, tabaco, cocaína	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A13	Pregunta por antecedentes de otros hijos con defectos congénitos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A14	Pregunta sobre datos del parto (presentación, características de la placenta)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A15	Pregunta sobre historia familiar de defectos congénitos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A16	Indaga consanguinidad entre progenitores	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A17	Invita a la madre a externar el problema de su hijo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A18	Sabe escuchar	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A19	Se despidió adecuadamente	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente. **Insuficiente.**

Se considerara aprobada la estación, si ha indagado satisfactoriamente 13 aspectos de 19.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

ETAPA B.

Examen físico del lactante con defecto congénito

Lactante masculino de 2 años de edad, con historia de parto institucional, sin dificultad respiratoria. Acude el día de hoy a consulta.

Se le pide que realice examen físico completo y describa cada una de las actividades que va realizando. Sea lo mas detallado posible, describiendo estructuras normales y anormales.

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA B

A B C D E F G H

Código del participante:

1 0 2 0 3 0 4 0 5 0 6.0 7 0 8.0

Código Evaluador

1 2 3

No	Actividades a realizar	S	I
B1	Desviste al paciente para realizar examen físico completo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B2.	Realiza inspección general del paciente	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B3	Revisa y describe coloración de la piel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B4	Mide adecuadamente PC, talla y peso	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B5	Realiza examen físico completo de cabeza, describe forma de la cabeza.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B6	Describe adecuadamente hallazgos en la frente	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B7	Describe el tipo de hendiduras palpebrales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B8	Ojos: describe las siguientes características; distancia entre cejas y cantos internos y externos,	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B9	Describe conductos lagrimales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B10	Busca cataratas congénitas,	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B11	Iris: descarta hipoplasia, heterocromia o iris estrellado	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B12	Nariz: describe las 3 siguientes características puente nasal, permeabilidad de fosas nasales, situación del tabique nasal.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B13	Boca: Describe labios, revisa paladar y lengua	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B14	Revisa y describe implantación de las orejas.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B15	Revisa permeabilidad de CAE.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B16	Describe mentón.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B17	Cuello: inspecciona y describe cuello.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B18	Tórax: describe simetría y número de pezones	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B19	Ausculta ruidos cardiacos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B20	Valora masa muscular de pectorales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B21	Abdomen: descarta diástasis de rectos y presencia de hernias	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B22	Espalda: visualiza la presencia de escoliosis, xifosis, hoyuelos sacros	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B23	Genitales masculino: revisa pene, testículos y bolsas escrotales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B24	Extremidades. Mide segmento inferior	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B25	Revisa manos, tipo de pliegues y surcos,	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B26	Revisa y descarta clinodactilia, sindactilia o polidactilia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B27	Revisa pies y descarta alteraciones.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente:

Insuficiente:

Se considera aprobada la estación, si ha indagado satisfactoriamente 13 aspectos de 19.

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

ETAPA C

Diagnóstico y manejo de enfermedades cromosómicas.

Lactante de E.E, hijo de madre de 40 años de edad, sin antecedentes de defectos congénitos en su familia. Dentro de los antecedentes obstétricos: G: 2, P: 2, A:0, C:0. . Se realizó un Control Prenatal cuando tenía 5 meses de embarazo.

Bebé nace vía cesárea por sufrimiento fetal agudo, con peso de 3,000 gramos, talla: 50cms, perímetro cefálico de: 34 cms. y APGAR: 7/9. Edad gestacional por capurro: 38 semanas.

Realice:

- 1. Examen físico completo y describa cada una de las actividades que va realizando*
- 2. Identifique según los hallazgos encontrados el probable diagnóstico y como lo confirmaría.*

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA C

A B C D E F G H

Código del participante:

1 0 2 0 3 0 4 0 5 0 6 0 7 0 8 0

Código Evaluador

1 2 3

No	Datos clínicos y hallazgos físicos	S	I
C1	Describe paciente con hipotonía, boca abierta, lengua protruyente.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C2	Identifica occipucio plano (Braquicefalia)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C3	Palpa cráneo, describe cabello (fino, flexible y escaso)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C4	Describe fisuras palpebrales inclinadas, epicantos, moteado del iris	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C5	Describe puente nasal ancho	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C6	Reconoce orejas pequeñas, de implantación baja, plegamiento excesivo del helix, y lóbulos auriculares pequeños.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C7	Identifica cuello corto, pliegues laxos en la nuca.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C8	Realiza auscultación cardíaca	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C9	Descarta la presencia de soplo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C10	Identifica abdomen globoso, presencia de hernia umbilical	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C11	Revisa genitales externos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C12	Manos: identifica falanges cortas, hipoplasia de la falange media del meñique, clinodactilia y pliegue simiesco	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C13	Pies: reconoce amplio espacio interdigital entre los dedos primero y segundo, con pliegue plantar entre ambos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C14	Solicita ECO para descartar cardiopatía	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C15	Envía Radiografía de pelvis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C16	Envía Cariotipo.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente: Insuficiente

Aprueba la estación si busca o identifica 12 de 16 hallazgos y solicita cariotipo.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

ETAPA D:

Diagnóstico de enfermedades multifactoriales

Madre de 30 años de edad, acude a consulta con resultado de Ultrasonido que reporta embarazo de 39 semanas. Feto con adecuada FCF, portador de mielomeningocele lumbosacro.

Investigue sobre los posibles factores de riesgo.

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA D

A B C D E F G H

Código del participante:

1 0 2 0 3 0 4 0 5 0 6.0 7 0 8.0

Código Evaluador

1 2 3

No	Factores de riesgo	S	I
D1	Pregunta edad materna	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D2	Interroga sobre el uso de medicamento anticonvulsivantes durante el primer trimestre de embarazo (ácido valproico, carbamazepina y fenitoina)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D3	Indaga sobre Diábetes materna no controlada	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D4	Pregunta sobre el uso de ácido fólico 3 meses antes del embarazo.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D5	Pregunta sobre el uso de ácido fólico durante el primer trimestre de embarazo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D6	Interroga sobre exposición a plaguicidas teratogénicos (arsenicales y carbamatos)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D7	Pregunta sobre fiebre materna en los primeros meses de embarazo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D8	Pregunta sobre problemas de sobrepeso antes y durante el embarazo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D9	Indaga sobre antecedentes de hijos con defecto de tubo neural (DTN)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente Insuficiente.

Aprueba la estación si identifica correctamente 6 de 9 factores de riesgo, para DTN.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

ETAPA E

Manejo de enfermedades multifactoriales

Describe el manejo natal y posnatal, de los bebés nacidos con mielomeningocele.

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA E

A B C D E F G H
 O O O O O O O O

Código del participante:

1 O 2 O 3 O 4 O 5 O 6.0 7 O 8.0

Codigo Evaluador

1 2 3
 O O O

No	Actividades	S	I
E1	Indica nacimiento hospitalario, vía cesárea	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E2	Indica cubrir mielomeningocele con gasa húmeda	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E3	Indica realizar ultrasonido transfontanelar	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E4	Solicita TAC de cráneo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E5	Envía Radiografía de columna	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E6	Envía hemograma completo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E7	Envía Tipo y RH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E8	Indica canalización con líquidos de mantenimiento.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E9	Indica uso de antibióticos como: cefalosporinas y penicilinas penicilinaza resistentes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E10	Solicita interconsulta con Neurocirujano para reparación temprana.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E11	Envía Ultrasonido de vías urinarias	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente:

Insuficiente:

Aprueba si describe 8 de 11 planes indicados en el manejo inmediato de los bebés con mielomeningocele.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

Etapa F

Lactante de 6 meses de edad, con historia que desde el nacimiento, la madre nota que respira rápido y en algunas ocasiones lo nota “moradito”.

Realice:

- 1. Examen físico y describa los hallazgos.*
- 2. Mencione las posibilidades diagnósticas.*

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA F

A B C D E F G H
 O O O O O O O O

Código del participante:

1 O 2 O 3 O 4 O 5 O 6.0 7 O 8.0

Código Evaluador

1 2 3
 O O O

No	Actividades	S	I
F1	Desviste al paciente	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F2	Inspecciona coloración del paciente	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F3	Toma signos vitales: pulso, presión arterial, frecuencia cardiaca.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F4	Inspecciona y palpa choque de la punta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F5	Palpa eretismo cardiaco, trhill.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F6	Realiza auscultación de los 5 focos auscultatorios.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F7	Identifica soplos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F8	Palpa pulsos periféricos. Identificando frecuencia, ritmo e intensidad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F9	Envía radiografía AP de tórax	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F10	Envía Ecocardiograma	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F11	Solicita ínter consulta con cardiología pediátrica	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
F12	Plantea posibilidad diagnóstica de Cardiopatía congénita.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente:

Insuficiente:

Aprueba si describe 8 de 12 planes indicados en el manejo inmediato de los bebes.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

Etapas G

A usted se le ha proporcionado una fotografía con un bebé con defecto congénito externo, describa el defecto, el sistema afectado y mencione los planes terapéuticos que deberían prescribirse.

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA G

A B C D E F G H
O O O O O O O O

Código del participante:

1 O 2 O 3 O 4 O 5 O 6 O 7 O 8 O

Código Evaluador

1 2 3
O O O

N	Actividades	S	I
G1	Reconoce polidactilia en la fotografía	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G2	Describe el sistema afectado: músculo-esquelético	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G3	Envía radiografía de mano	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G4	Refiere a Ortopedia para valoración y seguimiento.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
G5	Envía USG renal para descartar patología renal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente: Insuficiente:

Aprueba si realiza 3 de 5 actividades.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIA MÉDICAS
MAESTRIA EN EDUCACION MEDICA SUPERIOR

EXAMEN CLINICO OBJETIVO ESTRUCTURADO

Etapa H

Bebé de 10 días de nacido, alimentado con lactancia materna exclusiva, con antecedentes de vómitos biliosos desde el nacimiento, acude a emergencia el día de hoy y se nota con leve distensión abdominal. El médico le envía radiografía de abdomen.

Realice lectura radiológica, describa los hallazgos, señale el diagnóstico probable y tratamiento

MATRIZ DE EVALUACIÓN ETAPA H

A B C D E F G H
O O O O O O O O

Código del participante:

1 O 2 O 3 O 4 O 5 O 6.0 7 O 8.0

Código Evaluador

1 2 3
O O O

No	Actividades	S	I
H1	Realiza la revisión de la radiografía, con técnica adecuada. (tratando de encontrar anomalías de piel, tejido celular y órganos internos)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H2	Reconoce en radiografía simple de abdomen, imagen de doble burbuja	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H3	Toma en consideración los hallazgos clínicos y radiológicos y realiza el diagnóstico de estenosis duodenal.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H4	Indica colocar sonda nasogástrica.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H5	Le omite la administración de alimentos por vía oral	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H6	Le indica líquidos de mantenimiento intravenoso.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
H7	Envía interconsulta con cirugía pediátrica	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Suficiente:

Insuficiente:

Aprueba si realiza 5 de 7 actividades.

Recursos necesarios: Fotografía de radiografía simple de abdomen de bebé con estenosis duodenal