

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA

UNAN-LEON

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS



Tesis para optar al título de doctor en Medicina y Cirugía.

Tema: Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa. Enero 2011 – Diciembre 2013.

Autora: Bra. Merlyng Cristina Romero Flores.

Tutores:

Dr. Róger Delgadillo Abaúnza
Depto. Pediatría.

Dr. Francisco Tercero.
Depto. Salud Pública.

León, 12 de Junio del 2015



i. DEDICATORIA.

A Dios todo poderoso por permitirme la sabiduría para emprender esta noble tarea.

A mis padres por darme todo su apoyo, amor y comprensión para alcanzar todas mis metas y sueños.

A mis maestros por ser ejemplo, guía y por brindarme sus conocimientos para culminar mí trabajo con éxito.



ii. AGRADECIMIENTOS.

A mi esposo, por su dedicación, paciencia y quien comparte junto a mi mis triunfos.

A mi hijo, quien con su amor y ternura despierta en mi, el entusiasmo de alcanzar nuevas metas.

A mis tutores Dr. Roger Delgadillo y Dr. Francisco Tercero, por brindarme sus conocimientos y experiencias, y por estar siempre dispuestos a trabajar en pro de la investigación.



RESUMEN

El objetivo de este estudio fue identificar la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa, durante enero 2011 a diciembre 2013.

El estudio fue descriptivo de corte transversal. La Población de estudio fueron todos los nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa (n=13,548). Las unidades de análisis fueron todos los recién nacidos que presentaron malformación congénita. La fuente fueron los expedientes clínicos. Se uso software SPSS versión 19.0 para el análisis de los datos.

La mayoría de las madres eran del área rural, tenían entre 20-34 años de edad y escolaridad primaria. Las principales características gineco-obstétricas fueron: primigestas, nulíparas y con 4 o más controles prenatales. Los antecedentes de aborto y de cesárea se observaron en el 15% y 14% respectivamente. No hubo antecedentes familiares de malformaciones congénitas y 20% tuvo antecedentes patológicos maternos. La mayoría tomó medicamentos durante su embarazo y ácido fólico después de la concepción. Las principales patologías transgestacionales fueron: IVU, leucorrea y preeclampsia.

La mayoría de niños fueron masculinos, a término, con peso normal y Apgar normal quinto minuto. Las principales malformaciones congénitas fueron del sistema nervioso central (SNC), cardiovasculares, faciales y digestivas. La mayoría de estos diagnósticos fueron realizados después del nacimiento.

La prevalencia y letalidad de las malformaciones congénitas fue de 0.64% y 20%, respectivamente.

Palabras claves: malformaciones congénitas, prevalencia, letalidad.



ÍNDICE.

CONTENIDO.....	No. DE PÁGINA.
I. INTRODUCCIÓN.....	06
II. ANTECEDENTES.....	07
III. JUSTIFICACIÓN.....	10
IV. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	11
V. OBJETIVOS.....	12
VI. MARCO TEÓRICO.....	13
VII. MATERIALES Y MÉTODOS.....	39
VIII. RESULTADOS.....	45
IX. DISCUSIÓN.....	51
X. CONCLUSIONES.....	53
XI. RECOMENDACIONES.....	54
XII. REFERENCIAS.....	55
XIII. ANEXOS.....	59
- ACRONIMOS.	
- FICHA DE RECOLECCION DE DATOS.	



I. INTRODUCCIÓN

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) las malformaciones congénitas son todas aquellas anomalías del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presentes en el recién nacido. Representan un problema de salud pública por su impacto, incidencia y consecuencias para la persona que lo padece, para su familia y para la sociedad.^(1,2)

La frecuencia global de defectos congénitos se sitúa en todos los países y grupos humanos, entre el 2 y el 3% en el momento del nacimiento y aproximadamente un 3% de ellos presentan graves malformaciones múltiples o localizadas.⁽³⁾ En Latinoamérica las malformaciones congénitas constituyen una de las principales causas de morbi-mortalidad infantil, ocupando del segundo al quinto lugar entre las causas de óbitos y del 2% - 27% de mortalidad infantil.^(1,2) Se estima que en la región Centroamericana, las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos afectan del 5 al 7% de recién nacidos.⁽²⁾

En Nicaragua las malformaciones congénitas representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo las más frecuentes las del sistema nervioso central (26.4%), seguido de las del sistema digestivo (16%) y el sistema circulatorio (13.7%).⁽²⁾

En el SILAIS Chontales no se lleva ningún registro dedicado a las malformaciones congénitas, por lo que no se cuenta con datos de prevalencia de dichas patologías.



II. ANTECEDENTES

En el 2003, Bojorge realizó un estudio en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños y reportó una prevalencia de malformaciones congénitas de 20 por 1,000 nacimientos (84/4,348), y las principales fueron: cardiopatías (19.5%), síndrome de Down (11%), polidactilia/ sindactilia (8.5%), criptorquidia y poliformado con 7.3% cada uno, y defectos del tubo neural y pie equino varo 6.1%, cada uno. Del total de malformaciones (n=87), 82 nacieron vivos y 5 muertos. El 63.4% eran del sexo masculino. La letalidad fue de 9.7%. Se observó un alto consumo de medicamentos y presencia de enfermedades adquiridas durante el embarazo.⁽⁴⁾ En el 2011 Fonseca realizó otro estudio sobre la prevalencia de malformaciones congénitas en el mismo hospital, encontrando una frecuencia de malformaciones congénitas fue de 1.3%; el sexo con mayor frecuencia fue el masculino 55.4%. El tipo de malformación congénita que prevaleció fue el musculo esquelético 33.7%. Las principales características maternas fueron: edad entre 20 - 24 años (41.8 %), procedencia urbana (94.2%); escolaridad universitaria (72.8%); y el 82.4% no tenían antecedentes familiares de anomalías congénitas.⁽⁵⁾

En el 2004 Vargas realizó un estudio sobre Malformaciones congénitas y sus factores asociados, en el servicio de Neonatología del Hospital Dr. Fernando VelezPaiz, llegando a los siguientes resultados: la frecuencia de malformación congénita fue de 2.3%, en relación a la madre: el grupo etario más afectado fue de 21 a 25 años con 42.8%, el 60%, procedían de área urbana y tenían nivel escolar de primaria con 50.4%, la patología materna más frecuente fue infecciones de vías urinarias con el 36.1% y el 58% negaron tener familiares con malformación congénitas. El sexo del recién nacido que predominó fue el masculino (58%), con edad gestacional de 37 a 41 semanas (63.8%), la malformación más frecuente fueron las músculo esqueléticas 33.3%, el tipo de egreso el 81% fueron alta.⁽⁶⁾



Entre el 2005-2006, Lara y Leiva realizaron un estudio sobre malformaciones congénitas en el servicio de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega. La prevalencia fue de 5 por 1,000 nacidos vivos (solamente incluyeron malformaciones que nacidos vivos). El 71.4% eran masculinos. Las principales malformaciones fueron las cardiovasculares y del SNC con 20.6% cada una, seguida de múltiples 17.4%, digestivas 15.8%, síndromes 7.9%, faciales y genitales 6.3% cada una y musculo-esqueléticas 4.8%.⁽⁷⁾

En el 2008, Pérez Arosteguí, Fauricio realizó un estudio sobre el Comportamiento Clínico/Epidemiológico de malformaciones congénitas en recién nacidos del HEODRA-León. Encontrando lo siguiente: la frecuencia fue del 1.14%. Los sistemas más afectados fueron: Osteomuscular (22%), Craneofascial (17%), SNC (15%), Sistema Digestivo (12%), Cardiovascular (12%) y Genitourinario (8.8%). Las malformaciones más frecuentes fueron Polidactilia (15%), espina bífida (11%) y apéndices pre-auriculares (9%). El 97% presento buen Apgar, peso y perímetro cefálico. La edad materna más frecuente fue entre 20 y 34 años, con escolaridad primaria. Predomino el parto vía vaginal, de bigesta con 5 a más CPN. La infección de vías urinarias es la patología transgestacional más frecuentemente reportada.⁽⁸⁾

En el 2009 Delgadillo Mantilla, Judith María realizó un estudio sobre Los Factores Asociados a la presencia de Malformaciones Congénitas en niños nacidos en el HEODRA encontrando los siguientes resultados: La mayoría de los recién nacidos estudiados eran a término, nacidos de parto único, del sexo masculino y con peso normal. Las malformaciones congénitas afectaron mayormente al sistema Nerviso Central, seguido del Sistema Músculo-esqueletico y el Sistema cardiovascular. Los principales factores asociados, encontrados en la población de estudio fueron: patologías durante la gestación, uso de medicamentos y exposición a plaguicidas. Dentro de los antecedentes maternos, el grupo etáreo más afectado fue el de 20-25 años, procedentes del área rural, con escolaridad primaria y en casi su totalidad ama de casa.⁽⁹⁾ En ese mismo año Martínez realizó un estudio sobre incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Regional Universitario de Colima, y llego a



los siguientes resultados: la incidencia fue de 15.7/1,000 nacidos vivos; el sexo más fue el masculino (56%); las principales anomalías congénitas fueron: criptorquidia 16.6%, cardiopatías congénitas 9% y labio con paladar hendido 7.5%. la edad promedio de las madres era entre 17 y 30 años y la mayoría procedía del área urbana (74%).⁽¹⁰⁾

En el 2010 Bermejo realizó un estudio sobre la frecuencia de defectos congénitos al nacimiento en España. Encontrando que la frecuencia global ha descendido hasta el 1,03% (intervalo de confianza: 0,97–1,10), y las malformaciones de mayor frecuencia fueron síndrome de Down, reducción de extremidades, labio leporino, fisura de paladar, e hidrocefalia.⁽¹¹⁾

En el 2012 Zarantey colaboradores realizaron un estudio sobre Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en Bogotá entre 2001 y 2010, donde concluyeron que el 1,81% de los nacidos presentó malformaciones congénitas, con mayor frecuencia en el sexo masculino. Se estimó una prevalencia de 18 niños y niñas con malformación congénita por cada mil nacimientos. Las malformaciones más frecuentes fueron en orejas y extremidades. Los principales factores de riesgo evidenciados fueron: edad materna avanzada, bajo peso y talla para la edad de gestación.⁽¹²⁾

En el 2012, el centro de Registro de Enfermedades congénitas de Costa Rica en su boletín epidemiológico informó que: Los defectos congénitos registrados con mayor frecuencia fueron las cardiopatías congénitas con el 35%, seguida por enfermedad congénita de cadera y otras malformaciones congénitas del oído.⁽¹³⁾



III. JUSTIFICACIÓN

Según la OMS, en cifras aproximadas, las anomalías congénitas afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año y se calcula que cada año 270,000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas.⁽¹⁾

En Nicaragua las malformaciones congénitas ocupan el segundo lugar de mortalidad infantil, después de la prematurez y representan el 3% de los egresos hospitalarios en el país.⁽²⁾ A pesar de estos datos en el Hospital Regional Asunción de Juigalpa no se lleva ningún registro dedicado a las malformaciones congénitas.

La importancia de conocer la frecuencia con la que se presentan las anomalías congénitas radica en que permite cuantificar su impacto en cada área, y a partir de esa cuantificación es posible: establecer prioridades asistenciales, diseñar campañas informativas y preventivas, estimar riesgos en una población, planificar y distribuir los recursos disponibles para la atención a los pacientes afectados y sus familias, establecer sistemas de vigilancia que detecten precozmente las variaciones anormales de la frecuencia para poner en marcha la investigación causal y prevenir el mayor número de casos.



IV. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En Nicaragua las malformaciones congénitas ocupan el segundo lugar de mortalidad infantil en el país por lo que es imprescindible establecer la prevalencia de las malformaciones congénitas en cada sector del país para desarrollar medidas dirigidas a la prevención, atención y rehabilitación en los establecimientos de salud. ⁽²⁾

Debido a los pocos datos existentes sobre la frecuencia, características e impacto de las malformaciones congénitas este problema no es tratado con la debida relevancia desde el punto de vista de Salud Pública en nuestro país, y en el departamento de Chontales no existe un sistema de vigilancia encargado de esta problemática, por lo tanto, se hace necesario establecer la prevalencia de las malformaciones congénitas en los recién nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa.



V. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL:

Identificar la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa, durante enero 2011 a diciembre 2013.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Identificar las características socio–demográficas, los antecedentes obstétricos y antecedentes familiares de malformaciones congénitas en las embarazadas que dieron a luz productos con malformaciones congénitas.
2. Describir las características generales de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
3. Establecer los tipos de malformaciones congénitas más frecuentes.



VI. MARCO TEÓRICO

Historia

Desde los primeros tiempos de la humanidad las malformaciones y defectos en los neonatos han sido de gran impacto en la historia de la Medicina, y mucho más en la embriología. La teratología es la ciencia que se encarga de estudiar dichos fenómenos y su nombre deriva del griego **τέρας** (monstruo) y **λόγος** (ciencia).^(14,15)

Los primeros registros se encuentran en Mesopotamia y específicamente en Babilonia, donde el nacimiento de hijos anormales tenía un valor predictivo para la economía y política. Para los griegos dichos nacimientos anormales tenían diferentes causas como ser accidentes de la naturaleza, el resultado del apareamiento del ser humano con demonios, brujas y otros elementos malignos; sin embargo, tuvieron que pasar decenas de años para que ayudados por la causalidad en algunos casos y mediante investigación intencionada en otros, se hiciera posible conocer algunos aspectos de este problema.^(14,15,16)

El redescubrimiento de las leyes de Mendel y el saber que algunas anomalías congénitas eran transmitidas de padres a hijos llevaron a intentos de dar alguna explicación genética a las anomalías congénitas. Sin embargo, en 1933 Hale observó que las crías de cerdas sin vitamina A nacían sin ojos y concluyó que este déficit podía perturbar los factores que controlan el desarrollo ocular. En 1941, durante la Epidemia de rubéola, Gregg observó que los embriones expuestos al virus tenían anomalías como: cataratas, defectos cardíacos, sordera y retraso mental.^(14,15)

En 1960 se produce, descubierta por Lenz, la catástrofe de la Talidomida, sedante suave utilizado en las mujeres, cuyo empleo se asoció con la aparición de anomalías características en las extremidades. Todo esto llevó al establecimiento de los agentes ambientales y hereditarios como causantes de las malformaciones congénitas.^(16,17)



Epidemiología

Según la OMS, las anomalías congénitas afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año a nivel mundial y se calcula que cada año 270,000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas. Las Malformaciones Congénitas mayores se encuentran en un 3-5% y cuando se incluyen las menores el porcentaje puede llegar al 14%. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Además, las malformaciones congénitas constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil en 22 de 28 países de Latinoamérica, ocupando del segundo al quinto lugar entre las causas de óbitos y del 2% - 27% de la mortalidad infantil.^(1,2,3)

En Nicaragua las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo las más frecuentes las del sistema nervioso central (26.4%), seguido de las del sistema digestivo (16%) y del sistema circulatorio (13.7%).⁽²⁾

Anomalías congénitas

Las anomalías congénitas, defectos al nacimiento o malformaciones congénitas son definidas por la OMS como anomalías o defectos del desarrollo (morfológico, estructural, funcional o moleculares) presentes al nacer, aunque las manifestaciones no tienen por qué aparecer en el nacimiento. Las anomalías congénitas pueden ser externas o internas, familiares o esporádicas, hereditarias o no, únicas o múltiples.^(1,3) Los mecanismos patogénicos de los defectos estructurales son:

Malformación:

Es una anomalía intrínseca del desarrollo en la morfología de un órgano o parte del organismo. La mayoría son de causa genética y suelen originarse en las primeras 8 semanas del desarrollo embrionario (organogénesis). Por ejemplo, la atresia esofágica, el labio leporino, el onfalocele.^(18,19)

**Disrupción:**

Hace referencia a alteraciones de órganos o partes del cuerpo que se formaron bien, pero que posteriormente se destruyeron. También ocurren preferentemente durante el periodo fetal, siendo más graves cuanto más precozmente se produzcan. Por ejemplo, cuando un recién nacido presenta ausencia de una mano, estos defectos pueden ser resultado de una alteración en el aporte de flujo sanguíneo, o a una destrucción por bridas amnióticas. Si esa alteración ocurrió en los últimos meses del embarazo, es posible que al nacimiento aún se puedan observar zonas de necrosis, pero si ocurrió durante el segundo trimestre, al nacimiento puede ser muy difícil distinguir clínicamente si es una malformación de la estructura afectada, o una destrucción posterior de un miembro bien formado.^(19,20)

Deformación:

Son estructuras corporales que tienen un desarrollo morfológico correcto, pero aparecen deformadas. Por tanto, aunque representan alteraciones físicas, su formación durante el periodo embrionario fue normal pero, posteriormente se deformaron. Las deformaciones se producen fundamentalmente durante el periodo fetal, que corresponde al comprendido entre el principio de la 9.a semana y hasta prácticamente el final de la gestación. Como es lógico, cuanto más pronto actúe la causa que da lugar a la deformación, el resultado será más grave. Por ejemplo, los pies pueden estar comprimidos porque el feto está en posición podálica, y si esa posición se establece pronto y se mantiene impide sus movimientos, por lo que al nacimiento, los pies pueden ser equino-varos irreductibles.^(18,19)

Displasia:

Son alteraciones de la formación de los tejidos (histogénesis) que, en muchos casos, suelen manifestarse con el crecimiento posnatal. Solo ciertos tipos de displasias esqueléticas con afectación ósea grave como, por ejemplo, el enanismo tanatofórico y otros tipos de acondroplasias pueden ser identificados al nacimiento.^(19,20)

**Secuencia:**

Patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones o factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes en la morfogénesis. El mielomeningocele es un defecto en la formación de las espinas dorsales de las vértebras, lo que provoca herniación de la médula espinal con la consecuente afectación de las fibras nerviosas distales a la lesión. Esto provoca la presencia de pies equinos, lo cual no está relacionado con el defecto primario, pero sucede a consecuencia de éste.⁽²⁰⁾

Síndrome:

Patrón de anomalías múltiples asociadas que se repiten en los individuos afectados, y son de causa ligada a un defecto embriológico común sin que representen una secuencia. La mayoría de los síndromes están conformados por una o dos anomalías mayores y un número variable de anomalías menores, que presentan un cuadro clínico reconocible y diferenciable de otros. Por ejemplo Síndrome de Down.^(19,20)

Asociación:

Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por el azar, pero sin vínculo etiopatogénico. Suelen nombrarse como acrónimos formados por las letras iniciales de los hallazgos clínicos. Por ejemplo la asociación VATER corresponde a anomalías vertebrales, atresia anal, fístula traqueo esofágica, anomalías renales e hipoplasia radial.^(20,21)

Defecto del campo de desarrollo:

Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo. Se trata de alteraciones que afectan diferentes tejidos, pero en una misma región corporal; por ejemplo, un defecto transversal terminal, en la cual no se formó el antebrazo ni la mano, involucra diferentes tejidos y afecta solamente una región corporal.^(20,21)



Etiología

- **Factores genéticos:** son responsables de tres importantes grupos: enfermedades monogénicas, desórdenes multifactoriales y cromosomopatías. Los defectos cromosómicos se asocian a malformaciones congénitas múltiples, tanto más grave cuanto mayor sea el imbalance genético. El accidente de la no disyunción suele ser el responsable de los síndromes de trisomía, que son las mejor conocidas. ^(3,18,19) La patología monogénica se origina a partir de la mutación de un gen único. Las anomalías metabólicas congénitas o errores innatos del metabolismo son un grupo importante dentro de los millares de genopatías y muy diversos síndromes con malformaciones congénitas pueden englobarse aquí. ^(3,20)

- **Factores ambientales:** Representan el 7-10% de las malformaciones. Al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que provocan las malformaciones. Mientras más precozmente interfieran en el desarrollo embrionario, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El período crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación. Ello no significa que después de esa etapa no halla riesgo. ^(3,20,21)

- **Agentes teratógenos:** Es el factor que origina anomalías de la forma o función en el feto expuesto. Las anomalías de la forma dan lugar a malformaciones mayores o menores; las anomalías de la función originan alteraciones fisiopatológicas de los distintos sistemas orgánicos, que incluyen el sistema nervioso central. Para la mayor parte de los factores teratógenos, el umbral de concentración que se requiere para un efecto determinado sobre el desarrollo embrio-fetal depende de la base genética de la madre o feto. ^(3,20,21)

El teratógeno actúa produciendo muerte celular, alteraciones del crecimiento tisular o desviación del proceso de morfogénesis normal. La variabilidad de la expresión clínica del teratógeno depende de varias circunstancias, tales como dosis del agente, tiempo de exposición, susceptibilidad del huésped e interacción con otros



agentes ambientales. La mayoría de los efectos estructurales se originan si el agente teratógeno actúa sobre el período crítico del desarrollo.^(2,3,20,21)

Clasificación de los agentes teratógenos

Comprenden 4 grupos:

- a) Infecciones: Virus Rubeola, Citomegalovirus, Herpes simple I y II, Virus Encefalitis equina venezolana, Sífilis, Toxoplasmosis.
 - b) Factores físicos: Radiación terapéutica, accidental, radioyodo, atómicas.
 - c) Drogas y agentes químicos: Hormonas androgénicas, Dietilestilbestrol, Aminopterinas, Ciclofosfamida, Talidomida, Dioxina, Mercuriales Orgánicos, Clorobifenoles, Difenilhidantoina, Anticoagulantes Mucarínicos, Ácido Valproico, Penicilamina, Fármacos antitiroideos, Tetraciclina, Metimazol, Metabolismo del ácido retinoico, Litio.
 - d) Factores metabólicos y genéticos maternos: Cretinismo endémico, Diabetes Mellitus, Fenilcetonuria, Tumores virilizantes y condiciones metabólicas, Alcoholismo, Hipertermia, Enfermedades reumáticas y Cardiopatía congénita.
- **Factores uterinos:** Intervienen distintos grados de constricción intrauterino del feto, que se hacen patentes en la última mitad de la gestación, originando deformación o secuencia de deformación. La secuencia de oligohidramnios da lugar a compresión fetal y, secundariamente, retraso del crecimiento, facies Potter, piel redundante y artrogriposis. En el complejo de disrupción embriofetal, la ruptura precoz del amnios origina graves defectos de la pared corporal con extrusión de vísceras y ausencia de miembros, defectos del tubo neural, deformaciones posturales, deficiencias del crecimiento y cordón umbilical corto.^(3,20,21)



Clasificación

De acuerdo al momento en que actúa el agente patógeno se clasifica en: genopatías (gametopatías), blastopatías, embriopatías y fetopatías.^(20,21)

- **Gametopatías:** la noxa patógena actúa sobre los gametos, por lo que generalmente, se trata de patología pre-concepcional. Este grupo se subdivide en:
 - a) Cromosomopatías.
 - b) Genopatías.

- **Blastopatías:** engloban cuadros patológicos surgidos en el periodo de blástula o primeras 18-21 días del desarrollo. Comprenden malformaciones debidas a trastornos en el clivaje, emigración o nidación. Su expresión clínica puede oscilar desde la muerte del producto (aborto espontáneo), pasando por anomalías cromosómicas, hasta la aparición de monstruosidades.^(18,19,20,21)

- **Embriopatías:** corresponden a la patología del embrión y están caracterizadas clínicamente por desviaciones del desarrollo de los órganos, dando lugar a malformaciones congénitas, únicas o múltiples. Cronológicamente quedan delimitadas al período que se inicia durante la cuarta semana del desarrollo y que finaliza en la doceava semana de la gestación.⁽¹⁸⁻²¹⁾

- **Fetopatías:** son las enfermedades del período fetal, que comienza al final de la doceava semana y termina con el nacimiento. El período fetal se caracteriza por el rápido crecimiento corporal y por la diferenciación de órganos y tejidos ya formados previamente. Este ritmo rápido es especialmente intenso entre las 12 y 20 semanas de la gestación. Durante las últimas semanas de vida intrauterina se asiste un incremento máximo del peso del feto, que es menos vulnerable a la acción de los diferentes agentes teratógenos, pero éstos pueden inferir en el desarrollo del Sistema Nervioso Central, así como inducir la aparición de perturbaciones funcionales o morfológicas mínimas.⁽¹⁸⁻²¹⁾



Dentro de las causas de fetopatías se incluyen:

- a) Enfermedades fetales producidas por fármacos o agentes químicos.
- b) Fetopatías infecciosas.
- c) Matabolopatías.
- d) Inmunopatías.
- e) Drogas.
- f) Radiaciones, hemorragias, traumatismos físicos.

Tipos de anomalías congénitas

1. Según la severidad se clasifican en:

- a) **Anomalías mayores:** son defectos que si no son corregidos, comprometen significativamente el funcionamiento corporal normal o reducen la expectativa de vida, como por ejemplo estenosis pilórica, paladar hendido, cataratas, etc. ^(2,19-22)
- b) **Anomalías menores:** son defectos que no comprometen seriamente la forma o funcionalidad corporal. Por ejemplo: orejas de implantación baja, frente prominente, nevus, arteria umbilical única, etc.

Ante la presencia de un recién nacido con tres o más anomalías menores se deberá descartar la posible existencia de una anomalía mayor y que formen parte de un síndrome polimalformativo. ^(2,19-22)

2. Según el número.

- a) **Anomalía congénita única o aislada:** la mayoría de las anomalías son aisladas afectando solamente una parte del cuerpo. Esto significa que ocurre un defecto localizado y el resto del desarrollo embriológico es normal. Esta anomalía puede ser mayor o menor. ^(2,18-22)
- b) **Anomalías congénitas múltiples:** son asociaciones de defectos que pueden ocurrir al azar o conforme a patrones específicos:
 - Secuencia.
 - Síndrome.
 - Asociación.



- Complejo o defecto del campo de desarrollo.
- Polimalformados en sentido estricto.^(2,20,21)

PRINCIPALES ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Anomalías del Sistema Nervioso.

➤ **Anencefalia**

Es la ausencia completa (holoanencefalia) o parcial (meroanencefalia) de estructuras del cerebro, cerebelo y cráneo. La anencefalia es un defecto del tubo neural que se presenta al comienzo del desarrollo embrionario. Es una entidad multifactorial. Los posibles factores asociados son entre otros: baja ingesta de ácido fólico durante el embarazo, hipertermia materna, junto a factores genéticos de predisposición.⁽¹⁹⁻²¹⁾

Es una malformación letal, detectable mediante la evaluación ecográfica prenatal. En la mayoría de los casos la anencefalia se presenta como entidad aislada en el individuo. El antecedente de un afectado, aumenta el riesgo de anomalías del tubo neural en el próximo embarazo. En estos casos, se recomienda aumentar la ingesta materna de ácido fólico como factor protector, luego durante el embarazo realizar el dosaje de alfa-fetoproteína sérica materna en la semana 16 y la búsqueda ecográfica detallada de defectos.⁽¹⁹⁻²¹⁾

Los embarazos de fetos anencéfalos terminan con mayor frecuencia en abortos espontáneos y partos prematuros.⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ **Encefalocele**

Es una herniación o protrusión de parte del encéfalo y de las meninges a través de un defecto craneal. Es el que más frecuentemente se asocia a un cuadro sindrómico, que puede ser génico o cromosómico. Predominan los de ubicación occipital (alrededor del 70%). El pronóstico va a depender de la localización, extensión y estructuras



comprometidas. Si bien pueden presentarse como pequeñas lesiones asintomáticas a nivel nasal, la mayor parte de los casos son visibles al momento del nacimiento. Por la asociación con cuadros sindrómicos debe pesquisarse adecuadamente la presencia de otra anomalía congénita por ejemplo, riñones quísticos. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ **Espina bífida**

Se producen al comienzo del desarrollo embrionario y comprende los defectos que involucran el cierre insuficiente del tubo neural a nivel espinal. La espina bífida puede ser:

- Espina bífida oculta: es la forma más leve. Consiste en la falla de cierre de los arcos vertebrales, sin herniación. Falta de fusión del arco vertebral posterior y se considera una anomalía menor.

- Espina bífida quística: se caracteriza por una protrusión de las meninges y/o de la médula espinal, por un defecto en el arco vertebral, en forma de saco que da como resultado un meningocele o un mielomeningocele.

➤ Meningocele: cuando el saco contiene únicamente LCR y meninges. La médula y las raíces nerviosas se encuentran situadas dentro del canal medular.

➤ Mielomeningocele: es una espina bífida quística en la que el saco contiene además de LCR y meninges, médula espinal y/o raíces nerviosas.

La causa de esta malformación no se conoce, posiblemente contribuyan factores ambientales y genéticos (origen multifactorial). Algunos factores asociados son la baja ingesta de ácido fólico durante el embarazo, la hipertermia materna, anticonvulsivantes, así como factores genéticos de predisposición.

El antecedente de un afectado, aumenta el riesgo de anomalías del tubo neural en el próximo embarazo. ⁽¹⁹⁻²²⁾



➤ **Microcefalia**

Se define como microcefalia a menos 2 desviaciones estándar para la correspondiente edad gestacional y sexo, al momento del nacimiento.

La microcefalia se presenta debido a una deficiencia en el crecimiento cerebral. Puede darse en forma aislada, puede estar acompañada de malformaciones encefálicas o dentro de cuadros sindrómicos. La etiología es muy heterogénea: enfermedades genéticas (génicas, cromosómicas), infecciosas, exposición prenatal a agentes teratogénicos, etc. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ **Hidrocefalia**

Es la acumulación excesiva prenatal de líquido cefalorraquídeo dentro del cráneo. Se produce cuando la circulación o absorción del líquido cefalorraquídeo se obstruye, o cuando éste se produce en cantidades excesivas. La hidrocefalia congénita puede ser causada tanto por factores intrínsecos como exógenos por ejemplo, virus de toxoplasmosis y citomegalovirus.

El pronóstico depende de la edad gestacional, la gravedad de la afección, la concomitancia con otras malformaciones cerebrales, y el momento de resolución neuroquirúrgica. ⁽¹⁹⁻²³⁾

➤ **Holoprosencefalia**

Malformación cerebral ocasionada por la incompleta división de los hemisferios cerebrales. Puede causar defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro. Se deben a causas cromosómicas numéricas o estructurales y el teratógeno más frecuentemente asociado es la diabetes materna. ⁽¹⁹⁻²¹⁾



Se clasifican según la severidad:

- Holoprosencefalia alobar: es la más grave, en la cual el cerebro no logra separarse, tiene un único ventrículo y se asocia generalmente a anomalías faciales severas, entre ellas la ciclopía.
- Holoprosencefalia semilobar: se caracteriza por tener separación en los hemisferios occipitales pero fusión en los parietales y frontales.
- Holoprosencefalia lobar: en la cual existe una evidencia considerable de separación de los hemisferios del cerebro, permanece fusionada por lo general la zona más ventral y anterior de los hemisferios frontales. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

Anomalías oculares

➤ **Microftalmia y anoftalmia.**

- Anoftalmia: ausencia del globo ocular.
- Microftalmia: reducción anormal del diámetro del globo ocular la cual puede ser uni o bilateral.

Su etiología puede ser de carácter hereditario (transmisión autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al cromosoma X) o corresponder a un desorden esporádico. Desde el punto de vista etiopatogenético su presencia resulta relacionada con varios factores cromosómicos, génicos, y virales. ⁽²⁰⁻²²⁾

➤ **Catarata congénita**

Opacidad del cristalino del ojo presente en el momento de nacer. Puede ser uni o bilateral. Las causas pueden dividirse en:

1. Hereditarias.
2. Infecciosas: rubéola, herpes simple, citomegalovirus, toxoplasmosis.



3. Trastornos metabólicos: galactosemia, déficit de galactoquinasa, hipoparatiroidismo.
4. Asociadas a otras anomalías oculares: microftalmia y glaucoma congénito. ⁽²⁰⁻²²⁾

Anomalías de cráneo y cara

➤ Fisuras orales

Su etiología es desconocida en la mayoría de los casos. Son defectos de causa multifactorial (ambiente y genética) generalmente de presentación aislada, pero pueden presentarse dentro de síndromes Aspecto genético. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

- Fisura de labio superior: puede ser unilateral, bilateral o medial; y abarcar una distancia variable hacia la parte superior pudiendo incluir parte o todo el proceso alveolar maxilar.

- Paladar hendido o fisura de paladar: fisura del paladar duro o blando que puede comunicar la cavidad oral con la nasal. Pueden presentarse aislados o asociados. Pueden ser uni o bilaterales. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ Craneosinostosis

Se define como el cierre prematuro de una o varias suturas craneanas. Se asocia con alteraciones en la morfología del cráneo y la cara y, en algunas ocasiones, alteraciones clínicas y de la función. El diagnóstico se hace por observación de la deformidad del cráneo y cara, sin embargo, su confirmación requiere radiografías, TAC, etc. ⁽²⁰⁻²³⁾

La etiología de las Craneosinostosis, es poco conocida. Un grupo son hereditarias y tienen una base genética, otras son esporádicas y, por tanto, no se encuentran antecedentes de casos similares en la familia del niño afectado. Pueden ser aisladas o formar parte de síndromes genéticos. ⁽²⁰⁻²³⁾



Anomalías cardiovasculares

➤ Transposición de los Grandes Vasos (TGV)

La causa de este defecto aún no se conoce y frecuentemente se presenta en forma esporádica y suele asociarse a otros defectos cardíacos.

1. Transposición de los grandes vasos o Transposición congénitamente corregida. La aurícula derecha está conectada al ventrículo izquierdo y éste conectado a la arteria pulmonar. La aurícula izquierda conectada al ventrículo derecho y éste a la arteria aorta. Es decir lo que existe es en realidad una inversión ventricular.

2. Transposición o transposición completa. La arteria aorta sale desde el ventrículo derecho y la arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ Defecto de tabique ventricular o comunicación interventricular (CIV)

Es un orificio en el septum interventricular y puede ubicarse en cualquier parte del mismo, a nivel muscular o perimembranoso. Es el defecto cardíaco congénito más frecuente (1/1000 nacimientos). ⁽¹⁹⁻²¹⁾

En la mayoría de los casos la CIV se presenta aislada. En los casos que está asociada a otros defectos puede formar parte de varios cuadros sindrómicos, por ejemplo, síndrome de Down, Edwards y Patau. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ Tetralogía de Fallot

Se caracteriza por la asociación de cuatro defectos cardíacos: comunicación interventricular, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, dextroposición o cabalgamiento de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho. Cuando se agrega CIA se llama Pentalogía de Fallot. ⁽¹⁹⁻²⁰⁾

Sus componentes son el resultado del defecto primario del septo espiroideo que divide el tronco arterioso insuficientemente. Esta cardiopatía suele presentarse en forma



aislada, sin embargo la teratología de Fallot así como otros defectos conotruncuales pueden corresponder al cuadro de síndrome por delección del cromosoma 22q. ⁽¹⁹⁻²⁰⁾

➤ **Conducto Arterioso Persistente**

Es la comunicación entre la arteria aorta y la arteria pulmonar. Resulta de la falta de obliteración natural del conducto arterioso. En la mayoría de los casos se presenta como un defecto único no asociado a otras malformaciones. ⁽²⁰⁻²¹⁾

➤ **Coartación de Aorta**

Estrechamiento congénito anormal de la aorta, que se produce cerca de la entrada del conducto arterioso, el cual lo divide en dos tipos: preductal (tipo del lactante) y postductal (tipo del adulto). La coartación se presenta habitualmente en forma aislada pero puede formar parte de un cuadro sindrómico como en el caso de síndrome de Turner. La coartación de aorta forma parte del espectro de los defectos de obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo (corazón izquierdo hipoplásico). ⁽¹⁸⁻²²⁾

Anomalías digestivas

➤ **Ano imperforado**

Es la ausencia u obstrucción del orificio anal al nacimiento. Puede presentarse con o sin fístula. Se puede describir como:

1. Tipo de atresia: baja (imperforación anal), alta (atresia rectal)
2. Existencia de fístula rectoperineal, vaginal, vesical, etc.

La aparición de esta anomalía se correlaciona con fallas durante el proceso embrionario de separación cloacal en conducto anorrectal por un lado y seno urogenital por otro. La mayor parte tiene una presentación esporádica, pero hay también de



presentación sindrómica. La diabetes materna puede actuar como causa teratogénica de estos cuadros. ⁽¹⁸⁻²²⁾

➤ **Onfalocele**

El onfalocele es un defecto de la pared abdominal ventral que consiste en una herniación del contenido abdominal a través de la raíz del cordón umbilical y revestido de un saco herniario de peritoneo y amnios. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

Las causas son heterogéneas. Hay cuadros aislados y sindrómicos. Los defectos congénitos asociados se presentan entre el 25 al 45% de los niños que tienen onfalocele. Es una anomalía visible en la inspección del recién nacido. ⁽¹⁹⁻²¹⁾

➤ **Gastrosquisis**

Es una anomalía congénita que involucra la protrusión de parte del contenido abdominal a través de una solución de continuidad paramedial en la pared abdominal quedando ese contenido en directo contacto con la cavidad amniótica. Con mayor frecuencia se ubica del lado derecho, no compromete al cordón y tiene un tamaño que no sobrepasa los 5 cm. ⁽¹⁸⁻²²⁾

Los factores etiológicos continúan siendo desconocidos. La Gastrosquisis tiene etiopatogenia multifactorial, no se asocia a malformaciones en otros aparatos/sistemas. ⁽¹⁸⁻²²⁾

Anomalías de los miembros

➤ **Polidactilia**

La polidactilia es la presencia de un dígito supernumerario en manos o pies (en la mano hablamos de dedos y en los pies de orfejos). Este defecto se suele presentar en forma aislada (80% de los casos) o formando parte de cuadros sindrómicos. Las polidactilias preaxiales son las que más frecuentemente se asocian a cuadros sindrómicos. ⁽¹⁸⁻²²⁾



➤ **Sindactilia**

La sindactilia es la fusión de dos o más dedos u orfejos entre sí. En su forma más común, se presenta la fusión del segundo y tercer orfejos (dedos del pie). Puede presentarse junto con otros defectos congénitos que comprometen el cráneo, la cara y los huesos. La fusión de los dedos generalmente va hasta la primer articulación del dedo del pie o de la mano, aunque se puede extender a todo lo largo de los dedos comprometidos. ⁽¹⁸⁻²²⁾

Anomalías del aparato genitourinario

➤ **Hipospadias**

Implantación anómala del meato urinario por un defecto en el desarrollo de los cuerpos esponjosos en las semanas numero 8 a la 12 de edad gestacional. La misma puede ser en cualquier trayecto del cuerpo del pene. Se plantea un tipo de herencia multifactorial siendo más frecuentes en aquellos varones cuyos padres tienen el mismo defecto. ⁽¹⁹⁻²²⁾

➤ **Criptorquidia**

Es el descenso incompleto testicular uni o bilateral. Normalmente se produce su descenso espontáneo durante el tercer trimestre de gestación pudiendo permanecer en cualquier punto de su trayecto: intraabdominal, conducto inguinal o raíz del escroto. Incluyen un grupo de anomalías que presentan ausencia de características específicas de genitales externos que distingan el sexo del recién nacido en femenino o masculino. ⁽¹⁹⁻²¹⁾



Anomalías cromosómicas

➤ Síndrome de Down

Anomalía cromosómica que se debe a material extra del cromosoma 21. Los niños con este síndrome tienen hipotonía y un fenotipo característico reconocido. Los rasgos faciales prominentes son nariz achatada, lengua protruyente y ojos inclinados hacia arriba con epicanto. Las manos son cortas y anchas con dedos cortos, que suelen tener un único pliegue palmar. ⁽¹⁷⁻²¹⁾

Los defectos cardíacos congénitos están presentes en el 40% de estos niños. Las anomalías gastrointestinales, como la atresia esofágica y la atresia duodenal también son comunes. ⁽¹⁷⁻²¹⁾

➤ Síndrome de Turner.

Es una anomalía cromosómica numérica que involucra al cromosoma X (monosomía de X) resultando su cariotipo en 45,X. Es frecuente la presencia de un cuello corto, alado (pterigium colli) secundario a la formación prenatal de un higroma quístico, tórax ancho, característico linfedema en dorso de manos y pies. ⁽¹⁷⁻²¹⁾

Aproximadamente el 85% de los embarazos con fetos con Síndrome de Turner se pierden como abortos espontáneos o muertes fetales. Se presume que estos embarazos son fetos con monosomías X en línea pura (involucra el 100% de las células del cuerpo). El 15% restante llegan a nacer y pueden llegar a edad adulta siendo mayoritariamente sus cariotipos mosaicos (parte de sus células monosómicas y otras células con un número normal de cromosomas) o producto de anomalías estructurales de uno de los cromosomas X. ⁽¹⁷⁻²¹⁾

➤ Síndrome de Patau.

Anomalía cromosómica que consiste en una trisomía del cromosoma 13. Es un síndrome con múltiples anomalías, muchas de las cuales no son compatibles con la vida. Los hallazgos clínicos más frecuentes son: anomalías de estructuras de la línea



media, incluyendo holoprosencefalia, labio hendido con o sin fisura palatina y onfalocele.⁽¹⁷⁻²¹⁾

También son frecuentes las malformaciones cardíacas (80% de los casos), especialmente Comunicación Inter Ventricular, anomalías de extremidades (polidactilia, pie bot), malformaciones renales y anomalías genitales.⁽¹⁷⁻²¹⁾

Diagnóstico de malformación congénita.

Diagnóstico prenatal

La importancia de un diagnóstico prenatal de los defectos congénitos radica en que este tipo de patologías, además de ser las responsables del 20% de las muertes en niños de hasta cuatro años, son causa de graves secuelas físicas e intelectuales con la consiguiente repercusión en el plano personal del paciente e indirectamente en la sociedad.

Uno de los aspectos más importantes en el diagnóstico de estas enfermedades congénitas es la **identificación de los factores de riesgo**, no sólo genéticos sino también ambientales, dietéticos, patológicos. Un buen diagnóstico prenatal unido a una adecuada información dirigida a detectar los diversos factores de riesgo, constituye un tipo de prevención que asegura que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada y responsable. Existen técnicas invasivas y no invasivas para efectuar el diagnóstico de malformaciones congénitas.

No invasivas

1. **Ecografía.** Es el método de exploración imprescindible en el ámbito del diagnóstico prenatal. Tiene unos momentos clave de aplicación:
 - En el primer trimestre: Nos permite detectar algunas imágenes consideradas "marcadores de cromosomopatías". La más válida y aceptada en los últimos años es la conocida como translucencia nugal, estructura visualizable en el dorso del feto



entre la semana 11 y 14. Si supera ciertas dimensiones (3 mm.), hay que ofrecer la realización de prueba invasiva. Igualmente importante es visualizar el hueso nasal, pues su ausencia se ha relacionado con el Síndrome de Down. ⁽²²⁻²⁵⁾

- En el segundo trimestre: Especialmente alrededor de la "semana 20", es la época más adecuada para el diagnóstico de la mayoría de malformaciones de tipo anatómico. Debe practicarse por personal especialmente calificado, preparado y acreditado para este tipo de ecografías. Igualmente se requieren equipos ecográficos de alta definición, dotados de tecnología como el Doppler Color y la Tridimensión, que nos permiten descubrir detalles muy precisos de toda la anatomía fetal. ⁽²²⁻²⁵⁾
- En el tercer trimestre: Se realiza entre las semanas 32 y 36. Esta dedicada más a la valoración del tamaño y bienestar fetal que al diagnóstico de anomalías fetales. Esto es así porque el feto ya se mueve menos, tiene mayor cantidad de calcio en sus huesos y la cantidad de líquido amniótico es menor. ^(22,25)

2. **Test de ADN fetal en sangre materna.** Una alteración en estos niveles significa un mayor riesgo de cromosopatías. Se realiza entre la 7^{ma} y 9^{na} semana. Permite identificar en sangre materna las trisomías fetales de los cromosomas 13, 18 y 21, el sexo fetal y las aneuploidías de los cromosomas sexuales más comunes, de manera segura y eficaz. Este material genético será posteriormente procesado y analizado y servirá para el diagnóstico de:

- Enfermedades hereditarias ligadas al sexo.
- Enfermedades relacionadas con el embarazo.
- Alteraciones de un solo gen.
- Patología autonómica dominante.
- Patología autosómica recesiva.
- Detección de aneuploidías. ⁽²³⁻²⁵⁾



3. **Analítica.** Entre la semana 9 y 12, pueden cuantificarse dos proteínas del embarazo. La Beta-HCG (gonadotropina coriónica humana) y la PAPP-A (proteínas plasmáticas A), cuyo aumento o disminución está relacionado con la aparición de algunas enfermedades cromosómicas.^(23,24)
4. **Estudios combinados.** Es el llamado Test Combinado del primer Trimestre o EBA-Screening (Screening Ecográfico y Bioquímico de Aneuploidías). Consiste en la combinación y estudio informatizado para calcular un índice de riesgo de enfermedad cromosómica (especialmente del Síndrome de Down), empleando la edad de la gestante, marcadores analíticos (La Beta-HCG y la PAPP-A), la medida de la translucencia nuchal. Los resultados tienen una tasa de detección cercana a un 90%, con una aceptable tasa de falsos positivos de un 3%.^(23,24)

Invasivas

1. **Amniocentesis:** Es un procedimiento de diagnóstico prenatal invasivo de segundo trimestre. Consiste en la introducción de una aguja espinal a través de la pared abdominal, la pared uterina y la cavidad amniótica bajo guía ecográfica continua, de forma que se pueda aspirar una muestra del líquido amniótico que envuelve el feto y que contiene células de origen fetal. La amniocentesis se realiza a partir de las 16 semanas de gestación y en el líquido amniótico se pueden realizar estudios cromosómicos, bioquímicos, moleculares o microbiológicos.⁽²³⁻²⁵⁾

Dentro de las indicaciones de la amniocentesis se encuentra el análisis cromosómico. Debido a que las células suspendidas en el líquido amniótico no crecen y no se dividen activamente, necesitan ser cultivadas y estimuladas para crecer y dividirse en un proceso que dura de 7 a 14 días. Posterior al crecimiento, la membrana externa se rompe y libera los cromosomas que son teñidos y visualizados con la técnica de “bandas”. Luego se agrupan en 23 pares para ser examinados y contados y así poner en evidencia posibles deleciones, translocaciones y mosaicismo, así como alteraciones ligadas al cromosoma sexual. También permite determinar el sexo del feto.⁽²⁴⁻²⁸⁾



2. **Determinación de alfa-feto-proteína.** La cuantificación de los niveles de alfa-feto-proteína (AFP) en el líquido amniótico se realiza para descartar defectos estructurales de la pared abdominal anterior y del tubo neural, como espina bífida, meningocele y anencefalia, trisomías 18 y 21, en antecedentes familiares de espina bífida y en aquellas madres que están tomando Ácido Valproico o Carbamazepina, porque incrementan el riesgo de espina bífida.^(23,24,29)

3. **Biopsia corial.** Consiste en la introducción de un catéter, aguja o instrumentos para biopsia en el interior del corion frondoso por vía transcervical o transabdominal y así obtener una muestra para diagnóstico prenatal. Se puede realizar desde las semanas 7 y 8 de gestación; sin embargo, el momento óptimo es entre las semanas 10 y 12.^(25,28)

4. **Cordocentesis.** Consiste en la punción de uno de los vasos del cordón umbilical, preferiblemente de la vena umbilical. Se introduce la aguja, guiada mediante visión ecográfica continua, a través del abdomen materno dentro del útero y se busca punzar alguno de los vasos sanguíneos del cordón fetal para obtener sangre con fines diagnósticos como estudios citogenéticos, moleculares y bioquímicos. La cordocentesis se ha convertido en el método invasivo ideal para la obtención de sangre fetal y se puede realizar a partir del segundo trimestre hasta el término del embarazo.

Indicaciones:

- **Genéticas.** Es la indicación más frecuente porque permite una rápida identificación del cariotipo fetal.
1. Riesgo elevado en el despistaje sérico de **síndrome de Down.**
 2. Resultados anormales de alfa-feto-proteína sérica.
 3. Antecedente personal y/o familiar de defecto genético, malformación congénita o de anomalías ligadas al cromosoma sexual.
 4. Padres portadores de defecto genético.
 5. Malformación fetal actual diagnosticada por ultrasonido, compatible con anomalía cromosómica.



6. Pérdida fetal recurrente.
7. Amniocentesis que resulta en un mosaicismo.
 - **Infeciosas.** Existe una serie de enfermedades que pueden comprometer el bienestar fetal como toxoplasmosis, rubéola, varicela, parvovirus y citomegalovirus.
 - **Hemoglobinopatías.** Con el objetivo de establecer si el feto es portador o padece de drepanocitosis, talasemia, esferocitosis o deficiencias enzimáticas.
(24,25,27)

Diagnóstico postnatal

El proceso diagnóstico en el recién nacido con malformaciones congénitas se fundamentará, como siempre en Neonatología, en los datos de embarazo, parto y postnatal inmediato, historia familiar, y detallada exploración clínica.⁽³⁰⁻³³⁾

DATOS DE EMBARAZO

- Detenida encuesta a la madre sobre exposición durante el embarazo a posibles teratógenos:
 - Fármacos antiepilépticos, antihipertensivos, anticoagulantes, derivados de la vitamina A, fármacos vasoactivos, antidepresivos, sedantes, etc.
 - Sustancias de adicción: tabaco, alcohol, cocaína, etc.
 - Procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal: biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis
 - Infecciones: toxoplasma, rubeola, CMV, otras.
 - Episodios febriles.
- Ciertas enfermedades crónicas maternas conllevan riesgo de anomalías para el feto, bien por efecto teratógeno de la propia enfermedad (diabetes, fenilcetonuria) o por transmisión genética de la misma al feto (distrofia miotónica, enfermedad poliquística renal autosómico dominante, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis).
- 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 neuromusculares.⁽³⁰⁻³³⁾

Parto y perinatal

- 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.
- Peso y características de la placenta: En ciertas situaciones puede darnos la clave diagnóstica (hidrops no inmune, infecciones prenatales, síndrome de transfusión gemelo-gemelo)⁽³⁰⁻³³⁾

Historia familiar

Deberá realizarse un árbol genealógico familiar. Se debe preguntar sobre enfermedades y 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. Especial atención debe prestarse a la consanguinidad.⁽³⁰⁻³³⁾

Examen clínico

- En el examen físico se presta especial atención a tres zonas, craneofacial, extremidades y genitales externos.
- Los datos de somatometría (peso, talla y perímetro cefálico) van a ser también de suma importancia ya que con frecuencia las cromosomopatías se acompañan de RCIU.
- El examen de fondo de ojo, realizado por una persona experta, debe practicarse siempre en casos de malformaciones del Sistema Nervioso Central.⁽³⁰⁻³³⁾



EXPLORACIONES ESPECIALES

1. **Cariotipo:** Es importante tener en cuenta que el cariotipo solamente nos detectará aberraciones cromosómicas, y que la mayoría de síndromes malformativos presentarán cariotipo normal. Está indicado practicar un cariotipo en las siguientes situaciones:

- Recién nacido (RN) con dos o más malformaciones.
- RN con una malformación y/o 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.
- Recién nacido con genitales ambiguos.

2. **Estudios con técnicas de genética molecular:** indicada en

- Enfermedad neuromuscular congénita (Distrofia miotónica, atrofia muscular espinal).
- Enfermedad poliquística renal.
- Síndrome de la deleción 22q11 (CATCH 22).
- Íleo meconial o síndrome de tapón meconial en intestino grueso (Fibrosis quística).
- Hidrocefalia ligada a X (síndrome MASA, o S. CRASH).

3. **Radiografías/Ecografías:** El estudio radiológico sistemático de esqueleto ("serie ósea") no debe ser una exploración de rutina en todo malformado, deberemos solicitar Radiografías específicas, indicando los signos que uno espera encontrar para que ayuden en el diagnóstico diferencial.

En todo polimalformado es aconsejable hacer ecografía renal y cerebral sistemáticas (renal por su frecuencia, cerebral por la importancia pronóstica) y una ecocardiografía, aún en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita.



4. **Fotografías:** Es importante que quede un documento gráfico del fenotipo al nacimiento y en las sucesivas edades.⁽³⁰⁻³³⁾



VII. DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de estudio: descriptivo, de corte transversal.

Área y período de estudio:

El presente estudio se realizó en el Hospital Regional Asunción de Juigalpa, ubicado de los semáforos del cementerio municipal 400 metros al sur, el cual tiene una capacidad física instalada de 195 camas en total, de las cuales 5 camas corresponden a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal, 6 camas a intermedio y 14 camas en neonatología. El período de estudio fue de Enero 2011 a Diciembre 2013.

Población de estudio:

Todos los nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa durante el período de estudio (n=13,548).

Unidades de análisis:

Todos los recién nacidos que presentaron malformación congénita.

Criterios de inclusión:

Todos los recién nacidos vivos con partos intrahospitalarios que presentaron malformación congénita y constan en los archivos de registro del Hospital.

Criterios de exclusión:

Todos los recién nacidos vivos extrahospitalarios con malformación congénita y óbitos fetales.



Recolección de la información

La fuente de información fue secundaria a través de la revisión de expedientes clínicos de los recién nacidos con malformación congénita nacidos intrahospitalariamente y cuyos expedientes constan en los archivos de registro del Hospital. Se solicitó permiso al director del Silais Juigalpa para poder acceder a los expedientes clínicos de los pacientes a estudiar y poder llenar la ficha de recolección de datos.

Consideraciones Éticas:

Como autora de esta investigación monográfica me comprometo: a cumplir con los principios éticos básicos delineados en la declaración de **Helsinki**, no revelar la identidad de las madres y niños tomados para el estudio, asegurar confidencialidad de los datos. La información que se obtuvo fue utilizada únicamente para fines del estudio.

Procesamiento y análisis de los datos:

Las variables categóricas y numéricas fueron introducidas y procesadas en el software SPSS versión 19.0 para Windows. El análisis de los datos se realizó mediante la aplicación de medidas de frecuencia como la prevalencia y la distribución porcentual. Los resultados se presentaron en tablas y gráficos.



Operacionalización de las variables.

Variable	Definición	Valores
Edad materna.	Tiempo que una persona ha vivido, a contar desde que nació.	< 20 20-34 ≥ 35
Procedencia	Región geográfica de donde procede una persona	Urbano Rural
Escolaridad materna	Nivel de estudio alcanzada por la embarazada al momento del estudio	Ninguna Primaria Secundaria Universitaria
Gestas previas	Número de veces que la mujer ha estado embarazada.	Cero Una Dos Tres a más
Partos	El acto de dar a luz un niño/a o un feto vivo/a o muerto/a y sus anexos, por vía vaginal.	Cero Una Dos Tres a más
Abortos	Todo nacimiento con un peso del producto de la gestación menos de 500g. o menor a 22 semanas.	Cero Una Dos Tres a más
Cesáreas	El acto de dar a luz un niño/a o un feto vivo/a o muerto/a y sus anexos, por vía abdominal.	Cero Una Dos Tres a más
Antecedentes familiares de malformación congénitas	Historia de malformaciones congénitas en la familia (familia de 1 ^{er} grado)	Sí No



Antecedente patológico materno	Enfermedad materna previa al embarazo actual	Ninguna Tuberculosis Diabetes HTA VIH Pre-eclampsia Cardiopatías Nefropatías Otros
Medicamentos en el embarazo.	Cualquier sustancia farmacológica que la madre ingiriera durante el embarazo distinto de las vitaminas prenatales	Sí No
Otros hijos con malformación congénita	Antecedentes de haber tenido hijos con malformación congénita.	Sí No
Patologías Transgestacionales	Alteraciones patológicas presente en la madre durante el embarazo.	IVU Leucorrea Vaginitis Pre-eclampsia Diabetes gestacional Otros
Ingesta de ácido fólico	Momento inicial del tratamiento con respecto a la concepción.	Antes Después
Controles prenatales	Número de veces que la mujer asistió a la atención del embarazo y su evolución.	Ninguno 1 a 3 ≥ 4



Tipo de embarazo	Desarrollo simultáneo de uno o más fetos en el útero.	Simple Múltiples.
Sexo del recién nacido	Se refiere a las características biológicas que definen a los seres humanos como hombre o mujer.	Masculino Femenino No definido
Peso al nacer	Es la primera medida del peso en gramos del feto o recién nacido después del nacimiento.	<1000 1000 – 1499 1500 – 2499 2500– 3999 ≥4000
Edad gestacional	Es el número de semanas completas a partir del primer día del último período menstrual normal.	22-27 28-36 37-41 ≥42
Recién nacido vivo	Expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre de un producto de concepción que, respire o dé cualquiera otra señal de vida.	Sí No
Puntuación Apgar	Evaluación del estado general del RN, que se efectúa al 1º y 5º minuto de vida.	0 - 3 4 – 7 8 – 10
Tipos de malformación congénita	Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su Inicio.	SNC Faciales Cardiopatías Pulmonares Digestivas Genitales



		Músculo- Esqueléticas Piel Síndrome Otros
Momento diagnóstico	Tiempo en que se identifica la malformación congénita al momento del nacimiento.	Antes Después
Condición de egreso	Es la condición del paciente a su egreso.	Alta Abandono Traslado Fallecido



VIII. RESULTADOS

Durante los 3 años del periodo de estudio se registraron 87 casos de malformaciones congénitas en el Hospital Regional Asunción de Juigalpa. La prevalencia de malformaciones congénitas durante el período de estudio fue de 0.64% (87/13,548). El promedio de edad de las madres de los niños con malformaciones congénitas fue de 25.1 ± 6.8 años, la mediana fue de 24 años y el rango de edad oscilo entre 16 años y 42 años.

Las principales características demográficas de las madres de los casos fueron: edad entre 20-34 años (62%), seguidas por adolescentes (28%); procedencia rural (57%); y escolaridad primaria (47%) (Cuadro 1).

Cuadro 1 Características demográficas de madres de niños con malformaciones congénitas, Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

Variable	No.	%
Edad materna (años):		
< 20	24	28
20-34	54	62
≥ 35	9	10
Procedencia:		
Urbano	37	43
Rural	50	57
Escolaridad materna:		
Ninguna	14	16
Primaria	41	47
Secundaria	28	32
Universitario	4	5



Las principales características gineco–obstétricas de madres de niños con malformaciones congénitas fueron: primigestas (29%), nulíparas (38%) y con 4 o más controles prenatales (75%). Los antecedentes de aborto y de cesárea se observaron en el 15% y 14%, respectivamente (Cuadro 2).

Cuadro 2 Características gineco–obstétricas de madres de niños con malformaciones congénitas, Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

Características gineco–obstétricas	No.	%
Gesta:		
Primigestas	25	29
Bigesta	20	23
Trigesta	14	16
Multigesta.	19	22
Gran-Multigesta.	9	10
Para:		
Ninguno	33	38
Una	21	24
Dos	10	11
Tres	11	13
Cuatro a más	12	14
Aborto:		
Sí	13	15
No	74	85
Cesáreas:		
Sí	12	14
No	75	86
Controles prenatales:		
Ninguno	8	9
0-3	14	1
≥ 4	65	75



Ninguno de los casos tenía antecedentes familiares de malformaciones congénitas. Los principales antecedentes patológicos maternos fueron: diabetes mellitus (6%), seguido por cardiopatía y epilepsia con 3% cada una, sin embargo, el 80% no tenía ningún antecedente.

El 76% manifestó haber tomado medicamentos durante su embarazo y la mayoría (92%) había tomado ácido fólico después del embarazo y 6% no lo tomó.

El 2% de las madres manifestaron haber tenido otros hijos con malformaciones congénitas. Las principales patologías transgestacionales fueron: IVU (57%), leucorrea (32%) y preeclampsia (10%) (Cuadro 3).

Cuadro 3 Antecedentes patológicos maternos y antecedentes familiares de madres de niños con malformaciones congénitas, Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

Antecedentes patológicos maternos y familiares	No.	%
Antecedentes familiares de malformación congénitas		
Sí	0	0
No	70	80
Sin dato	17	20
Antecedentes patológicos maternos:		
Diabetes mellitus	5	6
Hipertensión Arterial	3	3
Cardiopatía	3	3
Epilepsia	1	1
Preeclampsia	1	1
Otros	5	6
Ninguna	70	80
Medicamentos en el embarazo:		
Sí	66	76
No	21	24
Otros hijos con malformación congénita:		
Sí	2	2
No	84	97
Sin dato	1	1



Patologías Transgestacionales:		
IVU	50	57
Leucorrea	28	32
Pre-eclampsia	9	10
Diabetes Mellitus	5	6
Otros	5	6
Negado	20	23
Ingesta de ácido fólico:		
Antes	2	2
Después	80	92
No tomó	5	6
Tipo de embarazo:		
Simple	84	3
Múltiples	3	97

El promedio de la edad gestacional de los niños fue de 38.9 ± 2.4 semanas, la mediana fue de 30 semanas y el rango osciló entre 30 y 42 semanas. El promedio del peso al nacer fue de $3,029 \pm 688$ gramos, la mediana fue de 3,100 gramos y el rango osciló entre 900 y 4200 gramos. La razón de masculinidad fue de 1.5:1. El 80% pesó entre 2500– 3999 gramos, solamente 15% eran de bajo peso y 9% pretérmino. Todos nacieron vivos, pero la mayoría tuvo un Apgar de 8-10 (92%) y de 4-7 (8%) (Cuadro 4).

Cuadro 4 Características niños con malformaciones congénitas, Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

Características	No.	%
Sexo del recién nacido:		
Masculino	53	61
Femenino	34	39
Ambiguo		
Peso al nacer:		
< 1000	1	1
1000 – 1499	6	7
1500 – 2499	6	7
2500– 3999	70	80
≥4000	4	5



Edad gestacional:		
< 37	8	9
37-41	76	88
≥42	3	3
Recién nacido vivo:		
Si	87	100
No	0	0
Puntuación Apgar:		
8 - 10	80	92
4 - 7	7	8
0 - 3	0	0

Los principales tipos de malformaciones congénitas fueron del sistema nervioso central (SNC) con 24%, seguida por las cardiovasculares, faciales y digestivas con 22%, 19% y 18%, respectivamente. El 7% fueron clasificadas como múltiples (Fig. 1). La mayoría de estos diagnósticos fueron realizados después del nacimiento (76%) y solamente el 24% fue realizado antes (Fig. 2). La letalidad fue del 20% (Fig. 3).

Fig. 1 Tipo de malformación congénita. Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

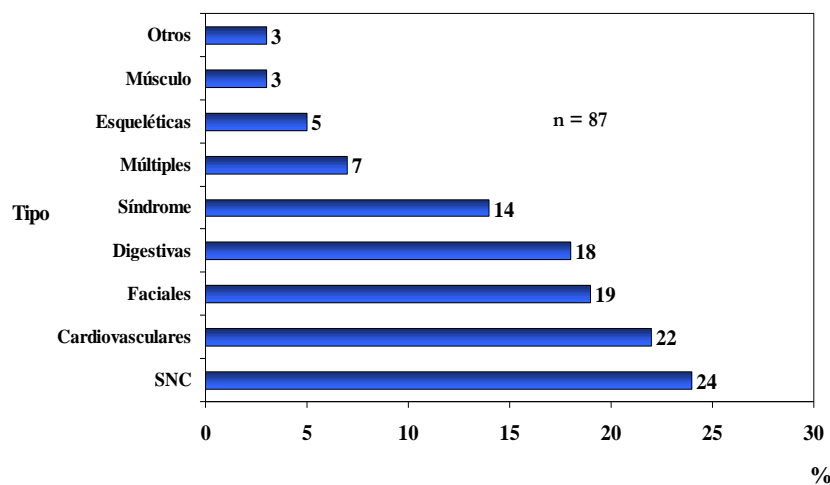




Fig. 2 Momento del diagnóstico de la malformación congénita. Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

n = 87

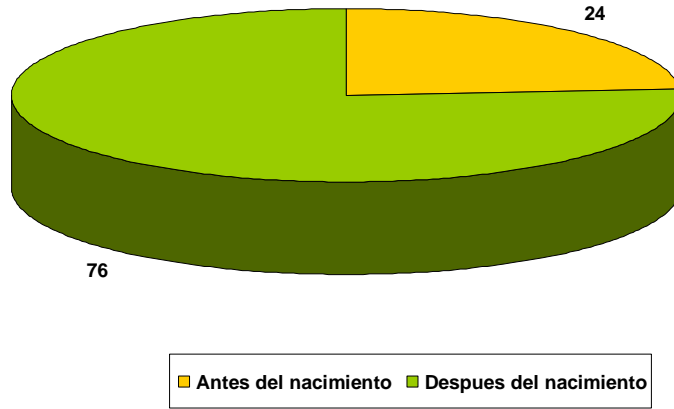
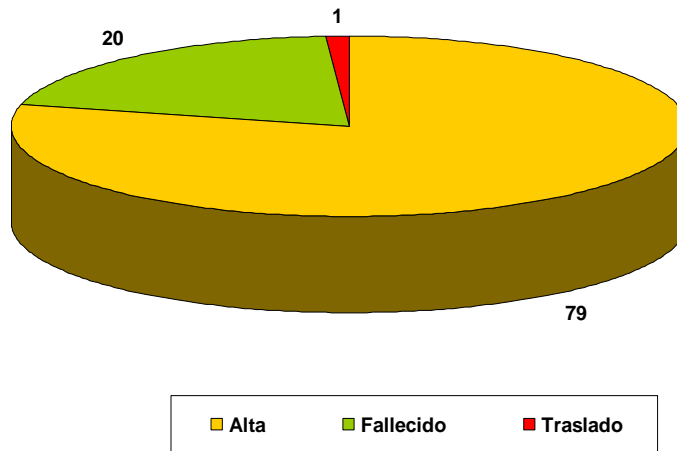


Fig. 3 Condición de egreso de niños con malformación congénita. Hospital Regional Asunción, Juigalpa, 2011-2013.

n = 87





IX. DISCUSION

En casi todos los estudios revisados en los antecedentes la mayoría de casos de malformaciones congénitas son del sexo masculino, procedencia urbana y madres con edades entre 20-34 años, similares a lo encontrado en este estudio.

La prevalencia de malformaciones congénitas en el Hospital Regional Asunción, Juigalpa durante el 2011-2013 fue de 0.64%. Esta cifra es similar a la reportada en Hospital Materno Infantil "Mauricio Abdalah", Chinandega (0.5%).⁽⁷⁾ Sin embargo, es inferior a la frecuencia global de defectos congénitos que se sitúa en la mayoría de países, entre el 2 y el 3% en el momento del nacimiento,⁽³⁾ y que en la región Centroamericana, en donde las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos afectan del 5 al 7% de recién nacidos.⁽²⁾

La baja frecuencia encontrada en este estudio puede deberse al subregistro de muchos caso que terminan en muertes fetales, cuyas principales causas se atribuyen a malformaciones congénitas, pero que no son diagnosticadas.^(1,2) Por otro lado, existen otros proveedores de salud como las empresas medicas previsionales o clínicas privadas, en donde podrían reportarse casos que no son incluidos en este estudio. En el HEODRA (2008) la frecuencia fue del 1.14%.⁽⁸⁾

Al comparar los principales tipos de malformaciones congénitas con otros estudios se observaron discrepancias. Por ejemplo, en este estudio predominaron las anomalías congénitas del sistema nervioso central, seguido de las del sistema digestivo y el sistema circulatorio. Esto es consistente con otros estudios en Nicaragua y en la epidemiología de otros países.^(1,2,3,7) No obstante, en otros se observaron diferencias, así en el 2003 en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños las principales fueron: cardiopatías, síndrome de Down, polidactilia/ sindactilia, criptorquidia, mientras que los defectos del tubo neural se observó solamente en 6.1%⁽⁵⁾; en el 2004 en el Hospital Dr. Fernando Velez Paiz y HEODRA (2006-2007), la malformación más frecuente fueron las músculo esqueléticas.^(6,8)



En otro estudio en el HEODRA en el 2009 las principales malformaciones congénitas afectaron al sistema Nervioso Central, seguido del Sistema Músculo-esquelético y el Sistema cardiovascular.⁽⁹⁾ En otros estudios internacionales se observó el predominio de otros tipos.⁽¹⁰⁻¹³⁾

En este estudio la letalidad fue del 20%, casi el doble a la encontrada en el 2003, en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños (9.7%).⁽⁵⁾ Esto podría atribuirse a la mayor severidad de los casos, pero esto no puede demostrarse en este estudio.



X. CONCLUSIONES

- La prevalencia de malformaciones congénitas fue de 0.64%.
- La mayoría de las madres eran del área rural, tenían entre 20-34 años de edad y escolaridad primaria.
- Las principales características gineco–obstétricas fueron: primigestas, nulíparas y con 4 o más controles prenatales. Los antecedentes de aborto y de cesárea se observaron en el 15% y 14% respectivamente.
- No hubieron antecedentes familiares de malformaciones congénitas y 20% tuvo antecedentes patológicos maternos, principalmente diabetes mellitus, cardiopatía y epilepsia. La mayoría tomó medicamentos durante su embarazo y ácido fólico después de la concepción. Las principales patologías transgestacionales fueron: IVU, leucorrea y preeclampsia.
- La mayoría de niños fueron masculinos, a término, con peso normal y buen Apgar al quinto minuto. Las principales malformaciones congénitas fueron del sistema nervioso central, cardiovascular, facial y digestivo. La mayoría de estos diagnósticos fueron realizados después del nacimiento.
- La letalidad de los casos fue del 20%.



XI. RECOMENDACIONES

➤ A la población en General

- 1- Acudir a sus controles prenatales establecidos por atención primaria.

➤ Al SILAIS Juigalpa

- 1- Llevar el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas en su base de datos.
- 2- Que se registren los casos de malformaciones congénitas menores y mayores.
- 3- Incluir las malformaciones congénitas registradas en clínicas previsual y privadas para evitar el subregistro de las mismas.
- 4- Promover en los centros de salud del primer nivel de atención la ingesta de ácido fólico preconcepcional en mujeres de edad fértil.
- 5- Brindar charlas educativas sobre malformaciones congénitas en el primer nivel de atención a la población en general.



XI. REFERENCIAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. OMS; 2012.
Nota Descriptiva N°370. Disponible en:
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
2. Ministerio de Salud. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Managua, Nicaragua. 2008.
3. Organización Mundial de la Salud. defectos congénitos. 63 Asamblea mundial de la salud. Ginebra. 2010.
4. Bojorge E. Prevalencia y factores asociados a los defectos congénitos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélez Paiz, 1 de enero al 31 de diciembre del 2003. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2004.
5. Fonseca AJ. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños, enero 2008 – diciembre 2010. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2011.
6. Vargas FM. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz, enero a noviembre del año 2004. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2005.
7. Lara GJ, Leiva RJ. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, Enero del año 2005 – noviembre del año 2006. León: UNAN-León. Tesis (Doctor en Medicina y Cirugía). 2007.
8. Perez Arosteuá, Fauricio. Comportamiento Clínico/ Epidemiológico de malformaciones congénitas en recién nacidos. Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Arguello, León. Enero 2006- Diciembre 2007. León: UNAN-León. Tesis (Especialista en Pediatría). 2008.
9. Delgadillo Mantilla, Judith María. Factores Asociados a la Presencia de Malformaciones Congénitas en niños Nacidos. Hospital Escuela Oscar Danilo



- Rosales Arguello, León. Mayo 2006- Mayo 2008. León: UNAN-León. Tesis (Especialista en Pediatría). 2009.
10. Martínez Ortega, Rosalinda. Incidencia de anomalías congénitas. Hospital Regional Universitario de Colima: Universidad de Colima. Junio 2007- Agosto 2008.
11. Bermejo Sánchez, E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. Madrid- España: Editorial ELSEVIER. 2010;36(8):449–455
12. Zarante,A; Gracia G; Zarante I. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en Bogotá entre 2001 y 2010. Bogotá (Colombia): Univ. Méd. 2012.53 (1): 11-25
13. Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC). Boletín INCIENSA. Información epidemiológica de defectos congénitos. Costa Rica 2012. 25(1):2013. Disponible en:
http://www.inciensa.sa.cr/inciensa/unidades_especializadas/unidad_enfermedades_congenitas.asp
14. Bosques (s.f.) en Historia de la teratología clínica. Disponible en:
<http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/embriologia/historia5.pdf>
15. Polifka J. Teratología Clínica en la Era de la Genómica. Genética Médica. Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC). Canadian Medical Association Journal. Ago 2002;167(3):265-273 (Consulta 20 de Julio de 2014) Disponible en: <http://www.arg/biblio/pediat291web.htm>
16. Pintado Vázquez, S. La catástrofe de la Talidomida en el Cincuentenario de su comercialización. Hospital San Agustín. Avilés. Principado de Asturias, España. Publicado el 20 febrero del 2009. No. 1.726. (Consulta 18 de Julio 2014). Disponible en:
http://www.jano.es/ficheros/sumarios/1/0/1726/34/00340037_LR.pdf



17. Bajo Arenas JM, Melchor JC, Mercé LT. Consideraciones generales de teratogenia, nomenclatura y clasificación. Principales agentes teratogénicos. En: Fundamentos de obstetricia (SEGO). Madrid: Gráficas Marte; 2007. p. 943-956.
18. Bruce. M. Carlson. Trastornos del desarrollo. En: Embriología Humana y Biología del Desarrollo. Cuarta edición. España: Editorial Elsevier; 2009. P. 153-172.
19. Keith, L. Moore. Anomalías congénitas. En: Embriología Clínica del desarrollo del ser humano. Novena Edición. Estados Unidos: Editorial Manual Moderno; 2009. P. 157-186.
20. Cruz, M, Asociación española de pediatría. Genética. Patología Prenatal. En: Tratado de Pediatría 1 vols. 11^a edición. España: Editorial Panamericana; 2012. P. 199-268.
21. Kliegman Robert M. et al. Agentes teratógenos y anomalías congénitas. En: Nelson Tratado de Pediatría. Décimo novena edición. España: Editorial Elsevier. 2012. P. 616-623.
22. Romero Campos, Antonio; et al. Anomalías Congénitas, Codificación en CIE 10. Servicio Andaluz de salud- Junta Andalucía. Edición 2013.
23. Sandler TD. Anomalías congénitas y diagnóstico prenatal. En: Langman Embriología Médica. Décimo primera edición. Estados Unidos: Editorial Lippincott. 2010. P. 113-123.
24. Carrera J. Defectos congénitos: punto de vista genetista y ecograficos. En: Ecografía en Diagnóstico Prenatal. Editorial ElsevierMasson. Primera edición. España. 2008. P. 9-63.
25. Tabor A, Alfirevic Z. Update on procedure-related risks for prenatal diagnosis techniques. Fetal Diagn Ther. 2010;27:1–7.
26. Parra S. Miguel, Cruz L. Mónica, Borobio Virginia, Bennasar Mar, Goncé Anna, Martínez Josep, et al. Amniocentesis. Diagnóstico Prenatal ElsevierDoyma. 2013; (107): 1-8.
27. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Amniocentesis and chorionic villus sampling green-top guideline No. 8. London: RCOG; 2010.



28. Scott F, Peters H, Boogert T, Robertson R, Anderson J, McLennan A, et al. The loss rates for invasive prenatal testing in a specialised obstetric ultrasound practice. *Aust N Z J Obstet Gynaecol.* 2002;42:55–8.
29. Llamas-Paneque AJ., Llamas-Paneque A, Martínez de Santelises-Cuervo A, Powell-Castro ZL, Pérez-Olivera E. Análisis de malformaciones congénitas detectadas por el programa alfafetoproteína-ultrasonido genético. *Rev Cubana Med Gen Integr* 2007;23 (1): 115-118.
30. Taeusch William. Evaluación inicial. En: tratado de Neonatología de Avery. Editorial Elsevier. Séptima edición. España. 2009. P. 334-354.
31. Robertson, Jason; Shilkofski, Nicole. Neonatología. En: Manual Harriet Lane de pediatría. Decimosexta edición. Estados Unidos: Editorial Elsevier Mosby; 2006. p. 389-394.
32. Valdés Armenteros, Reina; Reyes Izquierdo, Dulce María. Examen Clínico al Recién Nacido. La Habana: Editorial Ecomed. 2003.
33. Ministerio de Salud. Guía para la Atención del Neonato. Managua- Nicaragua. 2013.



ANEXOS



ACRÓNIMOS

CIV: Comunicación Interventricular.

DM: Diabetes Mellitus.

HTA: Hipertensión Arterial.

IVU: Infección de Vías Urinarias.

HEODRA: Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Arguello.

MC: Malformación Congénita.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

RCIU: Restricción del Crecimiento Intrauterino.

VIH: Virus de Inmunodeficiencia Humana.



Ficha de recolección de datos

Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Asunción de Juigalpa. Enero 2011-Diciembre 2013.

DE LA MADRE

1. Edad: ____.

2. Procedencia: Urbano ____ Rural ____.

3. Escolaridad materna:

Ninguna ____ Primaria ____ Secundaria ____ Técnico ____ Universitario ____.

4. Antecedentes Ginecoobstetricos

Gestas ____ Paras ____ Abortos ____ Cesareas ____.

5. Número de controles prenatales:

Ninguno ____ 1 a 3 ____ ≥ 4 ____.

6. Antecedentes patológicos maternos:

Ninguna ____ Epilepsia ____ Diabetes ____ HTA ____ VIH ____ Pre-eclapsia ____ Cardiopatiaas ____.

Nefropatías ____ Otros ____.

7. Antecedentes familiares de malformaciones congénitas

Si ____ No ____.

8. Medicamentos en el embarazo

Si ____ No ____.

9. Hijos con malformación congénita

Si ____ No ____.

10. Patologías Transgestacionales

IVU ____ Leucorrea ____ Vaginitis ____ Pre-eclampsia ____ Diabetes gestacional ____ Otros ____.

11. Ingesta de ácido fólico

Antes de la concepción ____ Después de la concepción ____.

12. Tipo de embarazo

Simple ____ Multiples ____.

**DEL RECIEN NACIDO**

Nombre _____ **Número de expediente** _____.

1. Edad gestacional

< 37 semanas____. 37-41 6/7 semana____. ≥42 semanas____.

2. **Sexo:** Hombre ____ . Mujer ____ . Ambiguo ____ .

3. Peso al nacer:

<1000g____. 1000 – 1499g____. 1500 – 2499g____. 2500– 3999g____. ≥4000 g ____.

4. Recién nacido vivo

Si____. No____.

5. Puntuación Apgar

0 – 3____. 4 – 7____. 8 – 10____.

6. Anomalías congénitas

SNC____. Faciales____. Cardiopatía____. Pulmonares____.

Digestivas____. Genitales____. Músculo____. Esqueléticas____.

Piel____. Síndrome____. Otros____.

7. Momento diagnóstico

Antes del nacimiento____. Después del nacimiento____.

8. Condición de egreso

Alta____. Abandono____. Traslado____. Fallecido____.

