

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA - LEÓN

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE MEDICINA - V AÑO



**Tesis para optar al título de
Doctor en Medicina y Cirugía General**

**Características sociodemográficas y clínicas de neonatos con
anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar
Danilo Rosales Argüello” en el periodo enero 2018 - diciembre 2019.**

Autores:

- Farah Julissa Meza Cálix.
- Fernanda Lucía Rodríguez Mendoza.

Tutor:

- Dra. Dania Pastora Bucardo (Especialista en Pediatría, Msc. Educación Médica Superior, Nutrición infantil. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas)

Marzo, 2021

¡A la libertad por la universidad!

Resumen

Características sociodemográficas y clínicas de neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” en el periodo enero 2018 - diciembre 2019.

Rodríguez F., Meza F.

Introducción: Las anomalías congénitas (AC) son los defectos estructurales o funcionales que se producen durante la vida intrauterina, como resultado de una alteración permanente en el desarrollo. Las anomalías congénitas mayores (ACM) comprometen la función y la aceptabilidad social. **Objetivo:** Identificar las características clínicas y sociodemográficas en neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” (HEODRA) en el periodo enero 2018 - diciembre 2019. **Metodología:** Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal que abarcó 86 neonatos con diagnóstico de ACM en el HEODRA. Se utilizó un instrumento de recolección de datos propio del estudio en el cual se evaluaron características maternas y neonatales. **Resultados y discusión:** La mayoría de las madres tenía entre 19 y 24 años, de bajo nivel educativo, primigestas, sin antecedentes patológicos, enfermedades transmisibles, ni hábitos tóxicos. Los neonatos fueron recién nacidos a término, con peso adecuado, el 57.0% del sexo masculino y con APGAR al primer minuto mayor de 7 puntos. Predominaron las ACM únicas (72.1%). Los órganos y sistemas mayormente afectados fueron SNC, Corazón y SOMA, datos que concuerdan con los estudios realizados en el Hospital Alemán Nicaragüense. La mayor parte de los neonatos egresó vivo de la unidad de salud. **Conclusión:** Predominaron las madres de 19-24 años, sin patologías previas ni hábitos tóxicos. La mayoría de neonatos con ACM tuvo peso adecuado, nacimiento a término. Predominaron las ACM únicas, afectando principalmente SNC, corazón, y SOMA.

Palabras clave: Anomalías Congénitas, Malformaciones Congénitas, Neonatos, Neonatología.

Agradecimientos

Fernanda Lucía Rodríguez Mendoza

Primeramente quiero agradecer a Dios que sin su ayuda nada de esto hubiese sido posible, cada vez que sentía estar decaída, me levantaba.

A nuestra tutora Dra. Dania Pastora, especialista en pediatría, Msc. En educación médica superior, nutrición infantil y vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas, quien con sus conocimientos y apoyo nos guió a través de cada una de las etapas de este proyecto para alcanzar los resultados que buscábamos.

También quiero agradecer a nuestra alma mater, U.N.A.N - León por brindarnos todos los recursos y herramientas que fueron necesarios para llevar a cabo el proceso de investigación. No hubiésemos podido arribar a estos resultados de no haber sido por su incondicional ayuda.

Por último, quiero agradecer a todos nuestros compañeros y familia, por apoyarnos aún cuando nuestros ánimos bajaban.

En especial, quiero agradecerle enormemente a mi madre Lucía del Socorro Mendoza Lopez y a mi padre Ulbert Farley Rodríguez, que siempre estuvieron ahí para darme palabras de apoyo y un abrazo reconfortante para renovar energías, que con el pasar de los años siempre estuvieron a cada paso del camino, ayudándome, aconsejándome y guiándome.

A mi sobrina Karoll Isabella Saavedra Rodríguez que con su amor y cariño me dio las fuerzas para seguir adelante e intentar mejorar día con día.

Muchas gracias a todos ya que sin su ayuda nada hubiese sido posible.
Esta etapa de mi vida, este logro, más que mio, es de cada uno de ellos.

Farah Julissa Meza Cáliz

A Dios, por ser mi guía y fortaleza. Por ayudarme a encontrar siempre el camino de regreso hacia él.

A mi madre, por ser mi apoyo incondicional, mi fiel amiga y mi más grande inspiración.

A mi padre, por su amor, su apoyo y por hacerme cada días más fuerte.

A mi hermano, por darme siempre motivos para seguir, y ser mi mayor felicidad.

A mi padrino, por motivarme, apoyarme y recordarme que mis sueños y metas nunca son demasiado grandes.

A mis abuelos, tías y demás familiares, de quienes siempre llevaré los mejores ejemplos.

A todas las demás personas que de alguna u otra manera me han ayudado y han vivido esta aventura conmigo.

Gracias. Les dedico este logro, y todos los venideros.



Índice

Introducción.....	4
Antecedentes.....	6
Justificación.....	9
Planteamiento del problema.....	10
Objetivos.....	11
Marco Teórico.....	12
Definición.....	12
Etiopatogenia.....	14
Anomalías congénitas mayores frecuentes	16
Factores de riesgo.....	20
Diagnóstico.....	23
Tratamiento y prevención.....	24
Diseño Metodológico.....	25
Operacionalización de variables.....	28
Aspectos éticos.....	32
Resultados.....	33
Discusión	39



Conclusiones	42
Recomendaciones	43
Referencias bibliográficas.....	44
Anexos.....	46
Instrumento de recolección de datos	46
Cronograma de actividades del estudio	50



Introducción

Las anomalías congénitas (AC) son los defectos estructurales o funcionales que se producen durante la vida intrauterina, como resultado de una alteración permanente en el desarrollo y que se puede evidenciar antes, durante o después del parto al examen físico del recién nacido. (1)

Las anomalías congénitas incluyen defectos estructurales, defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares. Las anomalías congénitas mayores (ACM) comprometen la función y la aceptabilidad social, las menores, en cambio, no representan problemas médicos ni cosméticos. (1)

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el 50% de los casos de AC no posee una causa específica, sin embargo, se han identificado algunos factores de riesgo, como la edad materna avanzada, bajo nivel económico, desnutrición materna, factores genéticos, infecciones, exposición a medicamentos teratógenos, plaguicidas y otros productos químicos, al alcohol, el tabaco, y la radiación durante el embarazo. (2)

A nivel mundial, anualmente nacen 7,6 millones de niños con anomalías congénitas; el 90% de ellos proceden de países de ingresos medios o bajos (2). Representan una importante causa de mortalidad neonatal y de discapacidades con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. En las Américas, son la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y de menos de 5 años. (2)

En Nicaragua, desde el año 1992, contamos con el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC), cuyo fin es proveer a las unidades de salud capacitadas para la atención al parto una guía estandarizada que permite identificar, caracterizar y monitorear las AC además de facilitar la identificación de factores y poblaciones de riesgo y la derivación de estos pacientes a áreas especializadas para la atención requerida. (3)

Debido a la situación de riesgo del país y la importante repercusión de las anomalías congénitas mayores (ACM) en los afectados y los que le rodean, con este estudio se



pretende calcular la prevalencia de ACM en el hospital de León, describir su comportamiento, y de esta manera contribuir a la mejora de las medidas de identificación de estas, y sobre todo, a mejorar el cuidado del paciente por medio de la atención brindada.



Antecedentes

Los defectos al nacer afectan a 1 de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se estima que en el mundo unos 276,000 bebés mueren en las primeras cuatro semanas posteriores al nacimiento.

En Latinoamérica, se cuenta desde 1967 con el programa ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas), creado por el Profesor Dr. Eduardo Castilla, el cual es un Centro Colaborador de la OMS y de la Red Global para la investigación en la salud de las mujeres y niños del NIH, que se dedica a la investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas presentes en los nacimientos hospitalarios latinoamericanos. Se trata de un programa de investigación de los factores de riesgo en las causas de las anomalías, de metodología caso-control y, dado que más de la mitad de las anomalías tienen causa desconocida, el principal objetivo y estrategia del ECLAMC es prevenir las AC por medio de la investigación. (4)

En 2013, ECLAMC realizó un estudio en un centro de tercer nivel región centro occidental en Colombia. Las variables sociodemográficas edad y ocupación materna como factor de riesgo para desarrollar anomalías congénitas. Además, en la historia obstétrica se encontró mayor riesgo al tener peso no ideal, y como factores protectores ser hijo del mismo padre y no haber presentado dificultades en la concepción. (5)

Un trabajo investigativo publicado por ECLAMC en 2017 reflejó tres patrones de riesgo asociados a aborto espontáneo: muy alto riesgo de aborto asociado a gastroquisis, onfalocele y pie equinovaro; solo un aborto se asoció a espina bífida, y dos o más se asociaron a hipospadias. (6)

En Argentina, se realizó un estudio sobre prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con AC en el período 2009-2013, el cual concluyó que: la gastroquisis fue la AC de mayor prevalencia (8,53/10000 nacimientos) pero la hernia diafragmática fue la de mayor tasa de letalidad neonatal (66,67%). Se encontró asociación



significativa entre mayor edad gestacional y sobrevida. También se asoció mayor porcentaje de necesidades básicas insatisfechas a mayor letalidad con hernia diafragmática. (7)

En el mismo período, se propuso conocer factores de riesgo relevantes asociados a las anomalías congénitas en la provincia de Cienfuegos, Cuba. Los resultados de este estudio fueron: la tasa de anomalías congénitas fue de 17,8 por cada mil nacimientos, con tendencia ascendente; predominaron los defectos cardiovasculares. Se identificaron como factores asociados el consumo de alcohol, la consanguinidad y los antecedentes familiares de anomalías. (8)

En 2017, un estudio denominado “Comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Santo Domingo. 2011- 2016” reflejó que predominaron los defectos congénitos mayores, en el sexo masculino. La prevalencia ajustada al nacimiento fue de 23.48 por 1000 nacimientos. El SOMA (Sistema osteomioarticular) fue el principal sistema afectado y se constató un predominio de los síndromes, en particular el síndrome Down. (9)

La prevalencia de AC al nacimiento en los hospitales materno-infantiles de Chile fue estudiada en 2014. Se encontró que, durante el periodo de estudio, el 3.9% de neonatos presentaba anomalías congénitas. Comparada con el periodo 1982-1994, la prevalencia fue mayor. Se observó además reducción en la prevalencia de espina bífida y anencefalia y aumento significativo de anomalías como Síndrome de Down. (10)

En el Hospital Alemán Nicaragüense, en un estudio elaborado por Orozco, Guevara y Murillo (2010), se encontró un total de 6402 nacimientos, dentro de los cuales se presentaron 29 casos de anomalías congénitas, para una incidencia de 0.45%. El sexo que predominó fue el masculino, más frecuentes con peso entre 2500-3000 gramos y Apgar >6 puntos. Los defectos gastrointestinales y osteoarticulares tuvieron mayor prevalencia. (11)

En este mismo hospital, en el año 2016, se encontró que la mayoría de madres tenían entre 20-34 años. La mayoría de casos con anomalías congénitas eran del sexo



masculino, a término, peso entre 2500-3999 g. y todos nacieron vivos. Los principales órganos y sistemas afectados fueron: el osteomuscular (34.6%), seguido por sistema nervioso central (11.5%), ojos/cara/cuello (11.5%), circulatorio y labios/boca/paladar con 9% cada una. La letalidad de los casos fue de 13.6% y la prevalencia en el periodo de estudio de 1%. (12)

Un estudio realizado en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) –León, sobre los factores de riesgo asociados a la presencia de AC en niños nacidos durante el periodo 2006-2008, demostró que los principales factores asociados a AC en la población a estudio fueron: patologías durante la gestación, uso de medicamentos y exposición a plaguicidas. Los sistemas más afectados fueron: el SNC 20.7%, el sistema musculoesquelético 16.2% y el sistema cardiovascular 13.5%. (13)

En 2012, se estudiaron las anomalías congénitas más frecuentes en los recién nacidos en HEODRA y factores de riesgo de las mismas. Se encontró que las principales AC se relacionaron al sistema cardio-circulatorio y osteomuscular. Los principales órganos más afectados son: el corazón (grandes vasos), el pie (pie equinovaro). Los factores de riesgo identificados fueron la edad extrema de las madres y las infecciones durante el embarazo. (14)



Justificación

A nivel mundial, entre un 2-3 % de todos los recién nacidos presentan algún defecto detectable al nacimiento, en más de la mitad de los casos no se logra establecer una causa precisa. Sin embargo, se conoce que casi el 40% de estas AC son de causa genética, seguida por las multifactoriales (30%) y ambientales. (15)

En la actualidad, no existe un dato preciso sobre la incidencia y la mortalidad atribuibles a AC. La OMS calcula que en el año 2014 alrededor del 7% de las muertes en recién nacidos se debieron a anomalías congénitas, representando en países con menores índices de mortalidad, la primera causa de defunción. (2)

Para los neonatos que sobreviven, son altas las probabilidades de sufrir posteriormente de discapacidades físicas o mentales y el riesgo de muerte no desaparece.

Siendo la reducción de la mortalidad infantil el cuarto de los objetivos de desarrollo del milenio, se vuelve una prioridad para el sistema de salud la detección temprana y adecuado tratamiento de las anomalías congénitas mayores.

Con este estudio se pretende construir una herramienta que permita facilitar la detección temprana de las anomalías congénitas, permitiendo el abordaje precoz e integral, beneficiando no solamente a la institución, sino a los niños afectados, sus padres, y la comunidad en general.



Planteamiento del problema

Los defectos congénitos son causa importante de morbilidad y mortalidad infantil y representan un problema de salud global (16). Son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. (15)

En Nicaragua, en el período 1997-2012 se registra un total de 3,160 defunciones por anomalías congénitas, para un promedio anual de 198 defunciones. Del total de defunciones registradas el 90.85% (2,875 defunciones) fue en el grupo de edad de 0 a 4 años, seguido en menor proporción el grupo de 5 a 9 años con 57 fallecidos. Dentro del grupo de edad de 0 a 4 años, el 52.14 por ciento falleció en la primera semana de vida, el 30.16% entre los 28 días y los 11 meses de edad. (15)

Las discapacidades físicas y/o mentales que ocasionan suelen ser de carácter grave; en la mayoría de los casos, afectando al paciente de por vida, lo que también provoca un elevado costo sanitario, social y emocional por la cronicidad de estas enfermedades. (17)

A pesar de que algunas estas anomalías son prevenibles con medidas de salud pública como la vacunación, la ingesta adecuada de alimentos ricos en ácido fólico o de yodo, la atención pre-concepcional de la mujer en edad fértil y la adecuada atención durante embarazo, las AC siguen representando una fuerte amenaza para la salud y desarrollo de los niños que las padecen. (3)

Debido a esto, surge el interés en estudiar esta entidad para responder la interrogante: ¿Cuáles son características clínicas y sociodemográficas en neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” en el periodo enero 2018 - diciembre 2019?



Objetivos

Objetivo general:

- Identificar las características sociodemográficas y clínicas en neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” (HEODRA) en el periodo enero 2018 - diciembre 2019.

Objetivos específicos

- Describir características sociodemográficas, ginecoobstétricas y clínicas maternos.
- Mencionar características clínicas de los neonatos que presentan anomalías congénitas mayores.
- Determinar la frecuencia de anomalías congénitas según órganos y sistemas afectados.
- Especificar la condición de egreso de los neonatos.



Marco Teórico

I. Definición

Según la OMS, las anomalías congénitas, también conocidas como defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, son anomalías estructurales y funcionales que ocurren durante la vida intrauterina. Pueden ser diagnosticadas durante el embarazo, en el parto o posterior a este.

Las anomalías congénitas son alteraciones estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas importantes para la persona afectada y por lo general requieren una intervención médica o quirúrgica. Algunos ejemplos son la espina bífida y la gastrosquisis. Son la principal causa de mortalidad, morbilidad y discapacidad asociada a las anomalías congénitas. (18)

Las anomalías congénitas menores, aunque son más frecuentes, son alteraciones estructurales que no plantean problemas de salud importantes en el periodo neonatal y suelen tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para el individuo afectado; es el caso por ejemplo, de la polidactilia o las mamilas supernumerarias. (18)

Tabla 1. Algunas anomalías congénitas mayores y menores

AC Mayores	AC Menores
Anencefalia	Ano ectópico
Craneorraquisquisis	Oreja gacha
Defectos por reducción de extremidades superiores e inferiores	Anoniquia
Encefalocele	Apéndice o fosita auricular
Espina bífida	Mamilas supernumerarias
Exómfalos/onfalocele	Asimetría facial
Gastrosquisis	Pliegue único interfalángico del quinto dedo de la mano
Hipospadias	Camptodactilia
Iniencefalia	Polidactilia



Labio fisurado	Cuello alado
Paladar hendido	Surco palmar transverso único
Pie equinovaro/pie zambo	Úvula bífida o fisura de la úvula

Fuente: OMS. Vigilancia de anomalías congénitas: Manual para gestores de programas

Tabla 2. Anomalías congénitas según órgano y/o sistema

Anomalías congénitas según órgano y/o sistema	(Q00-Q09) Enfermedades congénitas del sistema nervioso
	(Q10-Q18) Enfermedades congénitas de los ojos, cara y cuello
	(Q20-Q28) Enfermedades congénitas del sistema circulatorio
	(Q30-Q34) Enfermedades congénitas del aparato respiratorio
	(Q35-Q38) Malformaciones de labios, boca y paladar
	(Q39-Q45) Otras malformaciones del tracto digestivo
	(Q50-Q56) Malformaciones de los órganos genitales
	(Q60-Q64) Malformaciones de los órganos urinarios
	(Q65-Q79) Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular
	(Q80-Q89) Otras malformaciones congénitas
	(Q90-Q99) Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte

Fuente: CIE-10. Capítulo XVII: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas



II. Etiopatogenia

Se ha estimado que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial. (19)

Origen ambiental

Los teratógenos son agentes físicos, químicos o biológicos, presentes en el ambiente e interfieren con el desarrollo embrionario normal. En la especie humana, el período más sensible ante los teratógenos se extiende entre la tercera y la octava semana de edad post-fecundación, pues en esta etapa se forman la mayoría de órganos y sistemas. Posterior a la octava semana existe una menor sensibilidad a los teratógenos y pueden presentarse malformaciones menos severas. (19)

Los teratógenos más frecuentes debido a exposición materna son:

- Uso de drogas
- Consumo de alcohol
- El hábito de fumar
- Presencia de ciertas enfermedades crónicas en la madre (p.e.: diabetes)
- Consumo de ciertos medicamentos para tratar problemas de salud de la madre (anticonvulsivantes, varios inmunosupresores)
- Infecciones como la rubéola, la varicela, el citomegalovirus y la toxoplasmosis
- Otros factores, como la fiebre alta o radiaciones ionizantes a altas dosis.
- Medicamentos tales como la talidomida, que ocasionalmente se usa para el tratamiento de la lepra y el ácido retinoico, empleado frecuentemente para el tratamiento del acné, deben ser completamente evitados durante el embarazo.



Origen genético

Las anomalías congénitas de causa predominantemente genética se clasifican en enfermedades cromosómicas y enfermedades monogénicas, según la magnitud del cambio en la información genética. (19)

Las enfermedades cromosómicas se producen por una alteración en los cromosomas, ya sea en el número o la estructura de alguno de ellos por una pérdida o ganancia de grandes pedazos de información genética, reordenamientos de segmentos cromosómicos o incluso de un cromosoma entero. En estos se incluye el síndrome de Down, Trisomía 13 (Síndrome de Patau), Trisomía 18 (Síndrome de Edwards), Monosomía del X (45, X) o Síndrome de Turner, o el Síndrome de Klinefelter (47, XXY).

Las enfermedades monogénicas son aquellas que están causadas por la mutación en un solo gen principal. Estas mutaciones pueden ser hereditarias o aparecer por primera vez en un recién nacido sin antecedentes familiares para esa enfermedad (*de novo*). Algunos ejemplos son la acondroplasia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, déficit de biotinidasa, y la neurofibromatosis.

Origen multifactorial

En las anomalías congénitas multifactoriales, el componente genético está dado por múltiples genes cuyas variantes en sumatoria causa predisposición o susceptibilidad genética que, en interacción con factores del medio ambiente, determinan la presencia de anomalías congénitas. (19)

La mayoría de las anomalías congénitas pertenecen a este grupo. La predisposición aparece debido a la interacción de los genes entre sí y se expresan sólo si están presentes también algunos factores ambientales desencadenantes, que hacen que el efecto genético se manifieste. Ejemplos de este tipo son malformaciones como las



fisuras de labio y paladar, la displasia/luxación de cadera, los defectos del tubo neural como la espina bífida, entre otros.

III. Anomalías congénitas mayores frecuentes

Enfermedades congénitas del Sistema Nervioso Central

Microcefalia: Perímetro cefálico (PC) en -2 sDE (desviaciones estándar) por debajo de la media para edad y sexo y, microcefalia grave cuando el PC se encuentra en -3 sDE por debajo de la media. Podríamos decir que generalmente la microcefalia congénita o primaria es el resultado de un disturbio de la neurogénesis o de la muerte de progenitores neuronales. (20)

Hidrocefalia: Incremento del volumen total de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el interior de la cavidad craneal, lo que conlleva un aumento del tamaño de los espacios que lo contienen (ventrículos, espacios subaracnoideos y cisternas de la base).

Anencefalia: Defecto en la fusión de varios sitios de cierre del tubo neural que da como resultado una malformación cerebral congénita caracterizada por la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo.

Espina bífida: Grupo heterogéneo de AC del Sistema Nervioso Central que consiste en una falla en el cierre de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas en el arco posterior de la columna vertebral. (21)

Enfermedades congénitas de los ojos, cara y cuello

Glaucoma congénito: Es un conjunto de enfermedades caracterizadas por la existencia de anomalías que provocan un aumento de la presión interna del ojo, dañando al nervio óptico.

Macroqueilia: Caracterizada por el tamaño exagerado de los labios; puede ser por una anomalía en el crecimiento de los maxilares ya que determina el rechazo del segmento dentoalveolar superior con la consiguiente retrusión del maxilar superior.



Enfermedades congénitas del sistema circulatorio

Tetralogía de Fallot: La tetralogía de Fallot es la más frecuente de las cardiopatías complejas. Se trata de una cardiopatía conotruncal, es decir, perteneciente al grupo que se caracteriza por presentar defectos en los tractos de salida, y que engloba a otras como el tronco arterial común, la atresia pulmonar con comunicación interventricular y la doble salida del ventrículo derecho. Estas tres últimas patologías comparten rasgos comunes con la tetralogía de Fallot, pero tienen implicaciones clínicas y quirúrgicas diferentes.

CIV: Es la forma más habitual de cardiopatía congénita. Consiste en un orificio en el tabique interventricular, que puede encontrarse en cualquier punto del mismo, ser único o múltiple, con tamaño y forma variable.

Conducto arterioso permeable: La persistencia del conducto arterioso (PCA) se define como la persistencia de la permeabilidad del conducto arterioso posterior a la sexta semana de vida extrauterina. Las manifestaciones clínicas son variadas, desde la ausencia de síntomas hasta datos francos de insuficiencia cardiaca. (22)

Enfermedades congénitas del sistema Respiratorio

Traqueomalacia congénita: La traqueomalacia se define como la pérdida de rigidez traqueal producida por una anomalía estructural de su pared. Y se puede asociar a atresia esofágica y fístula traqueoesofágica. (23)

Enfisema lobar congénito: Obstrucción parcial de las vías aéreas debido a la hiperinsuflación de uno o más lóbulos histológicamente normales, originando retención de aire a la espiración, distensión del lóbulo afectado y la compresión de estructuras adyacentes.

Hipoplasia pulmonar: Disminución del número, tamaño (o ambos) de las vías aéreas, los vasos y los alvéolos. Suele asociarse con anomalías del sistema urinario, cardiovascular, nervioso central y musculoesqueléticas



Enfermedades congénitas de labio, boca y paladar

Fisura del paladar: consiste en una apertura en el cielo de la boca. Hay una comunicación directa entre la boca y nariz. Puede extenderse desde el paladar duro, hasta el paladar blando. El **labio leporino** consiste en una hendidura o separación en el labio superior. Este se origina por la fusión incompleta de los procesos maxilar y nasomedial del embrión. Ambas patologías pueden presentarse de manera concomitante. (24)

Enfermedades congénitas del sistema digestivo

Atresia de esófago: La atresia de esófago es un defecto congénito relativamente común de etiología desconocida, que consiste en una falta de continuidad del esófago con o sin comunicación a la vía aérea; se presenta en 1 de cada 2,500 a 4,500 nacidos vivos.

Atresia duodenal: Consiste en la obstrucción completa o parcial del duodeno que puede ser debida: a una atresia, a la presencia de una membrana o a un páncreas anular.

Malrotación intestinal: La malrotación intestinal es un espectro de anomalías en la rotación y fijación del intestino, que puede tener consecuencias graves como el vólvulo intestinal.

Estenosis hipertrófica del píloro: Disminución de la luz intestinal debido a una hipertrofia e hiperplasia de la capa muscular de la porción antro-pilórica del estómago.

Malformaciones congénitas de los órganos genitourinarios

Torsión congénita del ovario ocurre con la torsión de la trompa de Falopio y en su pedículo vascular compartido alrededor del ligamento ancho, aunque en casos raros el ovario gira alrededor del mesovario o la trompa de Falopio gira alrededor del mesosalpinx.



Hermafroditismo verdadero: Coexistencia en un mismo individuo de parénquima ovárico y testicular en una o en diferentes gónadas.

Hipospadias: Malformación congénita en la que existe una apertura ectópica ventral de la uretra en pene, escroto o periné. También pueden estar presentes una incurvación ventral anormal del pene (encordamiento) o una distribución anormal del prepucio, con un capuchón dorsal y prepucio deficiente en la parte ventral.

Agenesia renal: La agenesia renal bilateral es una anomalía congénita mortal rara, originada por la ausencia del desarrollo de las nefronas y fallo de la división del esbozo ureteral.

Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular

Pie equinovaro: que afecta a los músculos y huesos de los pies. En lugar de orientarse hacia delante y tener la forma típica de un pie normal, el pie zambo se orienta hacia abajo y gira hacia dentro.

Pie cavo: Es una anomalía con el pie arqueado. Las personas con esta condición colocan demasiado peso y esfuerzo sobre el metatarso del pie y talón del pie cuando están de pie o caminando. El desarrollo de esta condición puede suceder a cualquier edad.

Defectos de pared abdominal

Gastrosquisis: Anomalía estructural de la pared abdominal del feto, debido a la exposición del intestino al líquido amniótico, lo que da lugar a la hernia de las asas intestinales, el estómago, el hígado y, en ocasiones, la vejiga.

Onfalocele: Defecto de la pared abdominal a nivel de la línea media caracterizado por la herniación de contenido abdominal y recubierto por peritoneo y amnios.



Enfermedades congénitas cromosómicas

Síndrome de Down: El síndrome de Down es la alteración cromosómica más frecuente y la causa principal de discapacidad intelectual en todo el mundo. En la mayoría de los casos su causa es una copia extra del cromosoma 21 (human chromosome 21 - Hsa21). Abarca un conjunto complejo de patologías que involucran prácticamente todos los órganos y sistemas. Las alteraciones más prevalentes y distintivas son la dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales y leucemias. (25)

Trisomía 18: Es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico. Su frecuencia se ha calculado en 1/6.000 nacidos vivos y constituye el tercer síndrome cromosómico más frecuente tras el Síndrome de Down y la microdelección 22q11. Se da en todas las razas y zonas geográficas. Es más frecuente en madres de edad avanzada.

Trisomía 13: Conocida también como Síndrome de Patau, es una anomalía cromosómica en el que el paciente tiene una copia extra del cromosoma 13. Se caracteriza por presentar múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas, entre ellos, el SNC, SOMA, cara, ojos, cráneo, corazón y riñones.

IV. Factores de riesgo

Según la OMS, un factor de riesgo es cualquier rasgo, característica o exposición de un individuo que aumente su probabilidad de sufrir una enfermedad o lesión. (26)

Algunos factores de riesgo de las anomalías congénitas son la edad materna adolescente, multiparidad, enfermedades crónicas de la madre, hábito de fumar, ingestión de medicamentos durante el primer trimestre del embarazo; y con mayor fuerza la consanguinidad, los antecedentes familiares de malformación y el consumo de alcohol durante el primer trimestre de la gestación. (1)



No es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de la AC. Sin embargo se han identificado alguna de ellas.

Factores socioeconómicos y demográficos

Se calcula que un 94% de la AC ocurren en países en vías de desarrollo y familias con ingresos bajos ya que las mujeres a menudo carecen de una alimentación correctamente balanceada y nutritiva. (2)

Bajo peso materno: La insuficiencia ponderal materna previa al embarazo se asocia a carencias de yodo y folato. La carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural (DTN),

Obesidad: Se asocia a los DTN con un riesgo cercano al doble en mujeres con sobrepeso preconcepcional en comparación con mujeres de peso normal. A pesar del efecto preventivo del ácido fólico, se ha demostrado que el riesgo de tener un hijo con un DTN persiste aun después de la fortificación con ácido fólico en las mujeres obesas.

También se asocia a un mayor riesgo de onfalocele, cardiopatías y anomalías múltiples.

Edad materna avanzada: Es un factor de riesgo para el desarrollo de cromosomopatías, especialmente para Síndrome de Down. El riesgo de una mujer de más de 40 años, de tener un hijo con síndrome de Down es de 1 en 52 nacimientos, mientras que el de una mujer de entre 20 y 29 años es de 1 en 1.350 nacimientos. (31)

Madres adolescentes: El grupo etario de mujeres menores de 20 años, constituye, también un factor de riesgo para malformaciones congénitas, especialmente las producidas por disrupción, además de ser factor de riesgo para bajo peso de nacimiento y prematuridad.

Factores ambientales

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y



la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas.

Talidomida: provocan defectos por reducción de miembros.

Isotretinoína o ácido retinoico: Utilizada frecuentemente en el tratamiento del acné, se asocia a dismorfias graves craneofaciales, defectos cardíacos conotruncales y alteraciones del sistema nervioso central, además de un elevado índice de abortos espontáneos.

Anticonvulsivantes: Trimetadiona, fenitoína, son teratógenos que producen fisuras labiopalatinas, retardo mental, anomalías cardíacas y genitourinarias.

Alcohol: Los principales efectos producidos por el consumo alcohol son restricción del crecimiento, microcefalia, hendiduras palpebrales pequeñas y retardo mental, conformando el síndrome fetal alcohólico.

Cocaína: Se asocia con microcefalia, restricción del crecimiento intrauterino, lesiones cerebrales destructivas.

El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias.

Enfermedades maternas

Diabetes Mellitus: Tiene un riesgo aumentado al doble que la población sana para anomalías cardíacas y del SNC, por lo que toda mujer diabética no debe embarazarse hasta que su enfermedad esté totalmente controlada. (30)

Hiper e hipotiroidismo no tratado: Puede frenarse el desarrollo del tiroides fetal y provocar un hipotiroidismo de grado variable, hasta llegar al cretinismo, el



hipotiroidismo materno, por el contrario, puede hipertrofiarlo y aparecer un bocio congénito. (30)

Enfermedades virales como la **Rubéola**, causa del conocido Síndrome de Rubéola Congénita caracterizado por cardiopatía, sordera y catarata congénita.

Citomegalovirus: Puede provocar bajo peso de nacimiento, sordera y retardo mental.

Toxoplasmosis: Puede producir, dependiendo del momento de la infección, microcefalia, hidrocefalia, ceguera y retardo mental.

Sífilis: Produce en el feto anomalías de óseas y retardo mental, por ende, estas enfermedades deben ser tratadas previamente al embarazo.

Se debe estudiar a aquellas mujeres con antecedentes de abortos, óbitos u otros hijos malformados, para descartar portadores de enfermedades autosómico recesivas, dar el asesoramiento genético apropiado y que los padres con conocimiento de los riesgos puedan decidir libremente.

V. Diagnóstico

El diagnóstico de anomalías congénitas puede realizarse de diferentes modos. Si se sospecha que el cuadro clínico corresponde a enfermedades cromosómicas o a alteraciones monogénicas existen métodos de diagnóstico específicos que permiten observar alteraciones a nivel de los cromosomas y/o de los genes.

Amniocentesis: Consiste en la extracción de una muestra del líquido amniótico que rodea al feto. Es posible detectar la mayoría de alteraciones cromosómicas como el Síndrome de Down, trastornos genéticos como la fibrosis quística y defectos del tubo neural. De igual manera se utiliza la biopsia corial que es la extracción de una muestra de vellosidades coriales de la placenta.

Cordocentesis: Técnica diagnóstica utilizada para detectar si el feto padece una infección o una enfermedad genética. Consiste en la extracción de una muestra de sangre fetal dentro del útero. (28)



Ecografía obstétrica: Surgió hace más de medio siglo y su principal propósito era calcular la edad de gestación. Posteriormente, se encontró que tenía una buena sensibilidad para la detección de anomalías congénitas. Desde entonces, la ecografía obstétrica ha tenido como objetivo principal el examen fetal, para lo cual la tecnología de los equipos ha evolucionado rápidamente y se ha convertido en el método no invasivo más comúnmente usado para visualizar la anatomía fetal y detectar las anomalías congénitas. (27)

VI. Tratamiento y prevención.

Se puede dirigir el abordaje según el nivel de atención: Primario, secundario y terciario.

Primario: Varias son las acciones que se pueden realizar con el fin de evitar que nazcan niños afectados con anomalías congénitas. Ellas están basadas en el conocimiento de los factores de riesgo que pueden influir en su aparición. Es importante el uso de medidas de tipo poblacional, como la fortificación con ácido fólico de las harinas, con el fin de prevenir los defectos de cierre de tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labiopalatina. (29)

Secundario: Consiste en la interrupción del embarazo en aquellas situaciones en que se diagnostica un defecto incompatible con la vida extrauterina; en las situaciones en que se ponga en riesgo la salud materna o en aquellas situaciones que si bien no son incompatibles con la vida, la pareja solicita la interrupción dentro de los plazos legales que rigen en nuestro país. (29)

Terciario: Está constituida por todas aquellas medidas destinadas a corregir la malformación, evitar las consecuencias de ella y mejorar la calidad de vida del afectado y, en algunos casos, evitar la aparición de los signos de la enfermedad o sus consecuencias. (29)



Diseño Metodológico

Tipo de estudio.

Serie de casos.

Área de estudio.

Sala de Pediatría del Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales” (HEODRA) ubicado en la ciudad de León.

Periodo de estudio.

Enero 2018 a diciembre 2019.

Población de estudio.

Recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales (HEODRA) con el diagnóstico de Anomalía Congénita Mayor.

Muestra: No se realizó muestreo ya que se tomará el total de 86 casos.

Criterios de inclusión:

- Nacidos vivos con diagnóstico de Anomalía Congénita que fueron atendidos en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Arguello” (HEODRA) durante el periodo de estudio.
- Pacientes con expediente clínico completo de acuerdo con los criterios del instrumento de recolección de datos.

Criterios de exclusión:

- Óbitos fetales.

Fuente de datos.

Secundaria: La información fue recolectada a partir de los expedientes clínicos y la ficha de notificación de casos con diagnóstico confirmado de Anomalía Congénita Mayor encontrados en el servicio de estadística del HEODRA correspondientes al periodo de estudio establecido.



Instrumento de recolección de datos

Se utilizó un cuestionario que consta con una sección donde se recogen los datos de identificación del expediente y fecha. Además de los siguientes apartados:

- ✓ En el primero se evalúan las características sociodemográficas maternas.
- ✓ El segundo está compuesto por una enumeración de antecedentes personales patológicos maternos.
- ✓ El tercer apartado está dirigido a los antecedentes ginecoobstétricos y las patologías durante el embarazo.
- ✓ El cuarto enumera algunos de los factores maternos asociados al desarrollo de Anomalías Congénitas Mayores.
- ✓ El quinto es una recopilación de las manifestaciones clínicas que presentó el paciente al momento del nacimiento y durante su estancia intrahospitalaria (Edad gestacional, puntuación APGAR, peso al nacer, número de anomalías congénitas detectadas, tipo de anomalías congénitas, etc.).
- ✓ Y un último apartado sobre el estado del paciente al momento del egreso.

Cada uno de los cuales está compuesto por ítems que fueron aplicados a la fuente de información para obtener datos necesarios para dicha investigación.

Proceso de recolección de datos

Se solicitó autorización a las autoridades del HEODRA para realizar investigación en dicha entidad. Ya autorizado el estudio se obtuvo la información a partir de la revisión de los reportes mensuales del servicio de Pediatría que se encuentran en el servicio de estadística, para recolectar los números de expedientes de los pacientes con diagnóstico de Anomalías Congénitas y de esta forma realizar la revisión exhaustiva de cada uno de estos tomando en cuenta los criterios de inclusión y exclusión para ser partícipe de la investigación.

Se revisó la historia clínica materna y la nota de ingreso, donde se encontraron las manifestaciones clínicas y datos para identificar si existieron factores de riesgo para presentar anomalías congénitas. Así también, se revisaron las notas de evolución



posteriores para conocer el manejo y la condición de egreso de los pacientes con esta patología.

Esta actividad se cumplió en el área de estadística recogiendo la información en un formulario diseñado específicamente para la recolección de los datos de interés.

Plan de Análisis.

Toda la información se recolectó en una ficha de recolección impresa. Posterior a esto, se revisó de la información obtenida para comprobar que los datos estuviesen correctamente llenados y no se encontraran espacios vacíos. Luego de confirmar que todo estaba completo, se cuantificaron las encuestas y se creó la base de datos para ingresar la información recolectada.

Se utilizó el paquete estadístico IBM-SPSS versión 22 para el análisis de los datos obtenidos. Se hizo análisis univariado para los datos recolectados, donde se calcularon medidas de tendencia central (media), frecuencias, proporción y porcentaje.

Se realizaron tablas de frecuencia y porcentaje, así como gráficos de barras y pasteles para representar los resultados.

Finalmente se interpretaron los resultados obtenidos, para obtener las conclusiones y recomendaciones.



Operacionalización de variables

Dimensión	Variable	Definición	Valor
Características sociodemográficas maternas	Edad	Tiempo en años transcurrido desde el nacimiento de la madre hasta la fecha del estudio.	<19 19 – 24 25 – 34 >34
	Escolaridad	El más alto grado académico alcanzado por la madre del paciente.	Analfabeta Primaria Secundaria Técnico Universitario
	Estado Civil	Condición de la madre del paciente, en relación a si tiene o no pareja.	Soltera Unión libre Casada Divorciada Viuda
	Ocupación	Actividad a la que una gestante se dedica en un tiempo mayor a 6 meses.	Ama de casa Obrera de ciudad Obrera de campo Otras
	Procedencia	Lugar o zona de origen la persona.	Urbana Rural
Antecedentes maternos personales patológicos	Ninguna.	No padece enfermedades crónicas previas al embarazo	Sí No
	Diabetes mellitus.	Conjunto de trastornos metabólicos, asociados a la presencia de concentraciones elevadas de glucosa en la sangre	Sí No



	H.T.A	Incremento continuo de las cifras de la presión sanguínea por arriba de los límites sobre los cuales aumenta el riesgo cardiovascular.	Sí No
	Asma bronquial.	Enfermedad respiratoria caracterizada por inflamación crónica de las vías aéreas	Sí No
	Epilepsia	Enfermedad del sistema nervioso, debida a la aparición de actividad eléctrica anormal en la corteza cerebral	Sí No
	Otra.	Enfermedad crónica no incluida en las variables	
Antecedentes ginecoobstétricos	Gestas	Número de veces que la madre estuvo embarazada anteriormente.	Primigesta Bigesta Trigesta Multigesta
	Cesárea	Operación quirúrgica que consiste en extraer el feto del vientre	Sí No
	Aborto	Interrupción voluntaria o involuntaria del embarazo antes de las 20SG y con un peso mejor de 500gr.	Sí No
	Óbitos fetales	La muerte fetal que ocurre en un embarazo tardío	Sí No



	Estado nutricional	Grado de adecuación de las características anatómicas y fisiológicas de la gestante, con respecto a parámetro considerados normales. Indicador: IMC	<18.5 Insuficiencia ponderal 18.5 - 24.9 Intervalo normal 25.0 - 29.9 Sobrepeso 30-34.9 Obesidad 35-39.9 Obesidad severa ≥40 Obesidad mórbida
	Patologías durante la gestación	Patologías que se presentan con frecuencia durante la gestación, que no estaban presentes previamente.	Ninguna Diabetes Mellitus Gestacional Infecciones vaginales Infecciones de transmisión sexual Anemia Preeclampsia/ Eclampsia Hiperemésis gravídica Desprendimiento de placente Ruptura Prematura de Membranas IVU Otra
Factores maternos asociados	Consumo de drogas	Madre del paciente que declaró o se comprobó el consumo drogas lícitas o ilícitas	Alcohol Tabaco Marihuana Cocaína Ninguna
	Enfermedades maternas transmisibles	Madre con diagnóstico de Rubéola, Citomegalovirus, Toxoplasmosis, Sífilis o SIDA no tratadas previo al embarazo.	Sí No



Manifestaciones Clínicas	Edad gestacional	Tiempo transcurrido en semanas desde la fecha de última regla hasta el nacimiento del feto.	<37 semanas 37 – 42 semanas >42 semanas
	Sexo	Sexo al que pertenece el neonato	Masculino Femenino Indeterminado
	Puntuación Apgar	La puntuación que recibió el recién nacido con respecto a su estado general al minuto de nacido y posteriormente a los cinco minutos.	0 – 3 Severamente deprimido 4 – 6 Moderadamente deprimido 7 – 10 Excelente condiciones
	Peso al nacer	Peso del recién nacido.	Bajo peso (≤ 2500 gr) Normal (2500 – 4500 gr) Sobrepeso (≥ 4500 gr)
	Tipo de anomalías congénitas	Qué tipo de defecto estructural o funcional posee el recién nacido	Única Múltiple Polimalformado
	Órgano o Sistema afectado	En que órgano o sistema tiene la anomalía congénita el recién nacido	SNC Cromosomopatías Cráneo – faciales Cardiopatía Sistema Vascular Pulmonares Digestiva Musculo – Esquelética Genito-urinario Otros
Condición de egreso	Condición del egreso	Manera en el que el paciente sale del hospital	Vivo Fallecido Trasladado Abandono



Aspectos éticos

Se solicitó autorización por escrito a la dirección del hospital para la extracción de información de expedientes. Se tomaron en cuenta los principios éticos presentes en la declaración de Helsinki, garantizando que este trabajo no pone en riesgo la privacidad de los pacientes. Posterior a la aprobación, se llenaron las fichas de recolección de datos tomando en cuenta en todo momento las medidas necesarias para resguardar la confidencialidad de la información del paciente. Los datos obtenidos fueron utilizados exclusivamente para fines académicos.



Resultados

Se realizó un estudio descriptivo en el cual se analizaron los expedientes de los neonatos con Anomalías Congénitas nacidos en el periodo enero 2018 – diciembre 2019 en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA). Se encontraron 86 casos, a partir de los cuales se obtuvieron los siguientes resultados:

Tabla 1: Características sociodemográficas de madres de neonatos con Anomalías Congénitas Mayores en el Hospital Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) en los años 2018 y 2019. (N=86)

Características sociodemográficas maternas	Número n(%)
Edad	
<19	15 (17.4)
19-24	44 (51.2)
25-34	26 (30.2)
>34	1 (1.2)
Procedencia	
Urbano	82 (95.3)
Rural	4 (4.7)
Escolaridad	
Analfabeta	7 (8.1)
Primaria	34 (39.5)
Secundaria	27 (31.4)
Técnico	5 (5.8)
Universitario	13 (15.1)
Ocupación	
Ama de casa	80 (93)
Obrera de ciudad	4 (5.4)
Obrera de campo	2 (5.4)

Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León, Nicaragua.

En la tabla 1 se aprecian las características sociodemográficas maternas de acuerdo a sus categorías. Según la información recolectada, el 51.2% de las madres tenían entre



19 y 24 años, el 17.4% eran menores de 19 años, el 30.2% tenían entre 25 y 34 años, y 1 era mayor de 35 años. El 95.3% de ellas eran de procedencia urbana. Se encontró además que el 79% de las madres tenían un bajo nivel de instrucción, y que el 93% de ellas se dedicaba a las labores del hogar.

Tabla 2: Características ginecoobstétricas de madres de neonatos con Anomalías Congénitas Mayores en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello en los años 2018 y 2019. (N=86)

Características ginecoobstétricas maternas	Número n(%)
Gestas	
Primigesta	53 (61.6)
Bigesta	25 (29.1)
Trigesta	6 (7.0)
Multigesta	2 (2.3)
Cesáreas	
Sí	25 (29.1)
No	61 (70.9)
Abortos	
Sí	6 (7.0)
No	80 (93.0)
Óbitos fetales	
Sí	1 (1.1)
No	85 (98.8)

Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León, Nicaragua.

El 61.6% de las madres eran primigestas, el 29.1% eran bigestas, el 7% trigestas y solamente el 2.3% eran multigestas.

La mitad de las madres (50%) tuvieron 1 parto previo, 23.3% tuvieron 2-3 partos previos, y el 29.1% de ellas tenía antecedentes de cesárea. Una de ellas tuvo óbitos previos, y la frecuencia de abortos previos fue de 7%.



El 50.0% de las madres cursaron con patologías durante la gestación, siendo las más frecuentes las infecciones vaginales (17.40%), seguidas de las Infecciones de Vías Urinarias (14.0%).

Tabla 3: Características de los neonatos con Anomalías Congénitas Mayores en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) en los años 2018 y 2019. (N=86)

Características de los neonatos	Número n(%)
Edad gestacional	
<37 semanas	22 (25.6)
37-42 semanas	62 (72.1)
>42 semanas	2 (2.3)
Sexo del recién nacido	
Masculino	49 (57.0)
Femenino	37 (43.0)
Puntuación APGAR	
0-3	2 (2.3)
4 - 6	7 (8.1)
7 - 10	77 (89.5)
Peso al nacer	
<2500 gr	23 (26.7)
2500 - 4500 gr	60 (69.8)
>4500 gr	3 (3.5)
Tipo de ACM	
Única	62 (72.1)
Múltiple	22 (25.6)
Polimalformado	2 (2.3)

Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León.

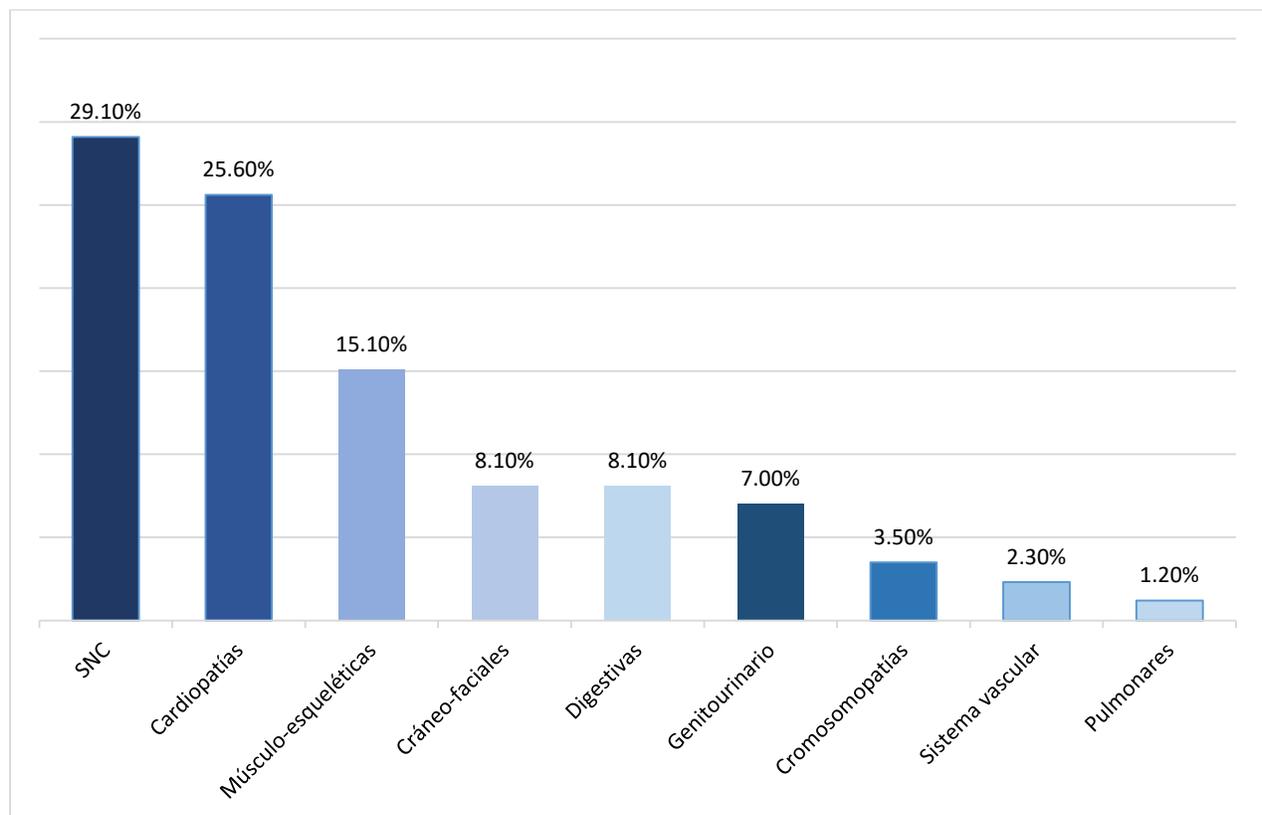
Las características de los neonatos se presentan en la tabla n°3. El 58.1% pertenecían al sexo masculino. La mayoría eran recién nacidos a término, en excelentes condiciones



según el test de APGAR al minuto 1. El 25.5% de los neonatos tenían bajo peso al nacer, y 1.8% tenía peso >4500 gramos.

El 72.1% de las Anomalías Congénitas Mayores fueron únicas, el 25.6% múltiples y el 2.3% presentó polimalformación.

Gráfico 1: Anomalías Congénitas Mayores en neonatos en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) en los años 2018 y 2019, según órgano y sistema afectado. (N=86)

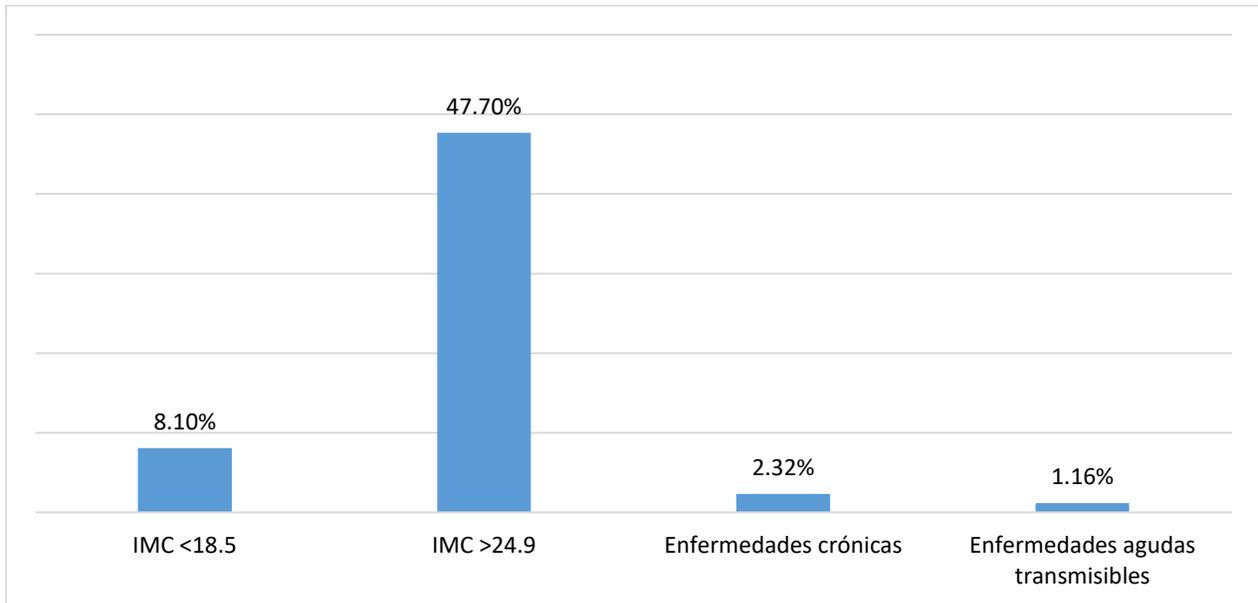


Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León.

Al estratificarlas por órgano y sistema afectado, se encontró que la mayoría de ellas eran anomalías relacionadas al Sistema Nervioso Central (29.1%), seguido de las Cardiopatías (25.6%), y las anomalías del SOMA (15.1%). Las anomalías del Aparato Digestivo se encontraron en un 8.1% de los casos y las anomalías cráneo-faciales en un 8.1%. El Síndrome de Down fue la única cromosomopatía encontrada, con un 3.5%.



Gráfico 2: Factores maternos asociados al desarrollo de Anomalías Congénitas Mayores en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) en los años 2018 y 2019. (N=86)



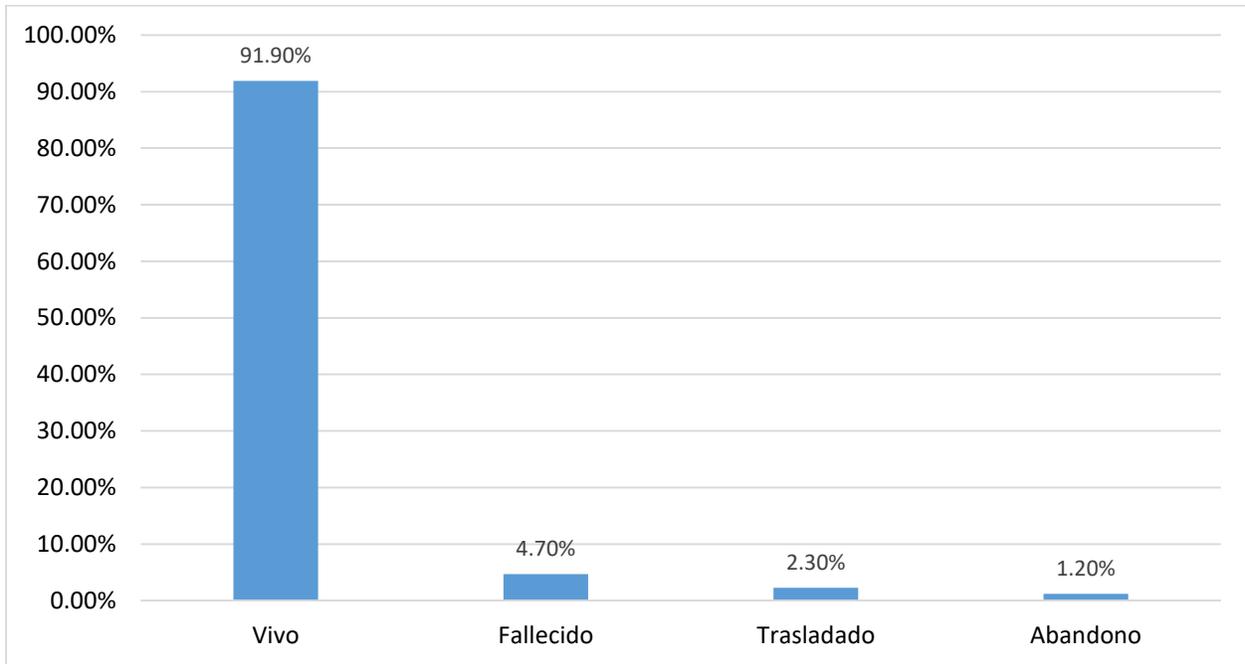
Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León.

En cuanto al estado nutricional materno, el 44.2% de ellas tenía un IMC normal, el 8.1% tenía deficiencia ponderal, 27.9% tenía sobrepeso y el 19.8% restante eran obesas.

Se evidenció la presencia de una enfermedad aguda transmisible (Sífilis) en uno de los casos. No se reportó consumo de drogas en ninguno. Ambos factores aumentan el riesgo de aparición de anomalías congénitas, principalmente durante el primer trimestre de gestación. Con respecto a los antecedentes personales patológicos maternos, solo 1 (1.1%) madre padecía Hipertensión Arterial, y 1 padecía Diabetes Mellitus (1.1%).



Gráfico 3: Condición de egreso de los neonatos con Anomalías Congénitas Mayores en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA) en los años 2018 y 2019. (N=86)



Fuente: Expedientes ACM, 2018-2019. HEODRA, León.

El 91.90% de los neonatos egresó vivo del centro hospitalario. Solo el 4.7% de ellos falleció. El 2.3% fue trasladado a una unidad de salud de nivel superior, y el 1.2% abandonó la unidad previo al alta.



Discusión

Este estudio evalúa las características clínicas y sociodemográficas en neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” (HEODRA) en el periodo enero 2018 - diciembre 2019.

Se encontró que las edades maternas entre 19-24 años ocupaban el 51.2%, 17.4% eran menores de 19 años, 30.2% tenían entre 25 y 34 años y solamente el 1.2% eran mayores de 34 años; la mayoría eran de procedencia urbana (95.3%); solamente el 20.9% tenían un nivel escolar técnico o universitario, y la mayoría (39.5%) alcanzó el nivel de educación primaria; datos que se correlacionan con el estudio realizado en 2016 en el Hospital Alemán Nicaragüense, en el que las edades maternas oscilaban entre los 20 y 34 años, y la mayoría de los casos (95.4%) eran de procedencia urbana. El 89% de las madres eran amas de casa, lo que obedece al contexto socioeconómico del país.

Las primigestas reportaron mayor número de casos de Anomalías Congénitas Mayores con un 61.6%. El 50.0% eran primíparas, datos que no concuerdan con la literatura actual en la cual una paridad múltiple predispone a la presencia de anomalías congénitas.

Los neonatos frecuentemente tenían pesos entre 2500-4500 gr y APGAR 7-10, datos que concuerdan con los encontrados en el Hospital Alemán Nicaragüense, en un estudio elaborado por Orozco, Guevara y Murillo (2010), en el que los pesos oscilaban entre 2500-3000 gramos y Apgar >6 puntos.

En relación a las semanas de edad gestacional de los recién nacidos con anomalías congénitas, el 72.1% eran recién nacidos a término, y el 57.0% eran de sexo masculino, teniendo concordancia con estudios internacionales como el realizado en Santo Domingo, Cuba, en 2017, el cual refleja que predominaron los defectos congénitos mayores en el sexo masculino.

Se evaluó la presencia de hábitos y condiciones maternas nocivas establecidos por la literatura actual para el desarrollo de anomalías congénitas, entre ellos el estado nutricional materno, el consumo de drogas, la exposición a factores ambientales nocivos, patologías transmisibles y patologías crónicas maternas. El 100% de las madres negó el consumo de drogas. Se encontró una madre con Hipertensión Arterial y una con Diabetes



Mellitus. Se identificó además, la presencia de Sífilis en una de ellas, patología que se asocia con la presencia de anomalías del SOMA y del SNC.

Con respecto a las patologías durante la gestación, ninguno de los casos presentó patologías asociadas a la aparición de anomalías congénitas mayores. Las patologías que se presentaron con mayor frecuencia durante la gestación fueron las Infecciones Vaginales (17.40%), Infección de Vías Urinarias (14.0%) y Anemia (8.10%). Estos datos se pueden contrastar con los resultados del estudio realizado en 2009 por la Dra. Delgadillo en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello (HEODRA), en el cual no se evidenció asociación entre las patologías transgestacionales y la presencia de Anomalías Congénitas debido a que la mayoría de las embarazadas cursaron con enfermedades como Infección de Vías Urinarias y Cervicitis.

Según ECLAMC, en un estudio realizado en 2013 en Colombia, se identificó el tener peso no ideal como un factor de riesgo para el desarrollo de Anomalías Congénitas. En nuestro estudio, 55.8% de las madres tenía un peso no adecuado.

El 72.1% de las Anomalías Congénitas Mayores fueron únicas y 25.6% múltiples. Las ACM que se presentaron con mayor frecuencia fueron las Anomalías del Sistema Nervioso Central (29.1%), cardiopatías (25.6%). Siguió las anomalías del SOMA con un 15.1% y las anomalías craneo-faciales y del Sistema Digestivo con un 8.1% cada una. En 2012, en el mismo hospital, un estudio sobre Malformaciones Congénitas y sus factores de riesgo, demostró que las principales anomalías congénitas se relacionaron al sistema cardio-circulatorio y osteomuscular, siendo los órganos más afectados el corazón y el pie (pie equinovaro).

El síndrome de Down fue la única anomalía cromosómica encontrada con 3.5%. Esto se observó también en un estudio realizado en Chile en 2014 en el que hubo una reducción en la prevalencia de espina bífida y anencefalia y aumento significativo de anomalías como Síndrome de Down.

Al revisar la evolución de los recién nacidos con malformaciones congénitas, la mayoría egresó vivo del hospital. En la unidad hospitalaria falleció el 4.7% y fueron trasladados el 2.3%.



Este estudio se puede utilizar como base para nuevos estudios, y como una herramienta para identificar a la población que es afectada con mayor frecuencia y las manifestaciones más frecuentes en nuestro entorno. Se puede además buscar asociación entre los factores de riesgo y estudiar más detalladamente las anomalías cromosómicas.

Entre las fortalezas de este estudio está la resolución de los objetivos planteados y el desarrollo adecuado del diseño metodológico. Una de las principales limitaciones de este estudio fue la crisis sanitaria actual debida al COVID-19, puesto que se dificultó la recolección de datos al tomar medidas de prevención como evitar aglomeraciones en el área de estadística, y nuestra asistencia menos frecuente a las instalaciones del HEODRA. Además, muchos de los expedientes estaban incompletos, no fueron encontrados, o tenían diagnósticos erróneos, por lo que se descartaron aproximadamente el 50% de los casos.



Conclusiones

- Las características sociodemográficas maternas predominantes fueron el grupo etario de 19 a 24 años, procedentes del área urbana, estado civil de unión libre, educación secundaria y la ocupación de ama de casa.
- Más de la mitad de las madres eran primigestas, sin antecedentes de cesáreas, abortos previos u óbitos fetales.
- Los neonatos con Anomalías Congénitas Mayores fueron en su mayoría recién nacidos a término, de sexo masculino, con peso adecuado al nacer y con test de APGAR al primer minuto de vida mayor de 7 puntos..
- Predominaron las Anomalías Congénitas Mayores únicas. Los órganos y sistemas afectados con mayor frecuencia fueron el Sistema Nervioso Central, Corazón y Sistema Osteomioarticular.
- La mayor parte de los neonatos con Anomalías Congénitas Mayores egresó vivo de la unidad de salud.



Recomendaciones

- Fortalecer las medidas de prevención de Anomalías Congénitas durante el embarazo a través de la educación a las mujeres en edad fértil sobre los factores de riesgo y los beneficios del consumo de ácido fólico durante la gestación.
- Mejorar la calidad de la historia clínica perinatal, incluyendo acápites sobre factores de riesgo para el desarrollo de anomalías congénitas y llenando correctamente los acápites ya existentes.
- Garantizar el seguimiento posterior al egreso hospitalario y la educación a la madre sobre los cuidados al neonato y la importancia del cumplimiento de las citas médicas.



Referencias

1. Solís Mailé VV. Factores de riesgo relevantes asociados a malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. Universidad de Ciencias Médicas, Cienfuegos, Cienfuegos- Cuba. 2016 Diciembre; 1(1).
2. Organización Mundial de la Salud (OMS). Anomalías Congénitas. Nota descriptiva. OMS; 2016.
3. Ministerio de Salud. Dirección General de Servicios de Salud. RENIMAC. Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas Managua, Nicaragua; 2008.
4. ECLAMC. Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas. Buenos Aires, Argentina: ECLAMC, Centro de Educación Medica e Investigaciones Clínicas: CEMIC.
5. Ospina-Ramírez Juan José CDMIHO. Factores asociados a malformaciones congénitas: En un centro de tercer nivel de la región centro-occidental - Colombia (ECLAM). Rev. Med. Risaralda. 2018; 23(1): p. 14-22.
6. Campaña H. RME. Association between a Maternal History of Miscarriages and Birth Defects. Birth Defects Res. 2017 Mar; 109(4): p. 254-261.
7. Gil María Paz GB. Estudio de prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con anomalías congénitas seleccionadas con datos del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Arch Argent Pediatr. 2015; 113(4): p. 295-302.
8. Santos Solís Mailé VV. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. Medisur. 2016 Nov-Dic; 14(6).
9. Pérez Rodríguez Liz Anía FGFdJ. Comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Santo Domingo. 2011- 2016. Genética Comunitaria. 2017.
10. Nazer H. J. COL. Prevalence of congenital malformations at birth in Chilean maternity hospitals. Rev. Med. Chil. 2014 Sep; 142(9).
11. Orozco GM. Malformaciones congénitas y sus factores concurrentes en niños nacidos en el Hospital Alemán Nicaragüense en el período Enero-Diciembre 2010. Tesis para optar al título de Doctor en Medicina y Cirugía. UNAN-Managua. 2011 Diciembre.
12. Zeledón EM. Comportamiento de las malformaciones congénitas en la Sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante Julio 2015 a Enero 2016. Tesis para optar al título de Especialista en Pediatría. Repositorio UNAN-Managua. 2016 Febrero.
13. Mantilla J. Factores de riesgo asociados a la presencia de Malformaciones Congénitas en niños nacidos en el período comprendido mayo 2006-2008. Tesis para optar al título de Especialista en Pediatría. RIUL UNAN-León. 2009.
14. Rodríguez Cindy OJ. Malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos del Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello y factores de riesgo de las mismas en el período Enero 2010-Enero 2012. Tesis para optar al título de Doctor en Medicina y Cirugía. RIUL UNANLeón. 2012.



15. Cajina JC. Boletín Informativo: Malformaciones Congénitas. Nicaragua: OPS, OMS; 2015.
16. Sánchez Diones RA. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. Rev. Cubana de Pediatría. 2016; 88(1).
17. Járinton G. Incidencia de Malformaciones Congénitas en el Hospital Alemán Nicaragüense en el periodo de enero a diciembre 2017. Tesis para optar al título de Especialista en Pediatría. Managua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. UNAN-Managua, Managua; 2018.
18. OMS/CDC/ICBDSR.. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Organización Mundial de la Salud. 2015 Ginebra.
19. ROJAS M&WL. Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos. Int. J. Morphol. 2012; 30(4): p. 1256-1265.
20. Arroyo H. Microcefalia. Neurología infantil. 2018; 78(2): p. 94-100.
21. Aparicio JM. Espina bífida. Asociación Española de Pediatría. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neurología Pediátrica. 2015.
22. Miranda RSALG. Guía de práctica clínica. Persistencia del conducto arterioso. Instrumentos clínicos. 2016.
23. Alvarez K. Patología traqueal. Unidad de Cirugía Torácica y Transplante Pulmonar. .
24. E. LA. La intervención del pediatra en el niño con labio y paladar hendido. Act. Pediatr Mex. 2017 Julio; 38(4): p. 267-273.
25. Díaz-Cuellar. Genómica del síndrome de Down. Acta Pediatr Mex. 2016 Septiembre; 37(5): p. 289-296.
26. G.A. RC. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿Se cumple esta política en Colombia? Rev CES Med. 2018; 32(3): p. 226-234.
27. García M. A. IL. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. Biomédica 2014;34:379-86. 2014; 34: p. 379-386.
28. N. ARR. Estudios citogenéticos en muestras de sangre fetal obtenida mediante cordocentesis. Primer reporte. Rev. Cubana de Genética Comunitaria. 2014; 1: p. 21-27.
29. Gonzalez de Prada E. Defectos congénitos. Rev. bol. ped. 2014; 54(3).
30. Putti P. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. Rev. Méd. Urug. 2016 Sept; 32(3).
31. Nazer H. Prevención primaria de los defectos congénitos. Rev Méd Chile 2004; 132: 501-508.



ANEXOS

Anexo 1. Instrumento de recolección de datos

“Características clínicas y sociodemográficas en neonatos con anomalías congénitas mayores en el Hospital Escuela “Oscar Danilo Rosales Argüello” (HEODRA) en el periodo enero 2018 - diciembre 2019”

Ficha #: _____ Expediente #: _____

Nombre de la madre: _____

Nombre del neonato: _____

Variable	Opciones	Respuesta
Características sociodemográficas		
Edad	1= < 19 2= 19 – 24 3= 25 – 34 4= >34	
Escolaridad	1=Analfabeto 2=Primaria 3=Secundaria 4=Técnico 5=Universitario	
Estado civil	1=Soltera 2=Unión libre 3=Casada 4=Divorciada 5=Viuda	
Ocupación	1= Ama de casa 2= Obrera de ciudad 3=Obrera de campo 4=Otras	
Procedencia	1= Urbano 2= Rural	



Antecedentes maternos personales patológicos		
Ninguna	1=Si 2=No	
Diabetes Mellitus	1= Si 2= No	
Hipertensión Arterial	1= Si 2= No	
Asma bronquial	1= Si 2= No	
Epilepsia	1=Si 2=No	
Antecedentes ginecoobstétricos		
Gestas previas	1= Primigesta 2= Bigesta 3= Trigesta 4=Multigesta	
Cesárea	1= Si 2= No	
Aborto	1= Si 2= No	
Óbitos fetales	1= Si 2= No	
Estado nutricional	1= Insuficiencia ponderal 2= Intervalo normal 3= Sobrepeso 4= Obesidad 5= Obesidad severa 6= Obesidad mórbida	
Patologías durante la gestación	1= Ninguna 2= Diabetes Mellitus Gestacional 3= Infecciones vaginales 4= Infecciones de transmisión sexual	



	5= Anemia 6= Preeclampsia / Eclampsia 7= Hiperemésis gravídica 8= Desprendimiento de placenta 9= IVU 10= Ruptura Prematura de Membranas 11= Otra	
Factores nocivos		
Consumo de drogas	1= Ninguna 2= Alcohol 3= Tabaco 4= Marihuana 5= Cocaína 6= Otras	
Enfermedades maternas transmisibles	1= Si 2= No	
Manifestaciones clínicas		
Edad gestacional	1= <37 semanas 2= 37 - 42 semanas 3= >42 semanas	
Sexo	1= Masculino 2= Femenino 3= Indeterminado	



Puntuación Apgar	1= 0 – 3 Severamente deprimido 2= 4 – 6 Moderadamente deprimido 3= 7 –10 Excelentes condiciones	
Peso al nacer	1= Bajo peso (2500gr) 2= Normal (2500 – 4500gr) 3=Sobrepeso (>4500)	
Tipo de anomalías congénitas	1= Única 2= Múltiple 3= Polimalformado	
Órgano o sistema afectado	1= SNC 2= Cromosomopatías 3= Cráneo - faciales 4= Cardiopatía 5= Sistema vascular 6= Pulmonares 7= Digestiva 8= Musculo - esqueléticas 9= Genitourinario 10= Otros	
Condición del egreso		
Condición del egreso	1= Vivo 2= Fallecido 3= Trasladado 4= Abandono	



Anexo 2. Cronograma de actividades del estudio

Actividad	Año															
	2019										2020					
	meses															
	M	A	M	J	J	A	S	O	N	E	F	M	A	M	J	J
Revisión bibliográfica	■	■	■	■	■											
Escritura del planteamiento del problema, justificación, antecedentes y objetivos		■	■	■												
Escritura del diseño del protocolo			■	■	■	■										
Entrega del protocolo						■	■									
Recolección de datos							■	■	■							
Análisis de los datos y escritura de los resultados									■	■	■					
Escritura de discusión												■	■			
Escritura de conclusión y recomendaciones															■	
Entrega del informe final																■