

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



(Tesis para optar al título de Especialista en Pediatría)

*Comportamiento Clínico/Epidemiológico de malformaciones
congénitas en recién nacidos del HEODYA-LEON período 2006-
2007.*

Autor:

Dr. Fauricio Pérez Arostegui¹

Tutor:

Dr. Francisco Berríos Téllez²

Asesor:

Dr. Jorge Alemán Pineda

León, Marzo 2008

¹ Residente III de la especialidad de Pediatría

² Pediatra- Neonatólogo

³ Pediatra-MPH

AGRADECIMIENTO

A DIOS: Por regalarnos la vida y darnos la fortaleza en los momentos más difíciles.

A USTEDES:

Dr. Francisco Berríos Téllez y Dr. Jorge Alemán Zapata, por su apoyo incondicional en la realización de este trabajo monográfico.

A la Dra. Dania Pastora quien de una u otra forma me ayudó a salir adelante, e impulsarme con diferentes aportes para concluir esta monografía.

A TODOS LOS NIÑOS:

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

DEDICATORIA

A MIS PADRES: Personas que sufrieron el desvelo de mis sacrificios en carne propia.

A TODOS MIS AMIGOS EN ESPECIAL: Dr. Luís Emilio Berríos con quien siempre compartí las dificultades de los turnos. Al Dr. Augusto Guevara por siempre haber tenido tiempo para ayudarme.

INDICE

	Página
I Introducción.....	1
II Antecedentes.....	3
III Planteamiento del Problema.....	7
IV Justificación.....	8
V Objetivos.....	9
VI Marco Teórico.....	10
VII Material y Método.....	34
VIII Resultados y discusión.....	38
IX Conclusiones.....	47
X Recomendaciones.....	48
XI Referencias.....	49
XII Anexos.....	52

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales del desarrollo. El nacimiento de un niño con defecto congénito es un hecho no esperado, ni sospechado, pese a que las posibilidades de detección se han incrementado en los últimos años. Es por todos conocido que las desviaciones del estado de salud se producen por una interacción de numerosos factores, en cadenas de causalidad complejas y muy raramente por la sola acción de un agente o factor. Se considera que al menos, el 7% de los nacidos vivos presentan un defecto congénito o enfermedad genética que va a afectar su salud, crecimiento y desarrollo en forma significativa, la mayoría de los cuales es de baja frecuencia. La frecuencia y el tipo de defecto congénito prevalente en una comunidad particular dependiente de factores como el azar, la etnia, la consanguinidad, la distribución de la edad materna.

En los momentos actuales existe la tendencia de una búsqueda de soluciones ante el problema que representan las enfermedades de origen genético, ya que son causas importantes de la mortalidad infantil y además de discapacidad y actualmente un problema de salud pública.¹

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

Los avances en el estudio de la genética han permitido conocer que todo el proceso de la morfogénesis está regulado genéticamente y se conoce actualmente una cantidad, cada vez más creciente de genes llamados genes del desarrollo que funcionan durante la vida prenatal y que son los responsables de guiar todos los procesos involucrados en el desarrollo prenatal normal.

En América Latina existen Instituciones de consejos genéticos en Brasil, Uruguay, Cuba y Costa Rica. En Nicaragua no existe un Instituto de consejería genética, dichas funciones la asume directamente los Gineco–Obstetras, Perinatólogos, Neonatólogos y Patólogos.

Es muy importante en estos casos un buen asesoramiento en la consulta prenatal acerca de los riesgos del alcohol, vacunación, drogas ilícitas, medicamentos o la manipulación de ciertos químicos. Muchas de estas condiciones predisponen la aparición de un defecto congénito que puede ser prevenido mediante un buen asesoramiento preconcepcional. También permitirá un diagnóstico precoz de enfermedades y un manejo obstétrico y neonatal adecuados.

ANTECEDENTES

Bajo los auspicios de la OMS se publicó en términos estandarizados una serie de más de 40.000 nacimientos con malformaciones congénitas en todo el mundo; el trabajo fue publicado por A. C Stevenson y Col. 1936, en esta serie la incidencia global de anomalías fue del 1.27% de nacidos vivos. ²

El trágico suceso de la TALIDOMIDA en 1961, hizo surgir una preocupación internacional que cristalizó la organización del sistema de registro y vigilancia de defectos congénitos tanto a nivel nacional como internacional. En 1967 se creó el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), junto a otros programas en diferentes regiones del mundo como consecuencia de la epidemia de focomelia provocada por un teratógeno ambiental, la talidomida, y con el objetivo de hacer una vigilancia epidemiológica o monitorización de las malformaciones congénitas (MC).

El ECLAMC funciona como un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas del desarrollo, en nacimientos hospitalarios de Latinoamérica. Estudia los factores de riesgo en la causa de las malformaciones. El ECLAMC actúa como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes malformaciones y frente a la alarma de una epidemia para un tipo de malformación y en un momento y área dados, se moviliza para intentar identificar la causa de la epidemia.

Durante los años 70 se establecieron varios estudios para analizar los diferentes tipos de malformaciones y a su vez la prevalencia en cada región. Posteriormente, estos estudios se constituyeron en entidades de vigilancia epidemiológica, además de organizaciones activas en la búsqueda de factores de riesgo y causalidad de dichas malformaciones. ³

Un estudio de genética de la Universidad de Georgetown hecho en 2,803 mujeres embarazadas consideró el riesgo de 1:270 y las pacientes con fetos femeninos tuvieron valores de Alfafetoproteína (AFP) significativamente más bajos ($p = 0.003$) y un valor de triple marcador positivo para Síndrome de Down (72(14%) vs 45(9%), $p > 0.0$) que en fetos masculinos. La edad gestacional, Gonadotropina Coriónica Humana (hGC) y niveles bajos de Estriol no conjugado (uE3), raza y diabetes no fueron significativamente diferentes entre los dos grupos estudiados.

En Cuba de Abril de 1985 a Diciembre de 1997 se realizó un estudio por Alonso Loti Francisco y col. sobre comportamiento de los defectos congénitos, obtuvieron como resultados: de un total de 572,561 recién nacidos analizados 7,725 mostraron una malformación aislada para una prevalencia de 134.9 por 10,000 nacimientos en el período. El año 1995 fue el que reportó menor prevalencia 94.4, mientras que en 1985 fue el de mayor para éstos defectos (288.8). La polidactilia, la hipospadia y las cardiopatías fueron las más frecuentes 24.4, 13.5 y 11.4 por 10,000 nacimientos respectivamente. ⁴

En 1982-1989 Martínez –Guillén, en un estudio comparativo sobre morbimortalidad perinatal y su tendencia, estableció un incremento dos veces más la mortalidad (25.1%) en los niños con malformaciones congénitas, ocupando el cuarto lugar entre las patologías asociadas a muerte perinatal, siendo las principales las Cardiopatías, el Mielomeningocele, Hidrocefalia y Anencefalia. ⁵

En nuestro país, en Diciembre de 1986, se realizó un estudio retrospectivo en el HEODRA - León encontrando una incidencia de 0.25% siendo la principal malformación la Hidrocefalia. ⁶

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

vigilancia y prevención de las anomalías congénitas ha sido muy limitado, debido entre otras causas, a la falta de seguimiento por parte de las instancias correspondientes en el MINSA central.⁷

Otra organización que se ha involucrado en la detección y vigilancia de las malformaciones congénitas a nivel nacional es la Asociación PRENATAL, una ONG sin fines de lucro, con la misión de contribuir a la construcción de una cultura de prevención prenatal de discapacidades, desarrollar una estrategia para la formación de mediadores para la prevención de nacimientos con deficiencias, mediante un proceso de educación a distancia y en servicio, dirigido a profesionales, técnicos y líderes comunitarios, que trabajan en instituciones u organizaciones públicas o privadas.

En 1991 se realiza un análisis sobre remanentes embrionarios de cabeza y cuello en 63 casos en el Hospital Infantil “Manuel de Jesús Rivera”. Se encontró que el 43% eran detectados al nacer el 45% pasaron inadvertidos y 12% acudían al año de nacido por presentar síntomas.

A nivel nacional la prevalencia e incidencia de defectos congénitos se desconoce, a pesar de ello, se puede observar reportes de SINEVI con un promedio de 194 defunciones anuales en menores de un año por 1000 nacidos vivos desde 1983 hasta 1992.

Carvajal Delgado en 1993 en el Hospital Fernando Vélaz Paíz, describió una incidencia de 12 por 1000 nacidos vivos, siendo un 54% de defectos congénitos de tipo cardiovascular. Las anomalías congénitas contribuyeron al 30% de la mortalidad neonatal.⁸

Quintana Ruiz S. Estudió Factores de Riesgos asociados a malformaciones congénita y detección temprana por ultrasonido, encontrando una incidencia de 5.4 x 1000 Nacidos Vivos y los factores de riesgo identificados fueron de procedencia rural, nuliparidad, antecedentes de familiares con malformaciones y abortos, las MFC 12 por orden de frecuencia fueron con 32.8% las del SNC, musculoesqueleíticas y faciales 18%, sistema digestivo 11.5% cardiopatías 3.3% y múltiples 1.6%.⁹

Un estudio realizado por Méndez Núñez Tamara en el Hospital Bertha Calderón Roque de Abril a Diciembre del 2001, encontró entre las principales malformaciones: labio leporino, paladar hendido y Sd de Down. con una incidencia total de 0.8 por 1000 nacidos vivos.¹⁰

En Colombia se calcula que en el año 2001 nacieron 48,000 niños malformados y es muy poco lo que se les puede ofrecer médica y socialmente en pro de una mejor calidad de vida, sin embargo, muchas de estas malformaciones son prevenibles, si se conoce su causa y se identifican los factores de riesgo.

Bojorje Espinosa Edgar Doctor. Frecuencia de malformaciones congénitas en el Hospital Fernando Vélez Paíz, realizado en el año 2003, reporta las malformaciones más frecuente: cardiopatías, Síndrome de Down, polidactilia, labio y paladar hendido entre las principales y una incidencia total de 2.1 por 100 nacidos vivos.¹¹

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuáles son las malformaciones congénitas y sus factores asociados en los recién nacidos del HEODRA – León en el período 2006-2007?

JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas constituyen un problema trascendental por su alta tasa de morbimortalidad perinatal e infantil. Estas tienen el principal origen de las discapacidades.

Constituyen un capítulo aparte sobre el cuál se desconocen Aspecto Clínicos Básicos e interrogantes frecuentes en los padres de los niños con ésta patología a las cuales debemos dar respuesta.

El presente estudio pretende brindar la información sobre los aspectos asociados a las malformaciones congénitas y contribuir a la prevención, atención integral y a la calidad de vida.

OBJETIVO GENERAL:

Identificar la frecuencia de las malformaciones congénitas y sus factores asociados en los recién nacidos del HEODRA-LEON período 2006-2007.

OBJETIVOS ESPECIFICOS.

1. Mencionar la frecuencia de malformación congénita.
2. Determinar en la madre: edad, escolaridad, procedencia y la edad gestacional.
3. Describir los antecedentes patológicos y no patológicos, así como patología transgestacionales de las madres.
4. Identificar las anomalías congénitas encontradas en los recién nacidos.

MARCO TEORICO

Las malformaciones congénitas, constituyen una de las principales causas de morbimortalidad infantil por su elevada frecuencia, así como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas y sociales que implican.

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

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

Teratología es el estudio de los patrones anormales del desarrollo provocados por factores llamados teratógenos (virus, fármacos, radiaciones, químicos y otros). Dismorfología es el estudio de los patrones clínicos provocados por cualquier factor que sea capaz de provocar una alteración morfológica del desarrollo.

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

La incidencia a nivel mundial de defectos congénitos al nacimiento oscila 15-16 por 100 recién nacidos, la incidencia de desordenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas durante su vida es de 43 x 1000 recién nacidos. ¹²

Las malformaciones fetales son hoy día, la segunda causa de morbilidad perinatal, después del parto prematuro en los países desarrollados. En América Latina la primera el parto prematuro, después el retraso del crecimiento y la tercera, las malformaciones congénitas. ¹³

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

1. La mitad de los abortos espontáneos son debidos a defectos cromosómicos incompatibles con la vida.
2. Un 30% de la mortalidad infantil es secundaria a alteraciones genéticas. Las grandes malformaciones son la segunda causa de muerte en los menores de un año.
3. El 5% de los recién nacidos presentan defectos genéticos.
4. Un tercio de los ingresos hospitalarios periódicos lo son por razones genéticas.
5. Cada individuo es portador de 5 a 8 genes con defectos genéticos, teniendo cada pareja la posibilidad de engendrar anomalías genéticas en el 3% de los hijos. Los principales factores de riesgo están constituidos por el antecedente de un hijo afectado, padre o madre afectado o enfermedades clínicas maternas como la diabetes. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural (mielomeningocele, anencefalia o hidrocefalia) mediante la administración, en la etapa pre y post concepcional, de un suplemento de ácido fólico o complejos multivitamínicos que lo contengan. Hay algunas investigaciones que indicarían que también el ácido fólico podría reducir el riesgo de otras anomalías congénitas como defectos cardíacos, urinarios, labio leporino, etc.

En la gran mayoría de las malformaciones congénitas (50%-60%) no es posible conocer la causa del defecto, entre 20% - 25% son de etiología multifactorial (factores genéticos y ambientales); 7% a 10% son provocadas por agentes meramente ambientales; entre 7% - 8% son debidas a genes mutantes (mendelianas o monogénicas) y entre 6% - 7% son de etiología cromosómica.¹⁴

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anomalías cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS: Sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneos. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad.

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

ANOMALÍAS DE CAUSA MULTIFACTORIAL O POLIGÉNICAS: Se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos.

La incidencia es 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%. El número de malformaciones secundarias a noxas exógenas (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) o teratógenos es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico esta basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación. En esta categoría se encuentran la mayoría de las cardiopatías congénitas, anomalías de tubo neural (espina bífida, anencefalia).¹⁵

Enfermedades maternas

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

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

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

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

Las infecciones que se sabe que pueden ser causa de malformaciones son la rubéola, varicela, citomegalovirus, toxoplasmosis y algunos virus menos frecuentes.

La exposición a medicamentos, alcohol y radiaciones como los rayos X también están relacionadas con malformaciones congénitas. Cabe recalcar que las dosis de 20 rayos X usadas en los estudios diagnósticos habituales se encuentran muy por debajo de las potencialmente peligrosas de causar malformaciones.

La rubéola es una de las causas infecciosas más frecuentes de malformación congénita. En la toxoplasmosis no existe vacunación, pero se pueden adoptar medidas higiénicas dietéticas que disminuyen el riesgo de enfermedad en un 50%.

16

Agentes químicos Representan alrededor del 4% de las causas de defectos congénitos, e incluyen el alcohol, drogas prohibidas, medicamentos y agentes ocupacionales. El riesgo es mayor en las primeras semanas del embarazo, etapa en la que se forma todos los órganos del embrión, y muchas veces la mujer desconoce todavía estar embarazada.

Además la transmisión puede ser no genéticas: Teratogénesis. Es el estudio de los patrones anormales del desarrollo provocados por factores llamados teratógenos (virus, fármacos, radiaciones, químicos y otros). Dismorfología es el estudio de los patrones clínicos provocados por cualquier factor que sea capaz de provocar una alteración morfológica del desarrollo.

Los teratógenos pueden ser:

- Físicos.
- Químicos.
- Biológicos

Son ejemplos de teratógenos físicos, las radiaciones ionizantes y la temperatura elevada, de químicos algunos medicamentos y otras sustancias como el alcohol, el mercurio y las drogas ilegales. De biológicos tenemos entre otros a los virus de la rubéola, citomegalovirus, de la hepatitis, varicela, etc. y algunos otros microorganismos como el toxoplasma.¹⁷

Clasificación de las anomalías congénitas

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

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

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

Pueden ser:

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

cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos, llevando a la producción de malformaciones múltiples.

Malformaciones múltiples: Se subdividen en:

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

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

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

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

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

DISRUPCIÓN: Es la interrupción de un proceso que se inició normalmente por la interferencia de un agente externo que afecta a un órgano o región del cuerpo en cualquier momento de la gestación. Un ejemplo constituyen las alteraciones producidas por las bandas amnióticas, el efecto de medicamentos o infecciones.

Es menester hacer la diferenciación entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos: malformaciones, deformaciones y disrupciones sobretodo en función del pronóstico del paciente, del órgano afectado, y para la planeación del tratamiento.

Sin embargo la separación de estas tres categorías es con frecuencia difícil, dado que en ocasiones existe superposición entre ellas.

Existen otros tipos de clasificación: mayores y menores, internas o externas, hereditarias o no hereditarias, etc. Se consideran:

- Malformación aislada: Alteración estructural única.

- Complejo malformativo: 2 o más malformaciones vecinas que provienen del mismo origen embriológico o son secuenciales.

- Síndrome polimalformativo: presencia de dos o más malformaciones no relacionadas entre sí.

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

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

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

PRINCIPALES ANOMALIAS CONGENITAS

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL (DCTN)

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

Clasificación de los DCTN:

1. Espina bífida oculta.
2. Espina bífida abierta: llamada meningocele si solo afecta las meninges o mielomeningocele si afecta meninges y tejido nervioso medular. El tejido medular puede estar cubierto por piel y membrana o estar roto con exposición directa al exterior.
3. Encefalocele: defecto en el cráneo posterior, pero puede presentarse en otras localizaciones menos frecuentes. Es la protrusión de una parte o todo el encéfalo a través del defecto.
4. Iniencefalia: defecto del tubo neural que se localiza a nivel occipital y que provoca severa retroflexión de cuello y tronco.
5. Anencefalia: defecto en la formación del cráneo con subsecuente destrucción del tejido encefálico.
6. Craneoraquisquis: defecto que abarca tanto anencefalia como iniencefalia. En ocasiones considerada dentro de anencefalia.

Etiología:

Puede ser padecimientos multifactoriales, con diversos grados de contribución de factores genéticos y ambientales, también se denominan padecimientos heterogéneos o de herencia poligénica por el hecho de participar muchos genes en su génesis.

El 60 a 70% se previenen con la administración preconcepcional de ácido fólico. Este se consume y transforma en el organismo en folatos, utilizados en la síntesis del 25 ácido nucleico y en la mutilación del ADN, cofactores en la conversión bioquímica de homocisteína a metionina.

Otras causas menos importantes son: diabetes materna gestacional , consumo de anticonvulsivos en madres epilépticas durante el embarazo, principalmente

valproato y carbamazepina, fiebre materna no explicada y otros que tienen menos importancia como exposición laboral a radiaciones.

Aproximadamente el 10% de los DCTN se asocian a alteraciones cromosómicas, principalmente con trisomía 18, trisomía 13, trisomía 21, triploidía y síndrome de Turner.

Incidencia:

En los Estados Unidos, la prevalencia es mayor entre hispanos, Actualmente el sitio geográfico con mayor incidencia es el noreste de China con tasas de 57 por 10,000 nacimientos, en Latinoamérica, México reporta las tasas más elevadas con 34 nacidos con DCTN por 10,000 nacimientos.

La prevalencia es mayor cuando una mujer ya ha tenido un hijo con malformación congénita, aún sin el defecto no era un DCTN, de igual manera se ha visto incrementos cuando la pareja es consanguínea.

Manifestaciones clínicas:

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

5. Anencefalia y Craneoraquisquisis: fallecen a los minutos, horas o días después del nacimiento.

GENITALES AMBIGUOS

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

Etiología:

Pueden ser producidos por alguno de los siguientes factores:

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

Manifestaciones clínicas:

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

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

Clasificación:

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

Etiología:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de la división celular y pueden ocurrir durante la gameto génesis (formación y desarrollo de las células sexuales masculina y femenina) o después de la fecundación del óvulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre.

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

No-disyunción en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos (trisomía completa).

Translocación entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.

Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisómica para el cromosoma 21.

Manifestaciones clínicas:

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

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

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

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

HIDROCEFALIA CONGENITA

Crecimiento cefálico causado por acumulación de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales, debido a un desbalance entre la producción y la absorción.

Esto provoca que los ventrículos se agranden y compriman el tejido cerebral provocando su destrucción. La hidrocefalia congénita usualmente se desarrolla hacia la semana 20 después de la concepción.

Clasificación:

Hay varios tipos de clasificación para la hidrocefalia congénita.

La estenosis acueductal es un tipo de hidrocefalia que resulta de estrechez del acueducto de Silvio. Es la forma más común de hidrocefalia.

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

Etiología:

La hidrocefalia congénita tiene una etiología heterogénea.

Puede asociarse a anomalías cromosómicas: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, triploidía, etc.

Puede asociarse a síndromes monogénicos o mendelianos: síndrome de Walker-Warburg, síndrome de Meckel, síndrome de Smith-Lemli-Opitz y a algunas osteocondrodistrofias. En ocasiones puede ser ligada al cromosoma X y solo presentarse en varones.

La cuarta parte de los niños con hidrocefalia tienen espina bífida (80% de los niños con espina bífida tienen hidrocefalia). 30

Puede ser secundaria a anomalías del SNC (encefalocele, holoprosencefalia, etc.).

Puede ser secundaria a infecciones maternas como Toxoplasmosis, sífilis, citomegalovirus y rubéola.

Manifestaciones clínicas:

Agrandamiento del perímetro cefálico, que, dependiendo del grado puede provocar la presencia de dibujo venoso en la piel cabelluda, se evidencia el signo del sol naciente (ojos) y hay limitación en el movimiento del recién nacido por el volumen de la cabeza. Si no está presente al nacer, el signo llamativo es el aumento del perímetro cefálico a una velocidad mayor que lo normal. Los niños pueden mostrarse irritables, lloroncitos, inquietos, duermen poco debido al aumento de la presión intracraneal. Se inician alteraciones oculares o manifestaciones del SNC como convulsiones. En ocasiones puede estar asociado otros defectos congénitos como defectos cardíacos y labio hendido con o sin paladar hendido destrucción.

CRANEOSINOSTOSIS

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

Etiología:

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

Manifestaciones clínicas:

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

HENDIDURAS ORALES

Las principales son:

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

Etiología:

El labio hendido con o sin paladar hendido es considerado un defecto con herencia de tipo multifactorial o poligénica.

El paladar hendido solo, es considerado un patrón con herencia autonómica dominante. Las hendiduras orales ocurren con frecuencia con diversos síndromes cromosómicos y mendelianas: trisomía 13, trisomía 21, síndrome de bandas amnióticas, síndrome de Fryns, síndrome de Meckel, síndrome de Stickler, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Van der Woude, síndrome velocardiofacial, y muchos otros más.

Factores demográficos y reproductivos:

Existen diferencias raciales en el riesgo con relación a hendiduras orales. Los asiáticos han reportado las tasas más elevadas seguidas por la raza blanca, hispanos y africano americanos.

Debido a estas diferencias étnico-raciales se ha pensado en la influencia de genes en la génesis de las hendiduras orales. La consanguinidad puede incrementar el riesgo de hijos con hendiduras orales.¹⁸

Factores ambientales y del estilo de vida:

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

Manifestaciones clínicas:

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

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto. ¹⁴

Las pruebas que se realizan son de dos tipos:

1. No Invasivas.
2. Invasivas.

Dentro de las primeras se encuentran el examen ultrasonográfico, el radiológico, el bioquímico, la electrocardiografía y la ecocardiografía fetal.

Las actuales técnicas ultrasónicas y la posibilidad de estudiar distintos aspectos bioquímicos y genéticos en células fetales hacen posibles el diagnóstico de numerosas anomalías y permiten que en ausencia de anomalías detectables la gestación transcurra sin la angustia materna presente cuando existe un factor de riesgo conocido

Ecografía: Es una técnica de la que no puede prescindirse actualmente en diagnóstico prenatal precoz , ya sea en la visualización directa de distintas anomalías , en la realización de técnicas invasivas o en la detección de manifestaciones inespecíficas que pueden ser indicación de otros estudios.

Dentro de las invasivas se encuentran la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriales y la fetoscopia. Cuando se realiza amniocentesis o toma de vellosidades coriales pueden realizarse estudios citogenéticos, bioquímicos y de DNA.

Amniocentesis:

La obtención de líquido amniótico mediante punción transabdominal en el segundo trimestre de la gestación es un procedimiento que en la práctica carece de riesgo significativo, si se realiza con técnica adecuada y experiencia. El período óptimo para la obtención de la muestra es entre las semanas 16 y 17, en tales condiciones, el riesgo adicional de aborto es inferior al 1% .los riesgo, como desencadenar un aborto, pérdida de liquido amniótico, infección y daños al producto. No se deben de realizar en forma indiscriminada.

Las aplicaciones diagnósticas del líquido amniótico son fundamentales

1. Análisis cromosómico.
2. Errores metabólicos congénitos.
3. Defectos del tubo neural.
4. Análisis del DNA cuando se cuenta con sondas genéticas adecuadas.

Los estudios realizados más frecuentes son: estos análisis cromosómicos de células fetales para la detección de cromosomopatías y los estudios bioquímicos para la detección de defectos del tubo neural.

El estudio de alfa fetoproteína se realiza en todas las muestras de líquido amniótico. Se acepta el límite a partir de 2.5 veces al valor medio de normalidad con el cual es posible detectar el 98.3% de casos de espina bífida abiertas con sólo, 0.8% de resultado falsamente positivos.

Indicaciones de análisis cromosómicos prenatales.

- Edad materna superior a 35 años.
- Anomalías cromosómicas previas.
- Anomalías cromosómicas estructurales en el progenitor.
- Anomalías ecográficas sugestivas de cromosomopatía.
- Alfafetoproteína muy baja en la Amniocentesis.¹⁹

Biopsia Corial:

Consiste en la obtención de vellosidades coriales durante el primer trimestre de gestación, entre las semanas 9 y 11. Se han utilizado distintas técnicas bajo control ecográfico por vía transcervical. La transabdominal mediante aspiración por aguja.

Indicaciones:

Análisis del DNA.

- Hemoglobinopatías

Análisis cromosómico.

- Preparaciones directas.
- Cultivo.

Fetoscopia :

Es un procedimiento que consiste en la visualización directa del feto a través de un sistema óptico de fino calibre introducido en la cavidad amniótica por vía transabdominal bajo control ecográfico. Su utilización se limita a la obtención de tejidos, como piel fetal, o a la visualización de determinadas anomalías fetales. Son complicaciones: el parto prematuro (8-10%) la pérdida de líquido amniótico 4-5%, muerte fetal 2-10%, y el aborto espontáneo 0.8%.

Punción transabdominal de vasos umbilicales:

Consiste en la punción de la vena umbilical mediante introducción de aguja espinal fina de 10-15 cm de longitud por vía transabdominal, en la cavidad amniótica, con control ecográfico simultáneo, la punción se realiza a nivel de la inserción del cordón umbilical en la placenta.

Pruebas bioquímicas. Triple Marcador

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

La determinación de AFP se empleó inicialmente como un indicador de defecto de tubo neural (DTN) y más recientemente, en combinación con otros marcadores específicos es útil en la detección de Síndrome de Down.

- La alfafetoproteína (AFP) es la proteína predominante en el plasma fetal durante las etapas tempranas de la gestación. Estructuralmente se parece a la albúmina, sin embargo, es antigénicamente diferente se sintetiza en el hígado del feto y en el saco vitelino. Los niveles en el plasma fetal se incrementan a partir de la semana 14 y disminuyen a medida que se inicia la síntesis de albúmina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan su valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento.²⁰

La transferencia de AFP a la circulación materna se efectúa principalmente por difusión a través de la placenta. Si el feto tiene un defecto de tubo neural abierto, se piensa que la AFP pasa directamente al líquido amniótico, causando niveles inesperadamente altos de AFP. Otros trastornos fetales, tales como el onfalocele o gastrosquisis, los riñones defectuosos, amenaza de aborto, prematurez y algunas veces muerte fetal pueden presentar niveles anormalmente altos de AFP.

- La gonodotrofina coriónica humana es una hormona glucoproteica con subunidades alfa y beta. Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta un valor máximo que se alcanza entre las semanas 8 y 12 de gestación.

- El estriol no conjugado (uE3) es un producto esteroideo de la unidad fetoplacentaria que requiere la participación hepática fetal para su síntesis. El uE3 difunde a la circulación materna donde puede ser determinado como estriol no conjugado, reflejando el grado de crecimiento y madurez feto-placentaria.

Factores para evaluar el riesgo del feto ¹⁸

1. Peso de la madre, influye en la concentración sérica de la AFP en la circulación materna, mientras más elevado sea el peso materno más baja es la concentración de AFP materna.
2. La diabetes insulino dependiente en las madres condiciona niveles significativamente más bajos que las mujeres no diabéticas.
3. Raza. En la población negra es 10 % más elevada que en la población no negra.
4. Número de fetos. Se observan valores elevados en embarazos múltiples.

MATERIAL Y METODO

Tipo de estudio:

Estudio descriptivo/corte transversal

Área de estudio:

Salas de labor y parto, UMI, SCIN y UCIN del Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello de la ciudad de León, siendo este el único hospital de referencia local y para los municipios anexos. En estas salas existe la participación de docentes, especialistas y subespecialistas de neonatología; así como estudiantes de pre y postgrado. Existe personal de enfermería con perfil de cuidados neonatales.

Población de estudio:

El universo lo conformarán todos aquellos niños nacidos en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello de León en el período 2006-2007.

Muestra:

Niños nacidos con malformaciones congénitas en el período de estudio.

Estrategia de recolección de datos:

Los datos serán obtenidos de una fuente secundaria. Se revisarán los libros de registros de egresos de los servicios de Neonatología (labor y parto, y unidades Materno infantiles) seleccionando los expedientes de los niños diagnosticados con defectos al nacimiento; se buscarán aquellos datos de interés para el estudio. El investigador velará por el cumplimiento de los registros.

OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

VARIABLES	DEFINICIÓN	INDICADOR	VALOR
EDAD MATERNA	Tiempo transcurrido desde el nacimiento hasta su ingreso.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ menor 20 años ➤ 20 -35 años ➤ Mayor de 35 años
PROCEDENCIA	Nacimiento, origen, punto de partida de una persona o cosa.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Urbano ➤ Rural
RELIGIÓN	Sistema compartido de creencias y prácticas asociadas, que se articula en torno a la naturaleza de las fuerzas que configuran el destino de los seres humanos.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Católica ➤ Evangélica ➤ Testigo de Jehová ➤ Otras
ESCOLARIDAD	Tiempo durante el cual un alumno asiste a cualquier centro de enseñanza.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Analfabeta ➤ Primaria ➤ Secundaria ➤ Técnico medio ➤ Universitaria
OCUPACION	Actividad, empleo u oficio que realiza una persona.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ama de casa ➤ Profesional ➤ Otros
SEXO	Características fenotípicas y genotípicas del hombre y la mujer	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Masculino ➤ Femenino
PARTO	Se denomina parto al proceso fisiológico que pone fin al embarazo determinando que el feto y sus anexos abandonen el útero y salgan al exterior.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Vaginal ➤ Cesárea

OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

VARIABLES	DEFINICIÓN	INDICADOR	VALOR
PATOLOGIA MATERNA	Enfermedad y/o padecimiento que se presenta en la mujer durante el embarazo y por trimestres.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Infección urinaria ➤ Leucorrea ➤ Diabetes Gestacional ➤ Preeclampsia ➤ Otras
TRATAMIENTO	Sistema o métodos para curar enfermedades durante el embarazo.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Antibióticos ➤ Antihipertensivos ➤ Insulina ➤ otros
EDAD GESTACIONAL	Tiempo en semana que lleva viviendo un ser vivo desde su inicio en útero hasta el momento del parto.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Menor 37 semanas ➤ 37- 41 semanas ➤ 42 o más semanas
PERIMETRO CEFALICO	Medida de la circunferencia en centímetros de la cabeza del recién nacido.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Menor de 32 cms ➤ 32-37 cms ➤ mayor a 37 cms
PESO DE NACIMIENTO	Peso medido en gramos del recién nacido.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Menor de 1000 gr ➤ 1000-1499 gr ➤ 1500-2499 gr ➤ 2500-3999 gr ➤ Mayor de 4000 gr
APGAR	Examen realizado a los neonatos para tener una primera valoración simple sobre su estado general después del parto.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Vigoroso ➤ Depresión moderada ➤ Depresión severa
CONDICION AL NACIMIENTO	Naturaleza índole de las cosas, manera de presentarse o estar una cosa	Expediente cíclico	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Vivo ➤ muerto

OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

VARIABLES	DEFINICIÓN	INDICADOR	VALOR
MALFORMACIÓN CONGENITA	Es un defecto estructural de la morfogénesis presente al nacimiento.	Expediente clínico	<ul style="list-style-type: none">➤ Espina bífida➤ CIV➤ Hidrocele➤ Polidactilia➤ Otras

Plan de análisis

Los datos se procesarán y analizarán de acuerdo a la naturaleza de las variables; cualitativos mediante distribución de frecuencia, estimación de porcentajes y tasas. Las variables cuantitativas se analizarán mediante medidas de tendencia central y medidas de variabilidad. Los datos se procesarán a través de software Epi- info. Versión 6.2 donde posteriormente se analizarán y procesarán.

Aspectos éticos de la investigación

Se realizará de acuerdo a los lineamientos de la declaración de HELSINKI 2004, en la que se contempla proteger a los seres vivos sujetos de investigación, para lo cual se les explicará a los tutores o responsables de cada uno de los participantes los siguientes puntos:

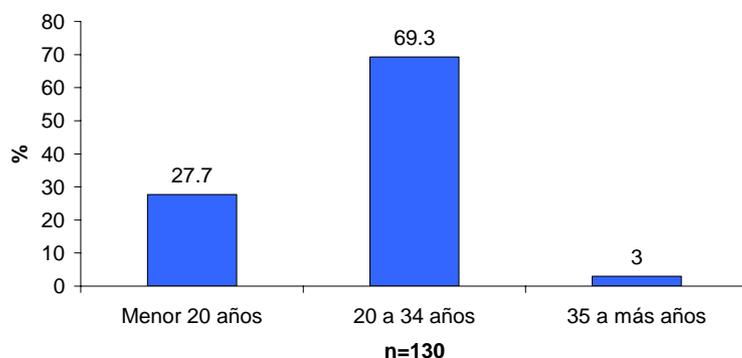
1. Debe haber voluntad de participar en la investigación
2. Existirá confidencialidad de los datos, los cuales sólo serán accedidos por el tutor o investigador desde una base de datos con código de entrada
3. Se les explicará a cada uno de los responsables, en un lenguaje entendible, donde se responderá a todas las preguntas sobre riesgos, beneficios y resultados de la investigación

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Durante el año 2006 y 2007, se realizó un estudio en el departamento de Pediatría del HEODRA. La población diana estuvo formada por 130 nacidos, vivos o muertos, que presentaron un defecto congénito antes del alta. Durante el período de estudio ocurrieron un total de 11 310 partos. La prevalencia al nacimiento de las malformaciones congénitas fue de 114.94 por 10 000 nacimientos, al compararse con los datos del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC), donde registran una prevalencia de 77.94 por 10 000 nacimientos, la nuestra es más alta. Este dato es relevante ya que en nuestro país no se conoce con certeza la mortalidad, que en el país de Cuba es la segunda causa de muerte y con la prevalencia antes mencionada.

La frecuencia global de malformaciones fue de 1,14% (D.E. $\pm 0,44\%$, n=130) siendo este valor más bajo al compararse con la prevalencia mundial de malformaciones de 3-4%.²¹

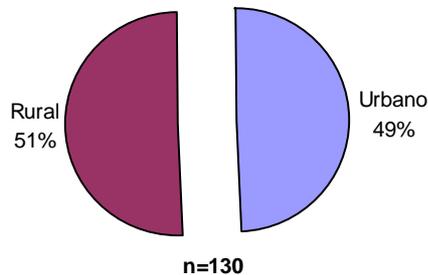
Gráfico 1. Malformaciones Congénitas según edad materna



Las madres incluidas en el estudio se clasificaron en 3 grupos etáreos, predominó la edad de 20 a 34 años con 69.3% y las menores de 20 años con 27.7% representando ambos grupos el 97%, y un

mínimo porcentaje en las mayores de 35 años. Esto puede deberse al inicio temprano de la vida sexual con el consiguiente número de partos aumentado en estos grupos de edad; y a que existen menos mujeres embarazadas después de los 35 años.

Gráfico 2. Malformaciones Congénitas según procedencia



De acuerdo a la distribución según la procedencia materna, no hubo diferencia significativa en la procedencia de los pacientes. Según nuestro estudio el riesgo es casi igual tanto para el área rural como urbana.

Según la religión, la más predominante fue la católica (57%), seguida de la evangélica (12.3%). Es de notar que un 25% se refiere a otra religión. Esta incidencia probablemente se debe a que la población encuestada tenga una mayor influencia del catolicismo.

Gráfico 3. Malformaciones según religión materna

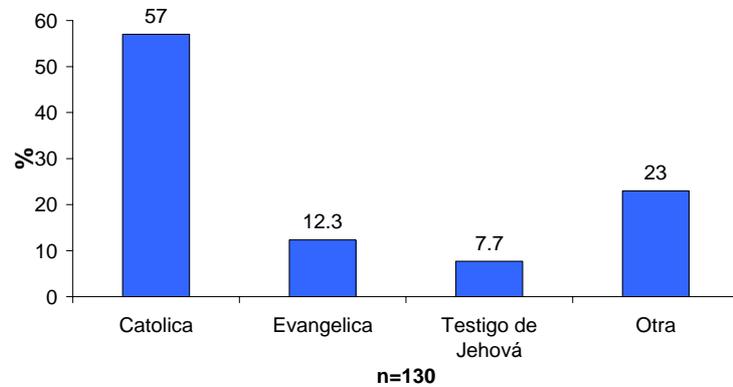
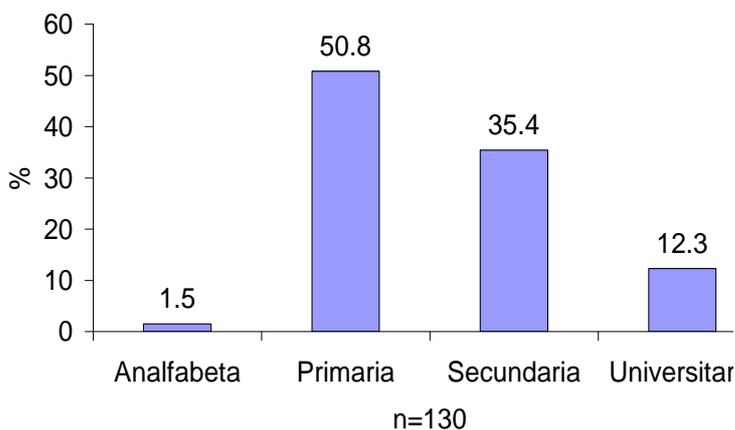


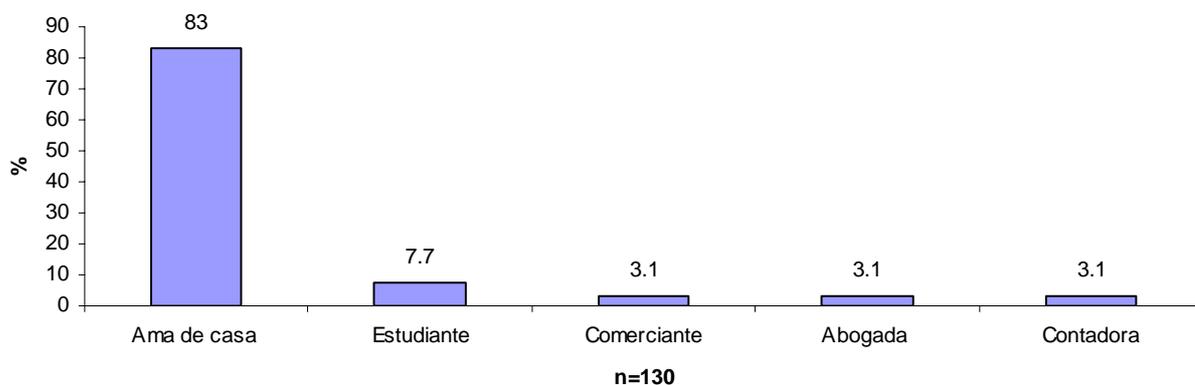
Gráfico 4. Malformaciones Congénitas según escolaridad



Según el grado de escolaridad, las madres se encontraban en primaria (50.8%) y secundaria (35.4%), y solo un 12.3% eran universitaria, este dato es importante por que notamos que a medida que aumenta el grado de escolaridad, disminuye la

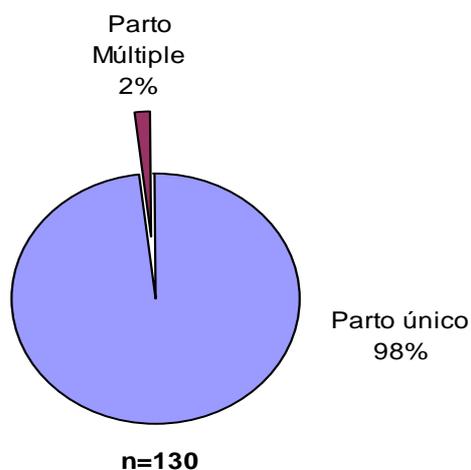
prevalencia de malformaciones congénitas probablemente por control o factores ambientales diferentes.

Gráfico 5. Malformaciones Congénitas según ocupación



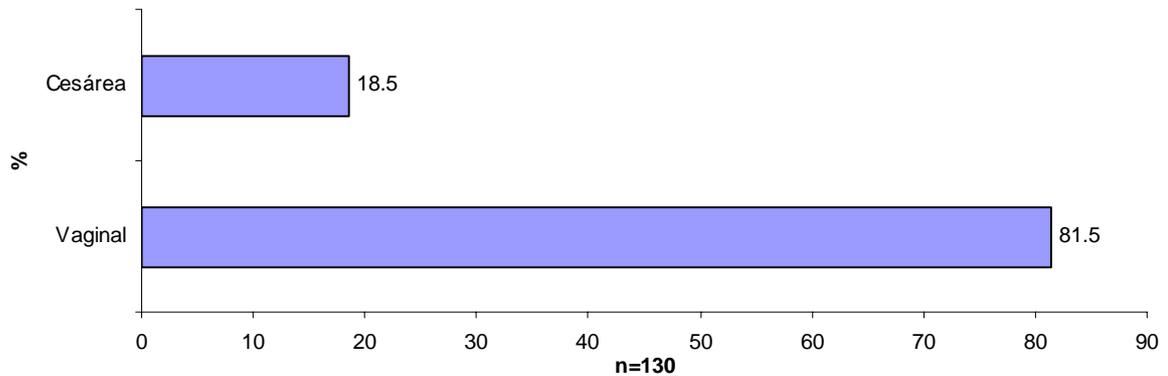
Según la ocupación predominaron las ama de casa (83%), con una baja proporción de las otras ocupaciones; entre las que destacan estudiante, comerciante, abogada y contadora. Esto en relación directa a la escolaridad.

Gráfico 6. Malformaciones Congénitas según tipo de parto



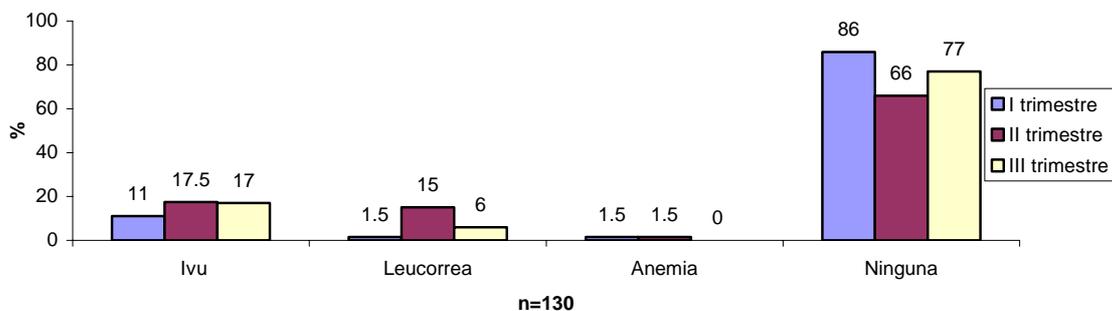
Lo que predominó en ambos años de estudio en los nacidos con malformaciones congénitas fue el parto único (98%) y solo un (2%) de parto múltiple, que corresponden a uno por año respectivamente.

Gráfico 7. Malformaciones Congénitas según tipo de parto



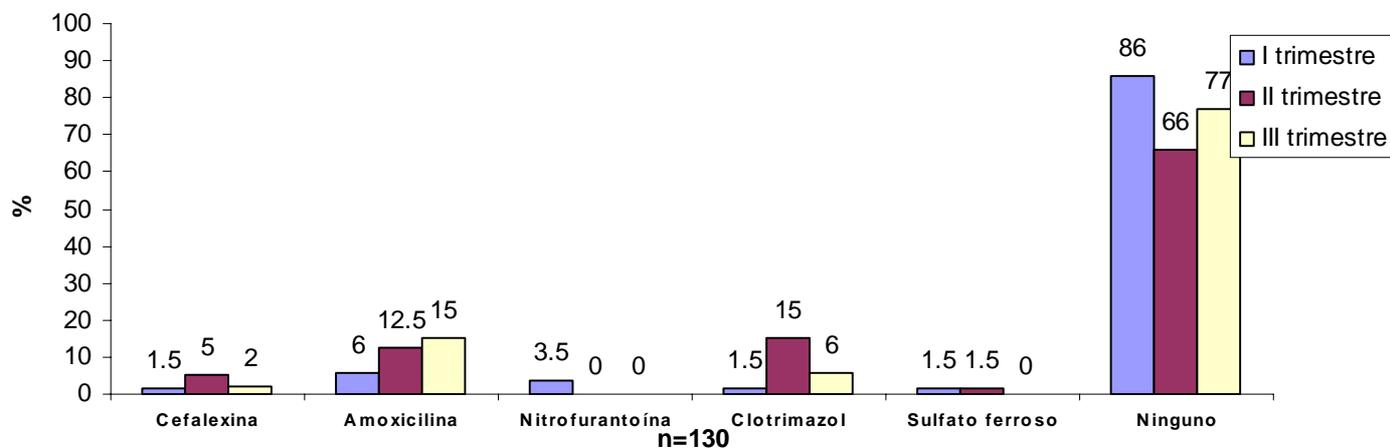
La mayoría de los nacidos con malformaciones congénitas fueron por vía vaginal (81.5%) y un (18.5%) lo hicieron por vía cesárea, esto puede obedecer a que no se presentaron casos frecuentes de malformaciones asociados a macrosomía, y a que los casos atendidos fueron en un hospital escuela.

Gráfico 8. Malformaciones Congénitas según Patología Materna en el embarazo



La presentación de alguna patología durante el embarazo, fue similar a la encontrada en la literatura internacional. Las más relevantes fueron infección de vías urinarias y leucorrea que predominaron en el II y III trimestre.

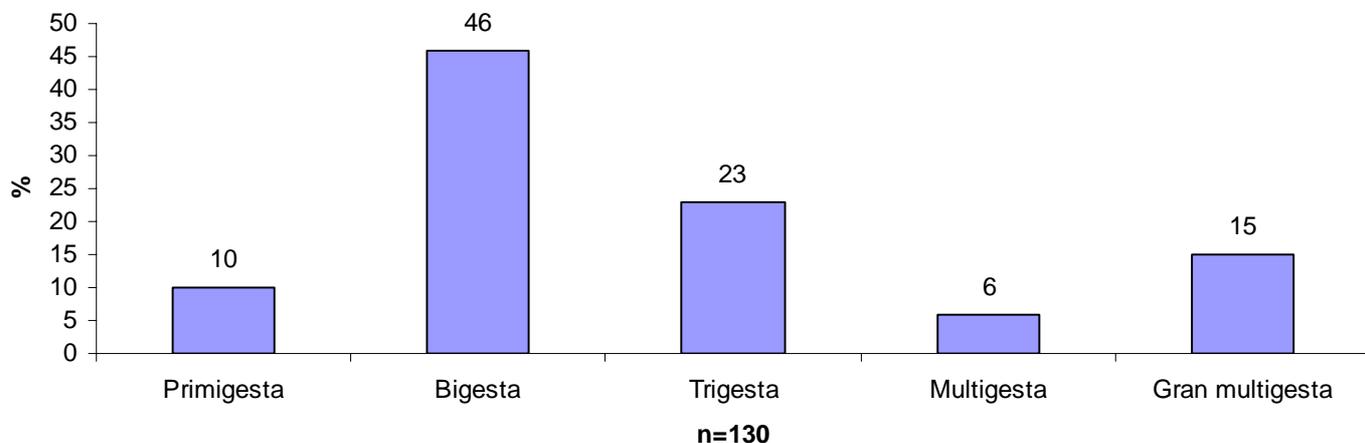
Gráfico 9. Malformaciones Congénitas según Tratamiento durante el embarazo



Los tratamientos más empleados durante el embarazo tienen relación directa a las patologías presentadas durante el II y III trimestre. Amoxicilina y Cefalexina fueron las más utilizadas, ambas drogas consideradas como clase C durante el embarazo.

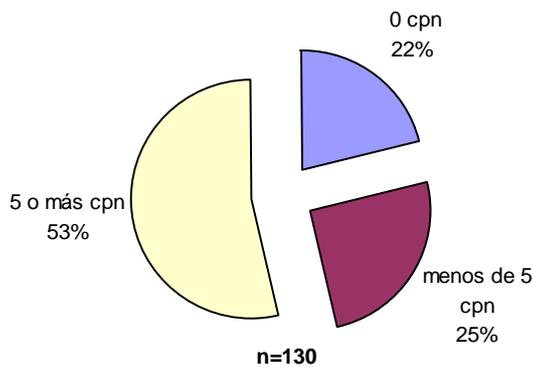
El porcentaje más importante radica en primigestas, bigestas y trigestas; que

Gráfico 10. Malformaciones Congénitas según paridad



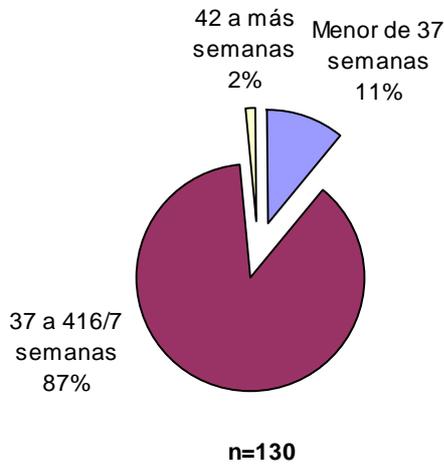
representaron un total de 79%. Las multigestas y gran multigestas representaron un 21%.

Gráfico 11. Malformaciones Congénitas según CPN



Un 47% de pacientes no realizó los 5 cpn normados; y un 22% no realizó ningún cpn, aunque del número de cpn no deriva un malformación congénita, es importante la detección temprana para su abordaje, lo cual solo es posible a través de los controles prenatales.

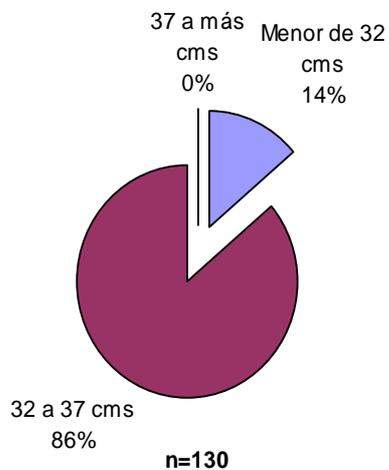
Gráfico 12. Malformaciones Congénitas según edad gestacional.



La mayoría de embarazos fueron de término (87%), un 11% fueron pretérmino. Esta proporción es similar a la encontrada en la población general, por lo que en nuestro estudio no debe considerarse un factor de riesgo para el

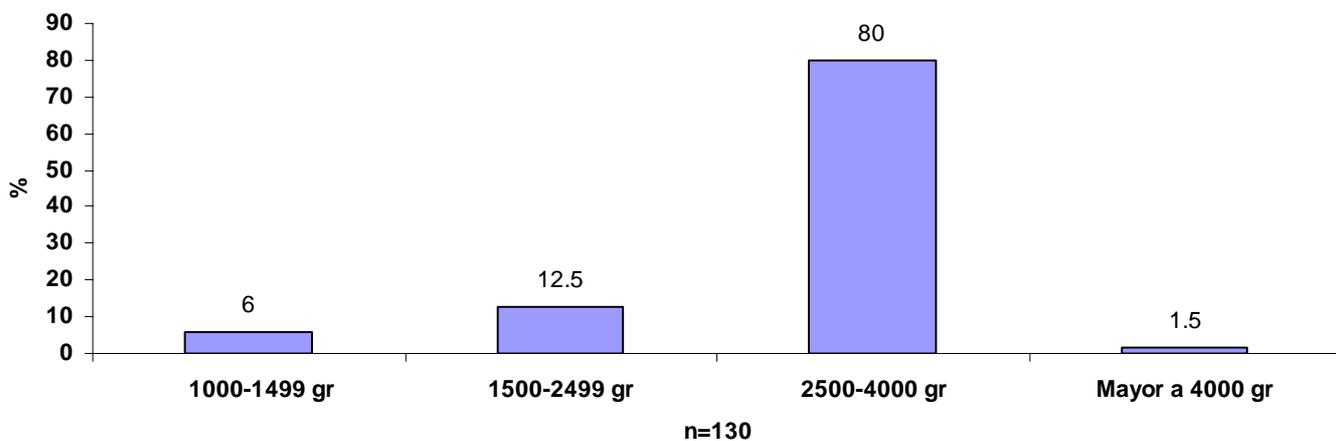
desarrollo de malformaciones congénitas.

Gráfico 13. Malformaciones Congénitas según perímetro cefálico



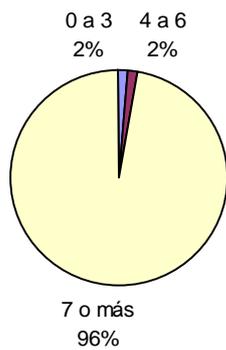
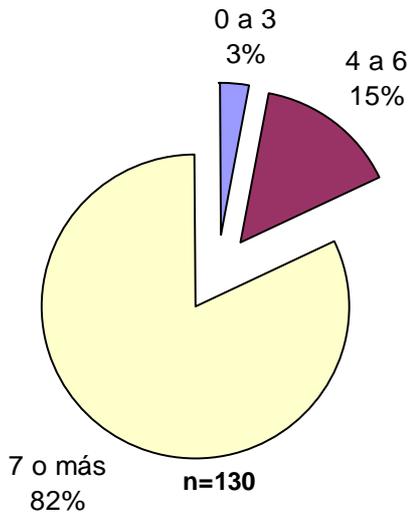
Se encontró que el 86% presentaban un adecuado perímetro cefálico y que un 14% se encontraba menor de 32 cms, ello relacionado al porcentaje de pretérminos y de nacidos de términos con malformación craneal que presentaron valores inferiores a 32 cms.

Gráfico 14. Malformaciones Congénitas según peso del recién nacido



El peso inferior al normal (menor de 2500 gramos), se encontró en un porcentaje similar al la prematuridad encontrada en el estudio.

APGAR en el 1er minuto



Lo más frecuente fue la anomalía única en un 94%, se presentó solo un 4% de anomalía.

Gráfico 15. Malformaciones Congénitas según

Sólo un 3% presentó depresión respiratoria severa en el primer minuto de vida; un 15% fue moderado. El 82% de los neonatos fue normal, esta frecuencia es elevada en relación a la población general que se aproxima al 10% de los cuales un 9% es moderada y el 1% es severa.

Gráfico 16. Malformaciones Congénitas según APGAR al 5to minuto

De todas las depresiones severas y moderadas un 4% no recuperó, este porcentaje también se considera elevado en relación a la población en general, donde aproximadamente es del 1%.

Gráfico 17. Malformaciones Congénitas según tipo de anomalía

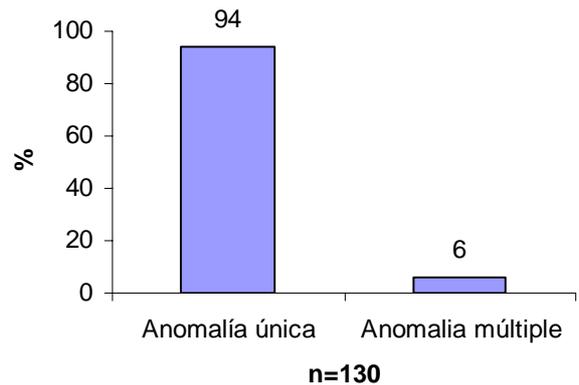


Tabla 1. Sistemas afectados y Malformaciones Congénitas presentadas en nacimientos del HEODRA período 2006-2007.

Sistema afectado y Malformaciones Congénitas	Número	%
OSTEOMUSCULAR	28	22
Polidactilia	14	11
Pie equinovaro	10	8
Hipoplasia de mano	2	1.5
Luxación congénita de cadera	2	1.5
CRANEOFACIAL	22	17
Apéndice preauricular	12	9
Labio y paladar hendido	10	8
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	20	15
Espina bífida	14	11
Anencefalia	4	2.5
Mielomeningocele	2	1.5
SISTEMA DIGESTIVO	16	12
Diente supernumario	8	6
Atresia de yeyuno	2	1.5
Atresia esofágica	2	1.5
Hipertrofia de píloro	2	1.5
Hernia diafragmática izquierda	2	1.5
SISTEMA CARDIOVASCULAR	16	12
Hemangioma plano en brazos	4	3
Nevo gigante	2	1.5
CIV	2	1.5
Hipoplasia arco aórtico	2	1.5
Hipoplasia aurícula derecha	2	1.5
Foramen oval permeable	2	1.5
Tetrallogia Fallot	2	1.5
SISTEMA GENITOURINARIO	10	8
Hidrocele	4	3
Fístula parauretral en pene	2	2
Epispadia	2	1.5
Criptorquidia	2	1.5
SISTEMA PULMONAR	2	2
Hipoplasia pulmonar	2	2
MÚLTIPLES SISTEMAS	16	12
Sd. Down + cardiopatía	4	3
Hipoplasia pulmonar	2	1.5
Tanatófórico	2	1.5
Pierre Robin	2	1.5
+ genu valgus	2	1.5
Hipoplasia pulmonar + riñón poliúístico	2	1.5
Focomelia de MID + agenesia MSD	2	1.5
TOTAL	130	100%

Los sistemas en orden descendente más afectados en frecuencia fueron: osteomuscular (22%), Craneofacial (17%), SNC (15%), sistema digestivo (12%), cardiovascular (12%), genitourinario (8.8%), pulmonar (2%) y las malformaciones múltiples representaron un 12%. Las malformaciones más frecuentes fueron polidactilia (11%), apéndice preauricular (9%) y espina bífida correspondiente cada una a los 3 sistemas más frecuentemente afectados.

CONCLUSIONES

1. Se encontró una frecuencia de 1.14% de malformaciones congénitas.
2. La edad materna más frecuente fue entre 20 a 34 años, con escolaridad primaria, de religión católica, sin diferencias en cuanto a procedencia.
3. Predomino el parto único, vía vaginal, de bigestas, con 5 o más CPN.
4. Los antecedentes patológicos maternos no fue un factor determinante, la Infección de vías urinaria es la patología transgestacional más frecuentemente reportada.
5. La edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37-41^{6/7} semanas, el 97% presentó buen apgar, así como peso y perímetro cefálico adecuados.
6. Los sistemas en orden descendientes más afectados en frecuencia fueron: osteomuscular (22%), Craneofacial (17%), SNC (15%), sistema digestivo (12%), cardiovascular (12%), genitourinario 8.8%), pulmonar (2%) y las malformaciones múltiples representaron un 12%. Las malformaciones más frecuentes fueron polidactilia (11%), apéndice preauricular (9%) y espina bífida correspondiente cada una a los 3 sistemas más frecuentemente afectados.

RECOMENDACIONES

1. Brindar orientación a las mujeres en edad fértil sobre los agentes teratogénicos y sus efectos sobre el recién nacidos, iniciando desde la captación y seguimiento en los controles prenatales.
2. Fortalecer los conocimientos del personal de salud sobre los diferentes tipos de malformaciones congénitas, así como conocer los lugares de referencia para cada tipo de malformación congénita.
3. Fortalecer el abordaje del paciente con malformaciones congénitas con las diferentes especialidades, para obtener correcciones oportunas que vayan a mejorar el pronóstico de vida de los pacientes.
4. Normatizar las referencia de los padres de hijos con malformación congénitas, para recibir asesoramiento genético.
5. Impulsar estudio de casos y control para identificar factores de riesgos y poder incidir en los mismos, y de ésta manera contribuir al descenso en la incidencia de malformaciones congénitas.

REFERENCIAS

1. Mendoza Alberto. "Factores críticos para una acción preventiva de Defectos Congénitos" Revista salud y medicina España Febrero del 2004.
2. Nelson W.E. BEHRMAN R.E VAUGHAN, V,C. Tratado de Pediatría 12va Edición Nueva Editorial Interamericana, México. Volumen 1. pp 370.
3. Galidez Luis Rodríguez Emma "Malformaciones Congénitas y ocupación de los padres" Hospital Central de Maracay Venezuela Enero 1999.
4. Alonso Loti Francisco, Cerda Muñiz Isidro. "Comportamiento de los defectos congénitos aislados mas frecuentes en Cuba" Centro Nacional de Genética Medica Marzo 1995 – Diciembre 1997.
5. Martínez Guillén Morbimortalidad perinatal. Estudio comparativo 1982-1989.
6. Duarte Lucia "Comportamiento de las malformaciones congénitas en el HEODRA" León .Diciembre 1986.
7. Gerardo Espinoza Magdalena "Trastorno perinatales en niños con malformaciones congénitas" Hospital Materno Provincial de Santix Espíritus Enero – Diciembre 1991-1998. España.
8. Carvajal Delgado Patricia. Incidencia de anomalías congénita. HFVP, marzo 1993-septiembre 1994. Monografía. UNAN-Managua.
9. Quintana R, Silvia. Factores de riesgo para Malformaciones Congénitas. HBCR Junio 1993-Junio 1994. Monografía. UNAN Managua.

10. Méndez Núñez Tamara “Defectos congénitos Incidencia, frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados” HBCR Abril-Diciembre 2001 Hospital Bertha Calderón Roque Managua.
11. Bojorje Espinoza Edgar DR. Frecuencia de Malformaciones congénitas en el Hospital Fernando Vélez Paíz, año 2004.
12. MINSA, Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Manual Operacional 1992.
13. Smith LI Wyngaarden J.B. Tratado de Medicina Interna de Cecil 17va Edición, Nueva Editorial Interamericana – México DF Volumen 1 pp135 – 167 (1987).
14. Sola, A: URMAN, J. Cuidados Intensivos Neonatales 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México Volumen Único, pp. 647 (1988).
15. Almaguer Pilar, Fonseca Mercedes. “Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas.” Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.
16. Brent. L MD Robert “Anomalías congénitas humanas causadas por agentes exógenos” pediátricos Review Vol. 22. No. 7 Septiembre 2001. Pág 243-253.
17. MENEGHELLO, J: PARIS ROSSELOTHA J, Pediatría 3ra Edición, Editorial Universitaria. Santiago de Chile. Vol. 2 pp. 1253 – 1535 (1988). 15. Méndez Núñez Tamara “Defectos congénitos Incidencia, frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados” HBCR Abril-Diciembre 2001 Hospital Bertha Calderón Roque Managua.

18. Palma M. Hernández M. Factores asociados a Malformaciones Congénitas. Enero 1987 – Mayo 1992, HEODRA, León, Nicaragua. Octubre 1992. Monografía UNAN – León.

19. OMS. Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 1970.

20. Torres Pons Joan, Valero Francisco, Xercavins Montosa Jordi “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito “Editorial Masson, 1995. Pág. 401-408.

ANEXOS

**Comportamiento Clínico/Epidemiológico de malformaciones congénitas
Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello.**

Atención integral a Niños (as) con malformaciones congénitas en el municipio de León.

a) N° de ficha _____ N° de expediente. _____

EDAD MATERNA

1. Menor de 20 años
2. 20 a 34 años
3. Mayor de 35 años

PROCEDENCIA

Urbano _____ Rural _____

RELIGIÓN

Católica _____ Evangélica _____ Testigos de Jehová _____
Otros _____

ESCOLARIDAD

Analfabeta _____ Primaria _____ Secundaria _____
Técnico medio _____ Universitaria _____

OCUPACION

TIPO DE PARTO: único _____ Múltiple _____

VIA DE PARTO: vaginal _____ Cesárea _____

PATOLOGIA MATERNA DURANTE EL EMBARAZO POR TRIMESTRE

I trimestre:

II trimestre:

III trimestre:

TRATAMIENTO DURANTE EL EMBARAZO

I trimestre:

II trimestre:

III trimestre:

ANTECEDENTES OBSTETRICOS

G: P: A: C: número de CPN: Causas de aborto

HALLAZGOS CLINICOS DEL RECIEN NACIDO

1. Sexo: M () F () Edad gestacional: _____

Clasificación: RNP () RNT () RNPT ()

2. peso al nacer:

Menor de 1000 gramos:	Perímetro cefálico: <de 32cms
1000-1499	32 a 37 cms
1500-2499	> 37 cms
2500-3999	
Mayor de 4000	

3. Tipo de parto: Único ()
Múltiple ()

Apgar: 1 minuto _____ 5 minutos _____ -

Condiciones al nacer: a) vivo: _____ - b) muerto: _____

1. malformación única: _____ Múltiple: _____

2. Describir malformación: _____

7. Sistema afectado: _____

8. Supervivencia del producto: si () No ()

9. condición al egreso: Vivo _____

Muerto _____

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Certifico que he sido informado de los propósitos del estudio antes mencionados, el cual se me ha explicado en un lenguaje que yo comprendo, donde se describen los propósitos, todos los beneficios, y los posibles riesgos asociados con la participación en esta investigación, además se me ha explicado la voluntariedad en participar en ella y en retirarme si así lo deseo, considero que se me han contestado todas mis preguntas y dudas, firmo voluntariamente como responsable o tutor.

FECHA

NOMBRE DEL RESPONSABLE

FIRMA DEL RESPONSABLE