

**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAAGUAZÚ  
SEDE CORONEL OVIEDO  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
DIRECCIÓN DE POST GRADO  
DIPLOMADO EN NEONATOLOGIA**



**TITULO**

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON  
MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL  
MATERNO INFANTIL DE LIMPIO DURANTE EL AÑO 2018.**

**Autor: Dr. Fernando Cárdenas**

**CORONEL OVIEDO - PARAGUAY**

**Año 2019**



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAAGUAZÚ**

**SEDE CORONEL OVIEDO  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
DIRECCIÓN DE POST GRADO  
DIPLOMADO EN NEONATOLOGIA**

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON  
MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL  
MATERNO INFANTIL DE LIMPIO DURANTE EL AÑO  
2018**

*“Monografía para optar al título de Diplomado en Neonatología”*

**Autor: Dr. Fernando Cárdenas**

**Tutor: José María Lacarrubba Talia**

**CORONEL OVIEDO - PARAGUAY**

**Año 2019**

## **CONSTANCIA DE ACEPTACIÓN**

Quien suscribe, el **Profesor José María Lacarrubba Talia**, con número de cédula de identidad 482.903, Director del Curso de Post Grado **ESPECIALISTA EN NEONATOLOGIA**, deja expresa constancia de que la presente MONOGRAFIA titulada **FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE LIMPIO DURANTE EL AÑO 2018**, redactada por el cursante **FERNANDO CARDENAS** con número de cédula de identidad 2.493.065 cumple con los criterios científicos, académicos y formales para su aceptación como requisito para el examen final.

## **CONSTANCIA DE ASESORAMIENTO**

Quien suscribe, **la Profesora Magister, Giselle Martínez Gutiérrez**, con número de cédula de identidad 7.758.022, da fe que ha acompañado el proceso de investigación y revisión de este estudio, encontrándolo de acuerdo con las Normativas y exigencias de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional del Caaguazú.

Trabajo de investigación titulado **FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE LIMPIO DURANTE EL AÑO 2018**, redactado por el cursante **FERNANDO CARDENAS AGUILERA**, con número de cédula de identidad 2.493.065, y para que así conste, firma y sella la presente en fecha 10 de marzo del 2019.

## **AGRADECIMIENTO**

A DIOS que me da fuerza y Fé, por ser mi guía durante la realización de este post-grado que me parecía imposible terminar.

A toda mi familia y amigos, también compañeros que me brindaron su apoyo y consejos durante la carrera.

A mis tutores y profesores quienes fueron de fundamental importancia en mi formación y realización del presente trabajo, así como también por su colaboración generada en la metodología del presente estudio.

## **DEDICATORIA**

A Dios por haberme dado la voluntad y la inteligencia, la fé, el discernimiento  
durante toda mi vida.

# INDICE

|   |      |
|---|------|
| DEDICATORIA .....   | v    |
| RESUMEN .....   | viii |
| ABSTRACS.....   | ix   |
| 1. INTRODUCCION .....                                       | 1    |
| 2. OBJETIVOS .....  | 4    |
| <b>2.1. Objetivo General.</b> .....                         | 4    |
| <b>2.2. Objetivos Específicos:</b> .....                    | 4    |
| 3. MARCO TEÓRICO.....                                       | 5    |
| <b>3.1. Antecedentes</b> .....                              | 5    |
| <b>3.2. Clasificación.</b> .....                            | 9    |
| <b>3.3. Causas frecuentes de defectos congénitos.</b> ..... | 14   |
| <b>3.4. Prevención.</b> .....                               | 18   |
| <b>3.5. Tratamiento</b> .....                               | 19   |
| <b>3.6. Actuaciones y Prevención</b> .....                  | 21   |
| 3.6.1. Prevención Primaria: .....                           | 24   |
| 3.6.2. Prevención secundaria: .....                         | 26   |
| 3.6.3. Prevención terciaria: .....                          | 27   |
| 4. MATERIAL Y MÉTODOS .....                                 | 28   |
| <b>4.1. Diseño Metodológico:</b> .....                      | 28   |
| <b>4.2. Población de estudio:</b> .....                     | 28   |
| 4.2.1. Población enfocada.....                              | 28   |
| 4.2.2. Población accesible.....                             | 28   |
| 4.2.3. Criterios de Inclusión.....                          | 28   |
| 4.2.4. Criterios de Exclusión.....                          | 28   |
| 4.2.5. Tipo de muestreo. ....                               | 28   |

|   |           |
|---|-----------|
| 4.2.6. Reclutamiento.....   | 29        |
| <b>4.3. Operacionalización de Variables:.....</b>                       | <b>29</b> |
| <b>4.4. Técnicas y Procedimientos de recolección de información: 31</b> |           |
| 4.4.1. Instrumentos de recolección de datos:.....                       | 31        |
| 4.4.2. Métodos de recolección de datos.....                             | 31        |
| <b>4.5. Asuntos estadísticos:.....</b>                                  | <b>31</b> |
| 4.5.1. Muestra.....   | 31        |
| 4.5.2. Análisis y gestión de los datos.....                             | 31        |
| <b>4.6. Control de calidad: .....</b>                                   | <b>31</b> |
| 5. Consideraciones Éticas.....  | 32        |
| 6. RESULTADOS.....  | 33        |
| 7. DISCUSIÓN.....   | 41        |
| 8. CONCLUSIONES.....  | 43        |
| 9. BIBLIOGRAFIA .....   | 44        |
| <b>ANEXOS</b>   |           |



## RESUMEN

**Introducción:** Las malformaciones representan un problema de salud pública, ya que representan un alto costo en los servicios, y a pesar de brindarle los mejores cuidados la mortalidad es bastante alta. **Objetivo:** Determinar la frecuencia de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Materno Infantil de Limpio en el periodo del 1º de enero al 31 de diciembre de 2018. **Materiales y métodos:** el estudio es descriptivo, retrospectivo, Observacional. La muestra fue de 31 recién nacidos con diagnóstico de malformación congénita, se utilizó un formulario elaborado para recolectar los datos, el método fue la revisión de expedientes clínicos. **Resultados:** Predomino el sexo femenino con 17/31 (55%), la edad gestacional de termino se dio en 17/31 (55%), el mayor numero 16/31 (50%) de RN tiene un peso mayor a 3000 gramos, la malformación a nivel cardiovascular apareció en 11/31 (36%), El ductos arteriopermeable fue el más frecuente 8/31 (26%). **Conclusión:** la incidencia encontrada fue de 18,3 por cada 1000 recién nacidos, siendo las malformaciones en el sistema cardiovascular las de mayor numero, las variables sociodemográficas edad materna y procedencia no influyeron en este estudio

**Palabras claves:** Malformaciones, Sistema cardiovascular, Ductus arteriopermeable, Sistema Nervioso Central.

## ABSTRACS

**Introduction:** Malformations represent a public health problem, since they represent a high cost in services, and despite providing the best care, mortality is quite high. **Objective:** To determine the frequency of newborns with congenital malformations at the Hospital Materno Infantil de Limpio in the period from January 1 to December 31, 2018. **Materials and methods:** the study is descriptive, retrospective, observational. The sample was of 31 newborns with a diagnosis of congenital malformation, an elaborated form was used to collect the data, the method was the review of clinical files. **Results:** Predominantly female with 17/31 (55%), gestational age of term was given in 17/31 (55%), the largest number 16/31 (50%) of RN has a weight greater than 3000 grams , the malformation at cardiovascular level appeared in 11/31 (36%), The arteriopermeable duct was the most frequent 8/31 (26%). **Conclusion:** the incidence found was 18.3 per 1000 newborns, being the malformations in the cardiovascular system, the largest number, sociodemographic variables, maternal age and origin did not influence this study.

**Key Words:** Malformations, Cardiovascular System, Arteriopermeable Ductus, Central Nervous System.

## 1. INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas representan un problema de Salud constante en los países en vías de desarrollo. Paradójicamente a medida que las patologías tradicionales como la diarrea, enfermedades broncopulmonares, infecciones son causa de muerte en el primer año de vida, van disminuyendo, las MFC van adquiriendo una importancia cada día mayor. En este contexto en Chile en el año 1970, la mortalidad infantil alcanzo 80 por mil nacidos vivos, siendo la mortalidad por Malformaciones Congénitas de 3,5 por mil. Actualmente la Mortalidad Infantil ha bajado a 10 por mil, mientras que la por Malformación Congénita se ha mantenido estable en la misma cifra.

A partir de la década del 60 en que ocurrió la trágica experiencia de los defectos congénitos producidos por un teratógeno químico, la Talidomida, se iniciaron en varios países del mundo un sistema de registro para hacer una vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas. Así nació el concepto de monitorización de las MFC. En Latinoamérica se creó en 1967 el ECLAMC: (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas y en la actualidad reúne a 155 maternidades de 11 países Sudamericanos. A su vez el ECLAMC es miembro del International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems que es un Programa mundial al que pertenecen 26 países. Chile ingresó al ECLAMC en 1969, siendo el Hospital Clínico de la Universidad de Chile el primero en hacerlo ingresando posteriormente otros. En la actualidad 27 son los hospitales que pertenecen o han pertenecido a él y desde esa fecha ha estado llevando un Registro y publicándose

periódicamente sus resultados. Ello ha permitido conocer las tasas de cada una y de todas las MFC, teniéndose una línea de base para poder monitorizarlas.

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales presentes en el nacimiento (1). La OMS define defecto congénito como: “Toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer” (3,4). Son frecuentes a desarrollarse en las primeras 8 semanas, durante el periodo de organogénesis (2).

Los defectos congénitos ocurren hasta en un 5% de los recién nacidos, estas cifras se incrementan si se toman en cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina (4,5), siendo hoy responsable de una parte importante de tasas de mortalidad (6), se estima que 70% de los recién nacidos fallecen a causa de malformaciones congénitas en el primer mes de vida (7,8).

Las malformaciones pueden ser únicas o múltiples, evidentes, internas y externas; además, pueden aparecer como entidades aisladas o ser parte de un síndrome polimalformativo, de ahí la importancia de estar seguro del tipo de anomalía que es, ya que el pronóstico para el paciente, como para futuros hermanos, es totalmente diferente dependiendo del tipo (9).

Es importante también en caso de haber diagnóstico prenatal de alguna malformación incompatible con la vida, tomar algunas decisiones para la mejor atención del recién nacido: primero que el parto se produzca en el lugar más idóneo, que tenga todo lo necesario para mejor resolución de su problema. Organizar el equipo médico, neonatólogos, personal

paramédico, cirujano etc. Contar con lo necesario para completar su estudio clínico, Rayos X, ecografía, ecocardiografía, etc (10).

De todo lo expuesto surge la siguiente pregunta de investigación

¿Cuál es la frecuencia de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Materno Infantil de Limpio durante el año 2018?

## **2. OBJETIVOS**

### **2.1. Objetivo General.**

- Determinar la frecuencia de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Materno Infantil de Limpio en el periodo del 1º de enero al 31 de diciembre de 2018.

### **2.2. Objetivos Específicos:**

- 1.2.1. Identificar las características propias de los Recién Nacidos vivos que presentan malformaciones.
- 1.2.2. Calcular la incidencia de nacidos malformados en el Hospital Materno Infantil de Limpio.
- 1.2.3. Describir las malformaciones más frecuentes aparecidas en este período de tiempo.
- 1.2.4. Agrupar las malformaciones por sistemas o aparatos comprometidos.

### **3. MARCO TEÓRICO**

#### **3.1. Antecedentes**

La literatura describe que Las anomalías son malformaciones congénitas de órganos o partes. También resalta que un defecto congénito es una anomalía en la estructura, funcionamiento o metabolismo (procesos químicos del organismo) presente desde el nacimiento que provoca una discapacidad física o mental, o incluso la muerte en algunos casos (1).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como toda aquella anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido, sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa (2).

Con independencia de la definición, los defectos congénitos pueden provocar abortos espontáneos y muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada, de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños menores de cinco años. Estas patologías pueden ser letales, provocar discapacidades duraderas y tener consecuencias negativas para las personas y familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general (3).

En la actualidad, los defectos congénitos constituyen la causa principal de mortalidad infantil en Estados Unidos, y en la mayoría de los países desarrollados (3)., el porcentaje de muertes infantiles correspondientes a anomalías congénitas varía entre 2% y 27% (8). En los países desarrollados han disminuido considerablemente las tasas de mortalidad infantil a causa de una mejor la atención básica en salud y

control de enfermedades infecto-contagiosas. En relación a malformaciones congénitas las tasas no han variado mucho y permanecen altas (3).

No solo en Estados Unidos se da el aumento de la mortalidad, en Brasil, y en América Latina., este problema ha contribuido significativamente para acrecentar la mortalidad en menores de un año (4).

Otros autores mencionan que en general, la frecuencia de los defectos congénitos de causa genética tiene una distribución homogénea a nivel mundial. Ciertos defectos varían en sus frecuencias en diferentes países o regiones del mundo, debido a factores genéticos, biológicos y ambientales propios de cada región.

La incidencia mundial de defectos congénitos al nacimiento, oscila entre 25 y 62/1000 recién nacidos (1,2). Al menos 53 por 1000 individuos nacidos vivos tienen una enfermedad con un importante componente genético que se manifiesta antes de los 25 años de edad. La incidencia de desórdenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas a lo largo de la vida es de 43/1000 recién nacidos (3,4,5).

En los países desarrollados, más del 30% de las muertes en edad pediátrica son debidas a enfermedades genéticas, cifras que son casi comparables a las observadas en nuestro Hospital Universitario San Ignacio, en el cual se encontró que entre los desórdenes con componente genético más frecuentes están: enfermedades cardíacas congénitas, anomalías gastrointestinales, enfermedades de herencia mendeliana y defectos cromosómicos (5). Esta lista no está lejos de la frecuencia



encontrada en nuestro trabajo realiza en el Hospital central del Instituto de Previsión Social, la frecuencia de malformaciones arrojó la siguiente lista: enfermedades cardíacas o circulatorias, neurológicas, osteoarticulares, y anomalías gastrointestinales, como las más resaltantes.

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 grupos de alto riesgo.

Los datos mencionados más arriba, fueron obtenidos de los diferentes informes e investigaciones realizadas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas: ECLAMC es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos. Otros estudios que se han venido desarrollando con la misma finalidad son ECEMC y EUROCAT. El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas ECEMC se lleva a cabo en 17 autonomías en 128 hospitales de España desde 1976.

Se puede decir que, durante la década de los setenta, se establecieron varios estudios para analizar los diferentes tipos de malformaciones y a su vez la prevalencia de éstas 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.

Estas cifras de mortalidad nos dan una idea de la magnitud del problema, pero, hay que tener en cuenta que los defectos congénitos no solo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que la padecen, sumado a los daños psicológicos, sociales y económicos que ello provoca en la familia. Por tanto, en el momento actual, donde la prevención juega un rol importante en el desarrollo de la ciencia, es vital investigar sobre esta problemática con vistas a lograr que los niños nazcan sanos, y una de las formas de abordar la investigación sobre estas patologías, es la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos (4).

Según menciona García, las anomalías congénitas afectan al 3-5% de los nacimientos. Casi 3% de todos los recién nacidos, tienen una anomalía congénita que requiere atención médica. Un tercio de estos defectos pone en peligro la vida. Por ello la prevención de las malformaciones congénitas es un objetivo de considerable valor, y la investigación de factores de riesgo adquiere particular significado. Sin embargo hasta ahora, solamente un limitado número de factores ha sido identificado como teratógeno humano definitivo. Algunos son considerados probables causas de anomalías congénitas, aunque la evidencia no es concluyente y, para un gran número de agentes ambientales y ocupacionales, hay sugestiva pero no consistente evidencia de su potencial teratogénico en humanos (5).

### **3.2. Clasificación.**

Las anomalías congénitas se pueden clasificar desde dos grandes puntos de vista. El primero se refiere a la severidad de la anomalía, el segundo se refiere a la naturaleza y origen de la anomalía.

#### a) Según severidad

- Anomalía mayor: Anomalía congénita que pone en riesgo grave la salud, la calidad de vida o la vida del recién nacido. Generalmente tiene graves consecuencias estéticas o funcionales y requiere atención médica especializada, a menudo quirúrgica.
- Anomalía menor: Anomalía congénita que no genera riesgo grave, ni inminente para salud, la vida o el desarrollo social del recién nacido. En la mayoría de los casos no requiere tratamiento médico, ni quirúrgico (11).

#### b) Según la naturaleza de la Anomalía.

- Malformación: Anomalía congénita que afecta la estructura de un órgano, miembro o sistema. es una anomalía primaria resultado de un defecto estructural que produce una anormalidad intrínseca en el proceso de desarrollo, ocasionando alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o de una región corporal; es una anormalidad permanente causada por falla en el desarrollo estructural o por inadecuada conformación de uno o más procesos embriológicos con pobre formación de tejido. El mecanismo suele ser desconocido y se debe a un defecto intrínseco del desarrollo, tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia relativa es muy

alta: por ejemplo la craneosinostosis, la anoftalmia, la extrofia vesical.

También se puede decir que generalmente se detecta a través del examen físico o utilizando exámenes para clínicos, imagenológicos. Ejemplo: Labio/paladar hendido.

- Deformidad: Alteración en la forma, posición o estructura anatómica previamente normal y causada por fuerzas mecánicas inusuales. es una anomalía producida por acción de fuerzas mecánicas aberrantes que distorsionan las estructuras de los tejidos normales produciendo alteraciones de la forma o posición de un segmento corporal; el mecanismo se explica por presión o constricción mecánica, o bien puede ser secundario a efectos de otra anomalía fetal. La deformación ocurre en el periodo fetal o en fenogénesis, afectando toda una región; tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia es baja. Los mecanismos de compresión, restricción o distorsión biomecánica, en un segmento corporal ya formado, suelen ocurrir después de la semana décima del desarrollo fetal, lo que ocasiona una anomalía de la forma, configuración o posición de la parte del cuerpo afectada. Los factores que pueden condicionar la deformación son: anomalías uterinas, embarazo múltiple, mala posición del bebé, escasez de líquido amniótico y anomalías neurológicas intrínsecas que impiden el movimiento articular y muscular del bebé. Ejemplos son: la afección clínica por compresión de tejidos blandos de la nariz, el pabellón auricular, el mentón, la torsión de algún hueso largo y anomalías articulares

como deformación del pie o plagiocefalia. Ejemplo: Pie equino varo en embarazos múltiples.

- **Disrupción:** Defecto morfológico esporádico que afecta órganos y tejidos causados por factores extrínsecos que interfieren con la morfogénesis normal. Es el defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de un área corporal, producido por la ruptura o interferencia del proceso en el desarrollo normal de un tejido. En tal caso, hay un agente externo, o extrínseco, que causa el daño o la destrucción en una determinada zona del tejido sin correspondencia embriológica, causando una rotura o desorganización tisular y un defecto estructural ocasionado por la destrucción del tejido antes normal. Puede ser ocasionado por fuerzas mecánicas que producen isquemia, hemorragia o adhesión de tejidos denudados y la causa actúa en el periodo de organogénesis o en la etapa fetal; se presenta con una amplia variabilidad clínica y el promedio de recurrencia es muy bajo.

El factor puede ser también de orden mecánico, como en las hendiduras o las constricciones de las extremidades por bandas amnióticas, que pueden llegar incluso a amputación del segmento constreñido, o bien el paladar hendido por presión de la lengua (glosoptosis), o el cuello alado por edema de la nuca en el feto. En otros casos el compromiso isquémico puede producir afección vascular, como en el pseudoquistes porencefálico por disrupción del tejido cerebral normal debido a un proceso vascular que produce una región necrótica cavitada en el tejido cerebral. Otros factores pueden ser de origen infeccioso, como

enfermedades virales en la madre durante el embarazo o el uso de medicamentos o sustancias químicas. Ejemplo: Anomalías por bridas amnióticas.

En la décima versión de la clasificación internacional de enfermedades (CIE 10), las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, se ubican en el capítulo 17, en el código de la Q (Q00-Q99) (13).

Con fines didácticos se presenta la clasificación morfológica de los defectos congénitos. (Cuadro 1).

| <b>Defecto congénito</b> | <b>Periodo de afectación</b> | <b>Mecanismo</b>                       | <b>Variabilidad Clínica</b> |
|--------------------------|------------------------------|--|-----------------------------|
| Malformación             | Temprano:<br>Embriogénesis   | Defecto intrínseco o desconocido       | Moderada                    |
| Disrupción               | Intermedio:<br>Organogénesis | Ruptura o interferencia del desarrollo | Extrema                     |
| Deformación              | Tardío: Fenogénesis          | Fuerzas mecánicas anormales            | Moderada                    |

c) Según el número de la anomalía.

Los que presentan un único defecto (defectos aislados) y los que tienen más de uno (poli malformados). En este último grupo se reconocen, a su vez, 3 tipos de niños afectados:

1. Aquellos cuyos defectos correspondan con alguno de los síndromes descritos en la bibliografía. Los síndromes generalmente suelen tener la misma causa y el mismo riesgo familiar.

2. Niños con defectos congénitos que afectan a estructuras corporales diferentes aparentemente no relacionadas, en quienes no se ha podido diagnosticar ningún síndrome conocido y no se ha identificado un agente causal.

3. Niños con un único defecto del desarrollo, pero en quienes, ese defecto, ha dado lugar secundaria y secuencialmente, a alteraciones de otras estructuras cuyo desarrollo morfológico era normal. Las secuencias pueden ser producidas por muchos agentes causales, pueden manifestarse en poli malformados sin etiología establecida, como síndromes o como una secuencia aislada (11).

d) Clasificación Etiológica (11,12):

1) Síndromes génicos: Por herencia mendeliana o cromosómica. En 30-40% de los casos.

2) Síndromes poligénicos o multifactoriales: Interacción de una predisposición génica y factores ambientales. En 20-30% de los casos).

3) Síndromes ambientales: (5-10%) debido a los distintos teratógenos, sean químicos, fármacos (2%), físicos (1%) o infecciosos (4%).

4) Síndromes de etiología desconocida: (50% de los casos). Todavía numerosos, pero con tendencia a disminuir por el mejor conocimiento de otros factores etiológicos conocidos.

Se desconoce la etiología de la mayoría y resulta difícil asesorar sobre el riesgo de repetición en la descendencia. Sin embargo, muchos de los defectos primarios únicos tienen una base de herencia multifactorial que se asocia con un riesgo de repetición del 3-5% de los casos en el hijo siguiente de los padres no afectados que han tenido un hijo que presenta la alteración (12).

### **3.3. Causas frecuentes de defectos congénitos.**

La etiología hasta el momento de la mayoría de dichas malformaciones no se ha establecido, por lo que se deben realizar búsquedas de los factores de riesgo posiblemente implicados en su aparición. Por esta razón, se han diseñado diferentes programas de vigilancia epidemiológica en Europa (España) y Latinoamérica (Mexico), entre otros, con el objetivo de identificar factores asociados ambientales o teratógenos, implantar políticas de diagnóstico prenatal, prevención primaria, secundaria, y terciaria, y crear estadísticas útiles para el abordaje del problema. Sin embargo ninguno de estos programas se encuentra estandarizado ni se utiliza de forma rutinaria en Colombia, por lo cual es importante su creación, ya que es la única forma de determinar el impacto epidemiológico de las malformaciones congénitas en cada una de nuestras poblaciones; así, se pueden crear campañas de prevención, detección temprana y manejo, con el fin de disminuir la mortalidad de dichas alteraciones y evitar la aparición de secuelas y de discapacidad.



Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes (13).

En los países de ingresos bajos y medios, infecciones maternas como la sífilis o la rubéola son una causa importante de defectos congénitos. Además, el hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco inclusive), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos (13).

Clásicamente se identifican como causas de anomalías congénitas los tres grupos siguientes:

➤ Genéticas:

Los factores genéticos constituyen las causas más frecuentes de MFC, atribuyéndoseles una tercera parte de ellas. Las aberraciones cromosómicas son frecuentes y pueden ser numéricas y estructurales y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales. Los cromosomas están en pares y se les llama cromosomas homólogos. Lo normal es que las mujeres tengan 22 pares de autosomas y un par de cromosomas X; los varones, 22 pares de autosomas, un cromosoma Y y un cromosoma X. Las anomalías numéricas se producen por una no disyunción, es decir falta de separación de los cromosomas apareados o cromátides hermanas durante la anafase. Las alteraciones del número de

cromosomas pueden corresponder tanto a aneuploidía como a poliploidía. Una célula aneuploide es la que tiene un número de cromosomas que no es múltiplo exacto del número aploide que es 23; por ejemplo 45 como en el Síndrome de Turner o 47 como en el Down. Los embriones que pierden un cromosoma, monosomía, mueren casi en su totalidad, por lo que es rarísimo encontrarlos entre los nacidos vivos. El S. de Turner es la excepción. Alrededor del 20% de los abortos espontáneos presentan aberraciones cromosómicas. Trisomía, por el contrario, es el caso de una célula que en vez de un par de cromosomas homólogos, tiene tres, como la Trisomía 21 o Síndrome de Down (14).

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

➤ Factores ambientales:

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

está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación. Ello no significa que después de esa etapa no halla riesgo, es menor, es cierto, pero puede seguir siendo crítico incluso hasta después del nacimiento. El esmalte dentario, por ejemplo, puede sufrir alteraciones por las tetraciclinas en los primeros años de vida (14).

Los teratógenos ambientales pueden ser causa de hasta el 7% de los defectos congénitos. Pueden ser físicos, como las radiaciones ionizantes, químicos, como algunos medicamentos, talidomida, anticoagulantes e infecciosos, como la Rubéola, Sífilis, Citomegalovirus, etc.

➤ Multifactoriales:

Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas, labio leporino, defectos de cierre del tubo neural, etc. Por lo general, la distribución familiar de ellas está regida por una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes en los distintos individuos. En otras palabras debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la malformación. Los riesgos de recurrencia, es decir de que aparezca otro hijo con igual malformación son calculados en forma empírica, basándose en las frecuencias de ella en la población general, son promedios poblacionales, no riesgos reales. Cada familia tiene sus riesgos propios, dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia con el caso en cuestión (14).

### **3.4. Prevención.**

Considerando que los defectos congénitos pueden tener muy diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de los trastornos congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención de enfermedades de transmisión sexual, la aplicación de leyes sobre la gestión correcta de sustancias químicas tóxicas (como ciertos productos de uso agrícola), la vacunación contra la rubéola o el enriquecimiento de los alimentos básicos con micronutrientes (yodo y ácido fólico)

La atención pre gestacional tiene por objeto asegurar el nivel óptimo de bienestar físico y mental de la mujer y de su compañero justo al inicio y en las primeras etapas de la gestación, favorecer una evolución normal del embarazo y procurar que el niño nazca sano. Además, permite aplicar a tiempo medidas de prevención primaria de los trastornos congénitos de origen teratogénico (lo que incluye los causados por la sífilis congénita y la rubéola), de los defectos debidos a la carencia de yodo, de los defectos del tubo neural (y seguramente otras malformaciones) y de trastornos cromosómicos relacionados con la edad de la madre (como el síndrome de Down). El hecho de advertir a tiempo un riesgo familiar de enfermedad hereditaria, junto con la realización de pruebas de detección a los posibles portadores y con la prestación de asesoramiento genético, permite que las parejas limiten el número de descendientes cuando exista un riesgo cierto (15,16).

La prevención durante el embarazo pasa por la detección y la gestión de los riesgos. En este terreno hay una serie de intervenciones y

servicios que pueden suscitar cuestionamientos éticos, jurídicos y sociales y tener repercusiones económicas, por ejemplo la detección y el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, la interrupción selectiva del embarazo o la propia existencia de servicios de asesoramiento. La cuantificación de varios metabolitos en el suero materno es uno de los métodos de detección menos invasivos que se utilizan actualmente. La existencia de niveles anómalos de marcadores bioquímicos viene también asociada a defectos estructurales del feto, como el síndrome de Down, defectos del tubo neural o malformaciones abiertas de la pared abdominal. La tasa de detección de defectos congénitos por métodos bioquímicos en el primer trimestre de gestación es más elevada cuando se acompaña de ultrasonografía por translucencia nuchal u otras técnicas de examen ecográfico (16).

En el curso del segundo trimestre, las ecografías son útiles para detectar anomalías estructurales importantes.

### **3.5. Tratamiento**

Aun cuando el propósito de este capítulo no es precisamente referirse al tratamiento de las MFC, ya que ello es eminentemente quirúrgico u ortopédico, se hace necesario dar a conocer al médico pediatra neonatólogo cuales son las malformaciones que más frecuentemente pueden presentar mayores problemas de no diagnosticarse oportuna y precozmente. Para ello proponemos una Clasificación práctica que permita acercarse y abordar el problema con el fin de tomar decisiones.

|                           |                           |
|---------------------------|---------------------------|
|                           | No susceptibles de        |
| corrección                |                           |
|                           | Compatibles con la vida   |
| Malformaciones Congénitas | Susceptibles de           |
| corrección                |                           |
|                           | Incompatibles con la vida |
|                           | No susceptibles de        |
| corrección                |                           |

Las malformaciones congénitas que realmente interesa aprender a diagnosticar en forma oportuna son aquellas incompatibles con la vida, pero susceptibles de corrección quirúrgica. Ellas constituyen las urgencias quirúrgicas del recién nacido, ya que de su diagnóstico, manejo y tratamiento precoz, oportuno y eficaz, depende la vida del recién nacido (17).

Para hacer un diagnóstico precoz de un feto malformado es necesario primero pensar en los factores de riesgo que pueden condicionar la aparición de una anomalía del desarrollo: la edad materna avanzada, el antecedente de abortos y de malformados previos en la hermandad o en la familia, de metrorragia del primer trimestre del embarazo, de enfermedades crónicas maternas como diabetes o agudas de los primeros estadios del embarazo, como Rubéola, antecedentes de ingestión de medicamentos considerados teratogénicos, como talidomida, y anticoagulantes.

La tecnología moderna de diagnóstico prenatal como la ultrasonografía permite actualmente diagnosticar la mayoría de los defectos

estructurales del feto, como defectos de cierre de tubo neural, hernia diafragmática, defectos de pared abdominal, etc. y los métodos de estudio cromosómico en líquido amniótico o en vellosidades coriales que sirven para identificar anomalías cromosómicas. El examen diario y minucioso del recién nacido nos permite encontrar muchas malformaciones que en un primer examen pudieron pasar desapercibidas, como sindactilias, criptorquidias, fisuras velopalatinas, etc (18).

Es importante también en caso de haber diagnóstico prenatal de alguna malformación incompatible con la vida, tomar algunas providencias para la mejor atención del recién nacido: primero que el parto se produzca en el lugar más idóneo, que tenga todo lo necesario para mejor resolución de su problema. Organizar el equipo médico, neonatólogo, personal paramédico, cirujano etc. Contar con lo necesario para completar su estudio clínico, Rayos X, ecografía, ecocardiografía, etc.

### **3.6. Actuaciones y Prevención**

Hay varias medidas de carácter nacional que pueden contribuir a la mejora de los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos. La prevención exige integrar ciertos planteamientos básicos de salud pública en los sistemas de salud, especialmente en los servicios de salud materno infantil. Buena parte de los servicios e intervenciones que se proponen ya están al alcance de países de ingresos bajos y medios, mientras que en otros casos se pueden ir incorporando en función de las necesidades que se presenten y de los recursos disponibles (19).

Todo programa nacional de prevención y tratamiento de los defectos congénitos debe incorporar los siguientes elementos básicos:

a) Compromiso por parte de los planificadores de políticas y suficiente respaldo de gestión.

b) Una red básica formada por los pertinentes servicios clínicos y de laboratorio especializados, que cabe ampliar en función de la demanda.

c) Integración de los métodos de prevención y tratamiento de los defectos congénitos en la atención primaria de salud, sobre todo en los servicios de salud materno infantil.

d) Formación y capacitación de los proveedores de atención de salud, sobre todo en la atención primaria.

e) Organización de programas de formación sanitaria dirigidos al gran público y a los grupos de riesgo que se conozcan.

f) Creación de mecanismos eficaces para promover el desarrollo de organizaciones de apoyo a los pacientes/padres y colaboración con éstas para atender a las personas con defectos congénitos y a sus familiares.

g) Definición de las cuestiones de carácter ético, jurídico, religioso y cultural pertinentes para concebir servicios adaptados a la población local.

h) Inicio y seguimiento de programas de detección sistemática en la población, con intervenciones como la realización de pruebas neonatales, prematrimoniales, pregestacionales y en el curso del embarazo.

i) Establecimiento de sistemas adecuados de vigilancia de los defectos congénitos (20).

Se necesitan pautas técnicas para establecer o reforzar programas nacionales de control de los defectos congénitos. Para la comunidad internacional resultan prioritarias las siguientes actuaciones:



a) Resolver la actual disparidad de opiniones respecto de la carga sanitaria que representan los defectos congénitos de origen tanto ambiental como constitucional, partiendo de la revisión de la CIE-10 para aprovechar los análisis de la información disponible por parte de expertos y para considerar la eventual ampliación de los conjuntos de patologías actualmente incluidas en la clasificación de anomalías congénitas.

b) Promover medidas legislativas y actuaciones de salud pública para reducir al mínimo la exposición de la población, y especialmente de las mujeres embarazadas, a infecciones que puedan ser teratogénicas, sustancias químicas y otros factores ambientales de riesgo.

c) Definir servicios comunitarios eficaces y secundar la integración de las actividades de prevención y tratamiento de los defectos congénitos en los programas de salud materno infantil. Ayudar a proporcionar a los ministerios de salud una evaluación estructurada de necesidades y costos y prestarles apoyo para que definan sus prioridades.

d) Seleccionar modelos eficaces que se puedan aplicar en países de ingresos bajos y medios.

e) Facilitar y apoyar la creación de redes internacionales sobre programas de prevención y tratamiento de los defectos congénitos, poniendo el acento en la concepción de planteamientos comunes y perfeccionando los instrumentos de información, educación, análisis de costos y vigilancia, entre otras cosas. Promover la aplicación de métodos informáticos, habida cuenta de las posibilidades que ofrecen para mejorar la relación costo-eficacia.

Al hablar de prevención hay que distinguir tres tipos o niveles de acción: primaria, secundaria y terciaria, según el momento en que haga la prevención. Prevención Primaria la constituyen todas aquellas medidas destinadas a evitar que se conciban niños afectados, es decir medidas preconcepcionales o que eviten que embriones sanos se vean afectados por agentes externos teratogénicos. Prevención secundaria la constituyen todas las medidas destinadas a evitar que nazcan niños malformados, es decir una vez diagnosticada la malformación por métodos prenatales, ecografías, estudio genético por cultivo de células de líquido amniótico o de vellosidades coriales u otros métodos, provocar el aborto. Este tipo de prevención está aceptado en algunos países, pero no en el nuestro. Prevención terciaria está destinada principalmente a corregir las malformaciones o evitar que éstas produzcan problemas mayores en la vida de los afectados (21,22).

#### 3.6.1. Prevención Primaria:

Varias son las acciones que se pueden realizar con el fin de evitar que nazcan niños afectados con anomalías congénitas. Ellas basadas en el conocimiento de los factores de riesgo que pueden influir en su aparición:

- Es sabido que las uniones consanguíneas constituyen un alto riesgo para que patologías autosómico recesivas y multifactoriales se presenten en sus descendencia. Este riesgo es mayor mientras más cercano sea el parentesco, por ejemplo, entre primos hermanos el riesgo es el doble que para la población general.
- También está demostrado que los embarazos de mujeres de edad avanzada, 35 años o más, tienen riesgo aumentado para tener fetos

con anomalías cromosómicas, como Síndrome de Down, que puede presentarse con una frecuencia de hasta 1 en 50 nacidos vivos en mujeres de más de 40 años. Es importante dar a conocer estos riesgos para que las mujeres de este grupo etario eviten en lo posible el embarazo.

- Estudiar a aquellas mujeres con antecedentes de abortos, mortinatos u otros hijos malformados, para descartar portadores de enfermedades autosómico recesivas, dar el consejo genético apropiado y los padres con conocimiento de los riesgos puedan decidir libremente.
- Medidas de tipo poblacional, como la fortificación con ácido fólico de la harina o de alimentos de consumo masivo, con el fin de prevenir los defectos de cierre de tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labio-palatina.
- Evitar la exposición a teratógenos. Es sabido que hay los hay Físicos, como las radiaciones ionizantes, rayos X y la hipertermia, Químicos como algunos medicamentos como la talidomida, los citostáticos, anticonvulsionantes, anticoagulantes orales, litio y otros que administrados en las primeras etapas de la gestación pueden producir defectos importantes e incluso la muerte del embrión, es por lo tanto imprescindible no administrarlos a mujeres embarazadas. También el alcohol, el cigarrillo y las drogas pueden ser teratogénicos por lo que hay que tratar de evitarlos durante el embarazo. Los teratógenos de tipo biológico, como algunas enfermedades maternas, Diabetes melitus que 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; hiper e hipotiroidismo no tratado, en el primer caso 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. Enfermedades virales.

Es conocido el síndrome de Rubéola congénita caracterizado por cardiopatía, sordera y catarata congénita. La prevención se está haciendo con la vacunación de la población infantil y de las mujeres en edad prepuberal o adolescentes. Algo parecido ocurre con las infecciones por citomegalovirus, toxoplasmosis, sífilis y Sida, enfermedades que deben ser tratadas previamente al embarazo (23).

Un grupo especial de teratógenos ambientales lo constituyen los contaminantes industriales, desechos que contaminan el agua de ríos, lagos y mares que enferman a animales y peces y ellos al hombre. Conocidos son el metilmercurio y los bifenilos policlorinados. Actualmente se ha discutido mucho sobre el rol de los pesticidas y plaguicidas usados en la agricultura.

### 3.6.2. Prevención secundaria:

No se puede hablar mucho de la prevención secundaria, ya que, las prácticas sugeridas en este nivel de actuación, no es aceptada en nuestro medio., de ahí que consideramos obviar este punto.

### 3.6.3. Prevención terciaria:

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, ya sea haciendo tratamiento prenatal, en malformaciones como las valvas uretrales, hernia diafragmática en que se está haciendo cirugía intrauterina o tratamiento médico para evitar la virilización de fetos femeninos en los casos de hiperplasia suprarrenal por deficiencia de la 21 hidroxilasa, enfermedad autosómica recesiva que puede ser diagnosticada precozmente durante la gestación y tratamiento postnatal en afecciones como el hipotiroidismo congénito y la fenilquetonuria, para los que actualmente se hace screening neonatal con el fin de diagnosticarlas antes que aparezcan sus manifestaciones y su secuela más importante el retardo mental (24,25).

## **4. MATERIAL Y MÉTODOS**

### **4.1. Diseño Metodológico:**

El estudio fue Descriptivo, Retrospectivo, de corte Transversal, Observacional.

### **4.2. Población de estudio:**

#### 4.2.1. Población enfocada.

Recién Nacidos internados en el Servicio de Neonatología del Hospital Materno Infantil de Limpio en el periodo de enero a diciembre del año 2018.

#### 4.2.2. Población accesible.

Recién Nacidos internados en el Servicio de Neonatología del Hospital Materno Infantil de Limpio en el periodo de enero a diciembre de 2018.

#### 4.2.3. Criterios de Inclusión.

- Recién nacidos vivos o muertos internados en el Servicio de Neonatología del Hospital Materno Infantil de Limpio.
- Historias clínicas completas.

#### 4.2.4. Criterios de Exclusión.

- Recién nacidos con fichas incompletas
- Recién nacidos malformados trasladados de otra institución.

#### 4.2.5. Tipo de muestreo.

No probabilística, de casos consecutivos.

#### 4.2.6. Reclutamiento.

- Se solicitó la autorización correspondiente a la directora del Hospital, así también a los jefes del Departamento de Pediatría y del Servicio de Neonatología.
- Análisis retrospectivo (enero a diciembre de 2018), se basó en historias clínicas y datos obtenidos a través de los expedientes clínicos correspondientes a recién nacidos malformados en el HMIL, según registros estadísticos del Servicio de neonatología.
- Se completó una planilla de recolección de datos. Todos los datos fueron obtenidos de las historias clínicas de los pacientes y del expediente clínico.

#### 4.3. Operacionalización de Variables:

| Variable           | Definición conceptual   | Tipo                  | Indicador | Escala de medición                  |
|--------------------|---|-----------------------|-----------|-------------------------------------|
| Sexo               | Características fenotípicas del ser Humano                            | Cualitativa -nominal  | Sexo      | Masculino<br>Femenino               |
| Edad gestacional   | Semanas de gestación desde la fecundación hasta el momento del parto. | Cuantitativa-concreta | Semanas   | • 28 a 36.<br>• 37 a 41.<br>• > 42. |
| Peso al nacimiento | Cantidad de gramos del peso corporal con los que                      | Cuantitativa-continua | Gramos    | >1500 gr.<br>1501-2500 gr.          |

|                                    |   |                       |                         |  |
|------------------------------------|---|-----------------------|-------------------------|--|
|                                    | cuenta el RN.   |                       |                         | < a 2500 gr.   |
| Procedencia de la madre            | Región geográfica de donde proceden las madres.   | Cualitativa -nominal  | Localidad               | Urbano<br>Rural  |
| Tipos de Malformaciones Congénitas | Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su Inicio. | Cualitativa -nominal  | Tipos de malformaciones | <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNC</li> <li>• Faciales</li> <li>• Cardíacas</li> <li>• Pulmonares</li> <li>• Digestivas</li> <li>• Genitales</li> <li>• Músculo esqueléticas</li> <li>• Piel</li> <li>• Síndrome</li> <li>• Otros</li> </ul> |
| Edad materna                       | Tiempo cronológico desde de su nacimiento   | Cuantitativo-discreta | Años                    | < a 20 años<br>20 a 25 años<br>26 a 30 años<br>31 a 35 años<br>36 a 40 años<br>> a 40 años   |
| Antecedente materno                | Eventos o situaciones relacionados con la salud propios de la madre   | Cualitativa -nominal  | Condición de salud      | HTA<br>Diabetes<br>Multípara<br>Nulípara   |



|  |  |  |  |   |
|--|--|--|--|---|
|  |  |  |  | Enfermedad infecto-contagiosa<br>Sin antecedentes |
|--|--|--|--|---|

#### **4.4. Técnicas y Procedimientos de recolección de información:**

##### 4.4.1. Instrumentos de recolección de datos:

- Formulario elaborado para el estudio.

##### 4.4.2. Métodos de recolección de datos

- Revisión de expedientes clínicos de los recién nacidos internados en el Servicio de Neonatología.

#### **4.5. Asuntos estadísticos:**

##### 4.5.1. Muestra.

- Se tomaron la totalidad de los recién nacidos en el servicio de neonatología que presentaron algún tipo de malformación congénita en el periodo que abarca de enero a diciembre de 2018.

##### 4.5.2. Análisis y gestión de los datos.

- El análisis se realizó mediante estadística descriptiva y los resultados se presentarán en tablas y gráficos en Microsoft Excel versión 2010 para calcular la totalidad de nacimientos y a su vez hacer la discriminación entre nacimientos con malformaciones, por sexo, por edades de las madres y sus respectivas frecuencias.

#### **4.6. Control de calidad:**

- Se realizó la revisión de todos los expedientes clínicos, y serán seleccionadas aquellas que cuentan con dichas historias clínicas completas.

## **5. Consideraciones Éticas**

- Confidencialidad: Se aseguró el anonimato de los datos obtenidos a través de la revisión de historias clínicas, las cuales fueron utilizadas exclusivamente para los fines de la investigación.
- Consentimiento: Se solicitó la autorización correspondiente al Jefe del departamento del Servicio de Neonatología del Hospital Materno Infantil de Limpio.
- Veracidad: Puesto que los resultados serán verdaderos.
- Beneficio: los resultados obtenidos son beneficiosos para la institución ya que ayudará a fortalecer el capital humano, intensificar las campañas de controles prenatales, y a evaluar el desempeño de los profesionales ante estas situaciones.

## 6. RESULTADOS

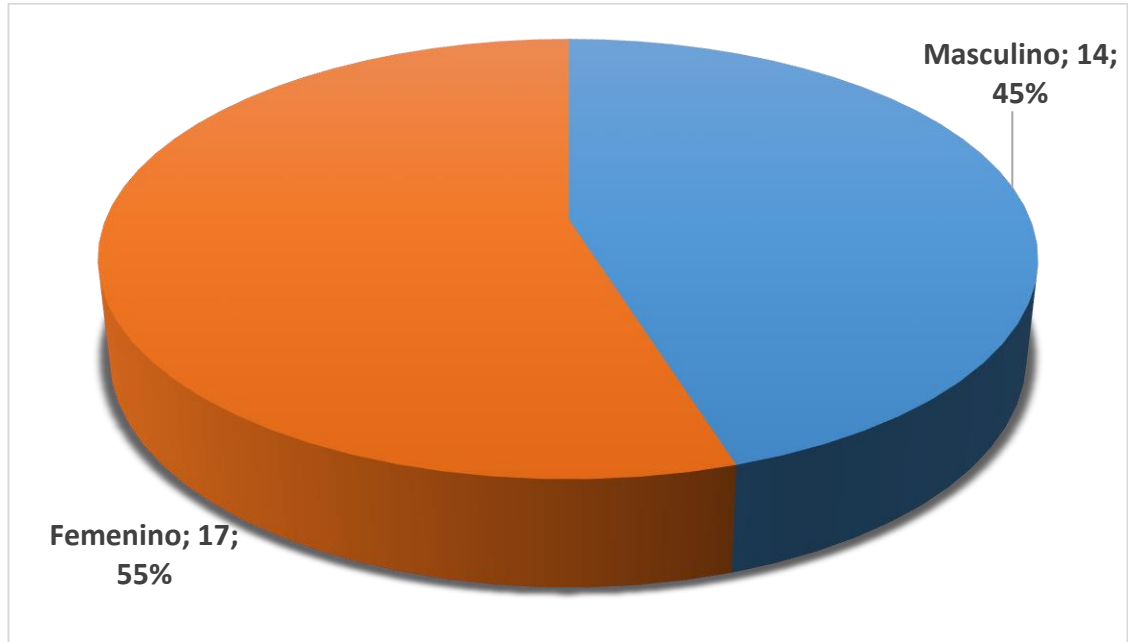
Durante el periodo que duro la investigación se produjeron 1.687 nacidos vivos, dentro de los cuales 31 recién nacidos con malformaciones congénitas, lo que traduce una incidencia de 18,3 por 1000 nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital Materno Infantil de Limpio.

**Tabla N°1: Distribución de nacimientos y malformaciones congénitas por mes, N = 1.687**

| <b>Mes</b>          | <b>Nacimientos</b> | <b>Malformaciones Congénitas</b> | <b>%</b>    |
|---------------------|--------------------|----------------------------------|-------------|
| <b>enero-18</b>     | 162                | 4                                | 2,3         |
| <b>febrero-18</b>   | 126                | 3                                | 2           |
| <b>marzo-18</b>     | 147                | 2                                | 1,1         |
| <b>abril-18</b>     | 155                | 2                                | 1,1         |
| <b>mayo-18</b>      | 169                | 4                                | 2,3         |
| <b>junio-18</b>     | 161                | 3                                | 2           |
| <b>julio-18</b>     | 150                | 4                                | 2,3         |
| <b>agosto-18</b>    | 143                | 2                                | 1,1         |
| <b>setiembre-18</b> | 110                | 2                                | 1,1         |
| <b>octubre-18</b>   | 110                | 3                                | 2           |
| <b>noviembre-18</b> | 129                | 1                                | 0,5         |
| <b>diciembre-18</b> | 125                | 1                                | 0,5         |
| <b>TOTAL</b>        | <b>1.687</b>       | <b>31</b>                        | <b>18,3</b> |

El análisis por meses arroja como resultado que en los meses con mayor número de casos aparecieron fueron enero 4/162 (2,3%), mayor 4/169 (2%), Julio 4/150 (2,3%).

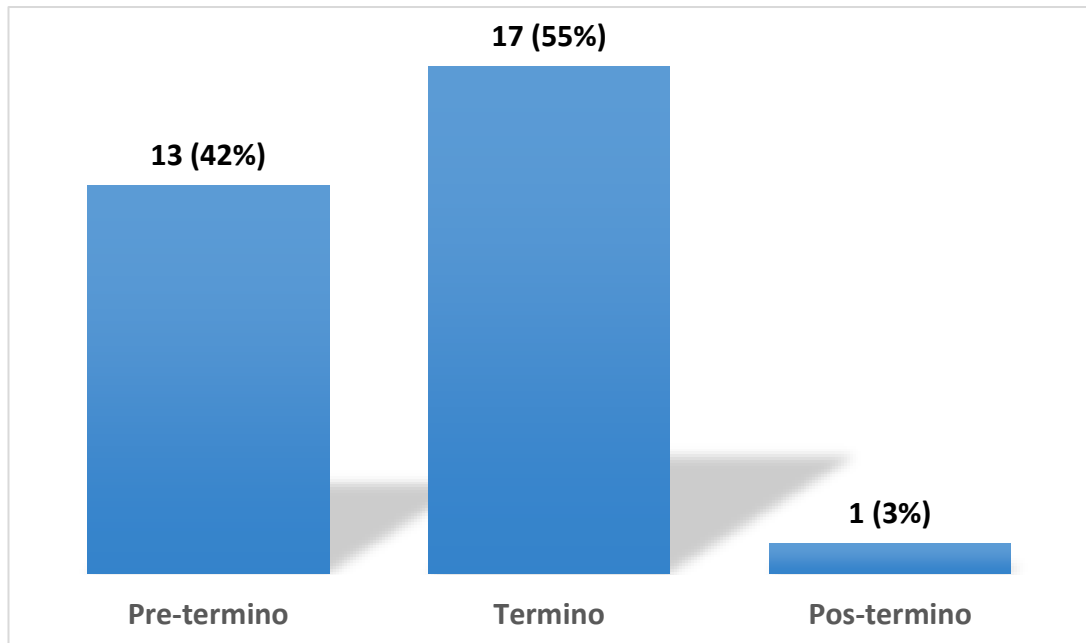
**Gráfico N° 1: Distribución por sexo de los recién nacidos, n = 31.**



Se Observa que las malformaciones congénitas aparecen en mayor número en recién nacidos del sexo femenino 17/31 (55%), en el masculino se dio en 14/31 (45%) de los casos.

**Gráfico N°2: Porcentaje según el tiempo de Gestación de los Recién**

**Nacidos, n = 31.**



Se observa que las malformaciones fueron más frecuentes en los recién nacidos de término 17/31 (55%), seguido por el grupo de pre-término 13/31 (42%).

**Tabla N°2: Distribución según el Peso de los Recién Nacidos, n = 31.**

| <b>Peso</b>           | <b>Fr</b> | <b>%</b> |
|-----------------------|-----------|----------|
| <b>&lt; 1500 gr</b>   | 4         | 13%      |
| <b>1501 a 3000 gr</b> | 11        | 37%      |
| <b>&gt; 3000 gr</b>   | 16        | 50%      |
| <b>Total</b>          | 31        | 100%     |

Al momento de analizar el peso de los RN se puede observar que 16/31 (50%) de los casos se encuentran dentro del grupo de > a 3000 gramos, seguido por el grupo de RN con peso entre 1501 a 3000 gramos con 11/31 (37%) de casos, siendo la media de 2610 gramos en la muestra.

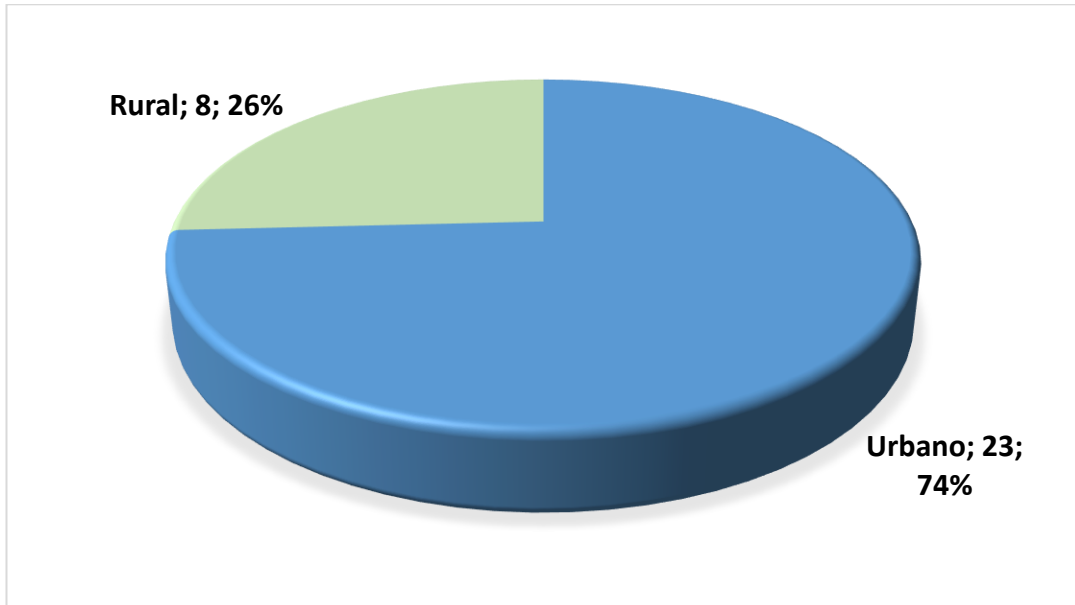
**Tabla N°3: Porcentaje según la edad de las Embarazadas, n = 31.**

| <b>Grupo de Edad</b>  | <b>Fr</b> | <b>%</b> |
|-----------------------|-----------|----------|
| <b>&lt; a 25 años</b> | 8         | 26%      |
| <b>26 a 36 años</b>   | 17        | 54%      |
| <b>&gt; a 37 años</b> | 6         | 20%      |
| <b>TOTAL</b>          | 31        | 100%     |

En la tabla se puede observar que el grupo predominante de embarazadas se encuentra en la franja etaria que va desde los 26 a 36 años 17/31 (54%), seguido del grupo que abarca las menores de 25 años 8/31 (26%), siendo el promedio de edad 30 años.

**Gráfico N°5: Porcentaje según la Procedencia de las Gestantes,**

**n = 31.**



El análisis relacionado con la procedencia de las gestantes arrojo como resultado que 23/31 (74%) son de zonas urbanas, mientras que 8/31 (26%) son de zonas rurales.



**Tabla N°1: Frecuencia de Malformaciones por Sistemas o Aparatos,**

**n = 31.**

| Sistemas Afectados | Fr        | %           |
|--------------------|-----------|-------------|
| Cardiovasculares   | 11        | 36%         |
| Defectos del SNC   | 8         | 25%         |
| Cara y cuello      | 1         | 1%          |
| Osteomuscular      | 2         | 7%          |
| Cromosomopatías    | 1         | 4%          |
| Gastrointestinales | 4         | 14%         |
| Genitourinarios    | 2         | 7%          |
| Otros              | 2         | 6%          |
| <b>TOTAL</b>       | <b>31</b> | <b>100%</b> |

La presente tabla nos permite observar que las malformaciones en la población estudiada se centran con mayor frecuencia en el sistema cardiovascular 11/31 (36%), seguido por defectos del SNC 8/31 (25%).

**Tabla N°2: Frecuencia de Malformaciones encontradas en los Recién Nacidos, n = 31**

| <b>MALFORMACIONES</b>                       | <b>FR</b> | <b>%</b>    |
|---|-----------|-------------|
| Ductus arteriopermeable                     | 8         | 26%         |
| Pie bot                                     | 1         | 3%          |
| Gastroquisis                                | 2         | 6%          |
| Hernia diafragmatica, hinguinal, escrotal   | 2         | 6%          |
| Síndrome de Down                            | 1         | 3%          |
| Atresia tricuspidea                         | 2         | 6%          |
| Criptoquidea unilateral                     | 1         | 3%          |
| Hidrocefalia                                | 5         | 16%         |
| Comunicación intraventricular               | 1         | 3%          |
| Anencefalia                                 | 1         | 3%          |
| Ano imperforado                             | 1         | 3%          |
| Displasia de cadera                         | 1         | 3%          |
| Microcefalia                                | 1         | 3%          |
| Agenesia parcial y total del cuerpo calloso | 1         | 3%          |
| Criptorquidea bilateral                     | 2         | 6%          |
| Encefalocele occipital                      | 1         | 3%          |
| <b>TOTAL</b>                                | <b>31</b> | <b>100%</b> |

La presente tabla nos muestra la frecuencia de malformaciones, siendo el ductus arterio-permeable la más frecuente 8/31 (26%), seguido por la hidrocefalia 5/31(16%).

## 7. DISCUSIÓN.

La OMS en su reunión N° 123, del 3 de diciembre del 2009, menciona que en la actualidad no existen estimaciones del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardiacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down., los datos encontrados en nuestra investigación coincide con lo expresado en el citado informe ya que el trastorno más frecuente encontrado está vinculado con el sistema cardiovascular 36%, seguido del sistema nervioso 25%, pero en tercer lugar aparece el sistema genito-intestinal 14%, también podemos mencionar que en otras investigaciones los hallazgos revelan que el sistema y órganos más afectados fue el del sistema nervioso central 43%, seguido del sistema digestivo 37% (5,7,12).

Otro estudio realizado en el Hospital de Ranchuelo describe que la edad media de las madres de los niños con algún tipo de malformación es de 27 años, en nuestro trabajo el promedio de edad fue de 30 años, resulta de gran valía mencionar que en el citado hospital el 88% de las mujeres tuvieron su embarazo entre los 16 y 35 años con 61%, en este contexto nuestros datos fueron diferentes, ya que en nuestro trabajo el 54% de las madres tuvieron su embarazo entre los 20 y 36 años de edad (8,17,21).

Un trabajo realizado en Londres, concluye diciendo que la gestación en mujeres de avanzada edad se asocia a un mayor riesgo de tener un hijo con síndrome de Down u otros síndromes con trisomía autosómicas, si bien en nuestro estudio predominaron las mujeres con edad óptima para la

gestación (54%), la diferencia con el estudio de Londres es la cantidad de gestantes después de los 35 años, en Londres fue del 12% y en nuestro estudio es de 20% (12).

En lo que se refiere al sexo se encontró diferencia con el estudio realizado en la isla de pascua donde el 60% de los recién nacidos con algún tipo de malformación correspondían al sexo masculino, en nuestra investigación el sexo masculino abarco el 45% (18).

Varios estudios (3,17,21) mencionan que la edad gestacional de Termino predomino en los recién nacidos que presentaron malformaciones congénitas con el 42%, esta cifra es inferior a lo hallado en nuestro estudio, donde la edad gestacional de termino fue del 55%.

La procedencia es un factor que a priori no debería ser gravitante para la aparición de malformaciones congénitas, pero en los últimos años la utilización de agro tóxicos y otros productos utilizados en los cultivos ha influido para la aparición de las malformaciones, es así que encontramos que un estudio realizado en Tegucigalpa donde se menciona que la mayoría de las malformaciones registradas en el hospital universitario, son recién nacidos de madres que residen en zonas rurales, esto equivale al 53% (14,18). En nuestro estudio, se da lo opuesto ya que la procedencia de las madres de estos niños es la urbana en el 74%.

## 8. CONCLUSIONES

Durante el tiempo que duro la investigación se registraron 1.687 nacimientos, encontrándose 31 recién nacidos con algún tipo de malformación congénita, con estos datos, se determina que la incidencia en recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Materno Infantil de Limpio es de 18,3 por cada 1.000 nacidos vivos.

Al mismo tiempo se puede mencionar que el sistema cardiovascular es el que aparece con mayor frecuencia.

Entre las características de los recién nacidos se observó que aparecen con mayor frecuencia recién nacidos del sexo femenino, más de la mitad de los recién nacidos presentaban una edad gestacional de Terminado, el mayor porcentaje de los mismos presentaba un peso mayor a 3.000 kg., la mayoría de las madres residen en zonas urbanas.

La franja etaria donde se registraron el mayor porcentaje de los partos es de 26 a 36 años.

El sistema con mayor número de malformaciones es el Cardiocirculatorio, seguido por el neurológico, y el genitourinario.

Se encontraron 17 diagnósticos de malformaciones congénitas en la población estudiada.

## 9. BIBLIOGRAFIA

1. Biesecker LG. Mapping phenotypes to language: a proposal to organize and standardize the clinical descriptions of malformations. *Clin Genet* 2012; 68: 320-6.
2. Schinzel A. All I wanted to know about congenital developmental defects. *Eur J Hum Genet* 2016; 16: 274.
3. Aviña J. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas; *Revista Mexicana de Pediatría*, Vol. 75, Núm. 2. Mar. – Abr. 2015, pp 71-74.
4. Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: *Emery's Genética Médica*. Madrid: Marbán; 2011.p.223-34.
5. Nussbaum RL, Mc Innes RR, Huntington FW. Genetics aspects of development. In: *Thompson & Thompson's Genetics in Medicine*. Philadelphia: Saunders; 2011.p.355-58.
6. Aguila RA, Nazer HJ, Cifuentes OL, Mella AP, DE la Barra HP, Gutiérrez H. Prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en Isla de Pascua. *Rev Méd Chile* 2015, 128(2):21.
7. Gill HK, Splitt M, Sharland GK, Simpson JM. Patterns of recurrence of congenital heart diseases: an analysis of 6640 consecutive pregnancies evaluated by detailed echocardiography. *J Am Coll Card* 2012;42(5):923-9.

8. Rivas SF, Fernández AR. Riesgo para malformaciones congénitas en mujeres gestantes expuestas a plaguicidas en el estado de Nayarit, México. *Ginecol Obstet Mex* 2012; 70(11):538-44.
9. Bernaschek G, Stuempflen I, Deutinger J. The influence of the experience of the investigators on the rate of sonographic diagnosis of fetal malformations in Viena. *Prenat Diag* 2014; 16:807-11.
10. Czeizel AE, Vitéz M, Kodaj I, Lenz W. A family study on isolated congenital radial and tibial deficiencies in Hungary, 1975-1984. *Clin Genet* 2014; 44:32-6.
12. Murray JC. Gene/environment causes of cleft lip and/or palate. *Clin Genet* 2015; 61:248-56.
13. Al-Saddon I, Hassan GG, Yacoub AA-H, Altoma E. Depleted uranium and health of people in Basrah: epidemiological evidence. Incidence and pattern of congenital anomalies among births in Basrah during the period 1990-2000: [http://www. irak.be/ned/archief/Depleted%20Uranium\\_bestanden/](http://www. irak.be/ned/archief/Depleted%20Uranium_bestanden/)(accesado em 21/dic/2018).
14. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas incidencia y presentación clínica. *Arch Pediatr Urug.* 2015; 77:225-8.
14. Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Estadísticas vitales. Consultado el 20/01/2019 Disponible en: [www. dane.gov.co](http://www.dane.gov.co).

15. March of Dimes Birth Defects Foundation. Global report on birth defects. New York: 2006. White Plańís; 2006. Fecha de consulta: 20/01/2012. 2009. Disponible en: <http://www.marchofdimes.com>
16. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*. 2016; 30:65-71.
17. Health Canada. Congenital Anomalies in Canada –A Perinatal Health Report, 2002. Ottawa: Minister of Public Works and Government Services Canadá; 2012.
18. Nazer J, Aravena T, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile. Un problema emergente (período 1995-1999). *Rev Méd Chile*. 2015;129:895-904.
19. Calzolari E, Bianchi F, Rubini M, Ritvanen A, Neville AJ. Epidemiology of cleft palate in Europe: Implications for genetic research. *Cleft Palate Craniofac J*. 2017;41:244-9.
20. Baltaxe E, Zarante I. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44.985 nacimientos en Colombia. *Arch Cardiol Mex*. 2014; 76:263-8.
21. Velandia M, Lobo M, Muñoz MM. *Guía para la atención del recién nacido*. Bogotá: Ministerio de la Protección Social; 2016.



22. Hao K, Niu T, Xu X, Fang Z, Xu X. Single-nucleotide polymorphisms of the KCNS3 gene are significantly associated with airway hyperresponsiveness. *Hum Genet.* 2015; 116(5): 378-83.
23. Howard TD, Koppelman GH, Xu J, Zheng SL, Postma DS, Meyers DA, Bleecker ER. Gene-gene interaction in asthma: IL4RA and IL13 in a Dutch population with asthma. *Am J Hum Genet.* 2018; 70(1):230-6.
24. Hoffjan S, Nicolae D, Ostrovnaya I, Roberg K, Evans M, Mirel DB, Steiner L, Walker K, Shult P, Gangnon RE, Gern JE, Martinez FD, Lemanske RF, Ober C. Gene-environment interaction effects on the development of immune responses in the 1st year of life. *Am J Hum Genet.* 2016; 76(4): 696-704.
25. Acheson LS, Stange KC, Zyzanski S. Clinical genetics issues encountered by family physicians. *Genet Med.* 2014; 7(7): 501-8.

# **ANEXOS**

