



UNIVERSIDAD  
NACIONAL  
AUTÓNOMA DE  
NICARAGUA,  
MANAGUA  
UNAN-MANAGUA

Recinto universitario Rubén Darío  
Facultad de Ciencias Médicas

**Monografía para optar al Título de Médico y Cirujano**

*"Comportamiento clínico epidemiológico de anomalías congénitas en recién nacidos  
atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotal, Nueva Segovia, en el período  
de enero 2015 a diciembre 2016"*

**Autor:**

Bra. Karell Mercedes Cordero Chaves

**Tutora Científica:**

Dra. Alba Nubia Montenegro

**Tutora Metodológica:**

Dra. Silvia Bove

Managua, Nicaragua, Febrero 2018.

## **Dedicatoria**

Este trabajo monográfico se lo dedico a mi mamá por haberme permitido llegar hasta aquí con tanto esfuerzo y dedicación, su apoyo incondicional, la lucha constante para que diera cada vez lo mejor de mí y por darme palabras de aliento en cada uno de los momentos que pensé no podría más.

A mi hermano, por su incansable insistencia en cuanto a ver culminado este trabajo lo que me ayudó a no perder el enfoque en el camino.

A todos aquellos recién nacidos que conocí o atendí y sus madres, con los cuales compartí una serie de emociones que no pensé experimentaría algún día, a ellos que fueron la fuente de motivación para la realización de este trabajo.

### **Agradecimiento**

Agradezco infinitamente a Dios por haberme permitido lograr la culminación de este trabajo, por haberme dado las fuerzas necesarias para lograr lo propuesto y por haber puesto en mi camino ángeles que me ayudaran con este reto.

A mi tutora académica, Dra. Alba Nubia Montenegro, por haber aceptado tomar juntas este reto y haberme brindado sus consejos y conocimientos basados en su experiencia que tanto admiro.

A mi tutora metodológica, Dra. Silvia Bove, por estar disponible en cada momento que la necesité a pesar del día o la hora, por sus consejos y recomendaciones que en aquel momento no comprendí pero que hoy tienen sus recompensas.

Por último, a todas aquellas personas que de manera directa e indirecta estuvieron apoyándome y motivándome cuando rendirme se había convertido en mi única opción.

### **Opinión del tutor**

Las anomalías congénitas representan un problema de salud pública por su impacto, incidencia y consecuencias individuales, familiares y sociales. Según la Organización Panamericana de la Salud a nivel mundial afecta a 1 de cada 33 recién nacidos y causan 3.2 millones de discapacidades al año

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte neonatal y de niños menores de 5 años en las Américas, junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. En Nicaragua, representan aproximadamente el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil según las estadísticas del Ministerio de Salud.

En vista a todo lo anteriormente planteado, es una necesidad estudiar las anomalías congénitas en las diferentes regiones del país para conocer su comportamiento. El presente estudio permitió caracterizar clínica y epidemiológicamente las anomalías congénitas en los recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotal, Nueva Segovia, en el período de enero 2015 a diciembre 2016.

Los resultados servirán a las autoridades del Ministerio de salud para diseñar estrategias de prevención y vigilancia activa de este problema. Así mismo los resultados de este estudio podrían ser de utilidad para revisar y actualizar los documentos de recolección de la información de las embarazadas, con el objetivo de incluir todos aquellos factores de riesgo de anomalías congénitas en la historia ginecoobstétrica.

Felicito a la Bra. Karell Cordero por el esfuerzo realizado y el excelente trabajo realizado desde el punto de vista de la metodología de la investigación, los resultados obtenidos serán de utilidad para el desarrollo de Nicaragua.

Dra. Silvia Bove

Pediatra, MSc. en Epidemiología

### Resumen

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte neonatal y niños menores de 5 años en las Américas. En Nicaragua, las anomalías congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil. El incremento en el registro de éstas asociado al impacto social, económico y de salud pública que representan, planteó la necesidad de estudiar el comportamiento clínico y epidemiológico de las anomalías congénitas en los recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotal, Nueva Segovia, en el período del 1 de enero 2015 al 31 de diciembre 2016.

El estudio realizado fue con enfoque cuantitativo, de tipo descriptivo, retrospectivo de corte transversal. El universo lo constituyeron 4473 recién nacidos con atención inmediata al nacer y la muestra la conformaron 120 recién nacidos que presentaron algún tipo de anomalía congénita, el muestreo fue no probabilístico por conveniencia.

De los 120 casos identificados, los cuales representaron una frecuencia de 2.7%, similar a la reportada por la literatura, sólo se tomaron en cuenta 111 casos por cumplir con criterios de inclusión.

El 62.2% de los casos fueron masculinos, 36% femeninos y 1.8% indiferenciados; 82.9% fueron de término, 65.8% normopeso, 61% de las anomalías fueron mayores, 28% menores y 11% mixtas. Las anomalías más frecuentes fueron las cardiovasculares, musculoesqueléticas y del sistema nervioso central. La edad materna predominante fue de 15-25 años, procedencia rural, escolaridad primaria y ama de casa; patologías transgestacionales más frecuentes: alteraciones del líquido amniótico, vaginosis e infección de vías urinarias. Tasa de mortalidad de 13.5%.

*Palabras claves:* anomalía, congénita, frecuencia, mortalidad, recién nacidos.

## Índice

Dedicatoria.....	i
Agradecimiento.....	ii
Opinión del tutor.....	iii
Resumen.....	iv

### CAPÍTULO I: GENERALIDADES

Introducción .....	1
Antecedentes .....	2
Justificación .....	5
Planteamiento del problema.....	6
Objetivos.....	7
Objetivo general .....	7
Objetivos específicos.....	7
Marco teórico .....	8
Definición.....	8
Epidemiología .....	8
Etiología .....	8
Clasificación.....	11
Diagnóstico Prenatal .....	56
Prevención.....	57
Tratamiento .....	58

### CAPÍTULO II: DISEÑO METODOLÓGICO

Diseño Metodológico.....	60
Tipo de estudio .....	60
Lugar y período de estudio.....	60
Universo .....	60

Muestra.....	60
Técnica de muestreo.....	60
Criterios de Inclusión .....	60
Criterios de Exclusión .....	61
Fuente de información.....	61
Instrumento de recolección de la información .....	61
Lista de variables.....	61
Operacionalización de variables.....	63
Métodos, técnicas y procedimientos .....	72
Plan de tabulación y análisis de la información .....	72
Consideraciones éticas .....	73
Resultados.....	74
Discusión y Análisis .....	78
Conclusiones.....	83
Recomendaciones .....	84
<b>CAPÍTULO III: BIBLIOGRAFIA</b>	
Referencias.....	86
Anexos .....	91
Anexo 1: Ficha de recolección de información	
Anexo 2: Ficha RENIMAC	
Anexo 3: Tablas y gráficos	

## **Introducción**

Las anomalías congénitas son definidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como anomalías o defectos del desarrollo presentes al nacer o con expresión tardía, que pueden manifestarse de forma externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, únicas o múltiples y son resultantes de una embriogénesis defectuosa (OMS, 2015), representando un problema de salud pública por su impacto, incidencia y consecuencias para la persona que lo padece, para su familia y para la sociedad.

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. En el mundo, afectan a 1 de cada 33 recién nacidos y causan 3.2 millones de discapacidades al año. (OPS, 2015). En Nicaragua, las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil. (MINSA, 2008)

En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución sobre defectos de nacimiento en la que se pidió a todos los Estados miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías congénitas mediante el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia, el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades, el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención así como el fomento de la cooperación internacional. Debido a esto, el Ministerio de Salud con apoyo de la Organización Panamericana de la Salud y la Organización Mundial de la Salud, desarrollaron un sistema de registro de malformaciones congénitas, conocido con el nombre: Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC), en el cual se encuentran incorporados hospitales de Managua, Chinandega, León, Matagalpa, Estelí y Nueva Segovia.

El incremento en el registro de anomalías congénitas en Nicaragua, asociado al impacto social, económico y de salud pública que representan, plantea la necesidad de estudiar el comportamiento clínico y epidemiológico de éstas para lograr contribuir al desarrollo del sistema de vigilancia y de estrategias de prevención, atención y de rehabilitación de individuos afectados; por éstas razones se decide llevar a cabo el estudio en los recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

### **Antecedentes**

En 1961, debido al trágico suceso de la talidomida que ocasionó numerosos casos de focomelia a nivel mundial, se inicia la organización de sistema de registro y vigilancia de defectos congénitos tanto a nivel nacional como internacional, constituyéndose así en 1967 el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), el cual funciona como un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas del desarrollo, en nacimientos hospitalarios de Latinoamérica, estudiando los factores de riesgo en la causa de las anomalías. El ECLAMC actúa como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes anomalías y, frente a la alarma de una epidemia para un tipo de anomalía, y en un momento y área dados, se moviliza para intentar identificar la causa de la epidemia.

En un estudio realizado de junio 2007 a agosto 2008 en el Hospital Regional Universitario de Colima por Ortega (2009); estudio descriptivo, prospectivo, con muestreo no probabilístico intencional, se registraron 4,189 nacimientos vivos, y se detectaron 66 casos con anomalía congénita; siendo el 56% masculino, el 41% femenino y 3% ambiguos. La incidencia fue de 15.75 casos por cada 1,000 nacimientos vivos. El 71.2% (47/66) de las anomalías congénitas fueron menores y el restante 28.8% (19/66) correspondió a anomalías congénitas mayores. Las anomalías más frecuentes fueron: criptorquidia 11 casos (16.6%), cardiopatías congénitas 6 casos (9%) y labio y paladar hendido 5 casos (7.5%). El promedio de edad materna fue de  $23.4 \pm 6.5$  años.

Ramos Parra., Monzón, & Dautt (2009) realizaron un estudio descriptivo, transversal, retrospectivo y observacional llamado "Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos del Hospital de la Mujer", donde los recién nacidos con alguna malformación presente al nacimiento durante marzo a diciembre del año 2009 fueron 57. Las más frecuentes fueron relacionadas al sistema gastrointestinal reportándose 33 casos, seguidas de malformaciones cardiovasculares con 9 casos y las de carácter neurológico 8 casos. En el estudio predominó el género masculino representando el 60 % del total de los pacientes. El mayor número de recién nacidos con malformación congénita se encontró en el rango de peso de 2,500 a 3,500 gramos. Hubo una mayor frecuencia en pacientes de término, es decir, de las 37 a 42 semanas, presentes en 48 de los 57 pacientes. La edad materna más relacionada con malformaciones congénitas fue de los 16 a los 20 años, seguida por el rango de edad de 21 a 30 años. Únicamente una paciente reportó ser fumadora, por lo que no hubo relevancia significativa al respecto.

Se publicó un estudio llamado “Características de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Vicente Corral Moscoso 2010-2014” y realizado por Criollo Cajamarca & Velecela Chumbi (2016) de tipo descriptivo, donde se revisaron las historias clínicas de las madres con recién nacidos entre el periodo del 2010 al 2014 y se encontró que la prevalencia de las malformaciones congénitas fue de 1.70 por cada 100 recién nacidos. Las mujeres entre 20 a 24 años, presentaron el mayor porcentaje de recién nacidos malformados con un 34.95%. Los recién nacidos malformados fueron mayoritariamente del sexo masculino con 53.83%. El grupo de malformación más frecuente fueron las malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular con 18.88%, de las cuales la gastrosquisis fue la más frecuente, representada por el 4.85%. El síndrome polimalformativo fue el tipo de malformación congénita con el mayor porcentaje con un 10.71%.

Los defectos congénitos aparecen consignados durante los años 1988 a 1992 entre las 10 primeras causas de mortalidad infantil en Nicaragua; así en 1988 representaron el 4.2% (164), en 1989 el 6% (232), en 1990 el 2.3% (105) y en 1992 el 8.2% (225); en este último año el octavo lugar entre las 10 primeras causas de mortalidad hospitalaria infantil lo representaron los defectos del sistema nervioso incluyendo la espina bífida con el 1%.

Desde 1992, el Ministerio de Salud ha implementado el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC), el cual se ha actualizado para reactivarse en todas las unidades de salud que brindan atención del parto y que permitan registrar los casos de niñas y niños con malformaciones congénitas al momento del nacimiento.

Bojorge Espinoza (2004) realizó un estudio en el Hospital Fernando Vélez Paiz y encontró una prevalencia de malformaciones congénitas de 20 por cada 1,000 nacimientos, siendo las principales las cardiopatías (19.5%), síndrome de Down (11%), polidactilia/sindactilia (8.5%), criptorquidia y anomalías múltiples con 7.3% cada uno, y defectos del tubo neural y pie equino varo 6.1%, cada uno. Del total de malformaciones (n=87), 82 nacieron vivos y 5 muertos. El 63.4% eran del sexo masculino. La letalidad fue de 9.7%. Se observó un alto consumo de medicamentos y presencia de enfermedades adquiridas durante el embarazo.

En otro estudio realizado por Vargas Baez (2005) en el Hospital Fernando Vélez Paiz, la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 23.0 por cada 1,000 nacidos vivos durante el 2004. La edad materna más frecuente fue entre 21 – 25 años con escolaridad primaria, procedentes del área urbana. La edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37 – 41 semanas, el sexo

que predominó fue el masculino. Los antecedentes patológicos maternos no fue un factor determinante, la infección de vías urinarias es la patología transgestacional más frecuentemente reportada, el número de controles prenatales fue de 4 – 6. En este estudio sólo se incluyeron nacidos vivos con malformaciones, predominando las musculoesqueléticas 33.3%, sistema nervioso central 14.3%, facial y síndromes 11.4% cada una, cardíacas 6.7%, genitales 5.7%, piel y digestivas 4.8% cada una. La letalidad fue de 14%.

Otro estudio similar realizado en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños, por Fonseca durante el 2008-2010, encontró una prevalencia promedio de 13.5 por 1,000 nacidos vivos predominando las musculoesqueléticas (33.7%), genitales (21.6%), digestivas (17.5%), piel (12%), síndromes (6.7%), cardíacas y faciales 4% cada una. La mayoría de malformaciones fueron diagnosticadas después del nacimiento 85%, y solamente 15% antes del nacimiento. La tasa de letalidad al egreso fue de 6.7%.

En un estudio realizado por Ruiz Aguilar (2013) sobre la prevalencia de malformaciones congénitas en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén en los años 2011-2012 se encontró que el 88.8% de los niños nacieron vivos y el 11.3% nacieron muertos. El sistema que se afectó con mayor frecuencia fue el sistema nervioso central (31.3%) seguido del sistema musculoesquelético con un 18.8%. La malformación congénita con mayor frecuencia encontrada fue la anencefalia (12.5%) seguida de la hidrocefalia (11.3%). El 67.5% de los niños presentaron malformaciones con severidad mayor. El 56.3% de los niños fueron normopeso. El sexo más afectado fue el femenino, con 63.8%.

Poveda & Rodríguez Gutiérrez (2014) realizaron un estudio sobre malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el servicio de neonatología del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén en los años 2012-2013 encontrando que las anomalías más frecuentes fueron las del sistema nervioso central con un 36.5% seguidas de las musculoesqueléticas con un 30.1%.

## **Justificación**

Las anomalías congénitas representan un problema de gran importancia por su alta tasa de morbimortalidad perinatal e infantil conociéndose que aproximadamente 276,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida a nivel mundial. (OMS, 2015)

Siendo Nicaragua un país en vías de desarrollo, con una problemática político-económica y sub-registros en lo que a salud se refiere, es de suponer que las anomalías congénitas constituyan un importante problema de salud pública ya que se desconoce la prevalencia real de dichos defectos congénitos y un problema socioeconómico debido a los altos costos requeridos para su atención y manejo.

Considerando que es una causa que aporta datos significativos a la morbimortalidad de la unidad hospitalaria, del departamento y del país, se decide la realización de este estudio con el objetivo de conocer el comportamiento clínico y epidemiológico de las anomalías congénitas identificables para, de ésta manera, lograr orientar medidas preventivas encaminadas a la reducción en el número de casos a nivel local y nacional y, además, facilitar el abordaje precoz, la atención integral y garantizar una mejor calidad de vida.

Se pretende que este estudio sienta las bases para estudios de mayor complejidad los cuales logren obtener datos que puedan ser representativos de la población nicaragüense y así el sistema de salud tome las medidas necesarias para el diagnóstico temprano y prevención de las complicaciones de las anomalías congénitas disminuyendo costos económicos e índices de mortalidad y aumentando cantidad y calidad de vida. Así mismo, este estudio beneficiará a las autoridades del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén al permitirles tener un mejor conocimiento sobre esta problemática que incide de manera significativa sobre los indicadores de morbimortalidad y motivará la búsqueda y práctica de estrategias preventivas por parte del personal médico y la sociedad.

### **Planteamiento del problema**

El departamento de Nueva Segovia ubicado en la región central de Nicaragua cuenta con una población total, según el censo realizado por el INIDE en el año 2005, de 208,523 personas, presentando una tasa de crecimiento de 2.5%, siendo ésta superior al promedio nacional y la cuarta más alta del país. El promedio de hijos/as por mujer es de 3.29, con un total de nacimientos para ese año de 5,965 siendo Jalapa y Ocotol los municipios con mayor número de nacimientos registrados y una tasa de mortalidad infantil de 36.5 por cada mil nacimientos, siendo Ocotol el municipio con mayor tasa de mortalidad infantil (22.5 por cada mil).

Cuenta con una tasa de analfabetismo de 26.9%, presenta los niveles más altos de pobreza general y pobreza extrema del país, siendo pobres 7 a 8 de cada 10 personas (76.8%) de las cuales, 3 se encuentran en pobreza extrema (37.1%). La agricultura es la principal actividad económica a pesar de que el 62% de la superficie corresponde a pastos y bosques y sólo el 19% de las superficies son para cultivos, (INIDE, 2005)

En el Hospital de referencia departamental Alfonso Moncada Guillén se atienden un promedio de 2,600 partos por año, esto corresponde al 55% del total de partos atendidos en el departamento de Nueva Segovia y más del 60% de éstos proceden de los doce municipios.

Debido a los datos estadísticos presentados y el notable aumento en la atención de recién nacidos con anomalías congénitas de tipo malformación que han ocupado en los últimos dos años el primer lugar como causa de morbimortalidad en recién nacidos asociado al impacto social, económico y de salud pública que representan, se ha decidido plantear la siguiente interrogante: ¿Cuál es el comportamiento clínico epidemiológico de las anomalías congénitas en los recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotol, Nueva Segovia, en el período del 1° de enero 2015 al 31 de diciembre 2016?

## **Objetivos**

### **Objetivo general:**

Determinar el comportamiento clínico epidemiológico de las anomalías congénitas en los recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotlán, Nueva Segovia, en el período del 1 de enero 2015 al 31 de diciembre 2016

### **Objetivos específicos:**

1. Describir las características sociodemográficas de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.
2. Establecer los antecedentes de madres de recién nacidos con anomalías congénitas.
3. Caracterizar a los recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.
4. Clasificar clínicamente las anomalías congénitas identificadas en recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

## **Marco teórico**

### **Definición**

Anomalía congénita según la Organización Mundial de la Salud (OMS), es un defecto en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer o con expresión tardía, que puede manifestarse de forma externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple y es resultante de una embriogénesis defectuosa. (OMS, 2015)

Las anomalías congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal y constituyen un problema emergente en los países en desarrollo en la medida que las causas de morbimortalidad infantil de otras etiologías están siendo controladas.

### **Epidemiología**

La incidencia mundial de anomalías congénitas oscila entre 25 y 62 individuos por cada 1,000 al nacimiento, y al menos 53 de cada 1,000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años.

Constituyen una de las diez primeras causas de mortalidad infantil y en países latinoamericanos ocupa el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año, explicando del 2% al 27% de la mortalidad infantil. (López P. , 1977)

Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las anomalías congénitas presentan una frecuencia aproximada al 3% en recién nacido vivos y de 10% a 15% en recién nacidos muertos. 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. (Valdés MJM, Blanco AME, Kofman S, Mutchinick O., 1997)

La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las anomalías mayores, las cuales afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%.

### **Etiología**

Las anomalías congénitas obedecen a un conjunto amplio y complejo de causas diferentes. En su origen intervienen factores genéticos, ambientales o una interacción de ambos.

La posibilidad de inducir una determinada anomalía congénita va a depender del “reloj embrionario”, es decir, de la época de exposición al teratógeno, existiendo períodos críticos (Ramirez, 2004):

- Período preembrionario (0-2 semanas postfecundación), comparable con la ley del todo o nada, es decir, se produce aborto o no hay afectación del embrión.
- Período embrionario (3-8 semanas postfecundación), donde se producen alteraciones en la organogénesis generando anomalías estructurales principalmente.
- Período fetal ( $\geq$  a 9 semanas postfecundación), produciéndose alteraciones del crecimiento fetal o anomalías mayormente funcionales.

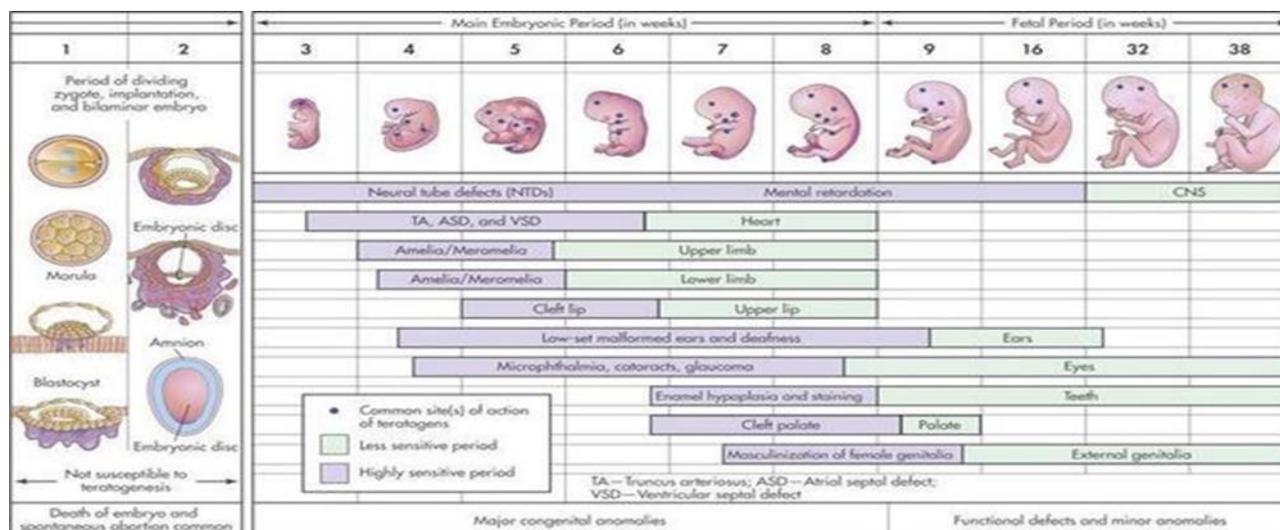
### **Desconocida**

Aproximadamente el 50% de las anomalías congénitas son de etiología desconocida y se refieren como casos esporádicos que no obedecen a factores de herencia.

### **Ambiental**

Se considera que el 15% de las anomalías congénitas son de origen teratogénico asociado a la exposición prenatal a fármacos (talidomida, antagonistas del ácido fólico, dietilestilbetrol, análogos de la vitamina A, trimetadiona, hidantoínas, ácido valproico, anticoagulantes cumarínicos, alcohol etílico, agentes citostáticos, etc.), factores meramente ambientales como radiaciones ionizantes, plaguicidas; patologías útero-placentarias, enfermedades crónicas maternas (diabetes, epilepsia, hipotiroidismo, fenilcetonuria, lupus eritematoso sistémico, etc.), y algunas infecciones (rubéola, citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis y sífilis) que afectan la embriogénesis. (Sadler, 2012)

Mientras más precozmente los factores ambientales interfieran en el desarrollo embrionario, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El periodo crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que esté comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación. (MINSa, 2008)



*Ilustración 1:* Ilustración esquemática de los períodos críticos en el desarrollo prenatal del humano. El color lila indica los períodos altamente sensibles, cuando pueden producirse los defectos mayores. El color verde corresponde a las etapas menos sensibles, en las cuales pueden producirse los defectos menores.

## Genética

El 10% de las anomalías congénitas tienen como etiología una causa genética (anomalías cromosómicas y anomalías monogénicas o mendelianas).

Dentro de las causas genéticas, las anomalías pueden originarse debido a:

### *Anomalías cromosómicas*

Producidas por una alteración en los cromosomas, ya sea en el número o la estructura de alguno de ellos por pérdida o ganancia de grandes pedazos de información genética, reordenamiento de segmentos cromosómicos o incluso de un cromosoma entero. Esto determina que el embrión no tenga todas las instrucciones para desarrollar adecuadamente sus órganos y tejidos.

Este tipo de anomalías, si no conducen a aborto, condicionan a un fenotipo anormal y a retraso mental. Pueden ser:

- Numéricas de los autosomas (Síndrome Down, Síndrome de Edwards, Síndrome de Patau) o de cromosomas sexuales (Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, etc).
- Estructurales (deleciones, inversiones, translocaciones, cromosoma en anillo, isocromosomas, inestabilidad y fragilidad cromosómica)

- Mosaicismos

### *Anomalías monogénicas*

Son aquellas que están causadas por la alteración (mutación) en un solo gen principal.

Pueden ser:

- Autosómicas dominantes: las cuales requieren solamente un alelo para expresarse, afectan indistintamente a mujeres y varones, la mitad de la descendencia hereda el gen y el rasgo consiguiente, pero, el descendiente no afectado no transmite ni el gen ni la descendencia.
- Autosómicas recesivas: requieren dos alelos para expresarse, afectan indistintamente a mujeres y varones, los afectados generalmente son hijos de padres sanos portadores cuyos hijos tienen el 25% de probabilidad de expresar la anomalía.
- Recesiva ligada al sexo: generalmente ligada al cromosoma X por lo que las mujeres son siempre portadoras, no padeciendo el rasgo, pero el 50% de la descendencia masculina estará afectada y el 50% de la descendencia femenina será portadora. La descendencia masculina de hombres afectados no será afectada, pero sí las mujeres, las cuales serán portadoras (Ramirez, 2004).

### **Multifactorial**

Se considera que un 25% las anomalías congénitas son de origen multifactorial: por interacción genética y ambiental (historia familiar de malformaciones).

Existe una susceptibilidad especial individual para que el teratógeno ambiental provoque la anomalía, un efecto aditivo entre la carga genética de ambos padres y por supuesto un factor ambiental.

Se trata de las anomalías congénitas más frecuentes y generalmente son únicas.

### **Clasificación**

Existe una amplia variedad clínica de anomalías congénitas, las cuales en dependencia del número de anomalías se clasifican en únicas o múltiples y según la repercusión anatómica y/o funcional a que den lugar se clasifican en anomalías menores y anomalías mayores. Además, las anomalías congénitas se deben clasificar de acuerdo con el tiempo morfogénico en el que se producen y sus características morfológicas.

### **Clasificación según afectación**

#### ***Anomalías estructurales***

Son aquellas que involucran alteraciones morfológicas. Es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo.

#### ***Anomalías funcionales***

Son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras.

### **Clasificación morfológica**

#### ***Malformación***

Es una anomalía primaria, con prevalencia del 94%, resultado de un defecto estructural durante el período de embriogénesis que produce una anomalía intrínseca en el proceso de desarrollo, ocasionando alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o de una región corporal; es una anomalía 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.

#### ***Disrupción***

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen extrínseco, es decir, debido a la interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas originalmente. 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 prevalencia del 2%, tiene amplia variabilidad clínica y el promedio de recurrencia es muy bajo.

#### ***Deformación***

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 afectando toda una región; tiene prevalencia del 4%, 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.

### ***Displasia***

Es una alteración en la proliferación normal de las células y la histogénesis anormal afecta a un solo tipo de tejido u órgano de una estirpe celular; esto es lo que causa la anomalía intrínseca o defecto estructural por la anómala organización celular y la formación incompleta de los tejidos o de la diferenciación de éstos, explicando la anomalía apreciable clínicamente, la cual se va haciendo más evidente con el tiempo.

### ***Secuencia***

Patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones, o factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes en la morfogénesis.

### ***Síndrome***

Patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia simple.

### ***Asociación***

Presencia de dos o más anomalías, no debidas al azar o a un síndrome; sucede cuando no se conoce la etiología de varios defectos estructurales (no es un síndrome), pero se observa que varias anomalías se presentan con mayor frecuencia que lo que cabría esperar por el azar.

### ***Defecto de campo motópico***

El campo monotópico comprende estructuras anatómicas vecinas; su afectación ocasiona anomalías en el desarrollo de los tejidos vecinos.

### ***Defecto de campo politópico***

El campo politópico comprende estructuras aisladas; la afectación de los tejidos ocurre en estructuras anatómicas no colindantes; alejadas, pero dependientes de una misma naturaleza inductiva, por lo que tienen alguna relación durante su desarrollo. (MINSA, 2008)

### **Clasificación morfogénica**

#### ***Anomalías por morfogénesis completa***

Anomalía por falta del desarrollo, que afecta una estructura determinada, generando una aplasia por no ocurrir proliferación celular al grado de haber ausencia de un órgano.

#### ***Anomalías por morfogénesis incompleta***

Anomalías en las que hay un desarrollo estructural hipoplásico, por falta de crecimiento (microcefalia o micrognatia); en el cierre incompleto de una estructura por inadecuada fusión (como en el paladar hendido o coloboma del iris); o en procesos incompletos de separación (sindactilia), migración (extrofia vesical), rotación estructural (malrotación intestinal), resolución de una formación estructural primitiva (divertículo de Meckel) o persistencia de localizaciones corporales tempranas (como pabellones auriculares bajos, testículos no descendidos). (Aviña Fierro & Tastekin, 2008)

#### ***Anomalías por morfogénesis redundante***

En éstas, se da lugar a estructuras corporales anormales, como apéndices cutáneos pre-auriculares o polidactilia.

#### ***Anomalías por morfogénesis aberrante***

Anomalías en las cuales la morfogénesis genera tejidos formadores de órganos rudimentarios de localización aberrante como una glándula tiroidea mediastinal o restos de tejido del bazo localizados en la región paratesticular.

## **Clasificación según severidad**

### ***Anomalías menores***

Una anomalía menor es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requerir manejo médico; se presentan en la población con una frecuencia inferior al 4% y pueden ser aisladas o múltiples.

El valor de las anomalías menores reside en que sirven como indicador para la búsqueda de anomalías mayores y síndromes que se pueden diagnosticar desde el nacimiento. Con frecuencia, en los niños que tienen varias anomalías menores, se observa la presencia de anomalías mayores asociadas y es más común el retraso mental entre éstos.

Las áreas del cuerpo que más comúnmente se ven afectadas por las anomalías menores como consecuencia de la complejidad de su desarrollo embrionario, son las orejas, la cara, las manos y los pies.

La presencia de 2 anomalías menores en un niño sugiere que puede presentar una anomalía mayor en un 10% pero si presenta 3 o más anomalías menores esta probabilidad aumenta al 25%. (Sadler, 2012)

Algunas de las anomalías congénitas externas menores son:

- Ano ectópico.
- Oreja gacha.
- Anoniquia (ausencia de uñas).
- Oreja prominente.
- Apéndice o fosita auricular.
- Apéndice o fosita branquial.
- Mamilas supernumerarias.
- Apéndice o lóbulo preauricular.
- Arteria umbilical única.
- Pliegue en el lóbulo de la oreja.
- Asimetría facial.
- Pliegue único interfalángico del quinto dedo de la mano.
- Camptodactilia.
- Algunos tipos de polidactilia.
- Coloboma del iris.
- Sindactila de los dedos segundo y tercero del pie.
- Criptorquidia bilateral o unilateral.
- Frenillo lingual corto.
- Hernia umbilical.
- Hidrocele.
- Micrognatia.

***Anomalías mayores***

Las anomalías mayores son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida.

Estas anomalías explican la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, estéticas, sociales y psicológicas significativas que interfieren con la aceptación de los afectados en la sociedad y, por lo general, requieren de tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación.

La mayoría de las anomalías mayores requiere abordaje multidisciplinario o integral del efecto, a fin de restablecer lo más cercano a la normalidad la condición del paciente.

Algunas de las anomalías congénitas externas mayores son:

- Anencefalia.
- Craneorraquisquisis.
- Defectos por reducción de extremidades superiores e inferiores.
- Encefalocele.
- Espina bífida.
- Onfalocele.
- Gastrosquisis.
- Hipospadias.
- Iniencefalia.
- Labio fisurado.
- Labio fisurado y paladar hendido.
- Paladar hendido.
- Pie equinovaro/pie zambo

**Clasificación según el sistema afectado**

Dentro de las innumerables anomalías congénitas que se han descrito e identificado con el paso de los años, se ha logrado agruparlas de acuerdo con el sistema en el que se presenta la alteración principal, obteniéndose estadísticamente que el primer lugar lo comparten, con un 21% del total, las anomalías cardíacas, genitales y urinarias, siguiendo en frecuencia con un 16% las del sistema nervioso central y luego las musculoesqueléticas, faciales y gastrointestinales con un 5 a 7% cada una.

## **Anomalías cromosómicas**

### **Anomalías de autosomas**

#### ***Síndrome Down***

El síndrome Down también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de retraso mental identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. Es la cromosopatía más frecuente y mejor conocida. (López M. A., 2008)

Los niños con síndrome Down se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Fenotípicamente presentan unos rasgos muy característicos como leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado, cuello corto, ojos almendrados, con manchas de Brushfield en caso de que el iris sea azul. Las hendiduras palpebrales siguen una dirección oblicua hacia arriba y afuera y presentan un pliegue de piel que cubre el ángulo interno y la carúncula del ojo (epicanto). La nariz es pequeña con la raíz nasal aplanada. La boca también es pequeña y la protrusión lingual característica. Las orejas son pequeñas con un hélix muy plegado y habitualmente con ausencia del lóbulo. El conducto auditivo puede ser muy estrecho.

Las manos son pequeñas y cuadradas con braquidactilia y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del 5º dedo. Puede observarse un surco palmar único. En el pie existe una hendidura entre el primer y segundo dedo con un aumento de la distancia entre los mismos (signo de la sandalia). El tamaño del pene es algo pequeño y el volumen testicular es menor que el de los niños de su edad, la criptorquidia es relativamente frecuente en estos individuos. La piel es redundante en la región cervical sobretodo en el período fetal y neonatal. Puede observarse livedo reticularis (cutis marmorata) de predominio en extremidades inferiores. (Sadler, 2012)

Las características fenotípicas del síndrome Down pueden no ser muy evidentes en el período neonatal inmediato, dificultando el diagnóstico. En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico, pero el diagnóstico definitivo vendrá dado por el estudio de los cromosomas.

Un 30-60% de los pacientes con síndrome Down presentarán una cardiopatía. Más de un 50% de estos niños tienen problemas oculares y auditivos. Entre los primeros el estrabismo, la miopía, la hipermetropía y las cataratas son los más frecuentes.

Pueden presentar, además, hipoacusia, apnea obstructiva del sueño, 10-12% nacen con anomalías intestinales que requerirán abordaje quirúrgico, siendo la atresia duodenal y la

enfermedad de Hirschsprung las más frecuentes. Hasta un 30% desarrollarán un hipotiroidismo a lo largo de la vida.

La esperanza de vida de los individuos con síndrome Down ha aumentado sustancialmente en los últimos años. Si no tienen cardiopatía la supervivencia suele ser hasta la sexta década de la vida. (López M. A., 2008)

### *Síndrome de Edwards*

Es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico. El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa del cromosoma 18. Su frecuencia se ha calculado en 1/6.000 nacidos vivos y constituye el segundo síndrome cromosómico más frecuente tras el síndrome Down. Se da en todas las razas y zonas geográficas. Es más frecuente en madres de edad avanzada: A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43. (Pérez, 2010)

La mortalidad es del 60% en la primera semana de vida y alcanza el 94-95% entre el primer y segundo año de vida. Los casos con supervivencia más allá del primer-segundo año suelen sobrevivir más tiempo (la tasa de mortalidad en los supervivientes es del 2% a los 5 años de vida). Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia.

Los pacientes con este síndrome se caracterizan por presentar retraso de crecimiento pre y postnatal (peso medio al nacer: 2,340 gramos), nacimiento postérmino, panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer, hipotonía inicial que evoluciona a hipertonia, microcefalia, fontanelas amplias, occipucio prominente con diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmia, coloboma de iris), fisuras palpebrales cortas, orejas displásicas de implantación baja, micrognatia, boca pequeña, paladar ojival, labio/paladar hendido, manos trisómicas (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), uñas de manos y pies hipoplásicas, limitación a la extensión ( $>45^\circ$ ) de las caderas, talón prominente con primer dedo del pie corto y en dorsiflexión, hipoplasia/aplasia radial, sindactilia 2º-3º dedos del pie, pies equinovaros, mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/o inguinal, espacio intermamilar aumentado, onfalocele, testículos no descendidos, hipoplasia de labios mayores con clítoris prominente, anomalías uterinas, hipospadias, escroto bífido. (Sadler, 2012)

Además, pueden presentar anomalías reno-urológicas como riñón en herradura, ectopia renal, hidronefrosis, duplicidad ureteral, riñón poliquístico; cardiopatía congénita presente en 90% o más de los casos (comunicación interventricular con afectación valvular múltiple, conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, transposición de grandes arterias, Tetralogía de Fallot, arteria coronaria anómala).

En el tracto gastrointestinal puede encontrarse divertículo de Meckel, páncreas ectópico, fijación incompleta del colon, ano anterior, atresia anal y, a nivel del sistema nervioso central se observan hipoplasia/aplasia de cuerpo calloso, agenesia de septum pellucidum, circunvoluciones cerebrales anómalas, hidrocefalia y/o espina bífida.

El diagnóstico se realiza con demostración en el estudio citogenético de trisomía del cromosoma 18.

### ***Síndrome de Patau***

Síndrome cromosómico congénito polimalformativo grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida, debido a la existencia de tres copias del cromosoma 13. El 75% de los pacientes presentan una trisomía de todo o de una gran parte del cromosoma 13.

Se trata de la tercera trisomía autosómica en cuanto a frecuencia después de la trisomía 21 (síndrome Down) y la trisomía 18 (síndrome de Edwards). La prevalencia se estima aproximadamente entre 1/12,000 y 1/29,000 nacidos vivos.

La tasa de abortos espontáneos es elevada y representa alrededor del 1% del total de abortos espontáneos reconocidos. Existe un ligero exceso de casos del sexo femenino respecto al masculino. En estos embarazos la edad materna y paterna media están algo incrementadas (31 y 33 años respectivamente). Aproximadamente un 20% de casos se deben a translocaciones. (Ribate Molina, Puisac Uriel, & Ramos Fuentes, 2010)

Los fetos afectados presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas en el 80% de los casos, antenatalmente por medio de la ecografía, entre ellas destacan las anomalías del sistema nervioso central, especialmente la holoprosencefalia, anomalías faciales, cardíacas y renales. Es frecuente el retraso de crecimiento intrauterino. Aproximadamente un 30% de embarazos de trisomía 13 presentan polihidramnios u oligohidramnios.

Los recién nacidos con síndrome de Patau muestran un conjunto de anomalías características que permiten la sospecha clínica en el momento del nacimiento. Los hallazgos

clínicos más frecuentes son las anomalías de las estructuras de la línea media (holoprosencefalia), labio leporino con o sin fisura palatina (60-80% de los pacientes) y onfalocele. (Sadler, 2012)

Otra característica típica de estos individuos es el retraso de crecimiento postnatal. El retraso psicomotor grave es prácticamente constante y es evidente desde los primeros meses de vida.

La principal causa de fallecimiento en estos pacientes son las complicaciones cardiopulmonares. Alrededor del 50% fallecen durante el primer mes de vida y a los 6 meses han fallecido el 70% de los nacidos vivos. La supervivencia de estos individuos por encima del año de vida suele ser inusual, y sobrepasar los 10 años es excepcional. (Ribate Molina, Puisac Uriel, & Ramos Fuentes, 2010)

### **Anomalías de cromosomas sexuales o de la diferenciación sexual**

#### ***Hermafroditismo***

Ya que el desarrollo en el sexo masculino y femenino inicia de una manera idéntica, no sorprende que aparezcan alteraciones en la diferenciación y determinación del sexo. En algunos casos, estas anomalías aparecen en individuos que poseen características de ambos sexos. Los hermafroditas verdaderos tienen tanto tejido testicular como ovárico, habitualmente combinados como ovotestículos (ovotestis). (Sadler, 2012)

En el 70% de los casos, el cariotipo es 46, XX y suele estar presente el útero. Existen otros cariotipos menos frecuentes como el 46, XX/46, XY en 20% y el resto está dado por 46, XY, 46, XXY, 45, XO/46, XY, 47, XXY/46,XX.

En términos anatómicos, el hermafroditismo se clasifica en alterno o lateral cuando se encuentra un ovario en un lado y un testículo en el otro; bilateral cuando existen ovotestis de cada lado y unilateral cuando hay un ovotestis en un lado y un ovario o testículo en el otro. Los genitales externos son ambiguos y la gónada que se observa con más frecuencia en el hermafroditismo verdadero es el ovotestis en 40%, seguida del ovario en 33%. Además, presentan: 95% trompa de Falopio adyacente al ovotestis, 10% útero normal, 13% ausencia de útero, 14% ausencia de cuello uterino y 46% hipoplasia uterina.

La asignación del sexo debe basarse en las características de los genitales, la respuesta hormonal, los hallazgos durante la intervención quirúrgica y el contexto familiar y cultural. El manejo quirúrgico de los pacientes con hermafroditismo verdadero consiste en la extirpación del

tejido gonadal y de los conductos que no pertenecen al sexo asignado. El inicio del reemplazo hormonal es alrededor de la edad de 12 años. (Villafañe & Blasco, 2011)

### ***Seudohermafroditismo***

En individuos con seudohermafroditismo, el sexo genésico indica un género y los genitales externos tienen características del otro género. Es relativamente frecuente y se calcula que su incidencia oscila alrededor de 1 en cada 1000.

Cuando el seudohermafrodita tiene un testículo, el paciente recibe el nombre de hombre seudohermafrodita; cuando se constata la presencia de un ovario, el paciente recibe el nombre de mujer seudohermafrodita.

El seudohermafroditismo femenino está causado, en su mayor parte, por hiperplasia suprarrenal congénita (síndrome genitosuprarrenal), donde las alteraciones bioquímicas en las glándulas suprarrenales causan una disminución en la producción de hormonas esteroideas y aumento de la corticotropina. A su vez, hay una producción excesiva de andrógenos. (Sadler, 2012) Los pacientes tienen una dotación cromosómica 46, XX, núcleos positivos para cromatina y ovarios, pero una producción excesiva de andrógenos que masculiniza los genitales externos. Esta masculinización puede variar desde agrandamientos del clítoris a genitales prácticamente masculinos. Con frecuencia, se constata hipertrofia del clítoris y fusión parcial de los labios mayores, lo que da el aspecto de un escroto y un pequeño seno urogenital persistente.

El seudohermafroditismo masculino implica la presencia de una conformación anormal de los genitales externos, no acorde con el sexo genético, son individuos con cariotipo 46, XY, sus células habitualmente tienen núcleos negativos para cromatina, cuyas gónadas están constituidas por testículos, y los genitales externos son generalmente femeninos al momento del nacimiento. La producción reducida de hormonas androgénicas es lo que causa esta anomalía. (Rodríguez Davila, Ordoñez, Islas García, & Escalante Mondragon, 2007)

Las características sexuales externas e internas varían considerablemente, dependiendo del grado de desarrollo de los genitales externos y de la presencia de derivados paramesonéfricos. (Sadler, 2012)

### ***Síndrome de Klinefelter***

La frecuencia de este síndrome es muy elevada, ya que se estima que lo padece 1 de cada 500 varones de la población general, y en los estudios de screening neonatal hechos mediante la determinación de la cromatina sexual la incidencia es de 1-2 por cada 1.000 varones, cifra que se eleva cuando se determina entre varones con retraso mental moderado (8/1.000) o con azoospermia (15/100); aunque el síndrome no ocasiona anomalías graves, se ha calculado que el 50% de los fetos con cariotipo 47,XXY muere antes de nacer. (Cuartero, 2011)

Los pacientes con este síndrome se caracterizan por infertilidad (azoospermia), ginecomastia, distintos grados de alteración de la madurez sexual, los genitales internos son masculinos y normales, al explorar los genitales externos se comprueban las alteraciones testiculares, el vello pubiano tiene distribución triangular y el tamaño del pene se encuentra en el límite bajo de la normalidad o aún más pequeño; también está reducido el tamaño de la próstata y el escroto. La función sexual de estos pacientes es aparentemente normal, la erección y la eyaculación se consideran normales. (Sadler, 2012)

La producción reducida de testosterona explica el cierre tardío de los cartílagos de crecimiento, que hace que estos pacientes crezcan durante más tiempo que los varones sanos y que tengan proporciones eunucoides y aparición temprana de osteoporosis. El síndrome de Klinefelter es una de las pocas cromosomopatías en las que la talla es alta. Con frecuencia existe obesidad moderada de tipo ginecoide. No suele existir retraso mental.

Durante la infancia, el síndrome rara vez es diagnosticado, debido a la falta de signos clínicos y analíticos evocadores, durante la pubertad el motivo de consulta es, con frecuencia, la ginecomastia y la virilización insuficiente; la presencia de ginecomastia en un chico de talla alta, proporciones eunucoides y con trastornos de escolaridad es muy orientativo y después de la pubertad el motivo de consulta fundamental es el tamaño pequeño de los testículos o la infertilidad.

### ***Síndrome de Turner***

La incidencia es una de cada 2.000-2.500 mujeres recién nacidas. En el 1-2 % de todos los embarazos la consecuencia de la concepción es una monosomía X, pero el 90 % de estos terminan en abortos. Aparece de forma esporádica, aunque se han descrito algunos casos familiares. En la actualidad, el término síndrome de Turner se reserva para los pacientes que presentan monosomía total o parcial del cromosoma X, disgenesia gonadal, diversos rasgos físicos típicos, pero

inespecíficos, que conformaban el llamado fenotipo turneriano, retraso del crecimiento e infantilismo sexual.

Las principales manifestaciones clínicas son las relacionadas con alteraciones linfáticas (cuello ancho con piel abundante, implantación baja del pelo en la nuca, rotación posterior de las orejas, linfedema, displasia de uñas y alteraciones en los dermatoglifos), las relacionadas con trastornos del esqueleto (talla baja, cuello corto, micrognatia, cubitus valgus, metacarpianos y metatarsianos cortos, genuvaro), las relacionadas con displasias vasculares, anomalías cardíacas (coartación de la aorta, válvula aórtica bicúspide, prolapso de válvula mitral, hipertensión arterial, etc.) y posiblemente anomalías renales (riñón en herradura, malrotación, hipoplasia o agenesia, hidronefrosis, etc.) , quedando finalmente algunas manifestaciones clínicas que son difíciles de relacionar con una alteración determinada (nevus, estrabismo, ptosis palpebral, etc.). (Cuartero, 2011)

Los genitales externos son femeninos y normales, aunque a veces existe hipoplasia de labios menores y ligera hipertrofia de clítoris. La inteligencia es generalmente normal, pero no es infrecuente un retraso mental leve y trastornos psíquicos reactivos frente a la problemática que padecen estas pacientes, en especial las relacionadas con su fenotipo y su infantilismo sexual. Son frecuentes la melancolía y el retraimiento social. (Sadler, 2012)

### **Anomalías del sistema nervioso central**

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.

#### **Anencefalia**

La anencefalia es la anomalía del sistema nervioso central diagnosticada con más frecuencia en la vida intrauterina. Se produce aproximadamente en uno de cada 10,000 nacimientos, y se caracteriza por la ausencia de calota craneal, hemisferios cerebrales y estructuras diencefálicas, que se sustituirán por una masa plana amorfa de tejido conectivo y vasos. (García Zuniga, y otros, 2012)

Se produce por un fallo en el cierre de la porción craneal del tubo neural, que producirá una anomalía en el desarrollo del telencéfalo y del cerebro medio. La acrania se puede definir como la ausencia de bóveda craneal, y la exencefalia es la protrusión del tejido pseudocerebral existente por encima de la base del cráneo. El hecho primario es la acrania y la secuencia posterior, la exencefalia y la anencefalia. Las estructuras faciales y las órbitas se encuentran presentes, por lo que en estos fetos se produce una facie característica. Pueden asociarse otras anomalías del sistema nervioso central y alteraciones del líquido amniótico, como hidramnios.

Su pronóstico es ominoso, generalmente los recién nacidos fallecen durante el nacimiento o a pocas horas de éste. Su presencia incrementa el riesgo de anomalías del tubo neural en subsiguientes embarazos. (Pulido, 2010)

### **Craneorraquisquisis**

La craneorraquisquisis es la forma más grave de las anomalías del tubo neural, en la que tanto el cerebro como la médula espinal permanecen abiertos en grado variable. Es una anomalía congénita muy rara del sistema nervioso central. La prevalencia es desconocida.

La craneorraquisquisis totalis, la forma más completa de la craneorraquisquisis, presenta conjuntamente anencefalia y espina bífida total, y es letal. Como es el caso de las otras anomalías del tubo neural, la craneorraquisquisis podría tener un origen multifactorial. El diagnóstico prenatal es posible mediante un seguimiento ecográfico. (Pulido, 2010)

### **Espina bífida**

Las anomalías derivadas del cierre defectuoso del tubo neural son consecuencia del cierre anormal de los pliegues neurales, en el curso de la tercera y cuarta semanas del desarrollo (disrafias espinales), van desde alteraciones estructurales graves, secundarias al cierre incompleto del tubo y a deficiencias funcionales debidas a la acción de factores desconocidos en fases tardías del embarazo. Estas anomalías no sólo afectan al desarrollo del sistema nervioso central, sino que también interfieren con la inducción y morfogénesis de los arcos vertebrales y la bóveda craneal, con lo que pueden verse afectados las meninges, las vértebras, el cráneo, los músculos y la piel. El canal vertebral abierto resultante recibe el nombre de espina bífida.

### ***Espina bífida oculta***

Es la falta de fusión de los arcos de una o más vértebras. La anomalía del arco vertebral se debe a la falta de crecimiento normal y de fusión en el plano medio de sus mitades embrionarias. El defecto de los arcos vertebrales está cubierto por piel y por lo general no comprende el tejido nervioso subyacente. Puede afectar a cualquier nivel de la médula espinal, aunque es más frecuente en la región lumbar inferior y sacra. Por lo general, el sitio está indicado por un penacho de pelo que cubre la región afectada. También puede aparecer un angioma, un nevo pigmentario o una depresión. Esta falta de fusión de los arcos vertebrales se encuentra en un 5 a 10%, de la población normal.

### ***Espina bífida quística***

La espina bífida quística representa los tipos de espina bífida grave y cursan con la salida de la médula espinal o las meninges o ambas, haciendo protrusión a través de un defecto de los arcos vertebrales y de la piel para formar un saco semejante a un quiste. La mayoría de estos defectos se localizan en la región lumbosacra, aunque pueden ocurrir en cualquier punto de la columna vertebral. La espina bífida quística aparece en 1 de cada 1000 nacimientos, con cierta variabilidad geográfica. (Otárola B. D., 2007)

### **Encefalocele**

Es un defecto en el cierre del neuroporo rostral, que se produce durante la cuarta semana de embarazo. El contenido cerebral hace protrusión y se hernia a través del defecto craneal. Su incidencia de 1/2000 nacimientos y pueden representar hasta un 10% de las anomalías del sistema nervioso central. De acuerdo con el contenido, los encefaloceles pueden ser:

- Meningocele: Sólo herniación de meninges, con contenido de líquido cefalorraquídeo en la tumoración. La posición de la médula espinal y las raíces raquídeas es normal.
- Mielomeningocele: Esta anomalía ocurre porque el tejido nervioso se incorpora a la pared del saco, alterando el desarrollo de las fibras nerviosas, es decir afecta al tejido neural además de a las meninges.
- Encefalomeningocele: Se hernia tejido cerebral, aparte de meninges.
- Hidroencefalomeningocele: La anomalía es más grave, con salida de una cantidad importante de tejido cerebral (que incluye ventrículo) y meninges.

De acuerdo con la localización, los encefaloceles más frecuentes pueden ser:

- Occipitales: El niño recién nacido muestra una tumoración blanda a nivel occipital, con alteraciones cutáneas sobreañadidas. Se puede asociar con hidrocefalia.
- Frontobasales: A nivel nasoetmoidal, esfenoidal. Su detección es más tardía y suelen manifestarse como una tumoración en la raíz de la nariz o dentro de las fosas nasales.

El tratamiento siempre es quirúrgico y pretende poner cada estructura en su compartimiento, si es posible. Es importante obtener siempre el cierre de la duramadre, aunque el defecto óseo puede esperar y ser reparado cuando el niño sea mayor. En casos de meningoceles solamente, se puede conseguir un desarrollo intelectual normal hasta en un 80-90% de los casos. Si se trata de un encefalomeningocele, el pronóstico es más sombrío, disminuyendo este porcentaje a un 20-40 %. (Pulido, 2010)

### **Microcefalia y macrocefalia**

La microcefalia es un trastorno neurológico en el que la circunferencia de la cabeza es más pequeña que la circunferencia promedio para la edad y el sexo del niño. Se define como una circunferencia de cabeza más de dos desviaciones típicas menos de lo normal según el sexo y la edad. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de condiciones que provocan un crecimiento alterado del cerebro o de síndromes relacionados con alteraciones cromosómicas. Se sospecha que la fiebre del Zika causa microcefalia.

El crecimiento craneal está íntimamente ligado al crecimiento cerebral, así un deficiente crecimiento cerebral, bien primario (enfermedades cerebrales primarias) o una detención del crecimiento secundaria a procesos intercurrentes, va a condicionar la presencia de una microcefalia por microencefalia. La microcefalia primaria está presente al nacimiento constituyendo un trastorno del desarrollo cerebral estático. La llamada microencefalia vera o primaria es causada por déficit de proliferación neuronal, habitualmente heredados en forma autosómica dominante o recesiva. Los recién nacidos afectados presentan cráneos pequeños, con escaso crecimiento ulterior. Esta forma de microencefalia debe diferenciarse de otros defectos de la organogénesis cerebral y de las formas secundarias (Schlagez, 1990)

La macrocefalia se define como una medición de la circunferencia craneal mayor de dos desviaciones estándar por sobre la media de una determinada edad, sexo y tiempo de gestación. Su prevalencia es de 5% en la población general. El diagnóstico de macrocefalia es relevante dado

que puede ser la primera manifestación de trastornos neurológicos potencialmente graves, como una hidrocefalia.

### **Hidrocefalia**

La hidrocefalia se define como un aumento del líquido cefalorraquídeo intracraneal, observándose en las imágenes aumento del tamaño ventricular y/o del espacio subaracnoideo. Se clasifica en hidrocefalia comunicante y no comunicante dependiendo de la permeabilidad entre el sistema ventricular y el espacio subaracnoideo. La hidrocefalia es la principal causa de macrocefalia al nacer, por lo que su detección y tratamiento precoz es crucial.

Se caracteriza porque el niño tiene la frente grande y sobresaliente, la piel del cráneo estirada, aumento de la circulación venosa, fontanela anterior amplia y tensa y suturas separadas. Los ojos tienden a desviarse hacia abajo, por paresia de la supra versión ocular debida a compresión del tectum mesencefálico (signo del sol poniente).

La hidrocefalia comunicante habitualmente es causada por disminución de la reabsorción de líquido cefalorraquídeo en la convexidad craneana, debida a inflamación meníngea crónica, distorsión, bloqueos y fibrosis del espacio subaracnoideo o infiltración tumoral. El exceso de producción de líquido cefalorraquídeo por un papiloma del plexo coroideo es muy poco frecuente. Hay también algunos trastornos genéticos o constitucionales que considerar, entre ellos la acondroplasia y el agrandamiento benigno del espacio subaracnoideo.

En la hidrocefalia no comunicante hay interferencia con la circulación del líquido cefalorraquídeo en el sistema ventricular mismo, con acumulación retrógrada de aquel y dilatación secundaria de los ventrículos. El agrandamiento ventricular puede preceder por períodos variables de tiempo al crecimiento craneano excesivo y rápido, que es la manifestación clínica más conocida de hidrocefalia. La macrocefalia puede ser evidente en el útero, en el periodo neonatal o en los primeros meses de vida.

Las anomalías que se encuentran como causa de hidrocefalia no comunicante son la estenosis congénita del acueducto de Silvio, la malformación de Arnold-Chiari y la malformación de Dandy-Walker.

La malformación de Arnold-Chiari se encuentra en la mayoría de los pacientes con meningocele y consiste en el desplazamiento caudal del bulbo raquídeo y del IV ventrículo, alargamiento del tronco cerebral y desplazamiento del cerebelo a través del foramen magno. Esta

asociación de malformaciones de la fosa posterior, al obstruir la circulación del líquido cefalorraquídeo, causa dilatación de los ventrículos laterales y del III y IV ventrículo; la malformación de Dandy-Walker consiste en una dilatación quística del IV ventrículo, acompañada habitualmente de atresia de los agujeros de Luschka y Magendie, y en 25% de los casos de agenesia del vermis cerebeloso. Es causada por un defecto en la formación del techo de rombencefalo y puede acompañarse de otras anomalías del encéfalo.

El tratamiento de las distintas formas de hidrocefalia consiste en proporcionar una ruta alternativa al líquido cefalorraquídeo de forma quirúrgica, desde uno de los ventrículos cerebrales a la vena cava superior o a la cavidad peritoneal. (Mallea Escobar, 2014)

## **Anomalías del oído**

### **Apéndices preauriculares**

Son tumoraciones congénitas cutáneo-cartilaginosa de forma nodular, ovoide, sésil o pediculada; son una anomalía común de los arcos branquiales y resultan de una morfogénesis redundante de las seis proliferaciones auriculares mensenchimatosas esperadas, localizadas en los extremos dorsales del primero y del segundo arcos faríngeos, que ocurre entre las dos y las seis semanas de gestación.

Representan aurículas accesorias, se encuentran en el 1.5% de la población. Se localizan generalmente al frente del trago y pueden ser parte de una anomalía del primer arco como en el síndrome de Treacher Collins o el síndrome de Goldenhar. Pueden vincularse además, con diversos síndromes o padecimientos de origen mendeliano, cromosómico, teratogénico o multifactorial. (Pérez Molina, Robledo Aceves, Corona Rivera, Alfaro Alfaro, & Castro Hernández, 2007)

### **Microtia**

Anomalía congénita del oído externo, ya sea en su tamaño o en su morfología, que puede presentarse en forma variable desde un pabellón auricular más pequeño, hasta la ausencia completa del pabellón (anotia) y se asocia con atresia o estenosis del conducto auditivo externo y frecuentemente presentan anormalidades osiculares.

Ocurre en uno de cada 6,000 a 12,000 nacimientos con predominio en hombres 2.5:1 comparado con mujeres. Es más frecuente unilateral que bilateral en una relación 4:1, aproximadamente 10%

puede ocurrir en forma bilateral. El oído derecho está más frecuentemente afectado con un 53.2% que el oído izquierdo con un 40% y solo el 6.7% bilaterales. (Salud S. G., 2015)

## **Anomalías de los labios, boca y paladar**

### **Micrognatia**

Es el desarrollo deficiente de la mandíbula, secundaria a la acción de influencias mecánicas durante el embarazo, lo cual ocasiona un crecimiento deficiente de los cóndilos de manera unilateral o bilateral, constricción mandibular y consecuentemente una mandíbula pequeña que puede causar dificultad en la alimentación de los neonatos e inclusive puede producirse una alteración en la erupción de las piezas dentarias o inflamación de la articulación temporomandibular durante la infancia así como la retracción de los tejidos en el proceso de cicatrización.

La micrognatia puede presentarse de forma aislada o asociada a defectos congénitos, en síndromes como ser el síndrome de Pierre Robin o el síndrome de Treacher Collins u otras patologías sistémicas que afectan diversas regiones del organismo. (Miranda Limachi & Lourdes., 2012)

### **Labio y paladar hendido**

El labio leporino o labio hendido es una anomalía congénita que afecta el labio superior, caracterizada por un defecto en forma de cuña el cual procede de la falta de fusión de las masas mesenquimatosas de las prominencias nasales medias y maxilares. En el labio malformado, existen todos los elementos anatómicos del labio normal, aunque estos estén desplazados y muchas veces hipoplásicos.

El labio y paladar fisurados muestran evidencia de heterogenicidad racial. La principal incidencia en asiáticos es de aproximadamente 2.1: 1000 nacidos vivos; en blancos es de 1: 1000 y en negros americanos es de 0.41: 1000. La incidencia entre las razas restantes es constante y se encuentra cercana a 0.5: 1000. El promedio de ocurrencia de labio fisurado es de 6:3:1 para el unilateral izquierdo, unilateral derecho y bilateral respectivamente. Las fisuras de labio y de labiopaladar son más comunes en el lado izquierdo, particularmente en el sexo masculino. (García Zuniga, y otros, 2012) La incidencia probablemente aumenta con el incremento de la edad de los

padres. La edad del padre es aparentemente más significativa que la de la madre, pero el riesgo ciertamente es mayor cuando ambos padres están por encima de los 30 años de edad.

Anomalías del sistema nervioso central, pie deforme y anomalías cardíacas son los más comúnmente asociados con labio y paladar hendidos. La incidencia total de anomalías asociadas en todos los casos de fisuras es de 29%. Hasta el 35% de los individuos con labio hendido pueden presentar el defecto como parte de un patrón más amplio de dismorfogénesis. Se ha comprobado la asociación de fisuras de labio en pacientes con síndrome Down (4-6% de los casos), síndrome de Edwards (15%), síndrome de Patau (70- 80%) y trisomía X.

Aproximadamente, cerca del 33 al 36% de los casos de fisuras de labio y paladar o fisuras de paladar tienen una historia familiar positiva, aunque los otros dos tercios de la etiología son presumiblemente de origen ambiental.

Frente a la intervención temprana tras el nacimiento, se propone la cirugía realizada entre los 3-6 meses de edad, siendo más adecuada la intervención tardía (5-6 meses) en los casos de labio bilateral. (Zubillaga Rodríguez, Romance García, Ramos Medina, & Gómez García, 2012)

### **Anomalías cardíacas**

Son consideradas como alteraciones estructurales del corazón o de los grandes vasos que presentan o potencialmente tienen el riesgo de un compromiso funcional. Su prevalencia varía con la edad de la población que se estudie habiéndose estimado en un 8 por cada 1,000 antes del primer año de vida y en un 12 por 1,000 antes de los 16 años. Alrededor del 25-30% de los niños con cardiopatía congénita se presentan en el contexto de síndromes malformativos como la asociación VACTERL o CHARGE y cromosopatías como la Trisomía 21, Trisomía 13, síndrome de Turner y síndrome de DiGeorge.

Los pacientes con cardiopatía congénita tienen 6.5 veces más riesgo de tener una cromosopatía asociada. La mortalidad en niños menores de 1 año supone algo más de 1/3 de las muertes por anomalías congénitas y alrededor de 1/10 de todas las muertes en ese periodo de la vida.

La aorta bivalva es la anomalía congénita más común, sin embargo, su repercusión solo se evidencia en la adolescencia o en la adultez, por lo cual la comunicación interventricular (CIV) se presenta como la más frecuente con repercusión en la edad temprana hasta en un el 60%, seguida por la comunicación interauricular, estenosis pulmonar, ductus arterioso persistente, coartación

de aorta, defectos del septo atrioventricular, tetralogía de Fallot, estenosis aórtica y transposición de grandes vasos. (Madrid & Restrepo, 2013)

### **Comunicación interventricular**

Es una lesión en la cual el tabique interventricular permite la comunicación entre los dos ventrículos caracterizándose por ser tipo cortocircuito de izquierda a derecha. Corresponde al 20-25% de las cardiopatías congénitas con una incidencia de 25 a 50 por cada 1000 nacidos vivos. Puede clasificarse en dependencia de la porción del septo interventricular que se encuentre afectada correspondiendo a que el 80% de las afectaciones se dan en la porción membranosa, 5-20% en la porción trabecular, 5-7% en el tracto de entrada y 5% en la región infundibular. (Madrid & Restrepo, 2013) El cortocircuito aparece después del nacimiento al disminuir las resistencias vasculares pulmonares con lo cual se presenta el soplo a partir de la segunda semana.

El recién nacido a término puede estar asintomático mientras el pretérmino puede desarrollar falla cardíaca severa. A la auscultación cardíaca se escucha un soplo holosistólico en el 3-4 espacio intercostal izquierdo irradiado en banda, a mayor tamaño menor intensidad del soplo, puede haber reforzamiento de segundo ruido si hay aumento de las presiones pulmonares.

Si la comunicación es pequeña y sin repercusión hemodinámica se realizan controles periódicos, higiene dental, profilaxis para endocarditis bacteriana y control de crecimiento, en cambio, si la comunicación es importante, no hay mejoría al tratamiento médico como compromiso del crecimiento y/o se presenta insuficiencia cardíaca congestiva no controlada en menores de 6 meses, se debe optar por tratamiento quirúrgico. (Sadler, 2012)

### **Comunicación interauricular**

Defecto del tabique interauricular que permite el flujo sanguíneo entre las dos aurículas. Se localiza en cualquier parte del tabique interauricular, pero con mayor frecuencia región del foramen oval en un 70%. (Sadler, 2012) Tiene una incidencia global: 7% de todas las cardiopatías con predominio en el sexo femenino 2:1 y una asociación importante con el síndrome de Holt Oram.

Se clasifica según la localización anatómica del defecto en: tipo ostium secundum o foramen oval (70%); tipo seno venoso cerca de la llegada de la vena cava inferior o superior (10%); tipo postero inferior o seno coronario (1-2%); tipo ostium primum donde el defecto es a nivel de los cojines endocárdicos (20%), y tipo aurícula única en ausencia del tabique interauricular.

El defecto puede tener un cierre espontáneo o disminuir de tamaño. En un estudio que involucraba niños menores de 3 meses, Radzik evidenció que el cierre espontáneo se presentaba según el tamaño del defecto, encontrando que en defectos de 3 a 5 mm el cierre se presentaba en un 87%, en defectos 5 a 8mm en un 80% y defectos mayores a 8 mm no se cerraban.

Usualmente, éstos son pacientes al inicio asintomáticos, en los primeros meses o años, sin compromiso en el peso o la talla, pero pueden consultar por problemas respiratorios a repetición. Generalmente se descubre incidentalmente después del segundo año de vida al encontrar un soplo eyectivo en el segundo espacio intercostal izquierdo con desdoblamiento permanente del segundo ruido, hiperactividad del ventrículo derecho y frémito en el segundo espacio intercostal izquierdo con línea paraesternal. Puede haber reforzamiento del segundo ruido y cianosis dependiendo del grado de hipertensión pulmonar asociada.

Con respecto al tratamiento, la restricción del ejercicio es innecesaria. La profilaxis de endocarditis infecciosa no está indicada a menos que tenga otros defectos asociados. En los lactantes con insuficiencia cardíaca congestiva, el tratamiento médico se recomienda debido a su alta tasa de éxito y la posibilidad de cierre espontáneo del defecto. (Madrid & Restrepo, 2013)

El cierre está indicado cuando hay sobrecarga de volumen en el ventrículo derecho o en todos los pacientes que presenten sintomatología. La edad para hacer el cierre de la comunicación interauricular está entre 3 y 5 años por la posibilidad de cierre espontáneo previo, pero en los defectos tipo ostium secundum amplios, y tipos seno venoso y seno coronario tienen muy pocas probabilidades de cierre espontáneo después del primer año de vida por eso se llevan a cirugía usualmente al terminar los 12 meses de edad. En los primeros 4 años el 40% cierran espontáneamente y el 80% de los defectos pequeños cierran antes de los 18 meses.

### **Tetralogía de Fallot**

Descrita en 1988 por Arthur Fallot, quien identificó en esta patología cuatro anormalidades: comunicación interventricular, estenosis subpulmonar, origen biventricular de la aorta o cabalgamiento e hipertrofia ventricular derecha. Cuando se asocia a comunicación interauricular se denomina pentalogía de Fallot. Es la cardiopatía cianósante más frecuente en todas las edades y representa el 10% de las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 0,26 a 0,48 por 1,000 nacidos vivos. Está asociada a arco aórtico derecho en un 17 a 25%, vena cava izquierda en un 11%, implantación anómala de coronarias en un 5% y síndrome Down en un 8%.

Se puede clasificar en Fallot típico (estenosis pulmonar moderada) 70%; Fallot rosado 15%; Fallot extremo (estenosis pulmonar crítica) 5%, y Fallotización de una comunicación interventricular 5%.

Las manifestaciones clínicas dependen de la severidad de la estenosis pulmonar, la mayoría presentan cianosis al nacimiento siendo su principal manifestación, pero no son comunes las crisis hipóxicas en la etapa neonatal. Adicionalmente puede haber retardo en el crecimiento, acropaquia por la hipoxia crónica, y acucillamiento durante las crisis hipóxicas ya que esto aumenta la resistencia sistémica mejorando el flujo pulmonar y la oxigenación.

Todos los pacientes deben ser llevados a corrección quirúrgica, la cual dependerá de la anatomía de las arterias pulmonares. Si el paciente está asintomático o con síntomas leves se puede llevar a corrección entre los 3 meses y 2 años. La supervivencia postquirúrgica a 5 años es del 90%. (Madrid & Restrepo, 2013)

### **Persistencia del ductus arterioso**

El conducto arterioso es un vaso que permite la comunicación entre la aorta y la arteria pulmonar provocando un cortocircuito de izquierda a derecha en la vida fetal circulando el 70% del gasto cardíaco a través suyo. (Sadler, 2012) Se habla de ductus persistente si permanece abierto más 7 días en recién nacidos a término o 21 días en pretérminos.

El cierre del ductus se inicia después del nacimiento por medio de la contracción de células musculares y edema subendotelial (primer estadio funcional), posteriormente hay destrucción del endotelio y proliferación de la íntima (segundo estadio anatómico). El aumento de las presiones de oxígeno al nacimiento favorece la contracción del ductus junto con la disminución en los niveles de prostaglandinas producidas por la placenta que ejercían un efecto vasodilatador local. El cierre funcional está dado a las 48 horas en un 90% y a las 96 horas en un 100% en recién nacidos a término, mientras el cierre anatómico es completo a los 21 días.

Se ha observado que afecta con mayor frecuencia el sexo femenino en una proporción de 2 a 1 hasta 3 a 1. La incidencia del ductus arterioso persistente se relaciona con la edad gestacional y el peso, se presenta en un 53% en menores de 34 semanas de gestación, 65% en menores de 26 semanas, en un 80% de pretérminos con peso menor de 1000 gramos y en 40% en pretérminos menores de 1750 gramos. Con una incidencia que varía entre 1/2.500 y 1/5.000 recién nacidos vivos. (Madrid & Restrepo, 2013)

La exposición a rubeola en el I trimestre interfiere en la formación de tejido elástico y contribuye a la persistencia en su abertura. Otros factores que favorecen su presentación son el nacimiento por cesárea, o en ciudades con altitud mayor a 2,500 metros sobre el nivel del mar. Cuando se presentan inmadurez, alteraciones congénitas en la estructura de sus paredes o circunstancias perinatales facilitadoras, el proceso natural de cierre espontáneo del ductus arterioso se interrumpe ocasionando su persistencia.

Se ha estudiado que la indicación del cierre la determina más la repercusión hemodinámica que el tamaño y se han propuesto múltiples intervenciones como mantener un balance hídrico negativo, pérdida de peso 2-3% día (12-15% en 5-7 primeros días), evitar bolos y el inicio de líquidos de mantenimiento a 60-75 ml/kg/día en las primeras horas e individualizar el aporte según las necesidades, además, se han demostrado ventajas sobre el inicio precoz de la estimulación enteral trófica, antes de las 24-48 horas con volúmenes de aproximadamente 10-15ml/kg/día de leche materna pero, si hay duda o repercusión hemodinámica no se debe alimentar por vía enteral durante 48-72 horas, hasta resolver el problema.

El tratamiento quirúrgico está indicado en casos que no haya respuesta, disponibilidad, se presente contraindicación al tratamiento farmacológico o si son ductus de gran tamaño. En niños mayores de 6 meses con ductus menores de 3 mm se puede realizar cierre percutáneo con dispositivos especiales. (Madrid & Restrepo, 2013)

### **Transposición de grandes vasos**

Es la discordancia en la conexión de las arterias aortica y pulmonar en donde el ventrículo derecho da origen a la aorta y el ventrículo izquierdo da origen a la pulmonar. Corresponde del 5-8% del total de las cardiopatías congénitas con predominio en el sexo masculino 3:1 y muy relacionado con los hijos de madres diabéticas, ingesta de anfetaminas, trimetadona y hormonas sexuales. Se asocia a otras lesiones cardiacas en un 50% y al síndrome de DiGeorge. El 30% de los pacientes muere en la primera semana de vida, el 50% en el primer mes, el 70% en los primeros 6 meses y el 90% en el primer año si no se realiza ningún tratamiento.

Puede ser dextrotransposición si la aorta es anterior y a la derecha de la pulmonar (la más frecuente) o levotransposición si la aorta es anterior, pero a la izquierda de la pulmonar. (Madrid & Restrepo, 2013) Por la alteración anatómica los pacientes tienen dos circulaciones separadas en paralelo, la sangre venosa entra al ventrículo izquierdo y sale a través de las pulmonares mientras

el flujo venoso que viene de las cavas pasa al ventrículo derecho y posteriormente a la aorta requiriendo un cortocircuito como una comunicación interauricular, un ductus arterioso persistente o una comunicación interventricular que permita la mezcla entre sangre oxigenada y no oxigenada, de lo contrario, habrá un gran trauma circulatorio y cianosis severa. Las manifestaciones clínicas dependerán de la presencia o no de comunicación interventricular, foramen oval permeable, ductus arterioso persistente o estenosis pulmonar.

La corrección definitiva se hace a través de la cirugía de Jatene que consiste en un switch arterial llevando el ventrículo derecho a una conexión con la arteria pulmonar y el izquierdo con la aorta con una sobrevida del 92%.

### **Atresia tricúspide**

Ausencia en la conexión auriculoventricular derecha, en donde la aurícula derecha se conecta con su homóloga izquierda a través de un foramen oval o una comunicación interauricular y no con su respectivo ventrículo llevando a un ventrículo derecho hipoplásico para comportarse como un corazón univentricular izquierdo. Corresponde al 1-3% de las cardiopatías congénitas y en un 50% tienen comunicación interventricular pequeña, estenosis pulmonar e hipoplasia de las arterias pulmonares. La presencia de comunicación interventricular, comunicación interauricular y ductus arterioso persistente determinan la sobrevida y su pronóstico.

El síntoma cardinal es la cianosis por la disminución del flujo pulmonar. También se presenta taquipnea, sudoración, diaforesis, aleteo nasal, dificultad para alimentación, distensión abdominal, hepatomegalia como signo de falla y acropaquia.

El tratamiento se encuentra orientado a procedimientos paliativo-fisiológicos ya que no es posible la reparación definitiva. (Madrid & Restrepo, 2013)

## **Anomalías del aparato respiratorio**

### **Atresia de coanas**

Es la anomalía congénita nasal más común. Se caracteriza por la obliteración de la apertura nasal posterior, producto de la imperforación de la membrana buconasal y del crecimiento excesivo de las apófisis horizontal y vertical del hueso palatino, terminando en una falta del desarrollo de la comunicación entre la cavidad nasal y la nasofaringe. Su incidencia se estima en

un caso cada 5.000-8.000 nacidos vivos siendo más prevalente en el sexo femenino (2:1) sin presentar preferencias raciales. En el 90% de los casos el defecto es óseo y en el 10% membranoso.

Existen seis hipótesis posibles en los casos congénitos que tratan de explicar su etiología, éstas serían la persistencia de la membrana nasobucal de Hochstetter, la persistencia de la membrana bucofaríngea del intestino anterior, la formación de adherencias mesodérmicas anormales en la coana, una reabsorción incompleta del mesodermo nasofaríngeo, la alteración en la migración del tejido mesodérmico debido a factores locales, o el crecimiento medial de los procesos vertical y horizontal del hueso palatino. (San Martín M. & Andrade D., 2014)

En los casos de atresia unilateral (la más frecuente en 55%), siendo el lado derecho el más afectado, los síntomas son rinorrea unilateral posicional que aumenta al inclinar la cabeza asociada a obstrucción nasal parcial intermitente que rara vez causa dificultad respiratoria. Es por este tipo de clínica, que gran porcentaje de los pacientes llegan a la vida adulta desconociendo su malformación. La atresia de coanas bilateral (45%) constituye una urgencia neonatal caracterizada por distress respiratorio de tipo inspiratorio, cianosis cíclica (alivia con el llanto), dificultad en la alimentación, bradicardia e incluso muerte por asfixia.

Con relación al tratamiento, el manejo definitivo es electivo en los casos unilaterales (intervenidos quirúrgicamente en promedio a los 25 meses de vida) y de urgencia en los casos bilaterales (intervenidos en promedio a los 2 meses de vida) previo a la estabilización de la vía aérea antes mencionada.

### **Hipoplasia pulmonar**

La hipoplasia pulmonar es una anomalía congénita del desarrollo pulmonar, caracterizada por una detención en el desarrollo pulmonar, que condiciona un desarrollo deficiente o incompleto del pulmón que habitualmente se diagnostica en la infancia. Puede tener su origen en cualquier etapa de la gestación, aunque parece que en los dos últimos meses es cuando se desarrollan la mayoría de las anomalías. Tiene una mortalidad del 71 al 95% y se asocia con ruptura prematura de membranas en embarazos menores de 25 semanas de gestación, oligohidramnios severo por más de 2 semanas y con parto prematuro. No hay diferencias en la distribución por sexos.

La etiología de este tipo de defectos del desarrollo es desconocida, habiéndose involucrado factores víricos, genéticos, mecánicos y otros agentes teratogénicos. La localización puede ser

subsegmentaria, segmentaria, lobar, pulmonar unilateral o, raramente, bilateral, no existiendo predominio por uno u otro lado.

La disminución de volumen del pulmón afectado secundaria a una masa ocupante de espacio, como la hernia diafragmática, es la anomalía asociada con más frecuencia a la hipoplasia pulmonar. También están asociadas a esta entidad una gran variedad de anomalías musculoesqueléticas de la caja torácica, alteraciones del desarrollo del diafragma, riñón o tracto urinario (oligohidramnios) y disminución del líquido intrapulmonar. Los movimientos respiratorios fetales y la presión intramniótica sin oligohidramnios desempeñan un papel fundamental en el desarrollo del pulmón fetal, de tal forma que alteraciones en estos factores pueden producir hipoplasia pulmonar.

De hecho, existen muchas posibilidades de que procesos de aparición en el periodo neonatal inmediato, sobre todo relacionados con pequeñas fugas en el líquido amniótico o situaciones que intervengan tardíamente en la gestación o actúen de una forma menos agresiva, puedan estar relacionados con grados leves de hipoplasia pulmonar. Así ocurre con algunos lactantes que presentan taquipnea persistente en los primeros meses de vida, este cuadro puede ser la forma de presentación de una hipoplasia pulmonar de grado leve.

El cuadro clínico dependerá de la gravedad de la malformación. Lo más frecuente es la presencia de un amplio abanico de síntomas que van desde infecciones respiratorias recurrentes a dificultad respiratoria más o menos importante. También pueden presentarse como crisis de broncospasmo, edema pulmonar en relación con las alturas e incluso hemoptisis secundaria a sustitución de la circulación pulmonar por la sistémica. La disminución del volumen del hemitórax afectado sólo aparece en adolescentes y en la etapa adulta. Como los pacientes pueden permanecer asintomáticos durante años e incluso toda la vida, la verdadera incidencia de hipoplasia pulmonar podría ser más elevada de lo tradicionalmente descrito.

El diagnóstico se establece mediante la realización de una radiografía de tórax donde las vías respiratorias centrales, como la tráquea y los bronquios principales, se visualicen con claridad. Es posible actualmente diagnosticar la hipoplasia pulmonar antes del nacimiento combinando ecografía doppler codificado en color y doppler pulsado, visualizando la circulación pulmonar fetal y la forma y velocidad de las ondas del flujo sanguíneo pulmonar.

Hasta en un 50% de casos existe asociación con malformaciones cardiovasculares, gastrointestinales, genitourinarias, neurológicas o musculoesqueléticas. El pronóstico varía y

depende de las malformaciones asociadas. (Salcedo Posadas, Rpdriquez Minguez, de la Huerga López, & Marsinyash Ros, 2006)

### **Anomalías de la pared abdominal**

#### **Onfalocele**

Es un defecto de la pared abdominal, de tamaño variable, que se ubica en directa relación con el cordón umbilical, que contiene asas intestinales y a veces otros órganos como parte del hígado, recubiertos por amnios en la superficie externa, peritoneo en la superficie interna, y entre ambos gelatina de Wharton, junto a ellos los vasos propios del cordón. Su incidencia se estima entre 1.5 y 3 por 10,000 nacimientos y su etiopatogenia ha sido explicada como un cierre incompleto de los pliegues laterales del embrión durante la cuarta semana de gestación, secundaria a un defecto del desarrollo del mesodermo a nivel del saco vitelino, que hace que la mayor parte de los órganos abdominales permanezcan fuera del embrión dentro de un saco transparente formado por el amnios, peritoneo parietal y gelatina de Wharton.

La asociación con otras anomalías es muy alta, como es el caso de las anomalías cromosómicas como trisomía 13, 18 y 21 que pueden presentarse hasta en un 30% de los pacientes. Las cardiopatías son frecuentes en estos pacientes, se pueden presentar entre 30 a 50% de los niños afectados y con frecuencia hay asociación con anomalías múltiples muchas veces conformando síndromes.

El tratamiento siempre es quirúrgico programándose al paciente para cierre del defecto siendo el objetivo principal el cierre primario de todas las capas de la pared abdominal, sin embargo, esto no siempre es posible debido a que la cavidad abdominal es pequeña, siendo necesario un cierre en etapas. (Campos Lozada & Sánchez Moreno, 2004)

#### **Gastrosquisis**

La gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal anterior, paraumbilical habitualmente a la derecha, por el que salen las asas intestinales las que flotan libremente en el líquido amniótico, sólo recubiertas por el peritoneo visceral. Su prevalencia al nacimiento se estima entre 0.4 y 3 por cada 10,000 nacimientos. Ha sido relacionada con la edad materna baja, como también con exposiciones a drogas, tabaco y alcohol. Se presenta asociada a otras anomalías con una frecuencia entre un 10% y 20%, generalmente son del sistema gastrointestinal, como atresia intestinal,

vólvulos y menos frecuentemente, duplicaciones intestinales y divertículo de Meckel. (Nazer H, Cifuentes O., & Aguilar R., 2013)

Su etiopatogenia corresponde a probablemente una disrupción vascular a nivel de la arteria onfalomesentérica derecha y de la vena umbilical derecha que en un momento de su embriogénesis involucionan. Si el desarrollo y la involución ordenados se alteran tanto en su intensidad como en la cronología, se produciría un defecto de la pared abdominal como efecto de una isquemia de la pared.

El tratamiento es también quirúrgico.

## **Anomalías gastrointestinales**

### **Hernia diafragmática congénita**

Es el desplazamiento del contenido abdominal dentro del tórax a través de un defecto diafragmático. La hernia diafragmática congénita ocurre entre 1 en 2,000 a 1 en 5,000 recién nacidos vivos y su etiología no es clara, han sido reportados casos familiares sugiriendo predisposición genética. En 20% de los casos se ha presentado polihidramnios y es de mal pronóstico.

Se clasifica de acuerdo al sitio donde se localiza el defecto: 80%-85% ocurre en la región posterolateral del diafragma en el orificio de Bochdaleck, 5 veces más frecuente del lado izquierdo. Son las más grandes y se asocian más frecuentemente con hipoplasia pulmonar severa; 1% son bilaterales y son fatales, 2% se presentan en el orificio anterior o de Morgagni. Las restantes son hernias a través del hiato esofágico. La severidad de ésta dependerá del momento de la vida fetal en que ocurrió la herniación y compresión, hay desviación del mediastino hacia la izquierda que puede provocar compresión e hipoplasia del pulmón contralateral.

Las estructuras más comúnmente herniadas son: intestino delgado, estómago, parte del colon descendente, riñón izquierdo y lóbulo izquierdo del hígado ocupando el lado izquierdo del tórax provocando hipoplasia pulmonar.

Wiseman y Mc Pherson (1977) clasificaron los problemas respiratorios asociados a hernia diafragmática en 4 grupos:

I. La herniación visceral ocurre tempranamente durante la ramificación bronquial provocando hipoplasia pulmonar y muerte (4a a 5a semanas de gestación).

II. La herniación ocurre durante la ramificación bronquial distal provocando hipoplasia unilateral (17 semana de gestación). El pronóstico de este grupo depende del balance entre vasculatura pulmonar y resistencia ductal.

III. La herniación ocurre tardíamente en la vida fetal. Los pulmones se desarrollan normalmente, la insuficiencia respiratoria se presenta posterior a la deglución de aire que distiende intestino y tórax.

IV. La herniación ocurre postnatalmente sin patología pulmonar.

La tríada diagnóstica es: cianosis, disnea y dextrocardia aparente. A la exploración física el paciente presenta abdomen excavado, tórax en tonel, disminución de los sonidos ventilatorios. La placa de tórax muestra gas intestinal en tórax, desviación mediastinal y muy poco tejido pulmonar en el surco costofrénico derecho. La sobrevida se relaciona con la presentación clínica. (Bolaños Nava, 2005) El diagnóstico prenatal de hernia diafragmática no ha mejorado la sobrevida.

Los recién nacidos que requieren intubación al momento de nacer tienen mal pronóstico lo mismo que los nacidos antes de las 33 semanas de edad gestacional y con un peso al nacer menor a los 1,000 gramos.

El tratamiento siempre es quirúrgico.

### **Atresia esofágica**

Defecto congénito caracterizado por la falta de continuidad del esófago, con o sin comunicación con la vía aérea. Es una anomalía incompatible con la vida, cuya resolución se logra con tratamiento quirúrgico. Es la anomalía esofágica más frecuente. Se presenta con una frecuencia de 1/3000-1/5000 recién nacidos vivos. En un 30% de los niños que tienen una atresia esofágica hay asociadas otras anomalías. No se conoce ciertamente la etiología y su origen preciso durante la embriogénesis no está bien establecido, pero se estima que la alteración ocurre entre la tercera y sexta semana de vida intrauterina.

La presentación más frecuente es la atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal, en aproximadamente el 85% de los casos, y puede presentarse como un síndrome malformativo que afecta a varios sistemas como el síndrome VATER (vértebras, ano, tráquea, esófago y riñón), síndrome VACTERL (se agrega cardiopatía y agenesia de radio) y síndrome CHARGE (coloboma, cardiopatía, atresia de coanas, retardo mental, hipoplasia genital y anomalías del oído). (Ángel G., 2012)

Actualmente el diagnóstico, en su gran mayoría, es prenatal, al observarse en la ecografía una disminución o ausencia de la burbuja gástrica asociada a polihidroamnios. Clínicamente se observa un recién nacido con salivación excesiva y dificultad respiratoria, en el cual no es posible introducir una sonda nasogástrica. La sobrevida actualmente se sitúa entre el 70% al 90%, cifras que descienden al estar presentes factores de mal pronóstico como prematuridad, bajo peso al nacer, presencia de neumopatía preoperatoria, atresia esofágica sin fístula o con fístula proximal y anomalías asociadas.

### **Ano imperforado**

Es un defecto congénito adquirido durante la vida embrionaria entre la sexta y la octava semana de gestación en el cual hay ausencia u obstrucción del orificio anal. Es más frecuente en el sexo masculino presentándose en 1 de cada 5,000 recién nacidos. Se desconoce su causa. Puede ser una anomalía aislada o estar asociada, en el 30% de los casos, a anomalías urinarias lo que aumenta la gravedad y las complicaciones del ano imperforado. El tratamiento siempre es quirúrgico para la creación de un orificio para el paso de las heces. (Baeza Herrera, Rodríguez Calderon, Villalobos Castillejos, Martínez Leo, & Portugal Moreno, 2013)

## **Anomalías urinarias**

### **Hidronefrosis**

Es la distensión de la pelvis y los cálices renales por la acumulación de orina, generalmente debido a una obstrucción de origen congénito al flujo urinario. La hidronefrosis primaria se puede clasificar atendiendo a diversas especificaciones como la etiología, localización, tipo de obstrucción, severidad, radiología y clínica. La incidencia es 1 de cada 500 nacimientos. Hay un predominio del sexo masculino, especialmente durante el período neonatal, siendo el riñón izquierdo el que se afecta con mayor frecuencia. (Resel Folkersma, 2008) La afectación bilateral varía entre 10-40%, es más frecuente en los recién nacidos o en niños con menos de 6 meses de edad, con diferentes grados de afectación. (Gugliotta, Reis, Alpendre, Ikari, & Ferreira, 2008)

La etiología exacta de la hidronefrosis continúa siendo un misterio a pesar de las correspondientes investigaciones embriológicas, anatómicas, histológicas y funcionales realizadas, pero con seguridad no obedece a una sola entidad, sino más bien a múltiples factores etiológicos, entre los que destacan principalmente los intrínsecos y extrínsecos.

Dentro de los factores intrínsecos la causa más frecuente es la estenosis intrínseca de la porción proximal del uréter debido a alteraciones de la microanatomía de la unión pieloureteral tales como engrosamiento de la lámina muscular, reorientación de las fibras musculares, mayores depósitos de colágeno entre las fibras musculares y de elastina en la adventicia. (Resel Folkersma, 2008)

Whitaker en 1975 sugería la hipótesis de que la hidronefrosis podría deberse a una pelvis congénitamente sobredistensible, la pelvis se dilataba por la diuresis impidiendo que la onda peristáltica fuera capaz de coaptar las paredes obliterando la luz, así la orina no podría ser expulsada eficazmente. La persistencia de los pliegues fetales de Ostling constituyen otra causa de hidronefrosis.

Dentro de los factores extrínsecos la causa más frecuente de hidronefrosis es un vaso aberrante o accesorio, su incidencia varía entre 15-52% y suelen cruzar anteriormente la unión pieloureteral o la porción superior del uréter, si es un verdadero vaso aberrante, entonces cruza estas estructuras por detrás.

La ecografía es el método de referencia para identificar la hidronefrosis durante la gestación, esta suele identificarse en fetos con más de 20 semanas. El tratamiento ideal de hidronefrosis congénita está todavía en estudio.

### **Agenesia renal**

Es la ausencia total de tejido renal. La variedad más grave, bilateral, se presenta en 1/5000-10000 recién nacidos y es incompatible con la vida. Es más frecuente en el sexo masculino. Su origen es multifactorial y puede presentarse como una anomalía aislada o formar parte de síndromes cromosómicos o genéticos.

En la agenesia unilateral el dato de sospecha es la constatación de una fosa renal vacía, sin identificarse el riñón ni la arteria correspondiente. No se asocia a oligoamnios. Si la agenesia es bilateral se asocia a oligoamnios y la imposibilidad de identificar los dos riñones y la vejiga. En el caso de agenesia bilateral hay que establecer diagnóstico diferencial con otras situaciones asociadas a oligoamnios severo (rotura prematura de membranas, crecimiento intrauterino restringido, displasia renal bilateral). (Fresneda Jaimez, Padilla Vinuesa, & González Vanegas, 2011) El diagnóstico puede hacerse a partir de la semana 17 con bastante precisión.

### **Riñón en herradura**

Es la anomalía de fusión más frecuente, ocurriendo en 0.4-1.6/10.000 recién nacidos vivos. Un tercio a mitad de los pacientes tienen anomalías congénitas urológicas y genitales acompañantes, así como alteraciones genéticas. Una gran parte de los pacientes tienen un buen pronóstico; sin embargo, estos niños parecen tener un riesgo incrementado de desarrollar tumor de Wilms. En más del 90% de los casos, la fusión ocurre en los polos distales, manteniendo dos sistemas excretores renales y ureterales separados. La porción fusionada o istmo puede estar formado por parénquima o tejido fibroso en la línea media.

El riñón en herradura debe ser intervenido solamente cuando en él se desarrolle un proceso patológico que evolucione desfavorablemente. (Gutiérrez Segura, Gómez Farpón, & Granell Suárez, 2013)

### **Megavejiga**

La megavejiga fetal se define como un anormal aumento del tamaño de la vejiga identificado en cualquier momento de la gestación. En algunos casos la megavejiga es un hallazgo transitorio, que se resuelve espontáneamente, en otros casos es manifestación de una obstrucción uretral. La incidencia de megavejiga se ha informado de 1:1633. Las válvulas de uretra anterior son 25-30 veces menos frecuentes que las válvulas de uretra posterior, con una incidencia de 1 caso por cada 5000-8000 nacimientos.

La etiología de la megavejiga gigante es probablemente secundario a lesión de la uretra anterior, en cuyo caso la vejiga no se le permitió el ciclo de desarrollo normal. Es la hipótesis de que la obstrucción continua, habría causado el engrosamiento de la pared vesical característica. La obstrucción de la salida presentada a principios de la gestación puede llevar a megavejiga, la vejiga del feto humano carece de fibras contráctiles y de la inervación autónoma antes de las 12 semanas.

La megavejiga congénita habitualmente se manifiesta con reflujo vésicoureteral y megauréter, las contracciones de la vejiga producen reflujo en unos uréteres dilatados. La megavejiga congénita también se puede asociar con microcolon, hipoperistalsis (Síndrome de Berdon) y síndrome de Ehler-Danlos. (Magaña Pintiado, Al-Kassam Martínez, Bousoño García, Ramos Polo , & Gómez Álvarez, 2008)

La producción normal de orina comienza entre la semana 8-10 de gestación, de forma que la vejiga urinaria puede ser identificada por ecografía en la semana 11-12. Las anomalías de la vejiga urinaria pueden ser detectadas ecográficamente a partir de la semana 15.

El pronóstico de esta enfermedad es grave y aunque existen algunos casos de supervivencia prolongada, la mayoría de los afectados no superan el primer año de vida, falleciendo habitualmente por complicaciones postoperatorias, secundarias a nutrición parenteral, sepsis e insuficiencia renal.

### **Anomalías de órganos genitales**

La diferenciación sexual es un proceso complejo en el cual intervienen muchos genes, incluidos algunos que son autosómicos. La clave para el dimorfismo sexual es el cromosoma Y, que contiene el gen que determina la formación de testículos llamado gen SRY. La proteína SRY es el factor que determina la formación de testículos; bajo su influencia, tiene lugar el desarrollo masculino; en su ausencia se establece el desarrollo femenino.

Aunque el sexo del embrión viene determinado genéticamente en el momento de la fertilización, las gónadas no adquieren características morfológicas masculinas o femeninas hasta la séptima semana de desarrollo. Al principio las gónadas aparecen como un par de crestas longitudinales, las crestas genitales o gonadales. Se forman por la proliferación del epitelio y una condensación del mesénquima subyacente. Las células germinales no aparecen hasta la sexta semana del desarrollo.

Las células germinales primigenias se originan en el epiblasto, migran a través de la línea media primitiva y hacia la tercera semana residen entre células endodérmicas, en la pared del saco vitelino, cerca del alantoides. Durante la cuarta semana, migran mediante movimiento ameboideo a lo largo del mesenterio dorsal del intestino posterior, llegan a las gónadas primitivas a comienzos de la quinta semana e invaden las crestas genitales en la sexta semana. Si no consiguen llegar a las crestas, las gónadas no se desarrollan. Por consiguiente, las células germinales primigenias tienen una influencia inductiva sobre el desarrollo de la gónada en ovario o en testículo.

Si el embrión es genéticamente masculino, las células germinales primigenias llevan un complejo cromosómico sexual XY, bajo la influencia del gen SRY del cromosoma Y, que codifica el factor que determina la formación de los testículos, los cordones sexuales primitivos siguen proliferando y se introducen profundamente en la médula para formar el testículo o cordones

medulares; en cambio, en el embrión femenino con una dotación cromosómica sexual XX y sin cromosoma Y, los cordones sexuales primitivos se disocian en grupos de células irregulares ocupando la parte medular del ovario.

Inicialmente, en la etapa indiferenciada de los órganos genitales internos, tanto el embrión femenino como el masculino tienen dos pares de conductos genitales: los conductos mesonéfricos (de Wolff) y los conductos paramesonéfricos (de Müller). Estos conductos, bajo influencia hormonal son estimulados en dependencia del sexo genético ya establecido, por ende, los andrógenos estimulan los conductos de Wolff y los estrógenos estimulan los conductos de Müller.

En cuanto a los genitales externos, durante la etapa indiferenciada, en la tercera semana del desarrollo, las células del mesénquima migran alrededor de la membrana cloacal para formar un par de pliegues cloacales. En posición craneal a la membrana cloacal, los pliegues se unen para formar el tubérculo genital. Caudalmente los pliegues se subdividen en pliegues uretrales, en posición anterior, y en pliegues anales, en posición posterior. Un par de elevaciones a cada lado de los pliegues uretrales, las protuberancias genitales, forman las protuberancias escrotales en el sexo masculino y los labios mayores en el sexo femenino.

Cualquier agente externo al que se exponga la madre embarazada o en dependencia de la configuración genética que se presente, puede generar alteraciones en este proceso de embriogénesis y dar lugar a anomalías congénitas. (Sadler, 2012)

### **Anomalías de genitales femeninos**

#### ***Anomalías del clítoris***

Las anomalías del clítoris son rarísimas, excepto su hipertrofia en los estados intersexuales. La agenesia del clítoris es sumamente rara y hasta 1989, solo se conocían cuatro casos de ausencia congénita y aislada de clítoris, aunque hay reportes esporádicos. La causa de la falta congénita del clítoris probablemente sea debido a la ausencia de formación del tubérculo genital, proveniente de la fusión de los segmentos anteriores de los pliegues cloacales, que normalmente lo hacen a la sexta semana de vida intrauterina, o por que haya ocurrido la atresia del mismo.

En las raras circunstancias en las que no se produce la fusión, se origina el clítoris bífido, que también puede ser ocasionado por la restricción de la unificación en la porción anterior de los pliegues, tal como ocurre en la extrofia vesical o cloacal. El clítoris bífido acompaña al epispadias

y a la extrofia vesical. Además de la asociación con la extrofia vesical, se puede observar en prolapsos vaginales congénitos y duplicaciones vaginales, urinarias e intestinales.

Una rara patología es el clítoris hendido, causado como consecuencia de defectos de fusión en la línea media y se asocia a la misma patología del bífido y a raros casos de ausencia o clivaje de la sínfisis del pubis; los labios mayores están muy separados y los menores lo están en la porción anterior y unidos en la posterior, hay defectos de fusión del útero, la vagina es estrecha, corta y rotada anteriormente; el piso pélvico es incompleto y existe prolapso del útero.

La duplicación del clítoris es también muy rara y ocurre como consecuencia de la duplicación del tubérculo genital. (Velásquez, Delgado, & Briñez, 2015)

### ***Himen imperforado***

El himen es una membrana mucosa de tejido epitelial que separa la cavidad vaginal del seno urogenital. Durante el desarrollo embrionario, esta membrana suele romperse y reabsorberse. El himen se forma por la proliferación de los bulbos senovaginales; se perfora antes del nacimiento y, algunas veces, pocos días después del mismo. Ocasionalmente, una falla en el proceso de reabsorción condiciona obstrucción completa del introito vaginal, recibiendo entonces el nombre de “himen imperforado”. Su incidencia es aproximadamente del 0,1% de los recién nacidos de sexo femenino, con dos picos de mayor incidencia: en la época neonatal y en la pubertad.

Los hidrocolpos e hidrometrocolpos son dilataciones quísticas de la vagina o del útero y la vagina, con acumulación de líquido y secreciones cervicovaginales, resultado de la obstrucción del canal vaginal en casos ocasionales por himen imperforado.

Esta patología se puede manifestar como masa abdominal que protruye por vía vaginal, sepsis, dificultad respiratoria, infección del tracto urinario o ser un hallazgo ultrasonográfico. Los niveles elevados de estrógenos durante el periodo neonatal aumentan la secreción de las glándulas de la mucosa cervical y favorecen la acumulación de líquido seromucoso; por esta razón, esta patología se hace sintomática, lo que facilita el diagnóstico.

En cuanto al tratamiento, la himenotomía se deberá realizar siempre y cuando se corrobore el diagnóstico de himen imperforado verdadero, por lo que el apoyo del estudio ultrasonográfico es de suma importancia para descartar otras posibilidades. En cuanto al momento adecuado del tratamiento quirúrgico, no se ha establecido con claridad. (Unda Haro, Unda Ugalde, Arizmendi Dorantes, & Alfaro López, 2016)

### ***Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser***

Se caracteriza por la ausencia congénita del tercio superior de la vagina, útero y trompas con ovarios funcionantes. Se asocia comúnmente con anomalías renales. Los fenotipos y cariotipos de las pacientes con este padecimiento son normales. Se refiere a un trastorno congénito en mujeres en las que los conductos de Müller embrionarios no se desarrollan y como consecuencia el útero no está presente en el nacimiento. Esta enfermedad congénita rara, afecta a una de cada 5000 mujeres. El síntoma principal es una amenorrea primaria, es decir, el fallo en la aparición de la menarquia o del ciclo menstrual.

Es la segunda causa de amenorrea primaria, después de la disgenesia gonadal. Su diagnóstico al nacimiento es excepcional, por lo común, la edad al momento del diagnóstico es de 15 a 18 años.

Durante la niñez puede sospecharse ante la presencia de algunas de las anomalías renales o esqueléticas asociadas frecuentemente al síndrome. Se distinguen dos formas clínicas del síndrome: forma típica o tipo A, caracterizada por ausencia de vagina, útero representado por remanentes uterinos simétricos, trompas y ovarios normales y, forma atípica o tipo B, en la que los esbozos uterinos son asimétricos o están ausentes, existe hipoplasia o aplasia de una o ambas trompas y frecuente asociación con anomalías renales y esqueléticas.

El tratamiento puede ser no quirúrgico que consiste en la creación de una neovagina por medio de presión intermitente sobre el esbozo vaginal, utilizando dilatadores progresivamente mayores o, tratamiento quirúrgico cuyo objetivo es crear una vagina adecuada para una vida sexual normal que idealmente requiera los menores cuidados posibles. (Álvarez Navarro, Cabrera Carranco, Hernández Estrada, & Aguirre Osete, 2012)

### ***Anomalías uterinas***

La incidencia de anomalías uterinas por fusión lateral ocurre en el 5% de las mujeres (3%-10%), incidencia ligeramente diferente cuando se consideran diversos grupos: 3.8% en pacientes fértiles, 6.3% en infértiles y del 5% al 10% en pacientes con aborto recurrente espontáneo.

Las anomalías de fusión lateral pueden ser asimétricas, con obstrucciones asociadas y simétricas sin presencia de obstrucciones. Los defectos obstructivos son siempre sintomáticos y

requieren de tratamiento quirúrgico; siendo variedades de úteros unicornes o didelfos, manifestados por masas pélvicas o abdominales dolorosas. Las anomalías no obstructivas son variedades de unicornes, variedades de didelfos, bicornes, septados y arcuatos, que se manifiestan por aborto recurrente, hemorragia uterina anormal, infertilidad, parto prematuro y distocias de presentación, que parecen ser normales en cerca del 50% de las veces, pasando desapercibidas y descubiertas al azar al realizar procedimientos con otros fines, como cesáreas o ligadura de trompas.

El útero unicornes tiene una incidencia del 0.9%; 0.2% en mujeres fértiles y en infértiles 0.6%. Se clasifican en cuatro grupos, pudiendo o no, presentar cuernos rudimentarios: con cuerno rudimentario no comunicado (55%), con cuerno rudimentario comunicado (21%), útero unicornes solitario (16%) y útero unicornes no funcional (0,8%). En cuanto al útero bicorne, se dice que tiene una incidencia del 8% en mujeres fértiles y del 0,5% en infértiles, datos que evidencian su capacidad funcional. Los riesgos reproductivos reportados han sido aborto recurrente y parto pretérmino.

El útero didelfo se caracteriza por la presencia de un septo vaginal longitudinal y dos cuellos, que también pueden ser variantes de úteros bicornes o septados. El útero didelfo con septo vaginal, pero sin ningún tipo de obstrucción puede presentarse con dispareunia, según las características del septo vaginal. En estos casos sólo es necesaria la resección del septo vaginal para corregir la dispareunia. La capacidad reproductiva es casi normal.

El útero septado se encuentra en el 2% de las mujeres en general y en el 1% de las infértiles, por lo que frecuentemente se lo relaciona con falla reproductiva, especialmente con aborto recurrente del segundo trimestre (en el 67% de las veces), o con parto pretérmino. Al parecer, la constitución fibrótica del septo, inadecuada para el desarrollo gestacional en casos de una implantación en ese lugar, es la causa que lo asocia a infertilidad. Hay tres clases de él: subseptado, septo completo, o septado completo con dobles cuello y vagina. (Pérez Agudelo, 2007)

### **Anomalías de genitales masculinos**

#### ***Hipospadias***

Son anomalías relacionadas con orificio uretral ectópico. Constituye la anomalía más frecuente del pene, con incidencia de 3-5 casos por cada 1,000 nacimientos. (Sadler, 2012) En la hipospadias la fusión de los pliegues uretrales es incompleta y se producen aberturas anómalas de

la uretra a lo largo de la cara inferior del pene, normalmente cerca del glande, a lo largo del cuerpo, o cerca de la base del pene. Se diferencian cuatro tipos de hipospadias: hipospadias del glande, hipospadias peneano, hipospadias escrotogeneano e hipospadias perineal.

El tratamiento es siempre quirúrgico, y en la actualidad existen técnicas que permiten la corrección de todo tipo de hipospadias, generalmente en un solo tiempo quirúrgico, con resultados estéticos adecuados. (Tekgul, y otros, 2009)

### ***Epispadias***

Anomalia poco frecuente (1 de cada 30,000 nacimientos) en la cual, el meato uretral aparece en el dorso del pene. (Sadler, 2012) A pesar de que puede aparecer como una entidad independiente, con frecuencia se asocia a extrofia vesical. Puede ser consecuencia de interacciones ectodermo mesenquimatosas inapropiadas durante el desarrollo del tubérculo genital. Debido a ello, el tubérculo se desarrolla de forma más dorsal que en los embriones normales, por consiguiente, cuando se rompe la membrana urogenital, el seno urogenital se abre en la superficie dorsal del pene. La orina se expulsa por la raíz del pene malformado.

El tratamiento es siempre quirúrgico basado en la reparación del área urogenital en los primeros 7 años de vida incluyendo la reconstrucción uretral, cierre del eje peneano y movilización del cuerpo. (Escribano Patiño, 2005)

### ***Micropene***

La aparición de esta anomalía tiene lugar cuando se da una insuficiencia de estimulación androgénica para el crecimiento de los genitales externos. Normalmente, se debe a hipogonadismo primario o a disfunción hipotalámica o hipofisiaria. El tamaño del pene varía generalmente entre 2.8 y 4.2 centímetros con una circunferencia de 0,9 a 1,3 centímetros, pero un micropene es aquél cuya longitud es 2.5 desviaciones estándar por debajo de la media, medido a lo largo de la superficie dorsal desde el pubis hasta la punta con el pene extendido al máximo.

Se dice que aún no existe tratamiento para esta anomalía, pero aún se estudia el uso de terapia hormonal para estimular su crecimiento. (Tekgul, y otros, 2009)

### ***Criptorquidia***

En el 97% de los recién nacidos de sexo masculino, los testículos ya se encuentran en el escroto antes de nacer, en la mayoría de los restantes, el descenso se completará en los primeros 3 meses de vida. No obstante, en menos del 1% de los niños, uno o ambos testículos no descienden. Esta anomalía puede ser debida a menor producción androgénica. Los testículos no descendidos no producen espermatozoides maduros y la enfermedad se relaciona con una incidencia de 3% al 5% de alteraciones renales. (Tekgul, y otros, 2009)

Se reconocen las siguientes variedades de testículo descendido de manera incompleta:

- Abdominal: El testículo suele encontrarse justamente por encima del anillo inguinal profundo, y es de situación extraperitoneal.
- Conducto Inguinal: El testículo se encuentra dentro del conducto inguinal y es muy difícil de palpar.
- Anillo inguinal superficial: El testículo ha salido del conducto inguinal y se encuentra en posición superficial al músculo oblicuo externo del abdomen. En algunos casos es posible tirar con suavidad de ese testículo hacia abajo del piso del escroto. El testículo, al liberarse, es desplazado de inmediato por el músculo cremáster hasta su posición original a nivel del anillo superficial.
- Testículo Retráctil: Esta última variedad no requiere tratamiento, puesto que el descenso normal suele ocurrir hacia el momento de la pubertad.

En vista de la probabilidad de esterilidad en los casos de criptorquidia, del aumento de la susceptibilidad a lesión y torsión, y de gran posibilidad de desarrollo de tumores malignos, el testículo que desciende de manera incompleta debe tratarse por medios quirúrgicos y colocarse en el escroto. Solo muy rara vez se recomienda tratamiento hormonal. (Escribano Patiño, 2005)

### ***Hidrocele***

Es la acumulación patológica de líquido entre la capa parietal y visceral de la túnica vaginal y el testículo. Puede ser congénito o adquirido. El hidrocele congénito se atribuye a la acumulación de líquido peritoneal en la túnica vaginal a través de una persistencia del conducto peritoneovaginal, que ocurre en el 6% de los recién nacidos a término y situación que aumenta en los pretérmino. Durante el primer trimestre del embarazo el testículo y el epidídimo fetal atraviesan

el conducto peritoneovaginal en el trayecto inguinal para llegar al escroto. El conducto peritoneovaginal se cierra formando la túnica vaginal del testículo.

Se conocen 2 tipos de hidroceles: comunicante y no comunicante, el existente en el neonato es de tipo comunicante, entre la cavidad peritoneal y túnica vaginal. El tratamiento de los hidroceles en niños menores de 1 año de vida es conservador. (Villanueva Ramírez, 2013)

### ***Afalia***

La afalia congénita resulta de una falla en el desarrollo del tubérculo genital en la cuarta semana de gestación. Se ha considerado una forma extremadamente rara de genitales ambiguos y se estima que presenta una incidencia de uno de cada 10 a 30 millones de nacidos vivos. En la mayoría de los casos el meato uretral se encuentra en algún sitio en la región perineal o formando una fístula al tracto gastrointestinal, generalmente hacia el recto. Entre más proximal esté el meato, se asocia a mayor mortalidad y más anomalías asociadas como son la criptorquidia, reflujo vesico-ureteral, riñón en herradura, agenesia renal, ano imperforado, anomalías musculoesqueléticas o cardiopulmonares.

Clínicamente la apariencia es de un escroto bien desarrollado con testículos descendidos y la ausencia peniana. El ano generalmente se observa desplazado anteriormente y la uretra puede emerger en él, adyacente al margen anal y en otros casos puede emerger dentro del recto. El diagnóstico incluye la ausencia completa de tejido cavernoso y esponjoso con una apertura uretral en el periné cerca del ano o en el recto. (Santana Ríos, y otros, 2011)

Los objetivos esenciales del tratamiento son la asignación de sexo temprana, corrección de la uropatía obstructiva, de preferencia en el mismo tiempo quirúrgico y obtener resultados para la función sexual a largo plazo.

### **Anomalías musculoesqueléticas**

#### **Displasia congénita de cadera**

Es una displasia articular de la cadera que se produce por una perturbación en su desarrollo intrauterino antes del tercer mes de vida. Tiene una incidencia de 1.5-2 casos por cada 1,000 recién nacidos. Es de 6 a 8 veces más frecuente en el sexo femenino que en el masculino, en más de la mitad de los individuos la afectación es bilateral, el 60% de los casos afecta solo la cadera izquierda

y el 20% solo la cadera derecha. Existe controversia sobre la etiología, pero se dice que es el resultado final de la combinación de factores genéticos y ambientales.

Existen 2 tipos clínicos, la cadera luxada la cual se produce antes del tercer mes de vida intrauterina y, la cadera luxable causada por una detención parcial del crecimiento intrauterino en la región de la cadera, constituyendo el 85% de los casos. Una cadera luxable es siempre patológica, ya que en el recién nacido normal la cadera tiene tal estabilidad que un movimiento forzado motiva antes un desprendimiento epifisario.

Con técnicas como la de Ortolani y la de Barlow se pueden clasificar las caderas patológicas siendo cadera inestable cuando el Barlow es positivo; cadera luxada reducible cuando el Ortolani es positivo y cadera luxada irreducible cuando con el Ortolani no se logra la reducción.

En las caderas luxables o inestables, debido a que la mayoría tienen buen pronóstico, se utiliza la técnica del triple pañal, cuyo objetivo es mantener la flexión y abducción de caderas, es decir, la llamada postura de reducción, que debe abarcar hasta las rodillas. (Jiménez, 2008) En las luxaciones reducibles, está indicado inicialmente el arnés de Pavlik. Si a las 3 semanas continúa la cadera inestable, se coloca un yeso en flexión de 100° y abducción de 60° durante un mes, para continuar después con el arnés hasta conseguir la completa estabilidad y esté resuelta la displasia del acetábulo y, en la luxación irreducible, el tratamiento dura hasta los 6 meses aproximadamente, primero se utiliza el arnés de Pavlik, y en caso de no conseguir la reducción a las 2-3 semanas, se efectúa tracción continua con abducción progresiva, reducción bajo anestesia general y yeso.

### **Pie equinovaro**

El pie equinovaro congénito es una anomalía que consiste en una deformación tridimensional del pie en la que las estructuras óseas se encuentran alteradas en su forma y en la orientación de sus carillas articulares. La etiopatogenia se ha atribuido a una malposición fetal, a un defecto del plasma germinal del astrágalo y a una alteración primaria de los tejidos blandos que provocaría un desequilibrio muscular; no obstante, existen otras teorías.

Clínicamente presenta equinismo, varismo y supinación del retropié, y aducción del antepie. Todas las articulaciones de pie y tobillo suelen estar afectadas y, en general, asocia una arteria tibial anterior hipotrófica, una atrofia de la musculatura de la pantorrilla y una disminución del tamaño del pie

Los objetivos del tratamiento es que el niño tenga un pie móvil con función y bipedestación normal. El tratamiento inicial es conservador y consiste en manipulaciones seriadas junto a yesos u ortesis hasta la corrección clinicoradiológica. El orden de la corrección es muy importante: primero se debe corregir el aducto del antepié, luego el varo del retropié, y finalmente, el equino del retropié. La cirugía está indicada en deformidades que no responden al tratamiento conservador. (Pérez Abela, Álvarez Osuna, Conde Otero, & Godoy Abad, 2003)

### **Sirenomelia**

La sirenomelia es un defecto congénito extremadamente raro y fatal en la gran mayoría de los casos. Se caracteriza por distintos grados de fusión de los miembros inferiores, anomalías toracolumbares espinales, agenesia sacrocoxígea y genitourinaria y atresia anorrectal. Su incidencia es de 0.8-1 casos por cada 100,000 nacimientos y es tres veces más común en pacientes masculinos comparado con femeninos. Se ha descrito una fuerte asociación con diabetes materna, teniendo estos pacientes un riesgo 200 veces más alto de presentar sirenomelia que la población general. Otros factores maternos asociados son el tabaquismo, toxicomanías, la ingesta de ácido retinoico, exposición a metales pesados y posiblemente otros factores ambientales que aún no se describen.

Su etiología es desconocida, sin embargo, se han desarrollado varias hipótesis durante los años; dentro de las más discutidas se encuentran: la teoría mecánica, la cual establece que una fuerza intrauterina (probablemente amniótica) es la que provoca la fusión de los miembros inferiores, otra de las teorías es la de “deficiencia nutricional” propuesta por Weigert, la cual es soportada por la persistencia de la vasculatura vitelina y la hipoplasia del resto. Duhamel propuso a la sirenomelia como parte del síndrome de regresión caudal, explicando la misma fisiopatología. Davis y Smith, desarrollaron una teoría en la cual la sirenomelia es el resultado de una lesión al mesodermo caudal en el segundo trimestre del embarazo, lo cual resulta en una alteración en el desarrollo con la consecuente fusión de miembros inferiores y en las alteraciones de otras estructuras provenientes del mesodermo.

Por último, Stevenson desarrolló la teoría del “secuestro vascular” al observar la presencia de una arteria umbilical única que llegaba a la aorta abdominal y los vasos distales a esta arteria se encontraban hipoplásicos, resultando en una disminución del flujo sanguíneo y de los nutrientes provenientes de la placenta. (Agami Micha & Braverman Bronstein, 2015) Además de todas estas

teorías existe también una teoría que establece que un proceso teratogénico es el responsable del defecto en el desarrollo del mesodermo.

La sirenomelia, es incompatible con una vida prolongada debido a las anomalías asociadas. La mortalidad neonatal precoz es muy alta debido a la insuficiencia respiratoria y a la agenesia renal. Ocasionalmente hay excepciones que no asocian agenesia o displasia renal bilateral y son los casos en los que los pacientes sobreviven más allá del periodo neonatal.

### **Focomelia**

Anomalía que se manifiesta por una malformación de origen teratogénico consistente en la ausencia de elementos óseos y musculares en el miembro superior o inferior, quedando reducido a un muñón o prominencia que se implanta a nivel del hombro o de la cintura y que asemeja las aletas de la foca. Puede afectar a un solo miembro o a varios. Afecta a 1 de cada 20.000 recién nacidos, se produce por causas genéticas o ambientales. En los años 60 su incidencia aumentó espectacularmente debido a la prescripción de talidomida para el alivio de las náuseas del embarazo.

Esta patología es causada debido a la pérdida de las células, su falta de desarrollo, puesto que ocurre una anomalía en el proceso de diferenciación celular. No existe tratamiento más que el uso de prótesis para los miembros que faltan. (Medina Salas & Carranza Alva, 2012)

### **Sindactilia**

Es la alteración congénita más frecuente de la mano con una prevalencia de 1/2,500 nacidos vivos. Frecuentemente se encuentra asociada a otras alteraciones congénitas del miembro torácico y pélvico; y la alteración suele ocurrir entre la quinta y la octava semanas de gestación. Es una patología de carácter autosómico dominante de expresión variable y penetrancia mínima. Es más frecuente en el género masculino con una relación de 2:1. A pesar de que se desconoce la causa exacta de la fisiopatogenia, se cree que está relacionada a una falla en la regresión normal del tejido embrionario interdigital, principalmente del tejido ectodérmico apical. La apoptosis celular juega un papel importante.

La sindactilia es clasificada como completa cuando el tejido interdigital se extiende a lo largo de toda la longitud de los dedos y como incompleta cuando lo hace parcialmente. El término sindactilia simple se refiere a la sindactilia que abarca únicamente tejidos blandos, a diferencia del

término sindactilia compleja en la que se encuentran afectados tanto, tejidos blandos, hueso, faneras (uñas) y zonas articulares.

Los objetivos del tratamiento son dos: funcional y cosmético. Esto implica una nueva cobertura para el espacio interdigital que provea tanto un adecuado soporte cutáneo que no limite el movimiento, así como un adecuado espacio interdigital. (Vidal Ruiz, Pérez-Salazar Marina, Vásquez Vela, & Castañeda Leeder, 2012)

### **Polidactilia**

Corresponde a la presencia de un dígito, es una de las alteraciones congénitas de la mano encontradas con mayor frecuencia en la clínica. La polidactilia del pulgar o polidactilia preaxial, es la presentación más frecuente de polidactilia en la mano. Ocurre de manera esporádica y su incidencia es de 8/100,000 habitantes. Afecta de igual forma tanto a la raza negra como a la caucásica. Se cree que se desarrolla debido a una excesiva proliferación celular, así como a la necrosis celular del tejido embrionario preaxial ecto y mesodérmico previo a la octava semana de desarrollo embrionario. El acto quirúrgico continúa siendo el tratamiento idóneo para la mejoría cosmética y de la función. (Vidal Ruiz, Pérez-Salazar Marina, Vásquez Vela, & Castañeda Leeder, 2012)

### **Clinodactilia**

La clinodactilia se define como la angulación del dedo en el plano coronal o radiocubital. Angulaciones menores de 10 grados se consideran como variantes anatómicas normales. La falange media del dedo meñique es la que con mayor frecuencia se encuentra afectada, ya que puede presentar morfología trapezoidal o triangular, causando angulaciones a nivel de la articulación interfalángica distal. La deformidad generalmente es bilateral; y en raras ocasiones presenta limitación funcional.

La clinodactilia puede tener carácter hereditario, conocido como clinodactilia familiar, y está relacionada con una alteración genética de carácter autosómica dominante de expresión variable y penetrancia incompleta. Puede observarse en patologías genéticas severas como el síndrome Down, síndrome de Apert y el síndrome de Rubinstein-Taybi. (Vidal Ruiz, Pérez-Salazar Marina, Vásquez Vela, & Castañeda Leeder, 2012)

### **Braquidactilia**

La braquidactilia es un término que hace referencia a dedos desproporcionadamente cortos en manos y pies. Forma parte de las disostosis, un grupo de anomalías caracterizadas por trastornos en el desarrollo óseo. Puede ocurrir ya sea como una anomalía aislada o como parte de un síndrome de malformación complejo. Se ha identificado el gen responsable de la anomalía para la mayoría de las braquidactilias, siendo la herencia principalmente autosómica dominante con penetrancia y expresividad variables.

Las diferentes formas de braquidactilia son de infrecuente aparición. Las manifestaciones clínicas consisten en tumefacción indolora de las articulaciones interfalángicas proximales, acortamiento digital y deformidad. (Vidal Ruiz, Pérez-Salazar Marina, Vásquez Vela, & Castañeda Leeder, 2012)

### **Diagnóstico Prenatal**

Los perinatólogos disponen de diversos métodos para valorar el crecimiento y el desarrollo del feto en el útero, entre ellos, la ecografía, las pruebas de suero materno, la amniocentesis y el muestreo de vellosidades coriónicas. La combinación de estas técnicas se usa para detectar las anomalías tanto estructurales como genéticas, el crecimiento fetal total y las complicaciones del embarazo, como anomalías uterinas o placentarias.

La ecografía es una técnica no invasiva que usa ondas sonoras de alta frecuencia que reflejan los tejidos para crear imágenes. La vía de acceso puede ser transabdominal o transvaginal. Algunos de los parámetros importantes que se ponen de manifiesto gracias a este método son las características de la edad y el crecimiento del feto, la presencia o ausencia de anomalías congénitas, el estado de ambiente uterino, incluida la cantidad del líquido amniótico; la posición de la placenta, el flujo sanguíneo umbilical y la posible presencia de embarazos múltiples.

Dentro de algunas de las anomalías congénitas que se pueden determinar mediante ecografías están los defectos del tubo neural como la anencefalia y la espina bífida, los defectos de la pared abdominal como el onfalocele y la gastrosquisis, y los defectos del corazón y la cara, incluidos el labio leporino y la fisura palatina.

Las pruebas de suero materno son fundamentales para la búsqueda de marcadores bioquímicos del estado fetal como la alfa-fetoproteína la cual normalmente presenta un pico hacia la semana 14 y luego desciende de manera constante hasta la semana 30; en caso de alguna

anomalía congénita, estas concentraciones pueden aumentar o disminuir en dependencia del tipo de anomalía. Estas enfermedades también se asocian a concentraciones séricas bajas de gonadotropina coriónica humana y estriol no conjugado, por lo que las pruebas en suero materno proporcionan una técnica no invasiva para realizar una valoración inicial del correcto desarrollo fetal.

La amniocentesis es un procedimiento a través del cual se extraen 20-30ml de líquido amniótico a través de una aguja introducida en la cavidad amniótica para realizar análisis para la detección de productos bioquímicos y la recuperación de células fetales que se han desprendido y usarlas para hacer un cariotipo metafásico y otros análisis genéticos. La cantidad de líquido necesaria hace imposible la realización de este procedimiento antes de la semana 14 de gestación y el riesgo de perder el feto debido a este procedimiento es del 1%.

Otra de las técnicas para el diagnóstico prenatal es el muestreo de vellosidades coriónicas, el cual requiere la aspiración de 5-30mg de tejido veloso al introducir una aguja a través del abdomen o de la vagina hasta la placenta. Con este procedimiento el tiempo necesario para la caracterización del feto es menor que en la amniocentesis. Sin embargo, el riesgo de perder el feto debido a este muestreo es aproximadamente 2 veces mayor que en la amniocentesis.

Estas pruebas de diagnóstico no se utilizan ni indican de forma rutinaria, sino que se reservan para embarazos de alto riesgo, existiendo algunos criterios como:

- Edad materna avanzada (35 años o más).
- Existencia de un problema genético previo en los antecedentes familiares, como padres que han tenido hijos con síndrome Down o defectos del tubo neural.
- Presencia de enfermedades maternas como diabetes.
- Ecografía o prueba de suero materno anormales. (Sadler, 2012)

### **Prevención**

Se debe brindar educación a la población en general con el objetivo de hacer énfasis en evitar las uniones consanguíneas ya que constituyen un alto riesgo para que se presenten anomalías en la descendencia, evitar los embarazos en mujeres de edad avanzada (35 años o más), ya que tienen un riesgo aumentado para alteraciones cromosómicas.

Medidas con espectro más amplio 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 del tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labio palatina.

Evitar la exposición a teratógenos es otra medida preventiva importante. Se sabe que hay teratógenos físicos como las radiaciones ionizantes, rayos X y la hipertermia; químicos como fármacos y drogas y los biológicos como los virus. (MINSA, 2008)

### **Tratamiento**

Una mínima clasificación clínica de la anomalía se vuelve imprescindible para centrar convenientemente su dirección y establecer la conducta más apropiada. Desde un punto de vista práctico, es preciso establecer los rasgos más sobresalientes de la anomalía como son: presencia o ausencia de cromosopatía asociada, compatibilidad o incompatibilidad con la vida, si es única o múltiple, estable o progresiva, unilateral o bilateral. Así pues, no basta con hacer un diagnóstico morfológico de la anomalía, sino que hay que conocer y especificar las consecuencias funcionales de la misma, las lesiones residuales y el impacto neurológico a largo plazo. Las relaciones fisiopatológicas entre órganos afines deben ser igualmente valoradas.

Existen hoy en día muchas posibilidades terapéuticas o conductuales en relación a las anomalías congénitas fetales:

#### - Anomalías susceptibles a tratamiento médico

Desde el punto de vista médico, las alteraciones fetales susceptibles en la actualidad de tratamiento médico son muy escasas, destacando las alteraciones del ritmo fetal (digoxina y antiarrítmicos), hiperplasia suprarrenal congénita (dexametasona), acidemias metilamónicas (vitamina B 12), deficiencia de carboxilasa (vitamina H), bocio fetal (hormonas tiroideas), Todas estas alteraciones fetales no constituyen exactamente una patología estructural pero se trata de procesos deficitarios congénitos.

#### - Anomalías susceptibles a tratamiento quirúrgico

Antes de proceder a cualquier tipo de intervención quirúrgica fetal hay que tener en cuenta una serie de consideraciones preliminares de obligado cumplimiento y que son las siguientes:

- Únicamente debe realizarse en aquellos casos en que es muy probable una supervivencia neonatal.
- No debe pensarse en un tratamiento intrauterino a menos que la alteración anatómica cause deformaciones irremediables y/o progresivas.

- Hay que tener en cuenta que cualquier intervención es más fácil de realizar sobre el neonato que sobre el feto.

Ante el caso concreto de una anomalía corregible, detectada a muy temprana edad gestacional y ante la imposibilidad de demorar intrauterinamente su tratamiento, hay que tener en cuenta además de los puntos anteriores, que se debe garantizar la existencia de un mapa cromosómico y bioquímico normal, fijar la extensión de la anomalía y considerar una ratificación fetoscópica de la anomalía en el caso de que no se disponga de un diagnóstico de certeza.

Existen entonces, intervenciones prenatales mediante laparoscopia percutánea, la cual se trata de un proceder moderno y con menos complicaciones maternas. Se pueden beneficiar de esta técnica los síndromes de transfusión feto-fetal con anastomosis vasculares placentarias, mielomeningoceles abiertos y determinadas hernias diafragmáticas.

Con relación a anomalías corregibles después del parto, se trata de una forma de tratamiento aplicable a procesos como atresias intestinales, íleo meconial, quistes entéricos, duplicaciones intestinales, mielomeningoceles, higromas, teratomas, anomalías cardíacas, riñones multiquísticos y quistes de ovario.

Por último, dentro de las anomalías no susceptibles de tratamiento se incluyen la mayor parte de los trastornos esqueléticos, enanismos, síndromes malformativos complejos, riñones poliquísticos y defectos anatómicos cerebrales como la anencefalia y holoprosencefalia. Es en estos casos en que no tiene cabida ningún tipo de tratamiento es donde la conducta obstétrica resulta más difícil de establecer. Si la anomalía es incompatible con la vida se deberá proceder a la inducción o cesárea cuanto antes. La inmadurez cervical limita muchas veces esta conducta. La inducción prematura aboca en cesáreas innecesarias y la prolongación de la gestación exagera el nerviosismo y angustia de los padres.

Todo indica que se debe individualizar cada caso, estableciendo una conducta acorde con la edad, paridad, antecedentes obstétricos de la paciente y tipo y naturaleza de cada anomalía. (González González, Herrero de Lucas, Alvarez Charines, & Rodriguez González, 2003)

## **Diseño Metodológico**

### **Tipo de estudio:**

- Según el enfoque: Cuantitativo
- Según el análisis y alcance de los resultados: Tipo descriptivo.
- Según el período de realización y secuencia de estudio: Retrospectivo de corte transversal.

### **Lugar y período de estudio:**

El lugar donde se realizó el estudio fue el hospital departamental Dr. Alfonso Moncada Guillén ubicado en la ciudad de Ocotál, Nueva Segovia, el cual atiende diversas especialidades como Cirugía, Medicina Interna, Ginecología y Obstetricia, Pediatría, Dermatología, Psiquiatría, Oftalmología, Urología, Radiología y Otorrinolaringología. Cuenta con área de hospitalización, consulta externa, una sala de Neonatología, 2 quirófanos, labor y parto y laboratorio clínico. El período de estudio fue de enero 2016 a diciembre 2017.

### **Universo:**

4,473 recién nacidos con atención inmediata al nacer en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén en el período de enero 2015 al 31 de diciembre 2016.

### **Muestra:**

120 recién nacidos con atención inmediata al nacer en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén en el período de enero 2015 al 31 de diciembre 2016 que presentaron algún tipo de anomalía congénita.

### **Técnica de muestreo:**

El tipo de muestreo que se utilizó en la presente investigación fue un muestreo no probabilístico por conveniencia.

### **Criterios de Inclusión:**

- Recién nacido cuyo nacimiento fue atendido en el Hospital Alfonso Moncada Guillén.
- Presentar algún tipo de anomalía congénita.

- Estar o no registrado en las fichas de notificación obligatoria del RENIMAC.

**Criterios de Exclusión:**

- Recién nacidos cuyo nacimiento fue atendido en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén y que presentaron algún tipo de anomalía congénita pero cuyo expediente no se encuentre en el área de archivo del hospital al momento de la recolección de la información.

**Fuente de información:**

Fuente secundaria, mediante revisión documental. Se revisaron:

- Ficha de notificación obligatoria de anomalías congénitas del RENIMAC, llevadas por el departamento de epidemiología del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.
- Expedientes de madres de recién nacidos con anomalías congénitas cuyo nacimiento fue atendido en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

**Instrumento de recolección de la información:**

- Ficha de recolección de datos previamente elaborada y validada por medio de una prueba piloto que consistió en la obtención de información de 10 expedientes clínicos utilizando la ficha elaborada y luego corrigiendo la misma al encontrar los errores u omisiones que se habían realizado.

**Lista de variables**

**Objetivo 1:** Describir las características sociodemográficas de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

- ✓ Edad.
- ✓ Escolaridad.
- ✓ Ocupación.
- ✓ Procedencia

**Objetivo 2:** Establecer los antecedentes de madres de recién nacidos con anomalías congénitas.

- ✓ Antecedentes personales no patológicos:
- ✓ Antecedentes personales patológicos
- ✓ Antecedentes obstétricos
- ✓ Antecedentes transgestacionales

**Objetivo 3:** Caracterizar a los recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital

Dr. Alfonso Moncada Guillén.

- ✓ Edad gestacional.
- ✓ Sexo.
- ✓ Peso.
- ✓ Apgar.
- ✓ Condición al nacimiento.
- ✓ Condición de egreso.

➤ **Objetivo 4:** Clasificar clínicamente las anomalías congénitas identificadas en recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

- ✓ Según el número de anomalías.
- ✓ Según la severidad.
- ✓ Según el sistema afectado.
- ✓ Tipo de anomalía por sistema

**Operacionalización de variables**

- **Objetivo 1:** Describir las características sociodemográficas de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

<b>Variable</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Edad	Tiempo transcurrido en años desde el nacimiento de la madre hasta el momento del nacimiento.	Años	<15 años 15-19 años 20-34 años ≥ 35 años
Escolaridad	Nivel de preparación académica que la madre ha adquirido.	Nivel Académico	Analfabeta Alfabetizado Primaria Secundaria Universidad.
Ocupación	Labor a la que se dedica la madre, sea asalariada o no.	Trabajo	Ama de casa Agricultora Estudiante Asistente del hogar Comerciante Cocinera
Procedencia	Sitio geográfico donde habita la madre.	Zona Geográfica	Santa María Macuelizo Ocotál Dipilto Mozonte Jalapa San Fernando Ciudad Antigua Jícaro Quilalí Murra Wiwilí Otros

➤ **Objetivo 2:** Establecer los antecedentes de madres de recién nacidos con anomalías congénitas.

<b>Variable</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Antecedentes personales no patológicos	Hábitos previos de la madre que no corresponden a una patología.		Hábito	Tabaquismo Alcoholismo Drogadicción
Antecedentes personales patológicos	Patologías crónicas de la madre.		Patología	Diabetes Mellitus Hipotiroidismo Epilepsia Fenilcetonuria Lupus eritematoso sistémico Hipertensión arterial Asma Virus de inmunodeficiencia humana Tuberculosis Sífilis Chagas Toxoplasmosis Ninguno
Antecedentes obstétricos	Situaciones o patologías de la madre en embarazos anteriores	Gestaciones	Número de embarazos previos	Primigesta Bigesta Multigesta Granmultigesta
		Abortos	Historia	Si No
		Óbitos	Historia	Si No
		Hijos con anomalías congénitas	Historia	Si No
		Hijos macrosómicos	Historia	Si No

<b>Variable</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Antecedentes transgestacionales	Condiciones y patologías que la madre presenta durante el embarazo actual	Controles prenatales	Número	1 2-4 >4 Ninguno No porta HCPB
		Embarazo planeado	Historia del deseo	Si No
		Uso de anticonceptivos hormonales	Historia de uso	Inyectables Orales Ninguno
		Exposición a teratógenos	Exposición	Sí No
		Ingesta de ácido fólico	Consumo oral	Sí No
		Patologías	Historia de la patología	Infección de vías urinarias Sífilis Tuberculosis Virus de la inmunodeficiencia humana Toxoplasmosis Chagas Oligohidramnios Polihidramnios Anhidramnios Ninguno

- **Objetivo 3:** Caracterizar a los recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

<b>Variable</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Edad gestacional	Edad de un embrión, un feto o un recién nacido desde el primer día de la última regla hasta el nacimiento.	Semanas de gestación	Pretérmino (22 a las 36 semanas) Término (37 a las 40 semanas) Postérmino (Después de las 40 semanas)
Sexo	Condición orgánica que caracteriza al recién nacido.	Genitales	Masculino Femenino Indiferenciado
Peso	Cantidad de masa que alberga el cuerpo de un recién nacido.	Gramos	Extremado bajo peso al nacer Muy bajo peso al nacer Bajo peso al nacer Normopeso Macrosómico
Apgar	Evaluación del estado general del recién nacido al 1º y 5º minuto de vida.	Puntos	Depresión severa (0-3 puntos) Depresión leve-moderada (4-7 puntos) Normal (8-10 puntos)
Condición al nacimiento	Estado vital del recién nacido al momento del nacimiento.	Vitalidad	Vivo Fallecido
Condición de egreso	Estado vital del recién nacido al momento del egreso.	Vitalidad	Vivo Fallecido

- **Objetivo 4:** Clasificar clínicamente las anomalías congénitas identificadas en recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén.

<b>Variable</b>	<b>Definición</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Clasificación según el número de anomalías	Número de anomalías que se presentan en un individuo.	Número	Única Múltiple
Clasificación según la severidad	Anomalías congénitas que ponen en riesgo o no la vida del individuo.	Afectación	Menor Mayor
Clasificación según el sistema afectado	Anomalías que afectan a alguno de los sistemas orgánicos del individuo.	Localización	Anomalías cromosómicas Anomalías del sistema nervioso central Anomalías del aparato de la visión Anomalías del aparato de la audición Anomalías de labios, boca y paladar Anomalías del cuello Anomalías del sistema respiratorio Anomalías del sistema cardiovascular Anomalías de la pared abdominal Anomalías del sistema gastrointestinal Anomalías del aparato urinario Anomalías del aparato genital Anomalías de la piel Anomalías musculoesqueléticas.

<b>Variable</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Tipo de anomalía por sistema	Anomalía encontrada en recién nacido según el sistema corporal afectado.	Sistema Cromosómico	Anomalía	Síndrome Down Síndrome Patau
		Sistema Nervioso Central		Hidrocefalia Hidranencefalia Anencefalia Mielomeningocele Lisencefalia Espina bífida quística Espina bífida oculta Microcefalia Dolicocefalia Encefalocele Macrocefalia Craneorraquisquisis
		Aparato de la visión, audición y labios, boca y paladar		Hipertelorismo Microftalmia Catarata congénita bilateral Agnesia de conducto auditivo externo Apéndice preauricular Orejas de implantación baja Micrognatia Macroglosia Labio y paladar hendido

<b>Variable</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Tipo de anomalía por sistema	Anomalía encontrada en recién nacido según el sistema corporal afectado.	Cuello y sistema respiratorio	Anomalía	<p>Quiste tirogloso</p> <p>Fístula branquial</p> <p>Higroma quístico</p> <p>Cuello corto</p> <p>Depresión del tabique nasal</p> <p>Tabique nasal corto</p> <p>Derrame pleural bilateral</p> <p>Atresia de coanas</p> <p>Hipoplasia pulmonar</p>
		Sistema Cardiovascular		<p>Ductus arterioso persistente</p> <p>Transposición de grandes vasos</p> <p>CIV perimembranosa</p> <p>CIA foramen oval</p> <p>Aurícula única</p> <p>Estenosis pulmonar severa</p> <p>Agenesia de válvula aortica</p> <p>Insuficiencia tricúspidea</p> <p>Hipoplasia de aurícula y ventrículo</p> <p>CIV muscular</p> <p>Cardiomegalia</p> <p>Insuficiencia mitral</p> <p>Doble emergencia del ventrículo izquierdo</p> <p>Hipoplasia ventrículo derecho</p> <p>Atresia tricúspidea</p> <p>Cardiopatía cianógeno no determinada</p> <p>Estenosis aortica</p> <p>Arteria umbilical única</p>

<b>Variable</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Tipo de anomalía por sistema	Anomalía encontrada en recién nacido según el sistema corporal afectado.	Pared abdominal y sistema gastrointestinal	Anomalía	Onfalocele Diástasis de los rectos abdominales Hernia ventral Hernia inguino-escrotal Ano imperforado Atresia intestinal Atresia esofágica
		Sistema Urogenital		Hidronefrosis Agenesia renal Agenesia uretral Megavejiga Criptorquidia Agenesia testicular Hipospadias Micropene Agenesia de pene Hidrocele Agenesia parcial de genitales externos

<b>Variable</b>	<b>Definición Operacional</b>	<b>Dimensión</b>	<b>Indicador</b>	<b>Escala</b>
Tipo de anomalía por sistema.	Anomalía encontrada en recién nacido según el sistema corporal afectado.	Piel y sistema musculoesqueléptico.	Anomalía	Anetodermia de cuero cabelludo. Displasia congénita de cadera Mano en garra Pie equinovaro Agenesia de III dedo-mano Polidactilia Hemimelia de antebrazo y mano Agenesia de III falange II dedo-mano Agenesia III falange II dedo-pie Acondroplasia Artrogriposis Ausencia congénita de rotula Subluxación parcial bilateral de rodillas Focomelia Sirenomelia Agenesia I dedo-mano Sindactilia Agenesia metacarpianos mano derecha

**Métodos, técnicas y procedimientos:**

Para la realización de esta investigación se procedió inicialmente, a la solicitud escrita de autorización por parte de las autoridades del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, ya que se hizo uso de las instalaciones de la unidad, además de que se manipuló información y documentos de tipo legal; habiéndoles expuesto los objetivos que se perseguían con este estudio y la importancia del mismo, acordando la presentación del protocolo de investigación una vez terminado y así mismo, del presente informe final.

Una vez que el protocolo de investigación fue aprobado por las autoridades académicas de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua y las autoridades del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, se procedió a la recolección de información de expedientes clínicos y fichas de notificación obligatoria de anomalías congénitas del RENIMAC mediante la ficha de recolección previamente elaborada y validada con prueba piloto que fue aplicada a 10 de las unidades de muestreo.

Al haber obtenido la información necesaria de la totalidad de las unidades de muestreo que conformaron la muestra se procedió a la tabulación y análisis de la información para la presentación de los resultados, conclusiones y recomendaciones.

**Plan de tabulación y análisis de la información:**

Para la tabulación de la información obtenida a través de la revisión de expedientes y fichas de notificación obligatoria de anomalías congénitas y plasmada en la ficha de recolección de datos se realizó cruce de variables de acuerdo con los objetivos planteados. Dicha información fue ingresada en una base de datos diseñada en el programa Excel 2016, y se realizaron tablas con ayuda de dicho programa.

En cuanto al análisis de los datos obtenidos de la recolección y tabulación de la información, se realizaron gráficos para la representación visual de los resultados y, además, se emplearon estadísticas simples (frecuencia y porcentaje) e indicadores de mortalidad (tasa de mortalidad):

$$\text{Tasa de Mortalidad} = \frac{\text{Total de recién nacidos fallecidos}}{\text{Total de recién nacidos}}$$

Las variables se cruzaron de la siguiente manera:

- Características sociodemográficas: Frecuencia/Porcentaje.
- Antecedentes personales no patológicos y patológicos: Frecuencia/Porcentaje.
- Antecedentes obstétricos: Frecuencia/Porcentaje.
- Antecedentes transgestacionales: Frecuencia/Porcentaje.
- Edad gestacional-sexo: Frecuencia/Porcentaje.
- Características clínicas de recién nacidos: Frecuencia/Porcentaje.
- Condición al nacimiento de recién nacidos: Frecuencia/Porcentaje.
- Condición al egreso de recién nacidos: Frecuencia/Porcentaje.
- Condición al nacimiento-egreso de recién nacidos: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías según número y severidad: Frecuencia/Porcentaje.
- Relación anomalías según número-severidad: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías según sistema afectado: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías cromosómicas: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías del aparato de la visión, audición y labio, boca y paladar: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías del cuello y del sistema respiratorio: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías del sistema cardiovascular: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías de la pared abdominal y sistema gastrointestinal: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías del sistema urogenital: Frecuencia/Porcentaje.
- Anomalías de piel y sistema musculoesquelético: Frecuencia/Porcentaje.

### **Consideraciones éticas:**

Durante el desarrollo de la presente investigación, se garantizó al paciente y sus familiares la confidencialidad de la identidad a la persona, pues ni sus nombres ni datos personales fueron de conocimiento público.

Las bases de datos utilizadas para la recopilación de información que son de uso institucional, la información encontrada en los expedientes clínicos así como las imágenes (tomadas con previo consentimiento del familiar) que se utilizaron como anexos para la presentación gráfica de algunas de las anomalías congénitas encontradas tampoco fueron divulgadas, utilizándose únicamente para fines educativos y respetando de ésta manera los principios de autonomía y beneficencia que forman parte de la ética médica. Los informes escritos y orales incluyen solamente datos relevantes a los propósitos de la evaluación.

## Resultados

De acuerdo con los datos obtenidos de la recolección y tabulación de información sobre el comportamiento clínico epidemiológico de las anomalías congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotal, Nueva Segovia, en el período de enero 2015 a diciembre 2016, se obtuvo que, de un total de 4,473 nacimientos en los dos años. La frecuencia de anomalías congénitas fue de 2.7% (120 casos) contribuyendo el año 2015 con un 48.3% (58 casos) y el año 2016 con 51.7% (62 casos). De estos 120 casos, solamente se tomaron en cuenta 111 (92.5%) debido a que no se encontraron en el archivo de la unidad de salud los expedientes de los 9 casos restantes (7.5%); cabe resaltar, además, que 15 (13.51%) de los 111 casos incluidos en el estudio no se encontraron reportados en la base de datos del RENIMAC.

Dentro de las edades de las madres de los recién nacidos con anomalías congénitas, el grupo con predominancia fue el de 20-34 años con 63.1% (70 casos), seguido del grupo de 15-19 años con 25.2% (28 casos), mayores de 35 años con el 9% (10 casos) y menores de 15 años con 2.7% (3 casos) (Ver gráfico 1). En cuanto a escolaridad, el 46.8% (52) de las madres tenían educación primaria, 38.7% (43) educación secundaria, 8.1% (9) eran universitarias y 6.3% (7) eran analfabetas (Ver gráfico 2)

El 91% (101) de las madres eran ama de casa, 3.6% (4) estudiantes, 1.8% (2) asistentes del hogar, 1.8% (2) comerciantes, 0.9% (1) agricultora y 0.9% (1) cocinera. (Ver gráfico 3)

Con relación a la procedencia de las madres de estos recién nacidos con anomalías congénitas, se identificó que los municipios de Nueva Segovia con mayor número de casos eran Ocotal con un 25.2% (28 casos), Jícara con 15.3% (17 casos), con 9% (10 casos) cada uno están Macuelizo, Quilalí y Murra, seguidos de Mozonte con 7.2% (8 casos), Jalapa y San Fernando 5.4% (6 casos cada uno), Ciudad Antigua 3.6% (4 casos), Dipilto 2.7% (3 casos) y Santa María y Wiwilí 1.8% (2 casos cada uno). Además, se encontró que, en esta unidad asistencial, se atendieron casos con anomalías congénitas procedentes de otros lugares como Madriz con 2.7% (3 casos), Jinotega y Honduras con 0.9% cada uno (1 caso) (Ver gráfico 4).

Dentro de los antecedentes personales no patológicos solamente el 4.5% (5) de las madres presentó alguno distribuidos en 2.7% (3) para tabaquismo y 1.8% (2) para alcoholismo (Ver gráfico 5).

Con relación a los antecedentes personales patológicos, el 91.9% de las madres no presentaba ninguno, 2.7% (3) de las madres eran diabéticas, 1.8% (2) de las madres presentaban

insuficiencia venosa y 0.9% (1) tenían antecedentes de cardiopatía, 0.9% (1) asma, 0.9% (1) epilepsia y 0.9% (1) para hipertensión arterial (Ver gráfico 6).

Los antecedentes obstétricos predominantes fueron que el 45.9% (51) de las madres era primigestas, 28.8% (32) bigestas, 20.7% (23) multigestas y 4.5% (5) granmultigestas; además, el 8.1% (9) de las madres había presentado abortos, el 0.9% (1) tuvo al menos un episodio de óbito y el 0.9% (1) tuvo al menos un hijo macrosómico (Ver gráficos 7 y 8).

Dentro de los antecedentes transgestacionales se logró encontrar que del 100% de los casos en correspondencia con el control del embarazo por parte del personal de salud, el 64.9% (72) fueron controlados en 2 a 4 ocasiones, 25.2% (28) en más de 4 ocasiones, 2.7% (3) solamente en 1 ocasión y el 1.8% (2) no fueron controlados en ningún momento de la gestación. En el resto de los casos que corresponden al 5.4% (6) las madres no portaban tarjeta de historia clínica perinatal (Ver gráfico 9). En cuanto a la planificación del embarazo se encontró que 45.9% (51) de éstos fueron planeados y el 48.6% (54) no lo fueron; así mismo dentro de los embarazos no planeados en el 81.5% (44) no se utilizó ningún método anticonceptivo y en el 18.5% (10) se utilizó método de anticoncepción hormonal inyectable (Ver gráfico 10).

Continuando con los antecedentes transgestacionales, se indagó sobre la exposición a agentes teratógenos encontrando que el 5.4% (6) sí se expuso a algún tipo de agente teratógeno entre ellos fármacos (3.6%) y plaguicidas (0.9%) y que en el 94.6% (105) de los casos no se hizo ninguna referencia a esto. En el 97.3% (108) de los casos hubo ingesta de ácido fólico durante el embarazo y en el 2.7% (3) no la hubo, no encontrándose referencia sobre la ingesta preconcepcional de este suplemento (Ver gráfico 10).

Las patologías transgestacionales identificadas en orden de frecuencia fueron vaginosis 12.6% (14), infección de vías urinarias 11.7% (13), oligohidramnios 9% (10), hipertensión gestacional 6.3% (7), polihidramnios 5.4% (6), anhidramnios 3.6% (4), amenaza de parto pretérmino 1.8% (2), condilomatosis vulvovaginal (1) y urticaria (1) con 0.9% cada una. En el 47.7% (53) de los casos no se identificaron patologías transgestacionales (Ver gráfico 11).

Los recién nacidos incluidos en el estudio según distribución por sexo eran 40 (36%) sexo femenino, 69 (62.2%) sexo masculino y 2 (1.8%) sexo indiferenciado, correspondiendo a que nacieron 1.72 varones con anomalías congénitas por cada mujer nacida con anomalías congénitas.

Según los datos encontrados 82.9% (92) de los recién nacidos con alguna anomalía congénita eran productos de término en cuanto a edad gestacional, 14.4% (16) pretérmino y 2.7%

(3) postérmino. De los productos de término 37% era de sexo femenino y 63% de sexo masculino, entre los productos pretérmino 37.5% eran femeninos, 50% masculinos y 12.5% de sexo indiferenciado, por último, dentro de los productos postérmino el 100% eran de sexo masculino (Ver gráfico 12).

Del 100% de los recién nacidos con alguna anomalía congénita, el 65.8% (73) fueron normopeso, 21.6% (24) fueron de bajo peso al nacer, 9% (10) muy bajo peso al nacer, 2.7% (3) macrosómicos y 0.9% (1) extremado bajo peso al nacer (Ver gráfico 13).

Con respecto al Apgar al nacimiento, 88.3% (98) de los recién nacidos tuvieron Apgar normal, 5.4% con Apgar no valorable (5 fallecidos y 1 por efecto de fármacos anticonvulsivantes), 3.6% (4) con depresión severa y 2.7% (3) con depresión de leve a moderada (Ver gráfico 14).

De acuerdo con los resultados encontrados, en cuanto a la condición de nacimiento del recién nacido con anomalía congénita el 95.5% (106) de los casos fueron recién nacidos vivos siendo 37 casos de sexo femenino, 67 de sexo masculino y 2 de sexo indiferenciado y, el 4.5% (5) fueron recién nacidos fallecidos correspondientes a 3 de sexo femenino y 2 de sexo masculino., con una relación de 1 recién nacido fallecido por cada 22 recién nacidos con anomalías congénitas según condición al nacimiento. De éstos, en cuanto a condición de egreso, el 9% (10) de los nacidos vivos fallecieron durante su estancia intrahospitalaria siendo el porcentaje de recién nacidos fallecidos al egreso/tasa de letalidad al egreso de 13.5% (15) (Ver gráfico 15).

Dentro de la identificación de las anomalías congénitas de acuerdo a su clasificación clínica, se encontró que 61%(68) presentaron anomalías mayores, 28%(31) anomalías menores, 68.5% (76) de los casos presentaron anomalías únicas dentro de las cuales 63.2% eran anomalías únicas mayores (48) y 36.8% (28) anomalías únicas menores; el restante 31.5% (35) de los casos presentaron anomalías múltiples correspondiendo el 57.1% (20) a anomalías múltiples mayores, 8.6% (3) a anomalías múltiples menores y 34.3% (12) a casos con anomalías múltiples mayores y menores (Ver gráficos 16, 17 y 18).

Se encontró además que el sistema cardiovascular y el sistema musculoesquelético son los más afectados con 20% (37) de los casos cada uno, seguidos del sistema nervioso central con 15.7% (29), aparato genital 10.3% (19), anomalías de labios, boca y paladar 5.9% (11), aparato auditivo 4.9% (9), síndromes cromosómicos 4.3% (8), anomalías de pared abdominal y sistema gastrointestinal cada uno con 3.8% (7), aparato urinario y anomalías de cuello con 3.2% cada uno

(6), sistema respiratorio 2.7% (5), aparato de la visión 1.6% (3) y anomalías de la piel y tegumentos 0.5% (1) (Ver gráfico 19).

Dentro de las anomalías congénitas cardiovasculares las más frecuentes fueron la persistencia del ductus arterioso (18.9%), comunicación interventricular perimembranosa (16.2%), comunicación interauricular tipo foramen oval (16.2%), transposición de grandes vasos y aurícula única con 5.4% cada una; las anomalías musculoesqueléticas con mayor frecuencia fueron pie equinovaro (32.4%) y polidactilia (27%).

Las anomalías del sistema nervioso central mayormente identificadas fueron mielomeningocele (24.1%), hidrocefalia (20.7%) y anencefalia (10.9%). Con relación a las anomalías más frecuentes del aparato genital se encontró que la criptorquidia (36.8%) fue la anomalía más frecuente seguida de la hipospadias (26.3%).

La tasa de mortalidad fue de 13.5%.

## **Discusión y Análisis**

Durante este estudio se revisó un total de 111 expedientes y 106 fichas de notificación obligatoria de anomalías congénitas del RENIMAC de recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén, Ocotlán, en el período de enero 2015 a diciembre 2016 a los cuales se les brindó atención inmediata del recién nacido; los datos fueron recolectados mediante una ficha de recolección diseñada tomando en cuenta los objetivos de la investigación.

La frecuencia de las anomalías congénitas varía de un país a otro y generalmente involucra a factores ambientales. La estadística menciona una frecuencia menor a 5%, lo que coincide con este estudio en el que se identificaron 111 casos de recién nacidos con algún tipo de anomalía congénita en un período de 2 años tomando en cuenta recién nacidos tanto vivos como fallecidos, obteniendo una frecuencia de 2.7%, similar a los estudios realizados por Ortega. (2009) (Incidencia de Anomalías Congénitas en el Hospital Regional Universitario de Colima, 2009) con 1.57%; Bojorge Espinoza (2004) (Prevalencia y factores asociados a los defectos congénitos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélaz Paiz 01 de enero al 31 de diciembre del 2003) con 2% y Vargas Baez (2005) (Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología Hospital Dr. Fernando Velez Paíz, enero a noviembre del año 2004) con 2.3%, con la diferencia que éstos estudios solamente incluyeron recién nacidos vivos.

En cuanto a las características sociodemográficas de las madres se identificó que el grupo de 20-34 años fue el más afectado con un 63.1% seguido del grupo de 15-19 años (25.2) coincidiendo con Ortega (2009), quién identificó una edad materna promedio de 23-30 años, Ramos Parra., Monzón, & Dautt (2009) cuyo grupo predominante fueron los de 16-20 años y 21-30 años y Poveda & Rodríguez Gutiérrez (2014) cuyo grupo predominante fue de 15-19 años y 20-34 años, siempre en el grupo de mujeres en edad fértil, lo cual nos indica que la mayoría de las anomalías congénitas no están relacionadas con la edad materna, más sin embargo se logró identificar que, la mayoría de casos de anomalías cromosómicas en este estudio fueron hijos de madres con edad mayor de 35 años, aunque no en su totalidad, coincidiendo con la literatura que establece que hijos de madres con edad mayor de 35 años tienen riesgo de 2-4 veces mayor de desarrollar algún tipo de anomalía congénita con afectación de predominio cromosómico.

El 46.8% de las madres tenían como máxima escolaridad la primaria y 38.7% secundaria, la mayoría de éstos incompletos, lo que orienta en ciertos casos, que los conocimientos son deficientes ante un determinado factor que potencia o desencadena el riesgo de desarrollar

anomalías congénitas, coincidiendo con lo encontrado por el Vargas Baez (2005) el cual presenta que el 50.4% de las madres alcanzaron el nivel de primaria y Poveda & Rodríguez Gutiérrez (2014) presentaron que el 36.5% alcanzaron primaria incompleta y solamente 15% secundaria.

En relación con la ocupación de las madres, se encontró que el 91% eran ama de casa lo que probablemente redujo el riesgo de exposición a factores teratógenos del área laboral dejando solamente la exposición a factores ambientales y químicos debido al predominio de la actividad agrícola como actividad económica de la región, dato que no logró ser analizado por no ser indagado y registrado en expedientes. Este hallazgo coincide con Poveda & Rodríguez Gutiérrez, (2014) estudio en el cual 82.8% de las madres eran ama de casa.

En cuanto a la procedencia, se encontró que el 25.2% procedían de Ocotlal, 15.3% de Jícaro y con 9% Macuelizo, Murra y Quilalí cada uno; municipios cuya área rural es predominante. Esto coincide con el estudio realizado por Poveda & Rodríguez Gutiérrez (2014) quienes encontraron que el 43% de las madres eran de procedencia urbana y el 56% de procedencia rural, predominando en ambos el área rural lo que indica que existe algún factor predisponente en el área rural que no se encuentra en el área urbana para la génesis de este tipo de anomalías y que no se está realizando un adecuado diagnóstico ultrasonográfico por la dificultad en el acceso a este método diagnóstico.

El consumo de sustancias durante el embarazo es otra causa relacionada con una mayor frecuencia de anomalías congénitas con un incremento del 9%. De los estudios revisados solamente Ramos Parra., Monzón , & Dautt (2009) tomó en cuenta este factor de riesgo, pero no se logró demostrar asociación significativa entre el uso y abuso de sustancias y las anomalías congénitas, de igual manera en este estudio solamente el 2.7% de las madres presentaba hábito tabáquico y 1.8% ingesta de alcohol, lo que representa 5 pacientes de un total de 111.

En cuanto a antecedentes personales patológicos, ninguno de los estudios revisados hizo énfasis en la relación que existe entre patologías maternas pregestacionales y la aparición de anomalías congénitas en el recién nacido. En este estudio se encontró que el 8.1% de las madres cursaba con alguna patología antes del embarazo, dentro de ellas: epilepsia, asma, cardiopatía, diabetes tipo I, hipertensión arterial crónica; las que se han asociado a aumento del riesgo de desarrollar anomalías congénitas en 2 a 4 veces.

En este estudio se identificó que el 8.1% de las madres han presentado al menos 1 episodio de aborto durante su vida lo que orienta a que existe en ellas, en su pareja, en la familia o su entorno, factor predisponente alguno que sea causante o desencadenante de las anomalías, ya que

la literatura sugiere que el 50% de las concepciones terminan en aborto y de éstas el 50% son debido a anomalías cromosómicas u otra anomalía no compatible con la vida. Ninguno de los estudios revisados comenta sobre esto.

Con respecto al número de atenciones prenatales que recibieron las madres de recién nacidos con anomalías congénitas incluidas en este estudio se identificó que 64.9% de ellas tenía entre 2-4 atenciones en todo el embarazo y 25.2% tenían más de 4 atenciones prenatales lo que debería asegurar un adecuado seguimiento de la gestación en cuanto a desarrollo fetal, bienestar materno-fetal y prevención de factores predisponentes transgestacionales de hacerse con calidad, ámbito que no corresponde evaluar en este estudio, pero que, sin embargo, evidencia que las madres con mayor número de atenciones prenatales fueron las que tuvieron hijos con anomalías congénitas. Vargas Baez (2005) en su estudio encontró que la mayoría de las madres contaban con 4-6 atenciones prenatales, lo que también puede asociarse a un mayor seguimiento del caso una vez diagnosticada la anomalía.

Al analizar las madres de recién nacidos con anomalías congénitas en relación con patologías transgestacionales, el mayor porcentaje presentó alguna enfermedad con 52.3 %, lo que se corresponde ya que la literatura manifiesta que las infecciones se asocian al 10% de las anomalías congénitas. Las patologías transgestacionales más frecuentes identificadas fueron alteraciones del líquido amniótico 18% que constituyen un importante factor de riesgo (oligohidramnios, polihidramnios, anhidramnios), vaginosis 12.6%, infección de vías urinarias 11.7%, síndrome hipertensivo gestacional 6.3%. Vargas Baez (2005) en su estudio reportó que la patología transgestacional más frecuente fue la infección de vías urinarias.

La ingesta de ácido fólico se ha considerado un método para la prevención de anomalías congénitas principalmente las que afectan la formación y desarrollo del tubo neural sobre todo cuando se inicia antes de la concepción. En este estudio se identificó que el 97.3% de las madres cumplió con la ingesta de ácido fólico durante de la gestación, sin haber evidencia de ingesta preconcepcional obteniéndose además como resultado del estudio que las anomalías del sistema nervioso central ocupan el tercer lugar de frecuencia lo que se corresponde, pero, no se logró identificar si las madres ingirieron el suplemento de manera adecuada y durante toda la gestación. En cambio, Poveda & Rodríguez Gutiérrez (2014) en su estudio, identificaron que el 32.2% de las madres si ingirió ácido fólico y el 67.7% no lo hizo, lo que corresponde con el hallazgo dentro del mismo estudio de ser las anomalías del sistema nervioso central las más frecuentes.

Los recién nacidos con anomalías congénitas estudiados fueron 62.2% del sexo masculino, 36% femenino y 1.8% indiferenciado correspondiéndose con los estudios revisados a excepción del estudio realizado por Ruiz Aguilar (2013) donde el sexo femenino fue el más frecuentemente afectado. Aún no se conoce razón por la cual el sexo masculino es más perjudicado.

De acuerdo a la literatura revisada, los recién nacidos con alguna anomalía congénita generalmente nacen con edad gestacional menor a las 37 semanas de gestación, es decir son productos pretérminos, difiriendo este estudio de lo antes mencionado, ya que se encontró que el 82.9% de los recién nacidos estudiados fueron de término al nacimiento y solamente el 14.4% fueron pretérmino coincidiendo con los estudios revisados y realizados por Ramos Parra., Monzón , & Dautt (2009), Vargas Baez (2005) y Poveda & Rodriguez Gutiérrez (2014).

La mayoría de los casos estudiados tuvieron un peso al nacimiento entre 2,500-3,500 gramos lo que los convierte en normopeso (65.8%) coincidiendo con el estudio realizado en el Hospital de la Mujer, Sinaloa (2009) y estudio realizado por Ruiz Aguilar (2013) pero difiriendo de la literatura internacional la cual menciona que el riesgo de presentar anomalías congénitas es hasta 6 veces mayor en productos con peso menor a 1,500gramos.

Dentro de las anomalías congénitas con mayor frecuencia encontradas en este estudio, ocupan el primer lugar las anomalías congénitas mayores, ya sean únicas o múltiples coincidiendo con Ruiz Aguilar (2013) en su estudio *Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén. Ocotlán, Nueva Segovia*, pero difiriendo con el estudio realizado por Ortega (2009, *Incidencia de Anomalías Congénitas en el Hospital Regional Universitario de Colima* en el cual encontró con mayor frecuencia anomalías congénitas menores.

En cuanto al predominio de anomalías según sistema afectado, en este estudio se encontró que el 20% de las anomalías afectaban el sistema cardiovascular y 20% el sistema musculoesquelético, ocupando el tercer lugar las anomalías del sistema nervioso central con 15.7%, lo que coincide con nota descriptiva de la Organización Mundial de la Salud en cuanto a que las anomalías cardíacas ocupan el primer lugar (OMS, 2015) y con el estudio realizado por el Bojorge Espinoza (2004) y con Vargas Baez (2005) en cuanto a la frecuencia de las anomalías congénitas musculoesqueléticas. En este aspecto se difiere con el estudio realizado en el mismo lugar por Ruiz Aguilar (2013) la cual encontró que las anomalías más frecuentes eran las del sistema nervioso central en 2013.

La tasa de mortalidad al egreso encontrada en este estudio fue de 13.5%, lo que refleja que 15 de 111 casos con anomalías congénitas habían fallecido al egreso siendo un poco mayor que la tasa de letalidad referida por la OMS para las anomalías congénitas que es del 10%. El resultado obtenido en este estudio coincide con el estudio realizado por el Vargas Baez (2005) en el Hospital Vélez Paiz, el cual obtuvo una tasa de letalidad del 14%, lo que permite evidenciar que las anomalías congénitas provocan un alto número de muertes neonatales incrementando el indicador a nivel departamental y nacional y, por ende, hecho sobre el cual se debe incidir desde todos los niveles, haciendo énfasis en la planificación de los embarazos y todo lo que esto conlleva.

## Conclusiones

1. La mayoría de las madres tenían edad entre 20-34 años, procedentes de Ocotlán y Jícaro, con un nivel de escolaridad básico que corresponde a educación primaria y eran ama de casa.
2. En relación a los antecedentes, la mayoría de las madres negaron antecedentes personales patológicos y no patológicos, eran primigestas, tuvieron de 2 a 4 controles prenatales, ingirieron ácido fólico durante la gestación, no se registró la exposición a factores teratógenos y aproximadamente la mitad de los embarazos no fueron planificados. Las principales patologías transgestacionales en orden de frecuencia fueron: alteraciones del líquido amniótico, vaginosis e infección de vías urinarias.
3. Las anomalías congénitas se expresaron con mayor frecuencia en recién nacidos de sexo masculino, de término, normopeso y con Apgar normal al nacimiento. Solamente se encontraron 5 casos de muerte fetal.
4. De acuerdo con la clasificación las anomalías congénitas más frecuentes según el número fueron las únicas, según la severidad las mayores y según el sistema afectado en orden de frecuencia: cardíacas (persistencia del ductus arterioso, comunicación interventricular perimembranosa y comunicación interauricular tipo foramen oval), musculoesqueléticas (pie equinovaro y polidactilia) y del sistema nervioso central (mielomeningocele, hidrocefalia y anencefalia).

## Recomendaciones

A las autoridades del Ministerio de Salud (MINSA), directores de SILAIS y directores de unidades de salud:

- Continuar con la supervisión y vigilancia exhaustiva en cuanto al cumplimiento en la captación precoz de los embarazos y a las atenciones prenatales para la identificación oportuna de factores de riesgo.
- Asegurar el cumplimiento de normas y protocolos relacionados con el adecuado manejo de pacientes en planificación familiar y pacientes embarazadas para detectar de forma oportuna los posibles factores de riesgo y, por ende, disminuir la morbilidad materna y perinatal.
- Mejorar la calidad de la documentación utilizada en pacientes que se ingresen a atenciones prenatales o a las unidades hospitalarias para su atención, con relación a la búsqueda e identificación de factores de riesgo.
- Capacitar al personal de salud sobre el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas para exigir el cumplimiento del reporte del 100% de casos de anomalías congénitas identificadas en las unidades de salud con el objetivo de obtener un adecuado sistema de registro útil para futuras investigaciones.

Al personal de salud:

- Dar adecuado seguimiento a las mujeres en edad fértil que acuden al programa de planificación familiar y mantener en todo momento la sospecha ante un posible embarazo, así como adecuado seguimiento a las pacientes embarazadas y sus productos.
- Brindar consejería continua a la población en general sobre la importancia de la planificación familiar, la responsabilidad en el uso de cualquiera de los métodos existentes, la adherencia y disciplina en cuanto a la administración del mismo, así como, consejería a pacientes embarazadas sobre la correcta ingesta de los suplementos prenatales y sus efectos secundarios.
- Tomar consciencia de la importancia que tiene la adecuada técnica de administración de los métodos anticonceptivos inyectables y la orientación a la usuaria sobre los posibles efectos adversos y secundarios evitando de esta manera el retiro de pacientes del programa.

- Búsqueda activa de factores de riesgo en toda mujer en edad fértil que desee estar o esté embarazada con el objetivo de disminuir las complicaciones materno-fetales, la morbimortalidad materno-fetal.
- Identificar mujeres en edad fértil que deseen un embarazo para incentivar el inicio de la ingesta de ácido fólico pre-concepcional (3 meses antes) con el objetivo de disminuir la morbilidad perinatal por anomalías congénitas.
- Mejorar la calidad en el registro de los datos de los pacientes en el expediente clínico para asegurar una excelente fuente de información al momento de recolección de datos estadísticos para futuras investigaciones y asegurar el registro de todos los casos identificados de anomalías congénitas en la base del RENIMAC.

A la comunidad:

- Asistir a las unidades de salud en busca de consejería sobre planificación familiar y el correcto uso de los métodos existentes.
- Adquirir responsabilidad en cuanto a la importancia de la asistencia periódica tanto a planificación familiar como atenciones prenatales.

## Referencias

Agami Micha, S., & Braverman Bronstein, A. (2015). Sirenomelia: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Revista Mexicana de Pediatría*, 98-100.

Álvarez Navarro, M., Cabrera Carranco, E., Hernández Estrada, A., & Aguirre Osete, X. (2012). Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía relacionada con su tratamiento. *Ginecología y Obstetricia de México*, 473-479.

Ángel G., M. (2012). Atresia esofágica. *Sociedad Chilena de Cirugía Pediátrica*, 1-4.

Aviña Fierro, J., & Tastekin, A. (2008). Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría*, 71-74.

Baeza Herrera, D., Rodriguez Calderon, D., Villalobos Castillejos, D., Martínez Leo, D., & Portugal Moreno, D. (2013). Ano imperforado. Enfoque clínico-epidemiológico. *Acta Pediátrica de México*, 55-58.

Bojorge Espinoza, E. (2004). *Prevalencia y factores asociados a los defectos congénitos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélaz Paiz 01 de enero al 31 de diciembre del 2003*. Managua.

Bolaños Nava, D. (2005). Hernia diafragmática congénita. *Revista Mexicana de Anestesiología*, 126-128.

Campos Lozada, V., & Sánchez Moreno, G. (2004). Onfalocelo y gastrosquisis. Más que una diferencia clínica. *Acta Médica. Grupo Ángeles*, 255-2557.

Criollo Cajamarca, V. C., & Velecela Chumbi, J. V. (2016). *"Características de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Vicente Corral Moscoso, 2010-2014"*. Cuenca.

Cuartero, J. A. (2011). *Anomalías de la diferenciación gonadal*.

Escribano Patiño, D. (2005). *Malformaciones congénitas del aparato urinario y genital masculino*.  
Obtenido de [http://www.urologiaysuelopelvico.com/escribano/escribano.nsf/83528a3eeb470eebc12570fc0032005c/0c035b07d0b79dc6c1257220003cd3df/\\$FILE/MalformacionesUro.pdf](http://www.urologiaysuelopelvico.com/escribano/escribano.nsf/83528a3eeb470eebc12570fc0032005c/0c035b07d0b79dc6c1257220003cd3df/$FILE/MalformacionesUro.pdf)

Fresneda Jaimez, M., Padilla Vinuesa, M., & González Vanegas, O. (2011). Patología Nefrourológica: Actualización en el diagnóstico y manejo. *Actualización Ginecología y Obstetricia*, 1-3.

García Zuniga, M. d., Monge Padilla, M. L., Picado Monge, G., Porras Calvo, K., Rodriguez Villalobos, G., & Rojas Mora, Y. (2012). Anencefalia y labio-paladar hendido. *Medicina legal de Costa Rica*, 121-137.

González González, D., Herrero de Lucas, D., Alvarez Charines, D., & Rodriguez González, D. (2003). Actitud médica en nuestro medio ante el diagnóstico ecográfico de malformaciones antes y después de la semana 22 de embarazo. *XIX Congreso Español de Medicina Perinatal.*, 6-7.

Gugliota, A., Reis, L., Alpendre, C., Ikari, O., & Ferreira, U. (2008). Hidronefrosis (HN) neonatal en niños con hidronefrosis diagnosticada prenatalmente: ¿cirugía o tratamiento médico? *Actas Urológicas Españolas*, 1031-1034.

Gutiérrez Segura, C., Gómez Farpón, Á., & Granell Suárez, C. (2013). Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario. *Pediatría integral*, 391-401.

INIDE. (2005). *Caracterización Sociodemográfica del Departamento de Nueva Segovia*. Managua: Instituto Nacional de Información de Desarrollo.

Jiménez, R. (2008). Luxación congénita de cadera. *Asociación Española de Pediatría*, 457-460.

López, M. A. (2008). *Asociación Española de Pediatría*. Obtenido de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>

López, P. (1977). Diferentes enfoques del estudio de la incidencia de anomalías congénitas. Revisión crítica de los métodos con especial referencia a los registros de malformaciones congénitas. *Revista Cubana de Administración en Salud*, 183-193.

Madrid, A., & Restrepo, J. (2013). Cardiopatías congénitas. *Revista Gastrohnutp*, 56-72.

Magaña Pintiado, M., Al-Kassam Martínez, M., Bousoño García, C., Ramos Polo, E., & Gómez Álvarez, M. (2008). Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistalsis intestinal: a propósito de un caso de supervivencia prolongada. *Nutrición Hospitalaria*, 513-515.

Mallea Escobar, G. C. (2014). *Revista Pediatría Electrónica*. Obtenido de [http://www.revistapediatria.cl/vol11num2/pdf/5\\_ENFRENTAMIENTO\\_MACROCEFALIA\\_NINOS.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol11num2/pdf/5_ENFRENTAMIENTO_MACROCEFALIA_NINOS.pdf)

Medina Salas, A., & Carranza Alva, C. (2012). Síndrome de Roberts: reporte de un caso. *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación.*, 89-92.

MINSA. (2008). *Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas*. Managua: Ministerio de Salud.

Miranda Limachi, T., & Lourdes., Z. L. (Septiembre de 2012). *Alteraciones Maxilares*. Obtenido de Revistas Bolivianas : [http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682012000800004&script=sci\\_arttext](http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682012000800004&script=sci_arttext)

Nazer H, J., Cifuentes O., L., & Aguilar R., A. (2013). Defectos de la pared abdominal. Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. *Revista Chilena de Pediatría*, 403-405.

OMS. (Abril de 2015). *Anomalías Congénitas*. Obtenido de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>

OPS. (Marzo de 2015). *Organización Panamericana de la Salud*. Obtenido de [http://www.paho.org/hq/index.php?option=com\\_content&view=article&id=10487%3A2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es](http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487%3A2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es)

Ortega., D. R. (2009). *Incidencia de Anomalías Congénitas en el Hospital Regional Universitario de Colima*. Colima, México.

Otárola B. D., R. A. (2007). Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural. *Revista Pediatría Electrónica*, 34-41.

Pérez Abela, A., Álvarez Osuna, R., Conde Otero, M., & Godoy Abad, N. (2003). Pie equinovaro congénito. *Revista de la Sociedad Andaluza de Traumatología y Ortopedia.*, 17-21.

Pérez Agudelo, D. (2007). Anomalías Müllerianas. Revisión. *Revista Médica*, 251-260.

Pérez Molina, J., Robledo Aceves, M., Corona Rivera, J., Alfaro Alfaro, N., & Castro Hernández, J. (2007). Apéndice preauricular: prevalencia, características clínicas y factores de riesgo materno. *Ginecología y Obstetricia de México*, 142-147.

Pérez, A. (2010). Trisomía 18 (Síndrome de Edwards). *Asociación Española de Pediatría*, 96-100.

Poveda , E., & Rodriguez Gutiérrez, A. (2014). *Malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el servicio de neonatología del Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillen-Ocotla, Nueva Segovia en el período 2012-2013*. León.

Pulido, D. (2010). *Malformaciones congénitas*. Montepíncipe, Madrid.

Ramirez, J. (2004). *Anomalías Fetales*. Obtenido de <http://www.uv.es/~jvramire/apuntes/passats/obstetricia/TEMA%20O-16.pdf>

Ramos Parra., E., Monzón , R. A., & Dautt, L. J. (2009). *Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos del Hospital de la Mujer*. Sinaloa, México.: Sociedad Médica del Hospital General de Culiacán “Dr. Bernardo J. Gastélum”.

Resel Folkersma, L. (2008). Hidronefrosis congénita. Clasificación y clínica de la hidronefrosis primaria. *Clínicas Urológicas de la Complutense.*, 55-66.

Ribate Molina, M., Puisac Uriel, B., & Ramos Fuentes, F. (2010). Trisomía 13 (Síndrome de Patau). *Asociación Española de Pediatría*, 91-95.

Rodriguez Davila, S., Ordoñez, E., Islas García, D., & Escalante Mondragon, M. (2007). Pseudohermafroditismo masculino. *Anales Médicos.*, 148-151.

Ruiz Aguilar, D. (2013). *Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén. Ocotil, Nueva Segovia. Ocotil.*

Sadler, T. (2012). *Embriología médica*. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins.

Salcedo Posadas, A., Rpdriiguez Minguez, A., de la Huerga López, A., & Marsinyash Ros, I. (2006). Hipoplasia pulmonar: causa de errores diagnósticos. *Acta Pediátrica Española*, 260-268.

Salud, M. d. (2013). *Guía clínica para la atención del neonato*. Managua: Ministerio de Salud.

Salud, S. G. (2015). *Manual de Guía Clínica de Malformaciones de Oído externo, medio e interno*. México.

San Martín M., J., & Andrade D., J. (2014). Atresia de coanas, revisión y una mirada desde la evidencia. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*, 81-86.

Santana Ríos, Z., Fernández Noyola, G., Cantellano Orozco, M., Fulda Graue, S., Pérez Becerra, R., Urdiales Ortiz, A., . . . Pacheco Gahbler, C. (2011). Afalia congénita; manejo con avance uretral. *Revista Mexicana de Urología*, 239-243.

Schlagez, G. (1990). Alteraciones del tamaño y de la configuración craneana en el lactante. *Revista Chilena Pediátrica*, 161-164.

Tekgul, S., Riedmiller, H., Gerharz, E., Hoebeke, P., Kocvara, R., Nijman, R., . . . Stein, R. (2009). Guía clínica sobre urología pediátrica. *European Society for Paediatric Urology*, 1002-1005.

Unda Haro, S., Unda Ugalde, J., Arizmendi Dorantes, J., & Alfaro López, K. (2016). Himen imperforado con hidrocolpos. *Anales Médicos.*, 44-47.

Valdés MJM, Blanco AME, Kofman S, Mutchinick O. (1997). Defectos congénitos en el Hospital de México. *revista Médica del Hospital General de México*, 181-187.

Vargas Baez, F. (2005). *Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología Hospital Dr. Fernando Velez Paíz, enero a noviembre del año 2004*. Managua.

Velásquez, D., Delgado, D., & Briñez, D. (Junio de 2015). *Clítoris: aspectos anatomofisiológicos y patológicos*. Obtenido de [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0048-77322015000200005](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322015000200005)

Vidal Ruiz, C., Pérez-Salazar Marina, D., Vásquez Vela, C., & Castañeda Leeder, P. (2012). Anomalías congénitas más comunes de la mano. *Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica*, 5-10.

Villafañe, V., & Blasco, J. (2011). Hermafroditismo verdadero. Un caso 46XY/46XX. *Patología. Revista Latinoamericana.*, 138-140.

Villanueva Ramírez, A. (2013). Fisiopatología y tratamiento del hidrocele. *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*, 701-703.

Zubillaga Rodríguez, I., Romance García, A., Ramos Medina, B., & Gómez García, E. (2012). Labio leporino. Tratamiento primario. *Protocolos clínicos de la Sociedad Española de cirugía Oral y Maxilofacial*, 731-736.



- Óbitos:  Sí  No
- Hijos con anomalías congénitas  Sí  No
- Hijos macrosómicos  Sí  No

#### ✓ Antecedentes transgestacionales

- No. de controles prenatales:  1  2-4  >4  No porta HCPB  Ninguno.
- Embarazo planeado:  Sí  No
- Uso de anticonceptivos hormonales:  Orales  Inyectables  Ninguno
- Ingesta de ácido fólico:  Sí  No
- Exposición a teratógenos:
  - Radiaciones  Plaguicidas
  - Fármacos, ¿Cuáles? \_\_\_\_\_
  - No registrado  Ninguno
- Patologías transgestacionales:
  - Infección de vías urinarias  Sífilis  Toxoplasmosis
  - Tuberculosis  Chagas  Ninguna
  - Polihidramnios  Oligohidramnios
  - Virus de la inmunodeficiencia humana
  - Anhidramnios

### 3. CARACTERÍSTICAS DEL RECIÉN NACIDO

- Edad gestacional:  Pretérmino  Término  Postérmino
- Sexo:  Femenino  Masculino  Indiferenciado
- Peso:  Extremado bajo peso al nacer  Bajo peso al nacer  
 Bajo peso al nacer  Normopeso  Macrosómico
- Apgar:  Depresión severa  Depresión moderada-leve  Normal  
 No valorable
- Condición al nacimiento:  Vivo  Fallecido
- Condición al egreso:  Vivo  Fallecido

### 4. CARACTERÍSTICAS DE LA ANOMALÍA CONGÉNITA

- Única  Múltiple
- Mayor  Menor
- Anomalía cromosómica, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalía del sistema nervioso central, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalía del oído, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalía de los labios, boca y paladar, especifique: \_\_\_\_\_

- Anomalías cardíacas, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías del aparato respiratorio, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías de la pared abdominal, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías del sistema gastrointestinal, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías urinarias, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías de órganos genitales, especifique: \_\_\_\_\_
- Anomalías musculoesqueléticas, especifique: \_\_\_\_\_

**Anexo 2: Ficha RENIMAC**

**REPUBLICA DE NICARAGUA  
MINISTERIO DE SALUD  
REGISTRO NICARAGÜENSE DE MALFORMACIONES CONGENITAS  
FICHA DE NOTIFICACION DE CASO**

HOSPITAL / UNIDAD DE SALUD: \_\_\_\_\_

SILAIS/ CIUDAD/ DEPARTAMENTO: \_\_\_\_\_

DATOS DE LA MADRE:	DATOS DEL RECIEN NACIDO:
Primer Apellido: _____	Fecha de Nacimiento: (día/mes/año): _____
Segundo Apellido: _____	Hora de Nacimiento: ____ AM ____ PM ____
Nombres: _____	Sexo: M ____ F ____ Ambiguo: _____
Edad: _____	Peso: _____ gramos.
No. expediente: _____	Talla: _____ CMS
No. Cédula: _____	PC: _____ CMS.
Escolaridad: _____	RN vivo: SI ____ NO ____
Domicilio: _____	Si falleció, se realizó autopsia: SI ____ NO ____
Barrio: _____	Tipo de embarazo: simple: ____ otro ____
Municipio: _____	Apgar: _____
Departamento: _____	Edad gestacional: _____ semanas (Capurro)
Parto Institucional: ____ Domiciliar: ____	

**OTROS DATOS:**

Gestas: \_\_\_\_\_ Partos: \_\_\_\_\_ Cesáreas: \_\_\_\_\_ Abortos: \_\_\_\_\_

Se realizó CPN: NO \_\_\_\_ SI \_\_\_\_ 1 a 3 \_\_\_\_ 4 a 6 \_\_\_\_ Mayor de 6 \_\_\_\_

Problemas en el embarazo: SI \_\_\_\_ NO \_\_\_\_ Tipo de problema: \_\_\_\_\_

Medicamentos en el embarazo: SI \_\_\_\_ NO \_\_\_\_ Tipo de medicamento: \_\_\_\_\_

Otros hijos con malformaciones congénitas: SI \_\_\_\_ NO \_\_\_\_ Tipo: \_\_\_\_\_

Tomó Ácido fólico antes del embarazo: SI \_\_\_\_ NO \_\_\_\_ Dosis: \_\_\_\_\_

Consanguinidad en la pareja: SI \_\_\_\_ NO \_\_\_\_

Parentesco (Especifique): \_\_\_\_\_

DESCRIBA LAS MALFORMACIONES DEL RECIEN NACIDO

**Cuando sospechar de un caso de Síndrome de Rubeola Congénita (SRC):**

Anomalías mas frecuentemente asociada SRC		Cuando sospechar
Auditivas (80-90%)	Sordera	Parece que no oye bien. Realizar Emisiones otoacústicas y/o potenciales evocados en casos sospechosos.
Defectos congénitos del Corazón (46%)	Ductus arterioso permeable. Estenosis periférica A. Pulmonar. Comunicación interventricular o interatrial.	Se cansa. Suda mucho, se pone moradito o pálido cuando se alimenta o llora.
Oculares (35%)	Ceguera resultante de: Catarata, microftalmía, Glaucoma, corioretinitis	Ojos Blancos o Pupila blanca, Ojos son muy pequeños, Ojos son muy grandes
Neurológicas (10-20%)	Microcefalia, anencefalia, meningo - Encefalitis, retardo psicomotor	Cabeza pequeña (<10 percentil)

**OBS: sordera + cardiopatía + catarata= 8%**

Otras: Estrabismo, prematuridad, retardo del crecimiento, transitorias: ictericia, púrpura.

POSIBILIDADES DIAGNOSTICAS

1. SRC: SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_

2. Otras posibilidades especifique: \_\_\_\_\_

DATOS DEL PERSONAL QUE REALIZO LLENADO DE LA FICHA:

Nombres y Apellidos completos: \_\_\_\_\_

Cargo dentro del servicio: \_\_\_\_\_

Fecha de llenado de la ficha: \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_

Dirección electrónica: \_\_\_\_\_

**Anexo 3: Tablas y gráficos****Tablas**

Tabla 1

*Frecuencia de anomalías congénitas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>AÑO</b>	<b>NACIMIENTOS</b>	<b>FRECUENCIA DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	<b>%</b>
2015	2103	58	2.8
2016	2370	62	2.6
Total	4473	120	2.7

Fuente: ESYREM.

Tabla 2

*Características sociodemográficas de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Edad</b>		
➤ <15 años	3	2.7
➤ 15-19 años	28	25.2
➤ 20-34 años	70	63.1
➤ ≥ 35 años	10	9
<b>Escolaridad</b>		
➤ Analfabeta	7	6.3
➤ Primaria	52	46.8
➤ Secundaria	43	38.7
➤ Universidad	9	8.1
<b>Ocupación</b>		
➤ Ama de casa	101	91
➤ Agricultora	1	0.9
➤ Asistente del hogar	2	1.8
➤ Cocinera	1	0.9
➤ Comerciante	2	1.8
➤ Estudiante	4	3.6

Fuente: ESYREM

n=111

<b>CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Procedencia</b>		
➤ Santa María	2	1.8
➤ Macuelizo	10	9
➤ Ocotál	28	25.2
➤ Dipilto	3	2.7
➤ Mozonte	8	7.2
➤ Jalapa	6	5.4
➤ San Fernando	6	5.4
➤ Ciudad Antigua	4	3.6
➤ Jícaro	17	15.3
➤ Quilalí	10	9
➤ Murra	10	9
➤ Wiwilí	2	1.8
➤ Otros	5	4.5

Fuente: ESYREM.

Tabla 3

*Antecedentes personales no patológicos y patológicos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>ANTECEDENTES MATERNOS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Antecedentes personales no patológicos</b>		
➤ Tabaquismo	3	2.7
➤ Alcoholismo	2	1.8
<b>Antecedentes personales patológicos</b>		
➤ Diabetes Mellitus	3	2.7
➤ Epilepsia	1	0.9
➤ Hipertensión arterial	1	0.9
➤ Asma	1	0.9
➤ Cardiopatía	1	0.9
➤ Insuficiencia venosa	2	1.8
➤ Ninguno	102	91.9

Fuente: ESYREM.

Tabla 4

*Antecedentes obstétricos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>ANTECEDENTES OBSTÉTRICOS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Gestaciones</b>		
➤ Primigesta	51	45.9
➤ Bigesta	32	28.8
➤ Multigesta	23	20.7
➤ Granmultigesta	5	4.5
<b>Abortos</b>		
➤ Si	9	8.1
➤ No	102	91.9
<b>Óbitos</b>		
➤ Si	1	0.9
➤ No	110	99.1
<b>Hijos macrosómicos</b>		
➤ Si	1	0.9
➤ No	111	99.1

Fuente: ESYREM.

Tabla 5

*Antecedentes transgestacionales de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>ANTECEDENTES TRANSGESTACIONALES</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Controles prenatales</b>		
➤ 1 control	3	2.7
➤ 2 a 4 controles	72	64.9
➤ >4 controles	28	25.2
➤ Ninguno	2	1.8
➤ No porta HCPB	6	5.4
<b>Embarazo planeado</b>		
➤ Si	51	45.9
➤ No	54	48.6
➤ No registrado	6	5.4
<b>Uso de anticonceptivos hormonales</b>		
➤ Inyectables	10	18.5
➤ Ninguno	44	81.5
<b>Exposición a teratógenos</b>		
➤ Si	6	5.4
➤ No registrado	105	94.6
<b>Ingesta de ácido fólico</b>		
➤ Si	108	97.3
➤ No	2	2.7

Fuente: ESYREM.

n=111

<b>ANTECEDENTES TRANSGESTACIONALES</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Patología</b>		
➤ Infección de vías urinarias	13	11.7
➤ Vaginosis	14	12.6
➤ Amenaza de parto pretérmino	2	1.8
➤ Condilomatosis vulvovaginal	1	0.9
➤ Hipertensión gestacional	7	6.3
➤ Oligohidramnios	10	9.0
➤ Polihidramnios	6	5.4
➤ Anhidramnios	4	3.6
➤ Urticaria	1	0.9
➤ Ninguno	53	47.7

Fuente: ESYREM.

Tabla 6

*Relación edad gestacional y sexo de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>Edad gestacional</b>	<b>Sexo</b>					
	<b>Femenino</b>	<b>%</b>	<b>Masculino</b>	<b>%</b>	<b>Indiferenciado</b>	<b>%</b>
Pretérmino	6	37.5	8	50	2	12.5
Termino	34	37	58	63	0	0
Postérmino	0	0	3	100	0	0
Total	40	36	69	62.2	2	1.8

Fuente: ESYREM.

Tabla 7

*Características clínicas de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111		
<b>CARACTERÍSTICA CLÍNICA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Peso</b>		
➤ Extremado bajo peso al nacer	1	0.9
➤ Muy bajo peso al nacer	10	9
➤ Bajo peso al nacer	24	21.6
➤ Normopeso	73	65.8
➤ Macrosómico	3	2.7
<b>Apgar</b>		
➤ Normal	98	88.3
➤ Depresión leve/moderada	3	2.7
➤ Depresión severa	4	3.6
➤ No valorable	6	5.4

Fuente: ESYREM.

Tabla 8

*Condición al nacimiento de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111						
<b>Condición</b>	<b>Femenino</b>		<b>Masculino</b>		<b>Indiferenciado</b>	
	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Vivo	37	92.5	67	97.1	2	100
Fallecido	3	7.5	2	2.9	0	0
Total	40	100	69	100	2	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 9

*Condición al egreso de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>Condición</b>	<b>Femenino</b>		<b>Masculino</b>		<b>Indiferenciado</b>	
	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Vivo	33	82.5	63	91.3	0	0
Fallecido	7	17.5	6	8.7	2	100
Total	40	100	69	100	2	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 10

*Relación entre condición al nacer-condición de egreso de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

Condición	Femenino		Masculino		Indiferenciado		Total	%
	Frecuencia	%	Frecuencia	%	Frecuencia	%		
Nacido vivo	37	92.5	67	97.1	2	100	106	95.5
Nacido fallecido	3	7.5	2	2.9	0	0	5	4.5
Egreso vivo	33	82.5	63	91.3	0	0	96	86.5
Egreso fallecido	7	17.5	6	8.7	2	100	15	13.5
Total vivos	33	82.5	63	91	0	0	96	86.5
Total fallecidos	7	17.5	6	8.7	2	100	15	13.5
Total nacimientos	40	100	69	100	2	100	111	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 11

*Anomalías según número y severidad encontradas en recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>TIPO DE ANOMALÍA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Número</b>		
➤ Únicas	76	68.5
➤ Múltiples	35	31.5
<b>Severidad</b>		
➤ Mayores	68	61
➤ Menores	31	28
➤ Ambas	12	11

Fuente: ESYREM.

Tabla 12

*Relación entre anomalías congénitas según número y severidad encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

n=111

<b>Clasificación por severidad</b>	<b>Clasificación por número</b>				
	<b>Únicas</b>		<b>Múltiples</b>		<b>Total</b>
	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	
Mayores	48	63.2	20	57.1	68
Menores	28	36.8	3	8.6	31
Ambas	0	0	12	34.3	12

Fuente: ESYREM.

Tabla 132

*Clasificación de las anomalías según sistema afectado en recién nacidos atendidos en Hospital*

*Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>SISTEMA AFECTADO</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
➤ Sistema nervioso central	29	15.7
➤ Aparato de la visión	3	1.6
➤ Aparato de la audición	9	4.9
➤ Labios, boca y paladar	11	5.9
➤ Cuello	6	3.2
➤ Sistema respiratorio	5	2.7
➤ Sistema cardiovascular	37	20
➤ Pared abdominal	7	3.8
➤ Sistema gastrointestinal	7	3.8
➤ Aparato genital	19	10.3
➤ Aparato urinario	6	3.2
➤ Sistema musculoesquelético	37	20
➤ Piel	1	0.5
➤ Cromosómico	8	4.3
<b>Total</b>	<b>185</b>	<b>100</b>

Fuente: ESYREM.

Tabla 143

*Anomalías cromosómicas encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
➤ Síndrome Down	7	88
➤ Síndrome Patau	1	13
Total	8	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 15

*Anomalías del sistema nervioso central encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
➤ Hidrocefalia	6	20.7
➤ Hidranencefalia	2	6.9
➤ Anencefalia	3	10.3
➤ Mielomeningocele	7	24.1
➤ Lisencefalia	2	6.9
➤ Espina bífida quística	1	3.4
➤ Espina bífida oculta	1	3.4
➤ Microcefalia	2	6.9
➤ Dolicocefalia	1	3.4
➤ Encefalocele	2	6.9
➤ Macrocefalia	1	3.4
➤ Craneorraquisquisis	1	3.4
Total	29	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 15

*Anomalías del aparato de la visión, audición y labio, boca y paladar encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Aparato de la visión</b>		
➤ Hipertelorismo	1	33.3
➤ Microftalmia	1	33.3
➤ Catarata congénita bilateral	1	33.3
Total	3	100
<b>Aparato de la audición</b>		
➤ Agenesia de conducto auditivo externo	1	11.1
➤ Apéndice preauricular	5	55.6
➤ Orejas de implantación baja	3	33.3
Total	9	100
<b>Labios, boca y paladar</b>		
➤ Micrognatia	2	18.2
➤ Macroglosia	1	9.1
➤ Labio y paladar hendido	8	72.7
Total	11	100

Fuente: ESYREME.

Tabla 16

*Anomalías de cuello y del sistema respiratorio encontradas en recién atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Cuello</b>		
➤ Quiste tirogloso	2	33.3
➤ Fistula branquial	2	33.3
➤ Higroma quístico	1	16.7
➤ Cuello corto	1	16.7
Total	6	100
<b>Sistema Respiratorio</b>		
➤ Depresión del tabique nasal	1	20
➤ Tabique nasal corto	1	20
➤ Derrame pleural bilateral	1	20
➤ Atresia de coanas	1	20
➤ Hipoplasia pulmonar	1	20
Total	5	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 174

*Anomalías del sistema cardiovascular encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
➤ Ductus arterioso persistente	7	18.9
➤ Transposición de grandes vasos	2	5.4
➤ CIV perimembranosa	6	16.2
➤ CIA foramen oval	6	16.2
➤ Aurícula única	2	5.4
➤ Estenosis pulmonar severa	1	2.7
➤ Agenesia de válvula aortica	1	2.7
➤ Insuficiencia tricúspidea	2	5.4
➤ Hipoplasia de aurícula y ventrículo	1	2.7
➤ CIV muscular	1	2.7
➤ Cardiomegalia	1	2.7
➤ Insuficiencia mitral	1	2.7
➤ Doble emergencia del ventrículo izquierdo	1	2.7
➤ Hipoplasia ventrículo derecho	1	2.7
➤ Atresia tricúspidea	1	2.7
➤ Cardiopatía cianógeno no determinada	1	2.7
➤ Estenosis aortica	1	2.7
➤ Arteria umbilical única	1	2.7
<b>Total</b>	<b>37</b>	<b>100</b>

Fuente: ESYREM.

Tabla 18

*Anomalías de la pared abdominal y sistema gastrointestinal encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Pared abdominal</b>		
➤ Onfalocele	3	42.9
➤ Diástasis de los rectos abdominales	1	14.3
➤ Hernia ventral	2	28.6
➤ Hernia inguino-escrotal	1	14.3
Total	7	100
<b>Gastrointestinal</b>		
➤ Ano imperforado	5	71.4
➤ Atresia intestinal	1	14.3
➤ Atresia esofágica	1	14.3
Total	7	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 19

*Anomalías del sistema urogenital encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Urinario</b>		
➤ Hidronefrosis	3	50
➤ Agenesia renal	1	16.7
➤ Agenesia uretral	1	16.7
➤ Megavejiga	1	16.7
Total	6	100
<b>Genital</b>		
➤ Criptorquidia	7	36.8
➤ Agenesia testicular	2	10.5
➤ Hipospadias	5	26.3
➤ Micropene	2	10.5
➤ Agenesia de pene	1	5.3
➤ Hidrocele	1	5.3
➤ Agenesia parcial de genitales externos	1	5.3
Total	19	100

Fuente: ESYREM.

Tabla 20

*Anomalías de piel y sistema musculoesquelético encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*

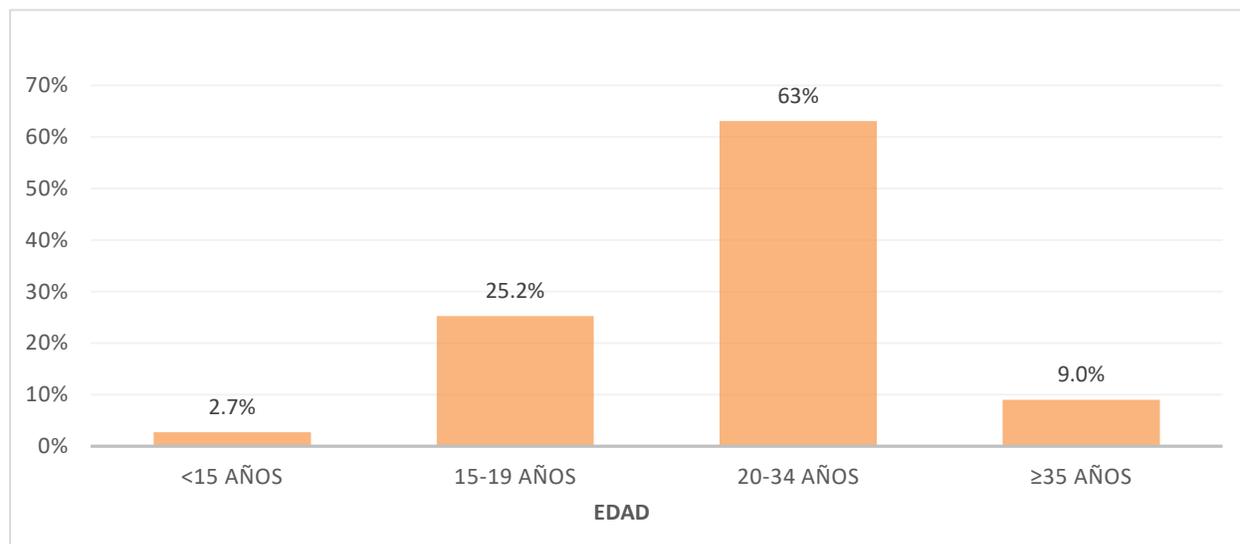
<b>TIPO DE ANOMALÍA POR SISTEMA</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>%</b>
<b>Piel</b>		
➤ Anetodermia de cuero cabelludo	1	100
Total	1	100
<b>Musculoesquelético</b>		
➤ Displasia congénita de cadera	1	2.7
➤ Mano en garra	1	2.7
➤ Pie equinovaro	12	32.4
➤ Agenesia de III dedo-mano	1	2.7
➤ Polidactilia	10	27
➤ Hemimelia de antebrazo y mano	1	2.7
➤ Agenesia de III falange II dedo-mano	1	2.7
➤ Agenesia III falange II dedo-pie	1	2.7
➤ Acondroplasia	1	2.7
➤ Artrogriposis	1	2.7
➤ Ausencia congénita de rotula	1	2.7
➤ Subluxación parcial bilateral de rodillas	1	2.7
➤ Focomelia	1	2.7
➤ Sirenomelia	1	2.7
➤ Agenesia I dedo-mano	1	2.7
➤ Sindactilia	1	2.7
➤ Agenesia metacarpianos mano derecha	1	2.7
Total	37	100

Fuente: ESYREM.

## Gráficos

### Gráfico 1

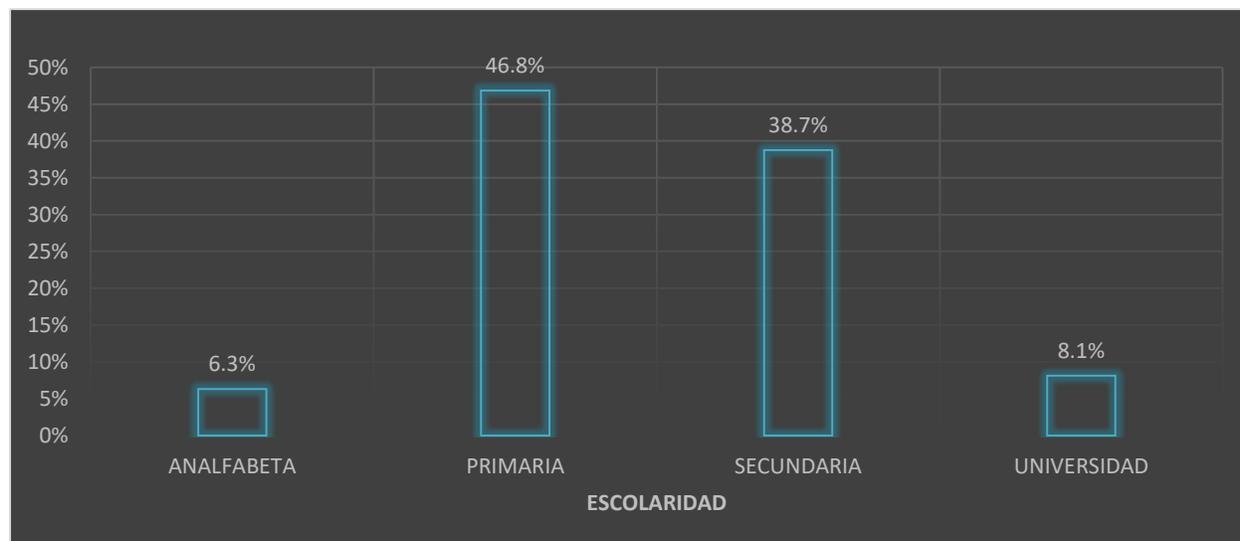
*Edad de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 2

### Gráfico 2

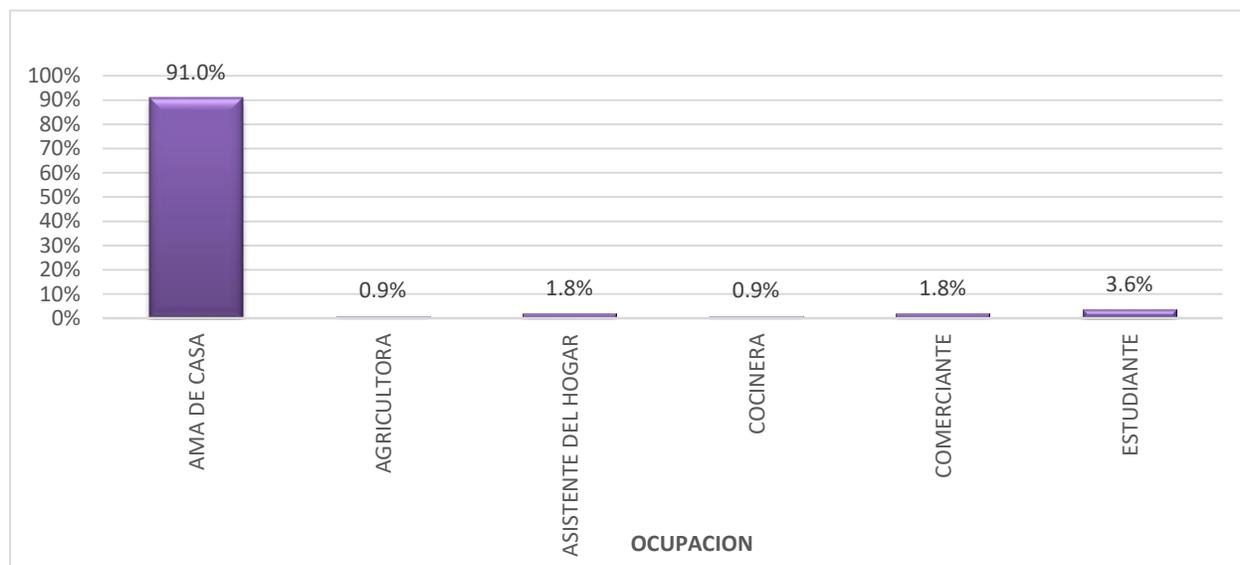
*Escolaridad de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 2

Gráfico 3

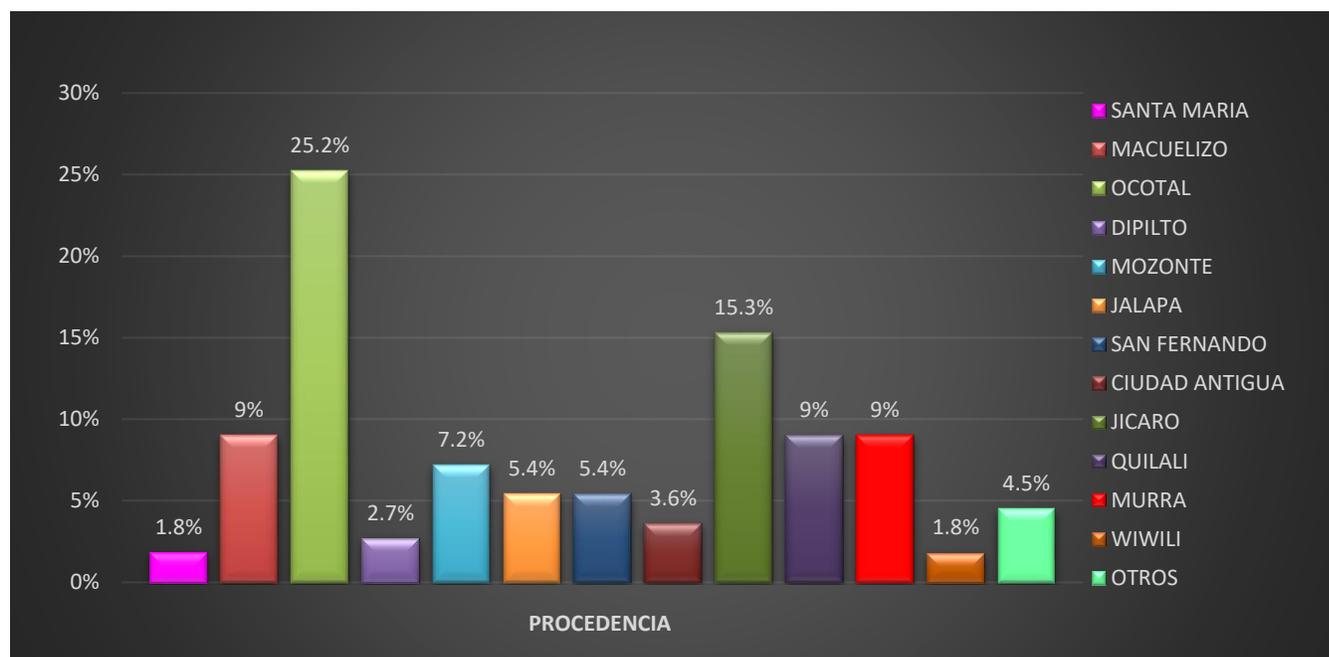
*Ocupación de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 2

Gráfico 4

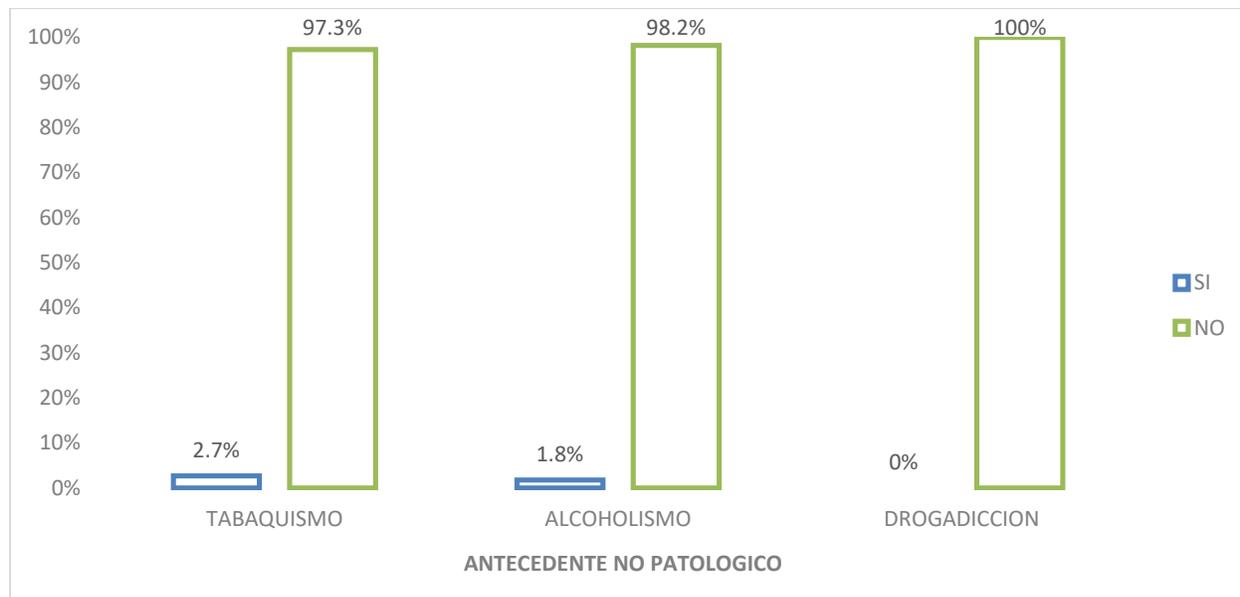
*Procedencia de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 2

Gráfico 5

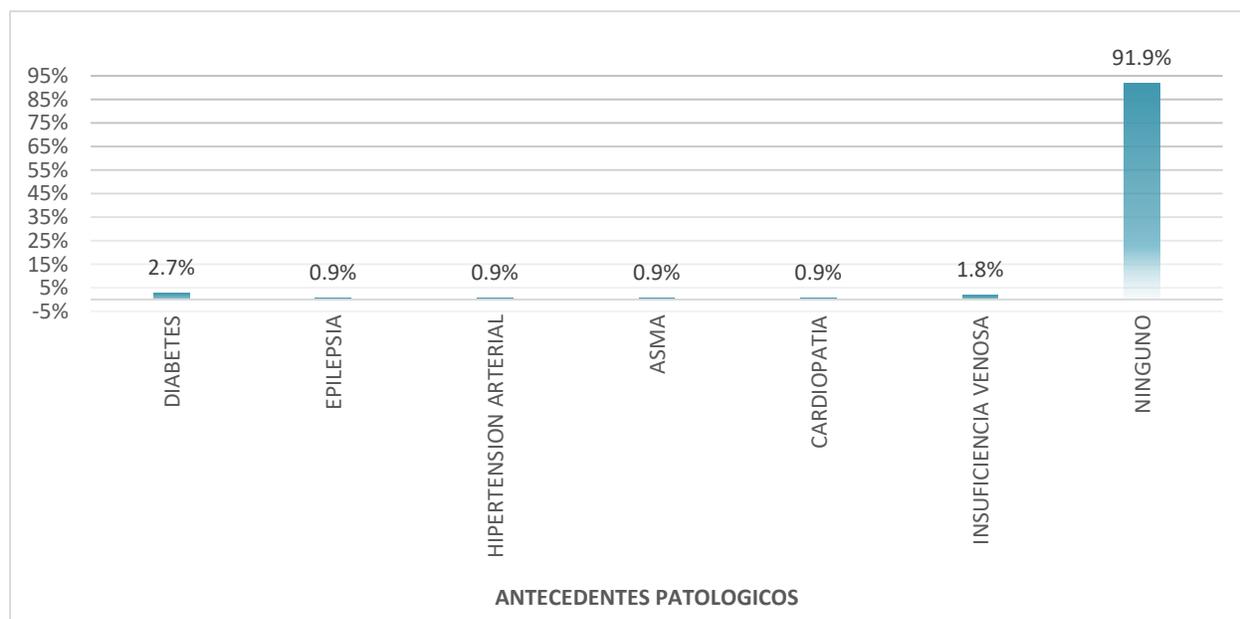
*Antecedentes personales no patológicos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 3

Gráfico 6

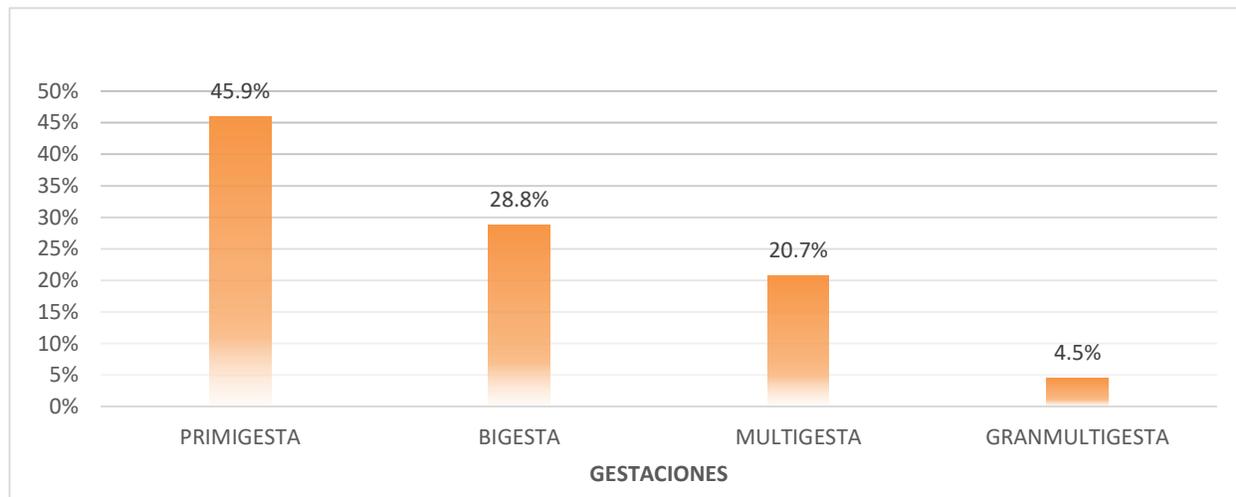
*Antecedentes patológicos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 3

Gráfico 7

*Antecedentes obstétricos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 4

Gráfico 8

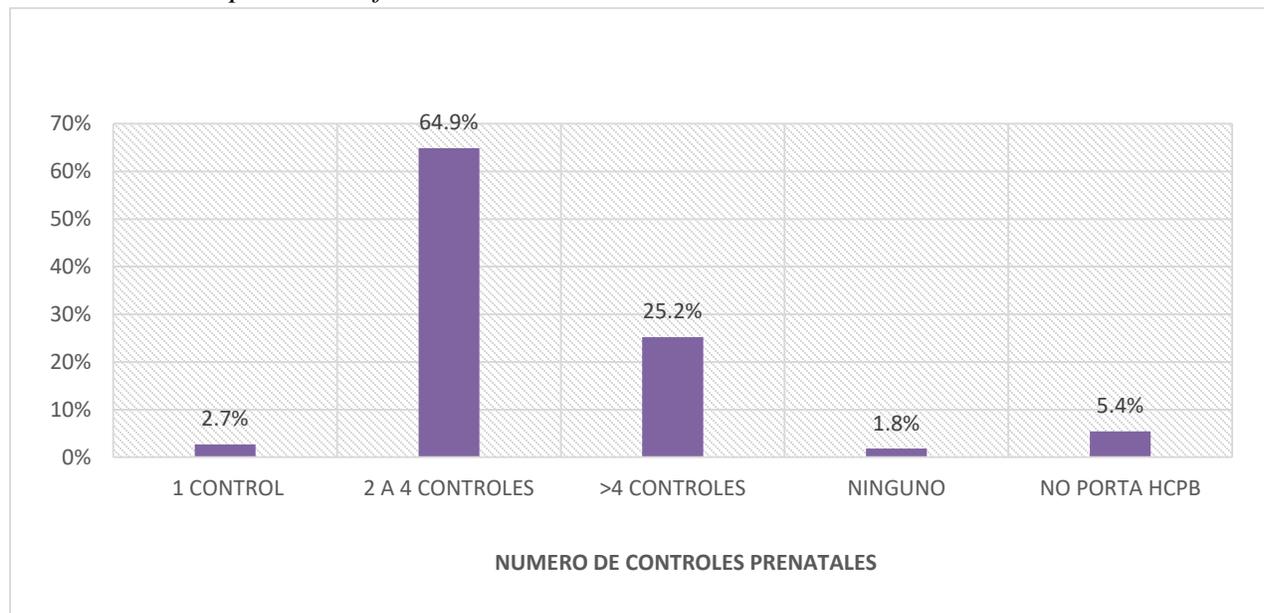
*Antecedentes obstétricos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 4

Gráfico 9

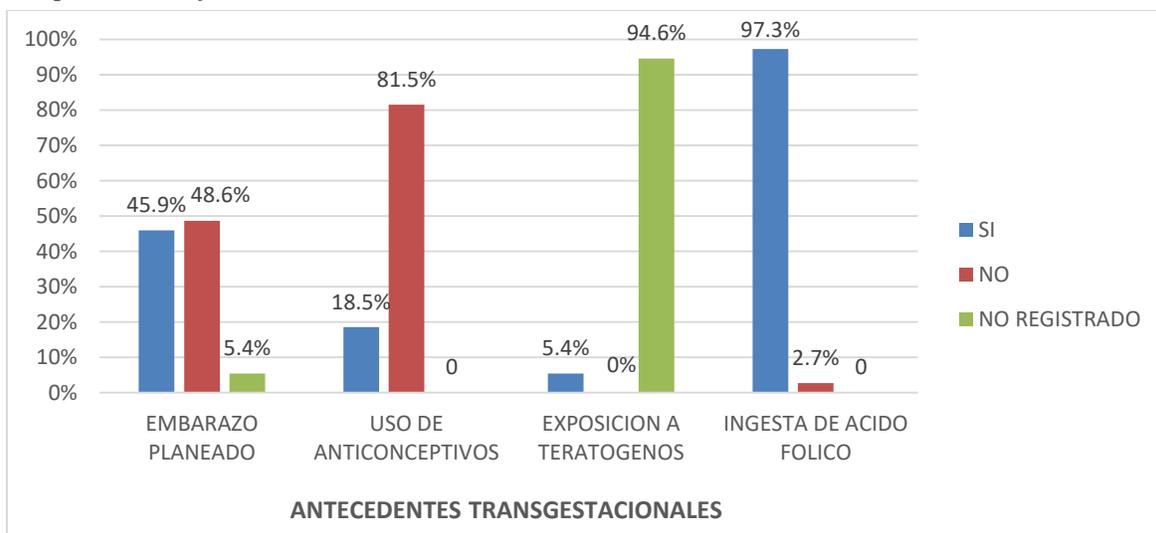
*Antecedentes transgestacionales de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 5

Gráfico 10

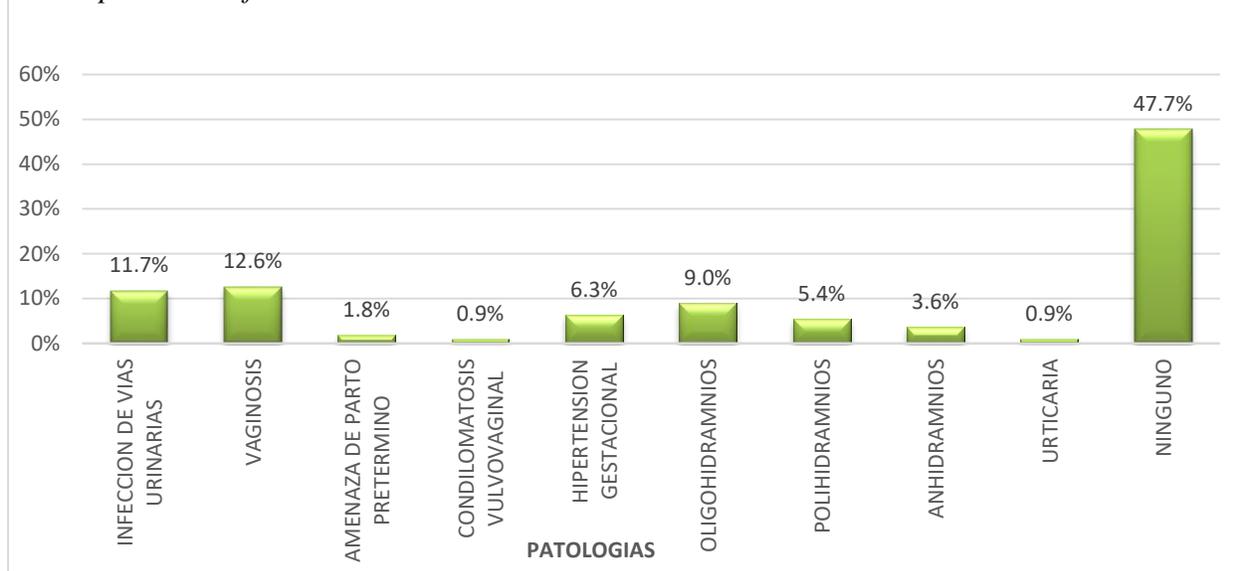
*Antecedentes transgestacionales de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 5

Gráfico 11

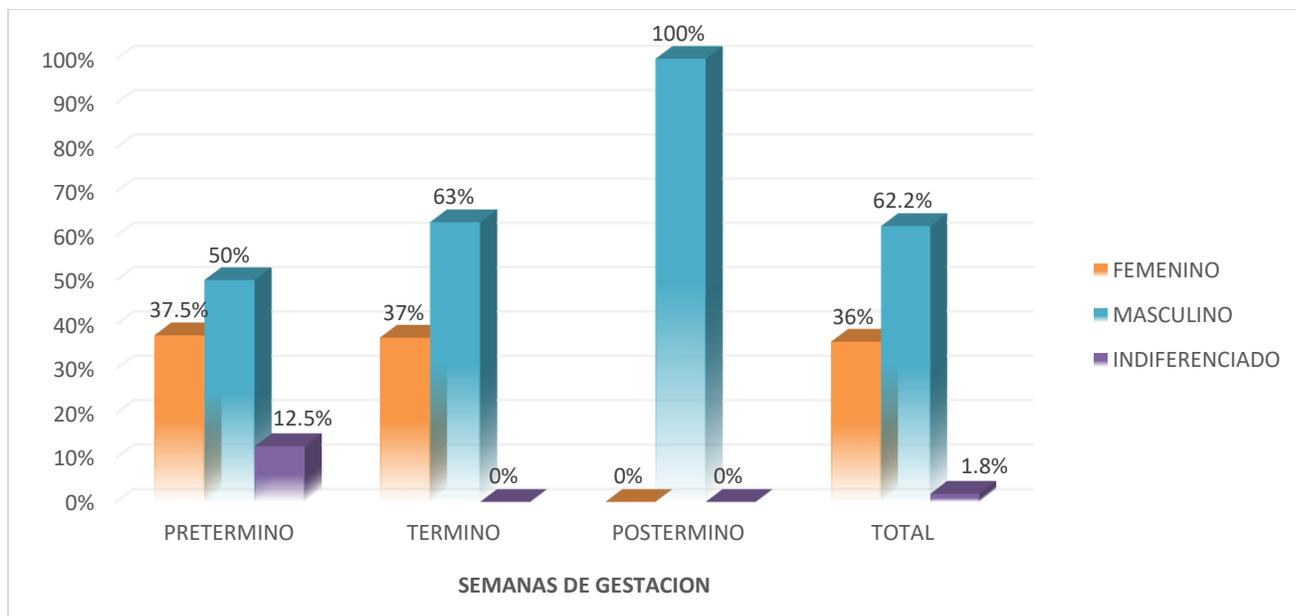
*Patologías transgestacionales de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 5

Gráfico 12

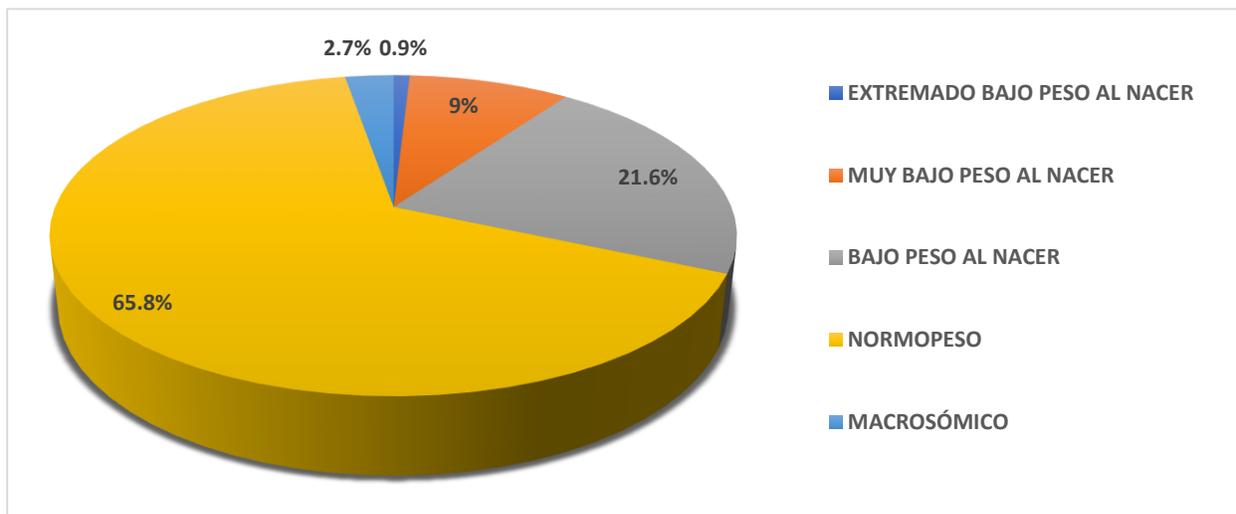
*Edad gestacional y sexo de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 6

Gráfico 13

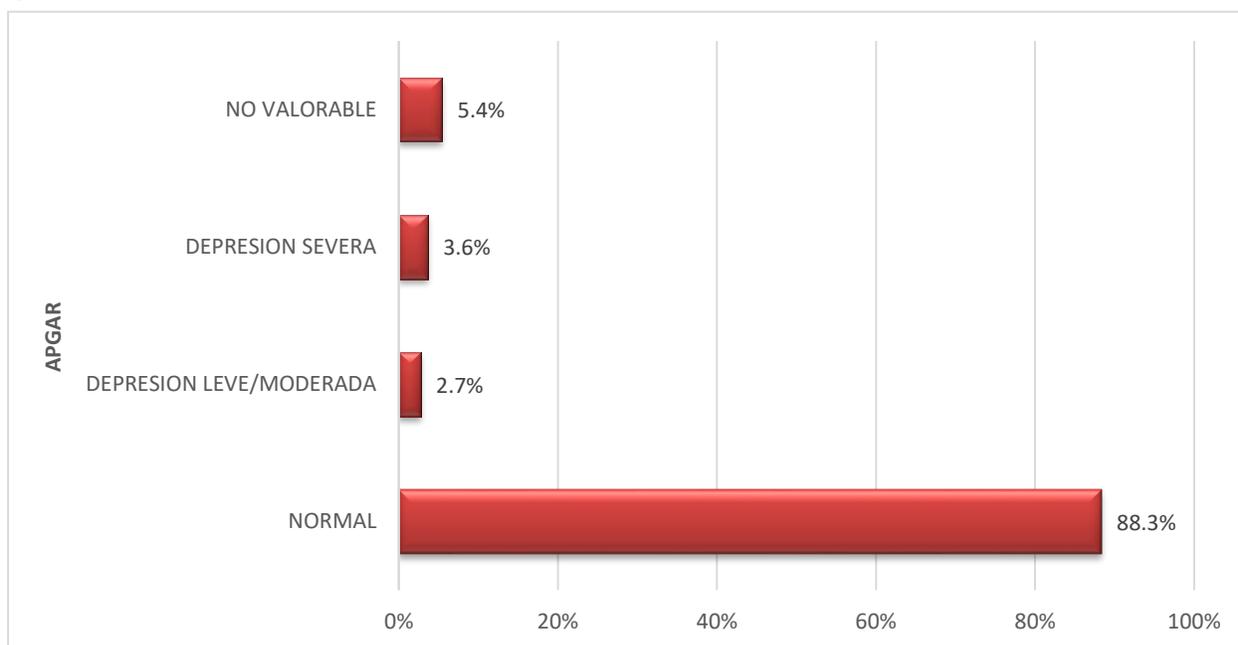
*Peso de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 7

Gráfico 14

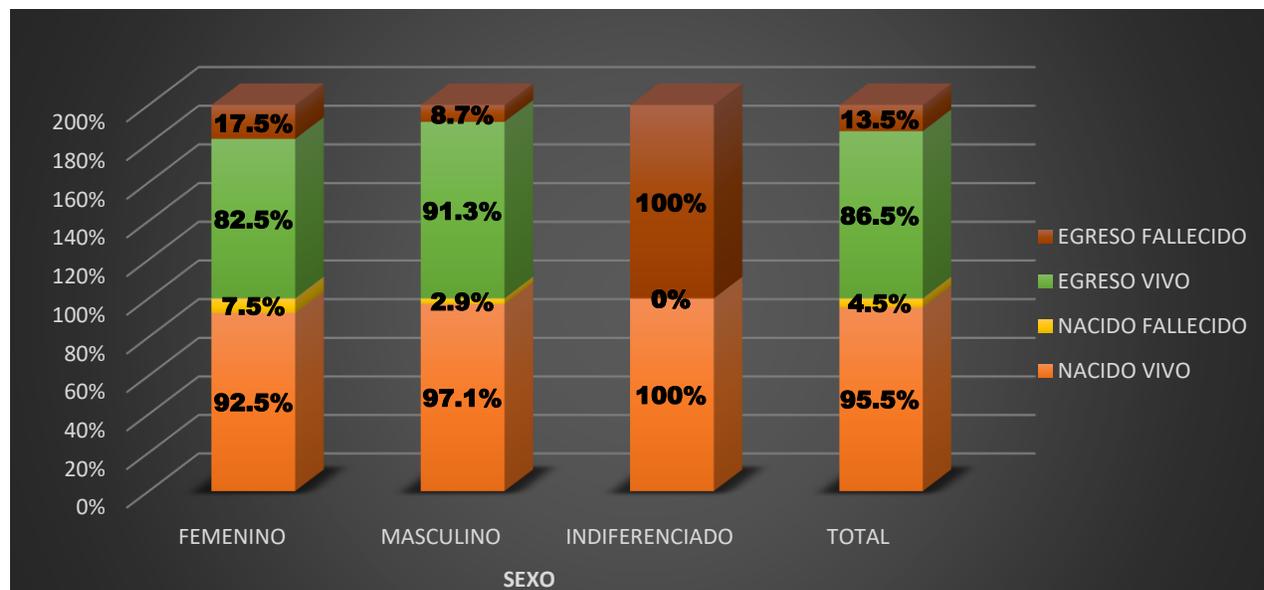
*Apgar de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 7

Gráfico 15

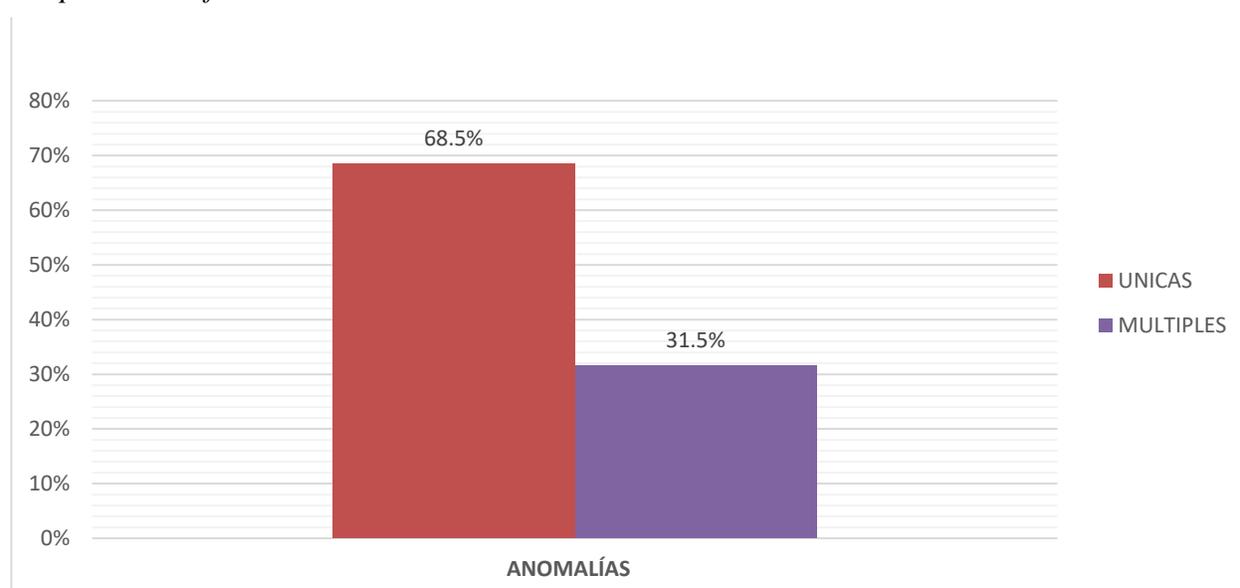
*Relación condición al nacer-condición de egreso de recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 10

Gráfico 16

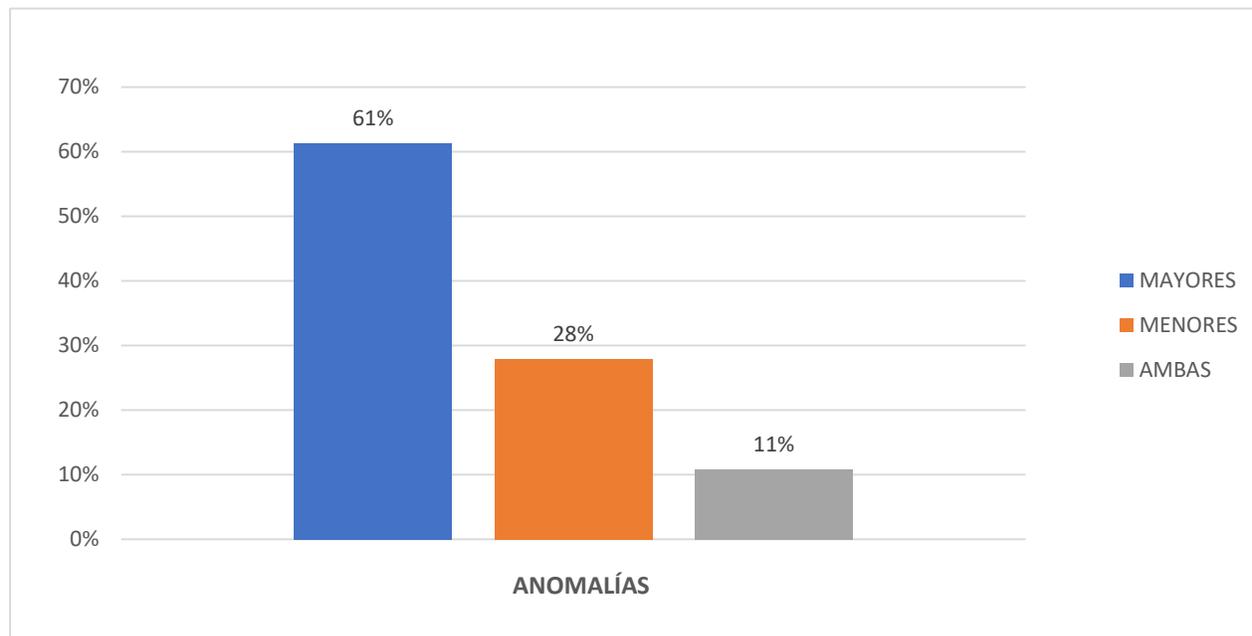
*Anomalías según número encontradas en recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 11

Gráfico 27

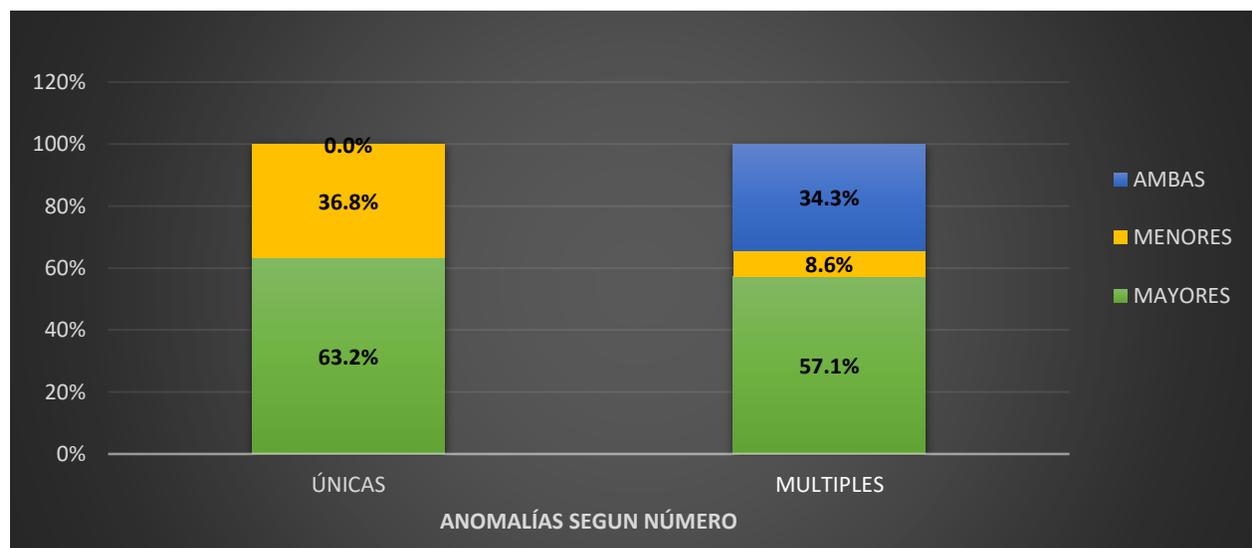
*Anomalías según severidad encontradas en recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 11

Gráfico 38

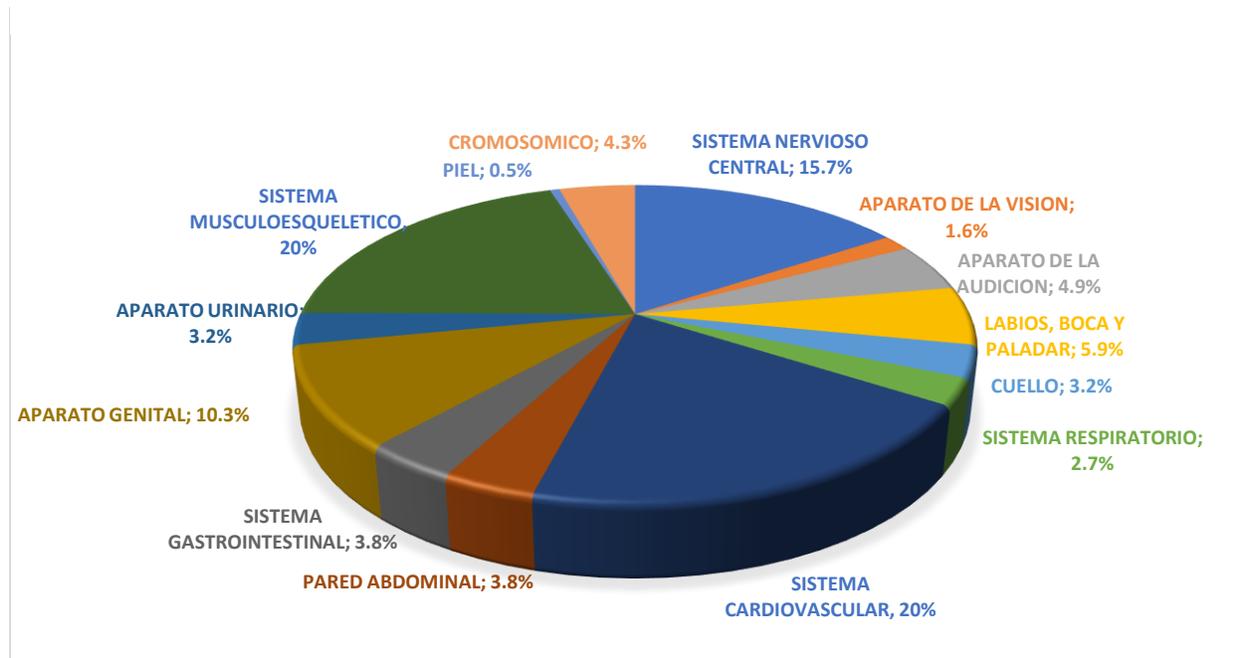
*Relación entre anomalías congénitas según número y severidad encontradas en recién nacidos atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.*



Fuente: Tabla 12

Gráfico 19

Anomalías según sistema afectado encontradas en recién nacidos con anomalías congénitas atendidos en Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillén enero 2015-diciembre 2016.



Fuente: Tabla 13