



UNIVERSIDAD
NACIONAL
AUTÓNOMA DE
NICARAGUA,
MANAGUA
UNAN-MANAGUA

Facultad de Ciencias Médicas

Monografía para optar al título de Médico y Cirujano general

**Tema: Abordaje pre y postnatal de las anomalías, Hospital Alemán Nicaragüense,
enero de 2017 a diciembre de 2019.**

Autoras:

Br. Kelly Valesca Zapata Rivas

Br. Katherine Marisol Hernández Jirón

Tutor: Dra. Nubia María Fuentes Sarria

Especialista en Gineco Obstetricia

Salud Sexual y Reproductiva

Hospital Alemán Nicaragüense

Managua, septiembre de 2021

INDICE

I. Agradecimientos	I
II. Dedicatorias.....	II
III. Resumen	III
1.1. Introducción.....	1
1.2. Antecedentes.....	2
1.3. Justificación.....	7
1.4. Planteamiento del problema	8
1.5. Objetivo general	9
1.5.1. Objetivos específicos	9
1.6. Marco Teórico	10
1.6.1. Anomalías congénitas	10
1.6.2. Clasificación por sistemas.....	11
Anomalías del sistema nervioso central.....	11
Anomalías congénitas del cuello.....	13
Malformaciones torácicas	13
Malformaciones abdominales	15
Anomalías del riñón y tracto urinarias	17
Anomalías musculoesqueléticas.....	18
Anomalías de cráneo faciales.....	18
1.6.3. Importancia de la ecografía.....	19
Ultrasonido en el primer trimestre	19
Ultrasonido en el segundo trimestre.....	20
1.6.4. Importancia del Diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas.....	21
1.6.5. Pronóstico de las anomalías congénitas	21
2. Diseño metodológico	24
3.1. Resultados.....	35
3.2. Discusión	39
3.3. Conclusiones.....	46
3.4. Recomendaciones	47
4.1. Referencias bibliográficas	48
5. Anexos.....	51

I. Agradecimientos

A Dios por darnos la oportunidad de cumplir nuestro sueño, brindándonos las fuerzas para levantarnos cada día y perseverar hasta llegar a la meta.

A nuestras familias por ser un pilar en nuestras vidas y ser quienes nos motivaban y apoyaban constantemente porque anhelaban vernos triunfar, por el importante apoyo económico que dispusieron, sin ellos no habiéramos avanzado nada.

A nuestra tutora por todo el tiempo y conocimiento que invirtió para la realización de esta investigación que es vital para poder optar al título de médico y cirujano general.

A cada maestro que todo este tiempo nos transmitieron los conocimientos adquiridos en todos sus años de experiencia laborando en esta bonita carrera, enseñándonos la entrega y pasión por servir a la sociedad.

II. Dedicatorias

Esta investigación va dedicada a Dios porque a Él le debemos la vida y todo lo que somos, a nuestras madres por ser las que incasable e incondicionalmente han estado para nosotras en este largo camino desde que decidimos tomarlo sin importar los retos vendrían después, nunca nos faltó una palabra de ánimo de parte de ellas para motivarnos a alcanzar nuestro sueño, a nuestros padres que iniciaron este camino con nosotras y también nos brindaron su apoyo porque deseaban vernos llegar al éxito, hoy ya no están aquí pero nosotras continuamos y les dedicamos esto hasta el cielo.

III. Resumen

En el hospital Alemán Nicaragüense, durante el período de enero de 2017 a diciembre del 2019, se realizó un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, correlacional, con el objetivo de evaluar el abordaje pre y postnatal de recién nacidos con anomalías congénitas. Se analizaron un total de 84 casos, la mayoría varones, con edad gestacional de 37 a 39 semanas y sin asfixia al momento del nacimiento. El 85% de los casos fueron diagnosticados como anomalías congénitas mayores. Entre las características maternas más relevantes fueron el rango de edad ya que cerca de la mitad tenían menos de 20 años, primigestas, y bajo nivel escolar. La tercera parte presentaron bajo peso durante la gestación y un pequeño grupo refirieron hábitos tóxicos. Solo una madre refirió antecedente familiar de malformaciones congénitas. Los sistemas más afectados en los recién nacidos, fueron el sistema nervioso central, cráneo facial y tracto gastrointestinal. El sistema cardiovascular y urinario también fueron afectados, pero en menor frecuencia. El síndrome de Down predominó en los hijos de mujeres de mayor edad. Solo el 12% de las anomalías congénitas fueron diagnosticadas en la etapa prenatal, estas fueron los casos de hidrocefalia, gastrosquisis, onfalocele, riñón poliquístico, hidronefrosis y un caso de pie equino. En la mayoría de los recién nacidos la vía de parto fue vaginal, sin embargo, se observó una relación estadísticamente significativa entre el diagnóstico prenatal y la vía cesárea como una forma de abordaje prenatal para el nacimiento. El principal abordaje postnatal se basó en la atención multidisciplinaria posterior al nacimiento observando que la mayoría de los recién nacidos presentaron anomalías que pueden mejorar con un manejo quirúrgico adecuado. Las anomalías congénitas que fueron corregidas de forma temprana fueron las que afectaron el tracto gastro-intestinal y pared abdominal. En el estudio se encontró una relación significativa entre el abordaje postnatal y el pronóstico neonatal.

1.1. Introducción

A partir de la última década a nivel mundial se le ha dado mayor importancia a la prevención, detección prenatal y atención de las anomalías congénitas debido al gran impacto que produce en la mortalidad perinatal. Como una forma de intervención para reducir esta mortalidad, la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2015) elaboró un plan de vigilancia y control epidemiológico con la participación de varios países de Latinoamérica con el objetivo de fortalecer la investigación sobre la etiología, diagnóstico y prevención de las anomalías congénitas. (OPS/OMS, 2015), (Vargas, 2020),

La ultrasonografía prenatal, ha sido durante varias décadas el método más utilizado para observar la anatomía del feto y detectar anomalías congénitas desde etapas tempranas de gestación y en los últimos años se ha aceptado que en algunos casos, con el diagnóstico prenatal se puede mejorar el pronóstico neonatal ya que permite un abordaje prenatal más adecuado y mejor atención del recién nacido. (Molina, 2015), (SEGO, 2015), (SEU, 2020)

En Nicaragua, el surgimiento de la Medicina Materno Fetal, ha permitido concentrar los embarazos con diagnóstico de anomalías congénitas en algunos hospitales de segundo nivel y de esta forma mejorar las expectativas de supervivencia en algunos recién nacidos. Lo que se logra tomando una conducta obstétrica adecuada y la preparación de un equipo multidisciplinario para la atención postnatal. En el hospital alemán nicaragüense debido al funcionamiento de la clínica materno fetal, cada vez son más los casos diagnosticados con algún tipo de anomalía congénita mayor y por tanto los nacimientos, lo que a su vez serán parte de las estadísticas de la morbilidad neonatal a nivel hospitalario. Sin embargo, muchas de ellas pueden ser manejadas y corregidas ya sea de forma inmediata o durante su etapa postnatal. Como parte de este grupo figuran algunos defectos del tubo neural, algunas cardiopatías, alteraciones del tubo gastrointestinal, renal, cráneo-faciales o de miembros. (Murcia, 2017)

El propósito de este estudio fue evaluar el abordaje pre y postnatal de las anomalías congénitas en recién nacidos atendidos en el hospital alemán nicaragüense durante dos años de estudio tomando en cuenta el tipo de anomalías congénitas, momento del diagnóstico, la atención prenatal, conducta obstétrica, atención del recién nacido y su pronóstico postnatal.

1.2. Antecedentes

Vargas et al (2020) condujeron un estudio descriptivo, retrospectivo con el objetivo de evaluar el diagnóstico y manejo de malformaciones congénitas en el hospital Sótero del Río de Santiago Chile en los años 2010 al 2019. Se incluyeron 404 pacientes con sospecha de malformaciones. Entre los resultados la edad gestacional media de evaluación fue 29 semanas, el nacimiento se dio a las 37 a 38 semanas como Mediana con 78% nacidos vivos, 12% mortinatos y 10% que fallecieron posterior al nacimiento, la vía del parto fue cesárea en la mitad de los casos. Las anomalías más frecuentes fueron las de tipo cardiovascular, sistema nervioso central, extremidades, hidrops, abdomen y genitourinario. En 12.5% se diagnosticó trisomía 22% trisomía 18, 18% trisomía 13. (Vargas, 2020)

Imbachi, Ibáñez y Hurtado (2020), condujeron un estudio descriptivo, de corte transversal en la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana en Calí, Colombia con el objetivo de describir el estado de salud de niños con defectos congénitos nacidos entre 2011 y 2017. Se incluyeron 881 recién nacidos con al menos un defecto congénito y se les aplicó la escala de pronóstico. En el estudio se concluyó que 63.5% se agruparon en la clasificación II, es decir, malformaciones congénitas con riesgo de grave discapacidad, pero con la intervención mejora hasta la normalidad o este empeora. Los defectos congénitos más frecuentes fueron en primer lugar, la cardiopatía (10%), seguido por malformación del riñón (8%), tercer lugar fue el síndrome de Down (8%), en cuarto lugar, las anomalías testiculares con 6%, quinto lugar la hipospadia (6%). En este grupo, 7.5% tuvieron corrección quirúrgica sin complicaciones y en 3% se les realizó corrección quirúrgica y presentaron complicaciones. Con seguimiento 42.5% estaban estables con la malformación, 13.5% evolucionaron con mejoría completa y 42.5% se reportaron estables con la malformación. (Imbachi, 2020)

Ayala, Guevara, Racchumi y Espinola (2019) condujeron un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal con el objetivo de identificar los factores de riesgo obstétricos y perinatales asociados a recién nacidos con anomalías congénitas en gestantes atendidas en el Instituto Nacional Perinatal de Lima, Perú durante el año 2018. Los sistemas afectados en orden de frecuencia fueron el sistema gastro-intestinal, nervioso, cardiovascular, renal, cromosopatías, musculo esquelético y respiratorio. El 8% de gestantes eran adolescentes

y 30% tenían edad avanzada, la vía del parto fue cesárea en 66% y el 57% de los recién nacidos fueron varones, 69% con edad gestacional de término. Entre factores de riesgo se encontró a la edad materna avanzada para los casos de síndrome de Down. Recién nacidos pretérminos, bajo peso al nacer y valor bajo de Apgar se asociaron de forma significativa a las anomalías congénitas y mortalidad.

Calderón y Alvarado (2017) realizaron un estudio retrospectivo, transversal en el que se analizaron los expedientes clínicos de recién nacidos atendidos en el Departamento de Neonatología del Hospital Civil de Culiacán con el objetivo de determinar la prevalencia y tipo de malformaciones congénitas en el período de enero a diciembre del año 2015. Entre los resultados la edad promedio materna fue 25 años, con nivel socio económico bajo en la mayoría, la mitad de las embarazadas eran primigestas, el 15% tenían antecedentes de aborto, 90% habían acudido a control prenatal y todas refirieron ingesta de ácido fólico. El 65% de recién nacidos fueron varones con una proporción de 2:1, 82% con peso adecuado para edad gestacional. El 86% fueron neonatos de término. La prevalencia fue de 2.4%. El sistema urinario y osteomuscular fueron los más afectados (29% y 24% respectivamente), seguido por el cardiovascular (16%). El pronóstico neonatal fue bueno en 95% de casos y la mortalidad fue de 4%).

Murcia, Delgado, Jiménez, Vázquez, Rodríguez, Miño y Paredes (2017) realizaron un estudio descriptivo, retrospectivo en la unidad de Medicina Fetal del Hospital Reina Sofía, Córdoba, España. El objetivo fue evaluar la precisión diagnóstica de la ecografía prenatal y analizar el abordaje frente a un determinado defecto congénito durante el período 2004 a 2013. Entre los resultados se detectaron 140 anomalías anatómicas que equivale al 36% del total de ecografías realizadas. Se presentaron malformaciones del sistema urinario, cardíacas y neurológicas con una correlación pre y postnatal del 95%. Las malformaciones más frecuentes fueron las derivadas del sistema urinario (21%), seguidas por las anomalías cardíacas (14,5%) y las del sistema nervioso o los denominados defectos del tubo neural (13%). El 36,5% de anomalías detectadas durante el período prenatal fueron candidatas para manejo quirúrgico siendo las de mayor frecuencia las derivadas del sistema nervioso como la ventriculomegalia cerebral o microcefalia así también las derivadas del aparato

digestivo. Las principales anomalías no detectadas en la etapa prenatal fueron las cardíacas en la tercera parte de los casos, seguidas por los defectos de pared abdominal (22%).

Molina et al (2015) en Bogotá, Colombia realizaron un estudio observacional, retrospectivo descriptivo con el objetivo de establecer la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital de San José durante el periodo del 2010 al 2013. Se detectaron 236 fetos con malformaciones (2%) con una edad gestacional promedio de 27 semanas, el 60% de las mujeres eran primigestas. Las malformaciones detectadas en orden de frecuencia fueron las relacionadas con el sistema nervioso central (37%), cardiovasculares (28%), genitourinario (23%), tórax (18%), músculo esquelético (17%), cara (14%), pared abdominal (8%), gastrointestinal (8%), cuello (7%), cordón umbilical (5%) e hidrops (4%). Las anomalías del sistema nervioso central detectadas fueron ventriculomegalia, hidrocefalia y Arnold Chiari con una edad gestacional promedio al momento del diagnóstico de 27 a 28 semanas. La edad gestacional promedio para el diagnóstico de las anomalías del SNC al igual que la hernia diafragmática fue entre las 26 a 27 semanas. Las anomalías de la pared abdominal como gastrosquisis y onfalocele, las 23 semanas fue la edad gestacional promedio al momento del diagnóstico. En el tracto urinario se detectaron hidronefrosis (8%), pielostasia renal (2%) y riñón multi-quístico (2%) con una edad gestacional promedio de 29 semanas. El 67% finalizaron por cesárea y el 83% fueron de término. El 5% de casos tuvieron muerte fetal. Más de la mitad de neonatos requirieron atención en la unidad de cuidados intensivos con una mortalidad de 35%. Entre las anomalías de mayor mortalidad perinatal fueron la hernia diafragmática en 7%, la malformación adenomatoidea quística en 3 casos e hidrotórax en 2 casos. Se observó concordancia entre el diagnóstico ecográfico y post natal de 87%.

Ramos, Monzón y Dautt (2011), realizaron un estudio observacional, retrospectivo, transversal y descriptivo, en el Hospital de la Mujer de los Servicios de Salud de Sinaloa, en el período del 2010. El objetivo del trabajo fue conocer la frecuencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos en el período de estudio. Se analizaron 57 casos de los cuales 60% fueron varones y 40% mujeres. El grupo de edad materna de mayor frecuencia fueron las menores de 20 años, la mayoría primigestas. No se encontraron antecedentes

maternos o familiares de malformaciones en el grupo de estudio. La mayoría fueron recién nacidos de término. (Ramos, 2011)

Ruiz, Fandiño, Ramirez, Isaza y Saldarriaga (2014) realizaron un estudio transversal en recién nacidos hospitalizados en la unidad de cuidados intensivos neonatal del Hospital Universitario del Valle y la Fundación Valle del Lili de Cali, Colombia durante el período 2005 a 2009. En el estudio se observó la presencia de 416 mujeres hospitalizadas con al menos un defecto congénito diagnosticado por ecografía. La frecuencia de cardiopatías congénitas en el estudio fue 53%, reportando otras anomalías como defectos del tubo neural, defectos gastrointestinales, renales, cromosomopatías.

Vélez, Herrera, Arango y López (2004) estudiaron 78 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación fetal. El estudio fue de carácter prospectivo, analítico que se llevó a cabo en el hospital de Caldas de Chile con el objetivo de establecer la correlación entre los hallazgos ecográficos prenatales y el diagnóstico postnatal de las anomalías congénitas. Se les realizó un promedio de 3 controles de ecografías y seguimiento durante todo el embarazo. La edad promedio fue de 26,5 años y escolaridad segundo año, con una exposición teratógena durante el primer trimestre de 5%, el 15% tenía antecedente familiar de anomalía congénita o enfermedad congénita y el 10% presentaban morbilidades médicas con ingestas de medicamentos ajenos a suplementos de hierro o ácido fólico en el 38,5%. El 24% tenían antecedente de aborto y el 7% de consanguinidad. Los hallazgos ecográficos más frecuentes fueron alteraciones renales (27%), sistema nervioso central (24%), tracto gastro intestinal (10%), hidrops fetal (8%). Las anomalías del tracto urinario y del sistema nervioso central fueron las que se diagnosticaron con mayor frecuencia. La tasa de cesárea fue del 37%, muerte fetal 25.5% y neonatal 28%. La clasificación de las anomalías fue la siguiente: tracto urinario (20.5%), SNC (16%), TGI (10%), sistema osteomuscular (4%), tórax y cuello (2,5%), órganos pélvicos (2%), hidrops fetal no inmune (5%), alteraciones cardíacas (1,5%), gemelos siameses (2,5%), aneuploidías (8%), síndromes (13%). Paladar hendido en dos casos, mielomeningocele dos casos y un caso en cada uno de las siguientes: micrognatia y labio hendido, aracnodactilis, encefalocele, calcificaciones intracerebrales secundarias a toxoplasmosis, síndrome de Down.

Estudios nacionales

Aldaw (2018) realizó un estudio de carácter analítico, observacional de casos y controles con el objetivo de determinar los factores de riesgo materno fetales asociados a las malformaciones congénitas más frecuentes en recién nacidos vivos en el hospital alemán nicaragüense durante el período de octubre de 2015 a septiembre de 2016. Entre los resultados más relevantes del estudio concluyeron que las menores de 20 años y mayores de 35, primiparidad, abortos previos, control prenatal tardío fueron factores de riesgo maternos asociados a malformaciones congénitas, reportando como los sistemas más afectados: el músculo esquelético, facial, cardiovascular, SNC y el digestivo. (Aldaw, 2018)

León (2016), realizó un estudio descriptivo, correlacional con el objetivo de establecer la relación del diagnóstico por imágenes prenatales con los diagnósticos clínicos postnatales de defectos congénitos en recién nacidos del hospital escuela Alejandro Dávila Bolaños en el periodo de julio a diciembre del 2014. Entre los resultados se encontró que la mayoría de mujeres eran mayores de 35 años, el 19% tenían antecedentes familiares y 5% antecedentes personales de hijos con anomalías congénitas, 71% eran varones, la mayoría con captación prenatal en el primer trimestre y con más de 5 CPN. Las anomalías más frecuentes fueron las del SNC como mielomeningocele, (22%), hidrocefalia (11%), renales como quiste renal (22%), síndrome de Potter (11%), craneofaciales como labio leporino (11%), cardíacas (22%), digestivas como hernia diafragmática (11%). El 89% se habían realizado ultrasonidos realizados durante la gestación y el 35% presentaron correlación clínica con los estudios de imágenes.

Benavente (2016) realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, transversal con el objetivo de describir el comportamiento clínico epidemiológico de las anomalías congénitas en el hospital alemán nicaragüense durante el periodo julio del 2015 a enero del 2016. La mayoría de los casos fueron varones, con embarazos de término, vivos al nacer y peso entre 2500 y 3999 gramos. El 82% se clasificaron como anomalías mayores y 48% múltiples. Los órganos y sistemas más afectados fueron el osteomuscular (34.6%), seguido por el SNC (11.5%), cara y cuello (11.5%), labio/boca y paladar (9%), cardiovascular (9%). La mayoría de los recién nacidos recibieron atención especializada principalmente por cirugía pediátrica, cardiología, ortopedia y genética. La mortalidad fue de 13.6%.

1.3. Justificación

A partir de la última década el tema de las anomalías congénitas ha tomado gran interés en muchos países de América Latina en sus diferentes aspectos de prevención, control y detección prenatal debido al lugar que ocupa como causa de mortalidad perinatal y al gran impacto que produce en la salud y calidad de vida de las personas que sufren de estos defectos. (OMS, 2015).

La baja tasa de detección prenatal de las anomalías congénitas reportadas en algunos estudios de países como Colombia (32%), en comparación con los de otros países de la Región como Chile (51%), despertó el interés para indagar sobre aspectos relacionados con el diagnóstico, tipos de anomalías, conducta obstétrica, abordaje pre y postnatal al igual que el pronóstico y mortalidad de los recién nacidos afectados. Si bien es cierto, existen malformaciones que son incompatible con la vida, en la mayoría de los casos un diagnóstico prenatal oportuno permitirá un abordaje adecuado en base al tipo de anomalía lo que mejorará el pronóstico y supervivencia neonatal.

La realización de esta investigación permitió evaluar todos estos aspectos dado la importancia del tema lo que a su vez podrá beneficiar a muchas embarazadas que llevan en su vientre hijos con anomalías que pueden ser detectadas de forma temprana y con grandes probabilidades de ser corregidas con procedimientos quirúrgicos que mejorarán la calidad de vida y pronóstico neonatal. Así mismo los resultados obtenidos en este estudio serán un aporte para el fortalecimiento de la atención prenatal y perinatal.

1.4. Planteamiento del problema

La alta mortalidad perinatal a causa de anomalías congénitas solo ha sido superada por las muertes debido a prematuridad. En Latinoamérica, el 3% de los neonatos presentan anomalías congénitas y la cuarta parte de ellos fallecen durante la etapa perinatal siendo las malformaciones cardíacas y los defectos en el tubo neural las de mayor frecuencia. En Nicaragua la mayoría de las muertes de niños que nacen con malformaciones congénitas ocurren en el primer año de vida con la mayor incidencia durante el período perinatal. (OMS, 2015), (García, 2014) (OPS/OMS, 2015)

A pesar del impacto que conlleva las anomalías congénitas y la gran repercusión en la mortalidad perinatal, muchas malformaciones o defectos son diagnosticados al momento del nacimiento o incluso después. A su vez, la falta de un tamizaje prenatal adecuado y el poco interés por parte del personal que realiza ultrasonido para la búsqueda de signos que alerten sobre alguna anomalía conllevan a que en algunos casos no se realice un abordaje oportuno, principalmente en los casos que requieren de un procedimiento quirúrgico como en algunas cardiopatías, espina bífida, que pueden mejorar el pronóstico neonatal y por tanto su supervivencia. (OMS, 2015), (Restrepo, 2018).

En base a lo antes descrito el planteamiento del problema es el siguiente:

Como ha sido el abordaje de las anomalías congénitas durante la atención pre y postnatal en recién nacidos atendidos en el hospital Alemán Nicaragüense durante el período de enero del 2017 a diciembre del 2019.

Preguntas de sistematización

1. ¿Cuáles son las características neonatales y maternas en el estudio?
2. ¿Cuáles son las anomalías congénitas detectadas y los órganos o sistemas más afectados?
3. ¿Cuál es la relación entre el momento del diagnóstico y la conducta obstétrica?

1.5. Objetivo general

Evaluar el abordaje pre y postnatal de las anomalías congénitas en neonatos atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense en el período de enero del 2017 a diciembre del 2019.

1.5.1. Objetivos específicos

1. Enumerar algunas características neonatales y maternas del grupo de estudio
2. Identificar las anomalías congénitas que presentaron los neonatos y los sistemas de mayor afectación
3. Determinar el momento del diagnóstico de las diferentes anomalías y su relación con la conducta obstétrica

1.6. Marco Teórico

1.6.1. Anomalías congénitas

Donoso y Oyarzún (2012) describen el significado de Malformación como una anomalía de la forma o estructura de un órgano o parte de éste, resultado de un desarrollo intrínsecamente anormal, ya sea desde la concepción o desde muy temprano en la embriogénesis, señalando el labio leporino como ejemplo de esta anomalía. La disrupción es definida como el defecto morfológico de un órgano o de una región del organismo cuyo desarrollo era originalmente normal, secundario a una interferencia externa dando como ejemplo la banda amniótica. Ambos autores definen deformación como una alteración de la forma, posición o estructura de una parte del organismo, secundaria a la acción de fuerzas mecánicas anormales que actúan sobre una parte desarrollada previamente en forma normal (ejemplo pie equino varo). Displasia la definen como la organización celular anormal que modifica la morfología original o la estructura de un tejido u órgano dando como ejemplo la displasia esquelética. Síndrome se define como el patrón de múltiples anomalías que afectan a múltiples áreas del desarrollo con una etiopatogenia común.

Las anomalías estructurales fetales pueden desarrollarse al menos de tres maneras, como son la “malformación” que se considera una anomalía intrínseca programada en el desarrollo, sin importar si se conoce o no una causa genética precisa, reconociendo a esta anomalía como el mecanismo más frecuente. La espina bífida y el onfalocele son ejemplos de este tipo de anomalías. En segundo mecanismo es la “deformación” y se debe a un desarrollo anormal del feto por fuerzas mecánicas extrínsecas impuestas en el ambiente extrauterino por ejemplo, la contractura de las extremidades secundarias al oligohidramnios secundario a la agenesia renal bilateral. El tercer mecanismo es la “interrupción” que es un cambio grave en la forma o la función producido cuando un tejido con rasgos genéticos normales se modifica a causa de una agresión específica por ejemplo el daño causado por una banda amniótica que puede causar un defecto por reducción de una extremidad.

Williams menciona que pueden existir múltiples anomalías estructurales o del desarrollo y conforman un síndrome, secuencia o asociación. El autor define al “síndrome” como al conjunto de anomalías o defectos que tienen la misma causa, como la trisomía 18.

La “secuencia” es definida como las anomalías desarrolladas en cadena a partir de una agresión inicial. La secuencia de Pierre-Robin, en un ejemplo de esta entidad en la que la micrognatia causa desplazamiento posterior de la lengua, glosoptosis, lo que genera una hendidura redondeada posterior en el paladar. La “asociación” como se describe en Williams es un grupo de anomalías específicas que con frecuencia ocurren juntas, pero que no parecen tener un vínculo etiológico. Por ejemplo, el diagnóstico de la asociación VACTERL, que incluye tres o más de los siguientes defectos: atresia anal, anomalías renales, defectos vertebrales, defectos cardiacos, fístula traqueoesofágica, alteraciones de las extremidades.

Una de las clasificaciones más utilizadas es la mencionada por Donoso y Oyarzún (2012), definiendo como anomalía mayor aquella que representan un riesgo vital, requiere de cirugía o implica secuelas estéticas severas y la anomalía menor es la anomalía que no presenta secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida.

1.6.2. Clasificación por sistemas

Anomalías del sistema nervioso central

Anencefalia: Es la malformación congénita caracterizada por ausencia total o parcial del cráneo, la piel que lo recubre y la masa encefálica producida por un defecto en el cierre anterior del tubo neural, se asocia con espina bífida y onfalocele. Donoso y Oyarzún (2012) mencionan que el diagnóstico de anencefalia durante el segundo trimestre se basa en la demostración de ausencia de calota y hemisferios cerebrales. Sin embargo, los huesos faciales, tronco encefálico y porciones de los huesos occipitales y del encéfalo están usualmente presentes. En la mitad de los casos se asocia a lesiones espinales. En el primer trimestre se puede diagnosticar después de las 11 semanas, esta anomalía es altamente letal.

Defectos del tubo neural: Como señala la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2015) afectan al encéfalo y médula espinal y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes. La espina bífida corresponde a una familia de defectos en el cierre de la columna vertebral antes de la sexta semana de gestación como consecuencia del

mal desarrollo del ectodermo, siendo la región lumbosacra la más frecuentemente afectada. Debido a este mal desarrollo se produce una protrusión o exposición de la médula espinal y/o las meninges a través del defecto. Donoso y Oyarzún (2012) mencionan tres categorías en base a la severidad del defecto caracterizando la forma más leve por una falla en la fusión de los arcos vertebrales, pero con la piel cubriendo el defecto sin haber exposición del tejido nervioso, usualmente es asintomática. La forma quística que incluye los defectos cerrados con una masa dorsal evidente como los meningoceles y mielomeningoceles. En la forma más severa hay protrusión de las meninges, con fibras nerviosas en el contenido del saco herniario y se le denomina mielomeningocele. Las malformaciones espinales abiertas además de ser las más severas son las más comunes. Además, se asocian a hidrocefalia por obstrucción del flujo del líquido cefalorraquídeo causada por herniación del romboencéfalo principalmente las lumbosacras. En el 90% de los casos se debe a malformación de Arnold Chiari tipo II y el 10% restante a anomalías cromosómicas, mutaciones genéticas, diabetes mellitus materna y la ingesta de teratógenos (como las drogas antiepilépticas). A su vez, la historia familiar se asocia al 5% a 10% de recurrencia y el suplemento peri concepcional de la dieta materna con ácido fólico reduce a la mitad el riesgo de desarrollar estos defectos. El diagnóstico se ve facilitado por el reconocimiento de algunos signos como el “signo del limón” que se refiere al cabalgamiento de los huesos frontales y el “signo de la banana” que es una obliteración de la cisterna magna con la ausencia del cerebelo o la curvatura anterior anormal de los hemisferios cerebelares. La Asociación Española de Pediatría (AEP, 2010) afirman que la reparación quirúrgica precoz (24 a 36 horas al nacimiento) es el manejo más adecuado del mielomeningocele con una mortalidad inicial del 1% y una supervivencia del 80 a 95% en los primeros dos años de vida, pero con secuelas graves en 75% de los casos.

Encefalocele: Donoso y Oyarzún (2012), señalan que en esta malformación existe una protrusión del cerebro y/o meninges a través de un defecto de la calota y se presenta como resultado de una falla del cierre de la porción craneal del tubo neural durante el primer trimestre del período embrionario. Como mencionan los autores, esta anomalía se asocia con frecuencia a otras malformaciones tales como hidrocefalia, labio leporino, malformaciones cardíacas y genitourinarias. El diagnóstico se basa en la observación de una masa paracraneana, la cual en el 75% de los casos es occipital, 12% frontal y 13% parietal. Cuando gran parte del cerebro se encuentra en la encefalocele, se produce microencefalia.

Anomalías congénitas del cuello

Muñoz, Sarria, Epprecht y Alba (2015), consideran a las anomalías congénitas de cuello como un grupo heterogéneo de enfermedades que se pueden manifestar desde el nacimiento hasta la edad adulta clasificándolas en anomalías de los arcos branquiales las que se dividen en base al arco afectado (primero, segundo, tercero y cuarto arco branquial), quistes tiroglosos, tumores vasculares como hemangiomas, malformaciones vasculares, venosas, arteriovenosas, linfáticas, tortícolis muscular congénita, teratomas y quistes dermoides, quistes tímicos y laringocele.

Anomalías de los arcos branquiales: Muñoz, Sarria, Epprecht y Alba (2015) reportan una frecuencia del 30% de todas las masas cervicales, sin existir preferencia de género y suelen aparecer en niños o adultos jóvenes, pueden ser bilaterales hasta en un tercio de los casos. Como describen los autores durante el desarrollo se forman 4 pares de arcos definidos y 2 arcos rudimentarios, a partir de la cuarta semana de gestación los que son formados por el ectodermo en su parte externa, endodermo en su parte interna y mesodermo entre ambas. Estos arcos están separados por hendiduras en su porción externa y bolsas en su porción interna los que se obliteran para formar las estructuras cervicales y de no completarse el cierre de las hendiduras y bolsas da lugar a las anomalías branquiales. Las anomalías del segundo arco branquial representan el 95% de estas anomalías.

Quiste tirogloso: Según refieren Muñoz, Sarria, Epprecht y Alba (2015) es la segunda masa cervical en frecuencia tras las adenopatías. Este quiste se forma por falla en el cierre del conducto tirogloso el cual se oblitera antes de la formación del esbozo de mesodermo entre la quinta y octava semana de gestación.

Malformaciones torácicas

Hernia diafragmática: Esta anomalía se caracteriza por la protrusión hacia el tórax de contenido abdominal a través de un defecto del diafragma, siendo el más frecuente el posterolateral o hernia de Bochdalek o retroesternal o hernia de Morgagni. Así mismo mencionan que el desarrollo del diafragma usualmente se completa hacia la novena semana de gestación y si existe un defecto diafragmático, la herniación tiene lugar entre las 10 a 12 semanas de gestación y en algunos casos en el segundo trimestre siendo dos veces más

frecuente en recién nacidos varones. Como refieren Donoso y Oyarzún el diagnóstico ecográfico de hernia diafragmática se hace con la demostración de estómago e intestinos (90% de los casos) o hígado (50%) en el tórax acompañado de la lateralización hacia el lado contrario del mediastino. Además, la presencia de polihidramnios en aproximadamente el 75% de casos después de las 25 a 26 semanas como consecuencia de la dificultad de deglución del feto debido a la compresión esofágica por las vísceras herniadas. Entre los principales factores pronósticos que mencionan los autores son el grado de hipoplasia pulmonar, hipertensión pulmonar secundaria y la coexistencia de otras anomalías con una mortalidad perinatal del 50%, la que es debido por hipoxemia secundaria a la hipertensión pulmonar lo que conlleva a un desarrollo anormal del lecho vascular pulmonar.

Cardiopatías congénitas: Reportes del Instituto de Perinatología y Reproducción Humana (INPER) referidos por Copado (2018) señalan a las cardiopatías congénitas como causa importante de mortalidad infantil siendo la etapa neonatal el momento en el que ocurren la mayoría de las muertes por esta condición. Así mismo señaló que en países con un programa de tamizaje prenatal estructurado, el diagnóstico de las cardiopatías congénitas críticas en la vida fetal ha mostrado una reducción en la mortalidad neonatal siendo crucial del diagnóstico prenatal para brindar el tratamiento oportuno y mejorar la calidad de vida de las personas que padecen de esta anomalía congénita. La tecnología actual según refiere Copado ha permitido evaluar el corazón fetal desde el primer trimestre de embarazo. Por medio de la ecografía fetal se pueden realizar dos tipos de estudios como son el tamizaje cardíaco fetal que se recomienda a todas las embarazadas con el objetivo de detectar algún tipo de alteración cardíaca y el estudio ecográfico avanzado que se realiza para evaluar todos los segmentos del corazón y poder realizar un diagnóstico estructural detallado de una cardiopatía congénita y un análisis avanzado del ritmo cardíaco fetal, éste último deber ser realizado por el cardiólogo fetal. Según señala Copado este tamizaje se debe realizar entre las 18 a 24 semanas de gestación y forma parte de las recomendaciones incluidas en las guías internacionales para la evaluación de la embarazada durante el segundo trimestre y en las que presentan factores de riesgo para cardiopatías esta evaluación se debe realizar en algunos casos desde la semana 12 de gestación. La evaluación de la translucencia nucal entre las 11 a 13 semanas ha demostrado su utilidad para identificar hasta un 50% de las

cardiopatías mayores y si a ello se le suma el análisis Doppler del flujo en el ductus venoso la sensibilidad aumenta hasta un 83%.

Copado, Martínez y Gallegos (2018), aseguran que solo el 5 a 20% de fetos con cardiopatía congénita se asocian a factores de riesgo identificados y el otro 80 a 95% restante son fetos de bajo riesgo por lo que recomiendan ofrecer el tamizaje cardíaco fetal a la población de embarazadas en general y poder detectar el mayor número de fetos con cardiopatías. Además, mencionan que la presencia de un factor de riesgo como: diagnóstico de diabetes pregestacional, ingesta de fármacos, infecciones en el primer trimestre como rubeola es indicación para realizar ecografía fetal avanzada. La sospecha de anomalía cardíaca o extracardíaca fetal en el ultrasonido, alteraciones en el ritmo cardíaco fetal, cariotipo fetal anormal, aumento de la translucencia nucal en el primer trimestre, embarazo gemelar monocorial e hidrops son factores fetales que se asocian a cardiopatía congénita.

Malformaciones abdominales

Onfalocele y gastrosquisis: Donoso y Oyarzún (2012) caracterizan al onfalocele por la protrusión del contenido abdominal a través de la inserción umbilical y cubierta por una membrana que puede o no estar indemne y la gastrosquisis que se caracteriza por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal lateral al cordón umbilical intacto y sin membrana que lo recubra. Los autores también mencionan que el onfalocele es resultado de una falla en el proceso de regresión normal del intestino medio partiendo del conducto onfalomesentérico a la cavidad abdominal. En la herniación puede incluir solo intestino o también hígado y bazo y cubiertos por peritoneo parietal y amnios.

Cuervo (2015) hace referencia que en países desarrollados el 95-98% de casos de gastrosquisis son diagnosticados antes del nacimiento usualmente entre las semanas 12 y 15 de gestación, luego que el intestino ha regresado desde la cavidad amniótica a la cavidad abdominal. La especificidad de la ecografía que reporta Cuervo es de 95%. Los parámetros mencionados por el autor para diferenciar el onfalocele de la gastrosquisis son el contorno el cual es uniforme en el onfalocele e irregular en la gastrosquisis, el saco de cobertura ecogénico en el onfalocele y ausente en la gastrosquisis, el cordón umbilical encontrándose en el centro del defecto en el onfalocele y lateral al defecto en la gastrosquisis. Además,

señala que más del 50% de fetos con onfalocele presenta alguna anomalía asociada. Así mismo, el autor menciona que el diagnóstico prenatal de la gastrosquisis permitiría un abordaje antes del parto impidiendo o disminuyendo el riesgo de complicaciones a nivel intestinal. En cuanto al momento ideal del cierre Cuervo señala que debe realizarse tan pronto como sea posible, luego de practicarse las medidas de manejo postnatal para evitar los riesgos de lesión visceral, hipotermia, infección y deshidratación. El cierre primario urgente generalmente en las primeras 6 horas posterior al nacimiento o el cierre inmediato del defecto después de una cesárea electiva es un abordaje tradicional mencionado por el autor. El criterio actual para corregir el defecto es en las primeras horas después del nacimiento una vez que el neonato haya logrado estabilidad térmica, respiratoria y hemodinámica.

Atresia o estenosis duodenal: Esta anomalía consiste en la obliteración completa o parcial del lumen del duodeno que puede ser debido a la presencia de epitelio proliferativo con una falla en la vacuolización, a la presencia de una membrana o a un páncreas anular. Normalmente el lumen duodenal después de ser obliterado por tejido proliferativo a las 5 semanas de gestación, nuevamente es restablecida a las 11 semanas. La incidencia que reportan los autores es de 1 en 10,000 nacimientos y un tercio de ellos presentan trisomía 21. El diagnóstico ecográfico de la atresia duodenal está dado por la visualización de la “doble burbuja” que es característica de la dilatación gástrica y del duodeno principal lo que se asocia a polihidramnios. Según Donoso y Oyarzún el diagnóstico es posible a partir de las 20 semanas, aunque es más evidente después de las 24 semanas. La sobrevida en los casos de atresia duodenal aislada mencionada por los autores es superior al 95% después de la reparación quirúrgica. (Barrena, 2019)

Atresia esofágica: Barrenas y Huertas (2019), reportan un 30% de diagnóstico por ultrasonido prenatal debido a la dificultad para su visualización a diferencia de la atresia del duodeno el diagnóstico prenatal puede alcanzar el 75%. Sin embargo, puede ser sospechado con la presencia de polihidramnios que está presente en el 50% de los casos. Otro signo mencionado es la ausencia de cámara gástrica en los casos de atresia sin fístula. Los autores señalan que la mayoría de recién nacidos con esta anomalía presentan un buen pronóstico a largo plazo.

Atresia anorrectal: como describen Barrenas y Huertas (2019), es una anomalía en la que la porción anorrectal se desarrolla fuera del mecanismo esfinteriano de forma parcial o completa. Ocurre en 1 cada 5 mil nacidos vivos con preferencia en el sexo masculino. Puede estar asociada a malformaciones genitourinarias principalmente. En relación al pronóstico esta es peor cuanto más alta se presenta la malformación. Además, requieren de un seguimiento prolongado por personal especializado.

Anomalías del riñón y tracto urinarias

Palacios, Segura, Álvarez y Santos (2015) describen a estas anomalías como un grupo de enfermedades de gran relevancia en la práctica clínica por su alta prevalencia y por ser causa de enfermedad renal crónica. Su principal causa es el desarrollo embriológico anormal del aparato urinario en las que figuran alteraciones en el número, tamaño y/o posición de los riñones, dilatación obstructiva o no obstructiva de la vía urinaria y lesiones de displasia renal, que incluyen enfermedades quísticas que pueden presentarse de forma aislada o como un cuadro sindrómico. Como afirman los autores estas anomalías se detectan generalmente antes del nacimiento y representan aproximadamente un tercio de las alteraciones que son detectadas por ecografía en la etapa prenatal.

Riñón poliquístico: Donoso y Oyarzún (2012) incluyen 4 síndromes malformativos para el término de riñón poliquístico los que son conocidos como Potter tipo I, II, III y IV caracterizando al tipo I o “riñón poliquístico infantil” a la presencia de riñones aumentados de tamaño debido a múltiples quistes corticales y túbulos colectores dilatados. El daño renal y hepático conlleva a diferentes formas clínicas las que se clasifican en tipo perinatal que es la forma más común, tipo neonatal, infantil y juvenil lo que está en dependencia del momento de inicio de la sintomatología y del grado de daño tubular. Los autores señalan que es posible el diagnóstico ecográfico perinatal y algunas veces neonatal lo que está basado en la visualización de ambos riñones aumentados de tamaño con el parénquima uniformemente hiperecogénico y frecuentemente se asocia a oligohidramnios. El tipo peri- natal es letal ya sea in útero o en el período neonatal debido a hipoplasia pulmonar. En el neonatal la muerte se presenta en el primer año de vida debido a insuficiencia renal.

El síndrome de Potter, tipo IV o displasia quística secundaria a uropatía obstructiva es producido por una obstrucción en la vía urinaria fetal, produciendo una dilatación retrógrada progresiva, la que finalmente causa la displasia renal con daño irreparable. El diagnóstico como refieren Donoso y Oyarzún (2012), puede sospecharse al visualizar una dilatación de la pelvis renal en el corte transversal del abdomen (mayor de 10 mm). Además, señalan que esta obstrucción baja puede dar origen a megavejiga, megauréter, hidronefrosis y finalmente displasia renal o Potter tipo IV.

Anomalías musculoesqueléticas

Displasias esqueléticas: Como señalan Donoso y Oyarzún (2012), estas displasias tienen una incidencia de 1 en cada 4,000 nacimientos; cerca del 25% de los fetos afectados mueren en el período prenatal y el 30% lo hacen en el período neonatal. La clasificación que mencionan los autores es la basada en la nomenclatura internacional dividiendo las displasias en tres grupos: osteocondrodisplasias que son anomalías en el crecimiento y desarrollo de los cartílagos y/o huesos, sus componentes y osteólisis idiopática. Estas se pueden dividir en letales y no letales. Entre las letales la displasia tanatofórica, es la más frecuente (1/10,000), la acondrogénesis (1/40,000) y las más raras osteogénesis imperfecta, hipofosfatasa congénita y condrodisplasia punctata. Las no letales figuran: acondroplasia heterocigótica, osteogénesis imperfecta y displasia torácica asfíctica. La importancia de efectuar el diagnóstico prenatal es mencionada por los autores debido a que un buen número de estas displasias esqueléticas son letales o se acompañan de un severo retardo mental y otras se asocian a trombocitopenia lo que evitaría exponer al feto a un parto vaginal.

Anomalías de cráneo faciales

Labio leporino y paladar hendido: es considerada la malformación craneofacial más frecuente y es producida por una falla en la fusión de procesos faciales durante la etapa embrionaria. Debido a todas las estructuras que pueden verse afectadas, el manejo debe ser multidisciplinario incluyendo cirugía plástica, cirugía maxilofacial, otorrinolaringología, odontología, ortodoncia, entre otros. Estas hendiduras pueden ser mixtas o combinadas y el 25% son bilaterales. Palmero y Rodríguez (2019) aseguran que el diagnóstico prenatal por

ecografía tiene mayor validez para la detección de fisuras labiales, mientras que para la fisura palatina resulta difícil poder identificarla debido a la transposición de estructuras anatómicas cuando el feto tiene la boca cerrada.

1.6.3. Importancia de la ecografía

Como señalan Donoso y Oyarzún (2012), la base del diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas lo constituye la ecografía obstétrica, en especial la efectuada entre las 18 y 24 semanas de edad gestacional. García et al (2014) hacen mención de los estudios realizados en varios países para evaluar la efectividad de la ecografía para el diagnóstico de anomalías congénitas reportando tasa de detección prenatal del 85% la que está relacionada de forma directa con el entrenamiento del examinador, resolución del equipo y el tipo del defecto. La mayoría de las guías de manejo recomiendan la realización de dos estudios ecográficos a todas las embarazadas de bajo riesgo, el primero entre las 11 a 14 semanas que incluya translucencia nuchal y el segundo entre las 18 y 24 semanas para estudiar la anatomía del feto. (Restrepo, 2016).

Ultrasonido en el primer trimestre

Una de las ventajas del ultrasonido del primer trimestre de gestación, radica en la posibilidad del diagnóstico temprano de malformaciones severas en el feto, como los casos de anencefalia, hidrocefalia, cardíacas, cromosomopatías. Rosales et al mencionaron el estudio realizado por Nicolaidis, en el que concluyó que el mejor momento para el estudio de marcadores sonográficos indirectos de cromosomopatías es entre las 11 y 14 semanas de gestación refiriendo los autores la existencia de signos indirectos predictores de anomalías perinatales y de cromosomopatías como son la alteración del diámetro y característica de la vesícula vitelina y saco gestacional, volumen de líquido amniótico, anomalías placentarias, cordón umbilical, actividad cardíaca y flujometría, algunos de los cuales se detectan mejor a partir del segundo trimestre de embarazo. La translucencia nuchal, como sugiere la SEGO (2015), la Sociedad de Ecografía de Uruguay (2020) podría emplearse como marcador ecográfico de trisomía 21 u otras aneuploidías con una tasa de detección de 40%, Además, la tasa de detección de alteración en la translucencia nuchal en fetos afectados con trisomía

21 disminuye después de las 14 semanas y con longitud cráneo caudal >84 mm. Delgadillo (2015) lo considera como el marcador del primer trimestre más importante y señala un valor normal de 3 mm. La hipoplasia o ausencia del hueso nasal en presencia de una translucencia nucal aumentada podría aumentar la detección de anomalías congénitas. La ausencia del hueso se presenta en el 2% de fetos normales, 60 – 70% de fetos con trisomía 21, 50% de fetos con trisomía 18 y en 30% de fetos con trisomía 13.

Ultrasonido en el segundo trimestre

Muchos autores concuerdan con la necesidad de efectuar una exploración ecográfica alrededor de la semana 20 al igual que es recomendado por todas las sociedades científicas. Esta edad gestacional como afirma la Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología (SEGO. 2015), se relaciona con el de desarrollo de los órganos y sistemas fetales y la posibilidad de detectar anomalías congénitas mayores. Así mismo menciona que si bien es cierto que la capacidad de detección es elevada, ésta va a depender de algunos factores como el tipo de malformación, la edad gestacional en que se expresa, experiencia del examinador, calidad del equipo, por lo que la tasa de detección puede oscilar entre 44 a 84%. La SEGO describe la tasa de detección de las diferentes anomalías como es la espina bífida con una tasa de 90%, anencefalia (99%), hidrocefalia (60%), anomalías renales y urológicas (85%), onfalocelo y gastrosquisis (90%), hernia diafragmática (60%), anomalías severas de las extremidades (90%), cardiopatías (25%), síndrome de Down (40%). La SEGO en 2011 consideró que el tiempo más adecuado de duración del estudio es de 30 minutos cuando se asocia flujometría Doppler. (SEGO, 2015)

La Sociedad de Ecografía de Uruguay (SEU, 2020), afirma en su consenso, que la ecografía morfoestructural no se puede realizar previo a las 19 semanas ya que tanto el cuerpo calloso como el vértex cerebeloso terminan de desarrollarse a esta edad gestacional, por lo que no se pueden valorar correctamente antes de esa edad gestacional. El estudio exhaustivo de la morfología del feto, consiste en la valoración del cráneo, SNC, cara, cuello, tórax con la valoración de las cuatro cámaras del corazón y los grandes vasos, abdomen y la integridad de la pared, sistema genitourinario y extremidades. (SEU, 2020)

1.6.4. Importancia del Diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas

Murcia et al (2017) mencionan algunas ventajas del diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas como son: permitir clasificar el tipo de anomalía y su pronóstico, para poder aportar a los padres una información adecuada, ayuda a realizar el seguimiento adecuado del embarazo, lo que permite programar el momento y la vía más favorable del parto para prevenir un potencial daño perinatal, permite mejorar el pronóstico e incluso en algunos casos se puede aportar un manejo in útero. La mayor parte de las anomalías congénitas diagnosticadas corresponden a anomalías del sistema urinario, seguidas de anomalías cardíacas y sistema nervioso central. En un estudio multicéntrico llamado Eurofetus mencionado por Restrepo (2016) se demostró la capacidad de detección de anomalías congénitas en ultrasonidos realizados en el segundo trimestre (61.5% de anomalías mayores detectadas antes de las 24 semanas).

Uno de los estudios es el RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound) en el cual los autores señalaron el poco impacto del diagnóstico prenatal en los resultados perinatales. Sin embargo, otro estudio similar demostró lo contrario concluyendo que se observó una reducción en la tasa de mortalidad perinatal debido a las intervenciones tempranas, incluso en útero, para el manejo de algunas anomalías congénitas. Así mismo señalaron que la detección prenatal de la cardiopatía congénita, hernia diafragmática, los defectos del tubo neural y otras anomalías, tiene gran importancia al momento de decidir la vía del parto, el nivel de complejidad de atención y el resultado perinatal.

1.6.5. Pronóstico de las anomalías congénitas

En el Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana, de Colombia, Fernández y Zarante (2008), diseñaron un sistema de clasificación basado en escala establecer el pronóstico neonatal con la participación de algunos hospitales vinculados al Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). Se registraron un total de 54.397 nacimientos dentro de los cuales se

detectaron 1.653 casos de malformaciones congénitas. Esta escala fue diseñada en base a los criterios de anomalías mayores y menores y la posibilidad de modificar el pronóstico mediante un tratamiento temprano y oportuno. Se utilizaron números romanos para designar la sobrevida de las malformaciones y para la clasificación de impacto en el manejo se utilizaron letras con el fin de clasificar la modificación del pronóstico y la discapacidad que genera la malformación si recibe el tratamiento adecuado. Esta clasificación es la siguiente:

Clasificación 1:

- I: Malformación congénita no compatible con la vida. Ejemplo: anencefalia.
- II: Malformación congénita con riesgo de mortalidad o grave incapacidad. Ejemplo: trisomías, fisuras, cardiopatías, reducción de miembros.
- III: Malformación congénita compatible con una vida normal. Ejemplo: sindactilia, foseta preauricular, pie equino.

Clasificación 2:

- a. No cambia pronóstico neonatal. Ejemplo: anencefalia.
- b. Mejora al paciente hasta la normalidad o empeora gravemente, por ejemplo: defectos del tubo neural, cardiopatía, hendiduras orales.
- c. Mínimo, hay incapacidad permanente. Ejemplo: displasia ósea o trisomía 21.
- d. Pueden llegar a mejoría total, no tienden a empeorar. Ejemplo: Ortolani positivo, pie equino varo, polidactilia.

En el estudio realizado por Zarante, Franco, López y Fernández (2010), en tres ciudades de Colombia, en el que se registraron 52,744 nacimientos y se reportaron 1,650 malformaciones congénitas, se encontró que el 54% eran varones. La edad gestacional promedio de los recién nacidos fue 37.5 semanas. Según la escala de pronóstico se encontró que, del total de las malformaciones, 1% se incluyeron en el grupo I, 54% en grupo II y 45% en grupo III. En 19% de los casos, la intervención del equipo de salud no cambió el pronóstico, mientras que en 81% de casos, la intervención adecuada o inadecuada de salud si cambia el pronóstico neonatal. Según la clasificación número 2, 19% se incluyeron en el grupo a, 24% grupo b, 16% grupo c y 41% grupo d. En el estudio el alto número de casos

de apéndices preauriculares, aumentó el número de casos en el grupo III y grupo a. El síndrome de Down y la fisura labio-palatina, causaron el mayor impacto en la morbilidad pediátrica a nivel latinoamericano.

Fernández y Zarante (2008), en su estudio realizado en Colombia clasificaron el pronóstico de las malformaciones congénitas en: grupo I (5%), grupo II (55%) y grupo III (40%). La modificación del pronóstico y discapacidad en base al manejo postnatal fue 19.5% en grupo a, 22% en grupo b, 12% en grupo c y 46% en grupo d. Debido a que el apéndice preauricular, fue el defecto congénito más frecuente y al no tener impacto en el pronóstico, fue retirado del registro quedando el pie equino como la anomalía congénita más frecuente.

1.7. Diseño metodológico

2.1 Tipo de estudio: Según Piura (2012) es un estudio de carácter descriptivo, según Hernández, Fernández y Baptista (2014) es transversal. En base al tiempo de ocurrencia de los hechos según Canales, Alvarado y Pineda (2008) es retrospectivo y en relación al alcance de los resultados es analítico, con un enfoque cuantitativo.

2.1.1 Área y período de estudio de estudio: El estudio se realizó en el servicio de obstetricia y neonatología del hospital alemán nicaragüense durante enero de 2017 a diciembre de 2019.

2.2 Población de estudio: Todos los nacimientos con una o varias anomalías congénitas ocurridos en el periodo de estudio. En total fueron 84 nacimientos.

2.3 Unidad de observación: Todos los expedientes de embarazadas y recién nacidos con diagnóstico de anomalía congénita.

2.4 Criterios de inclusión:

- Neonatos con diagnóstico prenatal de una o más anomalías congénitas confirmada al nacimiento o en la etapa postnatal en el período de estudio
- Neonatos con detección de una o varias anomalías congénitas al nacimiento o postnatal.
- Neonatos con diagnóstico de anomalías congénitas vivos o muertos.

Criterios de exclusión:

- Fetos con muerte in útero con signos marcados de maceración.
- Expedientes con datos incompletos

1.5 Técnica de recolección de la información:

Se diseñó un instrumento en el que se incluyeron todas las variables del estudio y de esta manera obtener la información al revisar los expedientes que cumplan con los criterios de inclusión. Para la revisión de los expedientes, se solicitó permiso a las autoridades del hospital explicando los objetivos de la investigación. La fuente de la información fue

secundaria dado que se revisaron los expedientes tanto de la madre como del neonato. Además, se revisó la base de datos del sistema de registro nicaragüense de malformaciones congénitas (RENIMAC). Se llenó una ficha de recolección para cada expediente materno neonatal. El instrumento de recolección estaba dividido en varios acápite con variables basados en los objetivos de la investigación. Las variables se dividieron en variables sociodemográficas, neonatales y maternas, variables relacionadas con el tipo de anomalías y órganos o sistemas afectados, semana de gestación al momento del diagnóstico, vía de finalización del embarazo. Por último, variables relacionadas con abordaje postnatal y mortalidad.

1.6 Plan de tabulación

Posterior a la recolección de la información se procedió a la introducción de los datos en el programa estadístico SPSS versión 20 para su procesamiento y análisis estadístico.

1.7 Plan de análisis

El análisis de la información se realizó en base a la naturaleza de las variables. Para las variables cuantitativas el análisis descriptivo se basó en cálculo de la Media, Mediana, Moda, valor mínimo y máximo. Para las variables nominales se calculó frecuencia y porcentaje. Los resultados se representaron en gráficos y tablas. Para el análisis inferencial de las variables no paramétricas o categóricas y demostrar la hipótesis, se utilizaron tablas de contingencia y la técnica de chi cuadrado con un valor de significancia de 0.05. Posterior a obtener un valor de $p < 0.05$, se procedió a determinar la fuerza de asociación entre las variables utilizando el coeficiente Phi, contingencia y V de Cramer.

1.8 Enunciado de variables

Variables incluidas en el objetivo 1:

1. Características neonatales
 - Género del recién nacido
 - Edad gestacional al nacimiento
 - Asfixia perinatal

- Vía de nacimiento: Vaginal o cesárea
- Tipo de anomalía congénita: mayor o menor
- 2. Características maternas:
 - Edad
 - Nivel de escolaridad
 - Estado civil
 - Barrio o municipio
 - N° de controles prenatales y semana de gestación a la captación prenatal
 - Índice de masa corporal al inicio y final del embarazo
 - Hábitos tóxicos: fumar, ingerir licor o drogas
 - Uso de fármacos o exposición a humo o sustancias tóxicas
 - Morbilidades maternas: diabetes, enfermedades tiroideas, epilepsia
 - Tamizaje para sífilis y VIH
 - Antecedentes maternos y familiares de anomalías congénitas
 - Historia reproductiva: N° de embarazos, partos, abortos, cesáreas, nacidos muertos

Variables del objetivo 2:

1. Tipo de anomalías congénitas
2. Sistemas afectados
 - Sistema nervioso central (SNC)
 - Cráneo facial
 - Cuello
 - Tórax
 - Sistema gastro intestinal
 - Sistema urinario
 - Sistema músculo esquelético
 - Genitales
 - Pared abdominal
 - Extremidades
 - Trisomías o síndrome

Variables del objetivo 3:

- Momento del diagnóstico: Prenatal y postnatal
- Momento del diagnóstico y vía del parto como conducta obstétrica

2.9 Operacionalización de variables

Objetivo 1: Mencionar algunas características neonatales y maternas del grupo de estudio

Variable	Concepto	Indicador	Valor/escala
Edad	Años cumplidos de la madre al momento de la gestación	Edad reportada en la HCP	14 a 19 20 a 34 35 a 45 años
Nivel escolar	Años cursados en la escuela o universidad al momento del embarazo	Nivel de estudio reportado en la HCP	Ninguna o alfabetizada Primaria Secundaria Bachiller Universidad
Región o Municipio	Zona de Managua donde vive	Región o municipio reportado en la HCP	Barrios: Carlos Marx, Hugo Chávez, Waspán, Américas, La primavera, Villa Venezuela, Villa Reconciliación, 1° de mayo, otros. Municipio: Tipitapa, Ticuantepe, otros.
IMC	Valor numérico obtenido de la relación entre el peso en Kg y la talla al cuadrado	Valor obtenido con la fórmula peso en Kg/m ²	<19 19 a 24 25 a 29 30 a más
Morbilidades	Enfermedades crónicas que padece la madre	Enfermedades reportadas en la	Diabetes Hipertensión

Fumado	Hábito de consumir tabaco	Historia clínica Afirmación o negación en la historia clínica materna	Hiper o hipotiroidismo Epilepsia Si No
Consumo de drogas o licor	Hábito de consumir algún tipo de drogas o ingerir licor antes y durante la gestación	Afirmación o negación en la historia clínica materna	Si No
Ingesta de fármacos	Historia de ingerir fármacos para tratamiento de enfermedades	Tipos de fármacos referidos en la historia clínica materna	Hipoglicemiantes Antipsicóticos antidepresivos Tiroideos
Exposición a sustancias tóxicas	Historia de haber estado en contacto con sustancias tóxicas	Tipos de sustancias referidas en la historia clínica materna	Si No
Antecedentes Reproductivos	Historia de la madre basada en el número de gestas, partos y abortos	Número de gestas, paras, abortos y cesáreas referidas	Nº de gestas Nº de partos Nº de abortos Nacidos muertos
Captación en el control prenatal	Semana de gestación de su primer CPN	Semana de gestación referida en la HCP	Primeras 14 semanas Después de 14 semanas

Antecedentes de hijos con anomalías	Historia familiar o materna de hijos nacidos con anomalías congénitas	Embarazadas con historia familiar o materna	Si No
Tamizaje para sífilis, VIH Género	Exámenes de laboratorio que se utilizan para detectar de forma temprana sífilis y VIH en la madre	Exámenes de VDRL y VIH realizados según normas de atención prenatal	Completo Incompleto No se realizó o no consignado
Edad gestacional al nacimiento	Semana de gestación del neonato al momento del nacimiento	Semana de gestación calculada al nacer	<37 semanas 37 a 39 6/7 semanas 40 a 41 6/7
Vía de nacimiento	Forma para el nacimiento del nuevo ser	Vía del parto	Vaginal Cesárea
Género	Características biológicas propias del neonato en base a los genitales externos	Características de los genitales externos	Varón Mujer
Vitalidad	Basada en signos de vida al nacimiento	Presencia o no de signos de vida	Vivo Muerto
Tipo de anomalía congénita	Características de la o anomalías congénitas en base al sistema u órgano afectado, gravedad y/o necesidad de corrección quirúrgica	Tipos de anomalías según clasificación de la OMS	Mayores Menores

Objetivo 2: Identificar los tipos de anomalías congénitas y órganos o sistemas afectados

Variable	Concepto	Indicador	Valor/escala
Anomalías del sistema nervioso central (SNC)	Anomalías o defectos congénitos que se producen por alteración en el desarrollo de estructuras que conforman el SNC	Diferentes defectos basados en la clasificación de la OMS	<ul style="list-style-type: none"> Defectos del tubo neural: <ul style="list-style-type: none"> Anencefalia Encefalocele Meningocele Mielo-meningocele Con o sin hidrocefalia Otras anomalías del SNC
Anomalías de cara o cuello	Anomalías o defectos congénitos que se producen por alteración en el desarrollo de estructuras que se encuentran en cara o cuello	Diferentes tipos de anomalías basadas en la clasificación de la OMS	<ul style="list-style-type: none"> A nivel de cara <ul style="list-style-type: none"> Labio leporino uni o bilateral Paladar hendido Labio leporino y paladar hendido A nivel de arcos branquiales: <ul style="list-style-type: none"> Quistes, tumores Hemangioma
Anomalías en tórax	Anomalías congénitas o malformaciones que se producen en estructuras que se encuentran en la caja torácica	Tipos de anomalías basadas en la clasificación de la OMS	<ul style="list-style-type: none"> A nivel de diafragma: <ul style="list-style-type: none"> Hernia diafragmática Cardiovascular: <ul style="list-style-type: none"> Cardiopatías congénitas
Anomalías en abdomen	Anomalías o defectos congénitos que se producen en la pared	Tipos de anomalías basadas en la	<ul style="list-style-type: none"> Onfalocele Gastroquisis

Anomalías del tubo digestivo	<p>abdominal con protrusión de vísceras</p> <p>Anomalías o defectos congénitos que se producen por alteración en el desarrollo de órganos que conforman el tubo digestivo</p>	<p>clasificación de la OMS</p> <p>Tipos de anomalías basadas en la clasificación de la OMS</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Estrechez u obstrucción <p>Atresia esofágica</p> <p>Atresia duodenal</p> <p>Atresia intestinal</p> <p>Ano imperforado</p>
Anomalías de vías urinarias	<p>Anomalías que se producen por alteración en el desarrollo de órganos que conforman las vías urinarias</p>	<p>Tipos de anomalías basadas en la clasificación de la OMS</p>	<p>Riñón poliquístico</p> <p>Megauréter, megavejiga</p> <p>Agnesia</p> <p>Otras</p>
Trisomías	<p>Malformaciones o anomalías causadas por alteraciones cromosómicas</p>	<p>Tipos de malformaciones cromosómicas</p>	<p>Trisomía 21</p> <p>Trisomía 18</p> <p>Otras</p>

Objetivo 3: Determinar la relación entre el momento del diagnóstico y la conducta obstétrica

Variable	Variable operativa	Indicador	Valor/escala
Momento del diagnóstico	Momento de la etapa perinatal en que se diagnosticó la anomalía congénita	Momento del diagnóstico según reportes de ultrasonidos	<ul style="list-style-type: none"> • Prenatal: • Postnatal
Conducta obstétrica	Decisión para finalizar el embarazo tomando en cuenta el riesgo y bienestar materno fetal, basada en criterios obstétricos.	Formas y vías de nacimiento reportadas en el expediente	<ul style="list-style-type: none"> • Parto vaginal Espontáneo Inducido <ul style="list-style-type: none"> • Cesárea Programada Emergencia

2.10: Aspectos éticos

Los aspectos éticos del presente estudio fueron las siguientes:

El respeto a las personas: (principio de autonomía). A pesar que la información se obtuvo del expediente clínico y registros hospitalarios se mantuvo anónimo el nombre de las personas afectadas, identificándolas en la ficha de recolección de la información con el número del expediente, esto con la finalidad no repetir la información.

La búsqueda del bien, (principios de beneficencia y no maleficencia): Lo que se pretendió fue lograr el máximo beneficio en base a los conocimientos, capacidad y oportunidad que nos brinda la ciencia y la evidencia científica utilizando la información que se logre obtener para estudios de investigación y sea un apoyo para mejorar la salud neonatal.

El principio a la justicia: Toda persona tiene derecho a la salud por que las investigaciones científicas deber dirigirse a mejorar la eficacia y efectividad de los recursos médicos y técnicos que contamos, así como la accesibilidad a los servicios de salud.

3.1. Resultados

El total de la muestra de recién nacidos con anomalías congénitas fue 84, con una distribución de 50 varones (60%) y 34 mujeres (40%). El 85% (71 casos) se clasificaron como anomalías mayores y 15% (13 casos) como menores. En 60% de casos que equivale a 50 recién nacidos, la vía del parto fue vaginal y en 40% restante (34 casos) la vía del parto fue cesárea. La edad gestacional al nacimiento en 77% de casos que equivale a 65 recién nacidos estuvo en el rango de 37 y 39 semanas de gestación, 19% que equivale a 16 casos, en el rango de 40 y 41 semanas y 4% (3 casos), tenían menos de 37 semanas de gestación. Todos nacieron vivos al momento del nacimiento, solo se presentó un caso de asfixia.

La edad promedio de las madres de los neonatos fue 22 años, con una Mediana de 20 años, Moda de 16 años, una edad mínima de 13 años y máxima de 39 años. El rango de edad fue 13 a 19 años en 48% (40 embarazadas), 20 a 34 años en 44% (37 casos) y 35 a 39 años en 8% (7 casos). El 51% (43/84) habían cursado algún nivel de secundaria, 36% (30 casos) solo primaria y 13% (11/84) algún nivel universitario. El 37% (31 embarazadas) refirieron ser solteras, 44% (27) vivían en unión libre y el 19% (16) eran casadas. Todas ellas procedían de barrios de Managua y municipios como Tipitapa (15%) y Ticuantepe (5%). En los barrios Hugo Chavez, Waspán y Primero de Mayo se encontraron mayor frecuencia de casos.

En cuanto a la asistencia al control prenatal, 25% (21 embarazadas) no acudieron a control prenatal, 27% (22 embarazadas) acudieron entre uno a tres controles y 42% (41/84) tenían cuatro o más controles prenatales. El 38% (32 embarazadas) iniciaron su control prenatal antes de las 14 semanas, 31% (26 embarazadas) después de las 14 semanas y en 6% no se consignó en el expediente. Entre los hábitos tóxicos, 17% (14 embarazadas) refirieron fumar durante su gestación, 14% (12 embarazadas) ingerían licor, 4% (3/84) consumían drogas y 10% tenían exposición al humo de cocina. El 59% (50 embarazadas) se realizaron tamizaje para VIH, de ellas, 19% (14/84) el tamizaje fue completo y 40% fue incompleto, 31% que equivale a 26 casos no se realizaron el tamizaje y en 10%, este dato no se consignó en la HCP. El tamizaje para sífilis fue realizado en 46% de embarazadas que

equivale a 39 casos, en 13% (11 casos) de forma completa y en 33% de forma incompleta. Al 44% (37 casos) no se les realizó y en 10% el dato no se consignó en la HCP. El 42% de embarazadas iniciaron su control prenatal con un IMC en el rango de 20 a 24 Kg/m², 24% en valores menores de 19 Kg/m², tanto el rango de 25 a 29 y 30 o más tuvieron un total de 17% de embarazadas cada uno. El IMC al finalizar el embarazo fue <19 en 35% de casos, 20 a 24 Kg/m² en 32%, 29 Kg/m² en 19% y >30 en 3%.

El 56% de las mujeres (47/84), no refirieron embarazos previos y 69% (58/84) no tenían partos vaginales previos, 32% (27/84) solo habían tenido un embarazo antes del estudio y 12% (10/84) 3 a 5 embarazos, 25% (21/84) habían tenido 1 a 2 partos vaginales, 6% (5/84) entre 3 a 5 y 14% (12/84) refirieron 1 a 2 cesáreas. El 8% de las mujeres del estudio (7/84) tenían historia de 1 a 2 abortos y solo una paciente refirió 3 abortos previos.

En 12% de embarazadas (10/84) el diagnóstico de la anomalía congénita fue en la etapa prenatal y en 88% que equivale a 74 casos el diagnóstico fue al nacimiento. Los sistemas afectados por las anomalías congénitas en los recién nacidos del estudio fueron sistema nervioso central (SNC) con 24% de los casos (20/84), cara con 22% (18/84), tracto digestivo 13% (11/84), sistema cardiovascular con 9.5% (8/84), miembros con 9.5% (8/84), sistema urinario 8% (7/84), abdomen 2.5% (2/84), genitales 2,5% (2/84), cuello con un caso, tórax un caso, músculo esquelético un caso. Además, 12% que equivale a 10 casos tenían diagnóstico de síndrome de Down.

Las anomalías menores que se diagnosticaron en los recién nacidos del estudio, fueron pie equino en 7 casos (8%), polidactilia y microtia en un neonato cada uno, anotia y criptoquidea con dos casos cada anomalía y un hemangioma de cara. Entre las anomalías mayores diagnosticadas fueron labio leporino y paladar hendido con 14 casos (17%), microcefalia en 9 casos (11%), atresia de esófago en 4 casos dos se acompañó de fístula y dos sin fístula, atresia duodenal en dos casos e intestinal baja en un caso, hidrocefalia en 7 casos (8%), cardiopatía en 8 casos (9.5%), hidronefrosis con 5 casos (6%) uno de ellos se asoció a megavejiga, mielomeningocele en 4 casos (5%), dos casos con hidrocefalia y dos sin hidrocefalia, ano imperforado en 4 casos (5%), riñón poliquistico en dos casos (2.5%), hernia diafragmática en un caso, hemangioma gigante de cuello un caso, ventriculomegalia un caso y displasia de cadera en un caso, gastrosquisis y onfalocele con un caso cada uno.

De los 10 casos diagnosticados con síndrome de Down, dos se asociaron a cardiopatía, dos a microcefalia y uno a atresia duodenal.

Los defectos del tubo neural mostraron una frecuencia de 55% en recién nacidos de embarazadas en edades de 13 a 19 años, 45% en el grupo de 20 a 34 años y 8% en mayores de 35 años. La fisura labio palatina tuvo una frecuencia de 46% en los hijos de mujeres <20 años y 54% en embarazadas de 20 a 34 años. La frecuencia de cardiopatías congénitas fue 25% en los embarazos de adolescentes, 63% en el grupo de embarazadas de 20 a 34 años y 12% en embarazadas en edades >34 años. La microcefalia tuvo una frecuencia de 50% en recién nacidos de menores de 20 años y las de 20 a 34 años. La atresia duodenal y esofágica se presentó en mayor frecuencia en los hijos de mujeres menores de 20 años (83.5%). Solo un caso se presentó en embarazadas de 20 a 34 años. El 75% de casos de ano imperforado se diagnosticaron en recién nacidos de mujeres entre 20 a 34 años de edad y un caso en una embarazada adolescente. La hidronefrosis fue diagnosticada en 80% de recién nacidos de embarazadas de 20 a 34 años y un caso en una adolescente.

El momento del diagnóstico de las anomalías congénitas fue durante la etapa prenatal en 10 casos (12%) y al nacimiento en 74 casos (88%). Las anomalías congénitas diagnosticadas durante la gestación fueron dos casos de hidronefrosis uno de ellos asociado a megavejiga, un caso de riñón poliquístico, dos casos de hidrocefalia, un caso de atresia duodenal, un caso de gastrosquisis, un caso de onfalocele y un pie equino.

La vía del parto en 60% de casos (50/84) fue la vaginal y en 40% restante (34 casos) por cesárea. En 48% (40 casos) el parto fue espontáneo y 12% (10 casos) tuvieron parto inducido, en 21% (18 casos) el parto fue por cesárea programada y en 19% (16 casos) cesárea de emergencia. Nueve de los diez neonatos con diagnóstico prenatal de la anomalía congénita tuvieron nacimiento por cesárea y solo en un recién nacido la vía del parto fue vaginal. En este grupo, la cesárea electiva fue la conducta obstétrica de seis casos (60%), cesárea de urgencia en tres casos (30%) y parto espontáneo en un caso de pie equino.

El abordaje postnatal se basó en el manejo por disciplinas según el tipo y gravedad de la anomalía congénita, observando que cerca de la mitad de recién nacidos requirieron de atención por cirugía de forma temprana, en 38% atención neonatal (32 casos), en 18%

atención por neurocirugía o neurología, en 8% por genetista, 7% por cardiología, 5% por cirugía plástica, 2.5% por otorrinolaringología. El 16% de los recién nacidos (13 casos), fueron intervenidos quirúrgicamente de forma temprana, 46% (39 casos) fueron referidos a unidades de mayor resolución quirúrgica y en 38% (13 casos), el manejo fue por pediatría y neonatología. Los recién nacidos con diagnóstico de cardiopatías, defectos del tubo neural, labio leporino y paladar hendido, luxación congénita o displasia de cadera, hidronefrosis, ano imperforado, y atresia esofágica o duodenal fueron los casos referidos.

Al aplicar la escala de pronóstico de las anomalías congénitas, se observó que 17% (14 casos), tenían buen pronóstico con mejoría total con intervención adecuada, 50% (42 casos), se clasificaron de grupo con mejoría casi total con un manejo adecuado o empeorar si esto no ocurre. 18% (15%) con incapacidad permanente y 15% (13 casos) sin mejoría aún con tratamiento. En este grupo se incluyeron los tres casos de muerte neonatal (4%) con diagnóstico de hernia diafragmática, cardiopatía y mielomeningocele roto. Los casos clasificados de mal pronóstico fueron: hidrocefalia (6 casos), cardiopatía (un caso), hernia diafragmática (un caso), riñón poliquístico (un caso), hemangioma gigante (un caso), mielo meningocele roto con hidrocefalia (un caso). Las anomalías con incapacidad permanente fueron: recién nacidos con síndrome de Down (10 casos), microcefalia (9 casos) y displasia de cadera y rodilla. Las anomalías con mejoría con manejo adecuado: atresia esofágica y duodenal (3 casos cada uno), ano imperforado (5 casos), un caso de atresia colon-rectal, cardiopatías (7 casos), fisura labio palatina (14 casos), un caso de luxación congénita de cadera hidrocefalia (un caso), mielomeningocele (3 casos), hidro-nefrosis (5 casos). Los trece recién nacidos con cirugía en las primeras 48 horas pertenecían al grupo b, en la escala de pronóstico, Los recién nacidos con anomalías mayores que recibieron manejo neonatal, durante su estancia hospitalaria (25 casos), 56% (14 casos) fueron incluidos en el grupo b y 44% (11 casos) en el grupo c. Los recién nacidos con anomalías mayores que fueron referidos como parte del abordaje postnatal (33 casos), 39% tenían mal pronóstico, 52% (17 casos), requerían de manejo quirúrgico (grupo b) y 9% (3 casos) se incluyeron en el grupo con incapacidad permanente (grupo c).

3.2. Discusión

Se analizaron un total de 84 casos de anomalías congénitas, de los cuales la mayoría fueron clasificadas como mayores y el 15% como menores. Entre las características más relevantes en los recién nacidos, fue la mayor frecuencia de anomalías en varones con una relación de 3:2 con la frecuencia en mujeres. Hallazgo que concuerda con estudios tanto nacionales como internacionales. Como se observó en otros estudios, la mayoría de los nacimientos se presentaron entre las 37 y 39 semanas y la presencia de asfixia al nacer solo se reportó en un neonato con diagnóstico postnatal de cardiopatía. Estos hallazgos se explican por el hecho que todos los casos se dieron en embarazos con complicaciones, lo que les permitió llegar al término. (Vargas, 2020), (Ayala, 2019), (Calderón, 2017), (Aldaw, 2018), (Benavente, 2016).

Una de las características maternas más relevantes del estudio fue la edad, ya que cerca de la mitad de las embarazadas tenían menos de 20 años, la mayoría en el rango de 15 y 16 años. Hallazgo que concuerda con otros estudios en los que analizaron la edad como factor asociado a malformaciones congénitas. Si bien es cierto, que mujeres mayores de 35 años, tienen alto riesgo de embarazos con anomalías congénitas, la frecuencia de este grupo etario fue menor. (Aldaw, 2018), (Ramos, 2011).

La mayoría de las madres de recién nacidos con anomalías congénitas tenían un bajo nivel escolar lo que también puede estar asociado a un bajo nivel socio económico y cultural siendo factores que pueden incrementar en algunas mujeres conductas de riesgo como fumar, consumir licor o drogas durante sus embarazos, o adquirir enfermedades que aumentan el riesgo de tener hijos con defectos congénitos como por ejemplo sífilis, VIH. Así mismo, estas embarazadas debido a su bajo nivel de estudio tienen menos probabilidad de cumplir recomendaciones o indicaciones médicas en la atención prenatal como es la ingesta temprana de ácido fólico, una adecuada nutrición o la asistencia en sus controles prenatales. En el estudio un grupo considerable de embarazadas refirieron fumar o ingerir licor. Algunos estudios han señalado al bajo nivel escolar, como un factor asociado a las anomalías congénitas. (Vélez, 2004).

Un hallazgo importante en el estudio fue la mayor frecuencia de malformaciones congénitas en algunos barrios de Managua como fueron Waspán, Hugo Chávez y 1° de Mayo lo que puede estar relacionada con la mayor asistencia prenatal en estas unidades de salud. Además, se observó que la mayoría de los casos provenía del casco urbano.

La mitad de las embarazadas del estudio se caracterizaron por tener poca asistencia al control prenatal al igual que acudieron de forma tardía e incluso, la cuarta parte de ellas no acudieron. Este hecho impidió que este grupo de mujeres no lograra tener un tamizaje adecuado para detección de sífilis, o la ingesta de ácido fólico en las primeras semanas de gestación, período en el que se pueden prevenir algunas malformaciones, principalmente las relacionadas con los defectos del tubo neural, algunas cardiopatías, entre otras. Debido a que un grupo importante de mujeres no se realizaron controles prenatales o estos fueron insuficientes y con captación tardía, solo un pequeño número de gestantes se realizaron pruebas de VDRL y VIH en el primero y tercer trimestre y en la tercera parte los tamizajes fueron incompletos.

Una característica materna importante en el estudio, fue el IMC con el que iniciaron su control prenatal ya que cerca de la cuarta parte se encontraban en el rango clasificado como bajo peso y la tercera parte en rangos de sobre peso u obesidad. Esto refleja el bajo número de embarazadas que cursan con un peso adecuado durante su gestación. Así mismo, se observó, que un grupo de mujeres que se realizaron controles prenatales, finalizaron la gestación con bajo peso, siendo un hallazgo relevante en el estudio, mostrando el deficiente estado nutricional en algunos embarazos con anomalías congénitas. El estado nutricional adecuado, es un factor relevante para la prevención de anomalías congénitas la que debe ir acompañada de la ingesta de micronutrientes necesarios para un buen desarrollo embrio-fetal. (OPS/OMS, 2015)

Al analizar las características reproductivas maternas, se observó que más de la mitad de las embarazadas, eran primigestas y un grupo considerable de mujeres tenían historia de abortos, lo que concuerda con lo reportado en la literatura. Ambas características han sido reportadas en otros estudios como el realizado por Calderón (2017), Murcia (2017) y el estudio nacional realizado por Aldaw (2018).

El parto vaginal, fue la vía de finalización del embarazo en la mayoría de los casos (60%), el cual fue de forma espontánea en casi la mitad de las embarazadas (48%) ya que acudían en trabajo de parto. En los casos que finalizaron por cesárea, se observó similar porcentaje tanto las que se realizaron de emergencia como las de forma electiva. Hallazgo que tiene explicación por el hecho que, en la mayoría de las pacientes al momento de ingresar al hospital para atención del parto, se desconocía la existencia de su anomalía congénita siendo diagnosticada al momento del nacimiento. Sin embargo, fue relevante observar, que la cesárea electiva fue la vía del parto que se utilizó en los embarazos con diagnóstico prenatal, siendo la vía de nacimiento para los casos de anomalías congénitas mayores. Estos hallazgos concuerdan con lo observado en otros estudios considerando la cesárea la vía del parto más adecuada en la mayoría de casos con diagnóstico de anomalías congénitas mayores. (Vargas, 2020), (Zarante, 2010).

Al analizar los órganos y sistemas más afectados en recién nacidos con anomalías congénitas, se observó que el sistema nervioso central estuvo afectado en la cuarta parte de los casos. Las estructuras cráneo faciales también fueron unas de las más afectadas, casi con la misma frecuencia que las anomalías del SNC, siguiéndole los órganos del tracto gastro-intestinal. El sistema cardiovascular, miembros inferiores y el tracto urinario se afectaron en menor frecuencia. La trisomía 21 se diagnosticó en 12% de recién nacidos, observando que en la mitad de ellos se asoció a otros defectos congénitos como atresia duodenal, cardiopatías, microcefalia, hallazgos que concuerda con lo reportado en otros estudios. Además, se observó que la mayor parte de las anomalías solo afectaron un órgano o sistema y solo en 6% se detectaron anomalías múltiples, siendo el síndrome de Down el que se asoció en mayor frecuencia a este tipo de anomalías. Al comparar estos resultados con los reportados en estudios realizados en países como México, Colombia, Chile, se observó que el sistema nervioso central, las estructuras cráneo faciales y las cardiopatías fueron los sistemas más afectados, lo que varió fue la frecuencia en que se presentaron lo que puede explicarse por diferencias de razas que pueden existir entre poblaciones, factores genéticos, medidas preventivas de algunos países como tamizajes realizados en la atención prenatal, enriquecimiento de alimentos con ácido fólico, yodo y en algunos casos, debido a interrupción temprana de embarazos por detección de cromosopatías o defectos congénitos. (Murcia, 2017), (Molina, 2015), (Vélez, 2004).

Los defectos del tubo neural fueron las anomalías congénitas del sistema nervioso central más frecuentes, siendo la hidrocefalia la de mayor prevalencia seguida por el mielomeningocele, observando que, en la mitad de los casos, el mielomeningocele se asoció a hidrocefalia. Así mismo, la frecuencia de microcefalia fue alta en este grupo de población. Ambas anomalías pueden prevenirse, la primera con la ingesta de ácido fólico y la segunda con la prevención de infecciones como sífilis o Zika en etapas tempranas del embarazo. La mayoría de neonatos con defectos del tubo neural nacieron de mujeres que no se habían controlado su embarazo o habían acudido a la unidad de salud después de las 16 semanas, lo que no permitió que recibieran ácido fólico en las primeras semanas de gestación. Solo un neonato con microcefalia fue positivo para sífilis, sin embargo, el tamizaje prenatal para esta infección fue incompleto en la mayoría de los casos. No se encontraron embarazadas con diabetes en el estudio, pero hay que tener presente que la mitad de las mujeres no se habían realizado controles prenatales y por tanto tampoco no se puede asegurar la presencia de esta enfermedad en alguno de los casos de anomalías congénitas. Los defectos del tubo neural, cardiopatías y síndrome de Down fueron reconocidos por la OMS (2015) como los trastornos congénitos graves de mayor frecuencia; lo que concuerda con los resultados del estudio. Sin embargo, las fisuras labio palatinas se presentaron en mayor frecuencia (17%) cuando se comparó con los casos de cardiopatías (9.5%), defectos del tubo neural (13%) y síndrome de Down (12%). Así mismo, existen estudios, como el realizado por Donoso y Oyarzún (2012) en el que señalan a las cardiopatías, las anomalías del SNC y de cara como las más frecuentes lo que concuerda con los hallazgos del estudio, aunque la frecuencia de cardiopatías fue menor lo que puede estar relacionado con el momento del diagnóstico post natal ya que en algunos casos éste puede postergarse hasta el período de lactancia. Además, se observó que la mitad de los recién nacidos con síndrome de Down, presentaron otras anomalías como cardiopatías, atresia duodenal y microcefalia lo que concuerda con la literatura. En relación a las anomalías del tracto gastro-intestinal, estas se caracterizaron por ser de tipo obstructiva tanto en el tubo digestivo alto (atresia esofágica y duodenal) como en el bajo (ano imperforado y atresia colon rectal), las que pueden ser corregidas de forma quirúrgica. Solo se presentó un caso de hernia diafragmática, anomalía grave la mayoría de veces incompatible con la vida. La anomalía del sistema urinario, en su mayoría afectaron riñón como hidronefrosis (6%) la que se asoció a megavegiga y a obstrucción ureteral o

pielocalicial y en menor frecuencia, riñón poliquístico, ya que como reporta la literatura su incidencia es baja. Llama la atención que los defectos de la pared abdominal como son el onfalocele y gastrosquisis también tuvieron una baja frecuencia ya que solo se diagnosticó un caso de cada uno. Las anomalías del sistema musculo esquelético además de tener baja incidencia principalmente los clasificados como letales, solo fue diagnosticada en dos casos y fueron del grupo no letales. Analizando los casos de anomalías congénitas menores, al igual que en otros estudios, el pie equino fue la que predominó en este grupo. El segundo grupo en frecuencia fueron las que afectan la cara, siguiéndole las del tracto genital en recién nacidos varones. Fue interesante observar, a baja frecuencia de anomalías menores cuando sea compara con otros estudios lo que puede deberse a que muchos casos no son registrados. (Zarante, 2010)

Un hallazgo que también llamó la atención en el estudio, fue las anomalías a nivel del tracto gastro-intestinal ya que, de los seis casos de atresia de tubo digestivo alto, cinco se presentaron en hijos de adolescentes. El único caso diagnosticado en el grupo de mayor edad, también se asoció a síndrome de Down. Algo similar se observó en los casos de ano imperforado y atresia colon rectal, anomalía que predominó en embarazadas mayores de 20 años, observando que, de los seis casos reportados en el estudio, solo uno fue en un recién nacido de madre adolescente. Hay que tener presente, que ambas anomalías provienen de desarrollo embriológico diferente. Así mismo se observó en los casos de defectos del tubo neural ya que la mayor prevalencia fue en los nacidos de madres adolescentes, lo que puede estar asociado al mal estado nutricional que conlleva a deficiencia de ácido fólico en las primeras semanas de gestación. A diferencia del síndrome de Down cuya frecuencia fue mayor en hijos de embarazadas mayores de 34 años. Hallazgo que concuerda con la literatura. La fisura labio palatina, microcefalia presentaron la misma frecuencia en los diferentes grupos de edad materna.

El diagnóstico de las anomalías congénitas en su mayoría, fue postnatal (88%) por lo que solo 10 de los 84 casos tuvieron diagnóstico prenatal, siendo las anomalías de la pared abdominal, las renales principalmente los casos de hidronefrosis, atresia duodenal, hidrocefalia los que fueron detectados en el embarazo. A pesar que el pie equino fue una de las anomalías menores de mayor frecuencia, solo se logró diagnosticar en una embarazada.

No se logró detectar casos de mielomeningocele a pesar que según la SEGO (2015) la tasa de detección prenatal puede alcanzar el 90%. El 30% de los casos de hidrocefalia y 60% de casos de hidronefrosis, fueron detectados en la etapa prenatal. Sin embargo, la frecuencia fue baja cuando se comparó con la reportada en otros estudios. A pesar de que la literatura (SEGO, 2015) reporta una tasa diagnóstica de síndrome de Down de 40%, en el grupo de estudio esta anomalía que tuvo una frecuencia de 12%, solo fue diagnosticada hasta el nacimiento.

Al analizar la relación entre el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas y la vía del parto, se observó que todos los casos clasificados como mayores, finalizaron por cesárea. Así mismo, se observó que el único caso con diagnóstico prenatal que finalizó por vía vaginal, fue un recién nacido con pie equino. Esto demuestra que existe asociación estadísticamente significativa entre la vía cesárea y el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas mayores con un valor de $p < 0.01$ y una moderada fuerza de asociación con un coeficiente Phi de 0.43. La cesárea ha sido la vía del parto más utilizada en los casos de anomalías congénitas mayores como parte del abordaje prenatal para el nacimiento y de esta manera mejorar el pronóstico neonatal. (Ayala, 2019), (Vargas, 2020), (Murcia, 2017).

El abordaje postnatal en los recién nacidos incluidos en el estudio, estuvo en dependencia del tipo y gravedad de las anomalías al igual que a las condiciones propias del hospital al momento del nacimiento. La mayoría de los recién nacidos, requirieron de algún tipo de abordaje quirúrgico por lo que fueron referidos a otros centros con mayor nivel de resolución. Así mismo, se observó que las únicas anomalías que fueron corregidas de forma temprana fueron los casos de gastrosquisis y onfalocele y las que afectaron el tracto gastrointestinal como atresia esofágica, duodenal, colon rectal y ano imperforado. Las principales disciplinas que participaron en el abordaje postnatal inmediato además de neonatología fueron: cirugía pediátrica, ortopedia, cardiología, neurología y neurocirugía. Nefrología, cirugía plástica y otras subespecialidades como genética, otorrinolaringología también formaron parte del abordaje postnatal pero en menor frecuencia.

Al analizar el pronóstico de los recién nacidos, utilizando la clasificación elaborada y validada por el Instituto de Genética de Colombia, se observó que la mitad de los casos eran anomalías que se encontraban en el grupo b de la clasificación 2, como fueron algunos

defectos del tubo neural, cardiopatías, todos los defectos de pared abdominal, tracto gastro intestinal, fisuras labio palatinas, hidronefrosis con obstrucción pielocalicial o megavejiga. Como describe la literatura pueden mejorar con un abordaje adecuado o empeorar si ocurre lo contrario. Fernández y Zarante obtuvieron resultados similares en su estudio. Los casos de síndrome de Down, microcefalia y anomalías músculo esquelética, como agenesia de cadera y rodilla se incluyeron en el grupo c. Los casos de hidrocefalia y ventriculomegalia severa, algunas cardiopatías, el caso de hernia hiatal y mielomeningocele roto se incluyeron en el grupo de mal pronóstico dado que debido a la gravedad y tipo de anomalía no podrían mejorar aún con manejo quirúrgico. En este grupo se encontraron los tres recién nacidos que fallecieron a causa de cardiopatía, hernia diafragmática y mielomeningocele roto, observando una mortalidad de 4%. En el estudio realizado por Ayala (2019), la mortalidad fue de 8%. Sin embargo, se debe tomar en cuenta que la mayoría de recién nacidos con mal pronóstico, fueron referidos a otros centros hospitalarios de mayor resolución con alta probabilidad de morir.

En el estudio se observó que la mayoría de los recién nacidos incluidos en el grupo b, requerían de manejo quirúrgico, lo que a su vez permite que el pronóstico de estos niños mejore siempre y cuando su defecto estructural y/o funcional sea corregido de forma adecuada. Todos los recién nacidos con anomalías en el tracto gastro intestinal, al igual que los que nacieron con defectos en la pared abdominal fueron intervenidos quirúrgicamente de forma temprana, lo que mejoró su pronóstico neonatal. La frecuencia de recién nacidos con anomalías incluidas en el grupo c y en el grupo de mal pronóstico, fue menor (14% y 18% respectivamente). Al establecer la relación entre el abordaje postnatal y el pronóstico se observó una asociación significativa, principalmente en los casos que requieren cirugía ya que cuando son intervenidos quirúrgicamente de forma temprana mejora el pronóstico neonatal. ($p < 0.001$), la fuerza de asociación obtuvo un coeficiente V de Cramer de 0.465. Estos resultados concuerdan con el estudio de Fernández (2008) y Zarante (2010).

3.3. Conclusiones

1. La mayoría de los recién nacidos con anomalías congénitas eran varones, con edad gestacional de 38 semanas, por vía de parto vaginal y sin asfixia al nacer. Las características maternas más relevantes fueron el rango de edad, ya que cerca de la mitad eran adolescentes, primigestas, con bajo nivel escolar, controles prenatales ausentes o insuficientes y captación tardía. La tercera parte con bajo peso durante la gestación y la minoría con hábitos tóxicos.
2. Las anomalías congénitas mayores alcanzaron el 85%, siendo el sistema nervioso central, las estructuras cráneo faciales, el tracto gastrointestinal los más afectados. Los defectos del tubo neural, microcefalia, fisura labio-palatina, atresia esofágica, duodenal, ano imperforado fueron las anomalías congénitas mayores de mayor prevalencia. El síndrome de Down se presentó en 12% de recién nacidos y con mayor frecuencia en los hijos de mujeres de mayor edad. El pie equino predominó en los casos de anomalías menores.
3. La mayoría de las anomalías congénitas fueron diagnosticadas en la etapa postnatal. Sin embargo, se observó una relación significativa entre el diagnóstico prenatal y la vía cesárea siendo el principal abordaje para el nacimiento de anomalías congénitas mayores.
4. Las anomalías congénitas que se presentaron en mayor frecuencia, fueron las que requieren corrección quirúrgica, las que afectaron el tracto gastro-intestinal y pared abdominal fueron corregidas de forma temprana lo que mejoró el pronóstico en los recién nacidos. Se observó una relación significativa entre el abordaje postnatal y su pronóstico.

3.4. Recomendaciones

1. Fortalecer las actividades dirigidas a la prevención de las anomalías congénitas partiendo desde la etapa preconcepcional o prenatal temprana, principalmente en lo que se refiere a la ingesta de ácido fólico, alimentación adecuada, evitar el consumo de sustancias tóxicas, prevención y tamizaje de infecciones u otras enfermedades. Así también, garantizar el control prenatal adecuado como una estrategia importante de prevención.
2. Fortalecer y mejorar el sistema de vigilancia de las malformaciones congénitas a nivel nacional ya que es una forma útil para conocer el comportamiento de algunas anomalías en relación al tiempo y tipo de población y dirigir las estrategias para su prevención.
3. Capacitar al personal que participa en la atención prenatal para lograr una mayor detección de anomalías congénitas principalmente en el segundo trimestre de gestación, lo que permitirá una atención prenatal especializada y un mejor abordaje al momento del nacimiento.
4. Garantizar un abordaje postnatal oportuno de los recién nacidos con anomalías congénitas que pueden mejorar con un manejo quirúrgico temprano lo que ayudará a mejorar su pronóstico. Así mismo garantizar la atención multidisciplinaria acorde al tipo y gravedad de la anomalía congénita.

4.1. Referencias bibliográficas

- AEP. (2010). Espina bífida. *Revista de Neurología Pediatría. Asociación Española de Pediatría*, 129-134.
- Aldaw, C. (2018, Septiembre). Principales factores de riesgo materno fetales asociados a las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos atendidos en el hospital alemán nicaraguense, Managua, octubre 2015 a septiembre 2016. *Trabajo para optar al título de médico y cirujano*. Managua, Nicaragua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua.
- Ayala, F. G. (2019). Factores asociados a malformaciones congénitas. Instituto de Perinatología, Lima, Perú. *Revista Peruana Investigación Materno Perinatal*, Vol. 8(4): 41-55.
- Barrena, S. H. (2019). Malformaciones congénitas digestivas. *Revista de pediatría integral. Servicio de cirugía pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid, España*, Vol. 23(6): 301-309.
- Benavente, E. (2016, Febrero). Comportamiento de malformaciones congénitas en la sala de neonatología del hospital alemán nicaraguense, 2015 a 2016. *Tesis para optar al título de especialista en pediatría*. Managua, Nicaragua: Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua.
- Calderón, A. R. (2017). Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta pediatría mexicana. Hospital Civil Culiacán*, Vol. 38(6): 363-370.
- Copado, D. M. (2018). Importancia del diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas. *Revista de perinatología y reproducción humana*, Vol. 32(3): 127-130.
- Cuervo, J. (2015). Defectos de la pared abdominal. *Revista Hospital Niños de Buenos Aires, Argentina*, Vol. 57(258): 170-190.
- Delgadillo, a. (2015). Anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas atendidas en la unidad de atención primaria de salud Barranco en el periodo enero a marzo del 2013. *tesis para optar al título de licenciado en tecnología médica*. Lima, Perú: Universidad nacional mayor de San Marcos. Facultad de medicina.
- Donoso, B. O. (2012). Anomalías congénitas. *Medwave*, doi: 10.5867/medwave.2012.09..5537.

- Fernandez, N. Z. (2008). Prevalencia y escala lpronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: La responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana. *Asociación Colombiana de Neonatología*, Vol. 7(4): 28-30.
- García, M. I. (2014). Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76,155 nacimientos en Bogotá y Cali (2011-2012). *Revista Biomédica*, Vol. 34(379-386).
- Imbachi, L. I. (2020). Estado de salud y barreras en la atención de niños con defectos congénitos nacidos entre el 2011 y el 2017 en dos instituciones en salud de Cali. *Revista Biomédica*, Vol. 40; Pag: 34-42.
- León, C. (2016, febrero). Correlación del diagnóstico por imágenes prenatales con los diagnósticos clínicos postnatales de defectos congénitos en recién nacidos en la sala de neonatología del hospital Alejandro D{avila Bolaños . *Informe final de tesis para optar al título de especialista en pediatría*. Managua, Nicaragua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. Facultad de Medicina.
- Miranda, F. M. (2012). Pesquisaje ultrasonográfico de marcadores genéticos y malformaciones congénitas mayores. *revista docente POLixlínico José Martí, Camaguey, Cuba*, 295-309.
- Molina, S. a. (2015). Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en la unidad de medicina materno fetal universitarias del Hospital de San José. Bogotá, Colombia. *Revista Mexicana de Obstetricia y Ginecología*, Vol. 83: 680-689.
- Muñoz, F. S. (2016). Malformaciones congénitas del cuello, diagnóstico y tratamiento. *SEMERGEN. Hospital Universitario Sa Espases, Palma de Mallorca, España*, Vol. 42(4): 254-259.
- Murcia, F. D. (2017). Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. Hospital Universitario Reina Sofía., Córdoba, España. *Revista de Cirugía Pediátrica*, Vol. 30(3): 126-130.
- Nación, M. d. (2018). *Anomalías congénitas, enfoque para la atención primaria de la salud*. Buenos Aires, Argentina: Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación.
- OMS. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas*. Gnebra, Suiza: OMS.
- OPS/OMS. (2015). *Malformaciones congénitas. Boletín Informativo*. Managua, Nicaragua: OMS.

- Ramos, E. M. (2011). Frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital de la Mujer, Culiacán, Sinaloa. *Sociedad Médica del Hospital General de Culiacán. Dr. Bernardo Gastélum*, Vol. 5(4): 101-105.
- Restrepo, G. (2016). Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas; una política ausente. . *Revista Médica de Colombia. Universidad de Barcelona*, Vol. 24(1): 102-110.
- Restrepo, G. (2018). Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: Se cumple esta política en Colombia;? Artículo de revisión . *CES, Medicina*, 226-234.
- Ruiz, F. F. (2014). Inequidades en el diagnóstico de anomalías congénitas mayores en recién nacidos en Cali, Colombia. *Revista Chilena de Obstetricia*, Vol. 79(6): 481-488.
- SEGO. (2015). Guía de la sistemática exploración ecográfica del segundo trimestre. *Revista de Obstetricia y Ginecología*, <http://dx-dop.org/10.1016//j.pog.2016>.
- SEGO. (2020). Cribado y diagnóstico prenatal de anomalías genéticas, recomendaciones de consenso SEGO, SEQC, AEDP. *Adv Lab Med DE Gruyter*, <https://doi.org/10.1515/almed-2019-0040>.
- SEU. (2020). *Guías par la aplicación clínica del ultrasonido obstétrico y ginecolpógico. Sociedad de ecografía ginecotológica de Uruguay*. Uruguay: Unifarma.
- Vargas, P. M. (2020). Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas, resultado de la experiencia CIMAF-Hospital Sótero del Río. *Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología*, Vol. 85(4): 358-365.
- Vélez, J. H. (2004). Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*, Vol. 55 (3): 201-208.
- Zarante, I. F. (2010). Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*, Vol. 30: 65-71.

5. Anexos

5.1 Ficha de recolección

Expediente _____ edad materna _____ nivel escolar _____ ocupación _____

Procedencia: rural ___ urbana ___ municipio _____ barrio _____

Características maternas

Peso en su primer CPN _____ en su último CPN _____ IMC en su primer CPN _____

Morbilidades _____ tratamiento o fármacos _____

Tamizaje de infecciones: VDRL Positivo ___ Negativo ___ VIH: Posit ___ Neg ___

Toxoplasmosis: Posit ___ Neg ___ no se realizó ___ rubiola: Si ___ No ___

Fuma ___ N° cigarros/día ___ tazas de café/día ___ licor ___ días a la semana _____

Drogas _____ exposición a humo ___ sustancias tóxicas _____

N° de gestas ___ partos ___ abortos ___ cesárea ___ PIG _____

Primer CPN _____ n° CPN antes del diagnóstico _____ antecedentes de hijos con

anomalías congénitas: maternas _____ familiares _____ tipo _____

Características perinatales

Semana de gestación al nacimiento _____ género _____ embarazo múltiple _____

Anomalías congénitas

El diagnóstico fue prenatal _____ al nacimiento _____ posterior al nacimiento _____

SG al momento del diagnóstico _____ tipo de anomalía _____

Sistema afectado _____ órganos afectados _____ N° de anomalías _____

Abordaje pre y postnatal

Seguimiento prenatal en hospital: Si ___ No ___ N° de CPN _____

Valoración por perinatología _____ genetista _____ otra subespecialidad _____

Se tomó conducta obstétrica: Si ___ No ___ Vía del parto: Vaginal ___ cesárea _____

Inducción ___ cesárea de emergencia _____ programada _____

SG al momento de finalizar gestación _____ acudió en trabajo de parto: si ___ no

Nació vivo ____ muerto ____ asfixia ____ muerte postnatal ____ días de nacido ____

Atención inmediata por pediatra: ____ neonatología ____ traslado a otro hospital: ____

Inmediato ____ momento del traslado ____ condición ____

Estudios realizados postnatal _____

Valoración neonatal por cirugía plástica ____ pediátrica ____ neurocirugía ____ nefrología
____ Cardiología ____ OTR ____ ortopedia ____ genetista ____ otros _____

Fue intervenido quirúrgicamente Si ____ No ____ días de vida _____

Tipo de cirugía realizada _____ resultado posquirúrgico _____

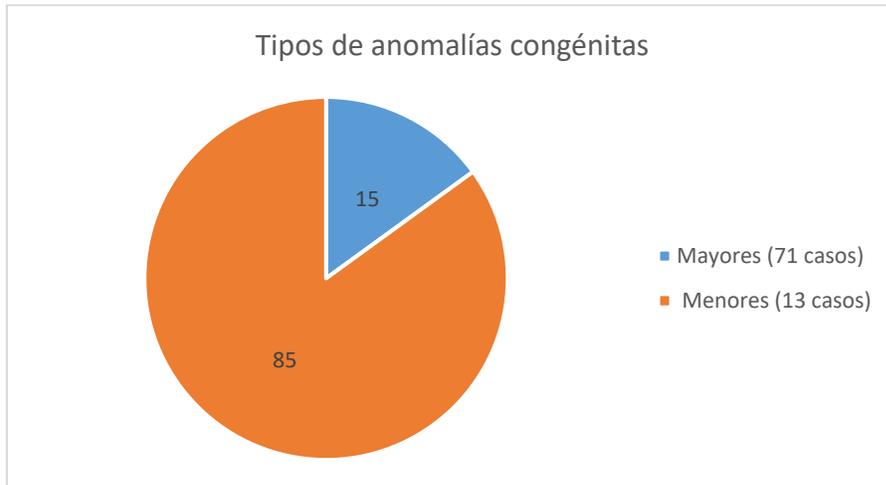
Pronóstico de sobrevida: malo con o sin intervención _____

mejora con intervención adecuada o empeora sin intervención _____

incapacidad permanente ____ mejoría total con intervención _____

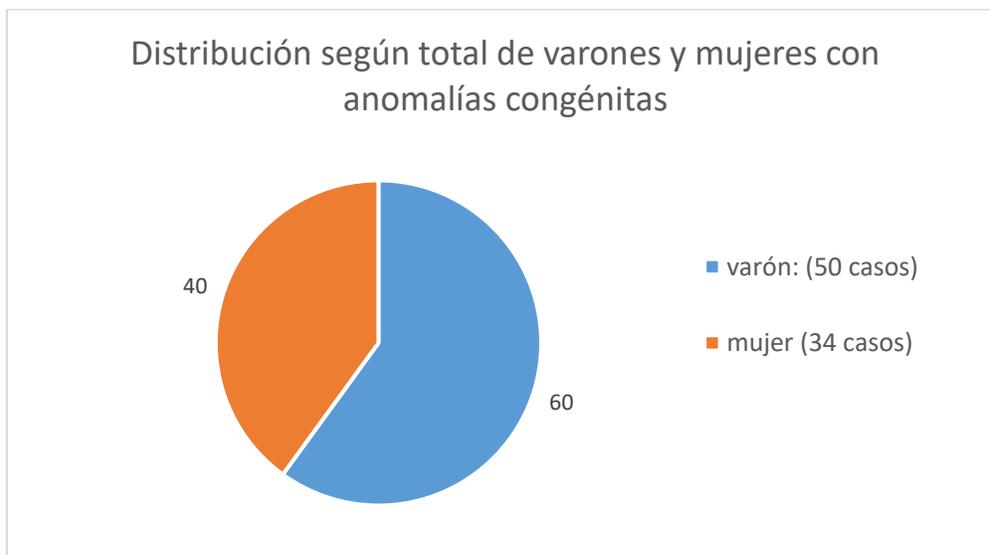
Seguimiento postnatal: Si ____ No ____

Gráfico 1: Tipo de anomalías congénitas en recién nacidos. Hospital Alemán Nicaragüense, enero de 2017 a diciembre de 2019.



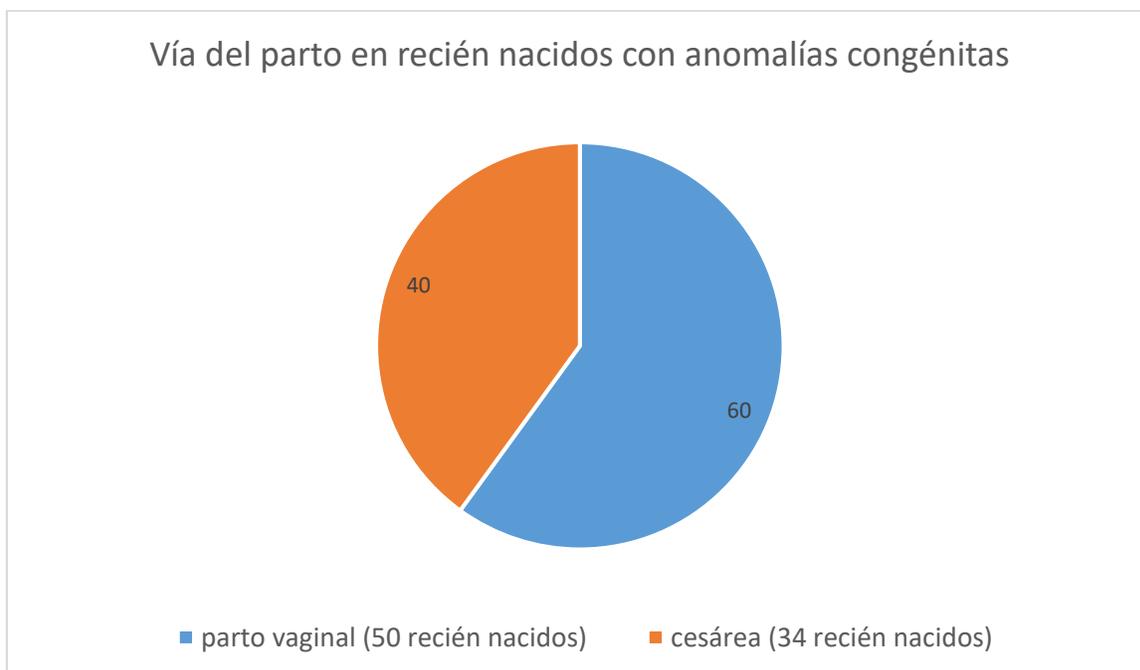
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 2: Distribución según género de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el Hospital Alemán Nicaragüense, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 3: Vía de nacimiento en recién nacidos con anomalías congénitas. Hospital Alemán Nicaragüense, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 1: Semana de gestación al momento del nacimiento de recién nacidos con anomalías congénitas (Media, Mediana, Moda, Mínimo y Máximo)

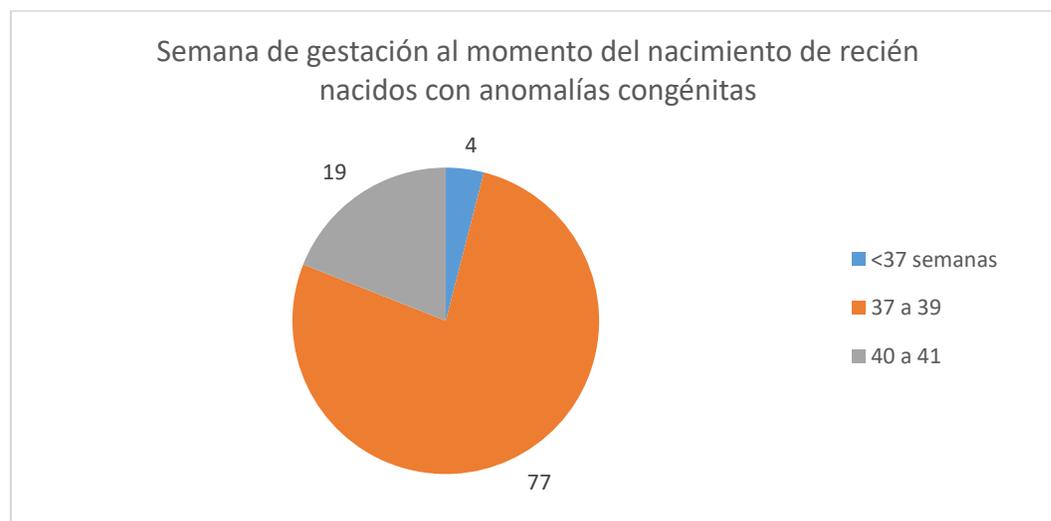
Total	84
Media	38
Mediana	38
Moda	38
Mínimo	31
Máximo	41

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 2: Semana de gestación al momento del nacimiento de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Semana de gestación	Frecuencia	Porcentaje
<37 semanas	3	4
37 a 39	65	77
40 a 41	16	19
Total	84	100

Gráfico 4: Semana de gestación al momento de nacimiento de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

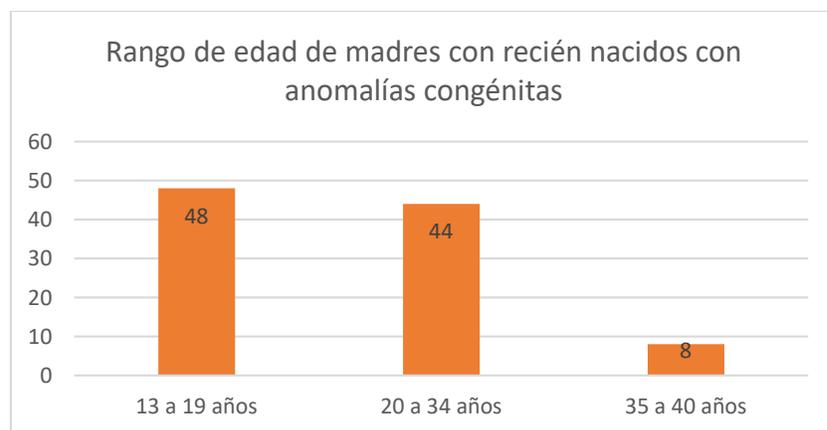


Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 3: Distribución por rango de edad de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje
13 a 19	40	48
20 a 34	37	44
35 a 40	7	8
Total	84	100

Gráfico 5: Porcentaje según rango de edad de madres con recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 4: Media, Mediana, Moda, valor mínimo y máximo de edad materna de recién nacidos con anomalías congénitas

Total de muestra	84
Media	22
Mediana	20
Moda	16
Mínimo	13
Máximo	39

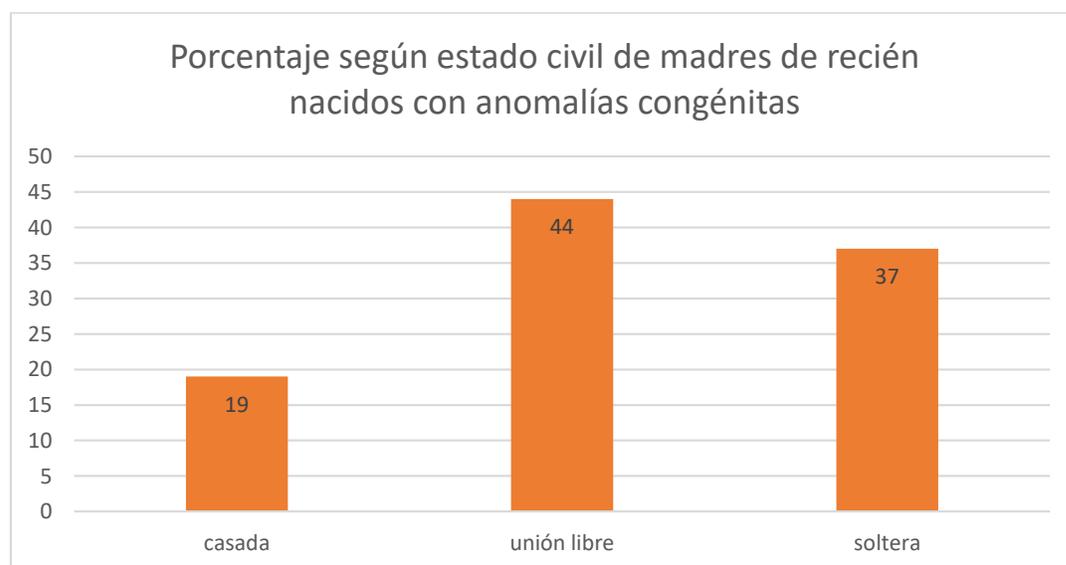
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 5: Distribución según estado civil de madres con recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje
soltera	31	37
casada	16	19
union libre	37	44
Total	84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 6: Distribución según estado civil de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



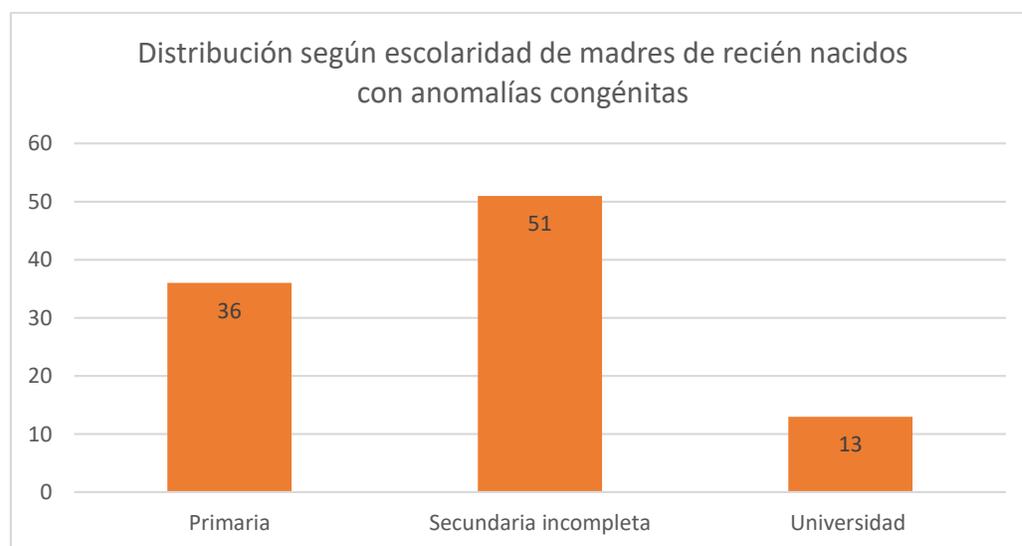
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 6: Distribución según nivel de escolaridad de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en el HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje
Primaria	30	36
Secundaria incompleta	43	51
Universitarias	11	13
Total	84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 7: Porcentaje de madres con anomalías congénitas según nivel escolar. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 7: Distribución según barrio de Managua o municipio de procedencia de madres de recién nacidos con anomalías congénitas

Municipio o barrio	Frecuencia	Porcentaje
Sin datos	24	27
Tipitapa	13	15
Waspan	6	7
Hugo Chavez	6	7
Primero de Mayo	4	5
Ticuantepe	4	5
Laureles	3	4
Cassaly	3	4
Carlos Marx	3	4
Villa Dignidad	3	4
Villa Venezuela	2	2.4
San Ramon	1	1.2
La Subasta	1	1.2
Las Canoas	1	1.2
Carlos Núñez	1	1.2
19 julio	1	1.2
Sto Domingo	1	1.2
Sn Sbastian	1	1.2
Madroño	1	1.2
Leningrado	1	1.2
Rto Shick	1	1.2
V Libertad	1	1.2
8 de marzo	1	1.2
Coop Carlos Fonseca	1	1.2
Total	84	100.0

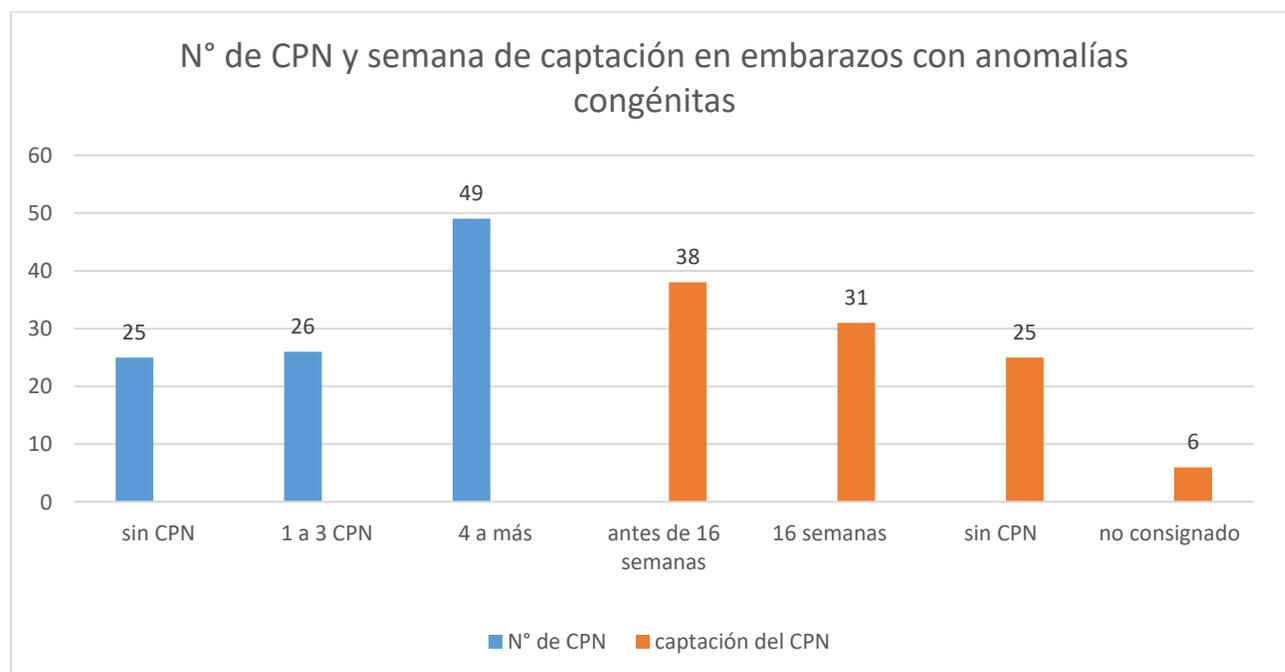
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 8: Número de CPN y momento de la captación en madres no recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje		Frecuencia	Porcentaje
N° de CPN			Captación		
Sin CPN	21	25	Sin CPN	21	25
1 a 3	22	26	Temprana	32	38
4 a más	41	49	Tardía	26	31
Total	84		No consignado	5	6
			Total	84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 8: Número de CPN y momento de captación de madres con recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



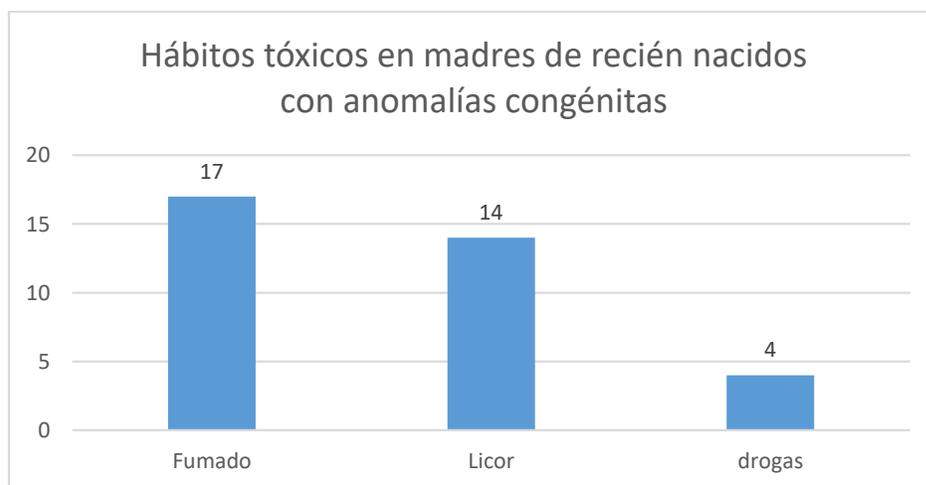
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 9: Hábitos tóxicos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Hábitos	Frecuencia	Porcentaje
Fumado	14	17
Licor	12	14
Drogas	3	4
Humo	8	10

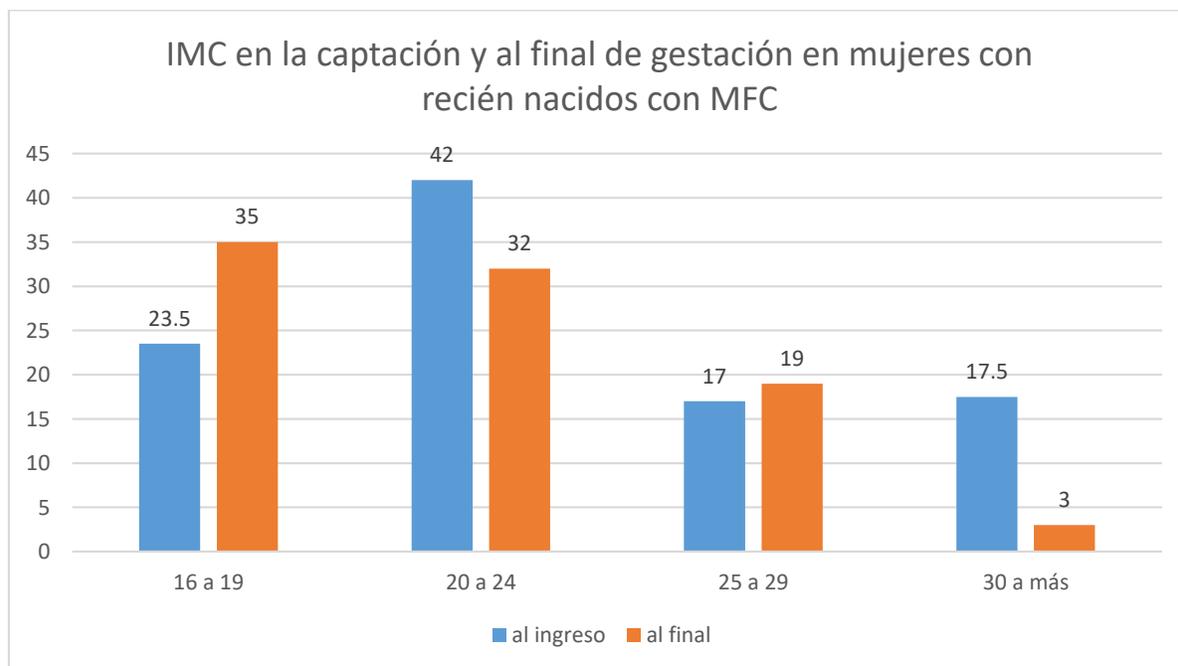
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 9: Hábitos tóxicos de madres de recién nacidos con anomalías congénitas



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN

Gráfico 10: Índice de masa corporal (IMC) al ingreso de su control prenatal y finalización de la gestación de madres de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN. (2017-2019)



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 10: Tamizaje para VIH y sífilis en madres de recién nacidos con anomalías congénitas

Forma de tamizaje	VIH		Sífilis	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No se realizó	26	31	37	44
Completo	16	19	11	13
Incompleto	34	40	28	33
Sin datos	8	10	8	10
Total	84	100	84	100

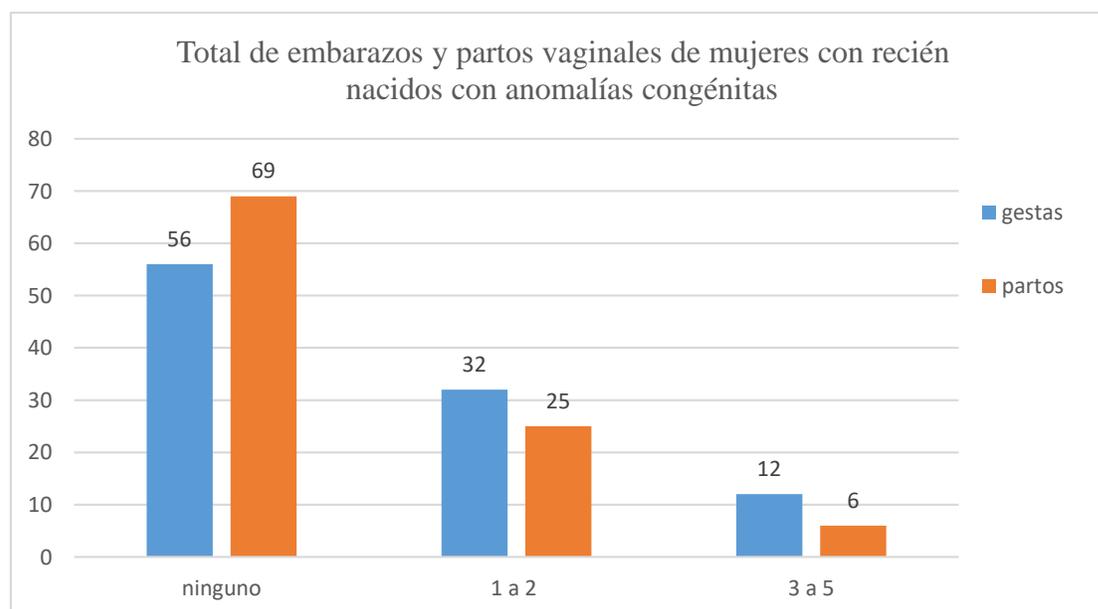
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 11: Total de embarazos, partos vaginales, abortos y cesáreas de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

N° de gestas	Ninguno		1 a 2		3 a 5		Total	
	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%
Gestas	47	56	27	32	10	12		
Partos	58	69	21	25	5	6		
Abortos	75	89	7	8	1	1		
Cesáreas	72	86	12	14			84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 11: Total de embarazos y partos vaginales de madres de recién nacidos con anomalías congénitas atendidas en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

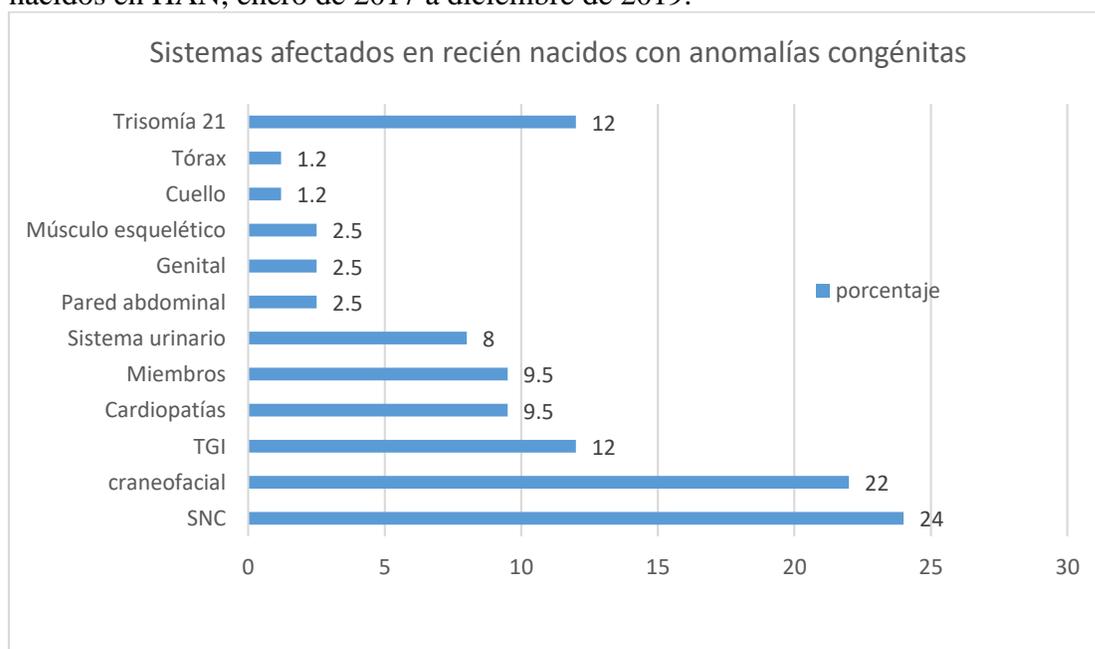


Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 12: Distribución en frecuencia de las anomalías congénitas según sistema de recién nacidos en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje
SNC	20	24
Cara	19	22
Sistema digestivo	10	12
Sistema cardiovascular	8	9.5
Miembros	8	9.5
Sistema urinario	7	8
Abdomen	2	2.5
Genital	2	2.4
Cuello	1	1.2
Tórax	1	1.2
Músculo esquelético	2	2.5
Trisomía 21	10	12

Gráfico 12: Porcentaje de anomalías congénitas según órgano o sistema afectados de recién nacidos en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



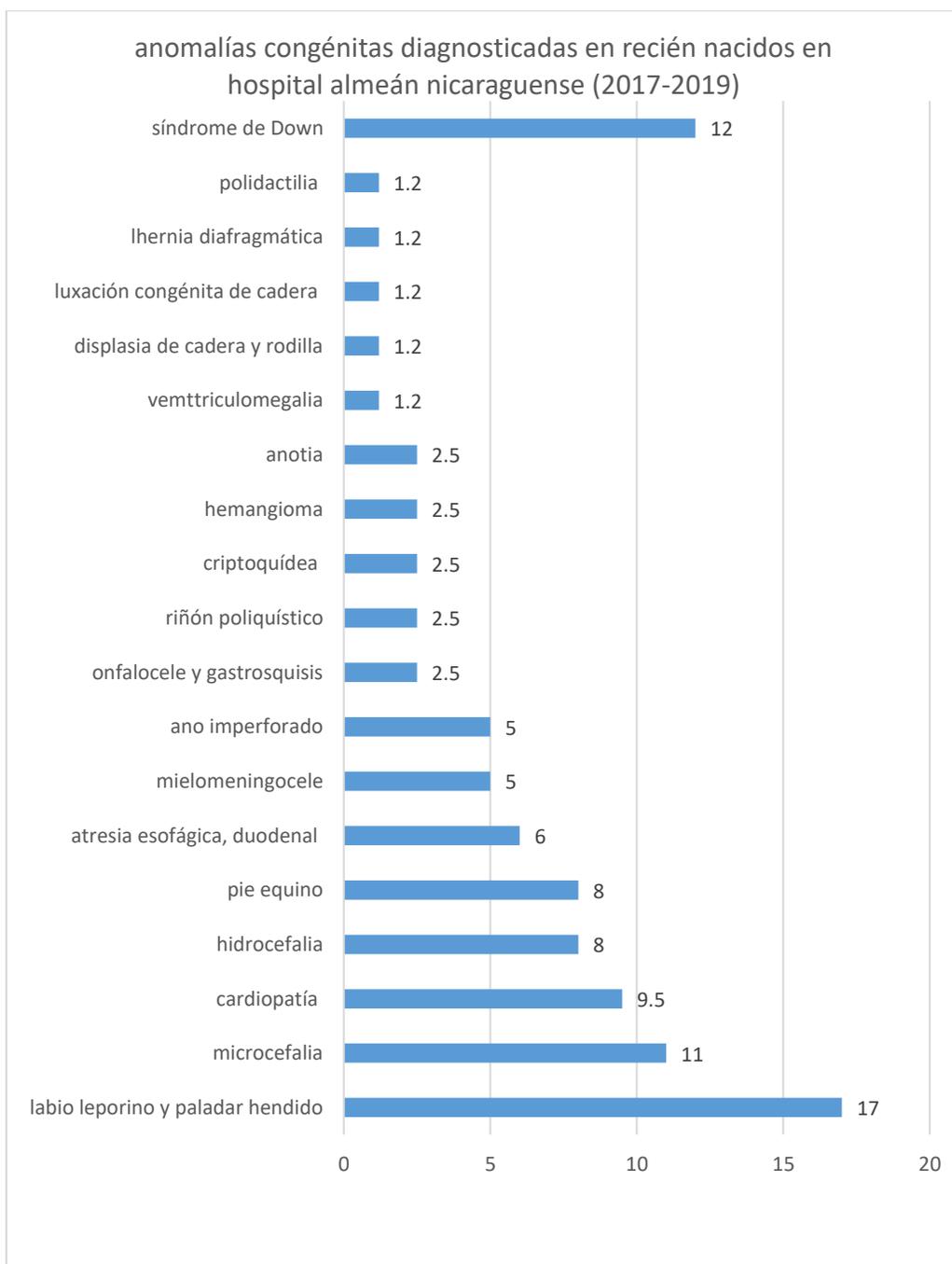
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 13: Clasificación de las anomalías congénitas detectadas en los recién nacidos del estudio. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

	Frecuencia	Porcentaje
Onfalocele	1	1.2
Gastrosquisis	1	1.2
Atresia duodenal o de esófago	6	7
Atresia intestinal baja	1	1.2
Ano imperforado	4	5
Labio leporino y paladar hendido	14	17
Microcefalia	9	11
Ventriculomegalia severa	2	2.5
Hidrocefalia	7	8
Mielomeningocele con hidrocefalia	2	2.5
Mielomeningocele	2	2.5
Microcefalia	9	11
Cardiopatía	8	9.5
Hernia diafragmática	1	1.2
Hidronefrosis con o sin megavegiga	5	6
Riñón poliquístico	2	2.5
Displasia de cadera	1	1.2
Luxación congénita de cadera	1	1.2
Síndrome de Down	10	12
Hemangioma	2	2.5
Pie equino	7	8
Anotia	2	2.5
Criptoquídea	2	2.5
Microtia	1	1.2
Total	84	100

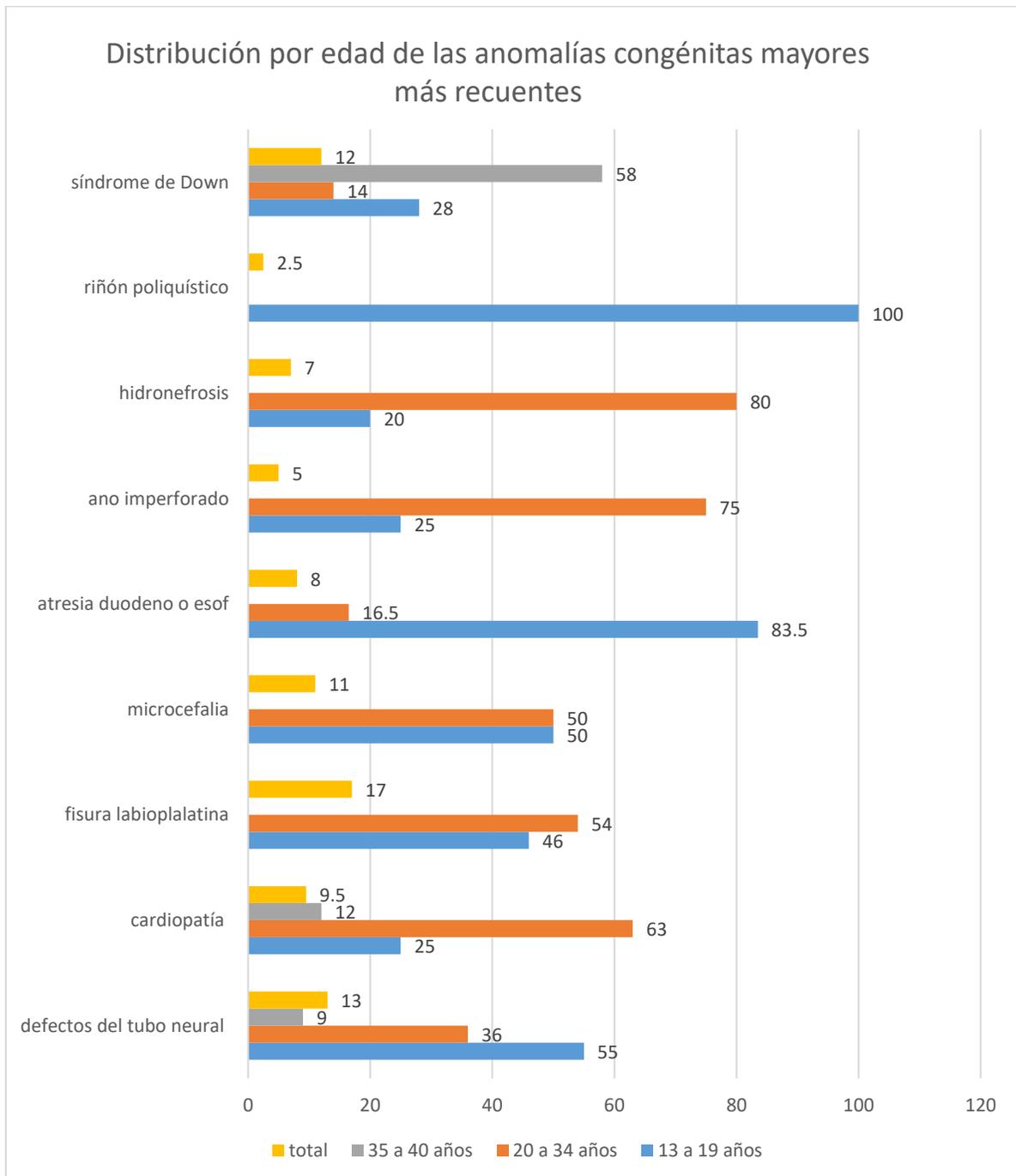
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 13: Clasificación de las anomalías congénitas diagnosticadas en recién nacidos en período 2017 a 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 14: Distribución por edad de las anomalías congénitas mayores más frecuentes de recién nacidos en HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



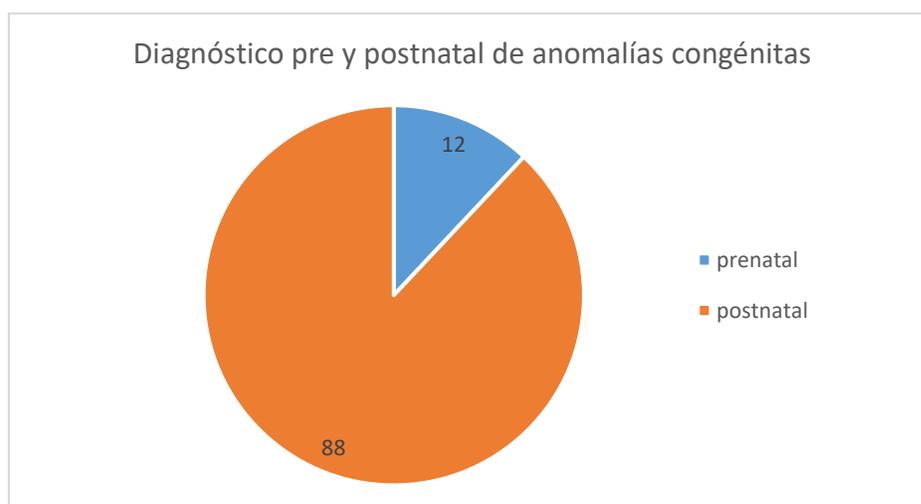
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 14: Diagnóstico pre y postnatal de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el período: 2017-2019. HAN.

Momento del diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
Diagnóstico prenatal	10	12
Diagnóstico al nacimiento	74	88
Total	84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 15: Diagnóstico pre y postnatal en recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 15: Casos de anomalías congénitas con diagnóstico prenatal. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Anomalías congénitas	Diagnóstico prenatal	Diagnóstico postnatal	Total de casos	Porcentaje con diagnóstico prenatal (%)
Onfalocele y gastrosquisis	2		2	100
Atresia duodenal	1	1	2	50
Hidronefrosis	3	2	5	60
Riñón poliquístico	1	1	2	50
Hidrocefalia	2	5	7	30
Pie equino	1	6	7	15
Total	10	15	25	12

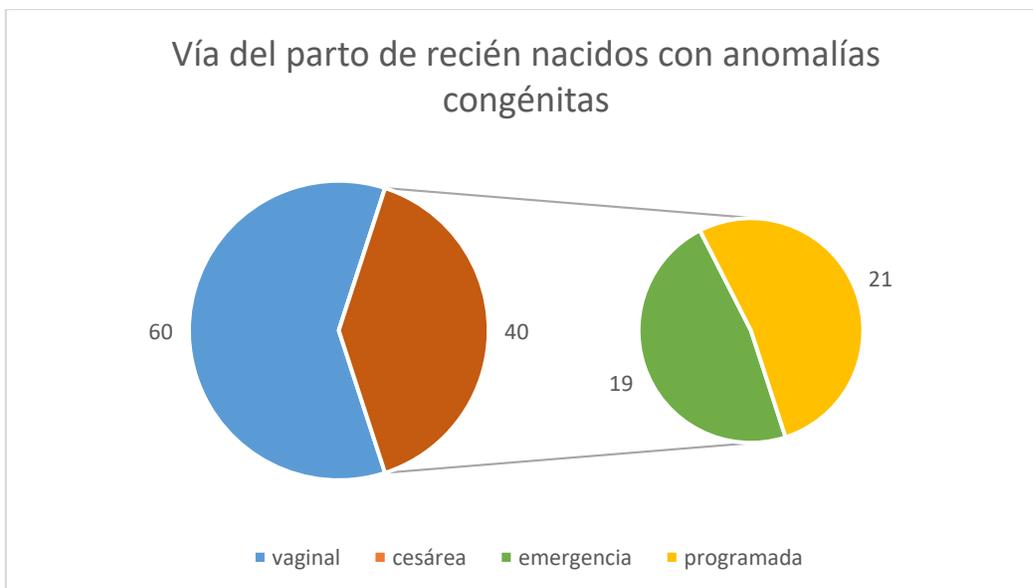
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 16: Vía del parto de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Vía del nacimiento	Frecuencia	Porcentaje
Vaginal	50	60
Inducido	10	12
Espontáneo	40	48
Cesárea	34	40
Emergencia	16	19
Programada	18	21
Total	84	100

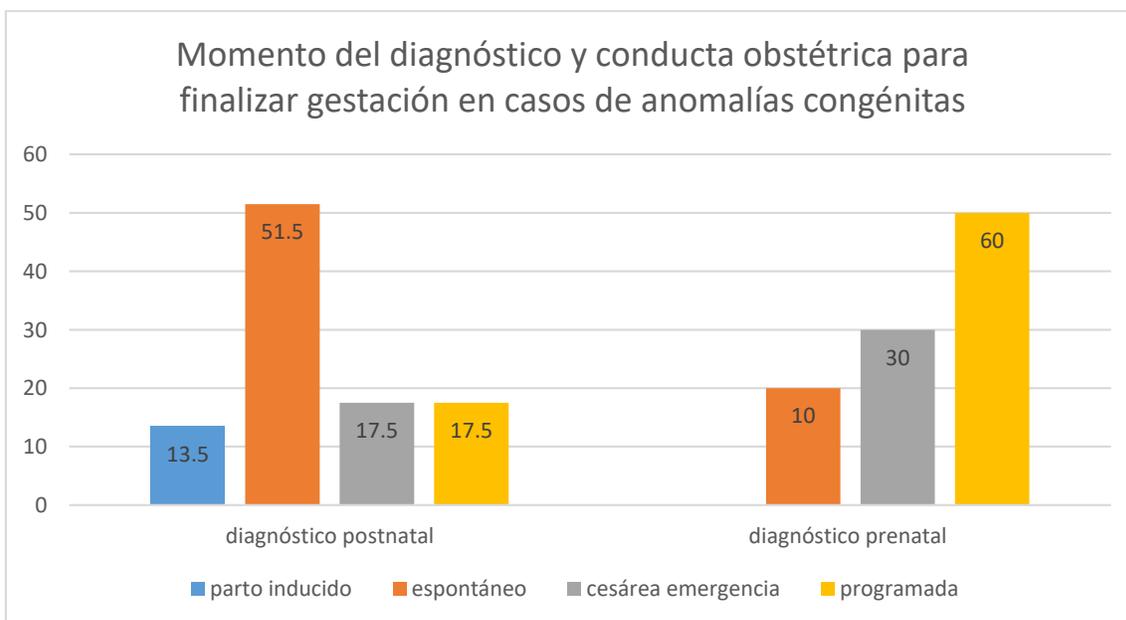
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 16: Vía del parto de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



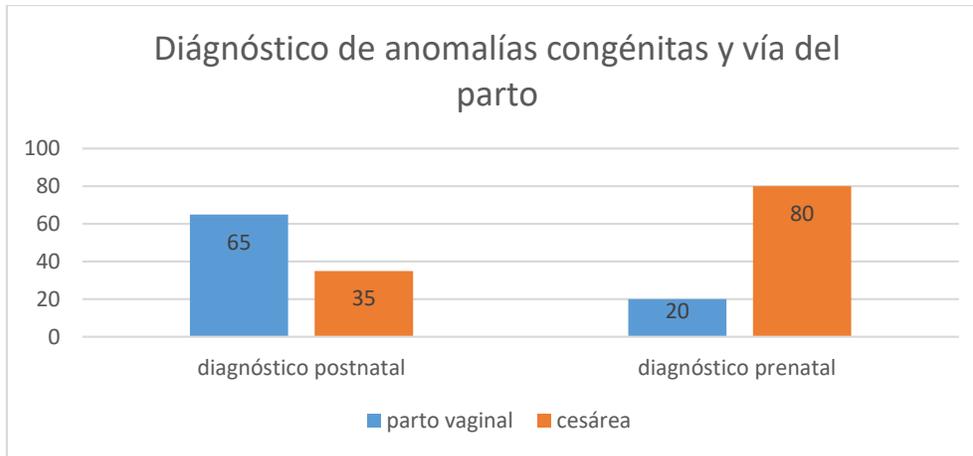
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 17: Momento del diagnóstico de las anomalías congénitas y la conducta obstétrica para finalizar la gestación



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 18: Diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas y su relación con la vía del parto. HAN, enero de 2017 a diciembre del 2019.

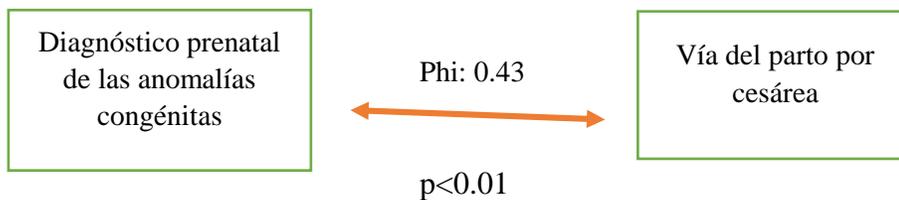


Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 17: Relación entre el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas mayores y la vía cesárea. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

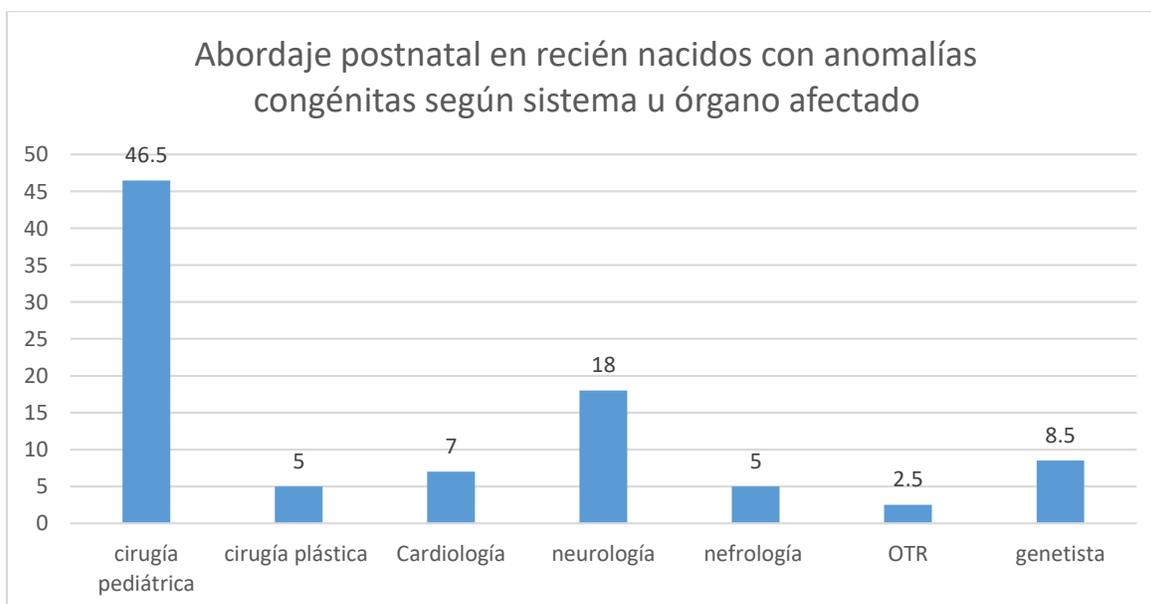
Momento del diagnóstico		via del parto		Total
		vaginal	cesárea	
Diagnóstico postnatal	Total de recién nacidos	40	22	62
		65%	35%	100%
Diagnóstico prenatal	Total de recién nacidos	0	9	9
		0	100%	100%
Total		40	31	71
		56%	44%	100%

Gráfico 19: Relación entre diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas mayores y la vía cesárea. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Información en el programa SPSS, sobre anomalías congénitas de recién nacidos, HAN.

Gráfico 20: Abordaje postnatal en recién nacidos en base al sistema u órgano afectado. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



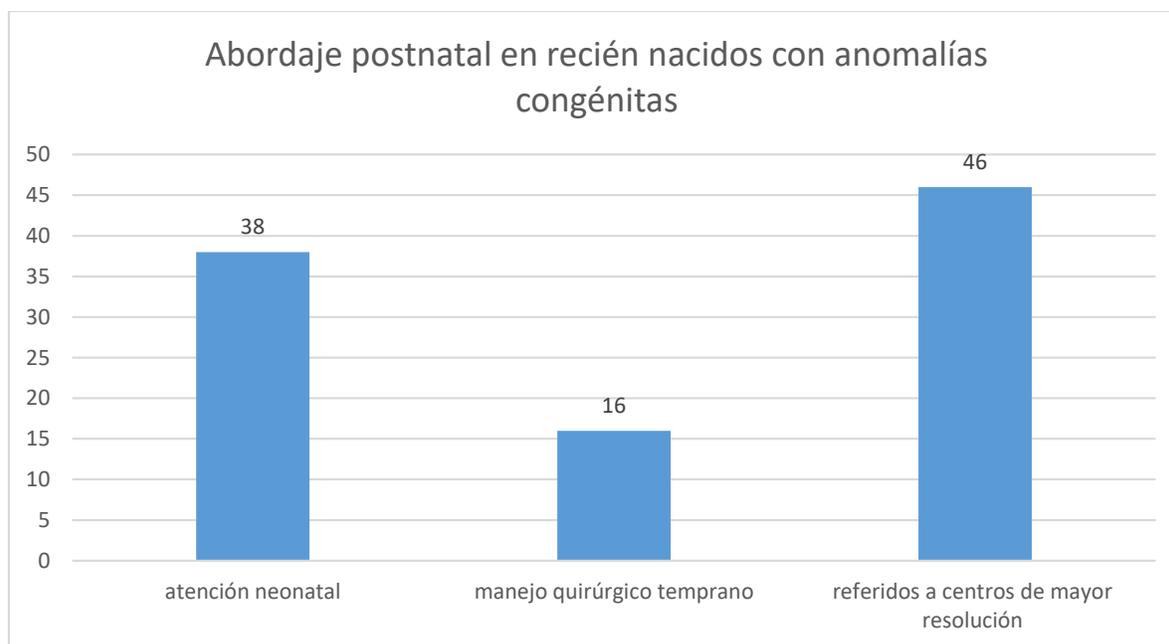
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 18: Abordaje postnatal de recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Abordaje	Frecuencia	Porcentaje
Atención neonatal	32	38
Manejo quirúrgico temprano	13	16
Referidos a centros de mayor resolución	39	46
Total	84	100

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 21: Abordaje postnatal en recién nacidos con anomalías congénitas. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



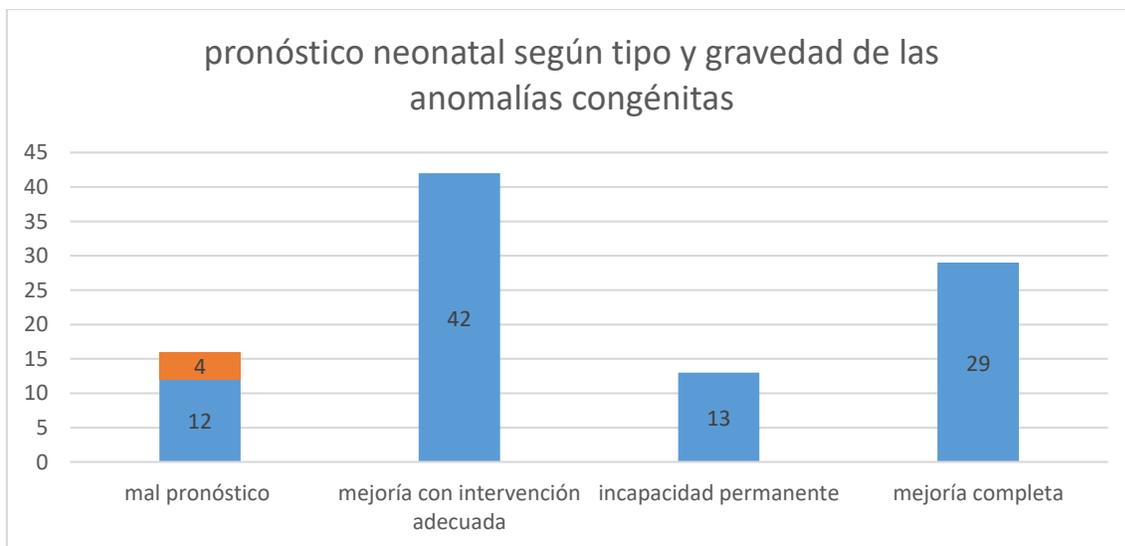
Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Tabla 19: Pronóstico de los recién nacidos con anomalías congénitas según la escala de Fernández y porcentaje de mortalidad neonatal. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.

Escala de pronóstico	Frecuencia	Porcentaje	Mortalidad	
			Frecuencia	Porcentaje
Mal pronóstico siempre	13	15	3	4
Mejoría con intervención adecuada	42	50		
Incapacidad permanente	15	18		
Mejoría completa	14	17		
Total	84	100		

Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.

Gráfico 22: Pronóstico de recién nacidos con anomalías congénitas según la escala de Fernández. HAN, enero de 2017 a diciembre de 2019.



Fuente: Libros de registro, expedientes clínicos, HAN.