

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
MANAGUA
UNAN MANAGUA
Facultad de Ciencias Médica



Trabajo de investigación para optar al título de especialista en pediatría

Tema:

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz en el período de marzo 2018 a marzo 2019

Tutor: Dra. Ruth Jirón

Pediatra Neonatóloga

Autor: Dra. Perla Marielos Miranda Lazo

Residente de 3er año de pediatría

Abril, 2020 Managua

Resumen

En el Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, observacional, con el objetivo de determinar el comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas detectadas en recién nacidos durante el período de marzo del 2018 a marzo del 2019. Entre los principales hallazgos se observó que la mayoría de las madres de los recién nacidos afectados eran jóvenes, primigestas, con nivel de escolaridad de primaria o secundaria incompleta. Entre las anomalías de mayor frecuencia que se detectaron fueron las anomalías faciales en el 22% de los casos, las cardiopatías y los defectos del tubo neural. Las anomalías de mayor letalidad fueron las relacionadas con agenesia renal poliquística, asociada a hipoplasia pulmonar, la hernia diafragmática y las descritas como anomalías múltiples todas ellas con una mortalidad del 100%. La mitad de las anomalías congénitas se detectaron en la atención postnatal. La mayoría de los casos de defectos del tubo neural, gastrosquisis, hernia diafragmática se diagnosticaron durante el embarazo a diferencia de las cardiopatías que en su mayoría se detectaron en la etapa postnatal. Los factores de riesgo como las comorbilidades maternas que se observaron con mayor frecuencia fueron la diabetes, HTA, obesidad y enfermedades como hipotiroidismo, cardiopatías y toxoplasmosis. La historia de abortos previos, la falta de CPN asociada a captación prenatal tardía o ausencia de control durante el embarazo y tamizajes incompletos para sífilis y VIH fueron factores prenatales asociados a estas anomalías. Prematurez, bajo peso al nacer y asfixia fueron los factores obstétricos y perinatales que más se observaron a las anomalías congénitas.

Opinión del Tutor

El registro de anomalías congénitas tiene dos objetivos principales de vigilancia: en primer lugar, definir la epidemiología de línea de base de anomalías congénitas importantes para facilitar la planificación de programas, políticas y recursos, y en segundo lugar identificar grupos de casos y cualquier otro cambio epidemiológico que pueda dar una alerta temprana de peligro ambientales o infecciosas

Sin embargo, se debe establecer un sistema de casos e instalaciones de diagnósticos para identificar aquellas malformaciones que no son visibles desde el exterior.

En consecuencia, no todos los países han establecido sistemas de vigilancia sólidos. Para estos países se necesitan métodos para generar estos de la prevalencia de estos trastornos que pueden actuar como un punto de partida para evaluar la carga de la enfermedad y las implicaciones del servicio.

De acuerdo a los criterios prevalentes a nivel internacional sobre la importancia sobre los estudios de anomalías congénitas, considero este estudio muy útil porque nos permitirá conocer la tasa de prevalencia de malformaciones congénitas en el Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz y los factores asociados a las anomalías congénitas

Dra. Ruth Jirón

Pediatra Neonatóloga

AGRADECIMIENTO

Le agradezco primeramente a Dios nuestro Señor porque desde el primer día de mi carrera, sé que estuvo a mi lado incondicionalmente, guiándome y dándome sabiduría en las buenas y en las malas; gracias Padre celestial por este día que tanto costo.

A mis padres por apoyarme todo este camino, por la fuerza y la valentía que inculcaron en mi corazón, por enseñarme que la mejor herencia que se puede dar a un hijo es el amor y la sabiduría.

A mi familia por estar siempre brindándome todo el apoyo, comprensión y amor en los momentos que más lo necesite en el transcurso de toda mi carrera y por tener paciencia ante todo momento de dificultad.

A la Dra. Ruth Jirón quien, con su gran inteligencia y sabiduría, lleva gran parte en el crédito de este informe, gracias doctora porque jamás recibí una mala respuesta de su parte, gracias por su paciencia.

A las personas que creyeron en mí y me apoyaron de forma incondicional.

Al MINSA y FETSALUD por brindarme la oportunidad para realizar mi especialidad en pediatría.

DEDICATORIA

Le dedico primeramente mi trabajo a nuestro padre celestial Dios, quien fue mi guía durante todo este camino y me mostro la humanidad, en esta profesión y los secretos más grandes de la vida, Señor porque sin ti nada fuera posible y me mostraste lo sobrenatural en lo imposible.

A mis padres, Quien además de darme la vida ha sido un ejemplo de esfuerzo, trabajo, esperanza y sobre todo perseverancia, gracias a todo ello, hoy puedo iniciar mis pasos en el camino de esta profesión.

A mi hijo por ser mi fuente de motivación e inspiración para poder superarme cada día más.

A las personas que conforman mi hogar, y me guiaron en el camino, mis hermanos que han sido respaldo en los momentos difíciles, a las personas que encontré en el trayecto y ahora forman parte de mi hogar

A mi familia quienes me apoyaron en todo momento.

Contenido

Introducción	1
Antecedentes	2
Justificación	5
Planteamiento del problema.....	6
Objetivos.....	7
Objetivo general	7
Objetivos específicos.....	7
Marco teórico	8
Vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas	8
Clasificación de las anomalías congénitas	9
Causas de las anomalías congénitas	12
Diagnóstico prenatal.....	16
Anomalías congénitas del sistema nervioso.....	17
Anomalías cráneo faciales.....	21
Anomalías del aparato respiratorio	24
Hidrops fetal.....	25
Anomalías cardiovasculares	26
Anomalías del aparato gastrointestinal	27
Anomalías renales	29
Anomalías musculo esqueléticas.....	31
Prevención de las anomalías congénitas	33
Diseño metodológico	35
Resultados	44
Análisis y discusión	65
Conclusiones	73
Recomendaciones	74
Referencia bibliografía.....	75
Anexos	79

Introducción

Una de las principales causas de morbilidad perinatal e infantil son las anomalías congénitas, muchas de ellas son responsables de grandes discapacidades que perduran toda la vida y otras por su daño genético son letales. El conocimiento de las diferentes anomalías congénitas, sus factores de riesgo y el comportamiento epidemiológico en las distintas poblaciones permite una mayor vigilancia para detectar cambios en cuanto a su frecuencia y a su vez realizar intervenciones que puedan controlar su incremento o prevenir al incidir en algunos agentes. (Bravo, 2012), (OMS, 2015)

Los nuevos avances tecnológicos y ecográficos han logrado que muchas anomalías congénitas puedan ser detectadas en el período prenatal aún en etapas tempranas del embarazo lo que permite que algunas de estas anomalías puedan ser estudiadas y tratadas de forma multidisciplinaria, decidir el momento y la vía del parto, así también en aquellas que son curables permite realizar un manejo oportuno en la mayoría de las veces quirúrgico a neonatos con expectativas de vida. En los casos en que las anomalías son letales es importante la detección temprana ya que esto permite brindarles a los padres información veraz basada en evidencia sobre las probabilidades de supervivencia y el apoyo profesional para tomar decisiones en el marco de la ética médica. (Restrepo, 2016) (Paz, 2014)

Nicaragua cuenta con un sistema nacional de vigilancia de anomalías congénitas reportando hasta el año 2012 un promedio de 198 muertes por año por esta causa, con una tendencia al incremento, la mayoría de estas muertes ocurre antes del año de vida principalmente en la primera semana de nacido siendo la principal causa las cardiopatías. En el Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz tras su reapertura en el 2018, como parte de las estrategias del plan de reducción de la mortalidad neonatal e infantil se registran los nacimientos con anomalías congénitas, por esta razón es de importancia, conocer el comportamiento de las anomalías congénitas de los recién nacidos lo que será de mucha ayuda para fortalecer los programas de prevención ya que se basan en los hallazgos de los sistemas de vigilancia a nivel Nacional y local.

Antecedentes

Molina y cols. (2015), realizaron un estudio retrospectivo, descriptivo y observacional con el objetivo de cuantificar todos los fetos malformados diagnosticados en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital de San José, Bogotá, Colombia durante los años 2010 al 2013. Entre los resultados se registraron 11.914 nacimientos y de estos se diagnosticaron 236 fetos con anomalías en su formación (2%), a una edad gestacional promedio al momento del diagnóstico de 27 semanas y desviación estándar de 7 semanas. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron en el sistema nervioso central con 88 casos (37%), de estas la más prevalente fue la ventriculomegalia con 16 casos (7%), del total de malformaciones 165 casos (70%), tuvieron un sistema afectado, 29 (12%) presentaron dos sistemas afectados y 42 casos (17%) más de tres sistemas. El 26% de las madres aceptaron la realización de cariotipo prenatal y en un tercio de ellas se les encontró aneuploidías, siendo la trisomía la más común. Las cardiopatías más frecuentes en el estudio fueron la comunicación interventricular, síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico y canal aurículo ventricular común. La gastrosquisis y onfalocele fueron las alteraciones de la pared abdominal diagnosticadas. La mortalidad perinatal fue del 35% por malformaciones genitourinaria (13 casos) y malformaciones del SNC como la acrania, anencefalia, holoprosencefalia y encefalocele. (Molina, 2015)

Paz, Groisman, (2014) realizaron un estudio de prevalencia de tipo descriptivo, observacional en una población de recién nacidos examinados en el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC), en varios hospitales de Argentina durante el 2009 al 2013, con el objetivo de determinar la prevalencia de siete anomalías congénitas en el período de estudio. Entre los resultados encontrados, el síndrome de Down fue la anomalía más frecuente la que requiere de un manejo multidisciplinario con pediatría, cardiología, fisiología y genética. Las fisuras labio-palatinas fueron las anomalías craneo faciales más frecuentes la que requiere manejo multidisciplinario como pediatría, odontología, fonoaudiólogos, cirujano plástico para evitar las secuelas que conlleva el manejo tardío. Las cardiopatías y defectos de la pared abdominal principalmente gastrosquisis y enteroceles fueron anomalías evaluadas por su frecuencia y manejo quirúrgico con una detección prenatal de 74% y 63% respectivamente. El factor de riesgo

detectado fue la edad materna temprana, reportando sobrevida de un 50%. En relación a los defectos del tubo neural la de mayor frecuencia fue la espina bífida.

En el Hospital Universitario San José de Colombia, Bravo y cols. (2012), realizaron un estudio observacional, de casos y controles para determinar los factores de riesgo asociados a anomalías congénitas en neonatos del Cauca en tres instituciones de Popayán, se analizaron 98 casos y 98 controles. Las anomalías congénitas más frecuentes fueron las de tipo multisistémico (18.5%), del sistema cardiovascular (14%), osteomuscular y craneofacial (11% en cada una), fallecieron 24 casos. Entre las principales asociaciones se encontró un consumo bajo de ácido fólico desde el primer trimestre con un OR de 0.8 e IC: 0.67-0.94), exposición a transformadores eléctricos (OR: 1.7; IC: 1.1-2.8), consanguinidad (1.4; IC: 1-1.9), edad materna mayor de 35 años (OR: 1.4). Las anomalías congénitas más frecuentes fueron trisomía 21, las anomalías que comprometían un sistema correspondieron al sistema gastrointestinal, seguido del sistema cardiovascular, osteomuscular y craneofacial. Los diagnósticos más frecuentes de los pacientes que murieron fueron: secuencia de Potter (12,5 %), displasias óseas (8,3 %) e infección perinatal crónica (8,3 %). Las frecuencias de madres que no se hicieron pruebas para agentes infecciosos durante el embarazo fueron: 95 % para toxoplasma, rubéola y citomegalovirus, 11,2 % para sífilis y 19,4 % para VIH. La prevalencia de las anomalías congénitas varía entre 2 y 4 % según diversos estudios. Durante el período de estudio se presentaron 21 casos de anomalías congénitas por 1.000 nacimientos.

En Nicaragua Aldaw Davies (2018), realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, analítico, observacional de casos y controles, la muestra fue 96 neonatos con malformaciones y 286 sin malformación congénita. El objetivo del estudio fue determinar los principales factores de riesgo materno fetales asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense durante el 2015 y 2016. Entre los resultados más relevantes se encontró que más de la mitad de las madres se encontraron en rangos de edad menores de 19 años y mayores de 35, con un riesgo estadísticamente significativo para las malformaciones congénitas en ese grupo etario. La mayoría eran primigesta, nulípara, captación tardía y periodo intengénico corto factores que tuvieron significancia estadística para malformaciones. Otros

riesgos asociados fueron morbilidades maternas e infecciones perinatales. Así también historia de nacimientos previos con malformaciones congénitas, enfermedad de TORCH, aborto previo y embarazo de alto riesgo. Entre algunas características de los recién nacidos como el bajo peso, pequeño para la edad gestacional, edad gestacional menores de 37 semanas, perímetro cefálico bajo para la edad gestacional fueron factores de riesgo estadísticamente significativos asociados al problema de estudio. Los principales sistemas afectados en los neonatos fueron el musculo esquelético (60.4%), el facial (46%), las cardiopatías (10.4%), seguido del SNC (8%), el genital (5%), digestivo (4%) y el pulmonar (3.1%).

Paguaga (2017), realizó un trabajo de investigación con el objetivo de describir el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas detectadas mediante ecografía de pacientes que ingresaron en el Hospital Bertha Calderón para finalización del embarazo. El estudio fue descriptivo, de corte transversal con una duración de tres años (2014-2017) y una muestra de 668 fetos a quienes se les detectó anomalías. Entre los resultados la mayoría de madres eran multigestas con rango de edad entre 20 a 34 años y escolaridad primaria. La obesidad y diabetes fueron las morbilidades más frecuentes. Las principales anomalías congénitas diagnosticadas fueron defectos del tubo neural, malformaciones cerebrales, las que fueron detectadas en su mayoría entre las 22 a 36 semanas de gestación. La vía principal del parto para el nacimiento fue la cesárea, la mayoría de los neonatos fallecieron en el período perinatal.

Benavente (2016), realizó un trabajo de investigación de tipo descriptivo, retrospectivo de corte transversal con el objetivo de describir el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas en sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense durante julio 2015 a enero 2016, el total de la muestra fue de 44 neonatos. Entre los resultados la mayoría de las madres eran primigestas, con recién nacidos del sexo masculino los que nacieron vivos y con embarazos que fueron de término y con malformaciones mayores (82%), la mitad de ellos de características múltiples. Los órganos y sistemas de mayor afectación fueron el osteomuscular (34.5%), SNC (11.5%, ojos, cara y cuello (11.5%), circulatorio y paladar (9% cada una).

Justificación

Conveniencia

Desde la reapertura del Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz donde se llevó a cabo el estudio, se desconoce cómo ha sido el comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas, considerando que existen variaciones en las diferentes poblaciones y que constituyen una carga importante en la mortalidad perinatal e infantil. Tomando en cuenta que el hospital mantiene activo un sistema de registro y vigilancia de estas anomalías, sería conveniente dar a conocer de una forma más científica y veraz estos aspectos importantes, como han sido las diversificaciones de estas anomalías en cuanto a su incidencia, cuáles han sido las de mayor frecuencia, que factores han estado presentes en las diferentes anomalías y como ha sido su morbimortalidad.

Relevancia social

Esta investigación es de mucha ayuda ya que el resultado del estudio permitirá realizar intervenciones de forma oportuna con medidas de prevención en los grupos de alto riesgo en los diferentes niveles de atención. Estas prácticas de control y prevención pueden beneficiar a muchas mujeres durante su etapa reproductiva y a muchos niños que nacen con discapacidades porque tendrán una mayor oportunidad de mejorar su estado de salud en los casos considerados “no letales” que se traducirá en una menor carga de mortalidad por esta causa.

Implicaciones prácticas y valor teórico

El interés que se la ha venido dando a temas relacionados con las anomalías congénitas dado su asociación con la mortalidad infantil y que actualmente en nuestro país el doctor Gerardo Mejía, coordinador del departamento de genética del Ministerio de Salud, lleva el registro nacional de malformaciones congénitas, le da éste trabajo un alto valor científico y social ya que permitirá mejorar los sistemas de registros hospitalario y de tal forma tener un alto control y seguimiento de las diferentes anomalías al igual que fundamentará bases para continuar realizando estudios con un carácter más analítico.

Planteamiento del problema

Caracterización del problema: Al igual que otros países de América la reducción de la mortalidad infantil ha sido uno de los retos en los últimos 20 años, la cual se ha logrado a través de intervenciones que mejoran la salud materna y neonatal, no ocurre lo mismo cuando la mortalidad es a causa de anomalías congénitas ya que a pesar de los esfuerzos por parte de instituciones y organismos aún los sistemas de registro y vigilancia a nivel nacional no han alcanzado el control adecuado de las diferentes anomalías en cuanto al marco de prevención, detección antenatal y manejo postnatal.

Delimitación del problema: En este estudio se tomaron en cuenta los recién nacidos ingresados en el servicio de neonatología con diagnóstico de malformación congénita en marzo 2018 a marzo 2019, describiéndose el comportamiento epidemiológico de cada una de ellas y por tal razón es importante para el médico tener el conocimiento sobre las anomalías congénitas para poder incidir en las medidas de prevención desde antes de la concepción

Formulación del problema: ¿Cuál es el comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz marzo 2018 a marzo 2019?

Sistematización del problema

1. ¿cuáles son características sociodemográficas de los pacientes a estudio y algunos datos maternos?
2. ¿Cuáles son los antecedentes perinatales y neonatales de los recién nacidos a estudio?
3. ¿Cuáles son los factores de riesgos de las anomalías congénitas?
4. ¿Cuáles son las anomalías congénitas de los pacientes a estudio y su condición de egreso?

Objetivos

Objetivo general

Conocer el comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélez Paiz. marzo 2018 a marzo 2019.

Objetivos específicos

1. Describir características sociodemográficas de los pacientes a estudio y algunos datos maternos.
2. Conocer los antecedentes perinatales y neonatales de los recién nacidos a estudio.
3. Mencionar los factores de riesgos de las anomalías congénitas.
4. Describir las anomalías congénitas de los pacientes a estudio y su condición de egreso.

Marco teórico

Como define la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2015), las anomalías congénitas también denominados defectos congénitos o malformaciones congénitas, son anomalías estructurales y/o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o posterior al nacimiento.

Informes de la OMS (2015), señalan a las malformaciones congénitas como la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y menores de 5 años en América. En los países de bajos ingresos los defectos congénitos representan el 5% de las causas de mortalidad infantil a diferencia de los países de mayores ingresos el porcentaje es del 30% en menores de un año.

Se reportan a nivel mundial una incidencia de 2 a 3% de los nacimientos lo que repercute de forma trascendental en la salud perinatal siendo una importante causa de muerte. Según señalan estos autores, muchas anomalías aparecen sin algún antecedente familiar o factores de riesgo conocidos. (Molina y cols., 2015)

Vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas

En el año 2010 la Asamblea de Salud a nivel internacional presentó un informe sobre las anomalías congénitas en el que se describen los componentes básicos para la creación de programas nacionales de vigilancia, prevención y atención de las anomalías antes y después del nacimiento. Por tal razón señalan que las medidas de prevención secundaria se sustentan en el diagnóstico prenatal. (Valdés, 2018)

Se realizó una declaración de consenso respecto a la vigilancia de los defectos congénitos que han contribuido hasta con el 21% de la mortalidad de los menores de cinco años en América Latina y el Caribe, debido a la mayor carga que produjo la epidemia del Zika. En la última Conferencia Internacional sobre defectos congénitos que se llevó a cabo en Bogotá, Colombia (2017), se enumeraron las acciones claves para potenciar al máximo la vigilancia, prevención y

atención de los defectos congénitos en América Latina y el Caribe, las que fueron enumeradas por Zarante en su revisión, estas acciones son mejorar la vigilancia, reducir los factores de riesgo asociados a defectos congénitos, fortificar los alimentos de primera necesidad, prevenir y tratar las infecciones asociadas a defectos congénitos, instituir programas de tamizaje a los recién nacidos, prestar atención y servicios a personas con defectos congénitos y discapacidades, hacer participar a los gobiernos, sociedad civil y organismos internacionales, promover la investigación sobre los defectos congénitos. (Zarante, 2019)

La Organización Panamericana de la Salud y el Centro Latinoamericano de Perinatología (OPS y CLAP, 2019), emitieron una encuesta a los países de América Latina en relación a los sistemas de vigilancia de anomalías congénitas, aunque solo Argentina, Costa Rica y Uruguay generan informes periódicos y realizan publicaciones científicas sobre el tema. (González, 2015) (Durán, 2019)

Clasificación de las anomalías congénitas

Existen cuatro categorías en la clasificación de los tipos de anomalías congénitas que fueron descritas por Martínez-Frías (2010), siendo la primera categoría la denominada “malformación” que se define como alteraciones que se producen durante el desarrollo intrínseco durante la etapa estructural corporal del embrión, esta aparece durante las primeras 8 semanas siendo su causa genética, ejemplo de estas malformaciones son las polidactilias. La segunda categoría es la denominada “deformación” son aquellas anomalías cuyas estructuras corporales tienen un desarrollo morfológico correcto, pero aparecen deformadas, su formación durante su etapa embrionaria fue normal, pero posteriormente se deformaron ejemplo son los miembros en equinovarus. Estas tienen lugar durante el periodo fetal a partir de las 9 semanas hasta el nacimiento y suceden por fuerzas mecánicas intrínsecas o extrínsecas al feto. La tercera categoría es la disrupción que son las alteraciones de órganos o partes del cuerpo que se formaron bien pero que posteriormente se destruyeron, aparecen en el período fetal a partir de las 9 semanas hasta el nacimiento siendo más grave cuando más temprano se producen y se deben a fuerzas mecánicas, bridas amnióticas o isquemia. Ejemplo de estas anomalías son la ausencia de alguna extremidad

ya sea todo el miembro o una parte. La cuarta categoría es la displasia que son alteraciones de la formación de los tejidos que en muchos casos suelen manifestarse con el crecimiento postnatal, aparecen al igual que la anterior durante la etapa fetal su causa puede ser genética o por teratógenos. Ejemplo de estas anomalías son los trastornos hereditarios del tejido conectivo como los harmatomas.

Martínez-Frías (2010), también señala los dos tipos de presentaciones clínicas de los defectos congénitos uno de ellos es la alteración única que se presentan de forma aislada y los que afectan varios órganos y/o sistemas los que pueden estar relacionados entre sí. Los defectos únicos pueden presentarse como una sola alteración o las que pueden observarse varias, pero que en realidad corresponden a una única alteración durante el desarrollo. Ejemplo de ésta última es la alteración del cierre del tubo neural a pesar que es un único defecto el niño afectado además de la espina bífida lumbar, presenta hidrocefalia, dismorfias faciales, luxación de rodillas, caderas y pies zambos. La lesión medular dio lugar a la acumulación de líquido cefalorraquídeo con la formación de hidrocefalia, inmovilidad de extremidades y del feto que conllevó a deformidades.

Cuando se trata de múltiples alteraciones en el desarrollo, Martínez-Frías hace mención que podría corresponder a un síndrome reconocible o a un patrón clínico desconocido del que tampoco se podría conocer su causa. Así mismo este autor hace énfasis en la importancia de saber diferenciar si se trata verdaderamente de un síndrome ya que cuando un niño es etiquetado como tal puede haber graves consecuencias familiares e incluso médicos legales cuando el síndrome en realidad no existe en la familia.

Putti (2016), define el “Complejo malformativo” como una anomalía de causa única que compromete a un tejido embrionario del que posteriormente se desarrollan varias estructuras anatómicas o bien la causa provoca una malformación conocida como primaria, la que a su vez provoca otras malformaciones secundarias. Estas también pueden producir malformaciones terciarias. Se conocen también como secuencias. El ejemplo mencionado por Putti es la agenesia renal bilateral, malformación primaria, que provoca oligohidramnios severo y como consecuencia de ello hipoplasia pulmonar por falta de circulación del líquido amniótico por el

árbol respiratorio. La falta de orina origina una serie de defectos hacia abajo, falta de desarrollo de uréteres, vejiga y a veces de uretra. La compresión a que está sometido el feto dentro del útero provoca defectos en la cara, en la nariz y en las extremidades: es el conocido como síndrome de Potter.

González (2015), menciona el ejemplo de secuencia, el denominado síndrome del abdomen en ciruela el que inicia por las válvulas uretrales que causan secundariamente obstrucción urinaria y oligohidramnios, que a su vez determinan compresión craneofacial, hipoplasia pulmonar, hipoplasia abdominal entre otras. A su vez el autor describe “Asociación” que es un acrónimo de defectos congénitos agrupados no es un síndrome ni secuencia, ejemplo es la asociación VACTER que relaciona anomalías de vértebras, ano, corazón, tráquea, esófago y riñones, aunque refiere que no tienen que estar presentes todas, pero la asociación facilita la evaluación y evita exclusión de anomalías asociadas.

Las anomalías congénitas como señala Putti en su revisión se clasifican como mayores o menores, entendiéndose como anomalía congénita mayor la que representa un riesgo vital, requiere de cirugía o implica secuelas estéticas severas, y anomalía congénita menor si no presenta secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida del paciente. La Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO), a través de su Comisión de Bioética considera Anomalías fetales incompatible con la vida como aquellas que se asocian de forma previsible con la muerte del feto o recién nacido durante el período neonatal, aunque en condiciones excepcionales la supervivencia pueda ser mayor. La enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico, la SEGO la define como “aquellas situaciones con una alta probabilidad de mortalidad durante el período fetal o tras el nacimiento y/o que previsiblemente se asocien con un tiempo de supervivencia corto y/o con un desarrollo neurológico profundamente deficiente y/o con una probabilidad de dependencia extrema y persistente para el desarrollo de su vida posnatal”.

Causas de las anomalías congénitas

Martínez-Frías (2010), afirma que solo se reconoce la causa en un 50% de los casos. Las causas que se conocen y son mencionadas por el autor son las alteraciones cromosómicas, mutaciones genéticas y por su efecto los factores ambientales, señalando además lo difícil que es determinar la causa de las alteraciones del desarrollo prenatal en cada embarazo. Martínez en su revisión reporta que de la mitad de los casos que se logra identificar la causa de la anomalía, el 70% son de tipo cromosómica, 20 a 25% serían genéticas y el 5 al 10% ambiental. Los factores de tipo ambiental pueden clasificarse en sustancias químicas, fármacos como fenitoína y ácido retinoico, químicos ambientales y ocupacionales, derivados de los estilos de vida, hábitos sociales, factores físicos (radiaciones, ionizantes, altas temperaturas, vibraciones intensas, infecciones como rubéola, toxoplasmosis, enfermedades maternas como diabetes).

Martínez le da especial atención a la elevación de la temperatura en la madre ya que si la fiebre materna ocurre durante el primer trimestre puede producir graves defectos sobre el embrión o feto y si esta ocurre en el segundo o tercer trimestre pueden ocurrir graves interrupciones en el desarrollo del feto. Esto se explica debido a que las altas temperaturas alteran la fluidez de la sangre lo que no permite que llegue a todas las estructuras lo que hace que se destruyan.

Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal.

La asociación entre las edades maternas extremas y malformaciones congénitas se ha encontrado que las edades maternas avanzadas se relacionan principalmente con MC de origen cromosómico producidas por no disyunción y dentro de este grupo se destacan las trisomías, como las trisomías 13, 18 y 21. También se ha descrito un mayor riesgo de defectos del tubo neural,

especialmente anencefalia y espina bífida en hijos de mujeres mayores de 40 años. Las edades maternas más jóvenes se han relacionado con malformaciones no cromosómicas, ya sea de origen disruptivo, como gastroquisis, como también con defectos de otro tipo, como estenosis pilórica, hidrocefalia, polidactilia, persistencia del ductus arterioso. Esta asociación implica que los hábitos de las mujeres jóvenes, como alimentación, consumo de tabaco y drogas.

Factores ambientales

Valdés y col. (2018), hacen mención del potencial teratogénico de algunos fármacos como los anticonvulsivantes: difenihidantoína, ácido valproico y trimetadiona con diversos patrones de dismorfogénesis. Las hendiduras faciales son comunes en estos síndromes, el ácido valproico puede causar anomalías mayores, como defectos del cierre del tubo neural, anomalías cardíacas, craneoencefálicas, óseas y rasgos dismórficos, además problemas de comunicación. Las drogas antipsicóticas y ansiolíticas (tranquilizantes mayores y menores respectivamente) como fenotiazina, litio, meprobamato, clordiazepóxido y diazepam demostraron un incremento de hasta 4 veces del labio leporino con o sin fisura de paladar.

En una revisión de Cochrane (2016), encontraron tasas significativamente más altas de malformaciones específicas asociando la exposición de ácido valproico a malformaciones cardíacas, del tubo neural, orofaciales, craneofaciales, musculoesqueléticas y de los miembros. (Cochrane, 2016)

El agrotóxico básico de la industria sojera (glifosato) es altamente tóxico, como lo demuestra la investigación científica de Laboratorio de Embriología Molecular del Conicet -UBA (Facultad de Medicina), que, con dosis de hasta 1500 veces inferiores a las utilizadas en las fumigaciones sojeras, puede provocar efectos devastadores en embriones con efectos negativos en la morfología del embrión; lo que sugiere la interferencia en los mecanismos normales del desarrollo embrionario, además de provocar malformaciones neuronales, intestinales y cardíacas, microcefalia, especímenes de un solo ojo y deformidad craneofacial, entre otros.

Diversos artículos como menciona Valdez, Sánchez y Fuentes (2018) abordan el tema de la ingesta de café o derivados que contienen cafeína, con la aparición de defectos congénitos del aparato cardiovascular, digestivo y defectos de los miembros. Estos mismos autores también mencionan el riesgo reconocido de la exposición a plaguicidas para la salud humana. Existe una estrecha relación entre la exposición de los padres y malformaciones congénitas en el neonato. Algunos estudios muestran que los hijos de agricultores tienen una mayor frecuencia de muerte fetal y/o mortalidad perinatal que los hijos de los no agricultores. Se ha observado que, la descendencia de los agricultores tiene un mayor riesgo de anomalías congénitas.

UNICEF (2006), y el Ministerio de Sanidad y Consumo en las Guías Españolas para Prevención de las Anomalías Congénitas señala que algunas patologías crónicas condicionan que su mayor incidencia se presente a partir de la cuarta década de la vida, motivo por el que suelen ser menos prevalentes en las mujeres en edad fértil. A su vez mencionan los procesos crónicos de mayor riesgo teratógeno en las que incluyen la diabetes mellitus, trastornos de la tiroides, epilepsia, hipertensión arterial, y asma. Menos frecuentes, pero también con posibles riesgos teratógenos, son las enfermedades del tejido conectivo, las cardiopatías, la enfermedad inflamatoria intestinal y los trastornos del ánimo. La diabetes pregestacional con hiperglicemias basales, como se mencionan en las guías de manejo, tienen entre tres a cuatro veces más defectos congénitos frente a las no diabéticas o con diabetes gestacional controlada con dieta. Así mismo señalan que el hipertiroidismo materno sin tratamiento está asociado a un incremento de malformaciones y en el caso del hipotiroidismo no controlado, las deficiencias de hormona tiroidea en el primer trimestre de embarazo conllevan a un déficit en el desarrollo cerebral y auditivo.

Factores infecciosos:

Entre las infecciones crónicas, la que mayor trascendencia actualmente por el riesgo de transmisión vertical, es la producida por el Virus de la Inmunodeficiencia Humana (VIH). El tratamiento con antirretrovirales de la enfermedad y la quimioprofilaxis durante el embarazo-parto en mujeres portadoras, está disminuyendo la transmisión materno-fetal. Los fármacos antirretrovirales presentan riesgos teratogénicos, pero tras un detallado balance riesgo-beneficio,

se recomienda su utilización en el curso del embarazo, por su efectividad al evitar la transmisión vertical del VIH.

Mendivelso, Robayo, (2019) en su revisión sobre el tema hacen mención del brote de infección por Zika que tuvo lugar en el 2015 iniciando en las islas del Pacífico Sur y se propagó a Brasil y otros países de las zonas tropicales de América Latina. Aunque el comportamiento clínico de la enfermedad es el de un síndrome febril agudo, también tiene un efecto neurotrópico y una relación causal directa con microcefalia en recién nacidos, estos autores analizaron esta asociación en un estudio ecológico realizado en Colombia durante el 2015 al 2017 en la que concluyeron la relación positiva entre la infección de Zika en gestantes y la mayor aparición de microcefalia durante el período estudiado. (Mendivelso, 2019)

Así mismo la infección por rubeola provoca una triada clásica; la ceguera congénita (por cataratas o glaucoma), sordera congénita generalmente por destrucción del órgano Corti) y cardiopatías congénitas, pero aparte de esta triada, el bebe con rubeola congénita puede padecer retardo mental, retardo en el crecimiento intrauterino y microcefalia. Las infecciones por *Toxoplasma gondii*: es capaz de producir microcefalia, hidrocefalia y microftalmia. Y por sífilis: incluyen defectos óseos (tibia en sable, nariz en silla de montar), alteraciones dentarias y defectos en el sistema nervioso.

Factores genéticos:

Mencionados por González (2015), la consanguinidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual, en matrimonios entre primos, hermanos u otros familiares.

González (2015), describe las anomalías cromosómicas ya sea por deficiencia o exceso de material cromosómico ocasiona un desequilibrio cuantitativo de los cromosomas con el desarrollo de trisomías ejemplo de estas anomalías menciona la trisomía 21, la falta de un cromosoma produce monosomía autosómica, que resulta en general productos no viables, a

excepción del síndrome de Turner (45 X0). La confirmación de estas anomalías se basa en el estudio del cariotipo, el principal riesgo está relacionado con la edad materna.

Diagnóstico prenatal

Donoso (2012), señala a la ecografía como la base del diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas en especial cuando se realiza entre las 18 a 24 semanas de gestación. Para esto el autor sugiere una revisión ordenada y sistemática iniciado con el cráneo examinando su integridad y forma, midiendo además el diámetro biparietal y perímetro craneano, siguiendo con el examen de los ventrículos cerebrales y resto del cerebro, posteriormente examinar la cara su perfil, órbitas oculares y labio superior, el cuello para medir el pliegue nuchal, se continúa con la columna vertebral transversal y longitudinalmente. Posterior a este se examina el corazón su frecuencia y ritmo, visión de las cuatro cámaras cardíacas y salida de los grandes vasos, después revisar la forma del tórax, pulmones y diafragma. En el abdomen examinar el estómago, hígado, riñones, vejiga, pared abdominal, ombligo, y medir la circunferencia abdominal. Por último, se deben examinar las extremidades, fémur, tibia, peroné, húmero, radio, cúbito, anos y pies incluyendo forma y ecogenisidad de los huesos largos y movimientos articulares.

El desarrollo de técnicas ecográficas como describe Ribate y Ramos (2002), permite de diagnóstico de más del 90% de las anomalías congénitas durante la etapa prenatal. Otras herramientas útiles como la fetoscopia, amniocentesis, técnicas de biología molecular para estudio de ADN y marcadores bioquímicos como alfa feto proteínas, estriol sérico, biopsia de vellosidades han permitido el diagnóstico de muchas enfermedades como síndrome de Down, síndrome de Marfan, enfermedad poliquística renal, acondroplasia, neurofibromatosis.

Actualmente el estudio del cariotipo fetal permite el diagnóstico de anomalías en los cromosomas las que den ser diagnosticadas de forma prenatal. El estudio rutinario de ecografía entre las 18 y 22 semanas forma parte de algunos programas de screening aplicados al diagnóstico prenatal de anomalías congénitas a diferencia de las otras técnicas dado los elevados costos, poca accesibilidad y el mayor riesgo que presentan.

Según afirma Restrepo, las malformaciones congénitas especialmente las cardíacas son susceptibles de diagnóstico prenatal, aproximadamente el 85% de casos pueden reconocerse antes del parto, en relación directa con el examinador, resolución del equipo y el tipo del defecto.

Anomalías congénitas del sistema nervioso

Defectos del tubo neural

Afectan el encéfalo y la médula espinal, como menciona la OMS y el Centro de Vigilancia de Malformaciones Congénitas se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes. Este defecto se desarrolla en el embrión unas tres semanas después de la concepción en la que se observa el surco neural en proceso de cierre, situado sobre la notocorda. Los pliegues neurales son los márgenes elevados del tubo neural, coronados por la cresta neural, y delimitan el surco neural central. El tubo neural que en última instancia dará origen a la médula espinal, es cubierto por el ectodermo de superficie (que más tarde formará la piel). A partir del mesodermo intermedio se formará la columna vertebral.

En anencefalia, la ausencia del cerebro y la bóveda craneal puede ser total o parcial, se caracteriza por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y exposición del tejido neural. Como señala Doneso (2012), el diagnóstico 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 mesencéfalo están usualmente presentes. En el 50% de los casos se pueden ver lesiones espinales asociadas. Durante el primer trimestre, se puede hacer el diagnóstico después de las 11 semanas, cuando normalmente ocurre la osificación del cráneo. La anencefalia es invariablemente letal, en la mitad de estos casos se produce mortalidad intrauterina, y el resto muere dentro de las pocas horas de nacidos.

En la **encefalocele**, el cerebro y las meninges están herniadas a través de un defecto en la bóveda craneal. La encefalocele es una hernia de tejido encefálico, generalmente cubierto por meninges, a través de un defecto del hueso frontal por lo que puede estar ubicado a nivel nasofrontal, occipital parietal, orbitario, nasal. Danoso (2012), menciona que es el resultado de una falla del cierre de la porción craneal del tubo neural durante el primer mes del período embrionario. Se asocia con frecuencia a otras malformaciones, tales como la hidrocefalia, iniencefalia, labio leporino, malformaciones cardíacas y genitourinarias. Más de 30 síndromes descritos incluyen la encefalocele entre sus características. Tiene una incidencia de 1 en 2 mil nacidos vivos, presentándose en igual proporción en el sexo femenino y masculino. El diagnóstico se hace a través de la observación de una masa paracraneana, la cual en el 75% de los casos es occipital, en el 12% frontal y en el 13% parietal. El tumor puede estar constituido por líquido, masa encefálica o por ambos. Si la mayor parte del cerebro se encuentra en el proceso de encefalocele, se ve también microcefalia. El pronóstico depende de la asociación a otras malformaciones cerebrales. Danoso también señaló que el tamaño no es de valor pronóstico, ya que grandes encefaloceles pueden no contener elementos neurales por lo que recomienda, además del estudio ecográfico, realizar un cariógrama para descartar trisomía 13 y una ecocardiografía para descartar las malformaciones cardíacas usualmente presentes en los síndromes que incluyen a la encefalocele entre sus características. La vía de parto recomendada va a depender del tamaño del defecto, la cantidad de masa encefálica herniada y las anomalías asociadas.

La espina bífida y mielomeningocele corresponde a una familia de defectos en cierre de la columna vertebral que se caracterizan por la protrusión o exposición de la médula espinal y/o las meninges a través del defecto mencionado. Bardoso describió en su revisión las tres categorías de estos defectos siendo la forma más leve cuando los arcos vertebrales tuvieron una falla en su fusión, pero existe piel que cubre el defecto y no hay tejido nervioso expuesto, forma que usualmente es asintomática. La forma quística incluye los defectos cerrados con una obvia masa dorsal como los mielomeningoceles cerrados y los meningoceles. En los meningoceles hay protrusión de las meninges, sin tejido nervioso. Cuando hay fibras nerviosas en el contenido del saco herniario, al defecto se le llama mielomeningocele. Las malformaciones espinales abiertas son las más comunes, siendo la forma clínica más severa, incluyen un defecto en la cobertura de

piel y huesos, y la protrusión de un saco que contiene tejido nervioso. El déficit neurológico puede deberse tanto a la exposición de las raíces nerviosas como a la hidrocefalia asociada. Estos defectos ocurren debido a la falla del cierre de los arcos vertebrales antes de las 6 semanas de gestación, secundario a una falla del desarrollo normal del tejido ectodérmico. Ocurren con mayor frecuencia en la región lumbosacra y se asocian a hidrocefalia debida a malformación de Arnold-Chiari tipo II en el 90% de los casos. La incidencia varía según región geográfica, siendo de alrededor de 1 en 500 en el Reino Unido y 1 en 2.000 en Estados Unidos.

Bardoso (2012), también hace mención de la asociación de espina bífida incluyendo la anencefalia y encefalocele a las anomalías cromosómicas, mutaciones genéticas, diabetes mellitus materna y la ingesta de teratógenos (como las drogas antiepilépticas), cerca del 10% de los casos. Si uno de los padres o hermanos tiene uno de estos defectos hay un riesgo de 5-10% de recurrencia. El diagnóstico de espina bífida requiere del examen sistemático de cada vértebra, desde la región cervical a la sacra, tanto en el plano transversal como en el longitudinal. En el examen transversal, la vértebra normal tiene la apariencia de una circunferencia cerrada que va cubierta por piel, mientras que en la espina bífida la vértebra toma forma de U y se puede asociar a un saco quístico posterior a la columna. Si el saco no contiene estructuras neurales se llama meningocele y cuando incluye fibras nerviosas se llama mielomeningocele. Por último, existe una tercera forma de presentación llamada mielosquisis, en la que no existe un saco herniario, pero las fibras nerviosas están expuestas al líquido amniótico al no estar cubiertas de piel.

El diagnóstico como menciona Bardoso (2012), se ve facilitado por el reconocimiento de anomalías asociadas tanto en la calota como en el cerebro. Estas anomalías incluyen el cabalgamiento de los huesos frontales (signo del limón), y la obliteración de la cisterna magna ya sea con la ausencia de cerebelo o la curvatura anterior anormal de los hemisferios cerebelares (signo de la banana). Los diferentes grados de la ventriculomegalia se asocia virtualmente a la totalidad de los casos al nacer. Así mismo describe que el tamaño y nivel del defecto espinal determinan el pronóstico neonatal. Lesiones sobre L3 se asocian a paraplejia completa, las que están debajo de L3 resultan en déficits sensoriales y motores variables en las extremidades inferiores. Las funciones intestinal y vesical se pueden también ver comprometidas.

En relación de la espina bífida cervical, la mayoría de los casos desarrollan hidrocefalia, aunque no puede ser evidente en el momento del nacimiento. La espina bífida cervical también puede aparecer sin hidrocefalia también puede aparecer a nivel torácico, con o sin hidrocefalia. La mayoría de estos casos desarrollan hidrocefalia como consecuencia de la obstrucción del líquido cefalorraquídeo causada por la hernia del romboencéfalo propia de la malformación de Chiari de tipo II. La espina bífida sacra como se menciona en el informe de vigilancia de anomalías congénitas (OMS, 2015), son pocos los casos que desarrollan hidrocefalia. La espina bífida sacra con hidrocefalia, es una hernia de las meninges de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región sacra de la columna vertebral. Puede ser abierta con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal.

La holoprosencefalia (HPE) es una entidad compleja que incluye una gran variedad de anomalías del cráneo y de la cara debida a una alteración del desarrollo del cerebro, que se produce entre la cuarta y octava semana de gestación y que consiste en falta de desarrollo del prosencéfalo o cerebro anterior del embrión. El resultado de esta anomalía del desarrollo es la aparición de alteraciones neurológicas y defectos de la cara de intensidad variable. La prevalencia al nacimiento se estima entre 0,6 y 0,8 por 10.000 nacimientos. La etiología de la HPE es muy heterogénea y muy variada patogénicamente. Sólo entre 15 y 20% de todos los casos es posible reconocer las causas, que pueden ser genéticas (monogénicas, cromosómicas) y teratogénicas (ambientales), Numerosos teratógenos son sospechosos de producir HPE en humanos, químicos como el alcohol, quinina, ácido retinoico, compuestos salicilados, difenilhidantoina; infecciosos como el citomegalovirus y el virus de la rubeola (Julio, 2015)

Las Calcificaciones cerebrales aparecen fundamentalmente en toxoplasmosis y citomegalovirus, siendo raras en la rubéola y en el herpes simple.

La microcefalia es una malformación neonatal caracterizada por una cabeza de tamaño muy inferior a la de otros niños de la misma edad y sexo. Cuando se acompaña de un escaso crecimiento del cerebro, los niños pueden tener problemas de desarrollo discapacitantes. La microcefalia puede ser leve o grave. La microcefalia es rara. Las estimaciones de su incidencia

son muy variables debido a diferencias en las definiciones y entre las poblaciones. Aunque todavía no está demostrado, los investigadores están estudiando la posible relación entre el reciente aumento de los casos de microcefalia y la infección por el virus de Zika. (OMS, 2015)

Las posibles causas de microcefalia son múltiples, pero a menudo no es posible determinarlas.

Las más frecuentes son:

- infecciones intrauterinas: toxoplasmosis (causada por un parásito presente en la carne mal cocinada), rubéola, herpes, sífilis, citomegalovirus y VIH.
- exposición a productos químicos tóxicos: exposición materna a la radiación o a metales pesados como el arsénico y el mercurio, y consumo de alcohol y tabaco;
- anomalías genéticas, como el síndrome de Down, y
- malnutrición grave durante la vida fetal.

Anomalías cráneo faciales

Estas anomalías se desarrollan a partir de la cuarta semana cuando se inicia la formación de los arcos branquiales con la migración de las células de la cresta neural hacia las futuras regiones de la cabeza y cuello para contribuir a la formación de la cara, fosas nasales, boca, laringe, faringe y cuello. Se clasifican en anomalías faciales como fisuras labiopalatinas y fisuras cráneo faciales, la otra deformidad facial es la craneoostenosis. El segundo grupo son las anomalías cervicales en las que se incluyen los quistes tiroglosos, dermoide y branquiales. El tercer grupo son las fisuras labiopalatinas que son las anomalías faciales más frecuentes y se produce por la falta de fusión de los procesos maxilares. Esta se asocia a hijos de madres fumadoras y que consumen alcohol, generalmente su etiología es multifactorial y se asocia a más de 170 síndromes.

La craneosinostosis es una entidad que se caracteriza por el cierre precoz de una o más suturas craneales, lo que produce un crecimiento y desarrollo anormal del cráneo. Este concepto agrupa varios tipos según las suturas afectadas y las malformaciones asociadas. En diferentes series revisadas se calcula que de cada 10.000 RN vivos se encuentran entre 2 a 4 casos, con una incidencia de 0.04%.

Cataratas congénitas: se refiere a una opacidad del cristalino adquirida durante el desarrollo prenatal. Representa el 13% de las causas de disminución visual en niños y es considerada como la causa más frecuente de privación visual tratable. Tiene una prevalencia de 1 a 4 por cada 10,000 niños en países desarrollados y de 5 a 15 en países en vías de desarrollo con un reporte a nivel mundial de 200 mil niños ciegos por esta patología. (Lizbeth Uribe-Campos, 2018)

La principal causa es idiopática, seguida de la heredada; sin embargo, puede deberse a una alteración metabólica (galactosemia, anemia hemolítica e hipoglucemia), o incluso tener un origen infeccioso cuando se presenta durante el primer trimestre del embarazo (síndrome de TORCH). No obstante, existen conjuntamente una gran variedad de síndromes cromosómicos y dismórficos con alto riesgo de desarrollarla (trisomía 21 y el síndrome de Turner). (Lizbeth Uribe-Campos, 2018)

Los apéndices preauriculares o tegumentarios: son tumoraciones congénitas cutáneo-cartilaginosa de forma nodular, ovoide, sésil o pediculada; son una anomalía común de los arcos branquiales y resultan de una morfogénesis redundante de las seis proliferaciones auriculares mesenquimatosas esperadas, localizadas en los extremos dorsales del primero y del segundo arcos faríngeos (hay tres sobre cada arco), que ocurre entre las dos y las seis semanas de gestación. Estas malformaciones congénitas menores son importantes desde el punto de vista estético y porque en algunos casos acompañan a otras deformaciones. Pueden vincularse con diversos síndromes o padecimientos de origen mendeliano, cromosómico, teratogénico o multifactorial. Su frecuencia varía en diferentes regiones geográficas.

El labio leporino afecta el labio superior y se caracteriza por un defecto en forma de cuña debido a la falta de fusión de las masas mesenquimatosas de las prominencias nasales medias y maxilares.

El paladar hendido es raro presentarse solo y casi siempre afecta a mujeres puede afectar al paladar duro, blando o solo el blando. El labio fisurado bilateral, parcial o completa, del labio

superior puede también asociarse con una fisura de la encía. En los casos de fisura unilateral, parcial o completa del labio también se asocia a fisura de la encía.

Micrognatia: es el desarrollo deficiente de la mandíbula, secundaria a la acción de influencias mecánicas durante el embarazo, lo cual ocasiona un crecimiento deficiente de los cóndilos de manera unilateral o bilateral, constricción mandibular y consecuentemente una mandíbula pequeña que puede causar dificultad en la alimentación de los neonatos e inclusive puede producirse una alteración en la erupción de las piezas dentarias o inflamación, durante la infancia así como la retracción de los tejidos en el proceso de cicatrización. La micrognatia puede presentarse de forma aislada o asociada a defectos congénitos, en síndromes como ser el síndrome de Pierre Robin o el síndrome de Treacher Collins u otras patologías sistémicas que afectan diversas regiones del organismo.

La microtia se define como una malformación del oído externo caracterizada por un pabellón auricular pequeño y con alteración en su forma. Esta malformación engloba un amplio espectro clínico de anomalías auriculares que difieren en cuanto a su gravedad, desde anomalías menores hasta la completa ausencia del pabellón auricular o anotia.

Su base embriológica se realiza por la unión de la primera bolsa y hendidura faríngeas con el tejido circundante de los arcos faríngeos I y II forma las estructuras del oído medio y externo.

La microtia se clasifica en grado I se caracteriza por una oreja pequeña y deforme, pero con la mayoría de los elementos auriculares presentes, el grado II es un resto vertical de cartílago y piel con un pequeño gancho anterior y atresia completa del canal auditivo. El grado III es la ausencia total de la oreja, quedando un pequeño remanente como un lóbulo deformado que no se correlaciona con el grado de función auditiva.

Anomalías del aparato respiratorio

Hernia diafragmática como señala Bardoso (2012), es una malformación congénita caracterizada por la protrusión hacia el tórax de contenido abdominal a través de un defecto del diafragma, este defecto frecuentemente es posterolateral (hernia de Bochdalek) o retroesternal (hernia de Morgagni). El desarrollo del diafragma usualmente se completa hacia la novena semana de gestación; si existe un defecto diafragmático ocurre la herniación de las vísceras abdominales hacia el tórax entre las 10 y 12 semanas de edad gestacional, cuando los intestinos retornan a la cavidad abdominal desde el cordón umbilical. Sin embargo, en algunos casos esto puede ocurrir tardíamente en el segundo trimestre. La autora también señala que esta anomalía es usualmente un defecto esporádico; sin embargo, en la mitad de los casos se asocia a anomalías cromosómicas (especialmente trisomía 18, trisomía 13 y síndrome de Pallister-Killian), otras malformaciones o síndromes genéticos. Tiene una incidencia de aproximadamente 1 por cada 4.000 nacimientos, siendo 2 veces más frecuente en recién nacidos de sexo masculino.

El diagnóstico ecográfico de la hernia diafragmática se hace con la demostración de estómago o intestinos (90% de los casos) o hígado (50%) en el tórax acompañado de la lateralización hacia el lado contrario del contenido mediastínico. Se puede encontrar poli hidramnios (generalmente después de las 25-26 semanas de gestación en aproximadamente el 75% de los casos, lo que podría ser consecuencia de la dificultad de deglución del feto debido a la compresión esofágica por las vísceras herniadas. Los principales factores pronósticos son el grado de hipoplasia pulmonar, hipertensión pulmonar secundaria y la coexistencia de otras anomalías. Aunque la hernia diafragmática aislada es un defecto anatómico fácil de reparar, se asocia a una mortalidad perinatal de alrededor del 50%, dada principalmente por hipoxemia secundaria a la hipertensión pulmonar resultante del desarrollo anormal del lecho vascular pulmonar.

Hipoplasia pulmonar

La hipoplasia pulmonar es una alteración congénita caracterizada por el escaso crecimiento y desarrollo del parénquima pulmonar, la vía aérea y los vasos pulmonares. Su incidencia en la

población general es de 9 a 11 casos por cada 10.000 nacimientos vivos, aunque está subestimada debido a casos no diagnosticados con grados menores sobreviven al periodo neonatal. En series de autopsias perinatales la prevalencia varía entre 7,8 y 26%^{1,3}, siendo la anomalía más frecuentemente asociada a mortalidad perinatal. (Yanny, 2015)

Puede ser primaria o secundaria. La causa más frecuente de HP es la secundaria ya que se produce un desequilibrio entre la cavidad torácica, los movimientos respiratorios fetales, la presión positiva del líquido pulmonar fetal y el volumen normal del líquido amniótico. Las manifestaciones clínicas dependen del grado de afectación pulmonar: desde formas graves bilaterales a formas más leves unilaterales o lobares. En el periodo neonatal puede presentarse con insuficiencia respiratoria, hipertensión pulmonar o hemorragia pulmonar. Es característica la insuficiencia respiratoria de inicio súbito, requiriendo ventilación mecánica con presiones elevadas en ausencia de atelectasias y obstrucciones. (Yanny, 2015)

En la etapa prenatal el diagnóstico de sospecha se basa en la ecografía tridimensional y la resonancia magnética, que permiten determinar el volumen pulmonar. En la etapa posnatal se usa la tomografía computarizada torácica y la gammagrafía de perfusión pulmonar, y la confirmación se hace mediante el estudio anatomopatológico. (Yanny, 2015)

Hidrops fetal

Es la acumulación de líquido en el tejido celular subcutáneo y en una o más cavidades serosas fetales (pleura, peritoneo y pericardio). Se acompaña invariablemente de edema placentario y generalmente de polihidramnios en etapas iniciales de la enfermedad, aunque la anuria fetal es frecuente en casos de fetos muy comprometidos, lo que condiciona oligoamnios severo. Antiguamente esta condición fue considerada idiopática, hasta que el descubrimiento de los grupos sanguíneos y de sensibilización materna al antígeno Rh estableció una causa conocida de índole inmunológica (hidrops inmune). Sin embargo, paulatinamente fueron surgiendo otras causas diferentes a la isoimmunización Rh (hidrops no inmune), las cuales se hicieron más prevalentes debido al uso masivo de la inmunoglobulina anti-D y la consecuente disminución de la enfermedad hemolítica fetal. (Jorge gutierrez, 2008)

La frecuencia de aparición del hidrops varía según entre 1/1500 y 1/4000 partos. La mayoría de los autores dan cifras de mortalidad del orden de 60-90%, aunque estas cifras tienden a disminuir con la mejoría de la atención materno-fetal. El origen de esta variación radica, la mayoría de las veces, en la causa misma del hidrops, como, por ejemplo, las malformaciones congénitas severas que presentan hidrops en su historia natural y que conllevan alta mortalidad en etapas tempranas de la gestación. Otra causa importante es la prematurez, a veces extrema, asociada ya sea a polihidroamnios severo o a procedimientos terapéuticos in utero, tales como drenajes de colecciones (toracocentesis, pericardiocentesis, etc.) o procedimientos quirúrgicos complejos. El sexo fetal también es de importancia ya que se ha visto que los fetos masculinos tienen la mayor frecuencia, morbilidad y mortalidad que sus pares femeninos. En general, cuanto más precoz es la aparición del hidrops, peor es su pronóstico (Jorge gutierrez, 2008)

Anomalías cardiovasculares

Cardiopatías congénitas: Martínez y col. (2016), mencionan lo referido por Batista y Ruiz en cuanto al período de máxima vulnerabilidad para el desarrollo de las cardiopatías congénitas como es entre la quinta y octava semana debido a que es el momento en que se produce el tabicamiento que determina las cuatro cavidades cardíacas y el tracto de salida arterial. Definiendo esta anomalía como todo defecto estructural o funcional del corazón y grandes vasos presente en el recién nacido como consecuencia de un error en la embriogénesis o a lesiones en útero ulteriores a su formación. Las cardiopatías congénitas son las malformaciones congénitas más frecuentes y el problema cardiovascular más importante de la edad pediátrica. Estos autores reportan una frecuencia de 8 a 9 por cada mil nacidos vivos y de 27 por cada mil muertes fetales con ligero predominio del sexo masculino. Así mismo señalaron que existe la evidencia en relación a la herencia como un factor asociado en el 8% de los casos y factores teratógenos también se han asociado en 1 a 2% de casos. El 90% restante son de causa multifactorial.

Torrez y cols. (2019), refiere que estas anomalías tienen causa multifactorial, señalando como factores de riesgo el antecedente familiar, enfermedades maternas como diabetes, consumo de fármacos, infecciones, alteraciones del tejido conectivo, síndrome de Down o de Turner. La

condición de severidad en las cardiopatías congénitas como señalan los autores está relacionada con la falla de las resistencias pulmonares y del cierre del ductus arterioso, y en base a esta se define un tratamiento médico con catéter o corrección quirúrgica. Así mismo mencionan la definición de cardiopatía severa considerada por el Consorcio Internacional de Unidades de Cuidados Intensivos Neonatales de la Vermont Oxford Network (VON), como aquella que sea la causa principal de muerte o que fuera tratada antes del alta para corregir un defecto anatómico importante o disfunción fisiológica potencialmente mortal mencionando entre estas cardiopatías las seleccionadas por el Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina tales como la persistencia del tronco arterioso, transposición de grandes vasos, ventrículo único, doble salida de ventrículo derecho, tetralogía de Fallot, anomalía de Ebstein, canal aurículo ventricular completo, atresia pulmonar, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, atresia tricúspide, arco aórtico interrumpido, anomalía total del retorno venoso pulmonar, coartación que requiere reparación quirúrgica. Las cardiopatías congénitas sin diagnóstico y tratamiento como señalan Torrez y cols., pueden alcanzar una alta mortalidad en el primer año de vida.

Anomalías del aparato gastrointestinal

El onfalocele y gastrosquisis El onfalocele es una malformación congénita caracterizada por la protrusión del contenido abdominal a través de la inserción umbilical y cubierta por una membrana que puede o no puede estar indemne. El onfalocele resulta de una falla en el proceso de regresión normal del intestino medio desde el conducto onfalomesentérico a la cavidad abdominal. El contenido abdominal, que puede incluir sólo intestino, o también hígado y bazo, se encuentran herniados a través del anillo umbilical, cubiertos por el peritoneo parietal y amnios.

El onfalocele se asocia con otras malformaciones en más de la mitad de los casos, incluyendo malformaciones cardíacas, extrofia vesical, ano imperforado, defectos del tubo neural, labio leporino y hernias diafragmáticas. El 25% de los casos se asocia a anomalías cromosómicas, especialmente las trisomías 13 y 18. En estos casos se debe descartar el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, el que incluye la asociación de onfalocele con macrosomía, organomegalia, macroglosia e hipoglicemia neonatal. Su incidencia es de 1 en 4.000 nacimientos, siendo 5 veces

más frecuente en el sexo femenino. El diagnóstico ecográfico del onfalocele como describe Bardoso (2012), se basa en la visualización del defecto anterior de la pared abdominal, el saco herniario con contenido abdominal y la inserción umbilical en la base del saco. El pronóstico depende de la coexistencia de otras malformaciones o anomalías cromosómicas. Para lesiones aisladas la supervivencia tras corrección quirúrgica es del 90%. Las asas intestinales se encuentran descubiertas en el líquido amniótico, por lo que se vuelven edematosas y gruesas. La incidencia es de 1 en 4.000 nacimientos, encontrándose en igual proporción en fetos masculinos y femeninos. Muy rara vez se asocia a anomalías cromosómicas, aunque otras malformaciones se encuentran presentes en 10-30% de los casos, especialmente atresias intestinales. El diagnóstico ecográfico de gastrosquisis se basa en la demostración de un cordón umbilical normalmente situado y de asas intestinales herniadas flotando libremente en el líquido amniótico. La sobrevida postoperatoria es aproximadamente del 90%, la mortalidad es usualmente consecuencia del síndrome del intestino corto, afección en la cual los niños requieren de nutrición parenteral total, y mueren, generalmente dentro de los primeros 4 años de vida, debido a insuficiencia hepática.

Atresia duodenal La atresia duodenal como define Bardoso consiste en la completa obliteración del lumen del duodeno, es la atresia congénita más común del intestino delgado. A las 5 semanas de edad gestacional, el lumen duodenal se ve obliterado por epitelio proliferativo; la recanalización de éste se restablece para la semana 11; La estenosis o atresia se debe a falla en la vacuolización. También se puede ver obstrucción abdominal por compresión pancreática, en el páncreas anular, o por bandas peritoneales fibrosas. La incidencia de atresia duodenal es de 1 en 10.000 nacimientos, y un tercio de ellos presenta trisomía 21. El diagnóstico ecográfico está dado por la visualización de la “doble burbuja” característica, dada por la dilatación gástrica y del duodeno proximal, lo que comúnmente se asocia a polihidramnios. Esto es posible de diagnosticar desde las 20 semanas de edad gestacional, aunque generalmente se hace más evidente después de las 24 semanas. La sobrevida en casos de atresia duodenal aislada es superior al 95% después de la reparación quirúrgica.

Ano imperforado: La frecuencia es de 1:5000 nacidos vivos. Existe una ligera preponderancia masculina.⁶ El riesgo estimado para que una pareja tenga un segundo hijo con MAR es de

aproximadamente el 1%. Este tipo de malformación comprenden un amplio espectro de defectos congénitos que van desde aquellos con un excelente pronóstico funcional, hasta anomalías complejas, y difíciles de manejar, a menudo asociadas con otras malformaciones, y un mal pronóstico funcional. (OMS, 2015)

En el desarrollo embriológico existe, en un principio, un reservorio común (cloaca) para el tracto urinario y el intestino distal, apareciendo después un tabique uorrectal que desciende hasta contactar con el periné, induciendo la formación y perforación del ano. En las malformaciones ano rectales se asume que los defectos ocurren entre la 4ª y la 8ª semana de gestación. La falta de permeabilización de la parte anal de la membrana cloacal da lugar a las formas bajas o leves como fístulas perineales o membrana anal. Los defectos altos se deben a la imperfecta separación por el tabique uorrectal de los componentes anterior (urogenital) y posterior (recto primitivo) de la cloaca. Suele haber una comunicación entre el recto y la uretra o vejiga en el varón y entre el recto y el aparato urogenital en la mujer. (OMS, 2015)

Anomalías renales

Riñón poliquistico: Bardoso se refiere a esta anomalía como un síndrome dividido en cuatro categorías las que se conocen como Potter tipo I, II, III y IV. El Potter tipo I es el riñón poliquistico infantil que se caracteriza por riñones marcadamente aumentados de tamaño debido a múltiples quistes corticales y túbulos colectores dilatados. Esta enfermedad se encuentra en 1 cada 30.000 nacimientos, en igual proporción entre los sexos femenino y masculino. Es una enfermedad autosómica recesiva. El gen responsable se encuentra en el brazo corto del cromosoma 6, por lo que el diagnóstico prenatal es posible durante el primer trimestre. El diagnóstico ecográfico se basa en la visualización de ambos riñones aumentados de tamaño y un parénquima uniformemente hiperecogénico. Con frecuencia se puede observar oligohidramnios asociado, pero no siempre.

La enfermedad renal multiquística o Potter tipo II, consiste en la displasia congénita de los riñones caracterizada por túbulos colectores con grandes dilataciones en forma no homogénea.

Esto puede ocurrir uni o bilateralmente. Aunque la patogenia es desconocida, se piensa que estaría causada por una falla temprana del blastema mesonéfrico o a una uropatía obstructiva; los túbulos colectores se hacen quísticos y el diámetro de los quistes va a determinar el tamaño renal, el que puede ser grande o pequeño. Se presenta en uno de cada 1000 nacimientos, siendo más frecuente en los fetos de sexo masculino. Es la malformación quística renal más frecuente en el recién nacido. En la ecografía los riñones se ven reemplazados por quistes de tamaño variable rodeados por estroma hiperecogénico. El desorden puede ser bilateral, unilateral o segmentario; si es bilateral se asocia a oligohidramnios absoluto y ausencia de vejiga. La enfermedad bilateral es invariablemente letal debido a la hipoplasia pulmonar asociada; la enfermedad unilateral, en cambio, es de buen pronóstico.

El síndrome de Potter tipo III corresponde al riñón poliquistico del adulto; es usualmente asintomático hasta la tercera o cuarta década de la vida, por lo que es improbable que se logre evidenciar la enfermedad durante la vida intrauterina. En esta enfermedad se pueden visualizar ambos riñones aumentados de tamaño en forma irregular, y en un tercio de los casos se acompaña de quistes hepáticos, pancreáticos, esplénicos o pulmonares. En un quinto de los casos, se pueden ver también aneurismas cerebrales. En la literatura hay pocos casos de diagnóstico ecográfico antenatal de esta enfermedad; sin embargo, se puede hacer el diagnóstico prenatal a través de la biopsia de vellosidades coriales.

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 del riñón, con daño irreparable de éste. La mayoría de las veces la obstrucción es secundaria a una valva uretral posterior, aunque menos frecuentemente puede haber obstrucción a nivel de la unión uretero pélvica o uretero vesical. El diagnóstico ecográfico se sospecha con la visualización de una dilatación de la pelvis renal en el corte transversal del abdomen (mayor a 10 mm). Esta obstrucción baja puede dar origen a mega- vejiga, megauréter, hidronefrosis y finalmente displasia renal (Potter tipo IV); dependiendo del momento y gravedad de la obstrucción ésta puede llevar a rotura del tracto urinario causando uroperitoneo secundario.

Anomalías musculo esqueléticas

Displasias esqueléticas Las displasias esqueléticas se encuentran aproximadamente en 1 cada 4.000 nacimientos; alrededor del 25% de los fetos afectados mueren en el período prenatal y aproximadamente el 30% lo hacen en el período neonatal. Bardoso, (2102) menciona en su revisión la nomenclatura internacional para displasias esqueléticas, las cuales se subdividen en 3 diferentes grupos: Osteocondrodisplasias: anomalías en el crecimiento y desarrollo de los cartílagos y/o huesos. Desarrollo desorganizado de los componentes fibrosos y cartilagosos del esqueleto y osteolisis idiopática.

La malformación de alguna de las extremidades se denomina de acuerdo a la parte del miembro afectado, la micromelia se debe a un acortamiento de toda la extremidad, la rizomelia es cuando el acortamiento afecta al segmento proximal de la extremidad y finalmente, acromelia es cuando el acortamiento afecta al segmento distal de la extremidad. Bardoso, también agregó que las displasias esqueléticas se pueden dividir en letales y no letales, entre las letales se pueden presentar muy raramente, la displasia tanatofórica es la más frecuente (1 en 10 mil), la acondrogénesis y la osteogénesis imperfecta tipo II con una frecuencia de 1 en 40 mil y 1 en 60 mil respectivamente. Entre las no letales está la osteogénesis imperfecta tipo 1 y la acondroplasia heterocigótica ambas con una frecuencia de 1 en 30 mil. Es importante efectuar el diagnóstico prenatal dado que un buen número de las displasias esqueléticas son letales o se acompañan de un severo retardo mental, y otras se asocian a trombocitopenia.

La disostosis espondilo torácica o Síndrome de Jarcho-Levin es una rara enfermedad de gravedad variable que se asocia con defectos de la segmentación de las vértebras y las costillas, presenta herencia autosómica recesiva. La patogénesis de estas lesiones tiene lugar en las seis primeras semanas de vida intrauterina, durante el proceso de diferenciación mesenquimal. Cualquier alteración en el proceso de condricación de la notocorda puede provocar una hemivértebra o una vértebra en mariposa, lo que se deriva en una escoliosis o una cifoescoliosis congénita. Su prevalencia es 0.25/100.000, y se estima 1 en 200 000 recién nacidos vivos, su incidencia es desconocida. La edad de aparición es en la infancia o periodo neonatal. Se

caracteriza por cuello corto hipomóvil, separación escapular, talla baja, múltiples anomalías y fusiones vertebrales, deformidad del tórax (escoliosis severa, cifoescoliosis, lordosis), puede causar insuficiencia respiratoria. (Jorge Torres Flores, 2015)

La artrogriposis congénita: El término artrogriposis (arthro = articulación; gryp = curva), también conocido como artrogriposis múltiple congénita o contracturas articulares congénitas múltiples, lo describió por primera vez (1841) Otto, como una miodistrofia. Se caracteriza por contracturas articulares congénitas, no progresivas y simétricas que afectan, al menos, dos áreas diferentes del cuerpo humano. Muchos tipos de artrogriposis tienen una base genética, otros ocurren como un evento aislado en familias y son de causa desconocida; un tercer grupo es de causa ambiental (Paulina, 2019)

El pie equino varo es una deformidad que combina el antepié y el retropié en equino o flexión plantar y en varo (rotados hacia la línea media. Esto hace que el pie se dirija hacia abajo y adentro con una rotación hacia fuera a lo largo del eje. También mencionan otras anomalías del pie y tobillo como el pie calcaneoalگو o calcaneoalگو, en el que la articulación del tobillo está en flexión dorsal y el antepié se desvía hacia adentro.

La Amelia de miembro superior es la ausencia completa de una o ambas extremidades superiores y la **focomelia** es la ausencia completa o parcial del brazo y antebrazo, con la mano presente. Otras de este tipo están la ausencia completa y parcial de los dedos mientras que el resto de la mano está intacta.

La polidactilia es una anomalía congénita caracterizada por la existencia de dedos supernumerarios o bífidos. Esta puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones formando parte de algunos síndromes conocidos (síndrome de Meckel, trisomía 13.).La polidactilia tiene distintas formas de presentación, las que se han clasificado de la siguiente manera: Preaxial 1: Polidactilia del pulgar o primer orjejo del pie, preaxial 2: pulgar trifalángico, preaxial 3: polidactilia del dedo índice, y postaxial: polidactilia en el borde cubital de la mano o peroneo del pie.

La mano zamba congénita se caracteriza por hipoplasia o aplasia completa o parcial del radio y suele acompañarse de hipoplasia o ausencia o parcial del pulgar. También en este grupo está la ausencia completa o parcial del cúbito.

La luxación congénita de rodilla es una patología muy poco frecuente cuyo diagnóstico se realiza al nacimiento por los hallazgos clínicos, confirmándose radiológicamente. Se caracteriza por el desplazamiento anterior de la tibia en relación con el fémur. Según criterios clínicos y radiológicos, se pueden distinguir 3 tipos, siguiendo la clasificación de Ferris: tipo i o recurvatum grave de la rodilla, tipo ii o subluxación de la tibia sobre el fémur, y el tipo III o luxación completa de rodilla. Se ha relacionado con diversas etiologías, desde malas posiciones fetales intraútero hasta trastornos genéticos. El pronóstico dependerá del inicio precoz del tratamiento y de la asociación de otras anomalías congénitas. Tiene una incidencia estimada de 1 por 100.000 casos, unas 100 veces menos frecuente que la luxación congénita de cadera, siendo algo más frecuente en el sexo femenino. Entre un 30-40% de los pacientes con LCR se presentan en posición de nalgas en el momento del parto, mientras que en la población general esta presentación de parto, tiene una incidencia del 3-4%. (Ochoa, 2014)

Prevención de las anomalías congénitas

La OMS (2010), considera que los defectos congénitos pueden tener diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de los trastornos congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención y manejo de infecciones de transmisión sexual, la aplicación de leyes sobre la gestión de sustancias químicas tóxicas como productos de uso agrícola, la vacunación contra la rubeola o el enriquecimiento de los alimentos básicos con micronutrientes como yodo y ácido fólico.

La atención pre gestacional tiene vital importancia para asegurar el nivel óptimo de bienestar físico y mental de la mujer y de su compañero justo al inicio y en las primeras etapas de la gestación, para aumentar las probabilidades de una evolución normal del embarazo y procurar

que el niño nazca sano. Esto a su vez permite efectuar a tiempo intervenciones de prevención primaria encaminadas a prevenir los trastornos congénitos de origen teratogénico (lo que incluye los causados por la sífilis congénita y la rubéola), los defectos debidos a la carencia de yodo, los defectos del tubo neural (y seguramente otras malformaciones) y los trastornos cromosómicos relacionados con la edad de la madre (como el síndrome de Down).

Putti (2016), le da en su revisión gran importancia a la prevención de las anomalías congénitas, debido a que el 32% de niños que fallecen dentro del primer año de vida lo hacen por causa de alguna anomalía congénita por tanto se deben distinguir tres tipos de niveles de acción según el momento en que se haga la prevención. Como prevención primaria, este autor menciona todas las medidas destinadas a evitar que se conciban niños afectados, a través de medidas pre-concepcionales o que eviten que embriones sanos se vean afectados por agentes externos teratogénicos. En cuanto a la prevención secundaria Potti refiere que son todas las medidas destinadas a evitar que nazcan niños malformados, es decir una vez diagnosticado el defecto en los casos que son incompatibles con la vida por métodos prenatales, ecografías, estudio genético por cultivo de células de líquido amniótico o de vellosidades coriales u otros métodos, lo más recomendable es interrumpir el embarazo. La prevención terciaria está destinada principalmente a corregir las malformaciones o evitar que estas produzcan problemas mayores en la vida de los afectados.

Diferentes organismos en varios países clasifican a las atresias digestivas, las cardiopatías severas, la espina bífida, los defectos de la pared abdominal y el síndrome de Down como reducibles por prevención, diagnóstico temprano y tratamiento oportuno. Lo que permite la reducción de las muertes por estas causas refiriendo además que las fisuras labio-alveolo-palatinas y deformidades en extremidades no corresponden a causas básicas de defunciones neonatales.

Diseño metodológico

Material y método:

Según el propósito del diseño metodológico del presente estudio es de tipo descriptivo y método de investigación es observacional. De acuerdo al tiempo de ocurrencia de los hechos y registro de la información el estudio es retrospectivo y según el periodo y secuencia del estudio es transversal. En relación al alcance de los resultados es un estudio descriptivo

Área de estudio: se realizó en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélez Paiz, en el período de marzo 2018 a marzo 2019

Universo y muestra:

Para esta investigación y por sus características particulares, la población de objeto fue definida por todos los recién nacidos que fueron diagnosticados con malformaciones congénitas.

El tamaño de la muestra en el presente estudio, se corresponde con el criterio de censo de todos los pacientes disponibles para esta población de estudio, quienes cumplieran los criterios de inclusión y exclusión. El total de pacientes incluidos en esta investigación fue de 50 pacientes, que cumplieron los criterios de inclusión, según los datos facilitados por el departamento de estadísticas y registros médicos del HFVP, el periodo 2018-2019

Criterios de inclusión

Todos los recién nacidos que ingresaron con anomalías congénitas vivo o muerto en el servicio de neonatología del Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz.

Todos los recién nacidos que se diagnosticaron con anomalías congénitas

Criterios de exclusión

Recién nacidos con expedientes incompletos

Recién nacidos a los que se descartó anomalías congénitas

Matriz de Operacionalización de Variables

Objetivo General: Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el hospital Fernando Vélez Paíz. marzo 2018 a marzo 2019.

Objetivos Específicos	Variable Conceptual	Subvariables Dimensiones	Variable Operativa ó indicador	Técnicas de Recolección de Datos e Información	Tipo de Variable Estadística	Categoría Estadística
				Ficha de Recolección (Exp.)		
<p><u>Objetivo Especifico 1</u></p> <p>Describir características sociodemográficas de los pacientes a estudio y algunos datos maternos.</p>	Características sociodemográficas de los pacientes a estudio y algunos datos maternos.	1. 1. Algunas Características socio demográficas maternos	1.1.1 edad materna	XXX	Cuantitativa discreta	Edad en años
			1.1.2 escolaridad		Cualitativa ordinal	Ninguno Primaria Secundaria Universitaria
			1.1.3 ocupación		Cualitativa nominal	Ama de casa Sin datos
			1.1.4 procedencia		Cualitativa dicotómica	Urbano Rural
<p><u>Objetivo Especifico 2</u></p> <p>Conocer los antecedentes perinatales y neonatales de los recién nacidos a estudio</p>	Antecedentes perinatales y neonatales de los recién nacidos a estudio	1.1 Antecedentes perinatales	1.1.1 Número de gestaciones	XXX	Cualitativa ordinal	Primigesta Bigesta Trigesta Multigesta
			1.1.2 Antecedentes de abortos	XXX	Cualitativa dicotómica	Sí No
			1.1.3 Número de CPN	XXX	Cuantitativa discreta	Ninguno Uno o dos Tres o cuatro Más de cuatro
			1.2. Características socio demográficas de los pacientes a estudios	XXX	Cualitativa ordinal	Pretérmino Término Postérmino
			1.2.1 edad gestacional al nacimiento		Cualitativa dicotómica	Varón Mujer
			1.2.2. sexo		Cualitativa dicotómica	

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénita

			1.1.4 Captación	XXX	Cualitativa ordinal	No se realizó control temprana tardía
			1.1.5 Complicaciones obstétricas	XXX	Cualitativa nominal	Infección de vías urinarias Hipertensión gestacional Preeclamsia Diabetes gestacional Toxoplasmosis Embarazo Gemelar
		1.2 Antecedentes neonatales	1.2.1 Peso al nacer	XXX	Cuantitativa discreta	<2500 gramos 2500-4000gramos >4000 gramos
			1.2.2 Asfixia	XXX	Cualitativa dicotómica	Sí No
			1.2.3 Vía del parto	XXX	Cualitativa dicotómica	Vaginal Cesárea

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénita

Matriz de Operacionalización de Variables						
Objetivo General: Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénitas de recién nacidos atendidos en el hospital Fernando Vélez Paíz. marzo 2018 a marzo 2019.						
Objetivos Específicos	Variable Conceptual	Subvariables Dimensiones	Variable Operativa ó indicador	Técnicas de Recolección de Datos e Información	Tipo de Variable Estadística	Categoría Estadística
				Ficha de Recolección (Exp.)		
<p>Objetivo Específico 3</p> <p>Mencionar los factores de riesgos de las anomalías congénitas.</p>	Factores de riesgos de las anomalías congénitas	1.1. Factores de riesgo	1.1.1. Ingesta de ácido fólico en el I trimestre	XXX	Cualitativa dicotómica	Sí No
			1.1.2. Enfermedades maternas	XXX	Cualitativa nominal	Diabetes mellitus Cardiopatías Hipertensión crónica Hipo-hipertiroidismo Nefropatías Asma Epilepsia Lupus
			1.1.3. Consumo de fármacos teratógeno	XXX	Cualitativa nominal	No Anticonvulsivantes Ansiolíticos Antipsicóticos Hipoglucemiantes orales Insulina
			1.1.4. Hábitos tóxicos	XXX	Cualitativa nominal	No Alcohol Drogas Tabaco
			1.1.5. Consumo de caféina	XXX	Cualitativa dicotómica	Sí No
			1.1.6. Exposición a tóxicos	XXX	Cualitativa nominal	Plaguicidas Radiaciones Sin datos

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénita

			1.1.7. Antecedentes de MFC en sus embarazos previos	XXX	Cualitativa nominal	Sí No Sin datos
			1.1.8. Estado nutricional (se clasifica según IMC)	XXX	Cualitativa ordinal	DNPC(IMC<19) Eutrófica (IMC19 a 24.9) Sobrepeso (IMC25 a 29.9) Obesidad (IMC>30)
			1.1.9. Pruebas de tamizaje	XXX		
			1.1.9.1 VDRL	XXX	Cualitativa nominal	No reactor Reactor No se hizo
			1.1.9.2 VIH	XXX	Cualitativa nominal	No reactor Reactor No se hizo
			1.1.9.3 Toxotest	XXX	Cualitativa nominal	Positivo Negativo No se hizo
			1.1.9.4 Chagas	XXX	Cualitativa nominal	Positivo Negativo No se hizo
			1.1.9.5 Paludismo	XXX	Cualitativa nominal	Positivo Negativo No se hizo

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénita

<p>Objetivo Específico 4</p> <p>Describir las anomalías congénitas de los pacientes a estudio y su condición de egreso</p>	<p>Anomalías congénitas de los pacientes a estudio y su condición de egreso</p>	<p>1.1 Anomalías congénitas</p>	<p>1.1.1 Tipo de MFC XXX</p> <p>1.1.2 Compromiso orgánico XXX</p> <p>1.1.3 Defectos del sistema nervioso central XXX</p> <p>1.1.4 Defectos craneo-faciales XXX</p> <p>1.1.5 Defectos cardiacos XXX</p> <p>1.1.6 Anomalías del aparato respiratorio XXX</p> <p>1.1.7 Anomalías del tracto gastrointestinal XXX</p> <p>1.1.8 Anomalías músculos esqueléticas XXX</p>	<p>Cualitativa dicotómica</p> <p>Cualitativa dicotómica</p> <p>Cualitativa nominal</p> <p>Cualitativa nominal</p> <p>Cualitativa nominal</p> <p>Cualitativa nominal</p> <p>Cualitativa nominal</p> <p>Cualitativa nominal</p>	<p>Menores Mayores</p> <p>Única Múltiple</p> <p>Mielomeningocele Encefalocele Microcefalia Hidrocefalia Calcificaciones Anencefalia</p> <p>Paladar hendido Fisura labial Micrognatia Microtia Apéndice tegumentario Craneosinostosis Cataratas congénitas</p> <p>CIA, CIV Persistencia del CA Tetralogía de Fallot Anomalías de vasos</p> <p>Hipoplasia pulmonar Hernia diafragmática</p> <p>Onfalocele Gastroquiasis Atresia duodenal Ano imperforado</p> <p>Artrogriposis Osteogénesis imperfecta Osteólisis Polidactilia Pie equino varu,</p>
--	---	---------------------------------	--	---	--

Comportamiento epidemiológico de las anomalías congénita

			1.1.9	Anomalías del aparato genitourinario	XXX	Cualitativa nominal	<p>valgus Amelia Focomelia Luxación congénita de rodilla</p> <p>Riñón multiquístico Quiste simple renal</p>
			1.1.10	Anomalías en piel	XXX	Cualitativa nominal	<p>Epidermólisis bullosa Nevus</p>
			1.1.11	Hidrops fetal	XXX	Cualitativa dicotómica	Sí No
			1.1.12	Diagnóstico de algún síndrome	XXX	Cualitativa nominal	<p>Síndrome de Down Síndrome de Potter Síndrome de Jarcho-Levin</p>
			1.1.13	Momento del diagnóstico	XXX	Cualitativa dicotómica	<p>Etapa prenatal Etapa postnatal</p>
		1.2. Condición de egreso	1.2.1.	Tipo de egreso	XXX	Cualitativa nominal	<p>Vivo Muerto Traslado</p>

Unidad de análisis:

Fueron los expedientes clínicos de las madres y recién nacidos con diagnóstico prenatal y/o postnatal de anomalías congénitas.

Técnica e instrumento de recolección de la información

La información se obtuvo a través del llenado de un instrumento de recolección de datos diseñado previamente con las variables del estudio, distribuidas conforme los objetivos planteados, incluyendo variables sociodemográficas y maternas, variables obstétricas y perinatales, variables relacionadas con las características de las anomalías congénitas y variables o factores que la evidencia ha demostrado su asociación con el desarrollo de las anomalías congénitas como son factores ambientales, tóxicos, fármacos, enfermedades crónicas, infecciones, drogas, exposición a humo, cafeína químicos principalmente.

Análisis de la información

Para el análisis estadístico de la información, ésta se introducirá en el programa SPSS versión 22. Las variables dependientes serán las anomalías congénitas identificadas en los recién nacidos y las variables independientes serán los factores o características que influyeron o se asociaron a las anomalías congénitas tanto maternos como externos.

Para las variables cuantitativas se utilizarán cálculo de Media, Mediana y para las cualitativas se realizará cálculos de frecuencia y porcentajes y los resultados se representarán en gráficos y tablas.

Consideraciones éticas

El respeto a las personas: (principio de autonomía). A pesar que la información se obtendrá del expediente clínico de los pacientes y registros hospitalarios se mantendrá anónimo el nombre de los pacientes seleccionados, identificándolos en la ficha de recolección de la información solamente el número de expediente.

La búsqueda del bien, (principios de beneficencia y no maleficencia): Lo que se pretende y por obligación ética es 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 de las mujeres.

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.

Resultados

En el cuadro 1, Figura 1 se presenta la edad materna, quienes tiene una edad promedio de 24.68 años, con un intervalo de confianza para la media de 95%, con un límite inferior de 22.77 años y un límite superior de 26.59 años. Y en la figura 1 se observa que el de mayor porcentaje con un 62% fueron la edad de 24-34 años, seguido de 28% de 15-19 años y en menor porcentaje con 10% mayores de 35.

Descriptivo		Estadístico	Desviación estándar	
Edad materna en años	Mediana	24.68	6.714	
	Intervalo de confianza para la media al 95%	Límite superior		26.59
		Límite inferior		22.77

Fuente: expedientes clínicos

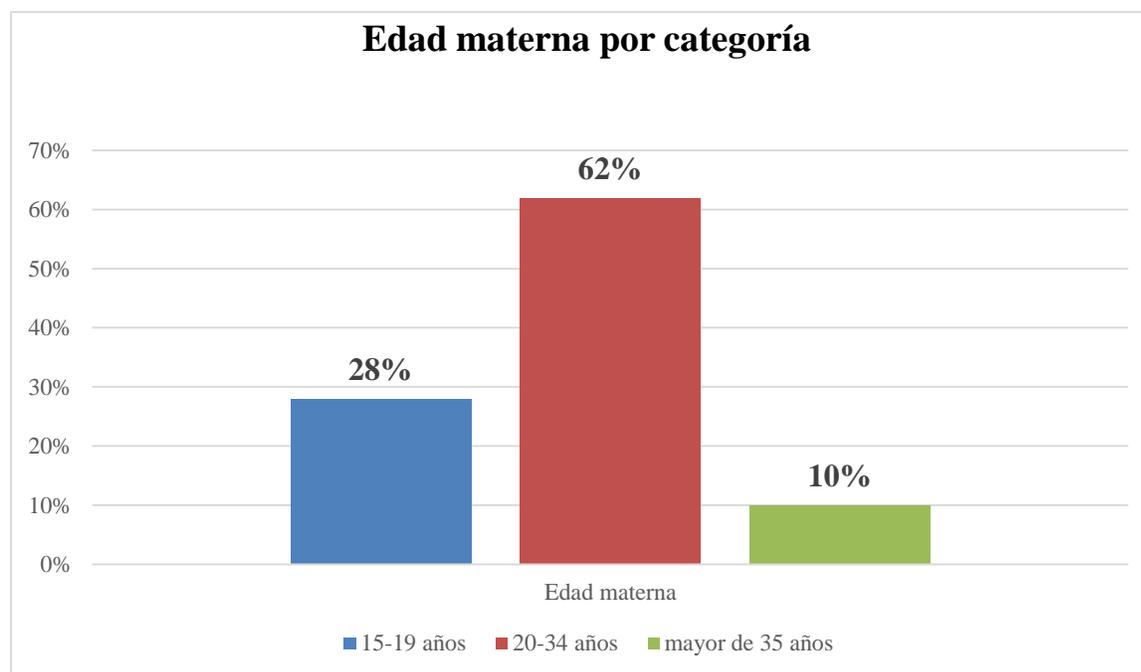
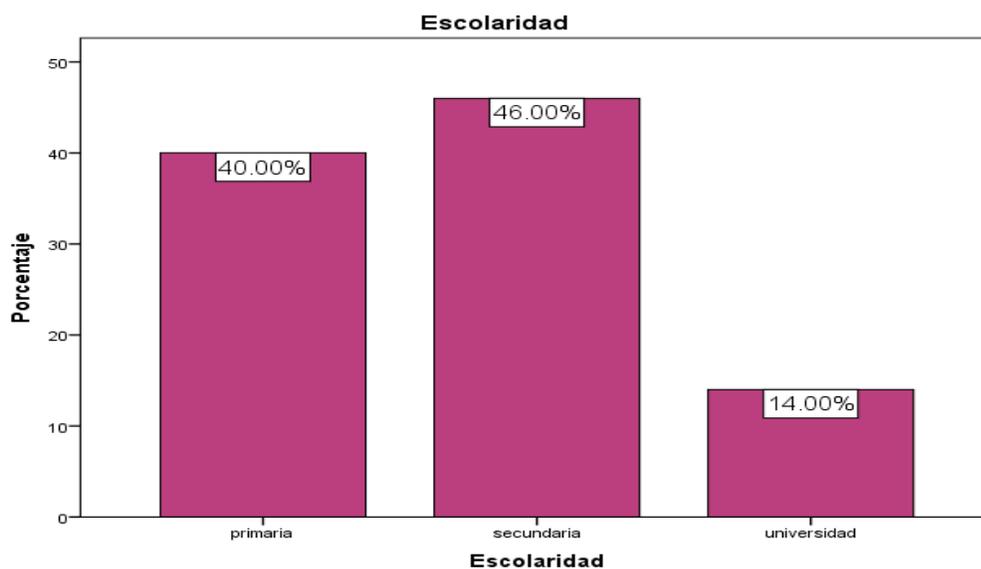
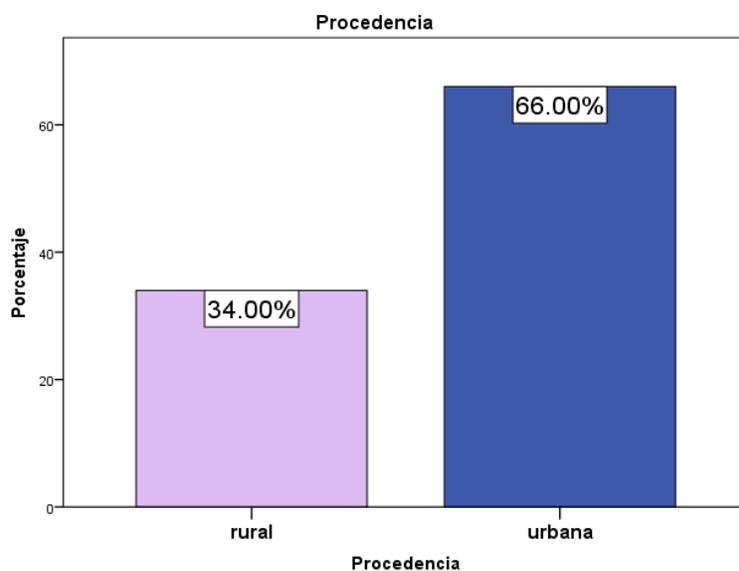


Figura 2 En cuanto a la escolaridad se observa que el 40% de las madres de recién nacidos del estudio habían cursado solo la primaria, el 46% algún nivel de secundaria y el 14% habían cursado o estaban en la universidad.



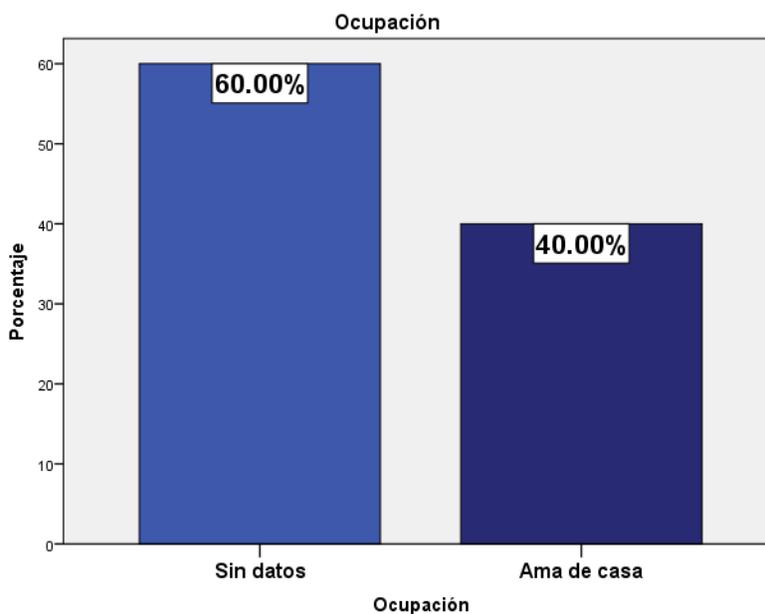
Fuente: expedientes clínicos

Figura 3 En cuanto a la procedencia la mayoría fueron procedentes del sector urbano con un 66% y el 34% en zonas rurales.



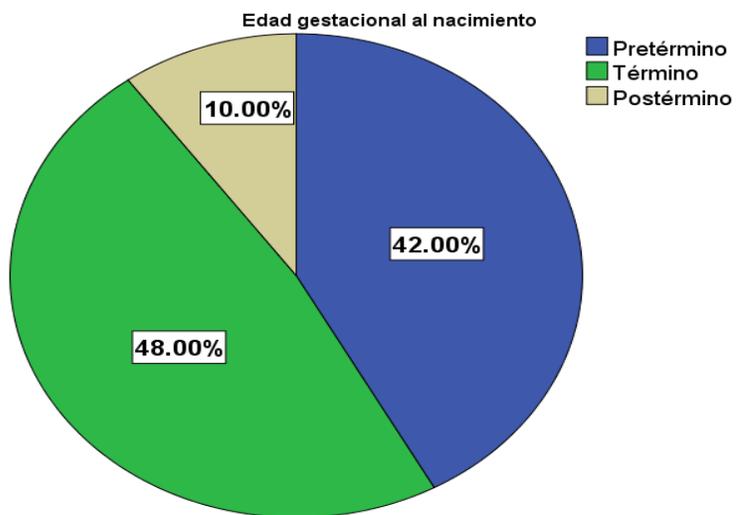
Fuente: expedientes clínicos

Figura 4 En cuanto a la ocupación el 60% no estaba consignado en el expediente clínico y el 40% eran ama de casa



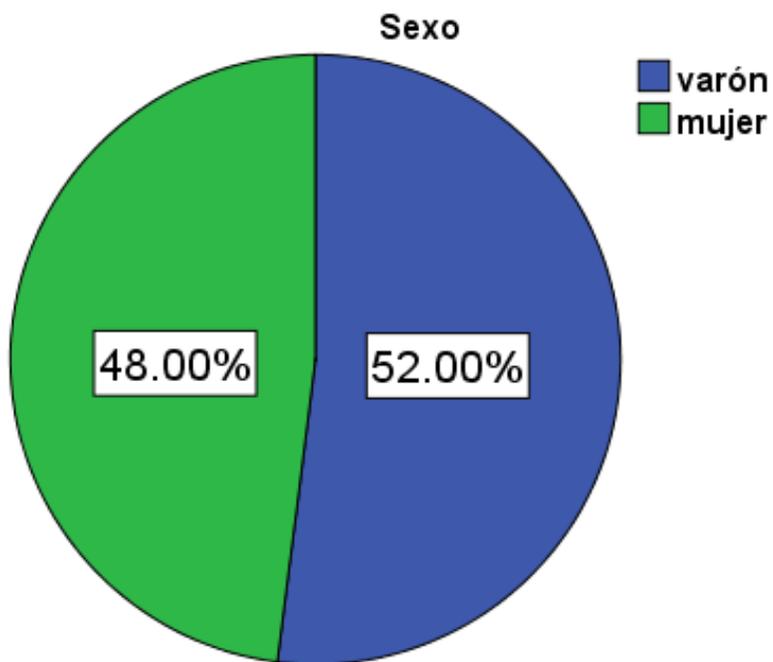
Fuente: expedientes clínicos

Figura 5 En cuanto a la edad gestacional al nacimiento, el 48% fueron a término seguido con 42% pretérminos y con un 10% fueron postérmino.



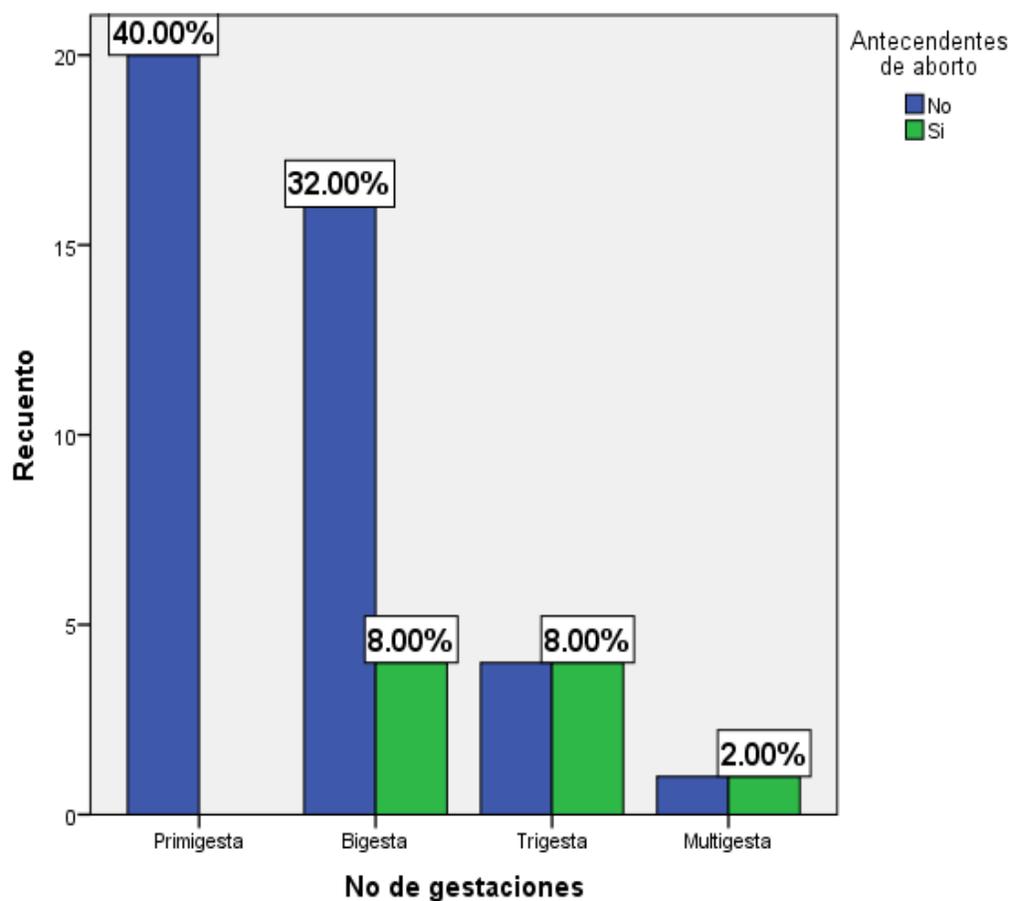
Fuente: expedientes clínicos

Figura 6 En cuanto al sexo el 48% (24 casos) de anomalías congénitas fueron del sexo femenino y el 52% (26 casos) eran varones.



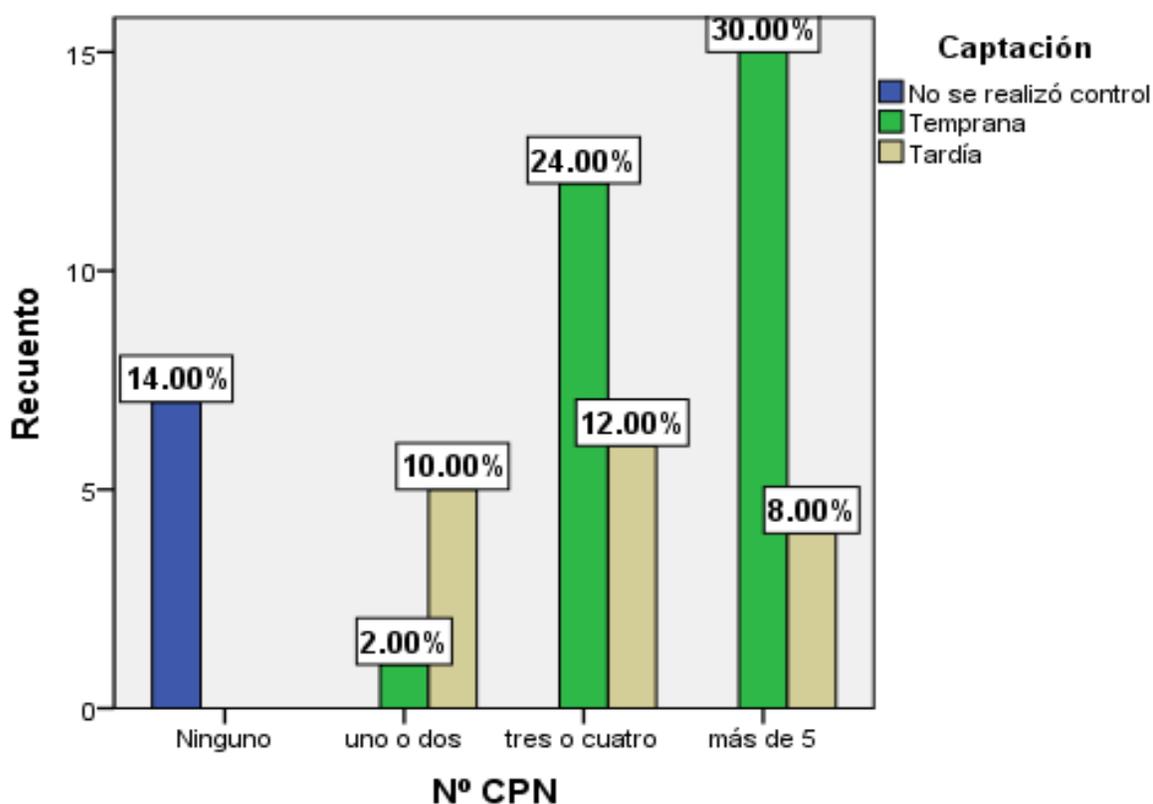
Fuente: expedientes clínicos

Figura 7 En esta figura se realizó un análisis de contingencia en la que se observa que el 40% (20 casos) de las madres de recién nacidos del estudio eran primigestas, el 40% (20 casos) eran bigesta de las cuales el 8% (4 casos) de ellas tenían antecedentes de abortos, un 16% (8 casos) eran trigesta de las cuales el 8% (4 casos) tenían antecedentes de aborto y el 4% (2 casos) restante eran multigesta las cuales el 2% (1 caso) de ellas tenían antecedentes de aborto.



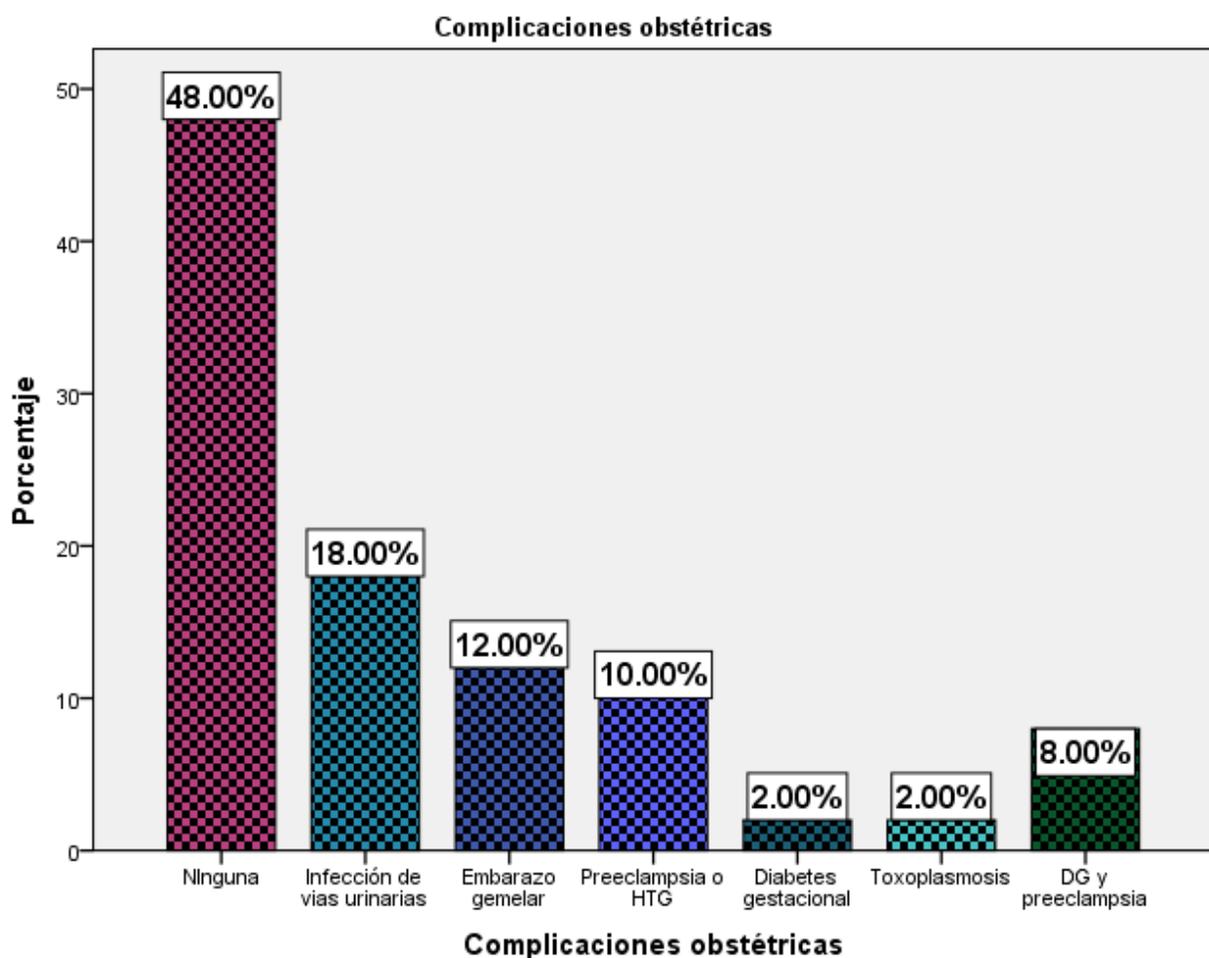
Fuente: expedientes clínicos

Figura 8 En esta figura se realizó un análisis de contingencia sobre captación y número de CPN en la que se observa que el 14% (7 embarazadas) de las madres no se realizaron ningún control prenatal, el 12%(6 embarazadas) se realizó uno o dos controles de los cuales solamente el 2% (1 embarazada) de ellas fue una captación temprana, el 36% (18 embarazadas) se realizaron de 3 o 4 controles prenatales siendo el 24% (12 embarazadas) captación temprana, y el 38% (19 embarazadas) se realizaron más de 5 controles prenatales, siendo el 30% (15 embarazadas) captación temprana.



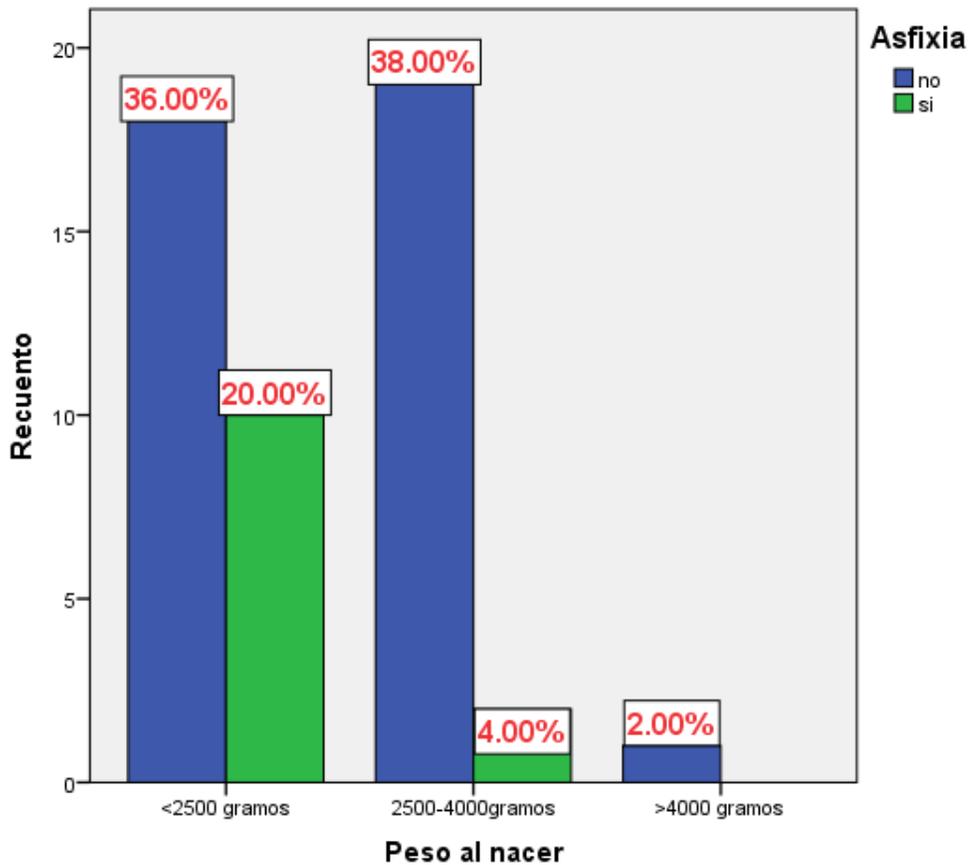
Fuente: expedientes clínicos

Figura 9 Con respecto a las complicaciones obstétricas se observó que el 48% de las embarazadas no presentó ninguna complicación, el 18 % presentó infección de vías urinarias, 12% tuvieron un embarazo gemelar, 10% presentaron preeclampsia o hipertensión gestacional, el 2% diabetes gestacional igual que toxoplasmosis y un 8% presentaron diabetes gestacional y preeclampsia.



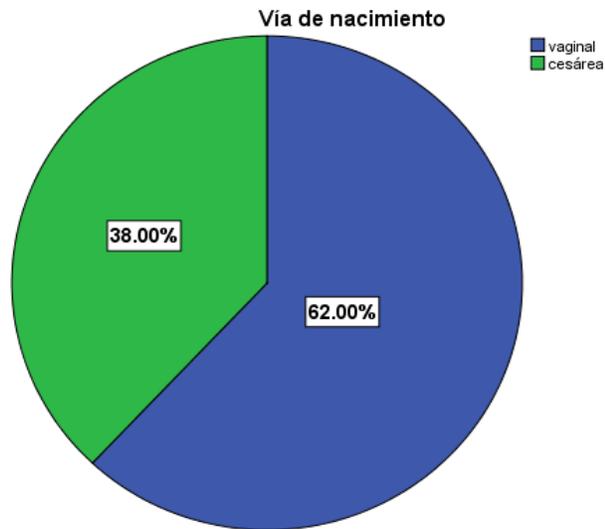
Fuente: expedientes clínicos

Figura 10 En esta figura se realizó un análisis de contingencia sobre asfixia y peso al nacer, en donde se observa que el 76% de los recién nacidos no tuvieron asfixias y 24% si tuvieron asfixia neonatal de los cuales el 20% de los recién nacidos con asfixia fueron con un peso menor de 2500 gr y solo un 4% estaba entre 2500 gramos y 4000 gramos.



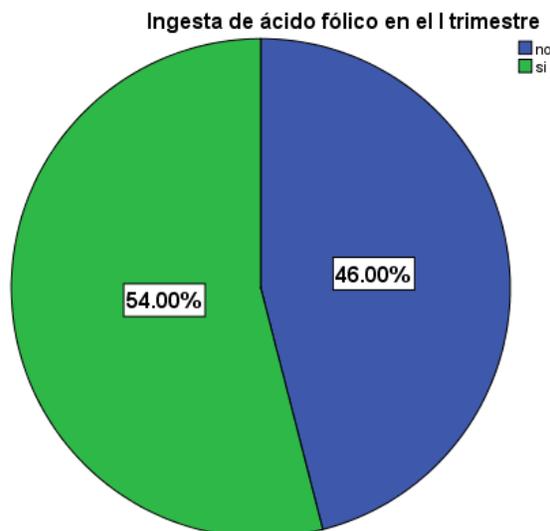
Fuente: expedientes clínicos

Figura 11 Con respecto a la vía de nacimiento el 62% fueron vía vaginal y el 38% fueron vía cesarea



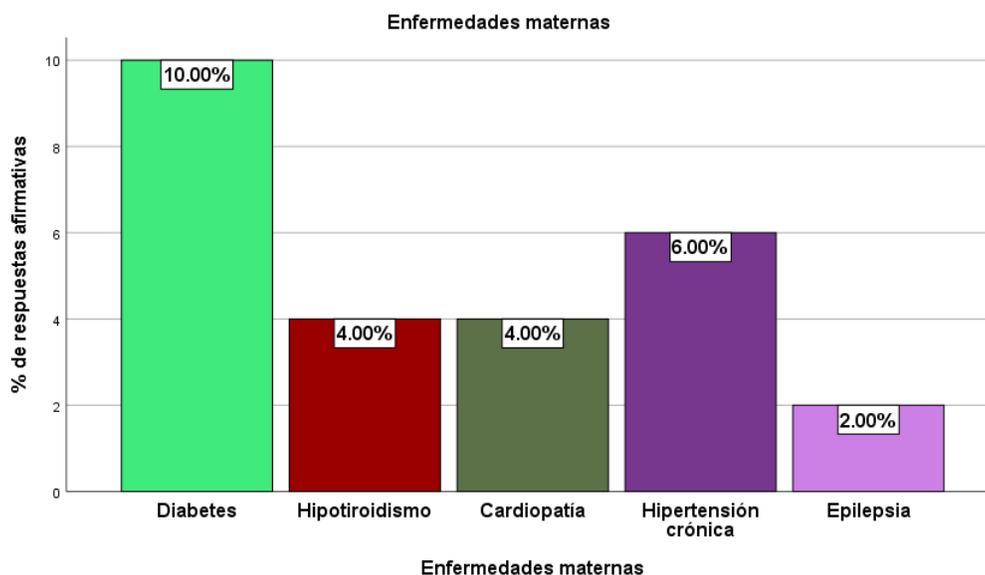
Fuente: expedientes clínicos

Figura 12 Con respecto a la ingesta de ácido fólico se observó que solo el 54% tomó ácido fólico en el primer trimestre



Fuente: expedientes clínicos

Figura 13 En cuanto a las enfermedades maternas solo el 26% de las embarazadas tenían comorbilidades de las cuales el 10% tenían diabetes, 6% eran hipertensas crónicas, 4% eran hipotiroideas y cardiopatas y solo un 2% eran epilépticas



Fuente: expedientes clínicos

Figura 14 Con respecto al consumo de fármacos teratógenos sólo el 10% de las embarazadas consumió algún tipo de fármaco que eran teratógeno, de los cuales el 6% eran hipoglucemiantes orales y un 2% correspondían anticonvulsivantes e insulina para cada uno.

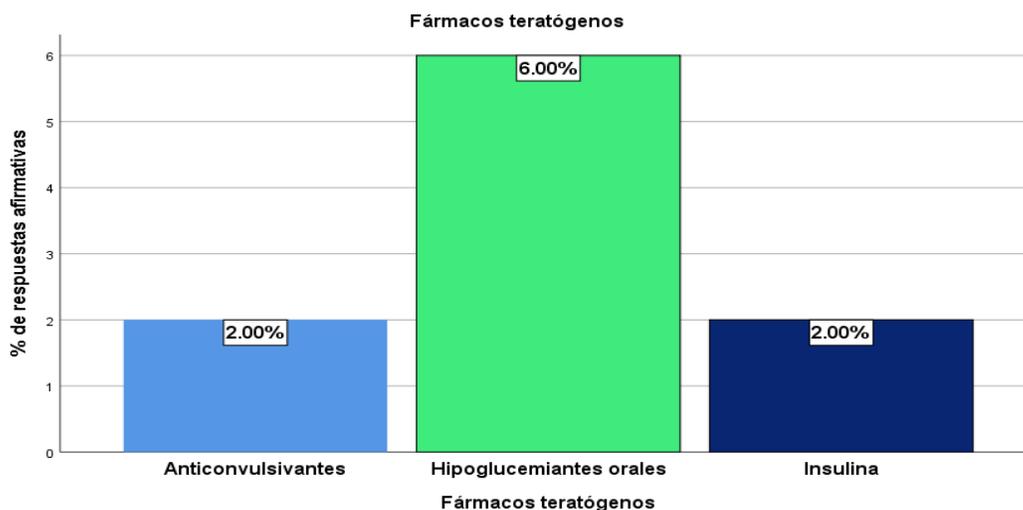
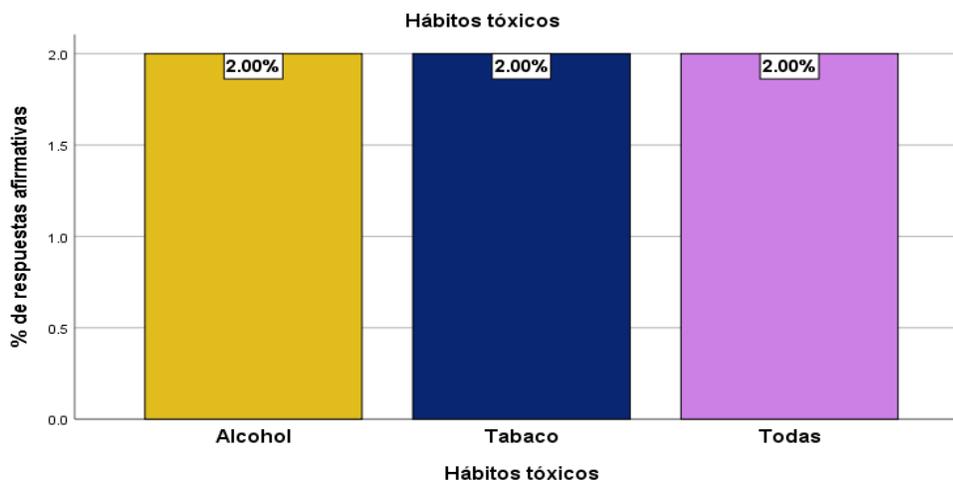
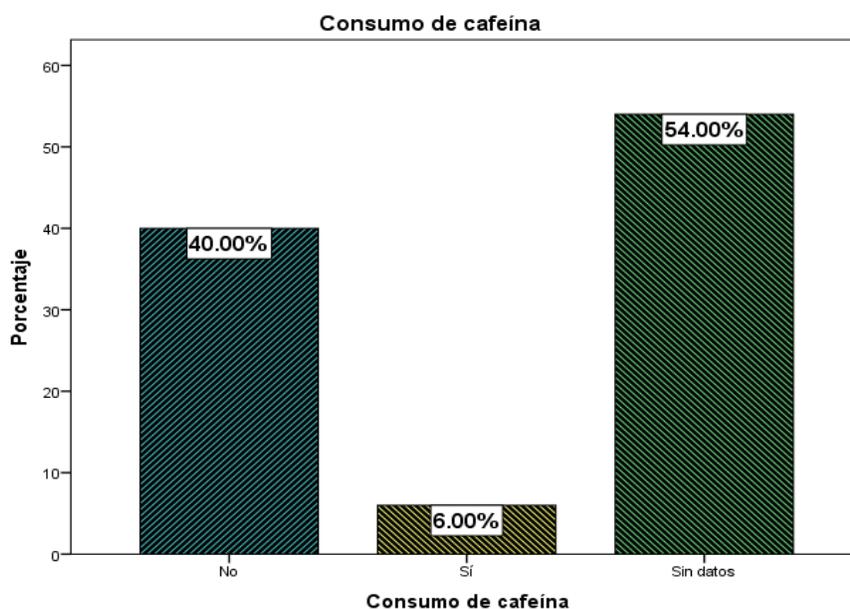


Figura 15 En esta figura se observa que sólo el 6% de las madres de los recién nacidos a estudios tuvieron hábitos tóxicos, en donde el 2% consumieron alcohol, tabaco o ambas respectivamente.



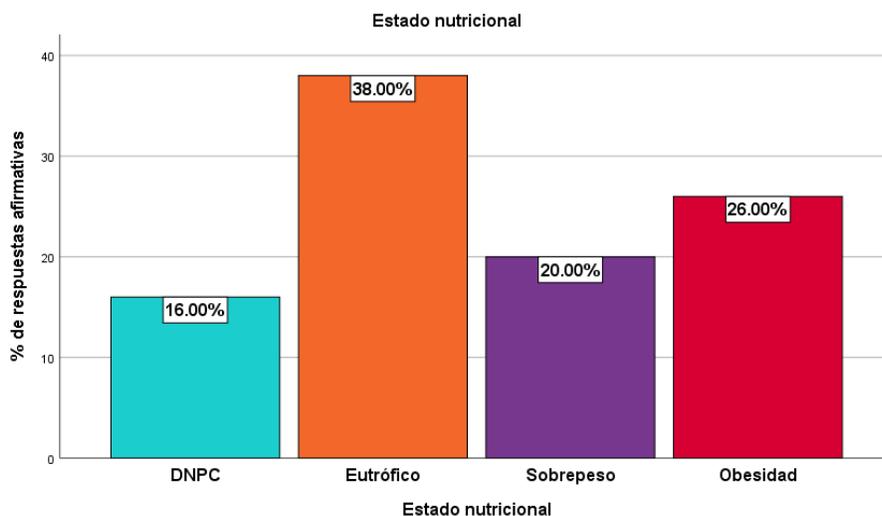
Fuente: expedientes clínicos

Figura 16 En cuanto al consumo de cafeína se observa que el 40% no consumía, el 6% si consumía sin embargo un 54% no estaba consignado en el expediente



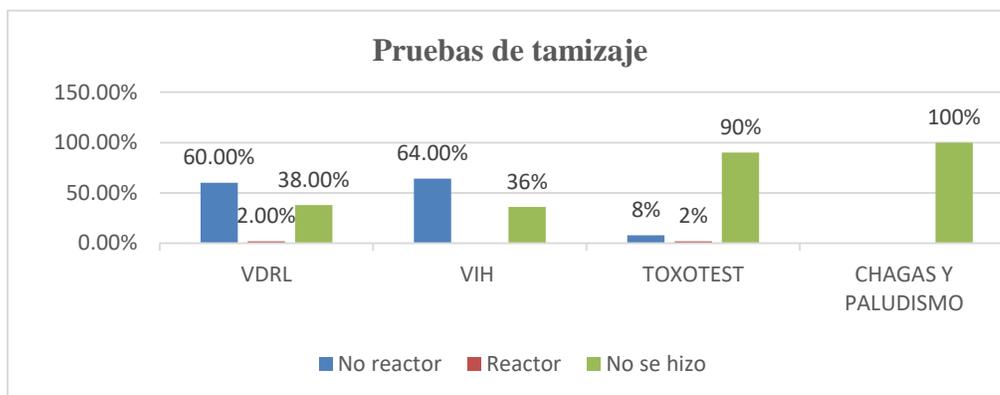
Fuente: expedientes clínicos

Figura 17 con respecto al estado nutricional se observó que el 38% de las embarazadas eran eutróficas, un 26% estaban obesas, 20% en sobrepeso y un 16% tenían DNPC



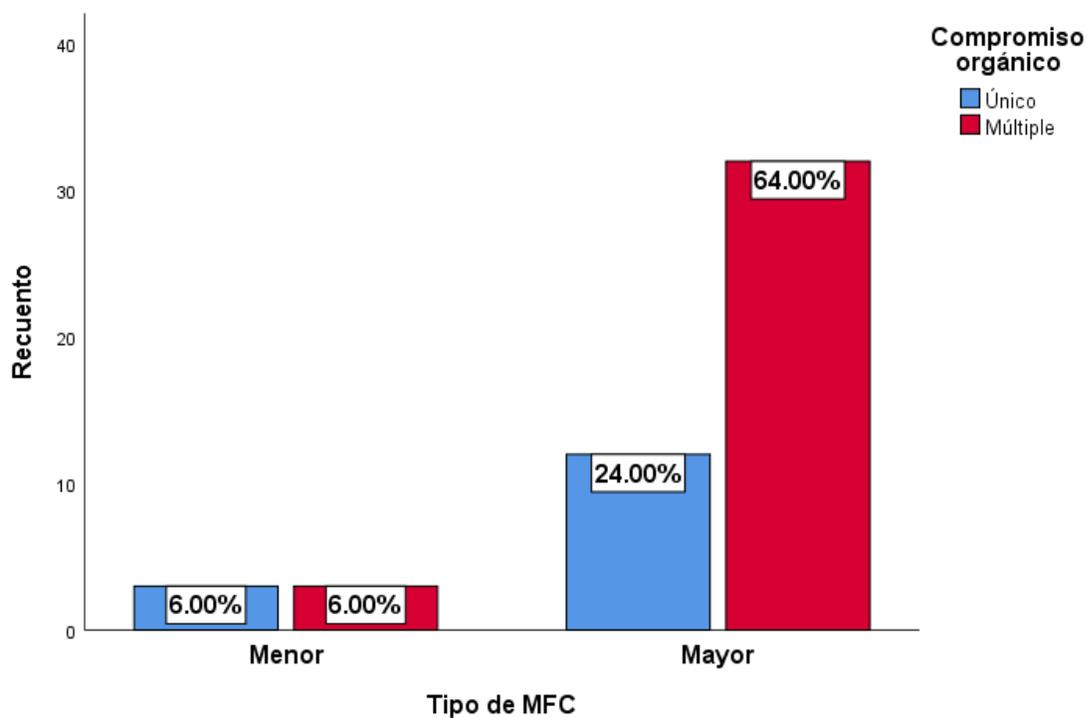
Fuente: expedientes clínicos

Figura 18 En cuanto a las pruebas de tamizaje se observó que con respecto al VDRL el 2% (1 embarazo) fue reactor, el 60% no reactor y el 38% no se hicieron la prueba, con el VIH el 64% fueron no reactor y el 36% no se hizo dicha prueba, con el toxotext el 2% (1 embarazada) fue reactor, apenas el 8% no reactor y el 90% no se hizo la prueba y con respecto a Chagas y paludismo el 100 de las embarazadas no se hizo esta prueba.



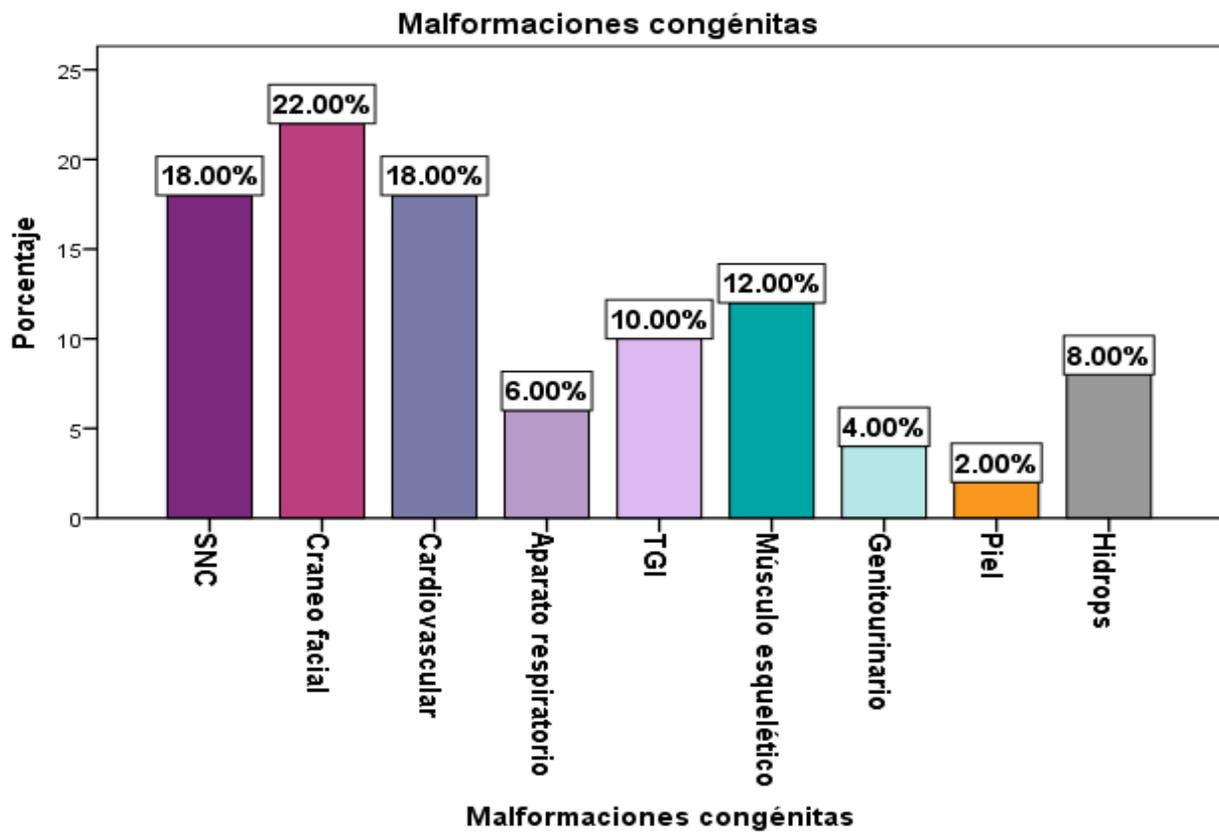
Fuente: expedientes clínicos

Figura 19 Se realizó un análisis de contingencia sobre tipo de malformaciones y compromiso orgánico, donde se observa que el 12% (6 casos) tenían un tipo de malformación menor del cual el 6% tenían un compromiso orgánico único y 6% eran múltiples, en cambio el 88% (44 casos) eran tenían una malformación mayor del cual el 64% tenía un compromiso orgánico múltiple y el 24% eran únicas.



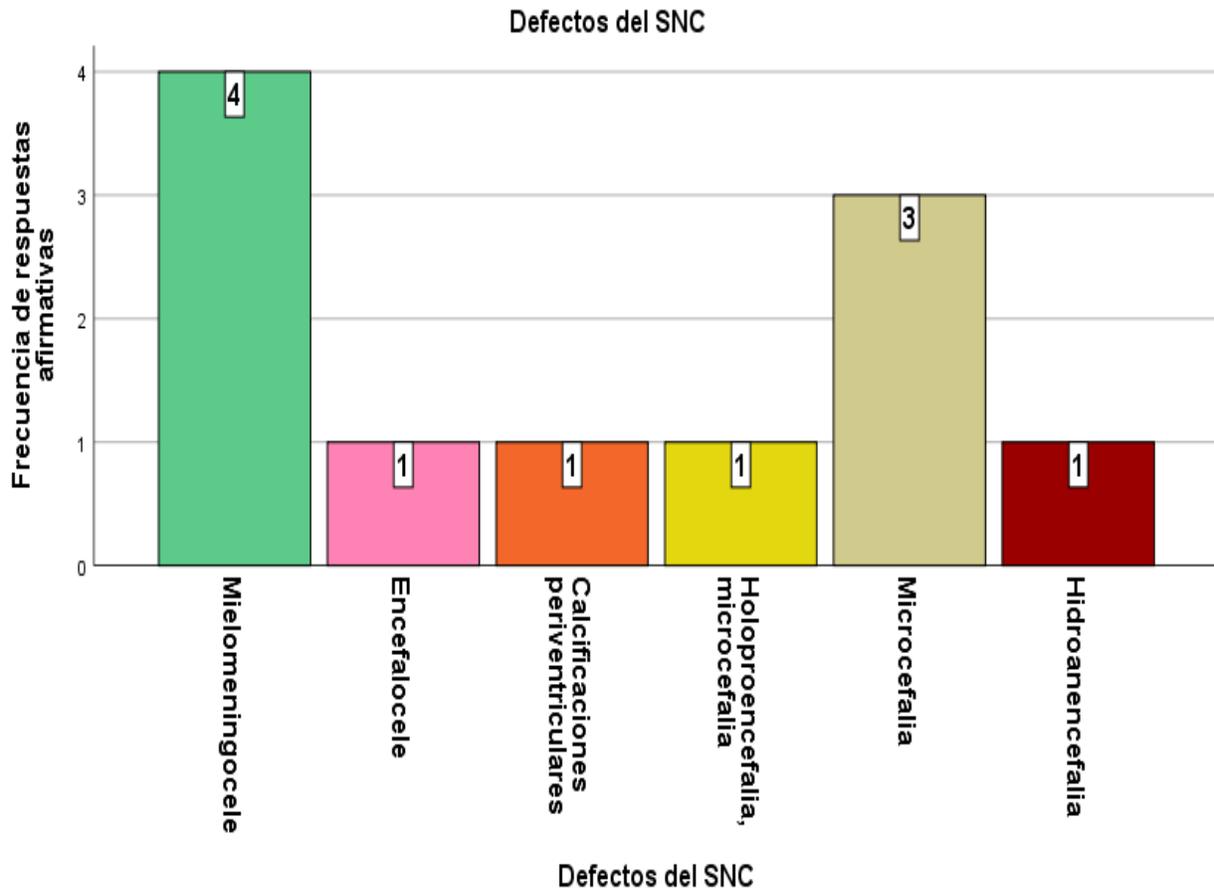
Fuente: expedientes clínicos

Figura 20 Con respecto a las malformaciones por sistema se observó que el principal fue con un 22% cráneo facial, seguido con 18% por el SNC y cardiovascular para cada uno, 12% músculo esquelético, 10% tracto gastrointestinal, 8% hidrops fetal, 6% aparato respiratorio, 4% genitourinario y con un 2% la piel.



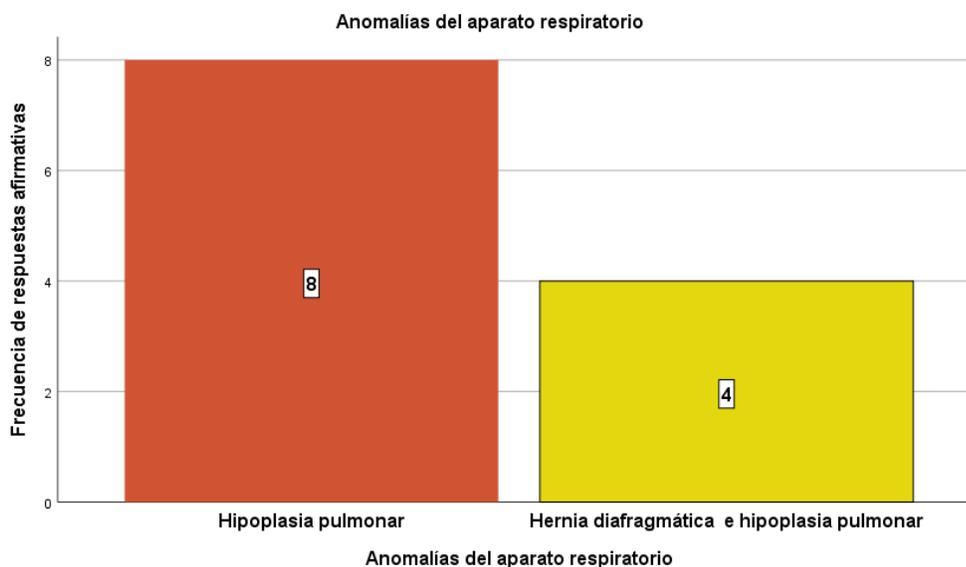
Fuente: expedientes clínicos

Figura 21 En cuanto a los defectos del SNC se observó que la principal malformación a este nivel fue Mielomeningocele con 4 casos (8%), seguido por microcefalia con 3 casos (6%) y los que solo tuvieron un caso (2%) fueron encefalocele, calcificaciones periventriculares, hidroanencefalia y holoproencefalia, microcefalia respectivamente.



Fuente: expedientes clínicos

Figura 22 Según las anomalías del aparato respiratorio se encontró que el 16%(8 casos) de los recién nacidos presentaron hipoplasia pulmonar y 8% (4 casos) presentaron hernia diafragmática e hipoplasia pulmonar.



Fuente: expedientes clínicos

Figura 23 Respecto a las anomalías del aparato genitourinario se encontraron que el 18% (9 casos) tenían riñón poliúístico y el 2% (1 caso) quistes renales simples,

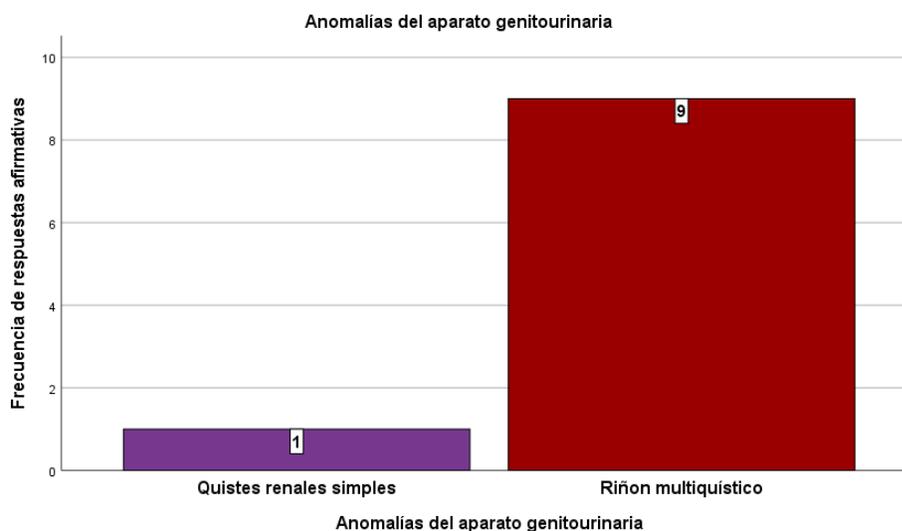
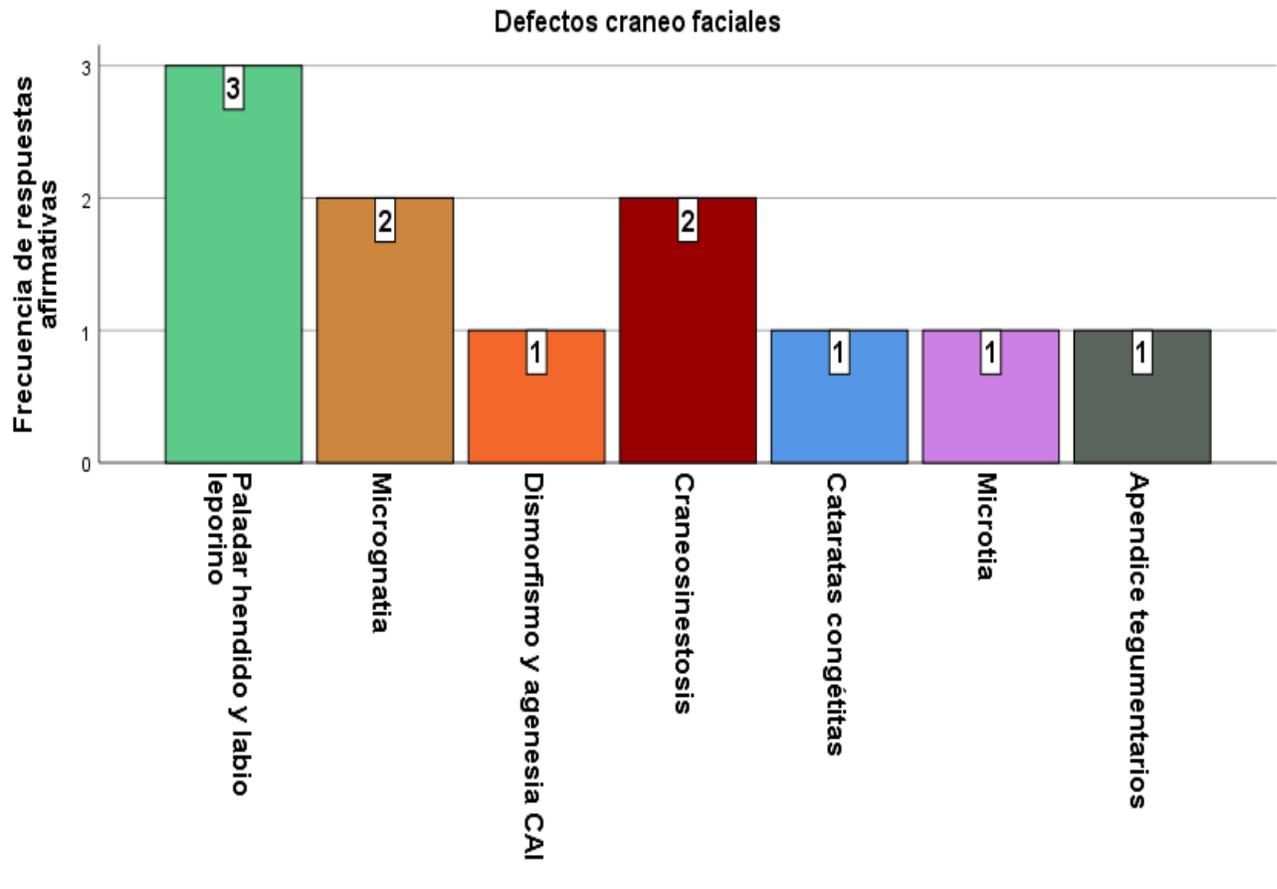
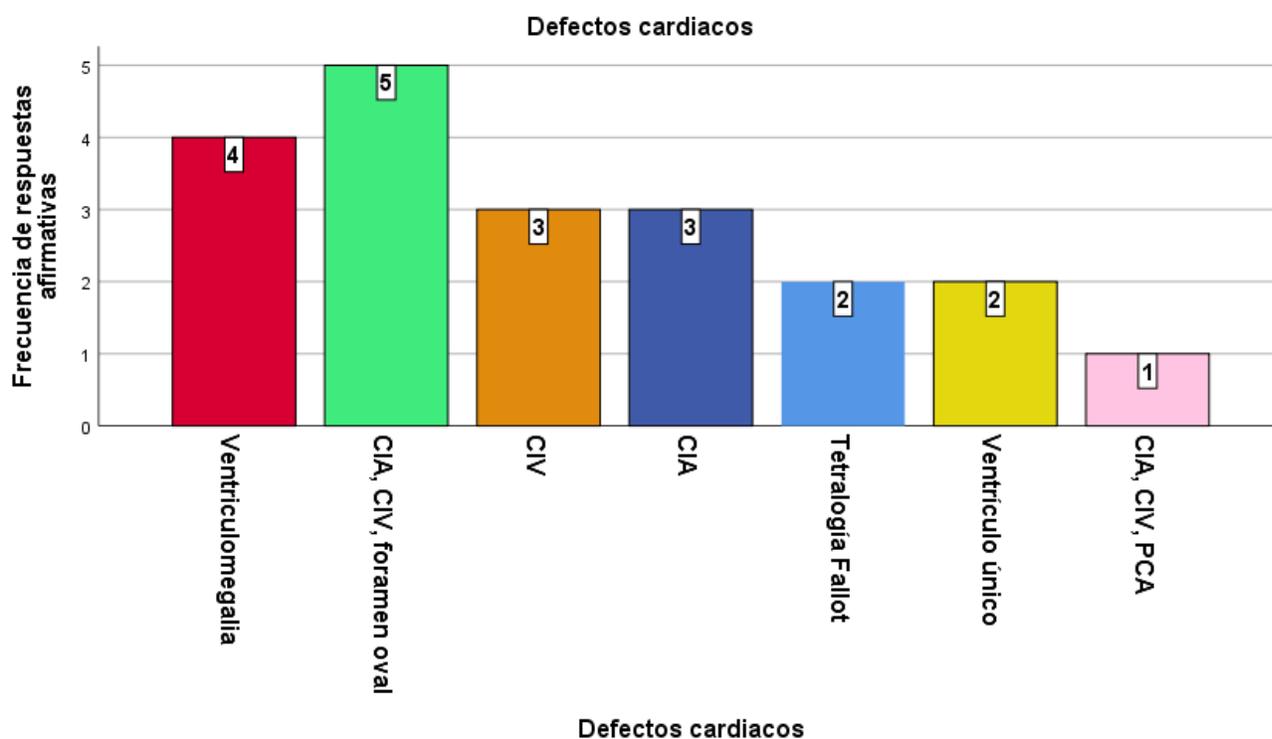


Figura 24 Las anomalías cráneo faciales diagnosticadas en los recién nacidos fueron principalmente labio leporino con paladar hendido con 3 casos(6%) , el resto fueron micrognatia y craneosinestosis dos casos (4%) para cada uno, y agenesia del conducto auricular interno, microtia bilateral, y apéndice tegumentario con un caso (2%) cada uno.



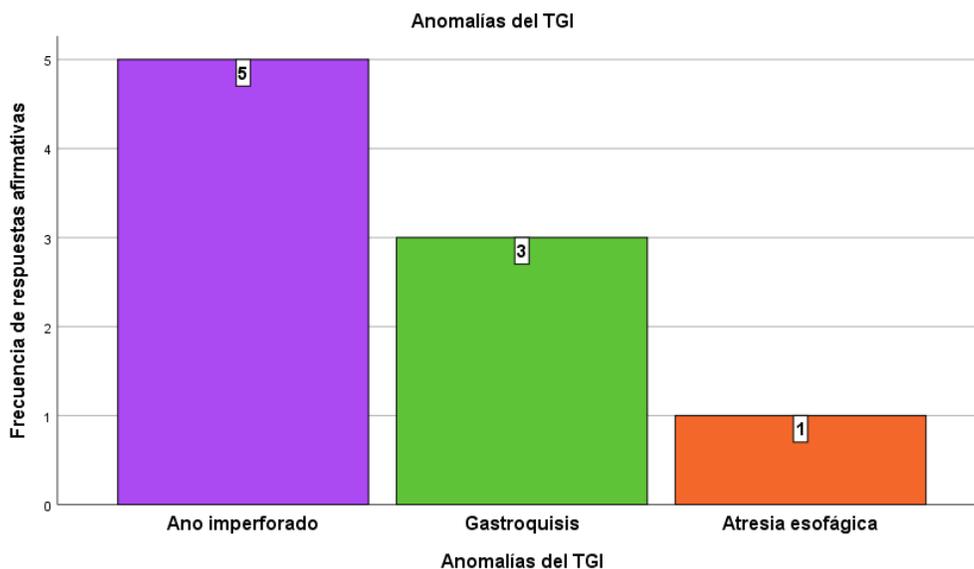
Fuente: expedientes clínicos

Figura 25 Entre los defectos cardiacos encontramos que el 10%(5 casos) fueron diagnosticados con comunicación interauricular, comunicación interventricular y foramen oval permeable, seguido con un 8%(4 casos) con ventriculomegalia, comunicación interventricular y comunicación interauricular con un 6% (3 casos) para cada uno, un 4% (2 casos) fueron diagnosticado con tetratología de fallot y ventrículo único para cada uno y sólo un 2%(1 caso) presentó comunicación interauricular, comunicación interventricular y persistencia del conducto arterioso.



Fuente: expedientes clínicos

Figura 26 Según las anomalías del tracto gastrointestinal se observó que el 10%(5 casos) se diagnosticaron con ano imperforado, el 6%(3 casos) con gastroquisis y un 2%(1 caso) con atresia esofágica.



Fuente: expedientes clínicos

Figura 27 En esta figura se observa que 12 casos fueron diagnosticados con algún síndrome los cuales 8 casos fueron síndrome potter seguido de 3 casos con síndrome de Down y un caso de síndrome de Jarcho-Levin, 4 casos fueron diagnosticado como hidrops fetal y un caso que afecto la piel que es epidermólisis bullosa.

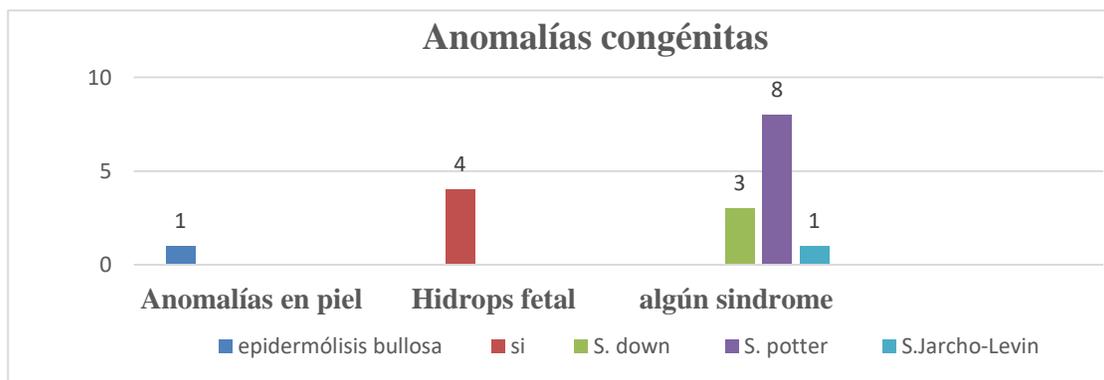
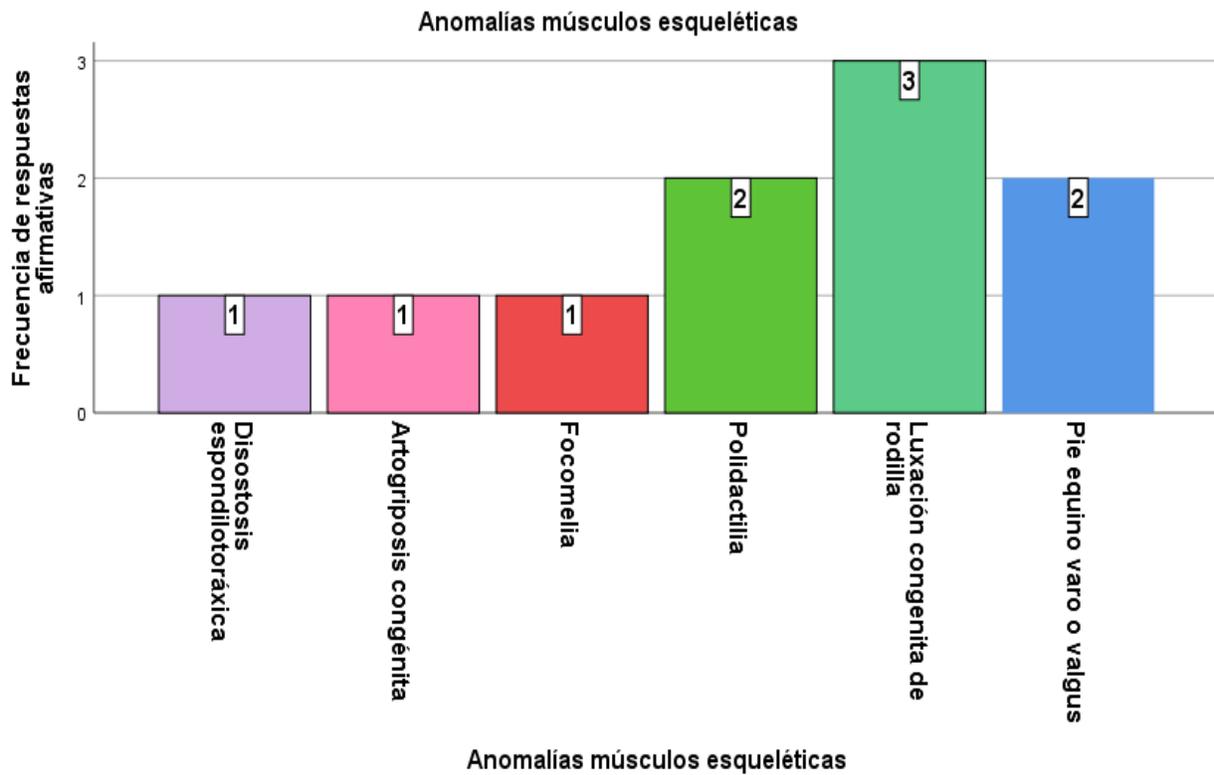


Figura 28 Con respecto a las anomalías del musculo esquelético se observó que 3 casos fueron diagnosticados con luxación congénita de la rodilla, seguido con 2 casos con diagnósticos de pie equino varo o valgus y un caso de disostosis espondilotorácica, artrogriposis congénita y focomelia para cada uno.



Fuente: expedientes clínicos

Figura 29 Según el momento del diagnóstico el 76% fue en la etapa postnatal y el 24% fue en la etapa prenatal.

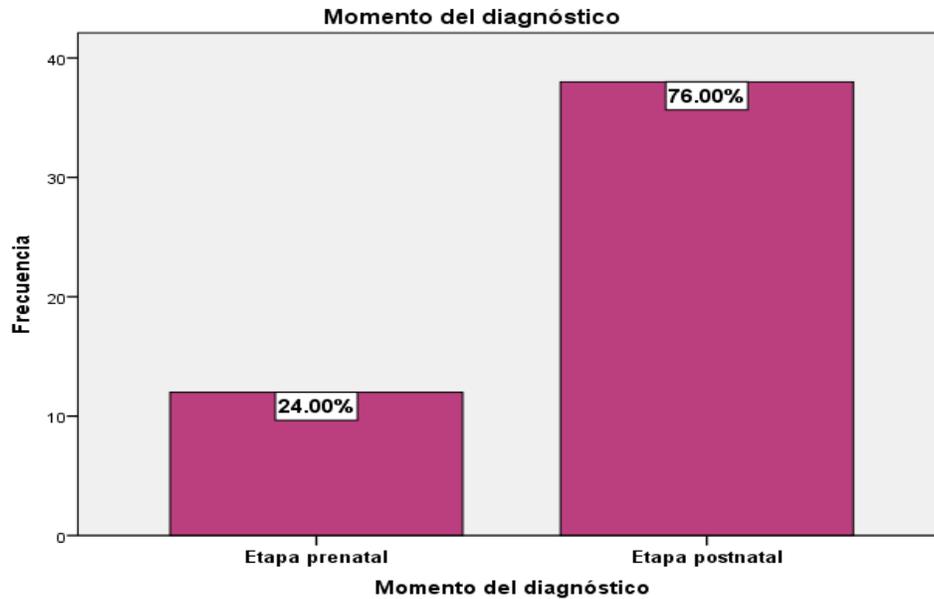
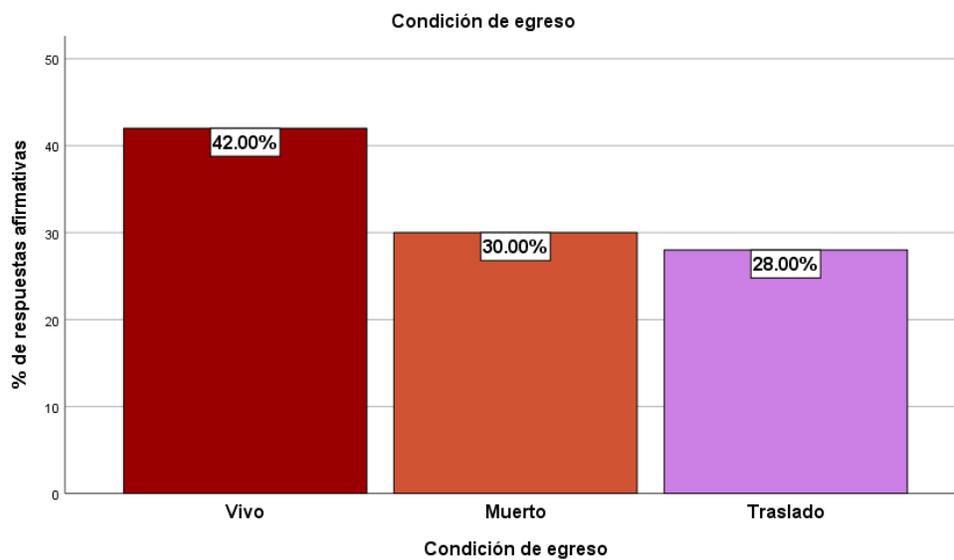


Figura 30 Con respecto a la condición de egreso de los recién nacidos a estudios el 30% fallecieron, el 28% fueron trasladados y el 42% fueron egresados vivos.



Fuente: expedientes clínicos

Análisis y discusión

Entre las limitantes del estudio, se encuentran: en primer lugar, el tamaño de la muestra. Se caracterizó por una población de 50 pacientes, debido a que se excluyeron en total 6 casos, los cuales no cumplieron con criterios de inclusión esto afectó el número de casos que se incluyeron en el estudio, que no permitió obtener una muestra mayor para el análisis estadístico. En segundo lugar, no se encontraron en los expedientes tantos maternos como neonatales datos importantes del padre relacionados para este tipo de estudio, antecedentes de exposición a tóxicos maternos, tipo de ocupación y la no realización de varios estudios de tamizaje.

Entre los hallazgos relevantes se destacan: la mayoría de las anomalías congénitas se presentaron en mujeres jóvenes para una media de 24.28 años, observando que el grupo de adolescentes ocuparon cerca de la tercera parte de casos siendo considerado como el grupo de mayor riesgo al ser comparado con el grupo de mujeres de 20 a 34 años. Las mujeres en edades de 35 años a más a pesar de ser un grupo etario de alto riesgo para desarrollar anomalías congénitas el porcentaje en este grupo fueron bajo, Así como la mayoría era del sector urbano.

El nivel de escolaridad observado en este grupo de mujeres fue bajo ya que casi la mitad de estas apenas alcanzaron la primaria e incluso algunas no la terminaron, a pesar de ello, cerca de la mitad de los casos llegaron a la secundaria lo que está a favor de nivel de escolaridad moderado a alto principalmente cuando tienen un nivel universitario como se observó en el 14%. Se sabe que el nivel escolar no es un factor causal de anomalías congénitas, pero se considera un factor determinante de pobreza, al igual que está relacionado con los estilos de vida y la adherencia a cumplimiento orientaciones médicas como la ingesta de ácido fólico, o de alimentos fortificados con este nutriente, asistencia a la atención prenatal con una captación temprana.

La mayoría de las mujeres eran primigestas por lo que el antecedente de anomalías congénitas en otros nacimientos no fue relevante, pero si la historia de uno o dos abortos previos en algunas mujeres. Estos factores maternos coincidieron en el estudio nacional realizado por Davies (2018).

La OMS (2010), Potti (2016) y otros investigadores han considerado la atención prenatal como una herramienta valiosa para prevenir complicaciones maternas y fetales al igual que para prevenir anomalías como los que involucra el tubo neural, algunas cardiopatías, o anomalías de causa ambiental o por infecciones, ya que a través de la atención prenatal se pueden realizar intervenciones efectivas desde las primeras semanas de embarazo o medidas de prevención primaria o secundaria. En el estudio se observó que la mayoría de mujeres (74%) se habían realizado más de tres controles y un menor porcentaje (14%) solo se había realizado uno o ningún control prenatal. Más importante aún es el momento de la captación ya que mientras más temprana sea menos riesgo de presentar algunas anomalías congénitas. En el estudio se observó que solo la tercera parte de las madres con nacimientos de niños afectados por anomalías congénitas se realizaron su primer control temprano, lo que quiere decir que el resto de mujeres tenían mayor riesgo de anomalías principalmente del tubo neural, cardiopatías u otras malformaciones, hay que observar también que la cuarta parte de este grupo de mujeres la captación fue después de la segunda mitad del embarazo o tardía lo que conlleva a la pérdida de un período valioso para el desarrollo fetal.

Entre las complicaciones obstétricas y comorbilidades maternas se observó a la edad extrema (42%) y como señaló (Putti, 2016) la asociación entre las edades maternas extremas y malformaciones congénitas se han encontrado en las edades maternas avanzadas se relacionan principalmente con malformaciones congénitas de origen cromosómico como el síndrome de down que en este estudio solo el 14% fueron edades avanzadas. Sin embargo el 28% fueron las edades maternas más jóvenes las cuales se relacionan según estudios con malformaciones no cromosómicas, como gastroquisis, como también con defectos de otro tipo, como estenosis pilórica, hidrocefalia, polidactilia, persistencia del ductus arterioso. Esta asociación implica que los hábitos de las mujeres jóvenes, como alimentación, consumo de tabaco y drogas.

Aunque en la mayoría de los estudios reportan a mujeres mayores como con mayor riesgo de presentar anomalías principalmente cuando se asocian a enfermedades como diabetes,

hipertensión u otras patologías, en el estudio la tercera parte de las madres tenían historia de morbilidades médicas y obstétricas o eran obesas. En tres de los casos se observó el embarazo gemelar, a diferencia de otros estudios el tabaco y el consumo de drogas no fue relevante en estos casos.

Los factores prenatales que se obtuvieron en el estudio se enmarcaron principalmente en la atención prenatal observando que la cuarta parte de las madres tuvieron una captación tardía, aunque en su mayoría no hubo captación durante todo el embarazo acudiendo a la unidad de salud solo para la atención del parto. Se ha demostrado que la atención prenatal es una herramienta importante para que las mujeres tengan ingesta precoz de ácido fólico desde las primeras semanas de gestación, suspendan medicamentos teratogénicos, consuman menos cantidades de café o bebidas con cafeína, reciban alimentación rica en hierro, ácido fólico u otros nutrientes, tengan menos exposición al calor o a químicos, tengan control adecuado de enfermedades crónicas de forma temprana, reciban tratamientos para infecciones y se realicen tamizajes de infecciones como estudios de VDRL, VIH, diabetes gestacional, toxoplasmosis y se realicen también estudios de ultrasonografía para la detección temprana de anomalías que algunas veces son incompatibles con la vida o en lo mejor de los casos para que puedan ser manejados de forma oportuna al momento del nacimiento (Martínez, 2016). (OMS, 2015). Si bien es cierto la mitad de las mujeres recibieron ácido fólico en el primer trimestre del embarazo, la otra mitad no lo recibieron lo que la expone a riesgo de anomalías congénitas tanto del tubo neural como de otras malformaciones. El tamizaje para sífilis y VIH no se realizó o fue incompleto más de la tercera parte de las madres de estos recién nacidos.

El 26% de las pacientes tenían obesidad, lo cual es un factor de riesgo que se ha asociado a muchas enfermedades maternas y obstétricas lo que muchas veces conlleva a mayor exposición de factores ambientales y medicamentosos lo que incrementa el riesgo de anomalías congénitas.

En el análisis de los casos se encontró además de la obesidad, como morbilidad materna importante, la historia de enfermedades como diabetes, hipertensión arterial, hipotiroidismo, cardiopatías, todas consideradas de riesgo para anomalías congénitas como señala la literatura, al

igual que la preeclampsia que se asoció en un 6%. La UNICEF reportó un riesgo de hasta tres veces más en mujeres diabéticas mellitus. Al igual que otros estudios, la diabetes e hipertensión fueron las más frecuentes.

En cuanto a tipo de malformación la mayoría se clasificaron como de tipo mayor y de órgano único, aunque como señala Putti (2016) este tipo de anomalías desarrollan un complejo malformativo que parten de una anomalía única o primaria que posteriormente produce anomalías secundarias y terciarias.

Al analizar las diferentes anomalías congénitas que presentaron los recién nacidos se observó que las anomalías faciales fueron las de mayor frecuencia lo cual concuerda con la literatura consultada presentaron frecuencias importantes ya que el 22% de los recién nacidos presentaron este defecto, hallazgo que coincidió con otros estudios como el de Paz y cols. (2014) y el de Bravo y cols. (2102). Davies (2018) reportó una prevalencia del 46%. Seguido por las cardiopatías donde se detectaron en la tercera parte de los casos, lo que coincide con otros estudios y revisiones bibliográficas como la de Martínez y col. (2016) y la realizada por el Registro de anomalías congénitas de Argentina. Aunque en otros estudios como el de Paz y col. (2014), señalan frecuencias hasta de un 70%. A diferencia de otros estudios nacionales como el de Davies (2018), Paguaga (2017) y Benavente (2016) que describen porcentajes menores. También las anomalías del tubo neural se presentaron igual que las cardiopatías con 18% lo que puede estar relacionado con la ingesta de ácido fólico en la mitad de las mujeres del estudio. Las otras anomalías a pesar que se presentaron en menor frecuencia se asocian a una alta mortalidad y morbilidad como son las anomalías torácicas como la hipoplasia pulmonar que fueron secundaria a la agenesia renal poliquística y a los casos de hernia diafragmática, al igual que otras anomalías del SNC.

Los defectos cardíacos de mayor relevancia en el estudio fueron principalmente la comunicación interauricular e interventricular que en algunos casos se asociaron ambos y en un caso se asoció a persistencia del conducto arterioso, las ventriculopatías principalmente las de ventrículo único también fueron defectos cardíacos importantes, la tetralogía de Fallot se sabe que es una

anomalía rara se presentó en un caso. Hallazgos que coinciden con lo reportado por Molina y cols. (2107). Todas estas anomalías fueron reportadas por el Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina estas anomalías como altamente mortales y que requieren de corrección quirúrgica.

Los defectos del tubo neural y otras como describe la literatura tiene una amplia variedad y su morbimortalidad está en dependencia de la severidad y el sitio del defecto, en el estudio se observó al mielomeningocele como la más frecuente, los casos de encefalocele y anecefalia fueron aún más raro lo que se puede explicar por una mayor ingesta de ácido fólico en estas madres y a la fortificación de algunos alimentos de consumo diario. Al igual que en otros estudios como el de Davies (2018), el mielomeningocele fue el defecto de mayor frecuencia. La microcefalia como otra anomalía del SNC también se presentó solo en tres casos y no se relacionaron con la epidemia del zika según se observa en la historia clínica de las madres de estos niños.

Las anomalías faciales fueron unas de las más frecuentes en el estudio y a diferencia de otras y como se menciona en la literatura tienen una menor mortalidad, aunque pueden ser causa de complicaciones en el recién nacido. El paladar hendido como se reportan en otros estudios (Bravo, 2012), (Davies) fue la anomalía de mayor frecuencia junto con la micrognatia. El resto de las anomalías debido a su rareza solo reportan un caso siendo las de mayor morbilidad el caso de cataratas congénitas que se asoció a toxoplasmosis congénito, el dismorfismo y agenesia auricular ambas con secuelas de por vida. La craneosinostosis es un caso raro de anomalía facial por lo que solo se reportó un caso. La micrognatia, microtia y el apéndice tegumentario son consideradas como anomalías menores.

Entre los defectos músculos esquelética todas se presentaron en un recién nacido a excepción de la luxación congénita de rodilla que se reportó en dos casos y como anomalía única y a diferencia de las otras anomalías que se asociaron a defectos mayores como fue el casos de la polidactilia que se asoció a tetralogía de Fallot, el caso de pie equino que fue secundario a un caso de mielomeningocele, la focomelia que también se asoció a cardiopatía por una

comunicación interauricular e interventricular. La artrogriposis considerada una enfermedad congénita grave solo se presentó en un caso y se asoció a cardiopatía congénita grave. Muchas veces estas anomalías como señala Putti (2016) son secundarias a la secuencia de un complejo deformativo como son los casos de cardiopatías, defectos del tubo neural, síndrome de Potter lo que obliga a realizar en estos casos estudios de mayor profundidad para detectar estas anomalías que son las que le dan la gravedad al caso.

En el estudio se observaron anomalías que la literatura lo define como síndrome como es el caso del síndrome de Potter y como describe Putti (2016), es anomalía única que inicia por un defecto grave en el desarrollo renal y que termina afectando el desarrollo de múltiples órganos principalmente los pulmones lo que produce la displasia pulmonar descrita en todos los casos reportados en el estudio lo que produjo una mortalidad del 100%. La incidencia de este síndrome coincidió con la reportada en la literatura.

El síndrome de Down como señala Torrez y cols. (2019) se asocia en algunos casos a otras anomalías congénitas principalmente cardiopatías, en el estudio se observó que el 8% de los casos se asoció a este síndrome. La disociosis espondilotorácica o síndrome de Jarcho-Levin es un caso extremadamente raro presentándose un caso en la serie estudiada

Una de las anomalías que en algunos casos son secundarias a un complejo deformativo son las que se presentan a nivel pulmonar, la mayoría de las anomalías que se presentaron a nivel pulmonar fueron secundarias a anomalías a la agenesia renal poliquística en el 8% de los casos estudiados, a los tres casos de hernia diafragmática que se presentaron y a tres casos de cardiopatías todas letales., solo la atresia esofágica reportada fue causa de insuficiencia respiratoria leve En resto de los casos fueron anomalías a nivel pulmonar como fue e un caso de atresia pulmonar.

La gastrosquisis descrita como anomalía de la pared abdominal, tuvo una frecuencia de 3 casos y se reportó en la mayoría de los estudios como el de Bravo y cols. Y el de Molina y cols. Como lo describen también se presentó como una anomalía única que no se asocia a mortalidad neonatal y

al igual que la atresia esofágica que fue una de las anomalías del tracto digestivo reportadas en el estudio requieren de intervención quirúrgica oportuna. El ano imperforado fue la anomalía del tracto digestivo de mayor frecuencia (10%) y se asoció a otras anomalías como las del tubo neural, cardiopatía y enfermedad renal poliquística.

Al analizar el momento del embarazo en el cual se diagnosticó la anomalía o anomalías congénitas, en el estudio se observó que solo el 24% se diagnosticaron en la etapa prenatal y el otro 76% postnatal lo que coincide a su vez con el porcentaje elevado de nacimientos por vía vaginal. Las anomalías que se diagnosticaron en su mayoría durante la etapa prenatal fueron principalmente anomalías mayores que proporcionan signos que pueden ser detectadas por estudios de ecografías como son los casos de agenesia renal poliquística (100%), defectos del tubo neural, microcefalia, gastrosquisis, hernia diafragmática y la mitad de los casos de paladar hendido, a diferencia de los casos de cardiopatía que la mayoría fueron detectadas después del nacimiento. Según la literatura el momento del diagnóstico varía en los diferentes estudios ya que está en dependencia de la capacidad de resolución que tengan los hospitales donde se presentan los casos, del grado de sospecha que tenga el personal médico, la experiencia del que realiza el estudio, las semanas de gestación. Las cardiopatías congénitas pueden ser detectadas según autores como Restrepo en un 85% de los casos a diferencia de los casos detectados en el estudio que fue de un 50%. Aunque este autor reporta un diagnóstico prenatal del 55% de anomalías mayores en el estudio al igual que el realizado en Chile el diagnóstico prenatal fue del 50%, aunque en otros países como Colombia el diagnóstico prenatal fue mucho menor. (Restrepo, 2016)

Algunos estudios señalan la importancia que le dan a la vía del parto en los algunos casos de anomalías congénitas ya que de ello depende el pronóstico del feto (Restrepo, 2016), (Ribate, 2002), conducta que está en dependencia del momento del diagnóstico y capacidad de resolución hospitalaria, en el estudio se observó que la mayoría de los casos con diagnóstico prenatal finalizaron por vía cesárea a diferencia de los casos cuyo diagnóstico fue después del nacimiento ya que la mayoría de estos casos la vía del parto fue la vaginal. El desconocimiento de la presencia de las diferentes anomalías estos casos no permiten ofrecer condiciones más

apropiadas y de carácter multidisciplinario que permitan mejorar el pronóstico neonatal ya que muchas veces estos neonatos requieren de manejos quirúrgicos de mayor complejidad.

La mayoría de los recién nacidos del estudio fueron la mayoría egresados vivos, el 28% fueron trasladados y el 30% fallecieron, al nacimiento son los considerados en la bibliografía como letales o de gran complejidad como fueron todos los casos de agenesia renal con displasia pulmonar severa, los tres casos de hernia diafragmática, la anencefalia, los casos de malformaciones múltiples y algunas cardiopatías graves como la persistencia del conducto arterioso.

Conclusiones

1. En cuanto a las características sociodemográficas la mayoría de las mujeres se encontraron entre la edad de 20-34 años, con un nivel escolar de secundaria y procedentes del área urbana.
2. De los antecedentes perinatales la mayoría de las madres no tenían antecedentes de abortos, eran primigesta, el 54% tuvieron un captación temprana y más de cuatro de controles prenatales, siendo la principal complicación obstétrica infección de vías urinarias. De los antecedentes neonatales, la vía principal de nacimiento fue vaginal, con un peso al nacer menor de 2500gr, y el 26% de los recién nacidos tuvieron asfixia.
3. Los factores riesgos maternos la diabetes mellitus fue la enfermedad más frecuente, los fármacos teratógenos más utilizados fueron los hipoglucemiantes orales, sólo el 6% tuvo hábitos tóxicos, la mayoría de las madres eran eutróficas, y las principales pruebas de tamizaje realizados fueron sífilis y VIH.
4. Según las anomalías congénitas fueron de tipo mayores con características de ser múltiples, donde las más frecuentes fueron las anomalías cráneo faciales, seguido de SNC. La hernia diafragmática y la agenesia renal poliquistico fueron las más letales. El diagnóstico de estas anomalías en su mayoría fue durante la etapa postnatal y la mayoría fueron egresados vivos.

Recomendaciones

1. Fortalecer los sistemas de vigilancia y registros de las anomalías congénitas que permitan el análisis y control adecuado de los casos de mayor frecuencia y relevancia al igual que un mayor seguimiento de los mismos.
2. Mejorar y fortalecer las prácticas de tamizaje para la detección de anomalías congénitas principalmente en lo que se refiere a pruebas de laboratorio para que puedan realizarse en las primeras semanas de gestación como son los estudios para detección de sífilis, VIH, toxoplasmosis, diabetes, infecciones, al igual que la realización de ultrasonido entre las 18 a 24 semanas.
3. Realizar una vez establecido el diagnóstico de malformación congénita un exhaustivo interrogatorio sobre antecedentes personales patológicos maternos y paternos, antecedentes de malformaciones en la familia, tipo de trabajo que realizan.

Referencia bibliografía

- Bravo, L. T. (2012). Factores asociados a anomalías congénita. *Rev de Pediatría: Colombia*, 45(1): 47-59.
- Cochrane. (Noviembre de 2016). *Cochranelibrary.com/es*. Obtenido de Monoterapia de la epilepsia en el embarazo: resultados de malformación congénita en niños: DOI: 10.1002/14651858.CDO10224.pub2
- Davies, A. (s.f.). Principales factores de riesgo materno fetales asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el hospital Alemán Nicaraguense. *Trabajo para optar al título de médico y cirujano*. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Managua, 2018.
- Durán, P. L. (2019). Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y Caribe. *Rev Panamericana de Salud Pública*.
- González, M. (2015). Defectos congénitos. *Rev Soc Bol Pediatría, La Paz, Bolivia*, 54(3): 148-159.
- Jorge Torres Flores, M. G. (2015). DISOSTOSIS ESPONDILOCOSTAL, EL SÍNDROME DE JARCHO-LEVIN. *REVISTA MEDICA DE COSTA RICA Y CENTROAMERICA* .
- Julio, I. (2015). Frequency of holoprosencephaly in Chile. *revista médica de chile*, 143.
- Lizbeth Uribe-Campos, L. A.-M.-V.-M. (2018). Bilateral Congenital Cataract: Deprivation Amblyopia and its. *Revista de Mexico de oftalmologia* .
- Martínez, G. B. (2016). De la embriogénesis a la prevención de cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural y de pared abdominal. *Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas, Cuba*, 239-250.
- Martínez-Frías. (2010). Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. *Medicina de familia SEMERGEN. ELSEVIER. Madrid, España*, 36(10): 135-139.
- Mendivelso, F. R. (2019). Notificación de defectos congénitos por brote del virus de Zika en Colombia (2015-2017). *Rev Panam Salud Pública.*, DOI.ORG10.26633/RPSP201938.
- Molina, S. O. (2015). Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad materno fetal. *Ginecol Obstet Mex*, 83 (680-689).

- Ochoa, s. g. (2014). Luxación congénita de rodilla: a propósito de 2 casos. *anales de pediatría*.
- OMS. (2010). *Defectos congénitos. 63ª Asamblea Mundial de la Salud*. Ginebra, Suiza: OMS.
- OMS. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas. Atlas de algunos defectos congénitos*. Ginebra, Suiza: OMS/CDC.
- Paguaga, Y. 2. (s.f.). Estudio clínico epidemiológico de malformaciones fetales detectadas por ecografía de pacientes ingresadas en el Hospital Bertha Calderón, período 2014-2017. *Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Ginecología y Obstetricia, 2017*. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, 2017, Managua, Nicaragua, 2017.
- Paulina, e. (2019). Abordaje clínico y diagnóstico de la artrogriposis. *acta de pediatría de mexico*.
- Paz, M. G. (2014). Prevalencia de anomalías congénitas en Argentina y su potencial de impacto en los servicios de salud. *Rev Argentina de Salud Pública*, 5(21): 38-44.
- Putti, P. (2016). Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. *Rev Med Uruguay*, 32(3): 218-223.
- Restrepo, A. (2016). Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas; una política ausente en Colombia. *Rev Medicus, Colombia*, 24(1): 102-110.
- Ribate, M. R. (2002). *Diagnóstico prenatal; Facultad de Medicina Universidad de Zaragoza, Unidad de Genética Clínica, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa*. Zaragoza, España.
- Sánchez, B. (2010). Frecuencia de defectos congénitos al nacimiento en España y comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *Medicina de Familia. SEMERGEN. Madrid, España*, Vol. 36(8): 449-455.
- Torres, C. U.-. (2019). Factores asociados a la supervivencia al año de vida en neonatos con cardiopatía congénita severa en un hospital nacional de Perú. *Rev. Perú Med Exp Salud Pública*, 36(3): 433-441.
- UNICEF, M. d. (2006). *Guías para la prevención de los defectos congénitos*. Madrid, España: Solana e hijos.
- Valdés, S. S. (2018). Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos. *CCM; Artículo de Revisión. Holguín, Cuba*, 4 (652-666).

- Yanny, A. T. (2015). Hipoplasia pulmonar: análisis de la casuística durante 20 años. *anales de pediatría*.
- Zarante, I. H. (2019). A consensus statement on birth defects surveillance, prevention and care in Latin America and the Caribbean. *Rev Panam Salud Publica*, doi: 1026633/RPSP2019.2.
- omalías congénita. *Rev de Pediatría: Colombia*, 45(1): 47-59.
- Cochrane. (Noviembre de 2016). *Cochranelibrary.com/es*. Obtenido de Monoterapia de la epilepsia en el embarazo: resultados de malformación congénita en niños: DOI: 10.1002/14651858.CDO10224.pub2
- Davies, A. Principales factores de riesgo materno fetales asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el hospital Alemán Nicaraguense. *Trabajo para optar al título de médico y cirujano*. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Managua, 2018.
- Durán, P. L. (2019). Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y Caribe . *Rev Panamericana de Salud Pública*, .
- González, M. (2015). Defectos congénitos. *Rev Soc Bol Pediatría, La Paz, Bolivia*, 54(3): 148-159.
- Martínez, G. B. (2016). De la embriogénesis a la prevención de cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural y de pared abdominal. *Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas, Cuba*, 239-250.
- Martínez-Frías. (2010). Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. *Medicina de familia SEMERGEN. ELSEVIER. Madrid, España*, 36(10): 135-139.
- Mendivelso, F. R. (2019). Notificación de defectos congénitos por brote del virus de Zika en Colombia (2015-2017). *Rev Panam Salud Pública*., DOI.ORG10.26633/RPSP201938.
- Molina, S. O. (2015). Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad materno fetal. *Ginecol Obstet Mex*, 83 (680-689).
- OMS. (2010). *Defectos congénitos. 63ª Asamblea Mundial de la Salud*. Ginebra, Suiza: OMS.
- OMS. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas. Atlas de algunos defctos congénitos*. Ginebra, Suiza: OMS/CDC.

- Paguaga, Y. 2. Estudio clínico epidemiológico de malformaciones fetales detectadas por ecografía de pacientes ingresadas en el Hospital Bertha Calderón, período 2014-2017. *Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Ginecología y Obstetricia, 2017*. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, 2017, Managua, Nicaragua, 2017.
- Paz, M. G. (2014). Prevalencia de anomalías congénitas en Argentina y su potencial de impacto en los servicios de salud. *Rev Argentina de Salud Pública*, 5(21): 38-44.
- Putti, P. (2016). Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. *Rev Med Uruguaya*, 32(3): 218-223.
- Restrepo, A. (2016). Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas; una política ausente en Colombia. *Rev Medicus, Colombia*, 24(1): 102-110.
- Ribate, M. R. (2002). *Diagnóstico prenatal; Facultad de Medicina Universidad de Zaragoza, Unidad de Genética Clínica, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa*. Zaragoza, España.
- Sánchez, B. (2010). Frecuencia de defectos congénitos al nacimiento en España y comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias . *Medicina de Familia. SEMERGEN. Madrid, España*, Vol. 36(8): 449-455.
- Torres, C. U.-., (2019). Factores asociados a la supervivencia al año de vida en neonatos con cardiopatía congénita severa en un hospital nacional de Perú. *Rev. Perú Med Exp Salud Pública*, 36(3): 433-441.
- UNICEF, M. d. (2006). *Guías para la prevención de los defectos congénitos*. . Madrid, España: Solana e hijos.
- Valdés, S. S. (2018). Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos. *CCM; Artículo de Revisión. Holguín, Cuba*, 4 (652-666).
- Zarante, I. H. (2019). A consensus statement on birth defects surveillance, prevention and care in Latin America and the Caribbean. *Rev Panam Salud Publica*, doi: 1026633/RPSP2019.2.

Anexos

Ficha de recolección de datos

1. Características sociodemográficas de los pacientes a estudio y algunos datos maternos.

Expediente _____ Edad materna _____ escolaridad _____

Ocupación ____ procedencia: Rural ____ Urbana ____

EG al nacer ____ sexo ____

2. Antecedentes perinatales y neonatales de los recién nacidos a estudio

Antecedentes perinatales

Gestas ____ Aborto ____

Nº CPN ____ captación temprana ____ tardía ____

Complicaciones gestacionales

Diabética gestacional si _____ no Hipertensión gestacional si _____ no ____

Preeclampsia si _____ no ____ Embarazo Gemelar si _____ no ____

Infección de vías urinarias si ____no

Antecedentes neonatales

Asfixia si _____ no ____ peso al nacer _____

Vía de Nacimiento _____ Cesárea _____ Vaginal

3. Mencionar los factores de riesgos de las anomalías congénitas.

Ingesta de ácido fólico primer trimestre si ____ no ____

Comorbilidades maternas:

Diabetes Mellitus tipo I ____ tipo II ____

HTC _____ hipertiroidismo _____ hipotiroidismo _____ epilepsia _____

Lupus _____ asma _____ cardiopatía _____ nefropatías _____

Fármacos teratógenos

No ____ Anticonvulsivantes ____ Ansiolíticos ____ Antipsicóticos

Hipoglucemiantes oral ____ insulina ____

Hábitos tóxicos: Tabaco ____ droga ____ licor _____

Consumo de cafeína Si ____No____

Exposición a plaguicidas Si ____No____ Exposición a radiación Si ____No____

IMC ____ Estado nutricional DNPC____ Eutrófica____ Sobrepeso ____Obesidad ____

Pruebas de tamizaje

VDRL: reactor____ no reactor ____ no se hizo ____

VIH: reactor ____ no reactor ____ no se hizo ____

Toxoplasmosis positivo __ negativo__ no se hizo ____

Chagas positivo __ negativo__ no se hizo ____

paludismo positivo __ negativo __no se hizo ____

4. Describir las anomalías congénitas de los pacientes a estudio y su condición de egreso

Diagnóstico

Tipo de MFC: Mayores ____ Menores: ____.

Compromiso orgánico: Única ____ . múltiples____.

S.N.C. _____ Pulmonares_____

Cardiopatías_____ Cráneo-Faciales_____ Hidrops fetal _____

Piel_____ Digestivos_____ Genitourinarias_____ Musculo esqueléticos_____

Síndromes_____

Momento diagnóstico del defecto _____ Etapa Prenatal _____ Etapa Postnatal _____

Condición de egreso vivo ____ fallecido ____ traslado ____