

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA-MANAGUA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
HOSPITAL ALEMAN NICARAGUENSE**



**TESIS**

**Para optar al título de  
Especialista en Pediatría**

**Comportamiento de las malformaciones congénitas en la Sala de  
Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante Julio 2015 a  
enero 2016.**

**Autora:** Dra. Ellin María Benavente Zeledón.  
Residente Pediatría Hospital Alemán Nicaragüense

**Tutora:** Dra Claudia Maria Amador.  
Pediatra Salubrista.

Managua, 26 febrero 2016.

## RESUMEN

El objetivo de este estudio fue describir el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio 2015 a enero de 2016.

El estudio fue descriptivo Retrospectivo de corte transversal. La población fueron todos los recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense registrados durante julio de 2015 a enero del 2016, y las unidades de análisis fueron todos niños con malformación congénita durante el periodo de estudio. No hubo muestreo ya que se estudiaron todos los casos de malformaciones congénitas. La fuente de información fue secundaria, a través de las ficha de notificación de casos o de la base de datos del sistema del Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC). Se usó el software SPSS versión 22.0.

La mayoría de madres tenían entre 20-34 años, eran de Managua, primigesta y con parto institucional. El 9% de madres tuvieron antecedentes patológicos personales. La mayoría de casos con malformaciones congénitas eran del sexo masculino, a término, peso entre 2500-3999 g. y todos nacieron vivos. Las malformaciones fueron clasificadas como mayor y menor en 82% y el 48% fueron múltiples. Los principales órganos y sistemas que fueron afectados por las malformaciones congénitas fueron: el osteomuscular (34.6%), seguido por sistema nervioso central (11.5%), ojos/cara/cuello (11.5%), circulatorio y labios/boca/paladar con 9% cada una. Más de la mitad de los niños con malformaciones congénitas recibieron atención subespecializada, principalmente cirugía pediátrica, cardiología, ortopedia y genética. La letalidad de los casos fue de 13.6% y la prevalencia en el periodo de estudio de 1%.

Se recomienda mejorar el sistema de registro de vigilancia de las malformaciones congénitas, a través de un software que facilite su análisis, ampliar la información mínima para vigilancia.

**Palabras claves:** malformación congénita, Prevalencia, letalidad.

## ÍNDICE

Introducción	1
Antecedentes	3
Justificación	6
Planteamiento del problema	7
Objetivos	8
Marco teórico	9
Materiales y Métodos	32
Resultados	37
Discusión	57
Conclusiones	59
Recomendaciones	60
Referencias	61.

## DEDICATORIA

Al término de esta etapa de mi vida, quiero dedicar este triunfo a quienes con su ayuda, apoyo y comprensión me alentaron a lograr esta hermosa realidad.

A Dios por darme la vida haciendo posible lograr mis metas; por iluminarme y estar siempre a mi lado para seguir adelante y en mi ausencia iluminando a los míos.

A mi hija Alexa Tais Mendoza Benavente. Quien me dio en cada momento la fuerza necesaria para seguir adelante, porque con valentía supo comprender mi ausencia y con responsabilidad y madurez logro muchos retos.

A mi esposo Salvador Mendoza Cantillo, Por su incondicional apoyo, comprensión y estímulo a esta difícil etapa de mi vida.

A mis Padres Mario de Jesús Benavente Morales, y Mirna Zeledón Rodríguez, por todas las energías depositadas en mi persona desde el momento de darme la vida. Por el cariño, apoyo moral, sentimental que siempre recibí de Ustedes, con el cual logre culminar mi esfuerzo, terminando así otro reto de mi carrera profesional que es para mí la mejor de las herencias. Con Admiración y Respeto.

A la Sra: María Elena Hernández quien con mucho esmero y Amor ha cuidado de mi Hija.

## INTRODUCCIÓN.

Las anomalías congénitas se definen como anormalidades de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal. A menudo se utilizan los términos sinónimos como “defectos congénitos”, “defectos de nacimiento”, “anormalidades congénitas” y “malformaciones congénitas”, aunque este último tiene un significado más específico. Las anomalías congénitas, son anormalidades estructurales o funcionales (como los trastornos metabólicos) que están presentes desde el nacimiento. Constituyen un grupo variado de afecciones de origen prenatal que pueden deberse a defectos mono génicos, alteraciones cromosómicas, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o malnutrición por carencia de micronutrientes.<sup>1</sup>

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima anualmente en el mundo 7.9 millones de niños que nacen con un defecto de nacimiento grave, 3.3 millones de niños menores de cinco años de edad mueren a causa de defectos de nacimiento y 3.2 millones de los que logran sobrevivir, pueden quedar discapacitados de por vida. Además, más de un cuarto de millón de fallecimientos en los primeros 28 días de vida es atribuibles a anomalías congénitas, entre las cuales destacan por su gravedad y frecuencia los defectos del tubo neural. Por otro lado, más del 90% de todos los niños con una anomalía congénita grave nacen en los países de ingresos medios y bajos, como Nicaragua, en donde no están disponibles datos exhaustivos sobre las anomalías congénitas.<sup>2</sup>

Según el reporte de la Carga Global de Morbilidad (CGM) (2008), las muertes neonatales representan el 37% de la mortalidad en niños menores de 5 años, y las principales causas son prematuridad/bajo peso, infecciones, asfixia/trauma al nacer y anomalías congénitas en un 31%, 23%, 25% y 6.7%, respectivamente. Además, se asume que 12.5% de las muertes infantiles debido a anomalías congénitas ocurren en el período post neonatal. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas ocupan el décimo lugar de las principales causas de la CGM, en

la Región de las Américas y del Mediterráneo Oriental, y representan el 2.1% y 2.6% de años de vida ajustados según discapacidad, respectivamente.<sup>3</sup>

Nicaragua cuenta con el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) y las anomalías congénitas representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil (17% del total), predominando las del sistema nervioso central (26.4%), sistema circulatorio (13.7%), y las del sistema digestivo (16%).<sup>9</sup>

El Hospital Alemán Nicaragüense, presenta un alto número de nacimientos, que en el periodo de estudio fue de 4387 nacidos vivos y 44 muertos para un total de 4438, estando comprometido con el registro y seguimiento de las malformaciones congénitas, notificando de manera oportuna la morbilidad de estas anomalías, los riesgos de padecerlas y referir a los neonatos identificados a servicios apropiados con el fin de darles seguimiento adecuado.

## ANTECEDENTES

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) fue creado por el Profesor Dr. Eduardo Castilla “como un programa de investigación clínica y epidemiológica de los factores de riesgo de la etiología de las anomalías congénitas en hospitales Latino Americanos” y Comenzó a operar en 1967. Desde 1974 ha sido miembro fundador del International Clearing house for Birth Defects Monitoring Systems que reúnen a más de 40 Programas de otras regiones del mundo. Actualmente es un Centro Colaborador de la OMS para la prevención de malformaciones congénitas y desde el 2000 es un miembro colaborador de la Red Global para la investigación en la salud de las mujeres y niños del NIH. La función principal del ECLAMC es hacer vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas.<sup>10</sup>

Durante 1995-2008, el ECLAMC analizó todos los nacidos vivos y óbitos con más de 500 g. en 9 países latinoamericanos. La tasa de óbitos y de malformaciones congénitas fue de 1.3% y 2.7%, respectivamente. Además hay una tendencia hacia un incremento en las tasas de malformaciones congénitas, con diferencias significantes entre los países.<sup>10</sup>

Desde 1992, el Ministerio de Salud ha implementado el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC), el cual se ha actualizado para reactivarse en todas las unidades de salud que brindan atención del parto y que permitan registrar los casos de niñas y niños con malformaciones congénitas al momento del nacimiento.<sup>9</sup>

En el 2003, Bojorge realizó un estudio en el Hospital Fernando Vélez Paiz y encontró una prevalencia de malformaciones congénitas de 20 por 1,000 nacimientos (84/4,348), y las principales fueron: cardiopatías (19.5%), síndrome de Down (11%), polidactilia/sindáctila (8.5%), criptorquidia y poli malformado con 7.3% cada uno, y defectos del tubo neural y pie equino varo 6.1%, cada uno. Del total de malformaciones (n=87), 82 nacieron vivos y 5 muertos. El 63.4% eran del sexo masculino. La letalidad

fue de 9.7%. Se observó un alto consumo de medicamentos y presencia de enfermedades adquiridas durante el embarazo.<sup>11</sup>

En otro estudio por Vargas (2005) en el Hospital Fernando Vélez Paiz la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 23.0 por 1,000 nacidos vivos (105/4,561) durante el 2004. En este estudio sólo se incluyeron nacidos vivos con malformaciones, predominando las músculo-esqueléticas 33.3%, sistema nervioso central 14.3%, facial y síndromes 11.4% cada una, cardíacas 6.7%, genitales 5.7%, piel y digestivas 4.8% cada una. La letalidad fue de 14%.<sup>12</sup>

Otro estudio similar realizado en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños, por Fonseca durante el 2008-2010, encontró una prevalencia promedio de 13.5 por 1,000 nacidos vivos (74/5,479) predominando las músculo-esqueléticas 33.7%, genitales 21.6%, digestiva 17.5%, piel 12%, síndromes 6.7%, cardíacas y faciales 4% cada una. La mayoría de malformaciones fueron diagnosticadas después del nacimiento 85%, y solamente 15% antes del nacimiento. La tasa de letalidad al egreso fue de 6.7%.<sup>13</sup>

Lara y Leiva (2007) estudiaron las malformaciones congénitas durante el 2005-2006 y la prevalencia promedio fue 5 por 1,000 nacidos vivos (solamente incluyeron malformaciones que nacidos vivos). El 71.4% eran masculinos. Las principales malformaciones fueron las cardiovasculares y del SNC con 20.6% cada una, seguida de múltiples 17.4%, digestivas 15.8%, síndromes 7.9%, faciales y genitales 6.3% cada una y músculo-esqueléticas 4.8%.<sup>14</sup>

En Lombardía, Italia, se realizó un estudio poblacional y la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 20.4 por 1,000 nacidos vivos, predominado el sexo masculino. Los principales tipos fueron las cardiopatías congénitas (particularmente defectos septales) (90.8/10,000), seguido por defectos del tracto genito urinario (particularmente hipostasias) (34/10,000), sistema digestivo (23.3/10,000) y SNC (14.9/10,000), paladar hendido (10.8/10,000) y síndrome de Down (8.3/10,000).<sup>15</sup>

En otro estudio realizado en el Hospital Alemán Nicaragüense, por Gutiérrez Manzanares, (2003) Se atendieron en el año 2002 un total de 7610 niños nacidos vivos, de estos 30 nacieron con malformación congénita, con una incidencia de 4% por cada 1000 nacidos vivos, 33.3% constituyo a malformaciones del SNC, siendo los defectos del tubo neural los más frecuentes representados por Hidrocefalia en un 44%. El 76% de las madres con edad óptima para la gestación, el 100% represento embarazo único, el 100% de las madres no tenían antecedente de niños con malformaciones congénitas. El sexo que predomino fue el Masculino (66%).<sup>18</sup>

En un estudio realizado en Hospital Alemán Nicaragüense por Orozco, Guevara y Murillo (2010) Encuentran un total de Nacimientos de 6402, de los cuales se presentaron 29 casos de malformaciones congénitas, con una incidencia de 0.45%, el sexo que predomino fue el masculino y más frecuentes con peso entre 2500- 3800grs y apgar mayor de 6 puntos. Las malformaciones gastrointestinales y Ostioarticulares prevalecieron en este estudio.<sup>19</sup>

## **JUSTIFICACIÓN**

En el Hospital Alemán Nicaragüense han sumado esfuerzos para el adecuado cumplimiento del registro y notificación de las Malformaciones congénitas lo cual me ha estimulado a la realización de este estudio para obtener información relacionada con la magnitud de este problema en términos de su prevalencia principales tipos de malformaciones, factores asociados, y letalidad. Esperando que la información obtenida sea de utilidad para las autoridades hospitalarias y otras personas interesadas para formular proyectos dirigidos a los niños con malformaciones congénitas y sus familiares, a través del diagnóstico precoz y acceso a servicios de salud y rehabilitación oportuna para los niños con estos trastornos, así como apoyo psicológico y consejería para sus padres o familiares.

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.**

¿Cuál es el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas en la Sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante Julio 2015 a enero 2016?

## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General:**

Describir el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio 2015 a enero de 2016.

### **Objetivos Específicos:**

1. Identificar los Antecedentes maternos y perinatales relacionados con las malformaciones congénitas.
2. Determinar la Prevalencia y letalidad de las malformaciones congénitas.
3. Clasificar los tipos de malformaciones congénitas, su severidad y número.
4. Describir la condición de egreso de los pacientes con malformación congénita.

## MARCO TEÓRICO

### Anomalías congénitas:

#### Definiciones:

Las anomalías congénitas comprenden una amplia gama de anormalidades de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal. Por motivos prácticos y de eficiencia, la atención se centra generalmente en las anomalías estructurales mayores, definidas como alteraciones estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas considerables para la persona afectada y por lo general requieren una intervención médica o quirúrgica. Algunos ejemplos son el labio fisurado y la espina bífida. Las anomalías estructurales o externas mayores son responsables de la mayor parte de la mortalidad, la morbilidad y la discapacidad asociadas a las anomalías congénitas, véase la siguiente tabla.<sup>16</sup>

Tabla 1 Algunas anomalías congénitas externas mayores.

• Anencefalia
• Craneorraquisquis
• Defectos por reducción de extremidades superiores e inferiores
• Encefalocele
• Espina bífida
• Exómfalos/onfalocele
• Gastrosquisis
• Hipospadias
• Iniencefalia
• Labio fisurado
• Labio fisurado y paladar hendido
• Paladar hendido
• Pie equinovaro/pie zambo

En cambio, las anomalías congénitas menores, aunque más frecuentes en la población, son alteraciones estructurales que no plantean problemas de salud importantes en el periodo neonatal y suelen tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para el individuo afectado; es el caso por ejemplo, del pliegue palmar único y la clinodactilia. Las anomalías mayores a veces se asocian con anomalías menores, las cuales podrían ser objetivas (por ejemplo, los apéndices pre auriculares) o más subjetivas (como las

orejas de implantación baja). En la Tabla 2 se muestra una selección de anomalías congénitas externas menores que se registran con frecuencia en el marco de diversos sistemas de vigilancia, pero solo cuando se asocian con alguna de las anomalías mayores bajo vigilancia.<sup>16</sup>Tabla 2 Algunas anomalías congénitas externas menores.

• Ano ectópico	• Oreja gacha
• Anoniquia (ausencia de uñas)	• Oreja prominente
• Apéndice o fosita auricular	• Pene pequeño (salvo que se haya documentado como micro pene)
• Apéndice, mamelón o fosita branquial	• Mamilas supernumerarias
• Apéndice, mamelón o lóbulo preauricular	• Pies en mecedora
• Aplasia de la piel (si es extensa, se considera anomalía mayor)	• Plagiocefalia
• Arteria umbilical única	• Pliegue en el lóbulo de la oreja
• Asimetría facial	• Pliegue único interfalángico del quinto dedo de la mano
• Camptodactilia	• Polidactilia de tipo B como mamelón cutáneo, afecta a la mano y el pie
• Coloboma del iris	Polidactilia postaxial de tipo B de la mano
• Cuello alado ( <i>pterygium colli</i> )	• Polidactilia postaxial de tipo B del pie
• Dedos superpuestos	• Sindáctila de los dedos segundo y tercero del pie
• Dientes congénitos	• Surco palmar transversal único
• Exceso de piel en el cuello	• Testículo no descendido (criptorquidia) bilateral
• Frenillo lingual corto (anquiloglosia)	• Testículo no descendido (criptorquidia) unilateral
• Hernia umbilical	• Trago supernumerario
• Hidrocele	• Úvula bífida o fisura de la úvula
• Hipoplasia de las uñas de las manos	
• Hipoplasia de las uñas de los pies	
• Micrognatia	
• Muesca en el lóbulo de la oreja	

### **Conceptos y Características**<sup>9</sup>

Los defectos estructurales son alteraciones en la forma de un órgano o parte del mismo, o de una región anatómica como resultado de un proceso de desarrollo anormal. Las alteraciones pueden comprometer a un órgano o sistema, o a varios órganos o sistemas a la vez. Se clasifican en menores cuando no comprometen la vida, la estética o la función y mayores cuando sí las comprometen. La naturaleza y las características de los defectos estructurales orientan sobre su etiología, los riesgos para futuros embarazos y a la consejería que se debe dar a los padres y familiares. Existen defectos estructurales de fácil diagnóstico y que no pasan desapercibidos por el

observador, como el labio leporino, paladar hendido y mielo meningocele. Sin embargo no siempre ocurre lo mismo, sobre todo cuando se asocian varias malformaciones constituyendo síndromes o complejos malformativos de difícil interpretación. Con el fin de facilitar la comprensión y correcta utilización de los conceptos de defectos estructurales se ejemplifican de la siguiente manera:

1. **Malformación congénita:**

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco. Un ejemplo de una malformación es la comunicación interauricular, en la cual ocurre un defecto de cierre del tabique interauricular por causas inherentes al desarrollo.<sup>9</sup>

2. **Disrupción:**

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen extrínseco, es decir, la interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas originalmente. Por ejemplo, las bandas amnióticas – que son estructuras celulares que crecen a partir del amnios en dirección al embrión o feto – al enrollarse sobre el miembro, pueden interferir en el desarrollo normal de estructuras que de otra manera se iban a formar normalmente (amputación parcial o total de un miembro).<sup>9</sup>

3. **Deformación:**

Forma o posición anormal de una parte del cuerpo originadas mecánicamente, tanto de origen intrínseco como extrínseco. Por ejemplo, un embarazo que curse con oligoamnios severo puede provocar pies equinos, secundario a la poca movilidad que tiene el feto dentro del útero.<sup>9</sup>

4. **Displasia:**

Organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas, es decir, es el proceso y la consecuencia de la dishistogénesis (defecto en tejidos específicos). Un ejemplo son las displasias esqueléticas, en las cuales la persona afectada presenta alteraciones en el tejido óseo, fundamentalmente.<sup>9</sup>

5. **Secuencia:**

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

meningocele es un defecto en la formación de las espinas dorsales de las vértebras, lo que provoca herniación de la médula espinal con la consecuente afectación de las fibras nerviosas distales a la lesión. Esto provoca la presencia de pies equinos, lo cual no está relacionado con el defecto primario, pero sucede a consecuencia de éste.<sup>9</sup>

#### 6. **Síndrome:**

Patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia simple. La persona con Síndrome de Down presenta: implantación baja de pabellones auriculares, puente nasal deprimido, hipertelorismo, hipotonía, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba y línea palmar única. Todas estas características son inducidas por la presencia de un cromosoma 21 extra (Trisomía 21).<sup>9</sup>

#### 7. **Asociación:**

Presencia de dos o más anomalías, no debidas al azar o a un síndrome. Cuando no conocemos la etiología de varios defectos estructurales (no es un síndrome), pero observamos que varias anomalías se presentan con mayor frecuencia que lo que cabría esperar por el azar.<sup>9</sup>

#### 8. **Defecto politópico de campo:**

Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo. Se trata de alteraciones que afectan diferentes tejidos, pero en una misma región corporal; por ejemplo, un defecto transversal terminal en la cual no se formó el antebrazo ni la mano, involucra diferentes tejidos y afecta solamente una región corporal.<sup>9</sup>

### **Etiopatogenia de las malformaciones congénitas**<sup>9</sup>

Clásicamente se han identificado según su etiología como:

1. De causa desconocida.
2. Genéticas.
3. Ambientales.

## **1. Desconocidas:**

Se considera que entre el 50% y 60% de las malformaciones congénitas no es posible identificar un factor causal específico, por lo tanto después de haber realizado una historia clínica y examen físico acuciosos, si no es posible identificar un factor causal, se considera desconocida la causa.

## **2. Genéticas (genes mutantes, cromosómicos y multifactoriales)**

Entre el 33 y el 40% de las malformaciones congénitas se deben a factores genéticos. Constituyen la causa conocida más frecuente, se les atribuye una tercera parte de ellas.

### **2.1. Genes mutantes:**

Aquí se incluyen aquellas malformaciones congénitas, síndromes genéticos y otras alteraciones morfológicas que se explican bajo las leyes de Mendel, o sea, aquellas que se comportan con transmisión hereditaria conocida como: autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada al X, dominante ligada al X o por herencia mendeliana no clásica. Representan entre el 7 – 8% de las malformaciones congénitas.

### **2.2. Cromosómicas:**

Las malformaciones congénitas provocadas por alteraciones cromosómicas representan entre el 6%–7%, la cifra es la más baja de todas las causas debido a que la mayoría de las alteraciones cromosómicas son incompatibles con la vida, de ahí que se conoce que el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre se deben a alteraciones cromosómicas.

Pueden ser numéricas o estructurales y afectar a los autosomas (cromosomas del 1 al 22) o a los cromosomas sexuales (X, Y). Las alteraciones más frecuentes son las numéricas y se deben a no disyunción (no separación) de los cromosomas durante la meiosis.

Las aberraciones cromosómicas son frecuentes y pueden ser numéricas y estructurales y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales. Los cromosomas están en pares y se les llama cromosomas homólogos. Lo normal es que las mujeres tengan 22 pares de autosomas y un par de cromosomas X; los varones 22 pares de autosomas, un cromosoma “Y” y un cromosoma “X”. Las anomalías numéricas se

producen por una no disyunción, es decir falta de separación de los cromosomas apareados o cromáticas hermanas durante la anafase. Los embriones que pierden un cromosoma (monosomía) mueren casi en su totalidad, por lo que es rarísimo encontrarlos entre los nacidos vivos.

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

### **2.3. Multifactoriales:**

Representan la causa conocida más frecuente de malformaciones congénitas (20%–25%) y se explican por una mezcla de factores genéticos (hereditarios) y factores ambientales. Existe una susceptibilidad individual, un efecto aditivo entre la carga genética de ambos padres y por supuesto un factor ambiental. Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas: labio leporino, defectos del cierre del tubo neural, etc. Por lo general, hay una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes para distintos individuos. Debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la malformación.

Cada familia tiene sus riesgos propios, dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia del caso en cuestión.

### **3. Factores Ambientales:**

Son conocidos como teratógenos ambientales. Al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que llevan a provocar las malformaciones. Mientras más precozmente interfieren en el desarrollo embrionario mayor es la posibilidad de provocar una anormalidad. El periodo crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que esté comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de

gestación, a medida que avanza después de esta etapa siempre hay riesgo pero es menor.

**Las malformaciones congénitas pueden ser:**

- No susceptibles de corrección
- Susceptibles de corrección

**Definición<sup>4</sup>**

En el Capítulo XVII de la décima revisión de la *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos* (CIE-10), dedicado a las «Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas», figuran ciertos defectos congénitos. Otros, como los errores innatos del metabolismo o los trastornos hematológicos de origen prenatal, aparecen en otros capítulos. Cabe definir los defectos congénitos como anomalías estructurales o funcionales, incluidos trastornos metabólicos, que están presentes desde el momento mismo del nacimiento. La expresión «trastorno congénito» se considera sinónima, y ambas se utilizan indistintamente. La undécima revisión de la *Clasificación* brinda la oportunidad de introducir modificaciones en el redactado actual del artículo.

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

**Defectos congénitos y mortalidad neonatal e infantil en el mundo<sup>4</sup>**

Los trastornos congénitos son una patología corriente. La OMS calcula que en 2004 unos 260,000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) fueron causados por anomalías congénitas, lo que supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad, como la Región de Europa, donde hasta un 25% de los casos de muerte

neonatal se deben a anomalías congénitas. En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las hemoglobinopatías (entre ellas la talasemia y la anemia falciforme) y el déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa no entran en la definición de anomalía congénita que figura en la CIE-10, aunque representan un 6% de todos los trastornos congénitos.

Hay incertidumbre sobre la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro. Comoquiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad de anomalías congénitas es indisociable de los esfuerzos por cumplir la meta del cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de niños < 5 años.

#### **Causas frecuentes de defectos congénitos<sup>4</sup>**

En más del 50% de los casos de las malformaciones congénitas son desconocidas. Se sabe que ciertos agentes pueden afectar al desarrollo del embrión y producir malformaciones. Algunas causas conocidas son los trastornos genéticos, los trastornos cromosómicos, los agentes físicos (exposición a radiaciones), las sustancias químicas (consumo de medicamentos) y los agentes infecciosos (infecciones víricas). Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes.

En países de ingresos bajos y medios, las enfermedades infecciosas maternas como sífilis o rubéola son una causa importante de defectos congénitos. Además, el hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco), ciertos

contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos.

### **El tratamiento de las malformaciones congénitas<sup>4</sup>**

El tratamiento de las malformaciones congénitas es complejo y dependerá en cada caso de muchos factores: gravedad del cuadro, alteraciones cromosómicas asociadas, riesgos de la intervención en sí y disponibilidad de recursos. Por lo cual suele plantear serios conflictos éticos tanto a los padres como a los profesionales que lo atienden. En algunos casos, los grandes avances de la cirugía han dado como resultado una excelente supervivencia y en muchos de ellos, con buena calidad de vida. Sin embargo, otros niños afectados deberán seguir toda la vida con limitaciones, nuevas operaciones y rehabilitación. En la Tabla 1 se presenta el tratamiento quirúrgico con sus resultados.

Tabla 1 Tratamiento quirúrgico de malformaciones congénitas.

Problema o cuadro malformativo	Existe tratamiento quirúrgico	Momento recomendado	Resultado y otros cuidados
Labio leporino	Sí	Precoz (el primer año)	Excelente
Fisura palatina	Sí	Precoz (primeras semanas)	Excelente
Cardiopatías congénitas	Sí	Dependen del tipo.	Excelente. Necesitan revisiones periódicas. Algunos necesitan reintervenciones
Hidrocefalia	Sí	Precoz (en cuanto se diagnostica). Incluso antenatal	Buena. Puede recidivar o tener complicaciones.
Meningocele, mielo meningocele, espina bífida.	Sí	Precoz (periodo neonatal)	Buena. Suelen quedar secuelas más o menos serias.
Hipospadias	Sí	Tardía (2-4 años)	Excelente
Alteraciones esqueléticas mayores (Artrogriposis, acondroplasia, hipocondroplasias...	Sólo en algunos casos	En varias etapas	Regular. Nunca se obtiene una corrección completa
Atresia de esófago (o de duodeno)	Sí	Precoz (en cuanto se diagnostica)	Excelentes (Aunque depende de la extensión de la anomalía)

### Prevención<sup>3</sup>

Considerando que los defectos congénitos pueden tener diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de trastornos congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención 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 rubéola o el enriquecimiento de alimentos básicos con micronutrientes (yodo, ácido fólico). Por otro lado, las medidas de prevención que se apliquen pueden depender de la edad (o fase del ciclo vital) de que se trate (Tabla 2). La atención pre gestacional tiene por objeto asegurar el nivel óptimo de bienestar físico y mental de la mujer y de su compañero justo al inicio de las primeras etapas de la gestación, aumentar las probabilidades de una evolución normal del embarazo y procurar que el niño nazca sano.

Tabla 2 Intervenciones de prevención o tratamiento de los defectos congénitos.<sup>4</sup>

Atención pre gestacional	Atención durante el embarazo	Atención al recién nacido y el niño
<p><b>Planificación familiar</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Explicar a las mujeres el concepto de «elección en materia de reproducción»</li> <li>• Reducir el número total de niños que nacen con un defecto congénito</li> <li>• Reducir la proporción de mujeres que gestan a una edad avanzada, y con ello la prevalencia de niños nacidos con trisomías autosómicas, en particular el síndrome de Down</li> <li>• Ofrecer a las madres de niños afectados la posibilidad de no tener más hijos</li> </ul> <p><b>Detección y asesoramiento pre gestacionales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Utilizar el historial familiar que obra en los servicios de atención primaria para detectar a las personas con riesgo de tener niños afectados</li> <li>• Realizar sistemáticamente pruebas de detección de portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme)</li> </ul> <p><b>Optimizar la alimentación de las mujeres antes y en el curso del embarazo</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover el consumo de sal yodada para</li> </ul>	<p><b>Pruebas sistemáticas de detección antenatal de:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Factor Rh</li> <li>• Sífilis</li> <li>• Personas con riesgo de tener niños con defectos congénitos, atendiendo al historial familiar,</li> <li>• Síndrome de Down (edad materna avanzada; análisis del suero materno; ecografía temprana)</li> <li>• Defectos del tubo neural (análisis del suero materno)</li> <li>• Malformaciones importantes (detección ecográfica de anomalías fetales, a partir de las 18 semanas de gestación)</li> <li>• Portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme)</li> </ul> <p><b>Diagnóstico prenatal</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ecografía</li> <li>• Amniocentesis</li> <li>• Biopsia corial</li> </ul> <p><b>Terapia fetal</b></p>	<p><b>Examen del recién nacido</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen por personal cualificado de todos los recién nacidos para detectar defectos congénitos</li> </ul> <p><b>Pruebas sistemáticas de detección neonatal de:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipotiroidismo congénito</li> <li>• Fenilcetonuria</li> <li>• Fibrosis quística</li> <li>• Otras patologías, en función de las necesidades y circunstancias de cada país</li> </ul> <p><b>Tratamiento médico</b></p> <p>Ejemplos:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o incompatibilidad de Rh</li> <li>• Atención y tratamiento a niños con trastornos Hematológicos como anemia falciforme, talasemia, etc.</li> <li>• Tratamiento de ciertos errores innatos del metabolismo</li> <li>• Tratamiento de niños con fibrosis quística</li> </ul> <p><b>Cirugía</b></p> <p>Por ejemplo, para corregir:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• defectos cardíacos congénitos</li> </ul>

<p>prevenir los trastornos por carencia de yodo</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover el consumo de alimentos básicos enriquecidos con ácido fólico y de complementos multivitamínicos con ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural y otras malformaciones</li> <li>• Desaconsejar el consumo de alcohol, tabaco y cocaína</li> <li>• Promover una alimentación general adecuada (p. ej., con suficientes proteínas, calorías, hierro)</li> </ul> <p><b>Prevenir y tratar las infecciones inducidas por teratógenos antes y en el curso del embarazo</b> Estas infecciones comprenden:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sífilis</li> <li>• rubéola (67 países carecen de programas nacionales de inmunización contra la rubéola)</li> </ul> <p><b>Optimizar los servicios de atención y tratamiento pre gestacionales</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• para diabéticas insulino dependientes</li> <li>• para mujeres sometidas a tratamiento contra la epilepsia</li> <li>• para mujeres sometidas a tratamiento con warfarina</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• para la sífilis</li> <li>• para la anemia fetal mediante transfusión intrauterina</li> </ul>	<p>sencillos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• labio leporino y fisura palatina</li> <li>• pie valgo</li> <li>• cataratas congénitas</li> </ul> <p><b>Rehabilitación y atención paliativa</b> Según proceda</p>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Además, 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).

El hecho de advertir a tiempo un riesgo familiar de enfermedad hereditaria, junto con la realización de pruebas de detección a los posibles portadores y con la prestación de asesoramiento genético, permite que las parejas limiten el número de descendientes cuando exista un riesgo cierto.

La prevención durante el embarazo pasa por la detección y la gestión de los riesgos. En este terreno hay una serie de intervenciones y servicios que pueden suscitar cuestionamientos éticos, jurídicos y sociales y tener repercusiones económicas, por

ejemplo la detección y el diagnóstico prenatal de defectos congénitos, la interrupción selectiva del embarazo o la propia existencia de servicios de asesoramiento. La extracción de sangre de la madre para la cuantificación de varios metabolitos en el suero materno es uno de los métodos de detección menos invasivos de que se dispone actualmente. La existencia de niveles anómalos de marcadores bioquímicos viene también asociada a defectos estructurales del feto, como el síndrome de Down, defectos del tubo neural o malformaciones abiertas de la pared abdominal. La tasa de detección de defectos congénitos por métodos bioquímicos en el primer trimestre de gestación es más elevada cuando se acompaña de ultrasonografía por translucencia nuchal u otras técnicas de examen ecográfico. En el curso del segundo trimestre, las ecografías son útiles para detectar anomalías estructurales importantes.

La suplementación periconcepcional, durante el embarazo y durante la lactancia materna de ácido fólico reduce significativamente los defectos del tubo neural (DTN), las multivitaminas más ácido fólico reducen significativamente además de DTN otras malformaciones congénitas (MFC).

#### INDICACIONES:

-Prevención de la ocurrencia (niños sin afectación previa) de los DTN y otras malformaciones congénitas en mujeres sin riesgo de DTN y otras MFC.

Dosis: 0.4- 1.0 mg más multivitaminas vía oral diario 3 meses antes del embarazo hasta 3 meses posparto (o mientras dura la lactancia materna)

-Prevención de la ocurrencia (niños previamente afectados) en mujeres con Alto riesgo para DTN y MFC.

Dosis: ácido fólico 4-5mg/día más multivitaminas VO al menos 3 meses antes del embarazo y hasta 3 meses después del embarazo. Entre el 3er mes del embarazo y el 3er mes posparto (o mientras dure la lactancia materna) administrar ácido fólico 0.4 - 1mg mas multivitaminas VO diario.

## **Detección, tratamiento y atención<sup>4</sup>**

El examen sistemático de los recién nacidos facilita la detección precoz de trastornos congénitos, así como su tratamiento y la prestación de asistencia. Los programas de detección neonatal (examen físico de todos los recién nacidos y pruebas de detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, anemia falciforme y déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa) y la capacitación de los proveedores de atención primaria de salud son sendos elementos de gran utilidad para diagnosticar trastornos congénitos y derivar al lactante a los correspondientes servicios de tratamiento. El examen físico de todos los recién nacidos por parte de personal de atención primaria debidamente formado es un procedimiento factible en la mayoría de los sistemas de salud, que permite detectar numerosos trastornos congénitos, entre ellos defectos cardiovasculares que conllevan un gran riesgo de mortalidad precoz y derivar los casos.

El tratamiento de los defectos congénitos depende del nivel de asistencia sanitaria que sea posible prestar, y puede ir desde la terapia médica hasta la cirugía, la rehabilitación y la atención paliativa cuando convenga. Hay varios defectos congénitos para los que existen terapias médicas eficaces que pueden salvar la vida de la persona, como una serie de trastornos funcionales comunes en los que interviene un solo gen. Cabe citar, entre otros ejemplos, el tratamiento de la ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o por incompatibilidad del Rh, el hipotiroidismo congénito, la anemia falciforme, la talasemia, la hemofilia, la fibrosis quística y otros errores innatos del metabolismo. También hay otras posibilidades terapéuticas como el tratamiento *in útero* o la cirugía correctiva posnatal. En unos pocos centros seleccionados al efecto se está investigando y evaluando la eficacia de estas técnicas para tratar una serie de patologías (por ejemplo la hernia diafragmática congénita, las lesiones cardíacas congénitas, el mielo meningocele o el síndrome transfundido-transfusor).

Aunque no se habla mucho de ella, la cirugía es un componente importante de los servicios necesarios para atender a los niños con defectos congénitos, que en más del 60% de los casos presentan una malformación que afecta a un sólo órgano, sistema o miembro. Muchos defectos congénitos son susceptibles de tratamiento quirúrgico,

intervención que además de ser rentable puede salvar la vida de la persona y mejorar el pronóstico a largo plazo.

Un buen ejemplo de ello es la cirugía aplicada a defectos cardíacos congénitos sencillos o a casos de labio leporino, fisura palatina, pie valgo, cataratas congénitas o anomalías gastrointestinales y urogenitales. También se necesitan terapias apropiadas para discapacidades que se manifiestan tras el periodo neonatal, lo que incluye por ejemplo la detección precoz y el rápido tratamiento de minusvalías físicas, mentales, intelectuales o sensoriales. El acceso a servicios de salud y rehabilitación es importante para favorecer la participación e integración de los niños afectados.

A condición de contar con la formación adecuada, el personal de asistencia primaria puede ofrecer servicios básicos de atención a los niños con defectos congénitos, detectando estos trastornos, diagnosticando problemas frecuentes y reconociendo las discapacidades que traen consigo. Ello, a su vez, permite ofrecer un tratamiento médico básico y servicios de asesoramiento, teniendo en cuenta las circunstancias familiares, el contexto comunitario y los servicios médicos disponibles. Cuando no sea posible efectuar el diagnóstico en los servicios de atención primaria se puede derivar el caso a especialistas.

#### **Consecuencias para los servicios<sup>4</sup>**

Los servicios y las intervenciones de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deberían estar integrados en los servicios de atención sanitaria existentes, sobre todo en los de salud materno infantil, combinando la mejor atención posible a los pacientes con una estrategia de prevención que englobe temas como la educación, la atención pre gestacional, las pruebas sistemáticas de detección en la población, el asesoramiento genético y la prestación de servicios de diagnóstico. Como parte de esta estrategia, los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deben inscribirse en una cadena de intervenciones de salud materna infantil sin solución de continuidad. Dependiendo de la capacidad de los países, la atención dispensada debería ir más allá de la asistencia primaria para abarcar servicios de obstetricia,

pediatría, cirugía, laboratorio, radiología y, de ser posible, genética clínica en instalaciones de atención secundaria y terciaria.

La eficacia de los servicios de atención y tratamiento de los defectos congénitos depende de la existencia de un conjunto de servicios clínicos y de diagnóstico especializados en un sistema de atención primaria que esté en condiciones de utilizarlos. Se necesita un núcleo de especialistas en genética médica, cirugía pediátrica, imagenología y medicina fetal que llegado el momento se pueda ampliar para responder a determinadas necesidades. Hay que complementar las clásicas prestaciones de los laboratorios (hematología, microbiología y bioquímica) con servicios de diagnóstico citogenético y por el ADN. A veces puede ser necesario un proceso gradual para introducir todas esas prestaciones.

Con el tiempo, las nuevas tecnologías resultarán útiles para prestar servicios de manera más eficaz y rentable.

### **Aspectos metodológicos relevantes en la vigilancia**<sup>16</sup>

#### **Programas de vigilancia poblacional**<sup>16</sup>

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas de ámbito poblacional recopilan datos de una población de partida completa (fetos o neonatos con anomalías congénitas y número

Total de nacimientos), nacida de madres residentes que viven en una zona de captación (área

Geográfica) específica, y durante un periodo definido.

Por lo tanto, en un programa poblacional, el denominador utilizado para calcular la prevalencia son todos los nacidos de madres residentes, y el numerador se compone de los fetos o neonatos con anomalías congénitas nacidos de madres residentes. Debido a esta definición, en los programas poblacionales se recopilan todos los nacimientos, es decir, no solo los que se producen en hospitales, maternidades o centros de salud sino también los ocurridos en el hogar.

En la mayor parte de los programas de vigilancia de anomalías congénitas se utiliza la residencia principal de la madre en el momento del parto o de la interrupción voluntaria del embarazo para definir la población base en la que aparecen los casos. Por ejemplo, se podría definir la residencia como la dirección principal de la madre durante los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este.

Sin embargo, la cuestión fundamental es que la definición de la condición de residente utilizada para los casos (el numerador) debe ser la misma que la utilizada para todos los nacimientos (el denominador). Se incluyen en él todos los fetos y neonatos identificados con anomalías congénitas nacidos de *madres residentes en la zona de captación* y también los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos fuera de ella (como el caso de uno nacido en el hogar mientras la madre estaba visitando a un familiar que vivía fuera de la zona de captación), pero cuyas madres sean residentes. No se incluyen los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos de *madres no residentes*. Las fuentes de datos comprenden todos los establecimientos sanitarios de la zona de captación en los que se produzcan nacimientos, los registros civiles (por ejemplo, los registros de nacimientos y defunciones), los centros de tratamiento de referencia para las personas con anomalías congénitas (hasta la edad límite definida para la inclusión), las bases de datos administrativas y todos los establecimientos de atención de salud que identifiquen fetos o neonatos con anomalías congénitas.

### **Programas de vigilancia hospitalarios<sup>16</sup>**

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas basados en hospitales registran todos los productos de embarazo con anomalías congénitas que aparecen en los hospitalarios seleccionados de una zona geográfica definida (un estado, una provincia o un condado). En este tipo de programas, el denominador utilizado para calcular la prevalencia es la cifra de nacimientos ocurridos en los hospitales participantes. El numerador (casos) suele ser la cifra de fetos, nacidos vivos y mortinatos afectados cuyo parto se ha producido en esos hospitales. Los fetos y neonatos con anomalías congénitas que nazcan en el hogar no se incluyen, aunque se hayan identificado y

registrado en hospitales participantes en el programa (ya que no forman parte del denominador).

### **Sistema de codificación<sup>16</sup>**

La mayoría de los países utilizan el sistema de codificación de la CIE-10 para clasificar las anomalías congénitas.<sup>17</sup> Aunque cada país puede elaborar su propio sistema local de codificación, la OMS recomienda emplearla CIE-10 para las notificaciones y comparaciones de carácter internacional.

### **Posibles criterios de inclusión y de exclusión<sup>16</sup>**

Para normalizar los criterios de inclusión de un caso (feto o neonato con una anomalía congénita) en un programa de vigilancia de anomalías congénitas es esencial caracterizar los criterios relacionados con los diagnósticos. Algunos de estos criterios son, por ejemplo, la edad a la que se diagnostica la anomalía, el tipo de resultado del embarazo, la edad gestacional en el momento del parto y el peso al nacer, y el lugar de residencia de la madre. A continuación se ofrece más información sobre estos dos últimos criterios.

- **Edad gestacional en el momento del parto y peso al nacer**

La edad gestacional en el momento del parto y el peso al nacer son componentes importantes de la definición de caso, ya que la frecuencia de algunas anomalías congénitas varía según estos factores. Por ejemplo: el conducto arterioso persistente y testículos no descendidos son más frecuentes entre los neonatos prematuros y los de bajo peso al nacer que el prematuro entre los neonatos a Término, y son anomalías que se resuelven espontáneamente en un plazo breve.

- **Residencia de la madre**

En la mayor parte de los programas de vigilancia de anomalías congénitas se utiliza la residencia principal de la madre, del parto o de la interrupción voluntaria del embarazo para establecer la población de partida en la que aparecerán los casos. Por ejemplo, se podría definir la residencia como la dirección principal de la madre durante los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este. Esta precisión tiene

importancia porque la residencia y el lugar del parto pueden diferir, sobre todo en zonas en las que se refiere mucho a las pacientes. Es crucial atenerse a la residencia, no al lugar del parto, para identificar correctamente el denominador (la Población de nacimientos de la que proceden los casos) y el numerador, y a su vez es indispensable que denominador y numerador sean correctos para poder hacer un seguimiento exacto de la prevalencia de una anomalía congénita y supervisar sus variaciones a lo largo del tiempo.

### **Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia poblacional<sup>17</sup>**

- Nacidos vivos y mortinatos:
  - ✓ que en el parto presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas;
  - ✓ cuya madre sea residente de una zona de captación;
  - ✓ que en el parto tengan una edad gestacional de 28 semanas o más, o bien, si esta se desconociera, un peso al nacer de 1000 g o más, o una edad gestacional definida por el programa. La OMS recomienda utilizar una edad gestacional de 28 semanas o más o un peso al nacer de 1000 g o más cuando no se disponga de la edad gestacional, pero cada país puede utilizar sus propios criterios, lo que le permitirá vincularlos con los datos de las estadísticas vitales.
  
- La anomalía congénita se puede diagnosticar en el periodo prenatal (y confirmar en el nacimiento), en el momento del nacimiento, durante el periodo de hospitalización neonatal o hasta una edad límite preestablecida para la detección de los casos.
  
- Si el país tiene capacidad de seguimiento de los neonatos, el programa de vigilancia puede considerar la posibilidad de registrar los datos de estos dentro de unos límites de edad que incluyan el periodo de seguimiento (por ejemplo, hasta el primer año de vida).
  
- Si el hospital tiene capacidad para registrar las interrupciones voluntarias del embarazo, el programa puede incluir los casos de fetos que, con cualquier edad gestacional, presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores

pertenecientes al subgrupo de anomalías congénitas para las cuales el diagnóstico prenatal se considera definitivo (como la anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar las interrupciones voluntarias, pero en muchos entornos lo que se hace es incluir los centros de diagnóstico prenatal entre las posibles fuentes de localización de casos.

- Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán sugerencias y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU.

### **Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia hospitalaria**

- Nacidos vivos y mortinatos:
  - ✓ que en el parto presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas;
  - ✓ cuyo parto se produzca en un hospital participante en el programa;
  - ✓ que en el parto tengan una edad gestacional de 28 semanas o más, o, si no se dispusiera de la edad gestacional, un peso al nacer de 1000 g o más.
  - ✓ La edad gestacional puede determinarla cada país en función de su capacidad de identificar las anomalías congénitas que se producen antes de las 28 semanas de gestación.
- La anomalía congénita se puede diagnosticar en el periodo prenatal (y confirmar en el nacimiento), en el momento del nacimiento o durante el periodo de hospitalización neonatal. La duración habitual de la hospitalización después del parto varía de unos países a otros, pero se podría definir como un máximo de 7 días.
- Si el programa tiene capacidad para registrar las interrupciones voluntarias del embarazo, se puede estudiar la inclusión de los fetos que, con cualquier edad gestacional, presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores pertenecientes al subgrupo de anomalías congénitas para las cuales el diagnóstico prenatal se considera definitivo (como la anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar las interrupciones voluntarias, pero en muchos

entornos lo que se hace es incluir los centros de diagnóstico prenatal entre las posibles fuentes de localización de casos.

- Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán sugerencias y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU.

### **Ejemplos de criterios de exclusión para la vigilancia poblacional y la hospitalaria**

- Neonatos que no presenten una de las anomalías congénitas mayores que figuran en la lista de inclusión inicial (véase el anexo A).
- Neonatos —con o sin anomalías congénitas— de menos de 28 semanas de edad gestacional o, si no se conoce esta, con un peso al nacer inferior a 1000 g (o con una edad gestacional o un peso menores de los definidos por el programa).
- Nacidos vivos y mortinatos con anomalías congénitas que se hayan identificado fuera de los hospitales participantes (en los programas de vigilancia hospitalarios) o fuera de la zona de detección (en los programas de vigilancia poblacionales).
- Residencia de la madre (en los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este) fuera de la zona de captación (en los programas de vigilancia hospitalarios)

## **Análisis e interpretación de los datos**<sup>16</sup>

### ***Prevalencia***

En la vigilancia de anomalías congénitas no se suele usar «incidencia» para describir la ocurrencia de anomalías congénitas; este término se refiere a todos los nuevos casos de anomalías congénitas. Dado que no se pueden contabilizar con exactitud los abortos espontáneos, se propone medir la ocurrencia de anomalías congénitas mediante la «prevalencia en nacidos vivos», la «prevalencia al nacer» o la «prevalencia total».

En un programa de vigilancia de ámbito poblacional, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos existentes no duplicados (es decir, nacidos vivos y mortinatos y o interrupciones voluntarias del embarazo) y como denominador, el número en la población de partida total de nacidos todo ello en una zona de captación y durante un tiempo determinado.

En el caso de la vigilancia de ámbito hospitalario, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos no duplicados aparecidos en un hospital y como denominador, la cifra total de nacidos vivos en ese Hospital(la prevalencia hospitalaria puede incluir uno o más hospitales).

*Nota: Es importante recordar que las estimaciones de la prevalencia basadas en datos hospitalarios pueden estar sesgadas, ya que solo dan la prevalencia de la anomalía en los hospitales participantes; no son estimaciones reales de la prevalencia de una anomalía en una población.*

Al medir la prevalencia de anomalías congénitas es importante tener en cuenta lo que se contabiliza en el numerador y en el denominador. Por lo general, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula y presenta como prevalencia por cada 100 o cada 10,000 nacidos vivos. Se puede calcular para todas las anomalías congénitas, para una en particular o para grupos de ellas. La expresión que se muestra a continuación se utiliza para calcular la prevalencia al nacer de anomalías congénitas, partiendo de que

se están registrando tanto los nacidos vivos como los mortinatos: Prevalencia al nacer =  $a/b \times 10,000$

A: Número de nacidos vivos y mortinatos con una determinada anomalía congénita (p. ej., espina bífida) contabilizados en la población de partida durante un año.

B: Número de nacidos vivos y mortinatos (durante ese mismo año).

1. Prevalencia de nacidos vivos =  $(\text{casos nacidos vivos}) / (\text{total de nacidos vivos}) \times 10,000$
2. Prevalencia al nacer =  $(\text{casos en nacidos vivos y mortinatos}) / (\text{total de nacidos vivos y mortinatos}) \times 10,000$
3. Prevalencia total =  $(\text{casos nacidos vivos, mortinatos e IVEAF}) / (\text{total de nacidos vivos, mortinatos e IVEAF}) \times 10,000$

IVEAF = interrupción voluntaria del embarazo por anomalía fetal.

El numerador incluye los nacidos vivos y mortinatos conocidos con anomalías congénitas y las interrupciones voluntarias del embarazo con anomalías congénitas (si se dispone de estos datos), o todas ellas. El denominador solo incluye los nacidos vivos y los mortinatos (si se dispone de estos datos), ya que es prácticamente imposible contabilizar el número total de embarazos malogrados. Dado que el número de estos es relativamente pequeño en comparación con el número de nacidos vivos, su exclusión afecta poco a la estimación de la prevalencia. Los abortos espontáneos no están incluidos ni en el numerador ni en el denominador porque es prácticamente imposible contabilizar su número total.

El número de casos y la prevalencia bruta son indicadores habituales de la magnitud que a menudo se presentan con respecto al tiempo, el área geográfica, características demográficas o diversas combinaciones de estos factores (por ejemplo, por edad, raza y sexo). Cuando se detectan cambios en la prevalencia, se describen y analizan.

Son muchos los factores que podrían influir en la prevalencia de un evento de salud: variaciones de la población debido a migraciones, mejora de las técnicas de diagnóstico y de notificación, o cambios en el sistema o los métodos de vigilancia.

Es importante tener en cuenta estos factores a la hora de interpretar los resultados

La descripción de los cambios a lo largo del tiempo es una manera importante de detectar tendencias. Una comparación del número de notificaciones de casos recopiladas durante un tiempo determinado puede ayudar a identificar las diferencias entre el número de casos en un periodo actual y el número en periodos de años anteriores. Estas diferencias pueden ayudar a determinar las distribuciones estacionales. El número de casos puede variar según la ubicación geográfica, por lo que el análisis por lugares ayudaría a identificar dónde se está produciendo un aumento de casos. En el caso de las anomalías congénitas raras, para poder ofrecer estimaciones estables es importante tener en cuenta el tamaño de la unidad geográfica que va a considerarse.

El análisis de las características demográficas informa sobre las correspondientes a los individuos con determinadas anomalías congénitas; las variables demográficas más utilizadas para el análisis

Son la edad, el sexo y la raza y el origen étnico.

## MATERIALES Y MÉTODOS

**Tipo de estudio:** Descriptivo Retrospectivo de corte transversal.

**Área de estudio:** Hospital Alemán Nicaragüense.

**Población y período de estudio:** Todos los recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense con diagnóstico de malformación congénita registrados durante julio de 2015 a enero del 2016 (Numerador). La población blanco fueron todos los nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense durante julio de 2015 a enero del 2016 (Denominador).

**Muestra:** No hubo muestreo ya que se estudiaron todos los casos de malformaciones congénitas.

### **Criterios de inclusión y exclusión:**

- **Inclusión:** Todos los recién nacidos vivos atendidos en Hospital Alemán con diagnóstico de malformaciones congénitas.
- **Exclusión:** Todos los casos registrados fuera del período de estudio y los óbitos.

### **Recolección de la información:**

La fuente de información fue secundaria, a través de las ficha de notificación de casos o de la base de datos del sistema del Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC). La información fue recolectada en una ficha que contenía las variables que permitió dar cumplimiento a los objetivos del estudio. Además de la revisión de expedientes clínicos de los casos y del registro de nacimientos del hospital bajo estudio.

### **Plan de tabulación y análisis.**

Los datos fueron procesados y analizados en el software SPSS versión 22.0. El análisis de variables fue a través de razones, porcentajes, tasas de letalidad y prevalencia (numerado total de casos de malformaciones congénitas y denominador total de nacimientos por 100). Las variables numéricas fueron analizadas a través de medidas de centro y de dispersión.

### **Aspectos éticos**

Se solicitó autorización a la dirección del Hospital Alemán Nicaragüense para realizar el estudio. Además, se garantizó la confidencialidad de la información.

### Operalización de variables.

Variable	Definición	Valor/Escala
Edad materna	Edad en años cumplidos de la madre desde el nacimiento hasta el parto.	< 19 20 - 34 ≥ 35
Procedencia	Región geográfica de donde procede la madre.	Managua Tipitapa. Ciudad Sandino. Otros
Lugar de atención del parto	Lugar o centro de atención donde la paciente di a luz.	Hospital Centro Salud Domicilio
Gestas previas	Número de veces que la mujer ha estado embarazada.	Cero Una Dos Tres Cuatro a más
Partos	El acto de dar a luz un niño/a o un feto vivo/a o muerto/a y sus anexos, por vía vaginal.	Cero Una Dos Tres a más
Abortos	Todo nacimiento con un peso del producto de la gestación menos de 500g. o menor a 22 semanas.	Si No
Cesáreas	El acto de dar a luz un niño/a o un feto vivo/a o muerto/a y sus anexos, por vía abdominal.	Si No
Antecedentes patológicos personales	Historia previa de enfermedades crónicas o gineco-obstétricas.	Diabetes mellitus Hipertensión arterial Pre eclampsia Otros

<b>Variable</b>	<b>Definición</b>	<b>Escala</b>
Enfermedades durante el embarazo	Problemas de salud, enfermedades o consumo de sustancias tóxicas durante el embarazo.	Consumo perjudicial Tóxicas Toxoplasmosis Sífilis Enf. Chagas VIH
Tipo de embarazo	Clasificación del embarazo según el número de productos al nacer.	Único Múltiple
Edad gestacional	Semanas de gestación desde la fecha de última menstruación hasta el parto.	28 – 36 37 – 41 ≥ 42
Sexo	Características fenotípicas del recién nacido	Femenino Masculino Ambiguo
Peso al nacer	Peso en gramos al momento del nacimiento.	< 2500 2500-3999 ≥ 4000
Recién nacido vivo	Expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre de un producto de concepción que, respire o dé cualquiera otra señal de vida.	Sí No
Puntuación Apgar	Evaluación del estado general del RN, que se efectúa al 1º y 5º minuto de vida.	0 - 3 4 – 7 8 – 10
Severidad de la malformación congénita	Clasificación basada en la severidad. Es mayor cuando pone en riesgo la vida del neonato y requiere atención médica especializada. Menor cuando no genera riesgo grave para salud del neonato. En la mayoría de los casos no requiere tratamiento médico, ni quirúrgico.	Mayor Menor
Número de malformaciones	Número de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento.	Única Múltiple

<b>Variable</b>	<b>Definición</b>	<b>Escala</b>
Tipo de malformación congénita	Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio.	SNC Faciales Cardiopatías Pulmonares Digestivas Genitales Músculo esqueléticas Otros
Atención especializada	Tipo de atención especializada a la que fue referido el caso luego de ser diagnosticado.	Cardiología Ortopedia Genética Cirugía plástica Neurocirugía Otros
Condición de Egreso	Es la condición del paciente a su egreso.	Alta Traslado Fallecido
Prevalencia de nacidos vivos.	Cifra de casos existentes sobre total de Nacidos vivos por 100.	Julio. 2015 Agosto 2015 Septiembre 2015. Octubre 2015. Noviembre 2015 Diciembre 2015 Enero 2016.

## RESULTADOS

Durante el periodo de julio de 2015 a enero de 2016 se registraron 44 casos de anomalías congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense. Las principales características generales maternas fueron las siguientes: edad <20 años: 9 casos (20.5%) 20-34 años 30 casos (68.2%) >34 años 5 casos (11.4%), procedencia: Managua 36 casos (81.8%), Tipitapa 6 casos (13.6%) y otras: 2 casos (4.5%), parto institucional principalmente hospitalario 42 casos (95.4%) 1 Bebe nacido en centro de salud (2.3%) y otro en su domicilio (2.3%) (Tabla 1). El promedio de edad materna fue de  $26 \pm 7.3$  años, la mediana de 24 años y las edades extremas fueron de 15 y 43 años.

**Tabla 1** Características generales de madres de niños con malformaciones Congénitas atendidos en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio de 2015 a enero de 2016.

<b>Características Generales</b>	No.	% (n=44)
<b>Edad materna (años):</b>		
< 20	9	20.5
20-34	30	68.2
≥ 34	5	11.4
<b>Procedencia:</b>		
Managua	36	81.8
Tipitapa	6	13.6
Otros	2	4.5
<b>Lugar atención del parto:</b>		
Hospital Alemán	42	95.4
Nicaragüense	1	2.3
Centro de salud Domicilio	1	2.3

Base de datos MINSA.

Características generales de madres de niños con malformaciones Congénitas atendidos en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio de 2015 a enero de 2016.

**Grafico 1.**Edades de las madres de los niños con malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a enero 2016.

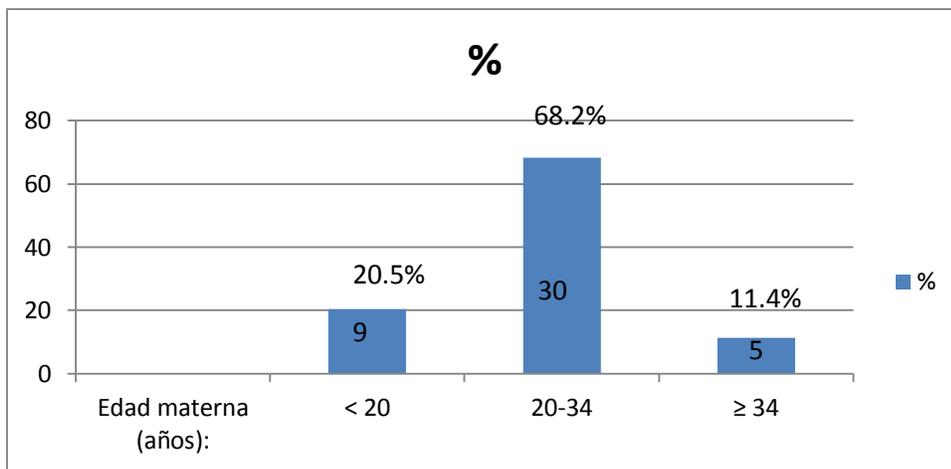


Tabla 1.

**Grafico 1.1** Procedencia de las madres de niños con malformaciones congenitas atendidos en la sala de neonatologia del Hospital Aleman Nicaraguense en Julio 2015 a Enero 2016.

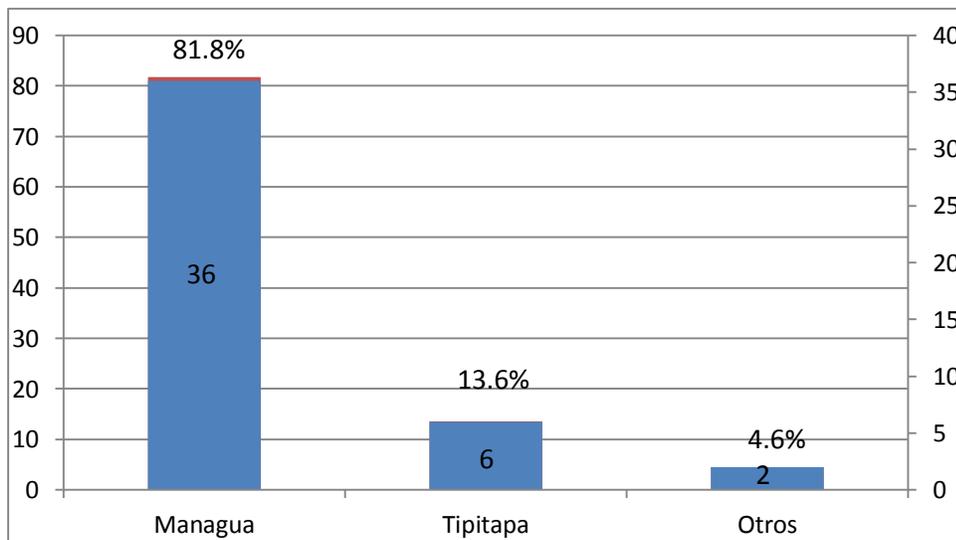


Tabla 1.

**Grafico 1.2** Lugar de Atención del Parto de las madres de niños con malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a enero 2016.

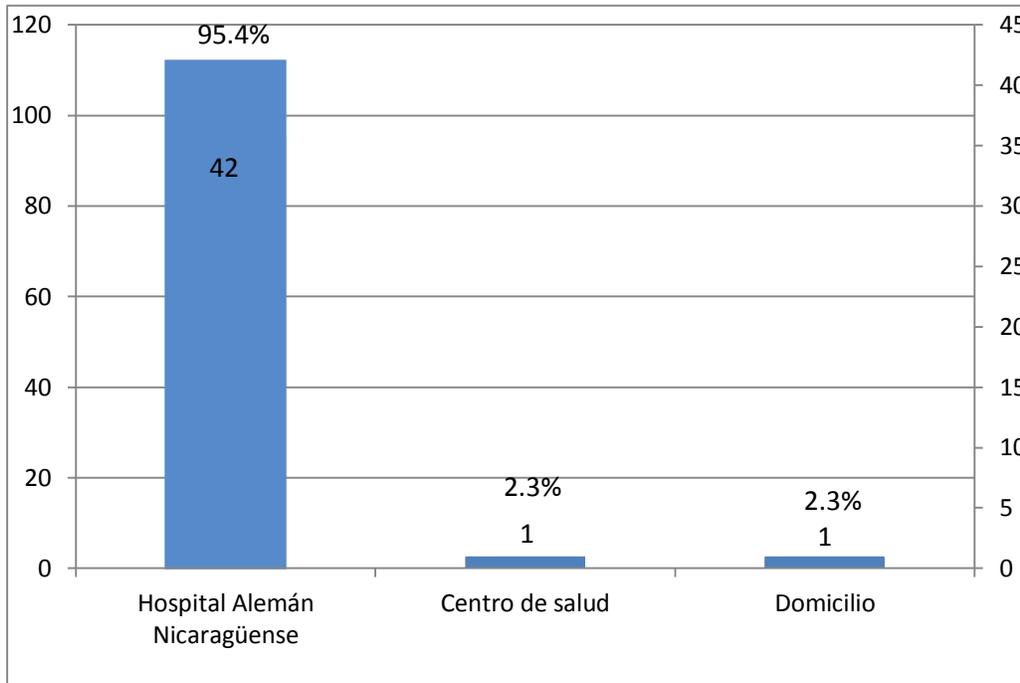


Tabla 1.

Las principales características gineco-obstétricas de las madres fueron: primigesta 15 (34%) Bigesta 10(22.7%) Trigesta 8 (18.2%) multigesta 11 (25%) y nulíparas 14 (31.8%) Para uno 10casos (22.7%), para dos: 10 (22.7%) tres o más para: 10 (22.7%), Sin embargo, la frecuencia de aborto y de cesáreas previas fue de 18.2% y 13.6%, respectivamente (Tabla 2)

**Tabla2** Características gineco-obstétricas de madres deniños con Malformaciones Congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a enero de 2016.

<b>Características gineco-obstétricas</b>	No.	% (n=44)
<b>Gesta:</b>		
Primigestas	15	34
Bigesta	10	22.7
Trigesta	8	18.1
Multigesta	11	25
<b>Para:</b>		
Ninguno	14	31.8
Una	10	22.7
Dos	10	22.7
Tres a más	10	22.7
<b>Aborto:</b>		
Si	8	18.2
No	36	81.8
<b>Cesáreas:</b>		
Si	6	13.6
No	38	86.4

Base de datos MINSA.

Características Gineco-obstétricas de las madres con niños con malformaciones congénitas atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense julio 2015- enero 2016.

**Grafico 2.**Gesta de las madres de niños con malformaciones congénitas atendidos en el Hospital Alemán Nicaragüense de Julio 2015 a Enero 2016.

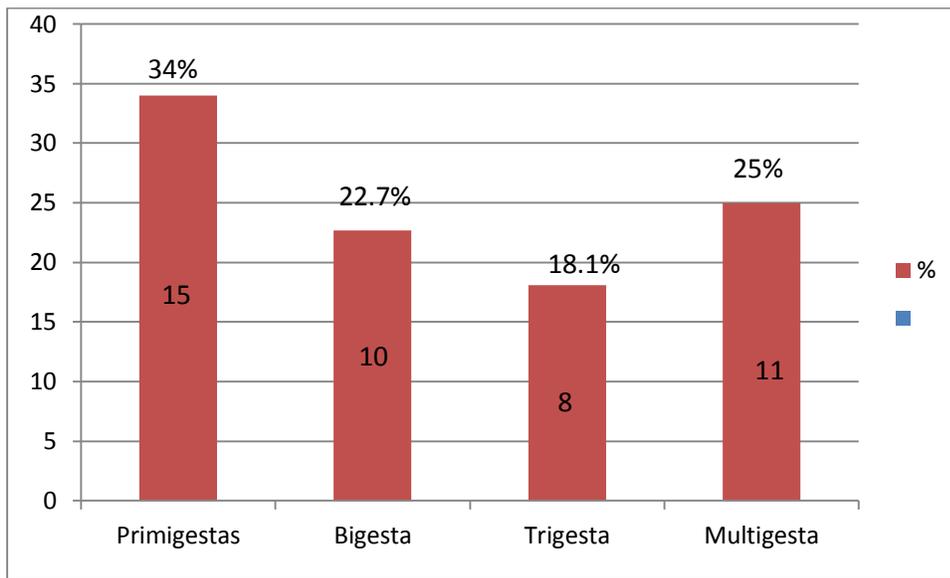


Tabla: 2.

**Grafico 2.1.**Paridad de las Madres de Niños que presentaron malformaciones congénitas atendidos en la sala de Neonatología Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a enero 2016.

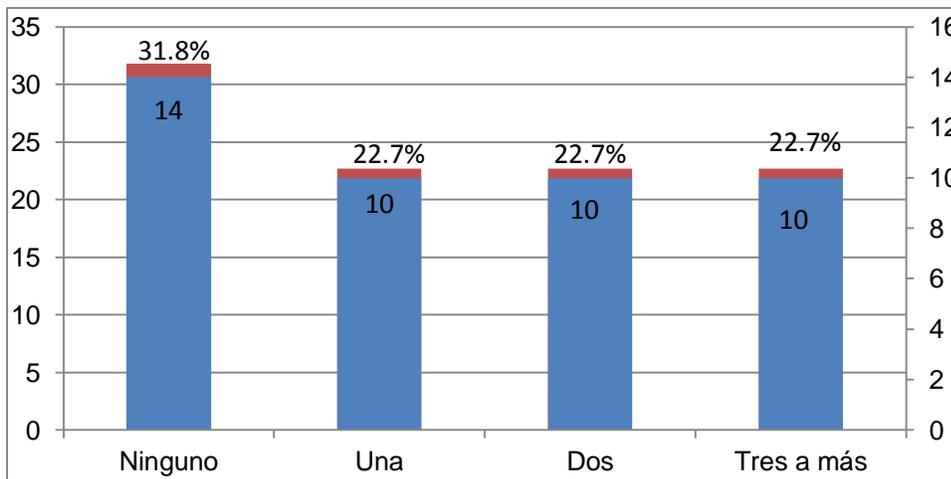


Tabla 2

**Grafico 2.2** Antecedentes de Aborto en las madres con niños que presentaron malformaciones congénitas atendidas en la sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015- enero 2016.

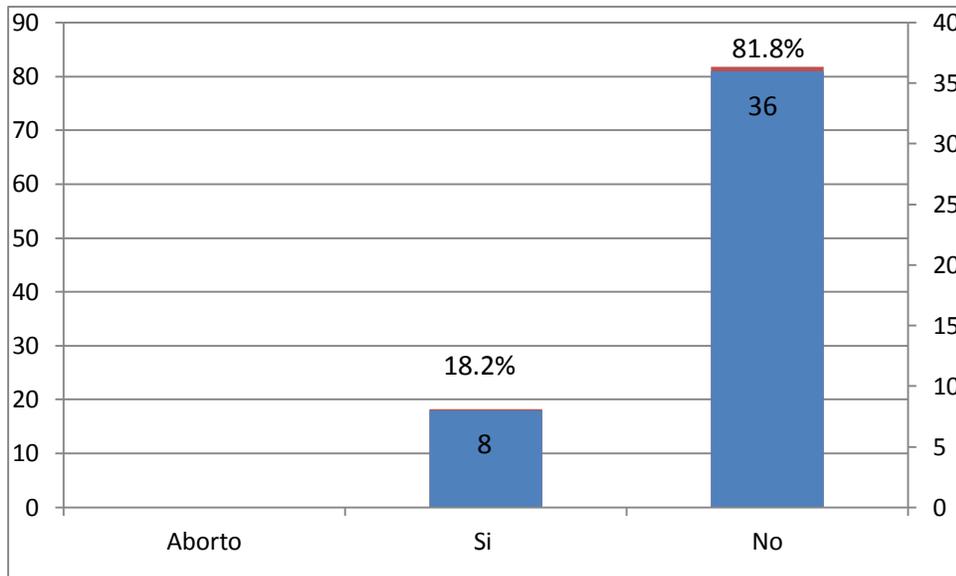


Tabla 2.

**Grafico 2.3** Antecedentes de Cesárea en las madres de niños con malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense de julio 2015 a enero 2016.

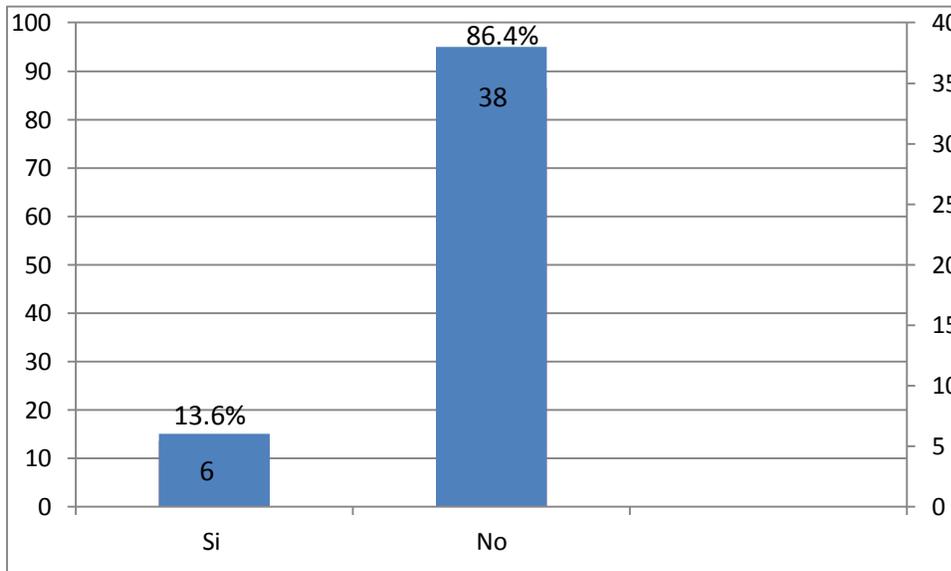


Tabla 2.

Solamente el 9% de las pacientes tuvieron antecedentes patológicos personales, principalmente diabetes mellitus y pre eclampsia con 4.5% cada uno (Tabla 3).

**Tabla 3** Antecedentes patológicos maternos de madres de niños con Malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a enero de 2016.

<b>Antecedentes patológicos maternos</b>	No.	% (n=44)
<b>Antecedente patológico materno:</b>		
Diabetes mellitus	2	4.5
Pre eclampsia	2	4.5
Ninguna	40	91.0

Base de datos MINSA.

**Grafico 3:** Antecedentes patológicos maternos de madres de niños con Malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a enero de 2016.

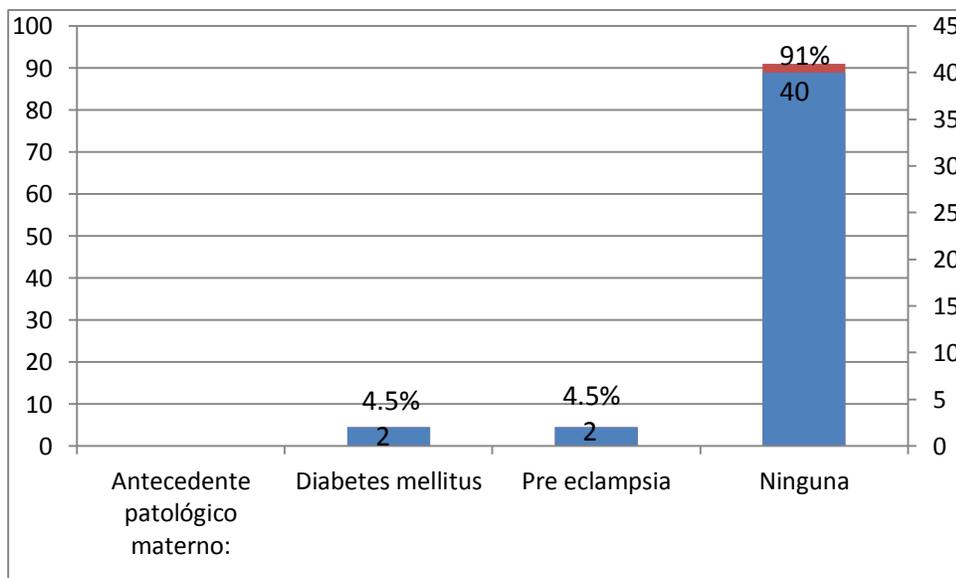


Tabla 3.

Ninguna de las pacientes habían reportado consumo de sustancias tóxicas como fumado, alcohol o drogas, en ninguno de los trimestres de su embarazo. Por otro lado, solamente se reportó un caso de toxoplasmosis y uno de VIH (la cual recibió TARV durante el embarazo). Solamente un embarazo fue gemelar (Tabla 4):

**Tabla 4** Problemas de salud materno durante el embarazo de niños con Malformaciones congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a enero de 2016.

<b>Problemas de salud</b>	<b>No.</b>	<b>% (n=44)</b>
<b>Consumo de sustancias tóxicas:</b>		
Si	0	0.0
No	44	100.0
<b>Enfermedades:</b>		
Toxoplasmosis	1	2.3
VIH*	1	2.3
Sífilis	0	0.0
Paludismo	0	0.0
Enfermedad de Chagas	0	0.0
<b>Tipo de embarazo:</b>		
Único	43	97.9
Múltiple	1	2.3

Tabla 4.

\*Recibió TARV durante el embarazo.

**Grafico 4.** Antecedentes de consumo de sustancias toxicas en las madres con niños que presentaron malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015 a Enero 2016.

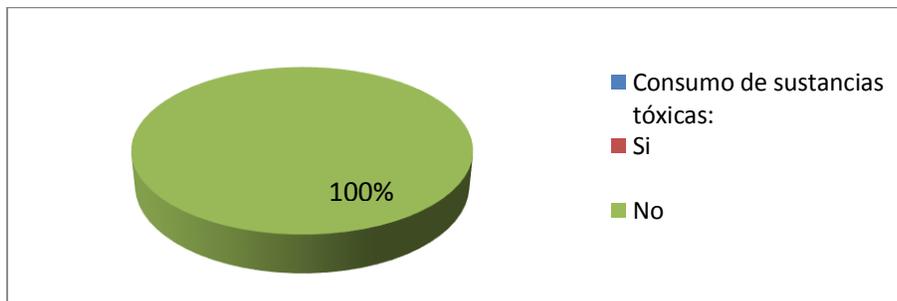


Tabla 4.

**Grafico 4.1** Enfermedades en las madres con niños que presentaron malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015 a Enero 2016.

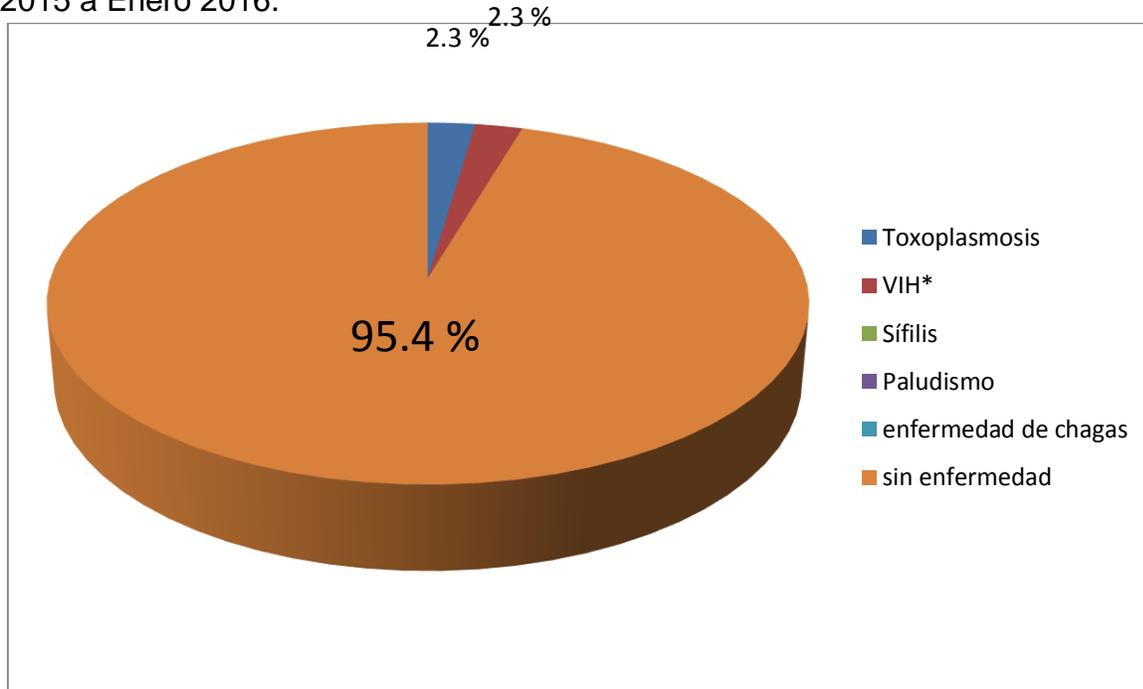


Tabla 4

**Grafico 4.2** Tipo de Embarazo en las madres con niños que presentaron malformaciones congénitas atendidos en la sala de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015 a Enero 2016.

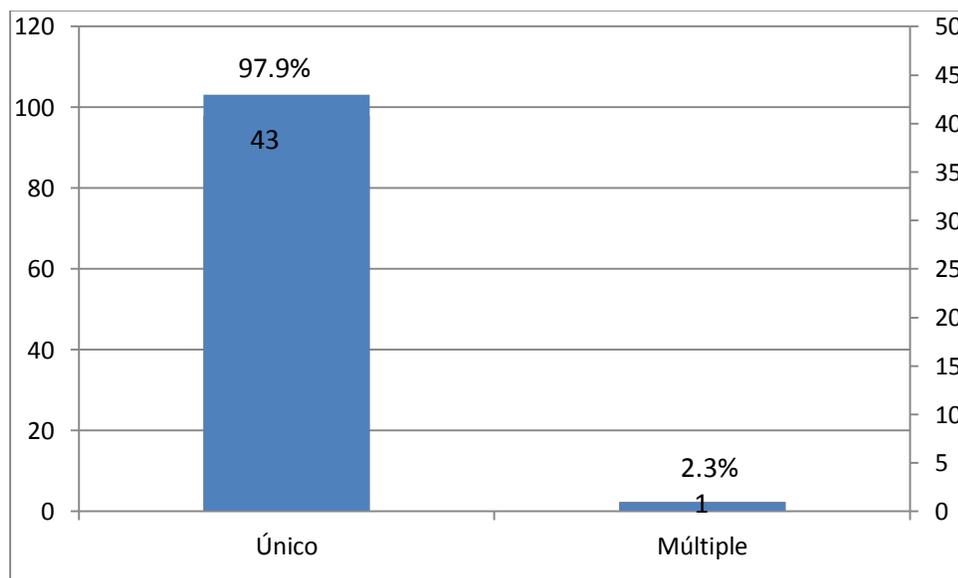


Tabla 4

Características de los neonatos con malformaciones congénitas: La mayoría fue del sexo masculino 32 casos (72.7%) 11 casos correspondió al sexo femenino(25%) para una razón de masculinidad de casi 3:1; y 1 con sexo indeterminado (2.3%), el 75%.fueron a término; de peso entre 2500-3999 g.; y con Apgar de 8-10 el 86.3% de los casos.

**Tabla5** Características de niños con malformaciones Congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a Enero de 2016.

<b>Características</b>	<b>No.</b>	<b>%</b>
<b>Sexo:</b>		
Masculino	32	72.7
Femenino	11	25.0
Indeterminado	1	2.3
<b>Edad gestacional:</b>		
< 37	11	25.0
37-41	33	75.0
≥42	0	0.0
<b>Peso al nacer:</b>		
<2500	12	27.3
2500– 3999	30	68.2
≥4000	2	4.5
<b>Puntuación Apgar</b>		
8- 10	38	86.3
4- 7	5	11.4
0-3	1	2.3

Base de datos MINSA.

Características de niños con malformaciones Congénitas en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, de julio de 2015 a Enero de 2016.

**Grafico 5.** Sexo de los niños que nacieron con malformaciones congénitas, atendidos en la salas de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a Enero 2016.

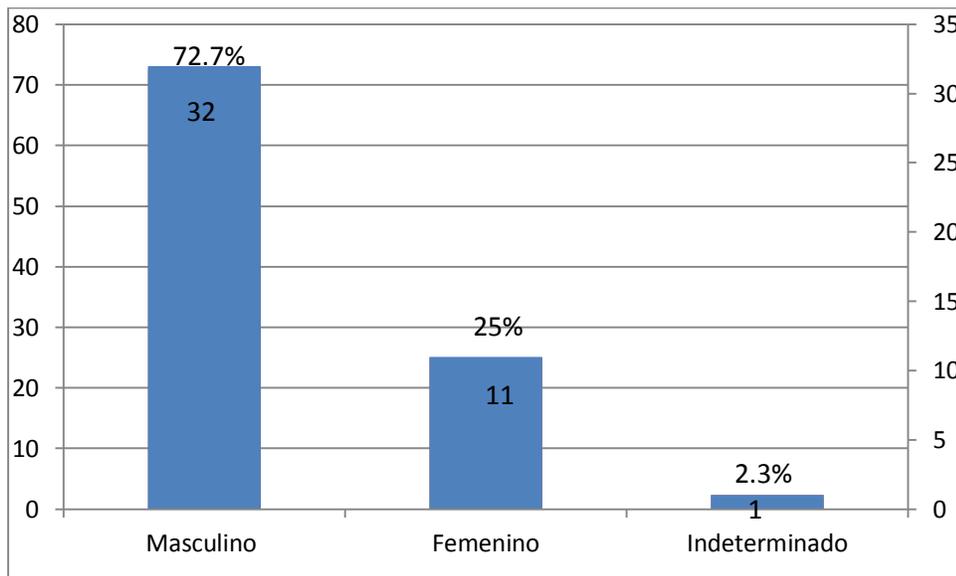


Tabla 5.

**Grafico 5.1** Edad Gestacional de los niños que nacieron con malformaciones congénitas, atendidos en la salas de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a Enero 2016.

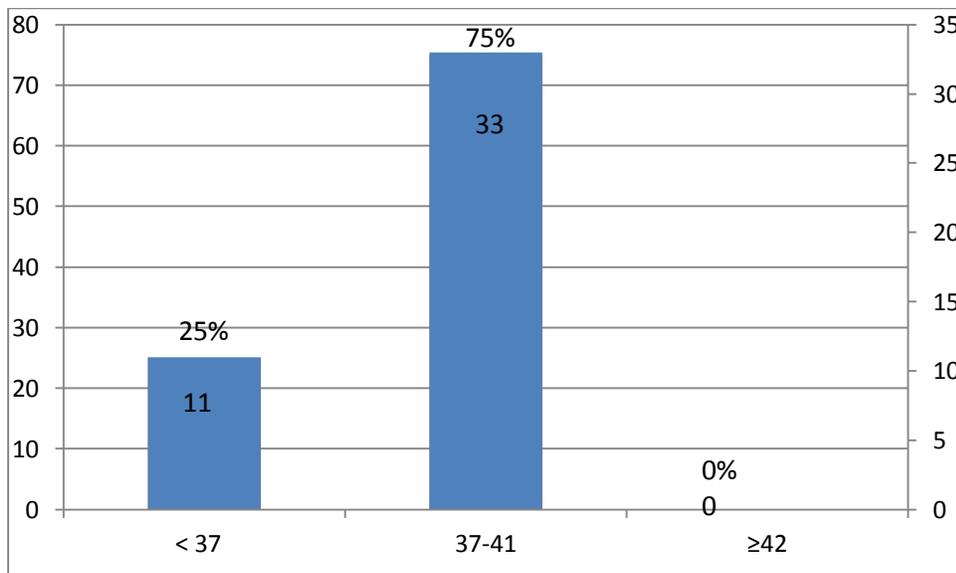


Tabla 5.

**Grafico 5.2** Peso al Nacer de los niños que nacieron con malformaciones congénitas, atendidos en la salas de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a Enero 2016.

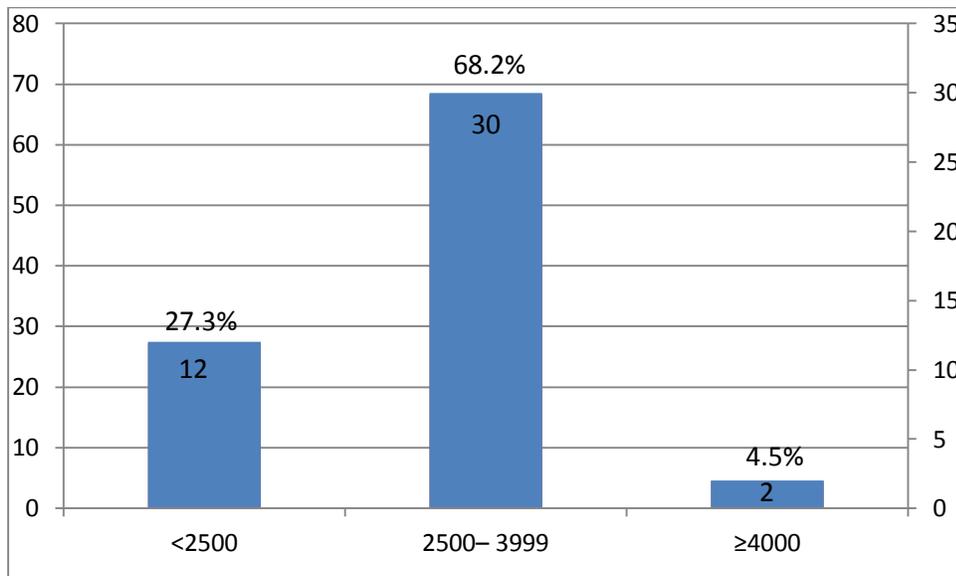


Tabla 5.

**Grafico 5.3** Apgar de los niños que nacieron con malformaciones congénitas, atendidos en la salas de neonatología Hospital Alemán Nicaragüense en Julio 2015 a Enero 2016

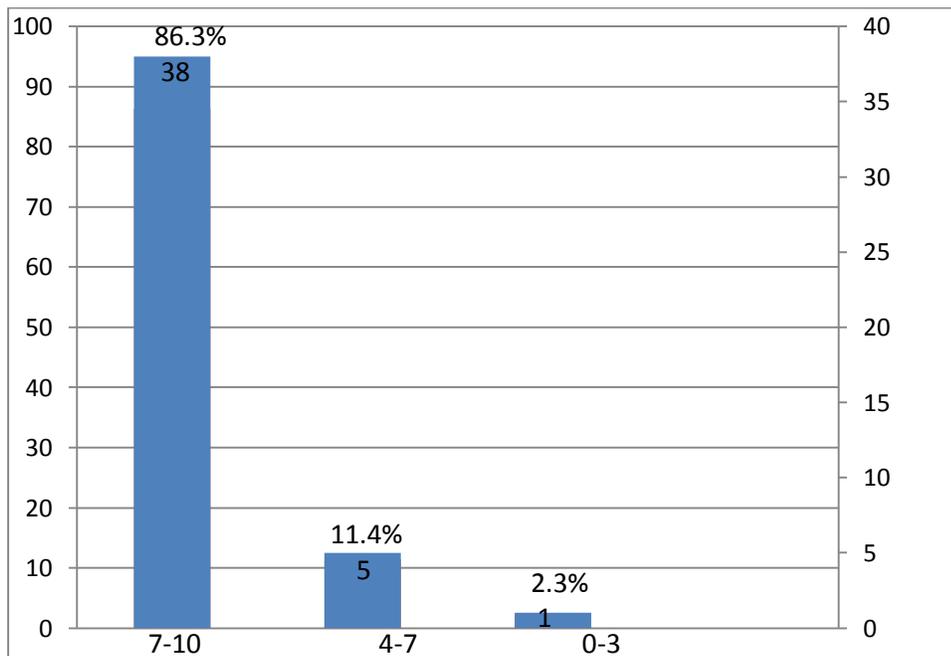


Tabla 5

La severidad de las malformaciones fueron clasificadas como mayor 36 (82%) y menor 8 (18%), (tabla 6). Por otro lado, el 48% de las anomalías congénitas fueron múltiples y 52% única (Tabla 7).

**Tabla 6** Severidad de las malformaciones congénitas Sala de neonatología Hospital Alemán Julio 2015-Enero 2016.

Severidad	No	%
Mayor	36	82%
Menor	8	18%

Base de datos MINSA.

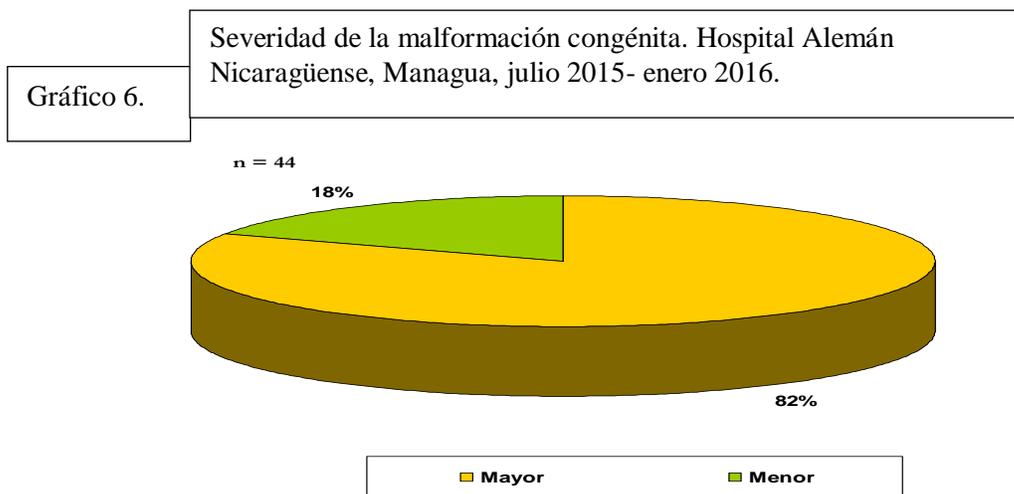


Tabla 6.

**Tabla 7** -Numero de Malformaciones congénitas Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015- enero 2016.

Malformaciones	No	%
Únicas	23	52%
Múltiples	21	48%

Base de datos MINSA.

**Grafico 7** - Numero de Malformaciones congénitas Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015-enero 2016.

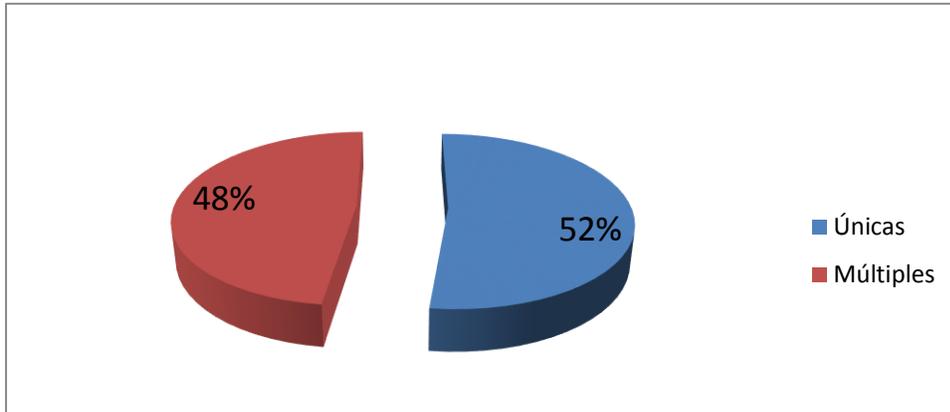


Tabla 7

Los principales órganos y sistemas que fueron afectados por las malformaciones congénitas fueron: el osteomuscular 27 casos (34.6%), seguido por sistema nervioso central (11.5%), ojos/cara/cuello 9 casos respectivamente, (11.5%), circulatorio y labios/boca/paladar con 9% cada una (Tabla 8)

**Tabla 8.** Principales órganos y sistemas afectados por las malformaciones congénitas en Hospital Alemán Nicaragüense julio 2015-enero 2016.

Tipo de malformación	N°	%
Otras	4	5.1%
Genitales	3	3.8%
Respiratorias	3	3.8%
Cromosómicas	4	5.1%
Digestivas	5	6.4%
Labio/ boca /paladar	7	9%
Circulatorio	7	9%
Ojos / cara/cuello	9	11.5%
SNC	9	11.5%
Osteomuscular	27	34.6%

Base de datos MINSA.

**Grafico 8:** Principales órganos y sistemas afectados por las malformaciones congénitas en Hospital Alemán Nicaragüense julio 2015-enero 2016.

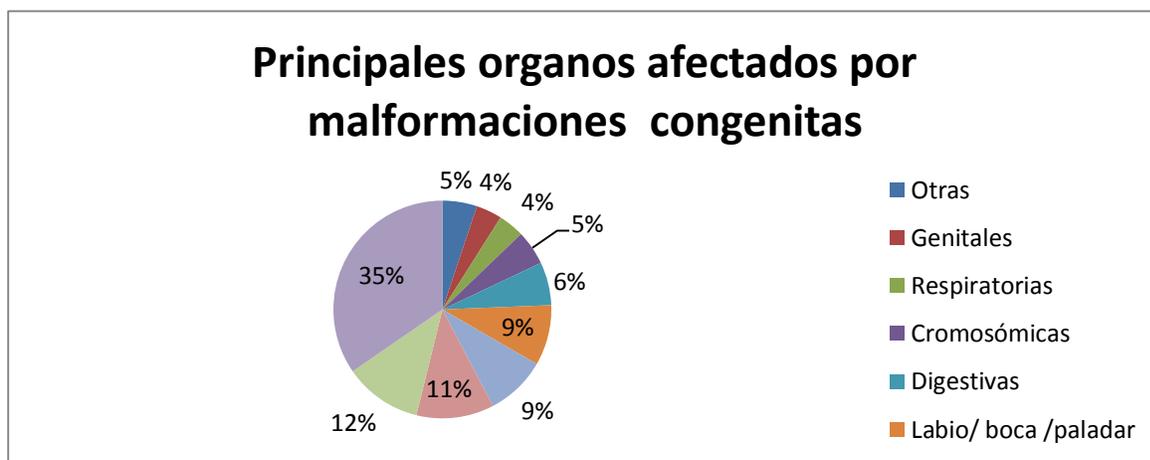


Tabla 8.

En la Tabla 9 se presentan las diversas especialidades clínicas a las que fueron referidos los niños con malformaciones congénitas. Las que predominaron fueron cirugía pediátrica 25.4% cardiología, ortopedia y genética con 14.5% cada una. En menor frecuencia fueron neurocirugía y cirugía plástica con 9.1% cada una. Sin embargo, el 9.1% de los neonatos no recibieron atención especializada

**Tabla 9.** Especialidades a las que fueron referidos los niños con Malformaciones Hospital Alemán Nicaragüense julio 2015- enero 2016.

<b>Especialidades</b>	<b>No</b>	<b>%</b>
Ninguna	5	9.1
Sin Dato	1	1.8
Endocrino	1	1.8
Cirugía Plástica	5	9.1
Neurología	5	9.1
Genética	8	14.5
Ortopedia	8	14.5
Cardiología	8	14.5
Cirugía Pediátrica	14	25.4

Base de datos MINSAs.

**Grafico 9.** Especialidades a las que fueron referidos los niños con Malformaciones congénitas Hospital Alemán Nicaragüense julio 2015- enero 2016.

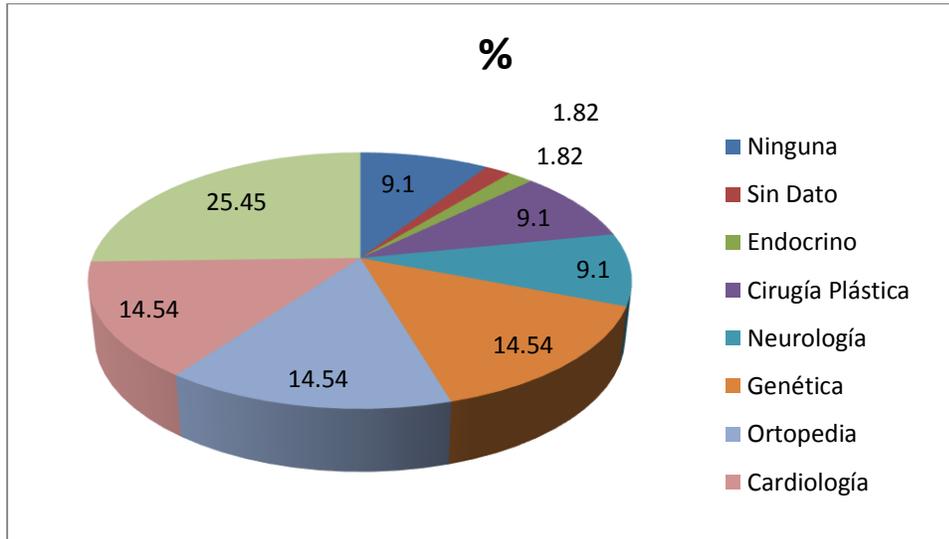


Tabla 9

El 84.1% egresaron vivos y el 13.6% egresaron muertos. En el 2.3% no habían datos (tabla10).

**Tabla 10.** Condición de Egreso de neonatos con malformaciones congénitas Hospital Alemán Nicaragüense Julio 2015 a Enero 2016.

Egresos	No	%
Vivo	37	84.1%
Muerto	6	13.6%
Sin dato	1	2.3%

Base de datos MINSA.

Gráfico 10 Egreso de neonatos con malformaciones congénitas. Hospital Alemán Nicaragüense, Managua, julio 2015-enero 2016.

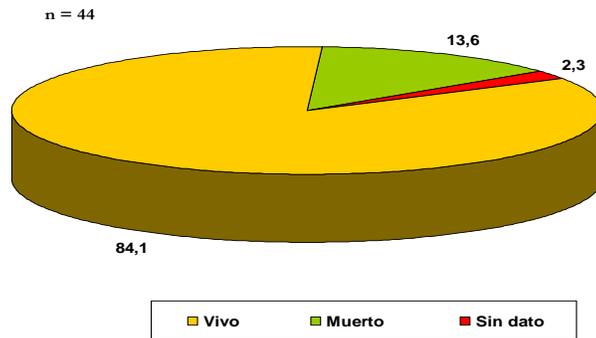


Tabla 10

El 68.2% de los niños egresaron no fueron trasladados, pero en el 27.3% y 4.5% fueron trasladados a los siguientes hospitales HMJR y al HALF, respectivamente (tabla 11)

**Tabla 11.** Traslado de niños con malformaciones congénitas Hospital Alemán Nicaragüense, Julio 2015- enero 2016

Traslado	No	%
Ninguno	30	68.2%
HMJR	12	27.3%
HALF	2	4.5%

Base de Datos MINSA.

**Gráfico**

Traslado de niños con malformaciones congénitas. Hospital Alemán Nicaragüense, Managua, julio 2015-enero 2016.

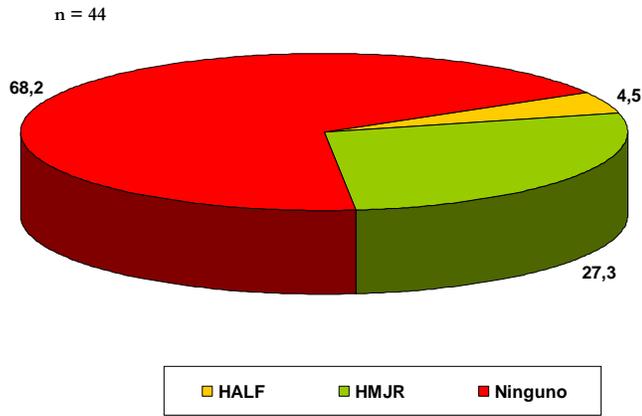


Tabla 11

La prevalencia de las malformaciones congénita, se encontró por cada mes: en el mes de julio fue de 054%, en Agosto de: 1.1%, Septiembre de: 071%, Octubre de 088%, Noviembre de: 1.5%, Diciembre (2015) de: 094% y Enero 2016 de: 1.2% por cada 100 nacidos vivos.

En el periodo de estudio se encontró una prevalencia de: 1% por cada 100 nacidos vivos.

**Tabla 12:** Prevalencia de las malformaciones congénitas en los Recién Nacidos Atendidos en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense de julio 2015- Enero 2016.

MESES	Prevalencia. Por cada 100 Nacidos vivos
Julio	0.54
Agosto	1.1
Septiembre	0.71
Octubre	0.88
Noviembre	1.5
Diciembre	0.94
Enero	1.2

Base de datos MINSA y registro del servicio de Estadística HAN.

**Grafica 12:** Prevalencia de las malformaciones congénitas en los Recién Nacidos Atendidos en la sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense de julio.

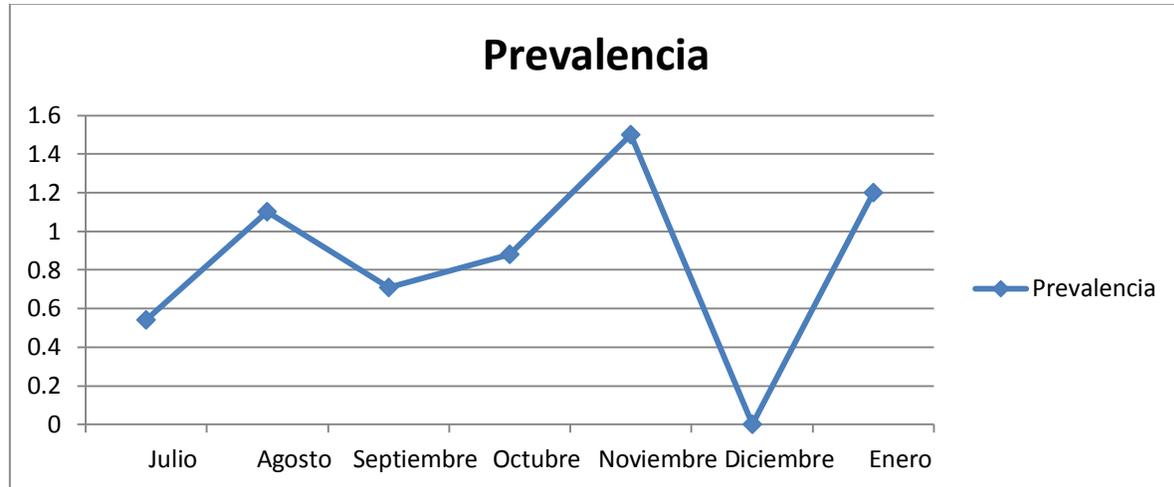


Tabla 12.

## DISCUSION

La asociación entre las edades maternas extremas (como las madres adolescentes o añosas) y malformaciones congénitas ya ha sido comprobada por diversos autores.<sup>20-22</sup> Además se ha encontrado que las edades maternas avanzadas se relacionan principalmente con malformaciones congénitas de origen cromosómico. 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.<sup>23</sup> Las edades maternas más jóvenes se han relacionado con malformaciones congénitas no cromosómicas, ya sea de origen disruptivo, como gastrosquisis como también con defectos de otro tipo, como estenosis pilórica, hidrocefalia, polidactilia, persistencia del ducto arterioso, displasia septo-óptica. Esta asociación implica que los hábitos de las mujeres jóvenes, como alimentación, consumo de tabaco y drogas, pudieran corresponder a factores de riesgo para estos defectos.

Sin embargo, los datos publicados en este estudio no son consistentes con lo reportado por la literatura, pero esto podría deberse al reducido número de casos, o al hecho que un alto porcentaje de las malformaciones congénitas es de etiología desconocida. Al comparar nuestros datos con otros estudios realizados en Nicaragua la mayoría de casos de malformaciones congénitas son del sexo masculino, procedencia urbana y madres con edades entre 20-34 años, similares a lo encontrado en este estudio.<sup>11-14</sup>

El hecho que la mayoría de pacientes eran originarias de Managua esto podría atribuirse a la mayor accesibilidad de las madres al Hospital Alemán Nicaragüense, y no a una mayor prevalencia de las madres originarias de Managua. Fue reducido el porcentaje de madres que tuvieron con antecedentes patológicos personales, de consumo de sustancias tóxicas y de enfermedades durante el embarazo.

También fue importante observar que la mayoría de las malformaciones fueron clasificadas como mayores en 82% y el 48% de las anomalías congénitas fueron múltiples.

Estos factores están relacionados con una mayor letalidad de los casos. La letalidad encontrada fue de 13.6%.

Los resultados favorables de este estudio pudieron haberse atribuido a que más del 95% de los partos atendidos de los casos fue realizado en el hospital bajo estudio. Por otro lado, después de haber sido diagnosticadas las anomalías congénitas, estos pacientes recibieron atención subespecializada según el sistema u órgano afectado.

Al comparar las principales malformaciones congénitas con otros estudios se observaron discrepancias. En este estudio los principales órganos y sistemas con anomalías congénitas fueron: el osteomuscular, seguido por sistema nervioso central y ojos/cara/cuello. En dos estudios realizados en el Hospital Fernando Vélez Paiz, se encontró que en uno predominaron las anomalías cardiovasculares seguidas del síndrome de Down,<sup>11</sup> mientras que en el otro predominaron las osteomusculares y del SNC,<sup>12</sup> como en este estudio. En Hospital Alejandro Dávila Bolaños también se encontró una casuística similar.<sup>13</sup> En dos previos estudios en el Hospital Alemán Nicaragüense uno realizado en el 2007 predominaron las anomalías del SNC<sup>18</sup> y en el 2010 predominaron las anomalías congénitas del aparato digestivo y osteomuscular.<sup>19</sup>

Una limitación de este estudio fue que la base de datos en donde se lleva la vigilancia, no estaba disponible para un año, sino que solo para 7 meses, los cuales fueron reportados aquí. Esto afectó el tamaño de la muestra y representatividad del estudio, ya que todas las series se basan en periodos de estudio de un año para calcular la prevalencia. Por otro lado, las variables fundamentales para la vigilancia de malformaciones congénitas es reducida.<sup>16</sup> Un aspecto que dificultó el análisis de los datos fue que el sistema de datos no está registrado en una sola base de datos, sino que se encuentra en páginas separadas en Excel.

Creemos que los resultados de este estudio sirvan para retroalimentar el sistema de vigilancia de las malformaciones congénitas, así como su manejo.

## CONCLUSIONES.

La mayoría de madres tenían entre 20-34 años, eran originarias de Managua, primigestas y con parto institucional.

El 9% de las madres tuvieron antecedentes patológicos personales y solamente se reportó un caso de toxoplasmosis y VIH durante el embarazo.

La mayoría de casos con malformaciones congénitas eran del sexo masculino, a término, peso entre 2500-3999 g. y todos nacieron vivos.

Las malformaciones fueron clasificadas como mayor y menor en 82% y 18%, respectivamente, y el 48% de las anomalías congénitas fueron múltiples y 52% únicas.

Los principales órganos y sistemas que fueron afectados por las malformaciones congénitas fueron: el osteomuscular (34.6%), seguido por sistema nervioso central (11.5%), ojos/cara/cuello (11.5%), circulatorio y labios/boca/paladar con 9% cada una.

Más de la mitad de los niños con malformaciones congénitas recibieron atención subespecializada, principalmente Cirugía pediátrica cardiología, ortopedia y genética.

La letalidad de los casos fue de 13.6%.

En relación a la prevalencia de las malformaciones congénita, se encontró que en el mes de julio fue de 0.54%, en Agosto de: 1.1%, Septiembre de: 0.71%, Octubre de 0.88%, Noviembre de: 1.5%, Diciembre (2015) de: 0.94% y Enero 2016 de: 1.2% por cada 100 nacidos vivos.

En el periodo de estudio se encontró una prevalencia de: 1% por cada 100 nacidos vivos.

## **RECOMENDACIONES.**

Mejorar el sistema de registro de vigilancia de las malformaciones congénitas, a través de un software que permita su introducción, procesamiento y análisis, ya que el software Excel, presenta limitaciones.

Valorar la inclusión de otras variables en el sistema de vigilancia importante para la prevención e malformaciones congénitas, como el número de controles prenatales, antecedentes familiares y personales de malformaciones, consanguinidad y consumo de ácido fólico, etc.

Ampliar el tamaño de la muestra para tener un mejor panorama del comportamiento de las malformaciones congénitas.

Cumplimiento de la administración vía oral de suplementos de ácido fólico y multivitaminas periconcepcionales, durante el embarazo y la lactancia materna para la prevención de defectos del tubo neural y otras malformaciones congénitas, en la atención Primaria.

## REFERENCIAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Nota descriptiva n.º 370. Octubre de 2012. Disponible en:  
(<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>)
2. Carmona RH. The global challenges of birth defects and disabilities. *Lancet* 2005; 366:1142–1144.
3. World Health Organization. The global burden of disease: 2004 update. Geneva: WHO. 2008.
4. Resolución WHA63.17. Defectos congénitos. En: 63.<sup>a</sup> Asamblea Mundial de la Salud, Ginebra, 17-21 de mayo de 2010. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2010. Disponible en:  
([http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_R17-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_R17-sp.pdf).)
5. International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2013. Atlanta, USA: ICBDSR Centre. 2013.
6. Rosano A, et al. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health* 2000; 54: 660-666.
7. Bickler SW, Rode H. Surgical services for children in developing countries. *Bulletin of the World Health Organization* 2002; 80 (10): 829-835.
8. Savitz DA, et al. Epidemiologic measures of the course of outcome of pregnancy. *Epidemiology Reviews* 2002; 24 (2): 91-101.
9. República de Nicaragua. Dirección General de Servicios de Salud. Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas. Normativa-01. Managua: MINSa. 2008.
10. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Rev Med Chile* 2011; 139: 72-78.
11. Bojorge E. Prevalencia y factores asociados a los defectos congénitos en el servicio de neonatología del Hospital Fernando Vélez Paiz, 1 de enero al 31 de diciembre del 2003. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2004.

12. Vargas FM. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz, enero a noviembre del año 2004. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2005.
13. Fonseca AJ. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaños, enero 2008 – diciembre 2010. Managua: UNAN-Managua. Tesis (Especialista en Pediatría). 2011.
14. Lara GJ, Leiva RJ. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, Enero del año 2005 – noviembre del año 2006. León: UNAN-León. Tesis (Doctor en Medicina y Cirugía). 2007.
15. Tagliabue G, et al. Descriptive epidemiology of selected birth defects, areas of Lombardy, Italy, 1999. Population Health Metrics 2007; 5 (4): 1-11.
16. OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud: 2015.
17. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, 10.<sup>a</sup> revisión. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2010. Disponible en: (<http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en>,
18. Gutiérrez Manzanares. Comportamiento de las malformaciones congénitas en los Recién nacidos del Hospital Alemán Nicaragüense, de enero a diciembre 2002. UNAN Managua.
19. Orozco y cols Malformaciones congénitas y sus factores concurrentes en niños nacidos en el Hospital Alemán Nicaragüense en el periodo Enero – diciembre 2010. UNAN Managua Diciembre 2011.
20. Reefhuis J, Honein M. Maternal age and non-chromosomal birth defects. Atlanta 1968-2000: Teenager or thirty-something. Who is the risk? Birth Defects Research 2004; (Part A) 70: 572-9.
21. Croen LA, Shaw GM. Young maternal age and congenital malformations: a Population-Based Study. Am J PublicHealth 1995; 85: 710-13.
22. Nazer J, et al. Edad materna y malformaciones congénitas. Un registro de 35 años. 1970-2005. RevMéd Chile 2007; 135: 1463-1469.

23. Viera AR, Castillo S. Edad materna y defectos del tubo neural: evidencia para un efecto mayor en espina bífida que anencefalia. RevMéd Chile 2005; 133: 62-70.
24. Intervenciones Basadas en Evidencia para reducir la Mortalidad Neonatal. 2da Edición Febrero 2011.