

**Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua  
Recinto Universitario “Rubén Darío”  
Facultad de Ciencias Médicas  
UNAN Managua**



Tesis para optar al título de especialista en:  
**“Dirección de Servicios de Salud y Epidemiología”**

***Malformaciones congénitas identificadas en el Hospital España de Chinandega en el período de enero a diciembre del 2016.***

**Autora:**

Dra. Alicia Mercedes Argeñal Merlo

**Tutor:**

Dr. Octavio Chávez Medina.  
Epidemiólogo SILAIS Chinandega

**Asesores:**

Lic. Juan Ramón Choza.  
Dr. Juan Almendárez.

**Managua, Julio del 2017**

## DEDICATORIA

- **A Dios y a la Virgen María:** Por darme la vida, salud, inteligencia y la sabiduría necesaria para realizar este estudio investigativo como parte de mi formación académica en la especialidad.
- **A mis padres: Leonardo Antonio Argeñal Téllez y Gloria Téllez de Argeñal:** Por ser mis motores y confiar en mis capacidades, por impulsarme para lograr las metas que me propongo a lo largo de mi vida.
- **A mis hermanos Gloria Mercedes Argeñal Merlo y Cristopher Francisco Saborío Argeñal:** Por ser impulsores en mi vida para llegar lejos cumpliendo mis metas
- **A mis tías Delia Mercedes y Alicia de la Concepción Argeñal Téllez:** quienes a través de sus oraciones me dieron fuerza espiritual y emocional.

## AGRADECIMIENTOS

- **A mis Tutores:** Dr. Octavio Chávez Medina Msc. en epidemiología y Salud Pública, Lic. Juan Ramón Choza docente y biólogo y al Dr. Juan Ramón Almendárez docente de la UNAN León en Salud pública quienes con su experiencia me enseñaron a desarrollarme y me apoyaron durante todo el proceso de esta investigación.
- **A los técnicos del SILAIS Chinandega:** Dra. Maritza Molina Médico general (Directora Interina del SILAIS Chinandega), Dra. Angélica Centeno (Responsable del programa Todos con Voz SILAIS y especialista en genética), Dra. Sandra Paz Guevara Médico general (Responsable del programa de Planificación SILAIS) por apoyarme en la selección del tema, recolección y organización de la información para mi estudio.
- **Al Dr. Juan Ramos (Pediatra del Hospital España)** por ser mi asesor en el área clínica de pediatría.

## RESUMEN

Para describir las malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el Hospital España de Chinandega de enero a diciembre del 2016 se realizó un estudio descriptivo de corte transversal. Se identificaron los recién nacidos con malformación congénita y se clasificaron según la CIE 10, fueron 84 casos. La información fue recolectada de la ficha REANIMAC, previa autorización del director de la unidad, se recolectaron las variables de la madre y el recién nacido y se realizó análisis descriptivo con el programa SPSS versión 20.

La *edad más frecuente* de la madre fue comprendida de 20 a 34 años, con predominio de los municipios de Chinandega y El Viejo, de ambas localidades.

*Los antecedentes obstétricos* fueron: las primigestas (63,1%), con antecedentes de cesáreas (7,1%) y antecedentes de abortos (13,1%). Se observó entre las *patologías de las madres* los antecedentes de diabetes (7,1%), de hipertensión (15,5%) y de preeclampsia (1,2%).

*Las características de los recién nacidos* fueron: semanas de gestación de 37 a 40 6/7 (66,7%), nacimientos fallecidos y óbitos (26,2%), ambos sexos (95,2%), el APGAR con asfixia (15,47%), el nacimiento único (97,6%). *Las malformaciones congénitas mayores únicas* se presentaron en un 48,8% de estas las malformaciones del sistema osteomuscular en un 20.2% y del sistema nervioso en el 19%, fueron las más frecuentes según la clasificación CIE -10

En conclusión, se asocian a malformaciones congénitas los antecedentes patológicos de enfermedades crónicas, las mujeres primigestas, con embarazo a término, las que tienen antecedentes de cesáreas o abortos. Los tipos de malformaciones que predominaron fueron las del sistema osteomuscular y del sistema nervioso.

Palabras claves: Malformaciones congénitas, recién nacidos.

## Tabla de contenido

DEDICATORIA .....	I
AGRADECIMIENTOS .....	II
RESUMEN.....	III
INTRODUCCIÓN.....	1-2
ANTECEDENTES .....	3-8
JUSTIFICACIÓN.....	7
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	8
OBJETIVOS .....	9
MARCO TEÓRICO.....	10-47
DISEÑO METODOLÓGICO .....	45-54
RESULTADOS.....	51-56
DISCUSION DE RESULTADOS.....	53-60
CONCLUSIONES.....	57
RECOMENDACIONES .....	58-63
BIBLIOGRAFIA.....	60 -66
ANEXOS.....	63-75

## I. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son un grupo de enfermedades de alto riesgo, muchas de evolución crónica y pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con altos costos para la familia y el estado.

Son defectos estructurales ocasionados por un trastorno del desarrollo embrionario durante los primeros tres meses de vida intrauterina, período durante el cual ocurre la morfogénesis. El 69% tiene etiología desconocida, se dividen en mayores y menores, las primeras representan un peligro para la vida del paciente, requieren tratamiento quirúrgico o estético, las segundas son pequeños defectos morfológicos que no tienen repercusiones serias para la vida del paciente desde el punto de vista médico, quirúrgico o estético; sirven como indicador para la búsqueda de malformaciones mayores y síndromes que se puedan diagnosticar desde el nacimiento.<sup>1, 2</sup>

La Organización Mundial de la Salud reporta que cada año 276.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo, pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad.<sup>3</sup>

Los trastornos congénitos graves más frecuentes son: las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el Síndrome de Down. Su origen puede ser genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.<sup>3</sup>

Es posible prevenir algunas con la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y el yodo mediante alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados.

Pavón en su estudio refiere que constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil en 22 de 28 países de latinoamérica, ocupando del segundo al quinto lugar entre las causas de óbitos y del 2% - 27% de la mortalidad infantil, sin embargo, debido a la escasez de datos sobre la frecuencia, características e

impacto, este problema no es tratado con la debida relevancia, desde el punto de vista de salud pública. (OMS 2009) 4

Se estima que en la región Centroamericana, las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos afectan del 5 % al 7% de recién nacidos. En Nicaragua, las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil con el 17% del total, siendo las más frecuentes las del sistema nervioso central (26.4%), seguido del sistema digestivo (16%) y el circulatorio (13.7%). 4

El presente estudio investigativo tiene como fin describir las malformaciones congénitas presentes en el Hospital España del departamento de Chinandega y las posibles causas que influyen en el recién nacido, disminuir la morbi-mortalidad, evitar mayor incidencia de malformaciones congénitas en los embarazos de las mujeres que desean tener un bebe sano.

## ANTECEDENTES

Se realizó un estudio (2010) en Culiacán, Sinaloa , México por Ramos et al para conocer la frecuencia de malformaciones congénitas en los recién nacidos del Hospital de la mujer, donde se reportó que 57 neonatos del período de marzo a diciembre del año 2010, las malformaciones más frecuentes fueron gastrointestinales (33) , le siguen las cardiovasculares (9) y las neurológicas (8), predominó el género masculino, en el rango de 2500- 3500 gramos, en recién nacidos a término de 37 a 42 semanas de gestación, la edad materna más relacionada fue en mujeres de 16 a 20 años.<sup>5</sup>

Se realizó otro estudio (2015) en La Habana, Cuba por Acosta Batista Carlos, sobre la caracterización de malformaciones congénitas en 30 recién nacidos vivos del municipio de Marianao, La Habana , los resultados fueron: el sexo masculino es el más afectado (60% ), la polidactilia fue la malformación más frecuente (23,3%),el 20% nació pretérmino y el 90% nació normopeso. Las madres de los niños pertenecían al grupo de edades de 20 -34 años (90%), las enfermedades maternas más frecuentes fueron la hipertensión (20%) y el asma bronquial (16.7%), solamente el 6.7% tenían antecedentes de abortos espontáneos previos.<sup>7</sup>

En Jalisco, México (2015) se realizó un estudio cuantitativo, descriptivo, transversal, por Ortiz Villalobos, Roberto Carlos y col. (2008- 2012), para analizar el perfil obstétrico y neonatal de adolescentes atendidas en el Hospital General de Occidente, se atendieron 9,439 nacimientos durante el período, encontrándose que en los antecedentes de control prenatal el 6.60% no asistió a control prenatal y el 5, 02% refirió tener 3 o más embarazos. <sup>8</sup>

En cuanto a la atención obstétrica hospitalaria, el 98,40%(9288) fue producto único, gemelar 1,57%(148) y múltiple 0,02%(2) por parteras. Los procedimientos utilizados para el nacimiento fueron: parto vaginal 68,8% cesárea 26,46% y fórceps 4,79%.

De las características de los recién nacidos la valoración del APGAR identificó que 0,68 % (64) presento un valor de 7 o menos, 4,63% (437) presentó una edad gestacional de 35 o menos semanas. Respecto al peso de los recién nacidos el 9,35% (883) presentó un bajo peso (menor de 2500 gr), el 0,54% (51) del total de



nacimientos presentó malformaciones congénitas en el certificado de nacimiento siendo las más frecuentes: otras malformaciones congénitas menores especificadas de cara y cuello (12), pie equino varo (8) y defecto de pared abdominal en tercer lugar (7).<sup>8</sup>

En Ecuador (2015) se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, de corte transversal, por Córdoba Neira , en el Servicio de Neonatología del Hospital José Carrasco Arteaga del Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS) de la ciudad de Cuenca, en el período de Enero del 2012 a Diciembre del 2014. Los resultados fueron: El 57% eran del sexo masculino, la edad más frecuente en las madres fue de 20 – 34 años con un 68.9%, las malformaciones digestivas son las más frecuentes con el 24.09%.<sup>1</sup>

En Lima, Perú (2017) se realizó un estudio observacional, analítico de casos y controles , retrospectivo, transversal por Cruz Vargas, para evaluar los factores asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos del servicio de neonatología del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión del año 2015., en el que se estudió 88 recién nacidos con malformaciones congénitas y 88 recién nacidos sin malformaciones congénitas, los resultados fueron que los hábitos nocivos de la madre ( $p < 0.05$  y  $OR=4.7$ ), edad materna adolescente-añosa ( $p < 0.05$  y  $OR=4$ ), antecedente de anomalías congénitas ( $p < 0.05$  y  $OR=5.3$ ), enfermedad materna crónica ( $p < 0.05$  y  $OR=4.8$ ) y controles prenatales inadecuados ( $p < 0.05$  y  $OR=3.9$ ), muestran asociación estadísticamente significativa con relación a la presencia de malformaciones congénitas.<sup>9</sup>

En León, Nicaragua (2013), Rodríguez Berrios y Olla Osejo realizaron un estudio analítico de caso control no pareado en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Arguello (HEODRA), León acerca de Malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos del servicio de gineco obstetricia y los factores de riesgo de las mismas en el período de enero 2010 a enero 2012. Se encontró que el 73.75% de los recién nacidos presentaron una única malformación congénita y 26.25% fueron múltiples malformaciones congénitas.

Los principales sistemas afectados fueron: el cardio-circulatorio (40%), osteomuscular (30%) y el digestivo (15%). De acuerdo a los factores de riesgos físicos, biológicos a los que están expuestos las madres de los bebés en estudio se encontró que solo las edades extremas y las infecciones durante el embarazo estuvieron asociadas estadísticamente con las malformaciones congénitas.<sup>2</sup>

En Managua (2013) Pavón Baldelomar realizó un estudio de serie de casos, retrospectivo, de corte transversal sobre las características generales y obstétricas maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas registrados en el Hospital Bertha Calderón, Managua, en el periodo de enero 2011 a diciembre 2012. Se estudió a 185 neonatos ingresados con malformaciones congénitas, se demostró que las mujeres de 15 -19 años fueron las más frecuentes (33%), procedentes de Managua (78.3%), con nuliparidad (34%) y con 1 – 3 atenciones prenatales recibidas (40.5%), los antecedentes patológicos y obstétricos no implicaron factor de riesgo.<sup>4</sup>

Los recién nacidos correspondieron al sexo masculino (52.4%), con peso entre 2500 -2999 gramos (32%), APGAR 8/9 (68.1%), con edad gestacional entre 37 – 41 semanas (63.4%). Las principales malformaciones congénitas fueron: defectos bucos faciales, gastrointestinales, neurológicos y músculos esqueléticos que en su gran mayoría fueron diagnosticados hasta el nacimiento.

En Managua (2014) se realizó un estudio analítico, longitudinal, prospectivo de casos y controles, por la Dra. Osorio Joffre sobre factores de riesgo asociados a la frecuencia de defectos congénitos en la sala de neonatología del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños, del 1 de enero al 31 de diciembre del 2013. Se estudiaron a 1652 pacientes de los cuales 63 que corresponden al 3,8% presentaron algún tipo de defecto congénito. Las principales características de los progenitores fueron: madres con edad de 26 a 30 años con el 31,7% y en los controles predominó el mismo rango con el 61,94%, la procedencia de las madres de los niños del grupo de casos eran urbana en el 88,89% y en el grupo de control también lo eran con el 96,03%

En los antecedentes patológicos de las madres el consumo de tabaco durante el embarazo se observó en el 3,17% de las madres que fueron casos y en las que

fueron controles fue en el 3,96%, consumo de alcohol en el embarazo en el 3,17% de los casos y 2,38% en los controles.

En relación al hábito de tabaquismo el grupo de padres que eran casos fue del 50,79% y del grupo de controles fue de 13,49%., en relación a la ingesta de bebidas alcohólicas el grupo de casos fue de 50,79% tienen el hábito y el 15,07% del grupo de control, en relación al consumo de drogas en los padres se observó en el 7,93% de los casos y el 0,79% en los controles.

En los antecedentes de patologías crónicas la hipertensión arterial y la diabetes mellitus fueron las más frecuentes en el 22,22% de las madres y en el 17,46% de los padres en el grupo de casos, en el grupo de control se presentó en el 2,38% de las madres y en el 0,79%.

Según el sexo de los recién nacidos predominó el sexo masculino en el 71,43% y en los controles también con el 71,43%. Al relacionar peso al nacer y edad gestacional se encontró el 70% recién nacidos a término entre 37 a 41 6/7 SG el 59,1% tenían peso de 2500 a 4000 gr, en el grupo de controles se encontró el 82,6% eran a término y el 79,61% eran con peso de 2500 a 4000 gr.

Se encontró que el 57% de los recién nacidos fueron por cesárea y el 47,5% tuvo Apgar al minuto de 8, en el caso de los controles el 41% fue nacimiento por cesárea y el 36,5% tuvo Apgar al minuto de 8.

De acuerdo a su afectación por órganos y sistemas los defectos más frecuentes fueron: defectos genito urinarios (25%) en primer lugar, defectos cráneo faciales en el segundo lugar (22,38%) y defectos musculo esqueléticos en tercer lugar (14,48%).<sup>12</sup>

## I. JUSTIFICACIÓN

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.<sup>3</sup>

Para la OMS uno de los factores de riesgo que conllevan a las deformidades congénitas son los factores ambientales (la exposición materna a pesticidas, fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos).

El impacto a largo plazo sobre la salud humana va a resultar de la exposición a lo largo de un extenso período de tiempo, aunque los niveles de exposición sean bajos, esto va a desencadenar en cánceres, neurotoxicidad, efectos adversos sobre la estructura o el funcionamiento del sistema nervioso central y periférico.

Chinandega es un departamento con mucha actividad agrícola, con exposición por años a productos agroquímicos, pesticidas. etc. No tenemos estudios actuales sobre los posibles nacimientos con malformaciones congénitas que pueden ser consecuencia de exposiciones crónicas a estos productos, por lo que vemos la necesidad de realizar una descripción de las malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el Hospital España de Chinandega en el período enero a diciembre del 2016, con el fin de dar seguimiento a los resultados encontrados en nuestro estudio y poder identificar las causas de abortos y malformaciones congénitas y poder disminuir las tasas de mortalidad neonatal en el departamento de Chinandega.

## II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se ha estimado que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial.

Las anomalías congénitas graves pueden prevenirse con la vacunación, la ingesta adecuada de ácido fólico o de yodo mediante la fortificación de los alimentos básicos o el suministro de suplementos y la atención prenatal adecuada son las claves. <sup>10</sup>

A nivel nacional, el Ministerio de Salud, a través de los programas de vigilancia epidemiológica y de atención integral al niño, desarrolló el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) integrado por varios hospitales pilotos de la capital y resto del país. Sin embargo, el impacto que ha tenido en la vigilancia y prevención de las anomalías congénitas ha sido muy limitado, debido, a la falta de seguimiento. <sup>14</sup>

Por lo mencionado se planteó el siguiente problema:

**¿Cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes en el Hospital España de Chinandega en el período enero a diciembre del 2016?**

### III. OBJETIVOS

#### **General:**

- Describir las malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el Hospital España de Chinandega en el período enero a diciembre del 2016.

#### **Específicos:**

- 1- Caracterizar las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas del departamento de Chinandega en el período enero a diciembre del 2016.
- 2- Señalar las características del recién nacido (sexo, edad gestacional, APGAR, tipo de nacimiento) y los tipos de malformaciones congénitas más frecuentes el departamento de Chinandega en los meses de enero a diciembre del 2016.
- 3- Identificar las malformaciones congénitas más frecuentes por órganos y sistemas según CIE-10 de los datos estadísticos del Hospital España en el periodo de enero a diciembre del 2016.
- 4- Determinar los factores relacionados en el embarazo que pudieran estar predisponiendo a presentar una malformación congénita en el departamento de Chinandega en el período de enero a diciembre del 2016.

## IV. MARCO TEÓRICO

### Datos Epidemiológicos en Nicaragua

Según el Boletín informativo de la Organización Mundial de la Salud (2015) en Nicaragua en el período 1997-2012 se registra un total de 3,160 defunciones por anomalías congénitas, para un promedio anual de 198 defunciones; el 53.89% eran del sexo masculino y 46.11% del sexo femenino; 91.77% con residencia en zona urbana y 8.22% en zona rural.

Del total de defunciones registradas el 90.85% (2,875 defunciones) fue en el grupo de edad de 0 a 4 años, seguido en menor proporción el grupo de 5 a 9 años con 57 fallecidos. Dentro del grupo de edad de 0 a 4 años, el 52.14 por ciento falleció en la primera semana de vida, el 30.16% entre los 28 días y los 11 meses de edad <sup>15</sup>

En el año 2016 se reportó a nivel nacional que las malformaciones congénitas representaron una tasa de 79.2 por 1000 nacidos vivos presentándose 1,074 casos. Los SILAIS que reportaron tasas superiores a nivel nacional fueron: Estelí (124,9 por 1000 nacidos vivos), Carazo (110,5 por 1000 nacidos vivos), León (104,6 por 1000 nacidos vivos), Chontales (98,9 por 1000 habitantes), Rivas (97,5 por 1000 habitantes), Nueva Segovia (96,3 por 1000), Chinandega (94,8 por 1000 nacidos vivos), Bilwi (88,1 por 1000 habitantes) y Madriz (85,4 por 1000 habitantes). <sup>13</sup>

De acuerdo a la edad de la madre del recién nacido se presentaron 1074 casos, para una tasa nacional de 8.2 por 1000 nacidos vivos, se observó que el grupo etéreo que predominó fue en las mujeres menores de 15 años con una tasa de 37.0 por 1000 nacidos vivos, en segundo lugar el grupo de 40 años y más con una tasa de 14.7 por 1000 nacidos vivos y en tercer lugar el grupo de 35 a 39 años con una tasa de 9.3 por 1000 habitantes. Es decir que las edades extremas son las más frecuentes en nuestro país para presentar un recién nacido con malformación congénita durante el embarazo.

En el año 2016 en el departamento de Chinandega las tasas de prevalencia de las malformaciones congénitas fueron de 9,5 por 1,000 habitantes. Los municipios con tasas superiores a la del SILAIS Chinandega fueron: Santo Tomás del Norte 30.1,

Puerto Morazán 16,9, El Realejo 13,7, Cinco Pinos 13,3, Chinandega 12,3 y Villanueva 11,7 por 1000 habitantes.<sup>13</sup>

**Frecuencia de las causas y tasas de las Malformaciones Congénitas por 1000 recién nacidos de enero a diciembre 2016 en Nicaragua.**

<b>Grupo de Malformaciones congénitas</b>	<b>Total general</b>	<b>Tasa por 1000 Nvr</b>
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteo muscular	325	2.4
Malformaciones congénitas del Sistema Nervioso	318	2.3
Malformaciones Congénitas del Sistema Circulatorio	162	1.2
Fisuras del Paladar y labio (Fisuras labio palatinas )	120	0.9
Otras malformaciones congénitas del Sistema Digestivo	107	0.8
Malformaciones congénitas del ojo, el oído, la cara y el cuello	86	0.6
Anomalías cromosómicas , no clasificadas en otra parte	74	0.5
Otras malformaciones congénitas	62	0.5
Malformaciones congénitas de los órganos genitales	47	0.3
Malformaciones congénitas del Sistema Urinario	47	0.3
Malformaciones congénitas del Sistema Urinario	47	0.3
Malformaciones congénitas del Sistema Respiratorio	29	0.2
Subtotal	1074	7.9



<b>Total general</b>	<b>1,377</b>	<b>10.2</b>
----------------------	--------------	-------------

### **Caracterización del Departamento de Chinandega**

El departamento de Chinandega está situado en el extremo occidental del país, sobre las costas del Océano Pacífico a 132 Km. de la ciudad capital. Limita al norte con la República de Honduras y el departamento de Madriz, al sur con el Océano Pacífico, al este con los departamentos de León y Estelí, al oeste con el Océano Pacífico y el Golfo de Fonseca.

Tiene una extensión territorial de 4,929 km<sup>2</sup>, está dividido en trece municipios, con una población para el año 2016 de 431,677 habitantes, de los 13 municipios el más poblado es Chinandega como cabecera departamental con 135,155 habitantes y en segundo lugar está El Viejo con 88,423 habitantes.

El Hospital General se localiza en el municipio de Chinandega (Departamento de Chinandega), Barrio Roberto González, Carretera Los Millonarios. En los alrededores del hospital como hito inmediato se encuentra en dirección oeste, aproximadamente a 100 metros el Cauce del Río Acome, de caudal temporal el cual varía en invierno dependiendo de los niveles de precipitación. Al norte se encuentra zonas de cultivos, incidiendo temporalmente en el hospital por la época de fumigación. A una distancia de 500 metros, hacia el sureste, se encuentra la pila de oxidación del sistema de tratamiento de aguas residuales de la ciudad y el basurero municipal de Chinandega.

#### **Vulnerabilidad ambiental:**

La problemática del medio ambiente, se expresa en que las actividades agrícolas, ganaderas, pesqueras, forestales y de comercio internacional terrestre que se practican en el área, principalmente las de subsistencia, conllevan a la degradación de los recursos, de consumo humano, bosque, flora y fauna silvestre, la propia salud del hombre lo que se genera por los problemas ecológicos siguientes:

- a. Deforestación de las cuencas hidrográficas en áreas de bosque y despale de árboles en la rivera de los ríos.

- b. Deterioro de la flora y fauna silvestre.
- c. Erosión hídrica y eólica de los suelos.
- d. La actividad de la planicie provoca la sedimentación en zonas de esteros poniendo en peligro el potencial acuícola con el depósito de residuos contaminantes de agroquímicos.
- e. La actividad agrícola sin práctica de manejo de suelo y agua, afectan la calidad y disponibilidad de estos recursos.
- f. Alto riesgo de contaminación de otras fuentes de aguas superficiales y subterránea por uso no controlado de agroquímicos (pesticidas, urea) y desechos industriales (GRACSA, Ingenio San Antonio y Hospital de Chinandega); las aguas subterráneas muestran algún nivel toxafeno y nitrato
- g. La franja norte y este limítrofe con los municipios de Somotillo y Villanueva, al norte de la Villa 15 de Julio por ser terrenos muy planos y depresionales están sujetos a inundaciones frecuentes y algunas veces prolongadas, las texturas muy pesadas y el tipo de arcilla dominantes en la fracción fina de los suelos hacen que durante la época lluviosa se encharquen en la superficie dificultando el manejo del ganado, motivo por el cual la ganadería es muy extensiva.
- h. Contaminación de las aguas superficiales (Río Acome) por el vertido de desechos sólidos y líquidos de la zona Urbana y de sustancias contaminantes provenientes de las actividades productivas, lo que afecta la salud humana.<sup>12</sup>

### **Frecuencia y causas**

Según la OMS, cada año cerca de 3 millones de fetos e infantes nacen con alguna anomalía congénita mayor, que generan alrededor de 500.000 muertes en todo el mundo. Grandes estudios poblacionales sitúan la prevalencia de anomalías congénitas mayores en un 2 a 3 % de todos los nacimientos vivos en países desarrollados, cifra que se estima puede llegar hasta un 7% en países en desarrollo; en los nacimientos muertos, la prevalencia de anomalías congénitas mayores, aunque no está definida por el subregistro, se piensa que es aún más alta.

**Causas:** La mayoría de anomalías congénitas no tienen una causa exacta y simplemente ocurren sin una relación directa con algún evento prenatal.

**Genéticas/cromosómicas (35-40%):** Pueden afectar a un solo gen, o a cromosomas sexuales y/o a autosomas. Hay alteraciones cromosómicas numéricas (trisomías y monosomías), estructurales, mosaicos y quimeras.

**Multifactoriales (20-25%):** Se refiere a aquellas anomalías causadas por múltiples factores tanto genéticos como medioambientales. En este grupo, un defecto congénito solo se presentará si se presentan las suficientes causas predisponentes tanto ambientales como genéticas.

**Teratogénicas (8-12%):** Un teratógeno es un agente capaz de causar un defecto congénito, se trata de un elemento que es parte del ambiente al que está expuesta la madre durante la gestación, e incluyen: agentes infecciosos, agentes químicos (incluyendo fármacos), agentes físicos, agentes hormonales y agentes nutricionales.

## **DEFINICIONES:**

El Manual de Vigilancia de Salud Pública define las Anomalías Congénitas (Q009) según la definición de la CIE- 10.

**Definición Clínica del Caso:** Las anomalías congénitas o defectos congénitos son 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. Es toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque se manifieste después del nacimiento". Los defectos congénitos abarcan una amplia variedad de patologías; su prevalencia puede llegar hasta un 7-10% durante el primer año de vida.<sup>17</sup>

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

(alcohol y tabaco inclusive), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos.

**Criterios de confirmación mediante pruebas de laboratorio:**

La atención prenatal aporta en la historia antecedentes de recién nacidos con defectos al nacimiento, enfermedades en la madre, medicamentos, contaminantes etc. El examen físico detectará anomalías visibles y problemas en el funcionamiento de algunos órganos. Los exámenes para confirmar enfermedades hereditarias, deficiencias.<sup>13</sup>

**Factores asociados a la gestación y el parto:** Son las condiciones que se presentan en la madre en los primeros tres meses del embarazo, durante la organogénesis, que conllevan a producir estas anomalías.

Los factores de riesgo para malformaciones congénitas los podemos agrupar en dos grandes grupos: genéticos y ambientales, estos últimos se clasifican en químicos, biológicos y físicos. <sup>13</sup>

Dentro de los factores de riesgo que mayor significancia estadística representan en la aparición de MFC se mencionan: los antecedentes familiares de MFC, consumo de medicamentos teratogénicos durante el embarazo principalmente durante el primer trimestre, edad materna mayor de 35 años y menor de 19 años, raza negra, consanguinidad, enfermedades maternas como: diabetes mellitus, (DM) toxoplasmosis, fenilcetonuria, citomegalovirus, rubeola, carencias nutricionales, así como también exposición a rayos X y plaguicidas.

Dos o más de estos factores de riesgo asociados en la madre son altamente potenciales para producir MFC en el feto. Es sabido que los defectos congénitos son mucho más frecuentes en los mortinatos, su diagnóstico antenatal permite un nacimiento electivo, donde muchos de estos niños nacen ahora vivos e ingresan a las Unidades Neonatales <sup>2</sup>

**Genéticos:**

a) Antecedentes familiares: Este es el factor más importante de los defectos del tubo neural, el riesgo en un familiar en primer grado es de alrededor de 2 a 3%. El nivel

de riesgo se relaciona en forma directa con el número de familiares afectados y con el grado de parentesco con el feto. 13

**b) Edad:** La edad avanzada de los progenitores aumenta la frecuencia de los defectos congénitos y las mujeres mayores de 35 años tienen más riesgo durante el segundo trimestre de llevar un feto con síndrome de Down. Se da 1 en 250 y el riesgo de cualquier aneuploidía numérica es de 1 en 132. Estas cifras son más elevadas que el riesgo a término, debido a que una gran proporción se pierden espontáneamente antes del término. El riesgo a término es de 1 en 384 para el Síndrome de Down y de 1 en 204 para todas las aneuploidías numéricas.<sup>13</sup>

La edad materna es un factor de riesgo importante para malformaciones congénitas, especialmente, si se asocian con factores genéticos. Con el diagnóstico temprano de las anomalías congénitas, las muertes fetales asociadas se han reducido. Sin embargo, esta mortalidad se ha trasladado hacia las primeras 20 semanas de gestación, por cuenta de las interrupciones voluntarias. Algunos autores han descrito el factor vascular e inmunológico ligado a la edad como un factor determinante en la génesis de las alteraciones placentarias que podrían llevar a la muerte fetal. <sup>14</sup>

Desde el punto de vista perinatal, la edad avanzada en el embarazo es considerado alto riesgo obstétrico y está relacionado con: aborto espontáneo, embarazo ectópico, malformaciones fetales, hipertensión y diabetes, placenta previa, parto dificultoso, parto por cesárea, neonato de bajo peso al nacer, depresión neonatal y muerte fetal y neonatal <sup>15</sup>

Se ha comprobado que existen variaciones al perderse numerosos cromosomas de una célula a otra en persona ancianas. La tendencia es perder un cromosoma "X" en mujeres de 55 años o más y un cromosoma "Y" en hombres de 65 años o más, 4.1 en 500 nacidos vivos en mujeres de 20 años, 1 en 400 nacidos vivos en mujeres de 30 años, 1 en 200 nacidos vivos en mujeres de 35 años, 1 en 50 nacidos vivos en mujeres de 40 años, 1 en 20 nacidos vivos en mujeres de 45 años.

**c) Consanguinidad:** se considera que dos personas son consanguíneas cuando comparten por lo menos un antepasado. Suele referirse al parentesco en tercer

grado entre familiares como primos, hermanos, tíos o tías, sobrinos o sobrinas, o personas relacionadas más lejanamente.

Las uniones consanguíneas presentan un riesgo más elevado de producir niños con anomalías genéticas, en especial, enfermedades autosómicas recesivas o multifactoriales. Esto se debe a que los compañeros sexuales consanguíneos tienen más probabilidades de compartir genes deletéreos. 2

**Ambientales:** Hay tres clases de factores ambientales que pueden causar malformaciones: químicos, biológicos y físicos

**1-Factores químicos:** En este grupo se encuentran todos los fármacos que tienen efectos teratogénicos, así como también la exposición a plaguicidas, uso de drogas, consumo de alcohol y tabaco.

#### **Teratógenos Conocidos.**

- **Tabaco:** El humo del cigarrillo contiene varios teratógenos, que incluyen: nicotina, continina, cianuro, tiocianato, monóxido de carbono, cadmio, carbono y varios hidrocarburos. Además de ser foto tóxicos, varias de estas sustancias presentan efectos vasoactivos o disminuye los niveles de oxígeno. La evolución reproductiva mejor documentada en relación con el tabaco es la restricción del crecimiento fetal, más del 25 por ciento de las mujeres fuman durante la gestación. El peso bajo al nacer (menor de 2000 gramos) es el principal índice de predicción de muerte del lactante.
- **Alcohol:** Es un problema común de abuso de droga en las mujeres en edad de procreación, afectando del 1-2 por ciento. El etanol es un ansiolítico-analgésico con un efecto depresor sobre el SNC, tanto el etanol como su metabolito el acetaldehído son tóxicos, atraviesan la placenta y también alteran su función. El riesgo de afección del feto se relaciona con la dosis ingerida. Produce defectos que incluyen anomalías craneofaciales (fisuras palpebrales cortas e hipoplasia maxilar), deformaciones de los miembros (alteraciones de la posición y movilidad de las articulaciones) y defectos cardiovasculares (anomalías de los tabiques interventriculares). Estas

malformaciones, junto con el retardo mental y la falta de crecimiento componen el “Síndrome de alcohol fetal”.<sup>3</sup>

**2. Factores biológicos:** En estos se encuentran las condiciones maternas que afectan al desarrollo embrionario así como infecciones durante el primer trimestre del embarazo, o enfermedades crónicas de la madre y deficiencias nutricionales.<sup>2</sup>

- **Carencias nutricionales:** El cretinismo endémico, guarda relación con la carencia de yodo en la madre, no se han descubierto en el ser humano analogías de la experimentación en animales. Sin embargo, las evidencias sugieren que la nutrición materna deficiente antes y durante el transcurso de la gestación contribuye al bajo peso al nacimiento y a defectos congénitos, así como también la deficiencia de ácido fólico conlleva a un riesgo elevado de producir MFC del tubo neural.<sup>13</sup>
- **Abortos espontáneos recurrentes:** Se dice cuando una mujer sufre tres abortos espontáneos consecutivos antes de la vigésima semana de gestación. Afectan del 0.5% al 1% de las mujeres embarazadas. Los factores que influyen en el riesgo actual de aborto: la edad materna, en menores de 20 años el riesgo de aborto es de un 12% y de 26% en las mujeres mayores de 40 años.<sup>13</sup>

En general se acepta que entre el 15% y el 20% de los embarazos clínicamente documentados conllevan un aborto espontáneo. En caso de aborto de repetición la probabilidad de dar a luz a un recién nacido vivo después de tres abortos consecutivos es del 55% al 60%. Entre las causas posibles se encuentran factores genéticos, anatómicos, endocrinos, inmunológicos, infecciosos y medioambientales.<sup>13</sup>

**3. Factores Genéticos:**

**Anomalías cromosómicas:** Es una de las causas más frecuentes de aborto espontáneo, hasta en el 70% de los abortos del primer trimestre se identifica una anomalía cromosómica al analizar el tejido fetal, dentro de estas anomalías se pueden encontrar: aneuploidías, trisomías y monosomías. Las trisomías son las más comunes y se detectan en casi el 50% de los abortos, las trisomías más habituales

son: la 13, la 16, la 18, la 21 y la 22. La siguiente anomalía más frecuente es la 45X, que es la responsable del 25% de los demás casos.<sup>13</sup>

El número de oocitos portadores de alteraciones cromosómicas es muy elevado, estimándose que más del 20% de los oocitos de cualquier mujer presenta alteraciones cromosómicas. Esta cifra es más alta que la que se maneja para alteraciones de los espermatozoides, se concluye que la mayoría de alteraciones cromosómicas constitucionales tienen el origen materno.

La trisomía 13 tiene el 88.1% origen materno y el 11.9% origen paterno, la trisomía 18 tiene el 91.5% origen materno y el 8.5% origen paterno, la trisomía 21 tiene el 91.5% el origen materno y el 8.5% su origen paterno.<sup>15</sup>

**Anomalías cromosómicas de los progenitores:** La incidencia con abortos recurrentes es de un 3% a 8%, entre cinco y seis veces más frecuente que en la población general. La anomalía más común, existente en casi un 5% de los cariotipos de los progenitores es la traslocación balanceada, a menudo el fenotipo de los progenitores es normal. La traslocación se puede presentar de tres maneras: cariotipo normal, traslocación balanceada o traslocación no balanceada, situación que puede ser incompatible con la vida. Otras anomalías cromosómicas presentes en los progenitores son las inversiones y los mosaicismos.

## **II Anatómicos:**

**Anomalías anatómicas congénitas:** Están presentes en un 27% en las mujeres con antecedentes de abortos de repetición. Se encuentran diversas entidades que a menudo afectan al desarrollo de los conductos de Müller, entre éstas tenemos: el útero septo, el útero bicorne, el útero didelfo y el útero unicorne, menos frecuente. Entre un 15% y 28% es la tasa de recién nacidos vivos en mujeres con este tipo de malformación uterina.

**Anomalías anatómicas adquiridas:** Entre estas tenemos: el leiomioma, las sinequias intrauterinas, la exposición intrauterina al dietilestilbestrol (DES), y la incompetencia cervical.



**Miomas:** Especialmente los submucosos pueden producir abortos recurrentes, estas lesiones anatómicas pueden constituir lugares de implantación desfavorables y pueden comprometer el aporte vascular de la placenta.

**Sinequias intrauterinas:** Se producen fundamentalmente tras manipulaciones quirúrgicas del útero, como legrados con traumatismo directo de la cavidad endometrial, también pueden aparecer en casos de deficiencia de estrógenos. Son responsables del 5% de los abortos recurrentes. Estas adherencias interfieren con la implantación y comprometen el posterior aporte vascular al feto.

**Exposición a dietilestilbestrol:** La tasa de recién nacidos vivos en estas mujeres es del 42%, produciéndose por lo general en el primer trimestre. Ésta exposición puede producir múltiples anomalías como: útero en T, existencia de un segmento uterino inferior ensanchado, constricciones del fondo uterino, defectos de llenado y márgenes irregulares, estas lesiones pueden observarse mediante histero salpingografía. Se ha propuesto que estas lesiones pueden deberse a la unión del dietilestilbestrol a los receptores estrogénicos durante el desarrollo embriológico del sistema de Müller.

**Incompetencia cervical:** Consiste en una dilatación cervical indolora que puede ser congénita o adquirida. Entre las causas adquiridas se encuentran: la cirugía cervical previa conización, parto traumático con laceraciones cervicales y dilatación agresiva durante el legrado).

**III Endocrinos:** En este grupo encontramos la existencia de un defecto en el cuerpo lúteo, lo que se conoce como deficiencia de la fase lútea. En estos casos, una deficiencia de progesterona provoca en el tejido endometrial un decalaje de 2 o más días por detrás de la edad que le correspondería por sus características histológicas. La progesterona producida por el cuerpo lúteo es necesaria para la gestación hasta la octava semana, momento en que la mayor parte de esta hormonas comienza a ser producida por la placenta. Las pacientes con un defecto en la fase lútea no producen suficiente progesterona para mantener el embarazo en las fases iniciales. El aborto suele producirse entre la cuarta y la séptima semanas de gestación.

**IV Inmunológicos:** Aproximadamente en un 15% de las mujeres con abortos recurrentes presentan factores autoinmunes. Los anticuerpos que se encuentran con más frecuencia son los anticuerpos anticardiolipina y el anticoagulante lúpico, los que pueden producir trombosis e infartos placentarios, dando lugar a un aborto espontáneo.

Estas aneuploidías no trisómicas aumentan el riesgo de otro embarazo con la misma alteración del cariotipo. Esto justifica el diagnóstico prenatal en los embarazos posteriores si no se produce aborto temprano, de acuerdo con estos hechos el cariotipo de los progenitores, pero no el del tejido abortado luego de abortos recurrentes, es lo que aporta la información más útil acerca de los riesgos de recurrencia.

**1-Obesidad:** En el embarazo se asocia con frecuencia a la hipertensión crónica y a la diabetes gestacional esta última responsable de recién nacidos macrosómicos y de malformaciones congénitas.<sup>13</sup>

**2-Diabetes materna:** Las alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono durante la gestación en la madre diabética aumentan la frecuencia de mortinatos, muerte neonatal, lactantes anormalmente grandes y malformaciones congénitas. El mecanismo exacto no se conoce pero podría involucrar la inhibición de la glucólisis fetal, una deficiencia del ácido araquidónico o de monoinositol en el embrión en desarrollo o alteraciones en el saco vitelino. El riesgo de éstas últimas en los hijos de mujeres diabéticas es de tres a cuatro veces mayor que en la descendencia de mujeres no diabéticas y se ha comunicado hasta un 80% cuando la enfermedad de la madre había sido muy prolongada.<sup>13</sup>

Dentro de las malformaciones se encuentran anomalías cardíacas, esqueléticas, renales y del Sistema Nervioso Central. En el SNC (espina bífida, anencefalia, holoprosencefalia, hidrocefalia, microcefalia), cardíacas (transposición de grandes vasos, defectos del tabique interventricular e interauricular, hipoplasia de ventrículo izquierdo, miocardiopatía hipertrófica, anomalías de la aorta, cardiomegalia), gastrointestinales (fístula traqueosofágica, atresia duodenal, atresia anal o rectal), genitourinarias (agenesia renal, hidronefrosis, duplicidad ureteral, poliquistosis

renal), esqueléticas (agenesia parcial o completa de las vértebras sacras junto con hipoplasia de los miembros inferiores: síndrome de regresión caudal), situs inversus, macrosomía fetal.<sup>12</sup>

### **Teratogénesis Infecciosa:**

Las infecciones bacterianas y víricas se presentan con relativa frecuencia en la embarazada. En general es válido el concepto de que ante una malformación múltiple deben investigarse las posibilidades de etiología infecciosa, especialmente si existe afectación cerebral u ocular y no se detecta una anomalía cromosómica u otro diagnóstico específico. Las infecciones embrionarias o fetales son consecuencia del paso de gérmenes a través de la placenta por vía hematógena, la mayoría de origen vírico.

Los mecanismos por los que se producen las distintas lesiones son complejas. La lesión celular directa, el proceso de reparación postnecrosis, la disminución de capacidad proliferativa celular y la participación de reacciones inmunológicas a la infección, son los mecanismos más frecuentemente implicados

**1-Rubeola:** El virus de la rubéola es de alto riesgo para el desarrollo del feto. Puede atravesar la placenta y atacar al niño produciendo una serie de malformaciones. La proporción de madres infectadas por el virus de la rubeola durante las 12 primeras semanas de embarazo que da a luz un niño con malformaciones alcanza el 20%, dentro de las malformaciones que produce se encuentran oculares (cataratas y microftalmía), del oído interno (sordera congénita por destrucción del órgano de Corti), cardíacas (persistencia del conducto arterioso y defectos de los tabiques interauricular e interventricular y daño del miocardio) y a veces dentales (capa de esmalte). Así mismo se ha comprobado que produce retardo del crecimiento intrauterino.<sup>12</sup>

**2-Citomegalovirus:** La enfermedad de inclusión citomegálica congénita, consecuencia de infección por citomegalovirus adquirida in útero de la madre infectada y asintomática, ya que es capaz de atravesar la barrera hematoencefálica y placentaria. Los principales hallazgos de la infección son microcefalia,

calcificaciones cerebrales, ceguera y coriorretinitis y hepatoesplenomegalia. Algunos lactantes presentan Kernicterus y numerosas Petequias en la piel.<sup>12</sup>

**3-Toxoplasmosis:** La infección al feto se produce por vía hematogena transplacentaria. La enfermedad primaria por este parásito, toxoplasma gondi, produce calcificación cerebral, hidrocefalia y retardo mental, también se han comunicado casos de coriorretinitis y microftalmía.<sup>13</sup>

**4-Sífilis:** Se habla de sífilis congénita temprana cuando las manifestaciones clínicas aparecen antes de los dos años de edad y se hace referencia a la sífilis congénita tardía cuando las manifestaciones ocurren después de los dos años. Los treponemas pasan la barrera placentaria, a través de las vellosidades coriales, en cualquier momento del embarazo y por lo tanto pueden infectar al feto. Prácticamente todos los niños nacidos de mujeres con sífilis primaria y secundaria no tratadas tendrán una infección congénita con síntomas clínicos en el 50% de los casos.<sup>13</sup>

Los hallazgos más comunes en el período neonatal incluyen Hepato esplenomegalia, ictericia y osteocondritis. Otros signos consisten en linfadenopatías generalizadas, neumonitis, miocarditis, nefrosis, seudoparálisis (parálisis de Erbs atípica), erupción vesículo ampollar en especial en las palmas y las plantas, anemia hemolítica (normocítica, normo crómica), reacción leucemoide y rinitis hemorrágica. La sífilis congénita tardía se manifiesta por dientes de Hutchinson, retinitis curada, sordera del VIII par, nariz en silla de montar, retardo mental, hidrocefalia detenida y tibias en sable.

Entre otras infecciones que repercuten en estas situaciones tenemos las siguientes: virales: Sarampión, Parotiditis, Poliomiélitis, Varicela, Coxsackie, H. Influenzae.

#### **5-Síndrome de Inmuno Deficiencia Adquirida:**

El SIDA puede conducir a infección fetal a través de la mujer infectada. Ello es posible durante la gestación parto y lactancia. El índice de trasmisión perinatal es variable oscila entre 0 y 65%.

**Paridad:** Se ha observado una mayor incidencia de complicaciones en madres primigestas y multigestas, por aumento de síndromes hipertensivos y mayor incidencia de malformaciones congénitas.<sup>14</sup>

### **Embarazos múltiples**

Se denomina embarazo múltiple al desarrollo simultáneo de varios fetos; la especie humana es unípara por excelencia por lo tanto todo embarazo múltiple debe ser considerado patológico. La frecuencia oscila en torno de uno en cada 80 a 120 nacimientos únicos la duración del embarazo y el peso de los fetos disminuye considerablemente en comparación con los embarazos únicos. La mortalidad perinatal es 4 veces mayor en los embarazos dobles que los únicos sobre todo porque se ve asociado a prolapso de cordón, desprendimiento de placenta, presentaciones patológicas, interferencia circulatoria de un feto a otro.<sup>14</sup>

### **Factores de riesgo en el recién nacido:**

- **Gemelaridad:** Las malformaciones congénitas son más comunes en los gemelos que en los embarazos únicos, la incidencia de anomalías está confinado a los gemelos monocigotos. Ciertas anomalías como los gemelos siameses y la acárdica se observan solamente en embarazos múltiples, se sospecha pero no está comprobado, que los defectos del tubo neural, la hidrocefalia, las cardiopatías congénitas, las hendiduras orofaciales, las anomalías cromosómicas y las anomalías del sistema uro-genital son más comunes en las gestaciones múltiples.<sup>4</sup>
- **Sexo del Recién nacido:** Con relación al sexo, existe una discreta tendencia en el sexo masculino, no todas las anomalías congénitas tienen la misma incidencia. Algunos trastornos tienen predilección por uno de los sexos. Ejemplo el labio leporino tiene predilección por el sexo masculino y el paladar hendido por el femenino. En los defectos genitourinarios, algunas de las diferencias sexuales pueden interpretarse como afectos directos de las diferencias genitales estructurales.
- **Presentación del Producto:** las variaciones de presentación principalmente las distócicas son más frecuentes en los embarazos múltiples debido al

apiñamiento intrauterino, también se ha asociado la presentación podálica con los defectos del tubo neural (mielo meningocele en un 25 a 30 por cien).<sup>4</sup>

- **Orden de Nacimiento:** La luxación congénita de la cadera y la estenosis pilórica ocurre más frecuentemente en niños que nacen primero. La constricción fetal en útero ocasiona deformación, es más común en el primogénito ya que por primera vez distingue el útero, y la pared abdominal.<sup>4</sup>
- **Alteraciones en el Crecimiento:** Muchas de las malformaciones manifiestan una deficiencia primaria en el crecimiento como rasgo clínico. Estas comprenden síndromes de anomalías cromosómicas, Osteocondrodisplasia y muchos síndromes de genes mutantes, además de otros de etiología desconocida. La deficiencia es secundaria cuando esta obedece a un problema ajeno al sistema musculo esqueleto, pero que, sin embargo, es afectado en su capacidad para crecer.

Este problema puede existir en la distribución de nutrientes, hormonas u oxígeno a las células o en el mantenimiento de la homeostasis extracelular secundaria a deficiencia nutricional, defectos cardiacos con tiempo rápido de circulación, hipoxia, defectos en el metabolismo energético, enfermedades infecciosas.<sup>4</sup>

### **Diagnóstico de malformaciones congénitas.**

Diagnóstico prenatal: Permite optimizar el parto o considerar la terminación del embarazo, permite identificar las malformaciones estructurales y funcionales en el feto en desarrollo, varias malformaciones fetales pueden diagnosticarse antes del nacimiento, la tecnología proporciona un número de opciones terapéuticas prenatales que continúa creciendo.

El diagnóstico correcto permite así anticipar y prevenir complicaciones por ejemplo: la tendencia a la obesidad o la luxación de columna cervical en el síndrome de Down, las apneas durante el sueño en la acondroplasia, etc. El diagnóstico certero permite planear tratamientos específicos ya sea quirúrgico o medicamentoso, como la extirpación de las gónadas en niñas con insensibilidad a los andrógenos (testículo feminizante).

Finalmente, el diagnóstico nosológico correcto permite establecer si el trastorno es heredado o no, y en el caso de serlo determinar el modo de herencia y el riesgo de recurrencia de la afección en hermanos subsiguientes al niño afectado, así cuando se diagnostica una fibrosis quística se establece una herencia autosómica recesiva y los riesgos de recurrencia subsiguientes.<sup>13</sup>

**Criterios de sospecha:** Una malformación congénita debe sospecharse en todo niño que presente:

- Malformaciones, deformaciones u otras anomalías físicas visibles, en particular si existen dos o más en zonas anatómicas no relacionadas.
- Anomalías menores o dismorfias en áreas morfogénicamente complejas, como la craneofacial y las manos.
- Vómitos, convulsiones, deshidratación o acidosis metabólica en el recién nacido.
- Retardo de crecimiento no explicable por factores ambientales, en particular si hay desproporción entre los segmentos corporales.
- Retraso en algún área del desarrollo psicomotor o retardo mental.
- Trastornos de la diferenciación sexual.

**Historia familiar:** Una historia familiar negativa no excluye una enfermedad hereditaria, una buena historia familiar, sin embargo, da muchas veces la clave para un diagnóstico o para establecer el modo de herencia de un trastorno en una familia, ésta debe incluir: una historia familiar en forma de un árbol genealógico que contenga la información siguiente:

- Edad, origen étnico y salud de los padres.
- Posible existencia de consanguinidad entre los padres (sospecha de enfermedad recesiva).
- Historia reproductiva previa (abortos, muertes perinatales).
- Registro e historia médica y reproductiva de los hermanos de ambos padres y su descendencia (tíos y primos).

- Registro e historia médica de los cuatro abuelos del paciente.

**Evaluación por un especialista:** De acuerdo con el caso puede ser pertinente la consulta especializada que incluyen: oftalmología, audiología, endocrinología, dermatología, cardiología, neurología, diagnóstico por imágenes (radiología, ecografía).

**Consulta genética clínica:** El genetista clínico es un recurso invaluable en el proceso diagnóstico, ya que puede guiar los estudios genéticos especializados.

### **Malformaciones congénitas según aparatos o sistemas.**

**I-Defectos del Sistema Nervioso Central (SNC) y tubo neural:** Se deben al fallo del cierre del tubo neural anterior (anencefalia) o posterior (espina bífida) durante la tercera o cuarta semana de gestación. La exposición a ciertos factores ambientales debe ocurrir durante los primeros 28 días de la gestación cuando se desarrolla el tubo neural.

#### **Sistema Nervioso Central:**

**a) Anencefalia:** Es una malformación que se caracteriza por la ausencia completa o parcial del cerebro y del cráneo suprayacente. En algunos casos la hipófisis también falta o es muy hipoplásica. Cerca del 70% de los fetos anencefálicos son del sexo femenino. No se conoce con precisión la causa de la anencefalia pero se cree que en ella intervienen facetas genéticas y ambientales. Es probable que intervenga un factor genético, dada la frecuencia con que esta malformación recidiva en los embarazos subsiguientes.

Hallazgos físicos: cara muy prominente y algo amplia a menudo los ojos sobresalen de sus cuencas y la lengua pende fuera de la boca.

**b) Exencefalia o meroanencefalia:** Se deben por falta del cierre del neuroporo rostral en la cuarta semana. La mayor parte del cerebro embrionario está expuesto o sobresale del cráneo. El tejido nervioso se degenera por vascularización y estructura anormal.

**c) Microcefalia:** La bóveda craneal y el encéfalo son pequeños, pero la cara es de tamaño normal. Retraso mental notable por poco desarrollo del encéfalo.



**d) Hidrocefalia:** Se debe a deterioro de la circulación y absorción del líquido cefalorraquídeo y en casos muy raros a un aumento de su producción debido a adenoma del plexo coroideo. El signo ultra ecográfico característico consiste en la dilatación de los ventrículos laterales.

Hallazgos físicos: Aumento del perímetro cefálico, tensión anormal y agrandamiento de las fontanelas en particular la anterior. El frontal es prominente y hay una desproporción entre las dimensiones de la bóveda craneana y las de la cara.

**e) Espina bífida:** Malformación de los arcos posteriores de las vértebras, como consecuencia de un defecto del cierre del tubo neural caracterizada por una fisura o bifidez de la línea de apófisis espinosas, la mayoría de las veces de localización lumbosacra.

Entre esta tenemos:

- **Espina bífida oculta:** Cuando el defecto es solamente de los arcos vertebrales y no hay protrusión de la medula espinal.
- **Meningocele:** Existencia de una hendidura por lo general en la vértebra lumbosacra a través de la cual puede hacer protrusión un saco meníngeo formando un meningocele.
- **Mielomeningocele:** Protrusión de un saco meníngeo conteniendo además médula espinal.

Hallazgos físicos: Tumor lumbar o dorso lumbar, blando, rojizo recubierto de una fina película.

Aumenta cuando el niño llora y al comprimirlo suele provocar espasmos musculares y pérdida del conocimiento.

## **II- Defectos cráneo faciales:**

- a) Labio leporino y hendidura del paladar:** Es una de las más frecuentes, con una incidencia aproximada de 1,3 casos por cada 1000 nacimientos. La identificación del labio leporino y hendidura del paladar se determina antes de la mitad del embarazo mediante ultra ecografía.

Hallazgos físicos: Hendidura del labio superior unilateral o bilateral acompañado de hendidura en el arco alveolar o en el paladar.

**b) Estenosis lagrimal:** En la séptima semana de gestación el mesodermo penetra al interior de los canalículos lagrimales, cuyas células en ocasiones no se vacuolizan y son la causa de que el recién nacido presente lagrimeo durante los primeros meses de vida.

**c) Anomalías menores de la región auricular:**

- Apéndices pre auriculares.
- Hoyuelos pre auriculares.
- Ausencia del lóbulo.
- Orejas prominentes.
- Implantación baja de las orejas.
- Orejas inclinadas o en rotación posterior

### **III-Defectos cardíacos:**

- **Cardiopatía congénita:** Entre las malformaciones cardíacas se incluyen procesos tales como la persistencia del conducto arterial, la coartación de la aorta, los defectos de tabique, la estenosis pulmonar y la tetralogía de Fallot, caracterizada por cuatro anomalías de la región tronconal las cuales son: estenosis infundibular pulmonar, comunicación interventricular, cabalgamiento de la aorta y la presencia de hipertrofia de la pared ventricular derecha.

Estas malformaciones se presentan a menudo formando parte de un síndrome como los de Down, de Marfan, de Ellisvan y otros trastornos cromosómicos. Los lactantes con cardiopatías congénitas graves pueden reaccionar de forma completamente normal al nacer, para empeorar más tarde.

### **IV- Defectos renales:**

1. **Agenesia renal:** Ausencia completa de uno (unilateral) o ambos riñones (bilateral). Esta malformación se registra con mayor frecuencia en lactantes de raza blanca, con una ocurrencia de 1 en 1000 recién nacidos y suele ir acompañada de oligohidramnios. El lactante muestra una nariz aplanada y con orejas grandes de implantación baja, además puede asociarse a pie zambo.

2. **Obstrucción urinaria:** Si la obstrucción del sistema colector urinario del feto persiste destruirá los riñones a no ser que sea aliviado. La obstrucción persistente suele ir acompañada de oligohidramnios.

#### **V- Defectos de la pared abdominal:**

1. **Onfalocele:** Consiste en la formación de un saco peritoneal cubierto con amnios y relleno de intestinos. Se asocia frecuentemente a niveles elevados de alfa – feto proteína en el suero materno y en el líquido amniótico.
2. **Hernia Umbilical e Inguinal:** Las hernias umbilicales son frecuentes, en especial en los niños negros. Rara vez son graves y casi nunca se producen casos de estrangulación. La mayor parte de las hernias umbilicales pequeñas desaparecen espontáneamente a los pocos meses, mientras que las de mayor tamaño suelen responder bien al tratamiento mediante procedimientos mecánicos simples. Las hernias inguinales pueden corregirse por sí mismas de manera espontánea durante el primer año de vida.

Hallazgos físicos: Masa en región umbilical o peri umbilical y en región inguinal.

#### **VI- Defectos del Sistema Digestivo:**

1. **Dientes supernumerarios:** Estos son los incisivos inferiores.
  - 1.1) **Dientes precaducos:** Se hallan dientes supernumerarios en 1 de cada 4000 partos están flojos y las raíces están ausentes o malformadas.
  - 1.2) **Dientes caducos verdaderos:** Son dientes verdaderos que hacen erupción tempranamente, se observan aproximadamente 1 de cada 2000 partos.
2. **Atresia de Esófago:** Se observa con una frecuencia de 1:2500 nacimientos. Se atribuye a la administración de estrógenos y progestágenos durante el embarazo.
3. **Obstrucción duodenal:** La atresia duodenal es la más frecuente, afecta a 1 de cada 10.000 recién nacidos. El diagnóstico se realiza en el período neonatal al encontrar distensión abdominal, vómitos biliosos, desequilibrio

hidroelectrolítico y distrés respiratorio secundario, se confirma con radiografía convencional que muestra la clásica imagen de doble burbuja.

4. **Atresia Yeyunoileal:** Malformación congénita que se caracteriza por falta de continuidad y permeabilidad del intestino delgado (yeyuno e íleon) impidiendo el paso hacia el intestino grueso, la frecuencia es de 1 en 5,000 a 10,000 recién nacidos.
5. **Páncreas anular:** es un anillo de tejido pancreático que circunda el duodeno, los síntomas ocurren cuando el anillo del páncreas comprime y estrecha el intestino delgado, de manera que el bolo alimenticio no puede pasar fácilmente o puede producir una obstrucción completa.
6. **Mal rotación intestinal con vólvulos:** Se define el término Mal Rotación Intestinal como la rotación y fijación anómalas del segmento medio del intestino primitivo. Esto puede suceder de forma aislada pero en algunas series suficientemente extensas, casi la mitad de los casos, se asocian a anomalías congénitas tan variadas como atresia intestinal, ano imperforado, cardiopatías estructurales y anomalías ortopédicas entre otras.
7. **Ano imperforado:** En esta anomalía, el recto termina en un saco ciego a causa de la atresia del ano. Se asocia a la asociación de VATER.

## **VII- Defectos del Sistema Musculo esquelético:**

**1- Pie zambo (Equinovaro):** Es una enfermedad común de las extremidades, se presenta en uno de cada mil nacimientos.

**2-Luxación Congénita de la Cadera:** es más frecuente en el sexo femenino con una relación masculino: femenino, 1:8. Su causa es la formación defectuosa del acetábulo en especial de su borde superior. En consecuencia la cabeza del fémur puede desplazarse hacia arriba o hacia atrás. En la mayoría de los casos el desplazamiento no empieza hasta después del nacimiento y se hace más acentuado durante las primeras semanas o meses de la vida.

Hallazgos físicos: Asimetría de la longitud de los miembros inferiores.

## **VIII-Anomalías menores de manos y pies:**

**1-Polidactilia:** Consiste en una pequeña formación de piel y cartílago unido a través de un fino pedículo en la base del cuarto dedo de la mano o el pie, se asocia con fuertes antecedentes familiares.

### **2-Pliegues palmares e interdigitales.**

**3-Clinodactilia:** La Clinodactilia, Síndrome de Pierre Robin o Síndrome de Catel Manzke son las desviaciones de los dedos en el plano transversal, se pueden dividir en reductibles (permiten colocar el dedo en una posición correcta sin dolor) e irreductibles.

**4-Sindactilia:** Anomalía congénita que implica la fusión de uno o más dedos entre sí. Esta puede ser completa (si se hallan fusionados también los huesos) o parcial (si solo están unidos por una membrana) y puede estar asociada a otros trastornos como el Síndrome de Down, el Síndrome de Carpentier). Es la malformación congénita de los miembros más frecuente, con una incidencia de 1 entre 2000 – 3000 nacidos vivos.

## **Clasificación de las Malformaciones congénitas según la CIE -10.18**

### **00-Q07 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO (Q00-Q07).**

#### **Q00** Anencefalia y malformaciones similares

**Q01** Encefalocele Incluye: encefalocistocele, encefalomielocele, hidroencefalocele, hidromeningocele craneal, meningocele cerebral, meningoencefalocele, síndrome de Arnold-Chiari, tipo III. Excluye 1: síndrome de Meckel-Gruber (Q61.9)

**Q02** Microcefalia Incluye: hidromicrocefalia, microencéfalo. Excluye 1: síndrome de Meckel-Gruber (Q61.9)

**Q03** Hidrocefalia congénita. Incluye: hidrocefalia en el recién nacido. Excluye 1: hidrocefalia adquirida (G91), hidrocefalia con espina bífida (Q05.0 Q05.4-), hidrocefalia debida a toxoplasmosis congénita (P37.1), síndrome de Arnold-Chiari tipo II (Q07.0-)

**Q04** Otras malformaciones congénitas del cerebro. Excluye 1: ciclopía (Q87.0), macrocefalia (Q75.3)

**Q05** Espina bífida Incluye: espina bífida (abierta) (quística), hidromeningocele (columna vertebral), meningocele (espinal), meningomielocele, mielocelo, mielomeningocele, raquisquisis, siringomielocelo.

Utilice código adicional para cualquier paraplejia (paraparesia) asociada (G82.2-)

Excluye 1: espina bífida oculta (Q76.0), síndrome de Arnold-Chiari, tipo II (Q07.0-)

**Q06** Otras malformaciones congénitas de la médula espinal

**Q07** Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso. Excluye 2: disautonomía familiar [Riley-Day] (G90.1), neurofibromatosis (no maligna) (Q85.0) síndrome de hipoventilación alveolar central congénito (G47.35)

## **Q10-Q18 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS OJOS, OÍDOS, CARA Y CUELLO (Q10-Q18)**

Excluye 2: labio leporino y paladar hendido (Q35-Q37) , malformación congénita de columna cervical (Q05.0, Q05.5, Q67.5, Q76.0-Q76.4), malformación congénita de glándula paratiroidea (Q89.2) , malformación congénita de glándula tiroides (Q89.2), malformación congénita de labio NCOC (Q38.0) , malformación congénita de laringe (Q31.-) , malformación congénita de nariz (Q30.)

**Q10** Malformaciones congénitas del párpado, sistema lagrimal y órbita. Excluye 1:criptoftalmos NEOM (Q11.2) , síndrome de criptoftalmos (Q87.0)

**Q11** Anoftalmía, microftalmía y macroftalmia

**Q12** Malformaciones congénitas del cristalino

**Q13** Malformaciones congénitas del segmento anterior del ojo

**Q14** Malformaciones congénitas del segmento posterior del ojo. Excluye 2: hipoplasia del nervio óptico (H47.03-)

**Q15** Otras malformaciones congénitas del ojo

**Excluye 1:** albinismo ocular (E70.31-), hipoplasia del nervio óptico (H47.03-), nistagmo congénito (H55.01), retinitis pigmentosa (H35.52)

**Q16** Malformaciones congénitas del oído que causan alteración en la audición  
Excluye 1: sordera congénita (H90.-)

**Q17** Otras malformaciones congénitas del oído. Excluye 1: malformaciones congénitas del oído con alteración en la audición (Q16.0 - Q16.9), seno preauricular (Q18.1)

**Q18** Otras malformaciones congénitas de cara y cuello. Excluye 1: afecciones clasificadas en Q67.0-Q67.4, anomalías dentofaciales [incluyendo maloclusión] (M26.-) , ciclopía (Q87.0) , conducto tirogloso persistente (Q89.2, labio leporino y paladar hendido (P35-P37) , malformaciones congénitas del cráneo y huesos de cara (Q75.-), síndromes de malformación que afectan la apariencia facial (Q87.0)

## **Q20-Q28 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO CIRCULATORIO (Q20-Q28)**

**Q20** Malformaciones congénitas de las cámaras y conexiones cardiacas. Excluye 1: dextrocardia con situs inversus (Q89.3), disposición auricular en imagen en espejo con situs inversus (Q89.3)

**Q21** Malformaciones congénitas de los tabiques cardiacos. Excluye 1: defecto adquirido del tabique cardiaco (I51.0)

**Q22** Malformaciones congénitas de las válvulas pulmonar y tricúspide

**Q23** Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral

**Q24** Otras malformaciones congénitas cardiacas

Excluye 1:- fibroelastosis endocárdica (I42.4)

**Q25** Malformaciones congénitas de las grandes arterias

**Q26** Malformaciones congénitas de las grandes venas

**Q27** Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico

Excluye 2: aneurisma retiniano congénito (Q14.1), anomalías de la arteria pulmonar (Q25.5-Q25.7) , anomalías de los vasos cerebrales y precerebrales (Q28.0-Q28.3), anomalías de los vasos coronarios (Q24.5), hemangioma y linfangioma (D18.-)

**Q28** Otras malformaciones congénitas del aparato circulatorio

Excluye 1: aneurisma congénito coronario (Q24.5), aneurisma congénito NEOM (Q27.8), ruptura de una malformación arteriovenosa cerebral (I60.8), ruptura de una malformación de los vasos precerebrales (I72.0)

Excluye 2: aneurisma congénito periférico (Q27.8), aneurisma congénito pulmonar (Q25.79), aneurisma congénito retiniano (Q14.1)

**Q30-Q34 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO RESPIRATORIO (P30-P34)**

**Q30** Malformaciones congénitas de la nariz. Excluye 1: desviación congénita del tabique nasal (Q67.4), **Q31** Malformaciones congénitas de laringe

Excluye 1: estridor laríngeo congénito NEOM (P28.89)

**Q32** Malformaciones congénitas de tráquea y bronquios. Excluye 1: bronquiectasia congénita (Q33.4)

**Q33** Malformaciones congénitas del pulmón

**Q34** Otras malformaciones congénitas del aparato respiratorio. Excluye 2: Síndrome de hipoventilación alveolar central congénito (G47.35)

**Q35-Q37 LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO (P35-P37)**

Utilice código adicional para identificar malformaciones asociadas de la nariz (Q30.2). Excluye 1: síndrome de Robin (Q87.0)

**Q35** Paladar hendido. Incluye: fisura del paladar, palatosquisis Excluye 1:- paladar hendido con labio leporino (Q37.-)

**Q36** Labio leporino. Incluye: fisura congénita del labio, labio fisurado, labium leporinum, queilosquisis. Excluye 1: labio leporino con fisura palatina (Q37.-)



**Q37** Paladar hendido con labio leporino. Incluye: queilopalatosquisis.

#### **Q45 OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO (Q38-Q45)**

**Q38** Otras malformaciones congénitas de la lengua, boca y faringe Excluye 1: anomalías dentofaciales (M26.-), macrostomía (Q18.4), microstomía (Q18.5)

**Q39** Malformaciones congénitas del esófago

**Q40** Otras malformaciones congénitas del tracto digestivo superior

**Q41** Ausencia, atresia y estenosis congénitas del intestino delgado. **Incluye: estenosis, obstrucción u oclusión congénito del intestino o intestino delgado** NEOM. Excluye 1: fibrosis quística con manifestaciones intestinales (E84.11), íleo meconial NEOM (sin fibrosis quística) (P76.0)

**Q42** Agenesia congénita, atresia y estenosis del intestino grueso Incluye: obstrucción congénita, oclusión y estenosis del intestino grueso

**Q43** Otras malformaciones congénitas del intestino

**Q44** Malformaciones congénitas de vesícula biliar, conductos biliares e hígado

**Q45** Otras malformaciones congénitas del aparato digestivo. Excluye 2: hernia diafragmática congénita (Q79.0), hernia hiatal congénita (Q40.1)

#### **Q50-Q56 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS ÓRGANOS GENITALES (Q50-Q56)**

Excluye 1: síndrome de insensibilidad androgénica (E34.5-), síndromes asociados con anomalías del número y forma de los cromosomas (Q90-Q99)

**Q50** Malformaciones congénitas de los ovarios, las trompas de Falopio y los ligamentos anchos

**Q51** Malformaciones congénitas del útero y del cuello uterino

**Q52** Otras malformaciones congénitas del aparato genital femenino

**Q53** Testículo no descendido y ectópico

**Q54** Hipospadias. Excluye 1: epispadias (Q64.0)

**Q55** Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales masculinos Excluye 1: hidrocele congénito (P83.5), hipospadias (Q54.-)

**Q56** Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo. Excluye 1: disgenesia gonadal pura (Q99.1), hermafrodita verdadero 46, XX (Q99.1), quimera de 46 XX / 46 XY, hermafrodita verdadero (Q99.0), pseudohermafroditismo con anomalía cromosómica especificada (Q96-Q99), pseudohermafroditismo femenino con trastorno adrenocortical (E25.-), síndrome de insensibilidad andrógena (E34.5)

#### **Q60-Q64 MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO URINARIO (Q60-Q64)**

**Q60** Agenesia renal y otros defectos por reducción del riñón. Incluye: agenesia renal, atrofia renal congénita, atrofia renal infantil

**Q61** Enfermedad quística renal. Excluye 1:- riñón quístico adquirido (N28.1), síndrome de Potter (Q60.6)

**Q62** Defectos obstructivos congénitos de la pelvis renal y malformaciones congénitas del uréter

**Q63** Otras malformaciones congénitas del riñón. Excluye 1: síndrome nefrótico congénito (N04.-)

**Q64** Otras malformaciones congénitas del aparato urinario

#### **65-Q79 MALFORMACIONES Y DEFORMIDADES CONGÉNITAS DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO (Q65-79)**

**Q65** Deformidades congénitas de la cadera. Excluye 1: clic de cadera (R29.4)

**Q66** Deformidades congénitas de los pies. Excluye 1: defectos por reducción de los pies (Q72.-), deformidad en valgo (adquirido) (M21.0-), deformidad en varo (adquirida) (M21.1-)

**Q67** Deformidades musculoesqueléticas congénitas de cabeza, cara, columna vertebral y tórax. Excluye 1: síndrome de Potter (Q60.6), síndromes de malformación congénita clasificados en Q87.

**Q68** Otras deformidades musculoesqueléticas congénitas

Excluye 1: defectos por reducción de las extremidades (Q71-Q73)

Excluye 2: condrodistrofia miotónica congénita (G71.13)

**Q69** Polidactilia

**Q70** Sindactilia

**Q71** Defectos por reducción de la extremidad superior

**Q72** Defectos por reducción de la extremidad inferior

**Q73** Defecto por acortamiento de miembro no especificado

**Q74** Otras malformaciones congénitas de miembro (-s). Excluye 1: defectos por acortamiento de extremidad (Q71-Q73), polidactilia (Q69.-), sindactilia (Q70.-)

**Q75** Otras malformaciones congénitas del cráneo y de los huesos de la cara

Excluye 1: anomalías dentofaciales [incluyendo maloclusión] (M26.-), defectos de cráneo asociados con anomalías cerebrales congénitas tales como: anencefalia (Q00.0), encefalocele (Q01.-), hidrocefalia (Q03.-), microcefalia (Q02), deformidades musculoesqueléticas de la cabeza y de la cara (Q67.0-Q67.4), malformación congénita de la cara NEOM (Q18.-), síndromes de malformación congénita clasificados en Q87.-

**Q76** Malformaciones congénitas de la columna vertebral y la caja torácica. Excluye 1: deformidades musculoesqueléticas congénitas de la columna y la caja torácica (Q67.5 - Q67.8)

**Q77** Osteocondrodiasplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral. Excluye 1: mucopolisacaridosis (E76.0-E76.3)

Excluye 2: condrodistrofia miotónica congénita (G71.13)

**Q78** Otras Osteocondrodiasplasia Excluye 2: condrodistrofia miotónica congénita (G71.13)

**Q79** Malformaciones congénitas del aparato músculo esquelético, no clasificadas bajo otro concepto. Excluye 2: tortícolis (esternocleidomastoidea) congénita (Q68.0)

## **Q80-Q89 OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS (Q80-Q89)**

**Q80** Ictiosis congénita Excluye 1: enfermedad de Refsum (G60.1)

**Q81** Epidermólisis ampollosa

**Q82** Otras malformaciones congénitas de la piel. Excluye 1: acrodermatitis enteropática (E83.2), porfiria eritropoyética congénita (E80.0), quiste o seno pilonidal (L05.-), síndrome de Sturge-Weber (-Dimitri) (Q85.8)

**Q83** Malformaciones congénitas de la mama. Excluye 2: ausencia del músculo pectoral (Q79.8), hipoplasia de mama (N64.82), micromastia (N64.82)

**Q84** Otras malformaciones congénitas del tegumento

**Q85** Facomatosis, no clasificados bajo otro concepto Excluye 1: ataxia telangiectasia [Louis-Bar] (G11.3), disautonomía familiar [Riley-Day] (G90.1)

**Q86** Síndromes malformativos congénitos debidos a causas exógenas conocidas, no clasificadas bajo otro concepto. Excluye 2: efectos no teratogénicos de sustancias transmitidas vía placentaria o de la leche materna (P04.-), hipotiroidismo asociado a la falta de yodo (E00-E02).

**Q87** Otros síndromes malformativos congénitos especificados que afectan a múltiples sistemas. Utilice código (-s) adicional (-es) para identificar todas las manifestaciones asociadas

**Q89** Otras malformaciones congénitas, no clasificadas bajo otro concepto

**Q90-Q99 ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS, NO CLASIFICADAS BAJO OTRO CONCEPTO (Q90-Q99)**

Excluye 2: trastornos del metabolismo mitocondrial (E88.4)

**Q90** Síndrome de Down. Utilice código (-s) adicional (-es) para identificar las afecciones físicas asociadas y el grado de discapacidad intelectual (F79-F70)

**Q91** Trisomía 18 y trisomía 13q

**Q92** Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, no clasificados bajo otro concepto. Incluye: - translocaciones no balanceadas e inserciones

Excluye 1: trisomías de los cromosomas 13, 18, 21 (Q90-Q91)

**Q93** Monosomías y deleciones de los autosomas, no clasificadas bajo otro concepto

**Q95** Reordenamientos balanceados y marcadores estructurales, no clasificados bajo otro concepto. Incluye: inserciones y translocaciones recíprocas balanceadas y robertsonianas.

**Q96** Síndrome de Turner Excluye 1:- Síndrome de Noonan (Q87.1)

**Q97** Otras anomalías de cromosomas sexuales, fenotipo femenino, no clasificadas bajo otro concepto .Excluye 1: Síndrome de Turner (Q96.-)

**Q98** Otras anomalías cromosómicas sexuales, fenotipo masculino, no clasificadas bajo otro concepto

**Q99** Otras anomalías cromosómicas, no clasificadas bajo otro concepto.

### **Prevención de Malformaciones congénitas con Ácido Fólico y Multivitaminas.**

20

A nivel mundial y según las regiones, en promedio, uno de cada 1000 embarazos establecidos, puede presentar defectos del tubo neural (rango entre 0.2 a 10 por 1000 embarazos establecidos) con frecuencia más alta en los abortos espontáneos. La frecuencia relativa de los defectos del tubo neural son: mielomeningocele 50%, anencefalia 40%, encefalocele 7%, craneorraquisquis 3% y disrrafismo espinal no precisado. Las lesiones abiertas que afectan el cerebro (anencefalia, craneorraquisquis), son letales antes o al nacer. La encefalocele también puede ser letal dependiendo de la extensión del daño cerebral.

La deficiencia de ácido fólico es un factor teratogénico que incrementa el riesgo de los defectos del tubo neural. La causa de los defectos del tubo neural es mono o poligénico multifactorial con un papel importante de factores no genéticos.<sup>16</sup>

Los factores de alto riesgo para defectos del tubo neural son: historial personal o familiar de defectos del tubo neural 30 veces (RR 30), diabetes materna pre gestacional 2 -10 veces (RR 2-10), obesidad IMC > 30, medicamentos anticonvulsivantes, difenilhidantoína, Carbamazepina y Ácido Valproico 10 -20 (RR 10 -20), deficiencia de folato materno 2 -8 veces (RR 2 -8). Otros factores maternos

de riesgo son: la hipertermia, tabaco, alcohol, mala absorción intestinal, falla renal y hepática.

El ácido fólico es la forma sintética del folato o vitamina B9 y es más disponible que el folato natural de los alimentos. Los defectos más frecuentes del tubo neural son: anencefalia, meningo y mielomeningocele, encefalocele y espina bífida. En la anencefalia gran parte del cerebro no se desarrolla. En la espina bífida o meningocele, la columna vertebral del feto no se cierra completamente durante el primer mes del embarazo.<sup>16</sup>

Block y colaboradores (EU, 2013) en estudios, en la Florida, EEUU y en otros la prevalencia de malformaciones congénitas incrementó en las obesas en relación directa al incremento del IMC Preconcepcional. La relación fue dosis respuesta, a mayor obesidad más malformaciones congénitas: paladar hendido, hernia diafragmática, hidrocefalia sin espina bífida, síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo, atresia y estenosis de válvula pulmonar, atresia/ estenosis intestinal y rectal, estenosis pilórica, transposición de grandes arterias, defecto septal ventricular y Tetratología de Fallot.

La fiebre materna prenatal o la influenza puede asociarse con lesiones cardíacas obstructivas en todos los niños y con defectos septales atrio ventriculares en niños con Síndrome de Down, los antipiréticos pueden atenuar tal asociación. Las malformaciones del corazón y de las extremidades se asocian significativamente con el fumado activo o pasivo en el período periconcepcional.

La falta de administración periconcepcional de multivitaminas conteniendo ácido fólico se puede asociar a exceso de riesgo de malformaciones congénitas por diabetes.

La recurrencia de ciertas malformaciones congénitas como: labio leporino, cardíacas, de extremidades, tracto urinario e hidrocefalia puede disminuirse con multivitaminas y ácido fólico periconcepcional. <sup>16</sup>

El ácido fólico (solo o con multivitaminas) periconcepcional reduce el riesgo de defectos del tubo neural: global en 72%, la ocurrencia (primer caso) en 93% y la

recurrencia en 69%, la mortalidad neonatal por defectos del tubo neural en 13% y la mortalidad fetal 41%.

La administración periconcepcional de multivitaminas conteniendo 0.8 -1 mg de ácido fólico es más efectiva para prevenir los defectos del tubo neural y reducir la mortalidad fetal y neonatal. Los defectos del tubo neural son de los pocos defectos congénitos en los que se puede hacer prevención primaria, con ácido fólico solo, o con multivitaminas, administrado en el período periconcepcional (3 meses antes hasta 3 meses después de la concepción).

Las multivitaminas periconcepcionales reducen las malformaciones congénitas mayores distintas a los defectos del tubo neural, sobre todo las cardíacas, casi a la mitad (RR 0.53, 0,35 -0.70) y más aún las cardíacas septales ventriculares en 74%( RR 0.26, 0.09 -0.72).<sup>16</sup>

#### **Comparación entre el uso de Multivitaminas en el período periconcepcional y efectos adversos materno fetales.**

<b>Malformaciones Congénitas</b>	<b>RR %</b>	<b>RR/OR</b>	<b>IC 95%</b>
Malformaciones mayores principalmente las cardíacas	47	0.53	0.35 -0.70
Malformaciones principalmente del tabique ventricular	74	0.26	0.09 -0.72
Malformaciones Cardíacas ( en ECA Canadá OR)	39	0.61	0.40 -0.92
<b>Resultados en madres con IMC &lt;25</b>			
Preeclampsia	37	0.63	0.42, 0.93
Trabajo de parto pre término	20	0.80	0.69 , 0.94
Recién nacidos pre término	16	0.84	0.73 ,0.95
Recién nacidos pequeños para la edad gestacional	17	0.83	0.73 , 0.95

Fuente: Guía de intervenciones USAID 2013 Pág. 39

#### **Intervención**

## **Prevención de las Malformaciones congénitas con ácido fólico y Multivitaminas periconcepcional: Fuerte recomendación, evidencia de alta calidad.<sup>20</sup>**

Es recomendable que toda mujer que planea o está en riesgo de embarazarse, tome ácido fólico desde 3 meses antes del embarazo, todo el embarazo y mientras dure la lactancia:

**Mujeres sin factores de riesgo para los defectos del tubo neural:** tomar Multivitaminas con ácido fólico 0.8 mg - 1mg/ día vía oral, desde 3 meses preconcepción hasta 3 meses post concepción. Desde los 3 meses post concepción durante todo el embarazo y mientras dure la lactancia tomar multivitaminas con ácido fólico 0.4 – 1 mg/ día vía oral.

**Mujeres con algún factor de alto riesgo para los defectos del tubo neural:** tomar multivitaminas\* con ácido fólico 5 mg/ día vía oral desde 3 meses preconcepción hasta 3 meses pos concepción. Desde los 3 meses pos concepción durante todo el embarazo y mientras dure la lactancia tomar multivitaminas con ácido fólico 0.4 – 1 mg/ día vía oral.

**Consumo diario de una dieta rica en ácido fólico:** hortalizas de hojas verdes (la espinaca, brócoli y lechuga), espárragos, aguacate, las frutas (naranjas, limones, plátanos, melones), los frijoles negros, carnes (pollo, cerdo, pescado, hígado de vacuno y los riñones, atún), el jugo de tomates, avena fortificado y salvadora de trigo.

**Concentraciones recomendadas para la ingesta de multivitaminas y micronutrientes:** 800 µg (0.8 mg) ácido fólico, 6000 UI (hasta 1989) y 4000 UI (1990 a 1991) , vitamina A; 1.6 mg vitamina B1; 1.8 mg vitamina B2; 19 mg nicotinamida; 2.6 mg , vitamina B6; 10 mg pantotenato de calcio; 0.2 mg biotina; 4.0 µg vitamina B12; 100 mg vitamina C; 500 IU vitamina D; 15 mg vitamina E (alfa-tocoferol acetato); 125 mg calcio; 125 mg fósforo; 100 mg ; 60 mg Fe elemental; 1 mg Cu; 1 mg manganeso y 7.5 mg zinc.

**Estado nutricional de la embarazada:** El sobrepeso y la obesidad materna generan efectos adversos materno-fetales, durante el embarazo, en el parto y en el postparto. La embarazada obesa comparada con la de peso normal, tiene más riesgo



de: diabetes gestacional, preeclampsia, hipertensión gestacional, síndrome metabólico, enfermedad cardiovascular y malformaciones congénitas.

Durante labor y parto, mayor riesgo de muerte materna, hemorragia, cesárea, infecciones, macrosómicos, trauma al nacer, prematuridad, muerte fetal, neonatal e infantil. Además, programación fetal de las enfermedades crónicas (obesidad, síndrome metabólico, diabetes 2, enfermedad cardiovascular) de niños, adolescentes y adultos, potenciando la transmisión transgeneracional de la obesidad y sus consecuencias. Los hijos de madres con desnutrición, sobrepeso u obesidad preconcepcional tienen menor rendimiento cognitivo.

Los recién nacidos con peso bajo al nacer (PBN) y los pre términos tienen efectos independientes sobre la mortalidad fetal y neonatal ambos tienen mayor riesgo de parálisis cerebral. Los pretérminos tienen más riesgo de síndrome de dificultad respiratoria (SDR), apnea, hemorragia intracraneal, sepsis y retinopatía. Los PBN además de los de restricción del crecimiento fetal, tienen más riesgo de hipoglucemia, hipocalcemia, policitemia y asfixia. <sup>16</sup>

## V. DISEÑO METODOLÓGICO

**Diseño del estudio:** Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal.

**Área y período de estudio:** El estudio se realizó en el departamento de Chinandega, en el Hospital Departamental España, en el período comprendido de enero a diciembre del 2016.

**Población del estudio y muestra:** todos los recién nacidos con malformaciones congénitas mayores y menores, reportados en el Hospital España, fueron 84 nacimientos con malformación congénita durante el año 2016 a los cuales se les realizó el estudio de investigación.

### **Fuente de Información:**

Secundaria: La información se obtuvo de la ficha de notificación de casos REANIMAC y el informe mensual de nacimientos ocurridos en la unidad de salud en el período establecido.

### **Procedimiento de recolección de información o datos:**

- Se solicitó autorización a la dirección del Hospital España de Chinandega para realizar el estudio de investigación en la unidad de salud y tener acceso a la recolección de la información.
- Se solicitó en el departamento de estadística las fichas de los casos reportados con malformación congénita para completar base de datos ya establecida del departamento de vigilancia epidemiológica
- Se completó base de datos de acuerdo a las fichas de notificación de los nacimientos reportados con malformación congénita.
- Se seleccionaron las variables de acuerdo a los objetivos del estudio y el tema de investigación
- Se definieron las variables para la madre y para el recién nacido.

- Posteriormente se recolectó la información en una base de datos de excel .los datos incompletos de la ficha se completaron.

**Instrumento utilizado:** La ficha REANIMAC modificada para determinar las variables del estudio que comprendía variables cuantitativas y cualitativas para facilitar la información.

**Plan de Análisis:** Se introdujeron los datos recolectados de la ficha REANIMAC modificada en una base donde se insertaron las variables del estudio utilizando el programa estadístico SPSS versión 2.0. para calcular la estadística descriptiva, los datos de frecuencia en números absolutos y porcentajes. Los resultados se presentaron en tablas.

**Criterios de Inclusión:** Todos los nacimientos ocurridos en el hospital departamental España con cualquier tipo de malformación congénita en el período de enero a diciembre del 2016 , todos los nacimientos con malformación congénita que procedan de cualquier municipio del departamento de Chinandega, todos los nacimientos ocurridos sean vivos o fallecidos que tengan diagnóstico clínico de una malformación congénita ya sea única o múltiple, mayor o menor.

**Criterios de exclusión:** Todos los nacimientos ocurridos en el Hospital departamental España en el período de enero a diciembre del 2016 sin ninguna malformación congénita, todos los nacimientos que ocurrieron en el hospital departamental España procedentes de otro departamento, otro municipio diferente al departamento de Chinandega o que son de otro país, todos los nacimientos ocurridos en el hospital departamental España fuera del período de estudio.

**Lista de variables:**

**Variables de la madre:** Edad materna, localidad, antecedentes gineco obstétricos, antecedentes personales patológicos, hábitos, tipo de parto

**Variables del recién nacido:** Sexo, edad gestacional, mes de nacimiento, municipio de procedencia, APGAR, tipo de nacimiento, tipo de malformaciones

**Control de Sesgos:** La información es confiable no hay sesgos ya que los datos fueron recolectados directamente de la ficha de notificación REANIMAC, a través de la anamnesis y el examen físico al recién nacido que se realizó durante la estancia hospitalaria.

**Consideraciones éticas:** Se solicitó permiso a la dirección del SILAIS Chinandega donde se dió conocer la importancia de realizar un estudio investigativo en el departamento, en malformaciones congénitas ya que son un problema de salud pública, que tiene una gran morbi mortalidad y es de impacto psicosocial.

Posteriormente se solicitó autorización a directora del Hospital España para que posterior al estudio se dé seguimiento en la atención prenatal a las embarazadas y a los recién nacidos en esta unidad de salud. Por lo tanto es necesario identificar a través de la promoción y prevención y disminuir este problema. Los datos recolectados fueron solo de carácter investigativo, se respetó la confidencialidad de los recién nacidos , y los principios de beneficencia, justicia y su dignidad humana.

## Operacionalización de variables

### Variables de la madre

Variable	Definición conceptual de la variable	Valor
<b>Edad materna</b>	Tiempo cronológico transcurrido en años desde el nacimiento hasta la actualidad. Son los años cumplidos de la madre.	1. <20 años 2.:20 a 34 años 3. 35 años
<b>Procedencia</b>	Lugar donde viven las personas en el municipio depende de la situación ambiental.	1: Urbano 2: Rural
<b>Municipio</b>	Sitio geográfico donde está ubicada la vivienda de la madre en el departamento de Chinandega	1-Cinco Pinos 2-San Pedro del Norte. 3-San Francisco del Norte 4-Santo Tomás del Norte. 5-Somotillo 6-Villanueva 7-Villa 15 de Julio 8-El Viejo 9-Morazán 10-Chinandega 11-Corinto 12-El realejo 13-Chichigalpa 14- Posoltega
<b>Antecedentes personales patológicos de la Madre.</b>	Enfermedades previas que ha padecido desde antes del embarazo actual o en el embarazo	1 Si 2 No

<b>Variable</b>	<b>Definición conceptual de la variable</b>	<b>Valor</b>
<b>Tipo de Parto</b>	Proceso por el que la mujer expulsa el feto y la placenta al final de la gestación; consta de tres fases: la fase de dilatación, la de expulsión y la placentaria o de alumbramiento.	1: Parto Vaginal 2: Parto Cesárea
<b>Antecedentes de Tabaquismo</b>	Es la adicción al tabaco provocada principalmente por uno de sus componentes activos la nicotina.	1- Si 2-No
<b>Antecedentes de Alcoholismo</b>	Dependencia extrema del alcohol asociada con la aparición progresiva de trastorno del comportamiento.	1- Si 2- No
<b>Antecedentes Gineco Obstétricos</b>	Número de embarazos previos que ha tenido la madre del recién nacido con malformación congénita	1-Primigesta 2-Bigesta 3-Trigesta 4-Multigesta 5-Gran multigesta
<b>Antecedentes de Abortos</b>	Es la interrupción dolosa del proceso fisiológico del embarazo antes de las 22 semanas de gestación o con un peso menor de 500 gramos causando la muerte del producto de la concepción o feto dentro o fuera de la cavidad uterina	1-Si 2-No
<b>Antecedentes de Cesáreas</b>	Es la interrupción del embarazo por vía abdominal que puede suceder antes de que sea a término o cuando está a término por una condición o patología que impide que nazca el bebe por el canal vaginal.	1-Si 2-No

Variable	Definición conceptual de la variable	Valor
<b>Enfermedades en el embarazo</b>	Patologías que complican el embarazo y ponen en riesgo la salud del binomio madre e hijo	1: Enfermedad Cardíaca 2: Diabetes 3: Hipertensión arterial 4: Infección por VIH 5. Sífilis

### VARIABLES DEL RECIÉN NACIDO

Variable	Definición conceptual de la variable	Valor
<b>Semana de Gestación</b>	El desarrollo del embarazo explicado semana a semana, cambios en la embarazada, molestias y dolores frecuentes.	1: < 37 semanas 2: 37 a 40 6/7 Semanas 3: > de 41 Semanas
<b>Sexo del recién nacido</b>	Sistema biológico que determina el desarrollo de las características sexuales de un organismo.	1: Masculino 2: Femenino 3: Indeterminado
<b>APGAR al nacer</b>	Características del recién nacido en el nacimiento para adaptarse a la vida extrauterina	8-10: Normal 7-4: Asfixia del nacimiento moderada 3-0: Asfixia del nacimiento severa
<b>Condición del nacimiento</b>	Característica del recién nacido en el nacimiento	1- Vivos 2- Fallecidos 3- Óbitos
<b>Tipos de malformaciones congénitas</b>	Número de malformaciones presentes en el recién nacido desde la embriogénesis detectadas al nacer o antes del nacimiento.	Mayores únicas Mayores múltiples Menores únicas Menores múltiples

## VI. RESULTADOS

Las características de las madres de los recién nacidos con malformación congénita del Hospital España de Chinandega en el período de enero a diciembre del 2016 fueron: El grupo etáreo que predominó es el comprendido entre 20 a 34 años (45 casos) con el 53,6% en primer lugar y en segundo lugar fue el de las mujeres menores de 20 años (33 casos) con el 39,3%.

Las embarazadas que tuvieron recién nacidos con malformación congénita eran más frecuente de los municipios procedentes de Chinandega (35 casos) con el 41,7% en primer lugar, en segundo lugar fue El Viejo (16 casos) con el 19% y en tercer lugar de Villanueva (7 casos) con el 8,3%, de las localidades urbanas fueron (44 casos) que corresponde al 52,4% y de las localidades rurales (40 casos) que corresponde al 47,6% (ver tabla No 1)

Las características de los recién nacidos con malformaciones congénitas fueron: el sexo. femenino (43 casos) en el 51.2% y el sexo masculino (37 casos) en el 44%, las semanas de gestación estaban comprendidas entre las 37 a 40 6/7 semanas (56 casos) que representó el 66,7% y en segundo lugar las que tienen menor de 37 semanas de gestación(25 casos) que representó el 29,8%, el APGAR de los recién nacidos con malformaciones congénitas fue normal (APGAR 8 / 10) (71 casos) que corresponde al 84,52%, sin embargo presentaron asfixia al nacer (13 casos) que corresponde al 15,47%, el tipo de nacimiento fue único (82 casos) en el 97,6% y fueron múltiples (2 casos) solo en el 2,4%, las características del nacimiento de los recién nacidos eran vivos en primer lugar (62 casos) que representa el 73,8% , sin embargo nacieron fallecidos (17 casos) en el 20.2 % y óbitos (5 casos) el 6.0%. El tipo de malformaciones congénitas en los recién nacidos con malformación congénita fue mayores únicas en primer lugar (41 casos) que corresponde al 48,8% y menores únicas en segundo lugar (24 casos) en el 28,6% (ver tabla número 2 y número 3)

En la clasificación de las malformaciones congénitas según la CIE – 10 se encontró que el primer lugar pertenece al grupo Q65 - Q79 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular en un 20.23% (17 casos) y en segundo lugar



fueron las del grupo de Q00 – Q007 Malformaciones congénitas del Sistema Nervioso con un 19% (16 casos) y en tercer lugar fueron las del grupo Q10 –Q18 Malformaciones congénitas de los ojos, oídos, cara y cuello ( 8 casos) con el 9,50% ( ver tabla número 3)

Los antecedentes obstétricos de las mujeres embarazadas con malformación congénita fueron: primigestas (53 casos) que representó el 63.1 % y en segundo lugar las bigestas (13 casos) que representaron el 15,5%, antecedentes de abortos (11 casos) representaron el 13.1%, antecedentes de Cesáreas (6 casos) representó el 7.1% (ver tabla número 3)

Los antecedentes personales patológicos más frecuentes de las madres de los recién nacidos con malformación congénita fueron: Diabetes (6 casos) en un 7.1% Hipertensión (13 casos) en un 15.5%, Preeclampsia (1 caso) que corresponde al 1.2%, otra condición grave de la madre (2 casos) en el 2,4%. ( Ver tabla número 4)

## VII. DISCUSION DE RESULTADOS

Las malformaciones congénitas son muy frecuentes en el departamento de Chinandega constituye una de las primeras causas de mortalidad neonatal, están presentes desde el nacimiento.

En este estudio investigativo la edad que predominó en la madre fue en el grupo etáreo de 20 -34 años con el 53,6%, la literatura menciona que las malformaciones congénitas son más frecuentes en las edades extremas, así lo refiere la Organización Mundial de la Salud en el boletín del país de Nicaragua (2015). Lo que indica que en este departamento no se está realizando una anamnesis minuciosa durante la atención prenatal en las mujeres de 20 -34 años y es el grupo donde están las afectadas.

Estudios realizados en Lima, Perú como en León Nicaragua en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales demostraron en sus estudios que las adolescentes menores de 18 años y las mujeres mayores de 35 años son las que tienen más predisposición para desarrollar en su embarazo malformaciones congénitas lo cual no coincide con lo encontrado en el departamento de Chinandega.

Los municipios donde se presentaron las malformaciones congénitas con más frecuencia en nuestro departamento fue en: Chinandega y El Viejo, con el 41,7% y el 19% respectivamente, esto se debe a las características poblacionales del territorio y al acceso geográfico que tienen con el Hospital España. También la variedad de cultivos de las zonas para la agricultura y el uso frecuente de productos agroquímicos influyen en el desarrollo de las malformaciones congénitas por la exposición química y el contacto por pesticidas

No existe notable diferencia respecto a las localidades ya que en las localidades urbanas (44 casos) se corresponde al 52,4% y las localidades rurales (40 casos) corresponden al 47,6% debido a que el municipio de Chinandega es de predominio urbano y el municipio de El Viejo es predominio rural

En las características de los recién nacidos con malformaciones congénitas, en relación a las semanas de gestación, en este estudio fue más frecuente entre las 37

a 40 6/7, coincide con el estudio que se realizó en el Hospital Bertha Calderón Roque en Managua (Enero 2011 a Diciembre 2012), donde los resultados se presentaron en el embarazo a término en el 63.24%.<sup>4</sup>

En el sexo de los recién nacidos con malformaciones congénitas el femenino no tiene gran diferencia en comparación al sexo masculino, ya que en nuestro departamento nacen más recién nacidos femeninos que masculinos, se observa una relación de 1.1:1, en otros estudios realizados como el de Vargas mencionan que el sexo masculino tiene más tendencia para desarrollo de las malformaciones congénitas.

En el APGAR del recién nacido con malformaciones congénitas se realizó un estudio (2015) en el Hospital General de Occidente Jalisco donde solo 17 nacimientos que corresponden al 0.68% de la población a estudio presentó asfixia al nacer con APGAR de 0-7 y en el Hospital España de Chinandega se observó 13 casos que representa el 15,47% de los casos estudiados, por lo tanto deberían de investigarse las causas que están influyendo para presentar nacimientos con asfixia en nuestro departamento ya que esto incrementa la mortalidad neonatal.

En el tipo de malformaciones congénitas se observó que las malformaciones mayores únicas ocupan el primer lugar con el 48,8% (41 casos) coincide con el estudio realizado por Rodríguez y Olla en el Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Arguello, León (2013), donde se encontró que el 73.75% presentaron una única malformación congénita, en las características del recién nacido eran fallecidos (17 casos) el 20.2 % y óbitos (5 casos) el 6.0% lo cual es un alto porcentaje de mortalidad neonatal en nuestro departamento por malformaciones congénitas y se asocia también a los resultados encontrados por asfixia.

Con respecto al número de embarazos se observa que este estudio coincide con estudios previos realizados en Nicaragua, como el del Hospital Bertha Calderón Roque, Managua donde se encontró que las primigestas son las más frecuentes en presentar una malformación congénita en el 34% de los casos, en nuestro estudio las primigestas representaron el 63.1 % de los casos estudiados

Respecto a las mujeres que tienen antecedentes obstétricos de abortos la literatura refiere que se deben a las anomalías anatómicas congénitas en un 27%, los

resultados de estudio demuestran que los antecedentes de abortos (11 casos) representaron el 13.1% y los antecedentes de cesáreas (6 casos) el 7.1% por lo tanto se debe investigar a toda mujer post aborto y post cesárea si ha tenido antecedentes en los embarazos previos de malformaciones congénitas y en su siguiente embarazo darse seguimiento genético para identificar las causas.

Un estudio realizado por Lara y Leiva en el Hospital Mauricio Abdalah de Chinandega (2007) refiere que las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor que sus hijos presenten algún tipo de malformación en el momento de nacimiento en nuestro estudio las mujeres con antecedentes de diabetes representaron el 7.1% También se demostró en otro estudio de la ECLAM sobre malformaciones congénitas y patologías crónicas de la madre donde se reportó que la hipertensión arterial representó el 73.1% y la diabetes mellitus el 79.7%

En el estudio de Vargas (2004) sobre malformaciones congénitas y factores asociados del Hospital Materno Infantil Fernando Vélez Paíz, Managua, la hipertensión arterial es un factor asociado para desarrollar malformación congénita representando un 4.8%, en este estudio se observó que la hipertensión arterial en el embarazo representa el 15.5% para desarrollar malformaciones congénitas en el recién nacido y la Preeclampsia representa el 1.2%.

En la clasificación de las malformaciones congénitas según la CIE – 10 Pavón refiere en el estudio que realizó en el Hospital Bertha Calderón Roque (2013) que las malformaciones más frecuentes de los recién nacidos fueron las del grupo Q35-Q37 Labio leporino y paladar hendido con el 12,3% (23 casos) en primer lugar y las del grupo Q00-Q07 Malformaciones congénitas del Sistema Nervioso que representa el 8,6% (15 casos) en segundo lugar, en este estudio investigativo se coincide con las del grupo Q00 – Q07 Malformaciones congénitas del Sistema Nervioso con un 19% (16 casos) sin embargo el porcentaje es mayor en nuestro departamento que en Managua por lo cual sería útil identificar las causas que predisponen a tener mayor porcentaje en el departamento de Chinandega que en Managua donde hay mayor población.

Otro estudio realizado en el Hospital Militar en Managua por Espinoza Lira reporta que las malformaciones congénitas del grupo Q65 - Q79 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular defectos musculo esqueléticos ocuparon el tercer lugar 14,48% en nuestro estudio se encontraron en el primer lugar con el 20.23% por lo que debe identificarse si la alimentación de las embarazadas de esta zona influye en el desarrollo del embrión para presentar una malformación congénita. Podemos observar que respecto al nivel nacional las malformaciones del sistema osteomuscular y las del sistema nervioso ocupan la primera y segunda causa lo cual coincide con los resultados de este estudio donde se encontraron ambas en primero y segundo lugar respectivamente.

## VIII. CONCLUSIONES

1- Las Características de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital España de Chinandega fueron: la edad que predominó fue de 20 a 34 años con el 53,6%, de ambas localidades (urbanas el 52,4% y rurales el 47,6%).

2- Las características de los recién nacidos con malformación congénita del Hospital España de Chinandega fueron: los municipios más frecuentes fueron Chinandega y El Viejo con el 41,7% y el 19% respectivamente, las semanas de gestación más frecuentes fue de las 37 a 40 6/7 semanas con un 66,7%, el sexo femenino de los recién nacidos no tiene notable diferencia en relación al sexo masculino.

3- Las características del nacimiento del recién nacido con malformación congénita más frecuentes fueron: en el APGAR del recién nacido con malformación congénita del Hospital España de Chinandega se observó asfixia al nacer en el 15,47% (13 casos), el tipo de nacimiento más frecuente fue el único con un 97,6%.

4- Los tipos de malformaciones congénitas más frecuentes fueron las mayores únicas en un 48,8% y en la clasificación por órganos y sistemas según CIE-10 las malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79) ocupan el primer lugar con un 20,23% y las malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00 -107) con el 19% ocupan el segundo lugar.

5- En el embarazo se relacionan las posibles causas para una malformación congénita en el Hospital España de Chinandega los antecedentes de diabetes (7,1%), antecedentes de hipertensión (15,5%), antecedentes de preeclampsia (1,2%), las mujeres primigestas (63,1%), los antecedentes de cesáreas (7,1%) y los antecedentes de abortos (13,1%).

## **IX. RECOMENDACIONES**

### **A las autoridades del Ministerio de Salud:**

#### **1. Nivel central:**

- Coordinar y abastecer al SILAIS Chinandega de estudios especiales que sirvan de medios diagnósticos y de laboratorio para detectar precozmente las malformaciones congénitas tales como: TORCH, examen para chagas, estudios biomoleculares que sean marcadores para diagnosticar malformaciones congénitas.
- Capacitar a especialistas en Gineco obstetricias en los hospitales de referencia nacional y departamental para que diagnostiquen y manejen multidisciplinariamente a las embarazadas que tienen antecedentes de malformaciones congénitas o con alto riesgo para desarrollar las malformaciones congénitas.

#### **2. Nivel Departamental:**

- Garantizar en todas las unidades de salud del departamento, en especial donde se encuentran hospitales, los insumos médicos como el ácido fólico para que se le indique a toda mujer en edad fértil en especial las de alto riesgo para desarrollar malformaciones congénitas en el embarazo.
- Incluir el tema de las malformaciones congénitas en los recién nacidos y su clasificación según órganos y sistemas de acuerdo a la CIE 10, en la docencia y educación continua al personal de salud para que este problema se disminuya en el departamento y en especial en las unidades donde hay hospitales.
- Agregar en el censo de las embarazadas la vigilancia de las mujeres que tienen recién nacidos con malformaciones congénitas o que tuvieron antecedentes de malformaciones congénitas para que se envíen estudios especiales en especial en las mujeres con antecedentes de abortos y antecedentes de patologías crónicas.

### **3-Nivel local:**

- Toda mujer en edad fértil con antecedentes personales patológicos para desarrollar una malformación congénita deberá ser referida a la consulta externa de genética del Hospital España en especial a las que desean un embarazo o que está embarazada y fue captada precozmente en la unidad de salud para manejar oportunamente por equipo multidisciplinario.
- En todos los municipios donde se atienden embarazadas deben agregar en la HCPB en el acápite de antecedentes personales y familiares las malformaciones congénitas, además deberán agregarse en el censo de embarazadas las que tiene malformaciones congénitas o han tenido antecedentes y en el censo de planificación familiar las que han tenido o tienen mayor riesgo de presentar un recién nacido con malformación congénita.
- Indicar los ultrasonidos a todas las embarazadas desde la captación según normas y toda embarazada en la cual se detecta una malformación congénita deberá darse la vigilancia en el I, II y III nivel de resolución para prevenir complicaciones en el embarazo o futuros embarazos.
- En las casas maternas deberán incluirse en los roles de charlas el tema de las malformaciones congénitas y enfatizar en los alimentos ricos en calcio, ácido fólico y minerales para evitar el desarrollo de las malformaciones congénitas.

### **A las unidades formadoras de investigación**

- Promover la realización de estudios investigativos en los diferentes niveles ya que las malformaciones congénitas son un problema de salud pública y de interés para las futuras generaciones que desean un embarazo.
- Realizar campañas educativas de promoción y prevención en la salud de las mujeres para disminuir o evitar el riesgo de desarrollar una malformación congénita en los recién nacidos.



## X. BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Córdova Neira, Fernando et al. Estudio Descriptivo: Malformaciones Congénitas en recién nacidos del servicio de neonatología del Hospital “José Carrasco Arteaga”. 2012-2014. Número 2. Vol. 7. Revista médica HJCA. Ecuador, Julio, 2015.
- 2- Rodríguez Berrios, Cindy Raquel y Olla Osejo, Jaime Daniel. Tesis para optar al título de doctor en medicina y cirugía. Malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos del “Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello” y factores de riesgo de las mismas en el período de enero 2010 a enero 2012. Facultad de ciencias médicas. UNAN León. 2013. Nicaragua.
- 3-OMS. Anomalías congénitas. Centro de prensa. Nota descriptiva N°370. Abril de 2015. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>.
- 4- Dr. Pavón Baldelomar, Wilber Antonio. Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Ginecoobstetricia: Características generales y obstétricas maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas registrados en el Hospital Bertha Calderón, Managua, en el periodo de enero 2011 a diciembre 2012. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. UNAN Managua. 2013
- 5-Ramos Parra, Eduardo et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital de la mujer. Culiacán, Sinaloa, México. Artículo publicado el 26 de junio, 2010.[www.imbiomed.com](http://www.imbiomed.com). Arch Salud Sin Vol.5 No.4 p.101-105, 2011.
- 6- Block SR y col. Revista de revistas. Índice de masa corporal materno pre-embarazo y riesgo de malformaciones congénitas específicas: evidencia de una relación dosis – respuesta. Revista de obstetricia y ginecología. Universidad de medicina materno fetal. Facultad de medicina, Pontificia Chile. No 78. 2013.
- 7- Acosta Batista, Carlos y Mullings Pérez, Rosali. Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Facultad de ciencias médicas Finlay Albarrán. Volumen 13. Número 3. La Habana, Cuba. Junio 2015.
- 8- Ortiz Villalobos, Roberto Carlos y col. Revista cubana de ginecología y obstetricia. Perfil obstétrico y neonatal de adolescentes atendidas en el Hospital general de Occidente de Jalisco, México. 2015. [Http// scielo.sld.cu](http://scielo.sld.cu).

9-López Sánchez Cristian. Factores asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión. Universidad Ricardo Palma. Facultad de medicina humana. Tesis para optar el título profesional de médico cirujano. Lima, Perú.

10- Vargas Báez, Francisco Mauricio. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología Hospital Dr. Fernando Vélez Páiz, Enero a Noviembre del año 2004. Tesis monográfica para optar al título de especialista en pediatría. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. Facultad de ciencias médicas, Hospital materno infantil Dr. Fernando Vélez Páiz. Managua, Nicaragua. 2005.

11- Centeno Rodríguez, Dra. Angélica del Rosario. Asesoramiento genético en la prevención de la discapacidad intelectual en la población del barrio El Calvario, Chinandega, Febrero – Julio 2012. Universidad de Ciencias Médicas. Centro Nacional de Genética Médica de la Habana. Tesis para optar al título de máster en asesoramiento genético. Chinandega, Nicaragua, mayo de 2013.

12- Espinoza Lira, Miguel Enrique. Factores de riesgo asociados a la frecuencia de defectos congénitos en la sala de neonatología del Hospital militar escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1ro de enero al 31 de diciembre del 2013. Ejército de Nicaragua centro superior de estudios militares general de división José Dolores Estrada Vado. Facultad de medicina. Patria Defensa Libertad, Managua, septiembre, 2014.

13-Fuente secundaria. Datos estadísticos del SILAIS Chinandega. 2016.

14- Ministerio de Salud .Dirección de Servicios de Salud y Epidemiología. Normativa 001. Manual Operativo para el registro nicaragüense de Malformaciones congénitas. Managua, Nicaragua. Mayo 2008

15-Organización Panamericana de la Salud. Organización Mundial de Salud. Boletín Informativo: Malformaciones Congénitas. Nicaragua. Junio 2015.

16- Fuente secundaria del departamento de Epidemiología Chinandega 2016

- 17- Gobierno de reconciliación y unidad nacional. Ministerio de Salud. Normativa 119- Manual de vigilancia para la salud pública. Managua, Nicaragua, Agosto 2013.
- 18- eCIE 10 ES. Clasificación Internacional de Enfermedades. Capítulo 17 (Q00 – Q99) Malformaciones Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas. 10ª Revisión, modificación clínica. Edición Española. 1ra edición Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e Igualdad Dirección General de Salud Pública, Calidad e innovación. Gobierno de España. Enero 2016.  
[eciemaps.msssi.gob.es/ecieMaps/browser/index\\_10\\_mc.html](http://eciemaps.msssi.gob.es/ecieMaps/browser/index_10_mc.html)
- 19-Gobierno de Reconciliación y Unidad Nacional. Ministerio de Salud. Normativa 108 Guía Clínica para la Atención del Neonato. Managua, Nicaragua. Marzo, 2013
- 20-Dra. Gómez Pasquier, Ivonne. Guía de Intervenciones basada en evidencias que reducen morbilidad y mortalidad perinatal y neonatal. USAID. Managua, Nicaragua

## XI. ANEXOS

**Tabla No 1 Características de las madres originarias del departamento de Chinandega con recién nacidos que presentaron malformaciones congénitas en el 2016.**

<b>Variables</b>	<b>Número</b>	<b>Porcentaje</b>
<b>Edad</b>		
Menos de 20 años	33	39.3
De 20 a 34 años	45	53.6
Más de 35 años	6	7.1
<b>Municipio de Procedencia</b>		
Posoltega	1	1.2
Cinco Pinos	2	2.4
San Pedro del Norte	1	1.2
Santo Tomás del Norte	5	6.0
San Francisco del Norte	1	1.2
Puerto Morazán	6	7.1
Chichigalpa	3	3.6
Chinandega	35	41.7
El realejo	3	3.6
El Viejo	16	19.0
Villanueva	7	8.3
Somotillo	4	4.8
<b>Localidad</b>		

Urbana	44	52.4
Rural	40	47.6
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100.0</b>

Fuente Secundaria: Registro Estadístico del Hospital España de Chinandega, Nacimientos ocurridos de Enero a Diciembre, 2016

**Tabla No 2. Características de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el departamento de Chinandega en el período de Enero a Diciembre del 2016.**

Variables	Frecuencia	Porcentaje
<b>Sexo del recién nacido</b>		
Femenino	43	51.2
Masculino	37	44.0
Ambiguo	4	4.8
<b>Semanas de gestación</b>		
Menos de 37 semanas	25	29.8
De 37 a 40 6/7 semanas	56	66.7
De 41 sem a más	3	3.6
<b>APGAR del recién nacido</b>		
De 8 a 10 normal	71	84.52
De 4 a 7 asfixia moderada	6	7.14
De 0 a 3 asfixia severa	7	8.33
<b>Características del nacimiento del recién nacido</b>		

Vivo	62	73.8
Fallecido	17	20.2
Óbito	5	6.0
<b>Tipo de nacimiento</b>		
Único	82	97.6
Múltiple	2	2.4
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100.0</b>

Fuente Secundaria: Registro Estadístico del Hospital España de Chinandega, Nacimientos ocurridos de Enero a Diciembre, 2016.

**Tabla No 3 Tipos de malformaciones congénitas en los recién nacidos del Hospital España en el período de Enero a Diciembre del 2016.**

Variables	Frecuencia	Porcentaje
<b>Tipo de Malformaciones congénitas</b>		
Mayores únicas	41	48.8
Mayores múltiples	13	15.5
Menores únicas	24	28.6
Menores múltiples	6	7.1
<b>Clasificación de las Malformaciones Congénitas según la CIE -10</b>		
Q00 –Q07 Malformaciones congénitas del Sistema Nervioso	16	19

Q10-Q18 Malformaciones congénitas de los ojos, oído, cara y cuello	8	9.50
Q20-Q28 Malformaciones congénitas del aparato circulatorio	7	8.30
Q30-Q34 Malformaciones congénitas del aparato respiratorio	6	7.14
Q35-P37 Labio y paladar hendidos	7	8.30
Q38-Q45 Otras malformaciones congénitas del aparato digestivo	11	13
Q50-Q56 Malformaciones congénitas de los órganos genitales	1	1.19
Q60-Q64 Malformaciones congénitas del aparato urinario	3	3.57
Q65-Q79 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	17	20.23
Q80-Q89 Otras malformaciones congénitas	5	5.95
Q90-Q99 Anomalías cromosómicas, no clasificadas bajo otro concept	3	3.57
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100</b>

Fuente Secundaria: Registro Estadístico del Hospital España de Chinandega, Nacimientos ocurridos de Enero a Diciembre, 2016.

**Tabla No 4 Antecedentes Obstétricos de las madres que presentaron nacimientos con Malformaciones Congénitas en el Hospital España de Chinandega en el período ocurrido de enero a diciembre del 2016.**

Variables	Frecuencia	Porcentaje
<b>Antecedentes Obstétricos</b>		
Primigesta	53	63.1
Bigesta	13	15.5
Trigesta	6	7.1
Multigestas	7	8.3
Gran multigesta	5	6.0
<b>Antecedentes de Cesáreas</b>		
Si	6	7.1
No	78	92.9
<b>Antecedentes de Abortos</b>		
Si	11	13.1
No	73	86.9
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100.0</b>

Fuente Secundaria: Registro Estadístico del Hospital España de Chinandega, Nacimientos ocurridos de Enero a Diciembre, 2016.



**Tabla No 5. Antecedentes personales patológicos y no patológicos de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital España de Chinandega del período de Enero a Diciembre del 2016.**

Variables	Frecuencia	Porcentaje
<b>Antecedentes de TB</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Diabetes</b>		
Si	6	7.1
No	78	92.9
<b>Antecedentes de Hipertensión</b>		
Si	13	15.5
No	71	84.5
<b>Antecedentes de Preeclampsia</b>		
Si	1	1.2
No	83	98.8
<b>Antecedentes de Eclampsia</b>		
No	84	100.0
<b>Otra condición grave de la madre</b>		
Si	2	2.4
No	82	97.6

<b>Antecedentes de Cirugía Genitourinaria</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Infertilidad</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Cardiopatía</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Nefropatía</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Violencia</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de VIH</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Tabaquismo</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de usar drogas</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Alcoholismo</b>		

No	84	100.0
<b>Antecedentes de Sífilis en el embarazo</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes del Virus de Inmunodeficiencia Humana</b>		
No	84	100.0
<b>Antecedentes de Paludismo</b>		
Desconocido	84	100.0
<b>Antecedentes de Chagas</b>		
Desconocido	84	100.0
<b>Antecedentes de Toxoplasmosis</b>		
Desconocido	84	100.0
<b>TOTAL</b>	<b>84</b>	<b>100.0</b>

**GLOSARIO DE ABREVIATURAS:**

**MFC:** Malformaciones congénitas

**SRC:** Síndrome de Rubeola Congénita

**HTA:** Hipertensión Arterial

**DM:** Diabetes Mellitus

**RENIMAC:** Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas

**HEODRA:** Hospital Escuela Oscar Danilo Rosales Argüello.