

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
UNAN- MANAGUA
NUEVO HOSPITAL MONTE ESPAÑA.**



TESIS MONOGRAFICA PARA OPTAR AL GRADO DE ESPECIALISTA EN PEDIATRIA.

TEMA:

**CORRELACION DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO ANTENATAL Y CLINICO DE
NEONATOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS NUEVO HOSPITAL
MONTE ESPAÑA 01 DE ABRIL 2018 – 31 DE DICIEMBRE 2020.**

AUTOR:

DR. RICHARD ALEXANDER SUÁREZ OJEDA.
RESIDENTE DEL TERCER AÑO DE PEDIATRÍA.

TUTOR:

DR. JAIRO ANTONIO GAITÁN ESPINOZA.
PEDIATRA – SUB ESPECIALISTA EN NEONATOLOGIA.

TUTOR METODOLÓGICO:

DR. RICARDO RAMIREZ VALLE.
MSC. SALUD PÚBLICA.

MANAGUA, 12 DE FEBRERO 2021

AGRADECIMINETO.

En primer lugar a Dios por guiarme y estar siempre conmigo, a mi madre Flavia María Ojeda Soza pilar fundamental para recorrer este camino, a mi Padre Agustín Suarez Pérez (QEPD) ejemplo de constancia y disciplina.

A cada uno de mis docentes, en especial a mi tutor Dr. Jairo Antonio Gaitán de quien siempre he recibido su apoyo incondicional y consejos de mucha sabiduría, quien con su ayuda me impulso a realizar este trabajo monográfico de alto valor, Dra. Silvia Bermúdez, Dra. Jaqueline Cruz, Dra. Jessica Sáenz docentes de características invaluable para mi formación, a todo el personal de enfermería, en especial al personal del servicio de Neonatología de quienes siempre recibí su apoyo y solidaridad, a mis compañeros de residencia quienes con ellos este camino fue más ligero y a quienes les tengo mucho aprecio y cariño, Dra. Silvia Guerrero por la oportunidad brindada para graduarme como Pediatra.

Gracias a ustedes he logrado llegar hasta aquí y convertirme en lo que soy, son personas invaluable a las cuales siempre estaré agradecido por su apoyo y confianza.

Richard Alexander Suarez Ojeda.

DEDICATORIA.

El presente trabajo investigativo se lo dedico principalmente a Dios, por ser mi guía, maestro por excelencia, por regalarme sabiduría, inteligencia, discernimiento, para lograr alcanzar hoy una de mis metas anheladas, a mis padres Flavia María Ojeda Soza, madre, amiga, quien siempre me ha apoyado en el trayecto de mi vida, a mi padre Agustín Suarez Pérez (QEPD) a quien le dedico este logro, siendo siempre un ejemplo de rectitud, constancia y disciplina, a mi familia, gracias a todas las personas que siempre me apoyaron para ser mejor cada día.

Autor.

OPINION DEL TUTOR.

La presente investigación realizada por el Residente de tercer año de la especialidad de Pediatría Dr. Richard Alexander Suarez Ojeda, titulada **DIAGNOSTICO ECOGRAFICO Y CLINICO DE NEONATOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS NUEVO HOSPITAL MONTE ESPAÑA 01 DE ABRIL 2018 – 31 DE DICIEMBRE 2020**, se trata de un estudio inédito en el Nuevo Hospital Monte España, que aborda una problemática de salud pública en el cual se aborda sobre el diagnóstico clínico y ecográfico de los nacimientos con malformaciones congénitas en la institución, debido a las repercusiones que conlleva el no hacer un adecuado diagnóstico de estas patologías para su correcto abordaje en el nacimiento y de esta manera hacer prevención.

En este Documento se plasma la importancia de realizar un diagnóstico temprano y un adecuado control prenatal para un mejor abordaje de las malformaciones congénitas y así disminuir la morbimortalidad de esta problemática.

DR. JAIRO ANTONIO GAITAN.
PEDIATRA – SUB ESPECIALISTA EN NEONATOLOGIA.

RESUMEN.

Antecedentes: Las malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. **Objetivo:** Identificar la correlación entre los diagnósticos ecográficos y clínicos en recién nacidos del servicio de Neonatología del Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 de Diciembre 2020. **Material y métodos:** el tipo de estudio es descriptivo, prospectivo, longitudinal, se incluyeron a todos los recién nacidos con malformaciones congénitas nacidos en el periodo de estudio. **Resultados:** Se encontró que el sexo masculino fue predominante con una frecuencia de 37 pacientes (54.4%) respecto al sexo femenino que fueron 31 pacientes (45.6%). Dentro de la edad materna la más frecuente fue de 20 a 29 años con 33 (48.5%) pacientes. **Conclusiones:** En cuanto a los agentes potencialmente teratógenos se registraron; metabolismo materno, entre los principales hallazgos ecográficos antenatales encontrados se destacan los cardiacos y las malformaciones congénitas mayormente encontrados de los hallazgos clínicos postnatales fueron las anomalías cardiacas y osteomusculares.

INDICE

I.	INTRODUCCION.....	6
II.	ANTECEDENTES.....	7
III.	JUSTIFICACION.....	10
IV.	PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	11
V.	OBJETIVOS.....	12
VI.	MARCO TEORICO.....	13
VII.	DISEÑO METODOLOGICO.....	43
VIII.	RESULTADOS.....	51
IX.	DISCUSIÓN DE RESULTADOS.....	54
X.	CONCLUSIONES.....	56
XI.	RECOMENDACIONES.....	57
XII.	BIBLIOGRAFIA.....	58
XIII.	ANEXOS.....	61

I. Introducción

Las anomalías congénitas son también conocidas como defectos de nacimiento, enfermedades congénitas o malformaciones congénitas, se pueden definir como anomalías estructurales o funcionales (por ejemplo, trastornos metabólicos) que se producen durante la vida intrauterina y pueden ser identificados antes de nacer, al nacer o más tarde en la vida (1). 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 (5).

Como institución de salud, es fundamental conocer la correlación del diagnóstico ecográfico y clínicos de las malformaciones congénitas y tener un alto grado de sospecha para lograr realizar una intervención oportuna al momento del nacimiento.

Con este trabajo se pretende, primeramente, describir las características generales de los recién nacidos que presentaron malformación congénita, con esto se determinará el sexo, peso al nacer y edad gestacional que tienen mayor frecuencia de malformación congénita.

En relación a los antecedentes personales y obstétricos de las madres de los neonatos, se determinará edad materna, escolaridad, procedencia, controles prenatales y vía de finalización del embarazo, lo cual nos permitirá realizar un diagnóstico oportuno y temprano.

El tercer objetivo sería determinar los agentes potencialmente teratógenos, con lo cual se pretende identificar los agentes a los cuales están expuestas las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas.

También es de mucha importancia identificar los hallazgos ecográficos antenatales y clínicos postnatales de los recién nacidos a estudio, para lograr una adecuada atención durante el nacimiento.

II. ANTECEDENTES

García M, Hurtado P, Gracia G, Zarate 2011-2012. Realizaron estudio caso control de; Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali. Se encontró una tasa de infantes malformados de 2,08%. La tasa de detección de anomalías congénitas diagnosticables fue de 31.45% en los casos sobre los que se tenía información de control prenatal. La tasa encontrada fue menor a las reportadas en la literatura científica. Las anomalías congénitas más detectadas fueron las del sistema nervioso central y las urogenitales. (8)

Se realizó un estudio descriptivo transversal en el área de salud del Policlínico Comunitario Docente “Francisco Peña” de Nuevitas Cuba, durante el quinquenio 2002-2006, con el objetivo de determinar la incidencia de las malformaciones congénitas y la efectividad del diagnóstico precoz. En el período estudiado se produjo un total de 2463 nacimientos con 28 malformaciones diagnosticadas, en el 75% el diagnóstico se realizó antes de las 26 semanas, 26 de ellas se encontraron en estudios ultrasonográficos del programa para un 92.85% de efectividad. Más de la mitad de las malformaciones se encontraban en el aparato cardiovascular y el sistema nervioso central. Se concluye que muchas de las anomalías congénitas son de difícil prevención y de alta mortalidad, por lo que su conocimiento y la calidad de su diagnóstico siguen siendo de interés. El mayor número de malformados fueron diagnosticados precozmente por ultrasonido. (27)

Piloto Morejón, Manuel, Sanabria Chocontá, María I., & Menéndez García, Reinaldo. (2001). Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Revista cubana de Obstetricia y Ginecología, Se estudiaron 128 gestantes cuyos fetos tenían diagnóstico de 1 o más malformaciones congénitas o enfermedad genética, de ellas, 108 solicitaron interrupción del embarazo y las malformaciones más frecuentes fueron: las cardiovasculares (29,69 %), los defectos del tubo neural (17,97 %) y las renales (14,84 %). Se observó que la región occidental tuvo la mayor tasa de malformaciones detectadas por 1 000 nacimientos (16,80), por encima de la tasa provincial (11,82) y que la edad

gestacional promedio al momento del diagnóstico prenatal fue de 21,79 sem (DE = 3,99). Hubo un 6,54 y un 1,87 % de complicaciones maternas en el aborto-parto y en el puerperio, respectivamente. (20)

En 2010 Velarde S, Prevalencia de Malformaciones congénitas del servicio de neonatología en el Hospital General Toluca Dr. Nicolás San Juan, se registraron 10,595 nacimientos y 76 casos de malformación congénita en una prevalencia de 7.1/ 1000 nacidos. El síndrome de Down fue el de mayor prevalencia con 1.3 por 1000 nacidos, y las malformaciones craneofaciales con 1.4/ 1000 nacidos, de éstas labio y paladar hendido represento el 1.1/ 1000 nacidos. Género prevalente fue el femenino, la mayoría de niños de término y eutróficos. Edad materna promedio 26 años, las malformaciones prevalecieron en mujeres multigestas de escolaridad primaria, y ocupación ama de casa. No se relacionaron toxicomanías. Diagnóstico prenatal reportado fue de 6.5%. (31)

En 2004 Vargas Báez; Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología, Hospital Fernando Vélez Paiz, Nicaragua; Enero a Noviembre del año 2004, la población estudiada fueron los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas. El total de nacimientos fueron 4,561 nacidos vivos, de ellos 105 nacidos vivos malformados para una incidencia del 2.3 %. (11)

En 2012 Salgado Ocampo, Malformaciones Congénitas en el servicio de Neonatología en el Hospital Escuela Carlos Roberto Huembes, Managua, Nicaragua; periodo Enero 2009 a Junio 2012, con el objetivo de conocer el comportamiento de las malformaciones congénitas, de tipo descriptivo, prospectivo de corte transversal, donde prevaleció el sexo masculino, con edad gestacional de termino, edad materna predominante de 19 a 35 años, con procedencia urbana, sin hábitos tóxicos reportados, con atención prenatal en promedio de 4 a 6 controles, predominando las malformaciones congénitas mayores, con una tasa de mortalidad de 0.12%.(14).

En el 2016. Miranda Ortega Uriel, Comportamiento de las malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Escuela Carlos Roberto Huembes Managua, Nicaragua; en el periodo abril 2014 a Diciembre 2016, el cual concluyo que la mayoría de madres eran mujeres entre 20-34 años, de procedencia urbanas, escolaridad secundaria, ocupación ama de casa, Primigesta, más de la mitad se había realizado más de 4 controles prenatales, la mayoría de los neonatos fueron a término, sexo femenino y con Apgar ≥ 7 , los principales factores de riesgo de malformaciones congénitas a la no ingesta de ácido fólico durante el embarazo, El 35.6% de los neonatos tuvieron anomalías congénitas múltiples, los neonatos tuvieron anomalías congénitas mayormente relacionadas con el sistema osteomuscular y circulatorio. (15).

III. Justificación

Las malformaciones congénitas constituyen un problema trascendental por su alta tasa de morbimortalidad perinatal e infantil, estas tienen el principal origen de la discapacidad. Constituyen un capítulo aparte sobre el cuál se desconocen aspectos clínicos básicos e interrogantes frecuentes en los padres de los niños con ésta patología a las cuales debemos dar respuesta, la mayoría de alteraciones se siguen diagnosticando postnatalmente a pesar de que la tecnología del ultrasonido ya es de amplia difusión en nuestro medio.

En el presente estudio pretende correlacionar el diagnóstico ecográfico y clínico de malformaciones congénitas debido a que en Nicaragua no hay otro estudio en la que se realice esta correlación y la importancia que este suscita el no hacer un adecuado control prenatal, debido a las repercusiones que conlleva el no hacer un adecuado diagnóstico de estas patologías para su correcto abordaje en el nacimiento y de esta manera hacer prevención.

IV. Planteamiento del problema

Caracterización: Las malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas.

Delimitación: En el servicio de neonatología del Nuevo Hospital Monte España (Distrito II Managua Nicaragua) en donde las malformaciones congénitas son una causa importante de morbimortalidad.

Formulación: A partir de la caracterización y delimitación del problema antes expuesto, se plantea la siguiente pregunta principal del presente estudio: ¿Cuál es la correlación del diagnóstico ecográfico y clínico de malformaciones congénitas en recién nacidos en el servicio de neonatología del Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 de Diciembre 2020?

V. OBJETIVOS

GENERAL:

Identificar la correlación entre los diagnósticos ecográficos y clínicos en recién nacidos del servicio de Neonatología del Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 de Diciembre 2020.

ESPECÍFICOS:

1. Describir las características generales de los recién nacidos con malformaciones congénitas sometidos a estudio
2. Identificar antecedentes personales y obstétricos de las madres de los recién nacidos sometidos a estudio
3. Describir los agentes potencialmente teratógenos de los recién nacido con malformaciones congénitas sometidos a estudio.
4. Caracterizar los principales hallazgos ecográficos antenatales y las malformaciones encontradas en el examen postnatal de los recién nacidos sometidos a estudio.

VI. MARCO TEORICO

Malformación congénita según la OMS es una anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. La definición anterior nos sirve, para diferenciar la malformación, de la disrupción (provocada por un factor extrínseco que actúa sobre un tejido u órgano previamente normal en su desarrollo) y de las deformaciones (defecto morfológico secundario a fuerzas mecánicas que afectan el desarrollo). (6)

Teratología es el estudio de los patrones anormales del desarrollo provocados por factores llamados teratógenos (virus, fármacos, radiaciones, químicos y otros). Dismorfología es el estudio de los patrones clínicos provocados por cualquier factor que sea capaz de provocar una alteración morfológica del desarrollo. Las malformaciones congénitas ocupan un lugar importante dentro de la patología humana. Su frecuencia es de 2 a 3% en los recién nacidos vivos, y es mayor cuando se estudian los óbitos y los abortos.

La incidencia a nivel mundial de defectos congénitos al nacimiento oscila 15-16 por 100 recién nacidos, la incidencia de desórdenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas durante su vida es de 43 x 1000 recién nacidos. La mortalidad infantil ha mostrado un importante descenso en todo el mundo y en especial en los países desarrollados durante el siglo 20. En Estados Unidos por ejemplo, la tasa de mortalidad infantil ha descendido catorce veces desde 1915, a partir de tasas mayores a 100 por mil al comienzo del siglo pasado.(7)

Entre 1960 y 1999, el descenso de la tasa de mortalidad infantil fue mayor de 70%, en especial en su componente neonatal, debido a la mejoría de la atención materno-fetal, la regionalización de la atención perinatal, el uso prenatal de corticoides, el empleo de surfactante y, sobre todo, por el desarrollo y extensión de los cuidados

intensivos neonatales. Estas intervenciones han permitido que la tasa de mortalidad infantil sea actualmente de 7 por mil y similar a las tasas de los países más desarrollados de Europa, Oceanía y Japón.

En los últimos años, la principal causa de mortalidad en Estados Unidos y los países desarrollados han sido las malformaciones congénitas. Así, en el año 1999 las malformaciones congénitas presentaron una tasa de mortalidad infantil de 138,2 por cien mil nacimientos, superando a la prematuridad cuya tasa de mortalidad infantil fue 110,9 por cien mil.

Las estadísticas vitales demuestran que, en los países desarrollados, la muerte por malformaciones congénitas, acontece en 70% de los casos en el período neonatal y representa entre 20 y 25% de la mortalidad infantil. Las que más frecuentemente determinan mortalidad infantil son las cardiopatías congénitas, que producen 30% de las muertes. (7) En otro sentido, sólo representan 4% del número total de pérdidas fetales acontecidas anualmente en Estados Unidos.

La República Argentina presenta un patrón de su mortalidad infantil denominado de transición, en comparación con el observado en los países desarrollados. Según los criterios internacionales de clasificación de la tasa de mortalidad infantil, nuestro país tiene tasa baja (menor a 20 por mil), con predominio de las causas neonatales (prematuros, síndrome de dificultad respiratoria) y de las malformaciones congénitas, pero con persistencia de una frecuencia importante de causas pos neonatales reducibles mediante prevención y tratamiento de baja complejidad, como son las infecciones respiratorias, la enfermedad diarreica y la desnutrición.

Los principales factores de riesgo están constituidos por el antecedente de un hijo afectado, padre o madre afectado o enfermedades clínicas maternas como la diabetes. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural mediante la administración, en la etapa pre y post concepcional, de un suplemento de ácido fólico o complejos multivitamínicos que lo contengan. Hay algunas investigaciones

que indicarían que también el ácido fólico podría reducir el riesgo de otras anomalías congénitas como defectos cardíacos, urinarios, labio leporino. (15)

En la gran mayoría de las malformaciones congénitas (50%-60%) no es posible conocer la causa del defecto, entre 20% - 25% son de etiología multifactorial (factores genéticos y ambientales); 7% a 10% son provocadas por agentes meramente ambientales; entre 7% - 8% son debidas a genes mutantes (mendelianas o monogénicas) y entre 6% - 7% son de etiología cromosómica.

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anormalidades cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales.

Anomalías cromosómicas; sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento, la más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneo. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad.

Anomalías genéticas; aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un sólo gen, el gen alterado puede ser dominante o recesivo, los genes dominantes por ejemplo, son causa de acondroplasia, los factores de riesgo asociados a anomalías genéticas son la consanguinidad, un hijo previo afectado, padre o madre afectados o edad paterna avanzada. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas.

Anomalías de causa multifactorial, se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos. La incidencia es 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una

enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%. El número de malformaciones secundarias a noxas exógenos (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) o teratógenos es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico está basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.

En esta categoría se encuentran la mayoría de las cardiopatías congénitas, anomalías de tubo neural (espina bífida, anencefalia).

Enfermedades maternas; existen algunas enfermedades en la madre que aumentan los riesgos en su descendencia de padecer defectos congénitos. El caso más estudiado es la diabetes materna. Las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor de que sus hijos presentes algún tipo de malformación en el momento de nacimiento que la población general.

Las enfermedades más frecuentes son alteraciones cardíacas, del sistema nervioso central y esquelético. El buen control de los niveles de glucemia en el período preconcepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos a los valores de la población general.

También la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo y fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base. (30)

Anomalías de origen ambiental; están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Todas son prevenibles. Incluye las malformaciones provocadas por agentes farmacológicos, alcohol, radiaciones, infecciones.

Las infecciones que se sabe que pueden ser causa de malformaciones son la rubéola, varicela, citomegalovirus, toxoplasmosis y algunos virus menos frecuentes. La exposición a medicamentos, alcohol y radiaciones como los rayos X también están relacionadas con malformaciones congénitas. Cabe recalcar que las dosis de 20 rayos X usadas en los estudios diagnósticos habituales se encuentran muy por debajo de las potencialmente peligrosas de causar malformaciones.

La rubéola es una de las causas infecciosas más frecuentes de malformación congénita. En la toxoplasmosis no existe vacunación, pero se pueden adoptar medidas higiénico dietéticas que disminuyen el riesgo de enfermedad en un 50%.

Agentes químicos; representan alrededor del 4% de las causas de defectos congénitos, e incluyen el alcohol, drogas prohibidas, medicamentos y agentes ocupacionales. El riesgo es mayor en las primeras semanas del embarazo, etapa en la que se forman todos los órganos del embrión, y muchas veces la mujer desconoce todavía estar embarazada.

Clasificación de las anomalías congénitas:

1. Malformación: alteración en un órgano como consecuencia de una anomalía en su desarrollo intrínseco; por ejemplo el paladar hendido.
 - Menor; no tiene consecuencias médicas, ni estéticas, por ejemplo la polidactilia.
 - Mayor; repercute de forma importante, desde el punto de vista médico, en la función de un órgano y/o aceptación social, p, ej defecto del cierre del tubo neural, el riesgo de presentar una malformación mayor se incrementa con el número de defectos menores presentes.

- Variante de la normalidad; no tienen consecuencias médicas, ni estéticas y se presenta en un número elevado de individuos, a veces de forma familiar, p, ej epicanto.
2. Deformidad; una causa mecánica externa interfiere un proceso normal del desarrollo, un ejemplo serían las alteraciones de las orejas y macizo facial en el síndrome de Potter (agenesia renal).
 3. Displasia: alteración a nivel celular que no se aprecia macroscópicamente, sino a través de procedimientos especiales.
 4. Disrupción; una causa externa incide alterando un proceso ontológico normal, pudiendo ser física (síndrome de bridas amnióticas), endocrina (disrupción endocrina en la diferenciación sexual), etc.
 5. Complejo malformativo
 - Una causa única compromete a un tejido embrionario del que se desarrollaran diversas estructuras anatómicas
 - Una causa provoca una malformación primaria y esta a su vez, otras malformaciones secundarias o terciarias (secuencia), p ej., síndrome de Potter.
 6. Síndrome malformativo: una causa única (cromosómica, infecciosa, ambiental, etc), afecta al mismo tiempo a varias estructuras durante la embriogénesis. (28)

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otras malformaciones externas o internas que, de no encontrarse, nos harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones, nuestro deber es tratar de establecer un diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación o una secuencia malformativa.

PRINCIPALES ANOMALIAS CONGENITAS

Defectos de cierre del tubo neural (DCTN): Conjunto de defectos congénitos que provocan un espectro de alteraciones que van desde espina bífida oculta (que puede ser asintomático o manifestarse con síntomas inespecíficos) hasta anencefalia (defecto muy grave en la formación del cráneo con una mortalidad elevadísima). Tienen en común, un defecto en el cierre del tubo neural en la etapa embrionaria.

Clasificación de los Defectos de cierre del tubo neural.

Existen varios esquemas para la clasificación de este complejo grupo de malformaciones. En algunos casos se dividen en:

- a) Defectos cefálicos (del cráneo) y
- b) Defectos caudales (de la columna vertebral).

Además, estos últimos se pueden clasificar en:

- a) Defectos abiertos y
- b) Defectos cerrados.

Con respecto al cierre del tubo neural, el concepto más aceptado es el del cierre continuo a partir de un punto medio y en dirección caudal y cefálica simultáneamente. Sin embargo, recientemente se ha presentado evidencia experimental sobre la presencia de múltiples sitios de cierre a lo largo del tubo neural. Esta nueva teoría ha dado lugar a un nuevo tipo de clasificación en donde los defectos se agrupan de acuerdo con el punto de cierre en donde fallaron los mecanismos celulares y tisulares de adhesión.

Los pliegues se aproximan pero no se fusionan como en los otros puntos completándose el cierre por una membrana epitelial sobre esta área, el cierre 5 es el más caudal en la zona lumbosacra (entre L2-S2) y su fallo produce las espinas bífidas de esta localización.

Por el momento se ha preferido continuar con la clasificación anterior debido a que es más fácil de definir.

a) Espina Bífida; es un defecto ocasionado por el cierre inadecuado del neuroporo posterior, que se manifiesta como una falta de fusión de los arcos vertebrales al nivel de la línea media y que habitualmente se limita a una sola vértebra. La espina bífida puede ocurrir a cualquier nivel de la columna vertebral aunque con mayor frecuencia se observa en las regiones lumbar y sacra, se puede clasificar como Espina Bífida Oculta y Espina Bífida Quística.

- Espina Bífida Oculta; es la forma más leve y consiste únicamente en la falla de fusión de los arcos vertebrales sin hernia de meninges. Constituye cerca del 10% de todas las EB, habitualmente es asintomática y puede manifestarse únicamente por la presencia de mechones de pelo, nevos o fositas dérmicas sobre el sitio del defecto. Muy rara vez se asocia a fístulas de líquido cefalorraquídeo (LCR), pero cuando éstas se presentan son la causa de cuadros de meningitis de repetición. Ésta se encuentra en la población general entre el 10 y el 15%, sobre todo en el ámbito de la primera vértebra sacra.

- Espina Bífida Quística; se caracteriza por una protrusión, a través de un defecto en el arco vertebral, de las meninges y/o de la médula espinal, en la forma de un saco y a la vez esta subclasificación se divide en meningocele y mielomeningocele

b) Cráneo Bífido

Se conoce con este nombre a un grupo de trastornos debidos a una falla en la formación del cráneo, generalmente asociados a malformaciones del encéfalo. Estos defectos se sitúan habitualmente en la línea media y su localización puede

ser nasal, frontal, parietal u occipital. Esta clasificación se subdivide en dos: craneomeningocele y encefalocele.

- Craneomeningocele. Al igual que en el caso de la EB, es una herniación de las meninges a través de un defecto pequeño, generalmente situado al nivel occipital.
- Encefalocele o Encefalomeningocele. Se debe a la herniación de meninges y parte del encéfalo a través de un defecto óseo de tamaño importante. Cuando el tejido cerebral herniado contiene parte del sistema ventricular, se conoce como Encéfalomeningohidrocele. (7)

c) Anencefalia:

Es un defecto de cierre del TN debido a una falla del neuroporo cefálico para cerrarse adecuadamente, que se caracteriza por la ausencia de huesos del cráneo, cuero cabelludo y la presencia de un encéfalo rudimentario.

Cuando la ausencia del encéfalo es parcial, se conoce como Meranencefalia y Holoanencefalia cuando la ausencia es completa.

d) Raquisquisis

Este término designa al más grave de todos los defectos del tubo neural y significa fisura de la columna vertebral. Se caracteriza por una hendidura amplia del raquis generalmente asociada a anencefalia y que deja al descubierto a la médula espinal, la cual habitualmente no se encuentra bien formada. Esta malformación se debe a que los pliegues neurales no se unen, ya sea por una inducción defectuosa por parte de la notocorda o por la acción de agentes teratogénicos sobre las células neuroepiteliales. La raquisquisis, al igual que la anencefalia, no es compatible con la vida.

Epidemiología

En México, la vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural se inició en la década de los ochentas mediante el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (RyVEMCE) de la Secretaría de Salud,

coordinado por el departamento de Genética del Instituto Nacional de Nutrición “Salvador Zubirán”.

Posteriormente se vio la necesidad de crear un sistema de vigilancia epidemiológica específico para los defectos del tubo neural, por lo que se constituyó el Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Anencefalia que funcionaba básicamente en ciudades de la frontera norte del país. La participación de los estados fronterizos del país era insuficiente para un análisis, por lo que se decidió ampliar la cobertura a 16 ciudades del interior con lo que el sistema se expandió a 26 ciudades.

Finalmente en 1993, ante la creciente necesidad de una mayor cobertura de las entidades del país y para contestar las preguntas planteadas, el Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Anencefalia se convirtió en el Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Defectos del Tubo Neural (SVEDTN), con la participación de todas las entidades federativas.

A principios de la década de los ochenta se estimó en el mundo una prevalencia de 13.1 casos de defectos del tubo neural por 1 000 abortos espontáneos, y de 10 casos de DTN por 1000 nacidos vivos. Durante el periodo de 1980-1997, se produjeron en México 21 226 muertes por DTN, con un promedio anual de 1 179 defunciones.

La anencefalia fue el tipo de defecto más frecuente (37%), con una tasa de mortalidad en el periodo mencionado anteriormente de 2.2 por 10 000 nacidos vivos, seguido por la espina bífida sin hidrocefalia cuya tasa fue de 1.8 por 10 000 nacidos vivos lo que representó el 31.6% de las muertes por defectos del tubo neural y el tercer lugar lo ocupa la espina bífida con hidrocefalia, que durante el periodo presentó una tasa bruta de 1.4 por 10 000 nacidos vivos y 24.1% de las defunciones.

En China se encontraron 3 404 casos con DTN de 1 243 284 recién nacidos en los que el 55.6% correspondían a la anencefalia, 30.9% para la espina bífida y el 13.6% para el encefalocele.

Diagnóstico

Durante el breve periodo en el que el tubo neural se encuentra abierto en sus dos extremos, este se comunica libremente con la cavidad amniótica. Cuando ocurre un defecto del tubo neural, sustancias fetales tales como α -fetoproteína y acetilcolinesterasa, son excretadas al líquido amniótico, lo que permite detectarlas a manera de marcadores bioquímicos para defectos del tubo neural, tanto en el propio líquido como en el suero de la madre. Cuando hay concentraciones elevadas de alfafetoproteínas o cuando un examen ultrasonográfico ordinario lleva a sospechar la presencia de defectos congénitos, se requiere una prueba con ultrasonografía de alta resolución para poder hacer el diagnóstico definitivo y específico de un defecto del tubo neural.

Como se hizo mención, la deficiencia de folatos puede influir en el desarrollo de los defectos del tubo neural, por lo que una manera indirecta de medirlos es mediante un estudio de sangre y determinar su disminución; otra forma confiable de determinarla es por medio de un frotis de sangre periférica, en el que la hipersegmentación neutrofílica refleja el balance negativo de folatos y, es un hallazgo característico que una sola célula con un núcleo de seis o más lóbulos constituye una sospecha clínica de anemia megaloblástica.

Al respecto es necesario mencionar que en la embarazada la deficiencia de ácido fólico se presenta por la elevada demanda de feto en el desarrollo, pero que tal deficiencia tarda meses en generarse y que la anemia megaloblástica tarda meses en regenerarse por lo que es conveniente realizar este tipo de pruebas durante la tercera y cuarta semana de embarazo.

Prevención de Casos de defectos del tubo neural

Aunque aún no se establecen con certeza las causas, múltiples estudios realizados desde la década de los ochentas, han señalado la importancia del ácido fólico en la génesis de este tipo de alteraciones. El ácido fólico es una vitamina del grupo B que actúa como substrato para la transferencia de compuestos de unicarbonados y por lo tanto juega un papel esencial en la síntesis de aminoácidos tales como la metionina y de los ácidos nucleicos. Los niveles de ácido fólico se relacionan directamente con la cantidad de crecimiento tisular y su deficiencia conduce a graves anomalías del desarrollo intrauterino, entre ellas, los defectos del tubo neural.

También se ha sugerido que los niveles bajos de folatos exacerbaban el efecto de un trastorno genético subyacente. Una teoría al respecto es que la susceptibilidad a dichos defectos no se debe principalmente a la carencia alimentaria del folato, sino a un error congénito del metabolismo de los folatos lo que ocasiona una acumulación de homocisteína y ésta a la vez produce una alteración enzimática que es la causante de los defectos del tubo neural. (3),(8)

Otro aspecto sumamente importante en la prevención, consiste en brindar consejo genético y pruebas diagnósticas prenatales a las mujeres con antecedentes personales o familiares de embarazos con productos con defectos del tubo neural, ya que se sabe que la probabilidad de que se obtenga un hijo con algún tipo de defecto del tubo neural, cuando se tienen antecedentes positivos para esas malformaciones, se incrementa hasta en un 10%.

Es por lo anterior que los programas de educación para la salud deben orientarse a la educación nutricional, con énfasis en el consumo de alimentos ricos en ácido fólico, incidir en la población para que acuda a control prenatal de sus embarazos, brindar consejo genético a mujeres con antecedentes de defectos del tubo neural, así como hacer un seguimiento a las mismas para prevenir futuros embarazos con

este padecimiento. Los programas de atención prenatal en México se encuentran en funcionamiento desde hace varios años, pero se debe reforzar el aspecto del diagnóstico oportuno y la notificación de los mismos para identificar los focos rojos, así como la prevención de la recurrencia de casos mediante suplementación alimentaria.

El CDC de los Estados Unidos de Norteamérica, y el lineamiento técnico de prevención, manejo y seguimiento de los defectos al nacimiento y otras patologías del periodo perinatal, recomiendan la suplementación con ácido fólico a razón de 0.4 mg diarios a mujeres en edad reproductiva con riesgo de embarazarse y 4.0 mg por día a mujeres en las mismas condiciones pero con el antecedente de haber tenido un producto previo con defectos del tubo neural. (7)

Genitales ambiguos: son alteraciones del desarrollo de los genitales que provocan la presencia de genitales externos no bien definidos con relación a un sexo en particular.

Etiología: Pueden ser producidos por alguno de los siguientes factores:

1. Genes mutantes: alteraciones genéticas comúnmente provocadas por la hiperplasia suprarrenal congénita secundaria a mutación en el gen que codifica para la enzima 21-hidroxilasa.
2. Alteraciones cromosómicas: los cromosomas sexuales X o Y pueden ser la causa de genitales ambiguos.
3. Ingesta de anticonceptivos maternos: algunos compuestos utilizados como anticonceptivos pueden provocar virilización de genitales en niñas.

Cromosomopatías: cualquier alteración de los cromosomas que resulte en un complemento cromosómico alterado (diferente de 46, XX o de 46, XY) y que además afecte el fenotipo de la persona, la más frecuentemente son: trisomía 21. La alteración de los cromosomas sexuales (X o Y) más común es la monosomía del cromosoma X o síndrome de Turner. (27)

Clasificación:

- Numéricas (cromosomas o segmentos de ellos de más o de menos).
- Estructurales (translocaciones, deleciones, inversiones, duplicaciones, anillos, isocromosomas).
- Totales (alteración que afecta a un cromosoma entero) o Parciales (alteración que afecta a una parte o segmento de un cromosoma).
- Autosómicas (que afectan a cualquier cromosoma llamado autosoma, del par 1 al par 22) o Gonosómicas o de cromosoma sexual (que afecta al cromosoma X o al Y).

Etiología:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de la división celular y después de la fecundación del óvulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre.

Los mecanismos para que se produzca trisomía 21 y otras trisomías son:

- No-disyunción en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos
- Translocación entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.
- Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisómica para el cromosoma 21.

Manifestaciones clínicas:

Trisomía 21 (Síndrome de Down): se presenta en 1 de cada 500-600 nacimientos, hay un factor de riesgo representado por la edad materna, a partir de los 35 años, es menos común en fetos femeninos que masculinos. El diagnóstico es clínico: braquicefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, perfil plano, occipucio plano, lengua que protruye, cuello corto y ancho, piel redundante en la nuca, tórax

ancho y corto, hipotonía muscular, clinodactilia de V dedos de manos, línea única palmar, pabellones auriculares displásicos o con baja implantación, separación de primer y segundo dedo de pies que se continúa en la planta con un surco.

Pueden presentar malformaciones asociadas como: defectos cardíacos diversos, defectos gastrointestinales de tipo atresia intestinal, onfalocele, páncreas anular. Cuando se presentan complicaciones la mortalidad se aumenta.

Trisomía 18 (Síndrome de Edward): Frecuencia de 1 en 8,000 nacimientos, presentando también efecto de edad materna. se presenta con: bajo peso al nacer, hipotrofia generalizada, microdolicocefalia con occipucio prominente, micrognatia, pabellones auriculares “faunescos” y de baja implantación, esternón corto, puños cerrados con cabalgamiento característico de los dedos de la mano (quinto sobre cuarto y segundo sobre tercero), pies en mecedora, criptorquídea en varones e hipoplasia de labios mayores e hipertrofia del clítoris en niñas, malformaciones cardíacas en el 95% de los casos. Es altamente letal.

Trisomía 13 (Síndrome de Patau): Frecuencia de 1 entre 10,000 a 20,000 nacimientos y tiene efecto de edad materna. Desde el punto de vista clínico presentan: bajo peso al nacer, labio / paladar hendido, microftalmía o anoftalmía, aplasia cutis en piel cabelluda y defectos de pies, presentan alteraciones de genitales externos e internos, cursan con alteraciones cerebrales de tipo holoprosencefalia, alteraciones cardíacas diversas en el 80% de los casos, alteraciones renales y digestivas. Es altamente mortal.

Monosomía del X (Síndrome de Turner): se presenta únicamente en niñas, el cuadro clínico es el de una recién nacida pequeña para la edad gestacional, con talla que oscila entre 45-47 cm, edema del dorso de manos y pies, implantación baja del cabello en la nuca, cuello ancho y halado, exceso de piel en la nuca, defectos de posición de dedos de pies, acortamiento de metatarsianos y/o metacarpianos, se asocia a defectos cardíacos, siendo lo más común la coartación de la aorta y

defectos renales diversos. Se presenta con una incidencia de 1 de cada 2,000-3,000 recién nacidas vivas.

Hidrocefalia congénita: crecimiento cefálico causado por acumulación de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales, debido a un desbalance entre la producción y la absorción. Esto provoca que los ventrículos se agranden y compriman el tejido cerebral provocando su destrucción. La hidrocefalia congénita usualmente se desarrolla hacia la semana 20 después de la concepción.

Clasificación:

Hay varios tipos de clasificación para la hidrocefalia congénita.

- La estenosis acueductal es un tipo de hidrocefalia que resulta de estrechez del acueducto de Silvio. Es la forma más común de hidrocefalia.
- El síndrome de Dandy-Walker es un grupo de defectos que consisten en: alargamiento del IV ventrículo, ausencia parcial o completa del vermix cerebelar, quiste de la fosa posterior e hidrocefalia. La hidrocefalia puede no estar presente al nacer y desarrollarse posteriormente. Representa entre el 5- 12% de las hidrocefalias.

Etiología:

La hidrocefalia congénita tiene una etiología heterogénea.

- Puede asociarse a anomalías cromosómicas: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18, triploidía, etc.
- Puede asociarse a síndromes monogénicos o mendelianos: síndrome de Walker- Wardburg, síndrome de Meckel, síndrome de Smith-Lemli-Opitz y a algunas osteocondrodistrofias.
- La cuarta parte de los niños con hidrocefalia tienen espina bífida.
- Puede ser secundaria a anomalías del SNC.
- Puede ser secundaria a infecciones maternas.

Manifestaciones clínicas:

Agrandamiento del perímetro cefálico, que, dependiendo del grado puede provocar la presencia de dibujo venoso en la piel cabelluda, se evidencia el signo del sol naciente (ojos) y hay limitación en el movimiento del recién nacido por el volumen de la cabeza. Si no está presente al nacer, el signo llamativo es el aumento del perímetro cefálico a una velocidad mayor que lo normal, los niños pueden mostrarse irritables, lloroncitos, inquietos, duermen poco debido al aumento de la presión intracraneal. Se inician alteraciones oculares o manifestaciones del SNC como convulsiones, en ocasiones pueden estar asociados otros defectos congénitos como defectos cardíacos y labio hendido con o sin paladar hendido destrucción.

Craneosinostosis: es el cierre prematuro de una o varias suturas craneales, que resulta en defectos en la forma craneal. Puede ser aislada o formar parte de un síndrome.

Manifestaciones clínicas:

En las craneosinostosis sindrómicas, el cuadro clínico de defectos craneales, extremidades, faciales y otros, nos ayudan a delinear el diagnóstico. En el caso de las craneosinostosis no sindrómicas, el diagnóstico es por la falta de crecimiento adecuado del perímetro cefálico o la presencia de una cabeza muy pequeña desde el nacimiento, irritabilidad, llanto constante, inquietud que puede ser provocada por el aumento de la presión intracraneal.

Hendiduras orales

Las principales son:

1. Labio hendido: falla congénita de los procesos maxilar y nasal medial para fusionarse, formando un surco o fisura en el labio.
2. Paladar hendido: es la falla congénita de fusión del paladar formando una depresión, surco o fisura en el techo de la boca.
3. Labio hendido y paladar hendido pueden ocurrir solos o juntos. Cuando ocurren juntos se llama labio / paladar hendido.

Etiología: El labio hendido con o sin paladar hendido es considerado un defecto con herencia de tipo multifactorial. El paladar hendido solo, es considerado un patrón con herencia autosómica dominante.

Las hendiduras orales ocurren con frecuencia con diversos síndromes cromosómicas y mendelianas: trisomía 13, trisomía 21, síndrome de bandas amnióticas, síndrome de Fryns, etc. (1)

Factores demográficos y reproductivos:

Existen diferencias raciales en el riesgo con relación a hendiduras orales. Los asiáticos han reportado las tasas más elevadas seguidos por la raza blanca, hispanos y africano americanos.

Debido a estas diferencias étnico-raciales se ha pensado en la influencia de genes en la génesis de las hendiduras orales. La consanguinidad puede incrementar el riesgo de hijos con hendiduras orales.

Factores ambientales y del estilo de vida:

1. Nivel socioeconómico bajo.
2. Exposición a químicos, aerosoles, éster glicol, antineoplásicos, solventes alifáticos, etc,
3. Consumo de agua contaminada con tricloroetileno, tetracloroetileno y dicloroetileno, asociado a tasas altas de hendiduras orales.
4. Exposición materna a solventes orgánicos como xileno, tolueno y acetona se asocia con labio hendido.
5. Madres que trabajan en agricultura, hogar cerca de zonas agrícolas y exposición a pesticidas, se han asociado a aumento de tasas de hendiduras orales.
6. Estrés emocional o psicosocial materno en el embarazo con posible relación de secreción de cortisona por el estrés
7. Consumo de fenobarbital en el embarazo.

Manifestaciones clínicas:

El defecto puede ser uní o bilateral, en la gran mayoría de los casos el labio afectado es el superior. Los problemas principalmente están relacionados con la alimentación, con trastornos de la mecánica deglutatoria lo que lleva a riesgo de reflujo, salida de alimento por la nariz, riesgo de aspiración, hay disfunción tubárica que aumenta el riesgo de otitis media.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto.

Las pruebas que se realizan son de dos tipos:

1. No Invasivas.
2. Invasivas.

Dentro de las primeras se encuentran el examen ultrasonográfico, el radiológico, el bioquímico, la electrocardiografía y la ecocardiografía fetal.

Las actuales técnicas ultrasónicas y la posibilidad de estudiar distintos aspectos bioquímicos y genéticos en células fetales hacen posibles el diagnóstico de numerosas anomalías y permiten que en ausencia de anomalías detectables la gestación transcurra sin la angustia materna presente cuando existe un factor de riesgo conocido

Ecografía: Es una técnica de la que no puede prescindirse actualmente en diagnóstico prenatal precoz, ya sea en la visualización directa de distintas anomalías, en la realización de técnicas invasivas o en la detección de manifestaciones inespecíficas que pueden ser indicación de otros estudios .(27)

Diagnóstico prenatal

La base del diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas lo constituye la ecografía obstétrica, en especial la efectuada entre las 18 y 24 semanas de edad gestacional (6). En este examen se sugiere hacer una revisión ordenada y sistemática como se describe a continuación:

1. Cráneo: examinar su integridad y forma, además de la medición del diámetro biparietal y del perímetro craneano.
2. Cerebro: examen de los ventrículos cerebrales, plexos coroideos, mesencéfalo, fosa posterior y medición de los cuernos anterior y posterior de los ventrículos laterales.
3. Cara: examen del perfil, órbitas oculares y labio superior.
4. Cuello: medición del pliegue nuchal.
5. Columna vertebral: examen transversal y longitudinal.
6. Corazón: examen de su frecuencia y ritmo, visión de las cuatro cámaras cardíacas y de los tractos de salida de los grandes vasos.
7. Tórax: examen de la forma torácica, pulmones y diafragma.
8. Abdomen: examen del estómago, hígado, riñones, vejiga, pared abdominal y ombligo, además de medir la circunferencia abdominal.
9. Extremidades: examen del fémur, tibia y peroné, húmero, radio y cúbito, manos y pies.

Dentro de las invasivas se encuentran la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriales y la fetoscopia. Cuando se realiza amniocentesis o toma de vellosidades coriales pueden realizarse estudios citogenéticos, bioquímicos y de DNA.

Amniocentesis:

La obtención de líquido amniótico mediante función transabdominal en el segundo trimestre de la gestación es un procedimiento que en la práctica carece de riesgo significativo, si se realiza con técnica adecuada y experiencia. El período óptimo para la obtención de la muestra es entre las semanas 16 y 17, en tales condiciones, el riesgo adicional de aborto es inferior al 1%, los riesgos como desencadenar un

aborto, pérdida de líquido amniótico, infección y daños al producto. No se deben de realizar en forma indiscriminada.

Las aplicaciones diagnósticas del líquido amniótico son fundamentales, para:

1. Análisis cromosómico.
2. Errores metabólicos congénitos.
3. Defectos del tubo neural.
4. Análisis del DNA cuando se cuenta con sondas genéticas adecuadas.

Los estudios realizados más frecuentes son: éstos análisis cromosómico de células fetales para la detección de cromosomopatías y los estudios bioquímicas para la detección de defectos del tubo neural.

El estudio de alfa fetoproteína se realiza en todas las muestras de líquido amniótico. Se acepta el limite a partir de 2.5 veces al valor medio de normalidad con el cual es posible detectar el 98.3% de casos de espina bífida abiertas con sólo, 0.8% de resultado falsamente positivos.

Indicaciones de análisis cromosómicos prenatal:

- Edad materna superior a 35 años.
- Anomalías cromosómica previa.
- Anomalías cromosómica estructural en el progenitor.
- Anomalías ecográfica sugestiva de cromosomopatía.
- Alfafetoproteina muy baja en la amniocentesis.

Biopsia Corial:

Consiste en la obtención de vellosidades coriales durante el primer trimestre de gestación, entre las semanas 9 y 11. Se han utilizado distintas técnicas bajo control ecográfico por vía transcervical. La transabdominal mediante aspiración por aguja.

Indicaciones:

- Análisis del DNA.
- Hemoglobinopatías
- Análisis cromosómico.
- Preparaciones directas.
- Cultivo.

Punción transabdominal de vasos umbilicales: Consiste en la punción de la vena umbilical mediante introducción de aguja espinal fina de 10-15 cm de longitud por vía transabdominal, en la cavidad amniótica, con control ecográfico simultáneo, la punción se realiza a nivel de la inserción del cordón umbilical en la placenta.

Pruebas bioquímicas

La Alfafetoproteína es la proteína predominante en el plasma fetal durante las etapas tempranas de la gestación. Estructuralmente se parece a la albúmina, sin embargo, es antigénicamente diferente se sintetiza en el hígado del feto y en el saco vitelino. Los niveles en el plasma fetal se incrementan a partir de la semana 14 y disminuyen a medida que se inicia la síntesis de albúmina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan su valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento.

La transferencia de alfafetoproteína a la circulación materna se efectúa principalmente por difusión a través de la placenta, si el feto tiene un defecto de tubo neural abierto, se piensa que la alfafetoproteína pasa directamente al líquido amniótico, causando niveles inesperadamente altos. Otros trastornos fetales, tales como el onfalocele o gastrosquisis, los riñones defectuosos, amenaza de aborto, prematuridad y algunas veces muerte fetal pueden presentar niveles anormalmente altos de alfafetoproteína.

- La gonodotrofina coriónica humana es una hormona glucoproteica con subunidades alfa y beta. Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta un valor máximo que se alcanza entre las semanas 8 y 12 de gestación. (27, 28)
- El estriol no conjugado es un producto esteroideo de la unidad fetoplacentaria que requiere la participación hepática fetal para su síntesis, se difunde a la circulación materna donde puede ser determinado como estriol no conjugado, reflejando el grado de crecimiento y madurez feto-placentaria

Factores para evaluar el riesgo del feto

1. Peso de la madre, influye en la concentración sérica de la alfafetoproteína en la circulación materna, mientras más elevado sea el peso materno más baja es la concentración de la madre.
2. La diabetes insulínica en las madres condiciona niveles significativamente más bajos que las mujeres no diabéticas.
3. En la población negra es 10 % más elevada que en la población no negra.
4. Se observan valores elevados en embarazos múltiples.

La evaluación anatómica fetal detallada idealmente entre las 18 a 22 semanas de gestación constituye una de las principales herramientas para el diagnóstico de los defectos estructurales.

La exactitud del ultrasonido del primer y segundo trimestre puede ser mejorada mediante la consideración de varios marcadores bioquímicos.

Consecuentemente hay actualmente cuatro componentes principales a considerar para el diagnóstico de aneuploidia fetal y otros defectos de nacimiento:

1. Ecografía del primer trimestre.
2. Bioquímica del primer trimestre.
3. Ecografía del segundo trimestre.

4. Bioquímica del segundo trimestre.

Estos cuatro componentes de la investigación contemporánea se pueden utilizar solos o combinarse el uno con el otro para la mayor exactitud.

Los avances tecnológicos en ultrasonido han permitido una mejor observación del feto y por ende un mejor análisis del mismo lo que permite, el hallazgo de diferentes características que según la edad gestacional pueden ser sugestivas de la presencia de malformaciones congénitas. (22), (18)

Por lo cual el conocimiento de estas características puede permitir el diagnóstico temprano y con ello un tratamiento precoz que mejoraría el pronóstico fetal.

El tamizaje ecográfico de semana 11-14 es también útil para el diagnóstico precoz de anomalías cardíacas, gastrointestinales, genitourinarias entre otras al igual que el síndrome de transfusión feto fetal en embarazo gemelar monocoriónico biamniótico por lo tanto resulta de suma importancia conocer los hallazgos ecográficos de cada malformación para poder realizar intervenciones más tempranas y así mejorar el pronóstico fetal.

La ecografía es un método con muy buen rendimiento y buena exactitud, sensibilidad del 85% y especificidad del 90% que puede ser variable entre autores, según grupo poblacional de riesgo o no y los algoritmos de estudios analizados, pero que aun así representan una herramienta extremadamente útil en el tamizaje y diagnóstico prenatal.

El 90% de los fetos con tres o más anomalías menores pueden tener una anomalía congénita mayor.

La tasa de detección de anomalías congénitas clasificadas por sistemas puede variar de un área geográfica a otra, dependiendo de la población analizada, el sistema fetal más afectado es el cardiovascular. Una de las indicaciones más comunes para realizar un ultrasonido es la sospecha de una anomalía fetal. Es importante conocer la epidemiología de las anomalías de los recién nacidos vivos por varias razones, la

primera es examinar la literatura referente a la detección de los defectos al nacimiento por ultrasonido, para estar enterados de cuál es la incidencia total de anomalía fetales en la población estudiada. Si la incidencia es más baja que lo esperado en la población, la tasa de detección de anomalías pudo no haber ocurrido, si es alta, la tasa de detección es más alta porque la población puede ser de alto riesgo para determinadas anomalías, confirmándolo no solo por ultrasonido sino por marcadores bioquímicos. (18)

El diagnóstico prenatal tiene como finalidad diagnosticar con la mayor precocidad posible un defecto congénito o bien establecer la ausencia del mismo, ya que la confirmación de la normalidad contribuye a reducir la ansiedad materna durante el resto de la gestación.

Los marcadores blandos más comúnmente estudiados incluyen:

- Pliegue nuchal
- Acortamiento de las extremidades
- Intestino ecogénico
- Foco ecogénico intracardiaco
- Quistes de los plexos coroideos
- Ventriculomegalia
- Pielectasias
- Arteria umbilical única
- Megacisterna magna
- Ausencia o hipoplasia del hueso nasal
- Clinodactilia del 5º dedo

Engrosamiento del pliegue nuchal

Edema nuchal en el segundo trimestre (entre las 16 a 24 semanas). Éste fue el primero de los marcadores no estructurales identificado y permanece como el marcador sonográfico con más valor predictivo, la medida se toma en un corte transverso de la cabeza levemente angulada hacia el extremo caudal del plano

donde se mide el diámetro biparietal, y debe incluir cerebelo, hueso occipital y cisterna magna. Se mide desde la tabla externa del hueso occipital hasta la parte más externa de la piel. El valor normal es menor o igual a 5 mm entre las semanas 16 a 18 y a 6 mm de las semanas 19 a 24. En gestaciones mayores de 24 semanas se utiliza el índice nual ($IN = DBP/PN \times 100$), el valor normal es menor del 11%.⁽²⁰⁾ Un valor por encima de los 6 mm aumenta el riesgo de síndrome de Down aproximadamente 17 veces. El PN engrosado también puede estar asociado con anomalías en un único gen, como en el síndrome de Noonan, el síndrome del pterigio múltiple y las displasias esqueléticas. También se ha visto asociado con defectos cardíacos congénitos, por lo que se debe realizar una detallada evaluación del corazón, que incluya las cuatro cámaras y los tractos de salida.

En conclusión, el pliegue nual debe ser parte del tamizaje obstétrico que se hace entre las semanas 16 y 24, un pliegue nual engrosado incrementa significativamente el riesgo de aneuploidía, por lo tanto se requiere realizar cariotipo, y además, está asociado con enfermedad cardíaca congénita y rara vez con otros síndromes genéticos.

Acortamiento de las extremidades:

Es el acortamiento de los huesos fémur y húmero, los pacientes con síndrome de Down pueden tener este signo. El fémur se considera acortado cuando la medida hecha/medida esperada es $\leq 0,91$, y el húmero $\leq 0,89$. Los estudios publicados en la literatura reportan que del 24 - 45% de los fetos con trisomía 21 tenían fémures cortos y entre 24 - 54% húmeros cortos, comparado con la población de control que tenía $< 5\%$ de acortamiento de estos huesos.

El hallazgo de los dos huesos largos cortos parece ser menos importante que el hallazgo aislado de un húmero corto. Esto puede reflejar la contribución relativa de los individuos constitucionalmente pequeños, la probabilidad de aneuploidía para fémur y húmero cortos es de 2,7 y 7,5 respectivamente. Los huesos largos cortos también están asociados a displasias esqueléticas y RCIU.⁽²⁰⁾

En conclusión, aunque la medición de los huesos largos se realiza rutinariamente en la biometría de las semanas 16 a 24, la evaluación del acortamiento se debe considerar como parte del tamizaje.

Intestino ecogénico:

Este marcador se refiere a la presencia de hiperecogenicidad en el intestino comparándolo con el hueso ilíaco adyacente, utilizando un transductor de 5Mhz y bajando la ganancia al punto de ver solamente el hueso, el intestino ecogénico es diagnosticado en el 0,2 a 1,4% de todas las ecografías del segundo trimestre, se puede encontrar en fetos normales, fetos con aneuploidía, RCIU, sangrado intraamniótico, fibrosis quística, infecciones congénitas, talasemia, parvovirus, y con trisomías 13, 18 ó 21. Por lo anterior, se debe realizar cariotipo, evaluación para determinar la condición de portadores de fibrosis quística en ambos padres, pruebas serológicas maternas para CMV y toxoplasmosis (Ig G e Ig M), una evaluación detallada del feto y seguimiento ecográfico por riesgo de RCIU.

En conclusión, la evaluación del intestino fetal ha de hacerse de manera rutinaria en la ecografía de las semanas 16 a 24.

Foco ecogénico intracardiaco:

Este marcador es descrito como áreas de ecogenicidad comparables a las del hueso en la región de los músculos papilares, en cualquiera de los ventrículos. El foco debe ser visto desde varios ángulos para asegurarse de que no corresponde con reflexiones especulares de los músculos papilares. Se encuentran en cerca del 1,5 al 4% de los embarazos normales. En pacientes de bajo riesgo la presencia de un foco ecogénico intracardiaco como único hallazgo no se ha asociado a un aumento del riesgo para síndrome de Down.

Quistes de los plexos coroideos:

Lesión anecóica bien circunscrita dentro del plexo coroideo que mide 3 mm. o más es vista en cerca del 1 al 2,5% de los embarazos normales como hallazgo aislado, y no tiene significado patológico, pueden ser unilaterales, bilaterales o múltiples. Se observan en el plano axial de la cabeza dentro de los ventrículos laterales. Cuando se asocian a otros hallazgos estructurales constituyen un alto riesgo para trisomía 18. (20)

Ventriculomegalia cerebral:

Es definida como un atrio entre 10 y 15 mm (12-16). Perpendicular al eje mayor del ventrículo lateral, cerca de la porción más posterior del plexo coroideo, en el plano axial justo caudal al corte en donde se lleva a cabo la medición del diámetro biparental, la ventriculomegalia aislada presenta un rango de incidencia muy amplio, desde 1/50 a 1/600 embarazos, lo cual correlaciona muy bien con la incidencia de cariotipo fetal anormal en estos casos, descritos en la literatura en el 3,8%, con rangos que van desde 0 a 28%. Esta gran variabilidad en la incidencia de malformaciones asociadas se puede explicar por la no estandarización de la medida del ventrículo en los diversos estudios.

El resultado en el neurodesarrollo de los niños con diagnóstico prenatal de ventriculomegalia aislada es normal en más del 90% de los casos si las medidas del ventrículo están entre 10-12 mm, cuando son mayores el neurodesarrollo es anormal en el 10 al 36% de los casos, dependiendo de anomalías asociadas, etiología y tamaño ventricular, como ya se mencionó. Los factores relacionados con mal pronóstico en neurodesarrollo son la asociación con otras anomalías y la progresión de la ventriculomegalia a lo largo de la gestación, lo cual ocurre hasta en el 16% de los casos. Después del diagnóstico prenatal de ventriculomegalia se recomienda la evaluación materna en busca de infección congénita.

Pielectasias:

La dilatación de la pelvis renal es un hallazgo común en la ecografía de segundo trimestre, con una incidencia del 0,3 al 4,5%. El diagnóstico de pielectasia se hace con una pelvis renal

de 5 a 10 mm de diámetro AP, sin dilatación de los cálices. Los fetos con hidronefrosis, diámetro AP > 10 mm corren claro riesgo de tener anomalías estructurales que requieren evaluación posnatal.

Hueso nasal. La hipoplasia del hueso nasal ha sido reconocida como una característica posnatal de la trisomía 21. El hueso nasal se busca en un corte sagital de la cara en donde se observe el maxilar superior sin que se vea el hueso cigomático. La ausencia del hueso nasal o una medida por debajo del percentil 2,5 se considera significativo. El hallazgo de hipoplasia o ausencia del hueso nasal es un marcador para trisomía 21, en tanto que un hueso nasal normal reduce significativamente el riesgo.

La presencia de los marcadores blandos puede ser utilizada para identificar los fetos en alto riesgo de aneuploidía y su ausencia empleada para determinar riesgo reducido de aneuploidía. En una paciente con edad materna avanzada la ausencia de cualquier marcador parece estar asociada con riesgo disminuido de aneuploidía comparado con el riesgo empírico dado por la edad. Con un informe de ecografía normal la reducción del riesgo de aneuploidía varía aproximadamente del 60 al 83%.

Los marcadores blandos para aneuploidías son considerados una herramienta útil en el diagnóstico prenatal del segundo trimestre. Es importante considerar que la ecografía llamada genética, en la cual se observan estos marcadores, tiene como finalidad la de descartar aneuploidías y anomalías estructurales no diagnósticas en la ecografía de las semanas 11 a 14, en los grupos poblacionales de alto y bajo riesgo. Otro objetivo de este tipo de ecografía es el de salvar vidas, ya que con la implementación del tamizaje se han logrado reducir las amniocentesis innecesarias que adicionan un riesgo de pérdidas fetales en esta población.

Por lo expuesto, y dada la relevancia del operador en el estudio ultrasonográfico, los médicos especialistas en el área del ultrasonido (ginecoobstetras, materno-

fetales, radiólogos) deben recibir un entrenamiento acorde a los estándares de calidad internacional, con criterios unificados, para realizar un mejor diagnóstico de las patologías malformativas y disminuir la tasa de procedimientos invasivos. (20)

El mejor marcador ecográfico de las aneuploidías fetales más comunes, y en especial del síndrome de Down, es, sin duda, la translucencia nucal, o grosor de la zona econegativa de la nuca del feto. El incremento del grosor de la translucencia nucal, medida entre las semanas 11 y 14, se correlaciona con la presencia de aneuploidías y fundamentalmente con la trisomía 21. Es el marcador ecográfico que presenta mayor efectividad para tal fin y, por tanto, la ecografía del I trimestre desempeña un papel muy importante en el cribado prenatal de las aneuploidías. La valoración de la translucencia nucal debe ser realizada por un ecografista suficientemente entrenado o adecuadamente supervisado. El ecógrafo utilizado deberá ser de gama medio-alta y deberá disponer de «cine-loop» para poder recuperar imágenes previas y poder tomar las medidas con precisión. El tiempo de exploración asignado en la programación deberá ser de alrededor de 15 min.

La translucencia nucal debe ser medida utilizando los criterios de la Fetal Medicine Foundation. Para ello debe realizarse un corte sagital y medio embrionario, y preferentemente el embrión debe hallarse en posición horizontal en referencia a la pantalla del ecógrafo. La ampliación de la imagen debe ser suficiente para que en la pantalla se visualicen la cabeza y el tórax del embrión. La medición solo puede realizarse estando el embrión en posición neutra (ni en hiperflexión, ni en hiperextensión). Debe medirse toda la zona econegativa, distinguiendo la piel de las membranas amnióticas. Los fetos afectados de trisomía 13 y trisomía 18 también suelen presentar un incremento de la translucencia nucal y, por lo tanto, esta también se utiliza como marcador para estas cromosomopatías.

Los marcadores ecográficos del II trimestre es engrosamiento nucal ≥ 6 mm, hiperrefringencia intestinal (refringencia igual o superior a la de la columna), fémur corto ($<$ percentil 5), ectasia piélica y foco hiperecogénico intracardiaco. (20)

VII. DISEÑO METOLOGICO

7.1 Tipo de estudio

El tipo de estudio es descriptivo, prospectivo, longitudinal.

7.2 Unidad de análisis

Neonatos nacidos en el Nuevo Hospital Monte España, que fueron diagnosticados con malformaciones congénitas en el período comprendido de 01 de Abril 2018 a 31 de Diciembre del 2020.

7.3 Universo

Está constituido por un total de 4032 pacientes nacidos en el servicio de neonatología del Nuevo Hospital Monte España en el periodo de estudio.

7.4 Diseño muestral

Se obtuvo una muestra de 68 con malformaciones congénitas los cuales fueron seleccionados por conveniencia a los cuales se les aplicó criterios de inclusión y exclusión.

7.5 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Inclusión:

- Neonato nacido en el Nuevo Hospital Monte España ingresado al Servicio de Neonatología durante el período de estudio que presentaron malformaciones congénitas.
- Expedientes clínicos con datos completos.
- Recién nacidos con malformaciones congénitas hijos de madres con o sin comorbilidades.
- Recién nacido con ultrasonido antenatal por perinatología con malformación congénita definida.

Exclusión:

- Neonatos que no nacieron en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo de estudio.
- Neonatos que nacieron en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo de estudio, sin malformaciones congénitas.

7.6. Recolección de Datos:

La fuente de recolección de información fue de tipo secundaria, constituida por los expedientes clínicos y libro de registro de nacimientos del Servicio de Neonatología. Los datos obtenidos se registraron en una ficha de recolección previamente diseñada, a la cual se le realiza una prueba piloto para confirmar que cumple con todos los criterios.

7.7 Plan de Análisis Estadístico.

Se diseñaron tablas de vaciamiento de datos en función de las diferentes variables establecidas para este estudio. El procesamiento de la información se realizó mediante el software SPSS versión 22.0 para Windows, mediante el cual se definieron tablas de salida y gráficos en valores absolutos y porcentuales.

7.8 Aspectos éticos

Para la realización de este estudio se pidió autorización a las autoridades pertinentes (dirección docente, jefe de servicio, jefe de sala), del Nuevo Hospital Monte España, en todos los casos incluidos en el estudio se omitió la identidad de los mismos ya que dicha información es utilizada con fines académicos.

MATRIZ DE OPERACIONALIZACION DE VARIABLES

Objetivo No 1. Características generales de los recién nacidos con malformaciones congénitas sometidos a estudio

VARIABLE	CONCEPTO	INDICADOR	ESCALA	VALOR
Sexo	Características biológicas y fisiológicas que definen a hombres y mujeres	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Femenino • Masculino
Peso al Nacer del recién nacido	Es la primera medida del peso del producto de la concepción, hecha después del nacimiento.	Registrado en el expediente	Ordinal	<ul style="list-style-type: none"> • Menos de 2500 grs • De 2501 a < 4000 grs • De 4000 grs a mas
Edad gestacional	Edad del recién nacido en semanas desde el primer día de la última menstruación	Registrado en el expediente	Ordinal	<ul style="list-style-type: none"> • < 37 SG • 37- <42 SG • >42 SG

Objetivo No 2. Antecedentes personales, obstétricos de las madres de los recién nacidos sometidos a estudio

VARIABLE	CONCEPTO	INDICADOR	ESCALA	VALOR
Edad materna	Tiempo de vida de la madre del recién nacido	Registrado en el expediente	Ordinal	<ul style="list-style-type: none"> • 15-19años • 20- 29 años • 30-39 años • >40 años
Escolaridad	Tiempo durante el que una persona asiste a la escuela o a cualquier centro de enseñanza.	Registrado en el expediente	Ordinal	<ul style="list-style-type: none"> • Analfabeta • Primaria • Secundaria • Universitari o
Procedencia	Lugar o residencia donde procede la madre del recién nacido	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Urbano • Rural
Controles prenatales	Es el conjunto de acciones y procedimientos sistemáticos y periódicos, destinados a la prevención, diagnóstico y tratamiento de los factores que puedan condicionar morbimortalidad materna y perinatal	Registrado en el expediente	Ordinal	<ul style="list-style-type: none"> • Ninguno • 1-3 controles • 4 a más controles
Vía de finalización del embarazo	Es el medio atraves del cual se produce la interrupción del embarazo	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Vaginal • Cesárea

Objetivo No 3. Agentes potencialmente teratógenos de los recién nacido con malformaciones congénitas sometidos a estudio.

VARIABLE	CONCEPTO	INDICADOR	ESCALA	VALOR
Agentes potenciales teratógenos	Cualquier agente que actuando durante el periodo embrionario o fetal es capaz de alterar el crecimiento y desarrollo del embrión y/o feto, y producir una alteración morfológica o funcional en el periodo postnatal.	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Agentes Biológicos • Agentes físicos • Agentes Químicos • Metabolismo materno • Factores genéticos

Objetivo No 4. Principales hallazgos ecográficos antenatales y las malformaciones encontradas en el examen postnatal de los recién nacidos sometidos a estudio.

VARIABLES	CONCEPTO	INDICADOR	ESCALA	VALOR
Hallazgos ecográficos antenatales	Hallazgos del examen por ultrasonido obstétrico variantes de lo normal que, pese a no ser deformativos, están asociados a un mayor riesgo de aneuploidía fetal, malformaciones anatómicas y restricción del crecimiento intrauterino (RCIU).	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • Pliegue nuchal • Acortamiento de las extremidades • Intestino ecogénico • Foco ecogénico intracardiaco • Ventriculomegalia • Pielectasias • Ausencia de hueso nasal
Hallazgos clínicos postnatal	Conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, que están presentes desde el nacimiento, visibles o no.	Registrado en el expediente	Nominal	<ul style="list-style-type: none"> • SNC • Renal • Tracto gastrointestinal • Osteomuscular • Cardiacos • Órganos pélvicos • Facial y cuello

Lista de variables

Variables del objetivo No. 1: Describir las características generales de los recién nacidos con malformaciones congénitas sometidos al estudio.

- Sexo
- Peso al nacer
- Edad gestacional

Variables del objetivo No.2: Identificar antecedentes personales y obstétricos de las madres de los recién nacidos sometidos a estudio

- Edad materna
- Escolaridad
- Procedencia
- Controles prenatales
- Vía de finalización del embarazo

Variables del objetivo No.3: Describir los agentes potencialmente teratógenos de los recién nacido con malformaciones congénitas sometidos a estudio.

- Agentes Biológicos
- Agentes físicos
- Agentes Químicos
- Metabolismo maternal y factores genéticos.

Variables del objetivo No.4: Caracterizar los principales hallazgos ecográficos antenatales y las malformaciones encontradas en el examen postnatal de los recién nacidos sometidos a estudio.

Hallazgos ecográficos antenatales:

- Pliegue nucal
- Acortamiento de las extremidades
- Intestino ecogénico
- Foco ecogénico intracardiaco
- Ventriculomegalia
- Pielectasias
- Ausencia de hueso nasal

Hallazgos clínicos postnatales:

- SNC
- Renal
- Tracto gastrointestinal
- Osteomuscular
- Cardiacos
- Órganos pélvicos
- Facial y cuello
- Pulmonar

VIII. RESULTADOS

-Durante el periodo de estudios se incluyeron a 68 pacientes, obteniendo como resultados, con respecto a la variable sexo, predomino el masculino con 37 casos, que constituye el 54.4% del total de la muestra y el sexo femenino con 31 casos que representa el 45.6%.

-En cuanto a la variable peso al nacer, se pudo observar que los recién nacidos más afectados con malformaciones congénitas tienen un peso promedio de 2501 a menos 4000 gramos con una frecuencia de 53 casos, que equivale a 77.9%, siguiendo el orden de frecuencia los menores de 2500 gramos con 15 casos, con un porcentaje del 22.1%, y para mayor de 4001gr no hubo ningún caso.

-Con respecto a la edad gestacional de los pacientes el mayor porcentaje de los casos son los recién nacidos a término, con una edad gestacional entre 37 a menos de 42 semanas con 46 casos que equivale a 67.6%, seguido de aquellos pacientes menores de 37 semanas con 22 casos que equivale a 32.4% y no se encontró paciente mayor de 42 semanas de gestación.

-Haciendo referencia a la edad materna de los recién nacidos con malformaciones congénitas, se obtuvo una frecuencia mayor en el grupo de edad entre 20 a 29 años con 30 casos, que equivale a 44.1%, seguidos por aquellas que tienen una edad entre 30 a 39 años con 27 casos, que equivale a 39.7%, le continúan aquellas entre 15 a 19 años con 9 casos, con un porcentaje de 13.2% y por ultimo las mayores de 40 años con 2 caso con un porcentaje 3%.

-Analizando la variable escolaridad de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas se observó que la mayoría de los casos, las madres tienen un nivel escolar universitaria con una frecuencia de 30 casos, que equivale al 44.2%, seguidos por secundaria con 24 casos para un porcentaje del 35.3%, seguido por primaria con 12 casos para un porcentaje de 17.6%, encontrándose únicamente dos casos de analfabetismo que equivale al 2.9%.

-La mayoría de madres son de procedencia urbana con 49 casos que equivale al 72% y rural con 19 casos que equivale al 28%.

-En cuanto a los controles prenatales de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas se obtuvo una mayor incidencia en aquellas que se hicieron de 4 a más controles con 45 casos, que equivale al 66.2%, de 1 a 3 controles se obtuvieron 21 casos que equivalen al 30.9%, y aquellas que no se realizaron ningún control se obtuvieron 2 casos para un porcentaje de 2.9%.

-La principal vía de finalización del embarazo de los recién nacidos con malformaciones congénitas, fue la cesárea con 54 casos que equivale al 79.4% y la vía vaginal con 14 casos que equivale al 20.6%.

-Entre los agentes potencialmente teratógenos, se destaca el metabolismo materno con 12 casos que equivale al 17.6%, no se encontraron agentes en 56 casos, que equivale al 67.2%

-Entre los hallazgos ecográficos de malformaciones congénitas predominaron las anomalías cardíacas con 10 casos, que equivalen a 14.7%, seguido por ventriculomegalias con 8 casos equivalente a 11.8%, Pielectasias con 4 casos equivalente a 5.9%, y no se registraron 46 casos equivalente al 67.6%.

-Entre las principales malformaciones congénitas encontradas destacan las cardíacas con 16 casos equivalentes a 23.5%, Osteomuscular con 12 casos 17.6%, del TGI con 8 casos 11.7%, del SNC, facial y cuello 6 casos respectivamente para un 8.8%, Pulmonar 5 casos para un 7.4% y renal 5 casos para un 7.4%.

Correlacionando los hallazgos ecográficos antenatales y los hallazgos clínicos postnatales se encontró relación entre el hallazgo de pielectasia con malformaciones renales para un total de 4 casos para un 5.9%, al igual se encontró relación entre ventriculomegalia con malformaciones cardiacas en 2 casos para un 2.9%, ventriculomegalia con facial y cuello para un total de 4 casos 5.9%, pielectasia con órganos pélvicos para 1 caso 1.4% y foco ecogenico intracardiaco con malformaciones cardiacas para un total de 2 casos equivalente a 2.9%.

IX. DISCUSION

Con respecto al sexo predominante, fue el masculino, lo cual concuerda con el estudio realizado de Malformaciones Congénitas en el servicio de Neonatología en el Hospital Escuela Carlos Roberto Huembés periodo Enero 2009- Junio 2012, Salgado Ocampo Abigail. (24).

Refiriéndose al peso al nacer, se revela que la mayoría de los recién nacidos con malformaciones congénitas son pacientes eutróficos, lo que se halló en concordancia con otros estudios como Miranda Ortega Uriel 2016 (29), Salgado Ocampo Abigail 2012 (24), 2010 Velarde S (30).

En base a la edad gestacional, se revela que la mayoría de los recién nacidos con malformaciones congénitas son bebés de término, lo cual es compatible con otros estudios como en Miranda Ortega Uriel 2016 (29), Salgado Ocampo Abigail 2012 (24), 2010 Velarde S (30).

Haciendo énfasis en los antecedentes personales y obstétricos de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas, la edad materna con mayor relevancia fue la encontrada entre los 20 a 29 años de edad, con escolaridad Universitaria, mayormente del ámbito urbano, se realizaron un promedio de controles prenatales de 4 a más controles, con una finalización del embarazo mayoritariamente por cesárea, lo cual coincide con otros estudio como, Miranda Ortega Uriel 2016 (29), Salgado Ocampo Abigail 2012 (24), 2010 Velarde S (30).

Los agentes potencialmente teratógenos que más se destacaron en el estudio fueron las enfermedades metabólicas maternas, se pudo observar que no hay un adecuado registro en los expedientes clínicos, lo cual está en relación con estudios como, Salgado Ocampo Abigail 2012 (24), 2010 Velarde S (30).

En relación a los hallazgos encontrados a través de ultrasonido antenatal, se observa una incidencia mayor en las anomalías cardíacas y ventriculomegalias, lo

cual coincide con el estudio de Francisco Peña Peña 2002-2006 (15) y la literatura consultada.

En cuanto a las malformaciones congénitas más frecuentemente encontradas en el examen físico postnatal en los pacientes a estudio fueron, cardiacas, osteomuscular, tracto gastrointestinal y del Sistema Nervioso Central lo cual concuerda con los estudios, Miranda Ortega Uriel 2016 (29), Salgado Ocampo Abigail 2012 (24), 2010 Velarde S (30).

X. CONCLUSIONES

1. En cuanto a las características generales de los recién nacidos con malformaciones congénitas, encontramos que predominó el sexo masculino, recién nacidos la mayoría de término y eutróficos.
2. En relación a los antecedentes personales y obstétricos de las madres de los recién nacidos con malformaciones cardíacas, la edad materna predominante fue de 20 a 29 años, de escolaridad secundaria, procedencia urbana, con más del 60% de ellas se realizaron de 4 a más controles prenatales, nacimientos por vía cesárea mayoritariamente.
3. En cuanto a los agentes potencialmente teratógenos se registraron; enfermedades metabólicas maternas.
4. Entre los principales hallazgos ecográficos antenatales encontrados, las de tipo cardíacos y Ventriculomegalia.
5. Las malformaciones congénitas mayormente encontradas de los hallazgos clínicos postnatales fueron las anomalías cardíacas y las Osteomusculares.

XI. RECOMENDACIONES

1. Al servicio de Neonatología Incluir en la hoja de historia clínica los principales factores teratogénicos, ya que no hay un adecuado registro de esto.
2. Al servicio de atención primaria y ginecología hacer campañas de concientización acerca de los cuidados que deben tener antes y durante el embarazo, para prevenir las malformaciones congénitas.
3. Al gobierno de implementar campañas masivas de prevención de malformaciones congénitas.

XIII BIBLIOGRAFIA

1. Arch.argent.pediatric 2006;104(2):153-158 Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y prematuridad en la Argentina: análisis de los criterios de reducibilidad.
2. Boletín informativo de malformaciones congénitas 2015.
3. Borja A, VH; Bermúdez C, O; Lacasaña, N; Kuri P; Bustamante M; Torres M, V. Dificultades en los métodos de estudio de exposiciones ambientales y defectos del tubo neural. Salud Pub Méx 1999;41(2):24-32.
4. Bubb JA, Matthews AN. what a new in prenatal screening and diagnosis. Prim Care Clin Office Pract 2004: 31:561-582
5. Callen P. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Editorial Médica Panamericana, 3° Ed., 1995. ISBN 950-06-0409-4.
6. CDC, OPS/OMS. La prevención de los Defectos del Tubo Neural.
7. CDC, Department of Health & Human Services-USA. Preventing Neural Tube Birth Defects: A Prevention Model and Resource Guide. E.U.A., january, 2002.
8. Garcia M, Hurtado P, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. Biomédica 2014; 34:379-86.
9. Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas, Grupo de trabajo de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) 2013;24(2):57-72
10. Herrera M, cursi de nivelación de ultrasonido en ginecología y obstetricia, Agosto 2007.
11. Jaime Arenas Gamboa, Javier Andrés Ramírez Martínez, Diagnóstico prenatal por ultrasonido. Capítulo 23, pag 455.
12. Levine D. MR imaging of fetal central nervous system abnormalities, Brain and Cognition 202; 50: 432-48.

13. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología Hospital Dr. Fernando Vélez Paiz, Enero a Noviembre del año 2004. Dr. Francisco Mauricio Vargas Báez.
14. Malformaciones Congénitas en el servicio de Neonatología en el Hospital Escuela Carlos Roberto Huembes periodo Enero 2009- Junio 2012. Dra. Abigail Salgado
15. Malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del Hospital escuela Carlos Roberto Huembes en el periodo de abril 2014 a diciembre 2016. Dr Uriel Miranda.
16. Mendoza Alberto. "Factores críticos para una acción preventiva de Defectos Congénitos" Revista salud y medicina España Febrero del 2004.
17. Manual de Procedimientos Estandarizados para la Vigilancia Epidemiológica de los Defectos del tubo neural 2012.
18. Nyberg DA, Hyeth J, Johnson JA, First-Trimeser Screening Radiol Clin N Am; 44 2006, 837-861.
19. Obstetricia Prof. J V Ramírez, 16/1.
20. Piloto M, M; Sanabria Ch, MI; Menéndez G, R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cubana Obstet Ginecol 2001;27(3):147-53.
21. Petrini J, Dannus K, Rusell R. Contribution of birth defects to infant mortality in the United States. Teratology 2002; 66:3-6.
22. Ralston SJ, craigo SD. Ultrasound-guided procedures for prenatal diagnosis and therapy. Obstet Gynecol Clin North Am 2004: 31: 101-123.
23. Rychik J, Ayres, N Cuneo B, Gotteiner N, Hornberger L, Spevak PJ et al American society of Echocardiogram. J Am Soc Echocardiogr 2204; 17:803-10.
24. Revista Digital. Buenos Aires, Año 17, N° 175, Diciembre de 2012.
25. REV CHIL OBSTET GINECOL 2005; 70 (3): 140-146. Rubén González G. Unidad de Ecografía Comunal Pedro Aguirre Cerda.
26. ROJAS, M. & WALKER, L. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. Int. J. Morphol., 30(4):1256-1265, 2012.

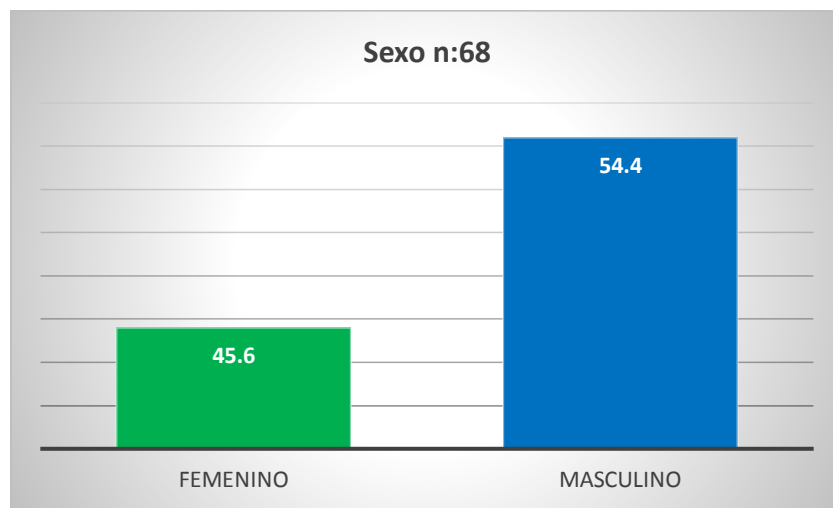
27. Rev Cubana Obstet Ginecol v.28 n.3 Ciudad de la Habana sep.dic. 2002. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Dr. Gabriel González Jiménez,¹ Dr. Rafael Gómez Baute² y Dra. Yaney González Iglesias.
28. Rev Cubana Med Gen Integr 1999;15(4):403-8. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas Elisa Dyce Gordon¹ y Miriam Chikuy Ferrá.
29. ROJAS, M. & WALKER, L. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. Int. J. Morphol., 30(4):1256-1265, 2012.
30. Sola, A: URMAN, J. Cuidados Intensivos Neonatales 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México Volumen Único, pp. 647 (1988).
31. Velarde Alfaro Sandra, Prevalencia De Malformaciones Congénitas Del Servicio De Neonatología En El Hospital General Toluca Del P. R. “Doctor Nicolás San Juan”, Durante El Periodo De Enero 2009 A Diciembre De 2010.

XIII. ANEXOS

Tabla 1. Sexo de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Sexo n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Femenino	31	45.6
Masculino	37	54.4
Total	68	100.0



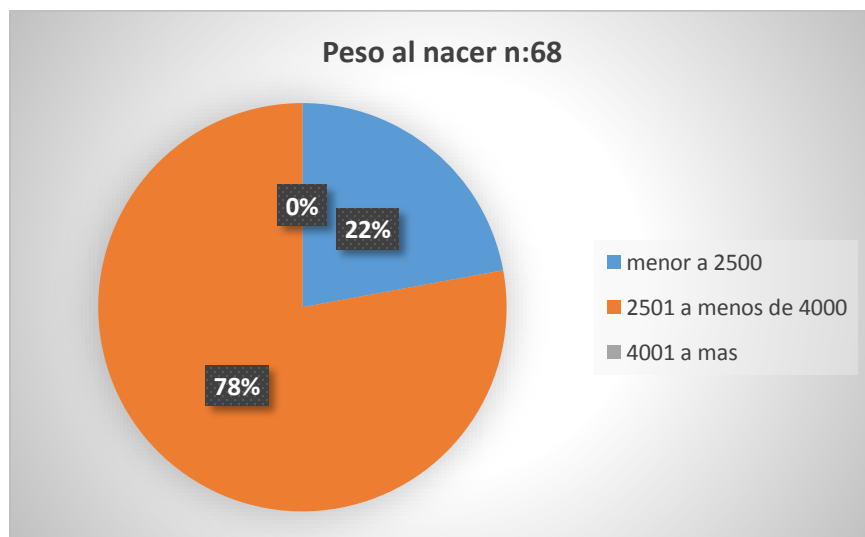
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 2. Peso al nacer d los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Peso al nacer n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
menor a 2500	15	22.1
2501 a menos de 4000	53	77.9
4001 a mas	0	0
Total	68	100.0



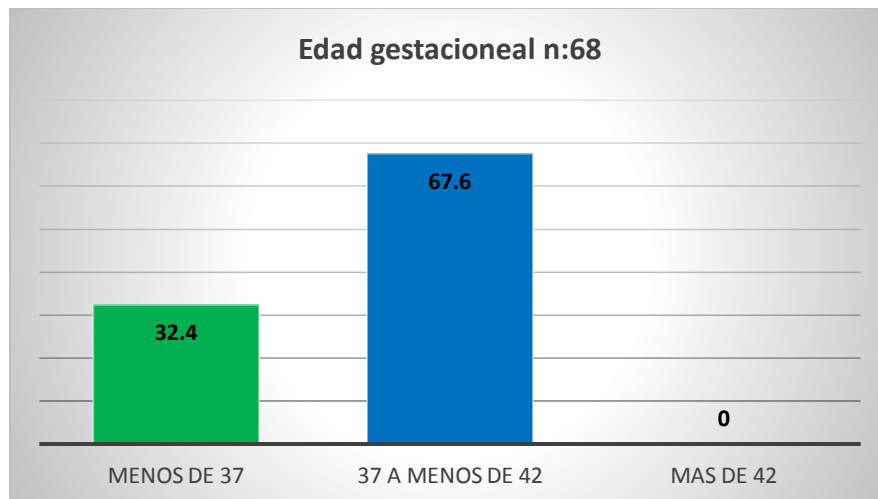
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 3. Edad Gestacional de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Edad gestacional n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Menos de 37	22	32.4
37 a menos de 42	46	67.6
Más de 42	0	0
Total	68	100.0



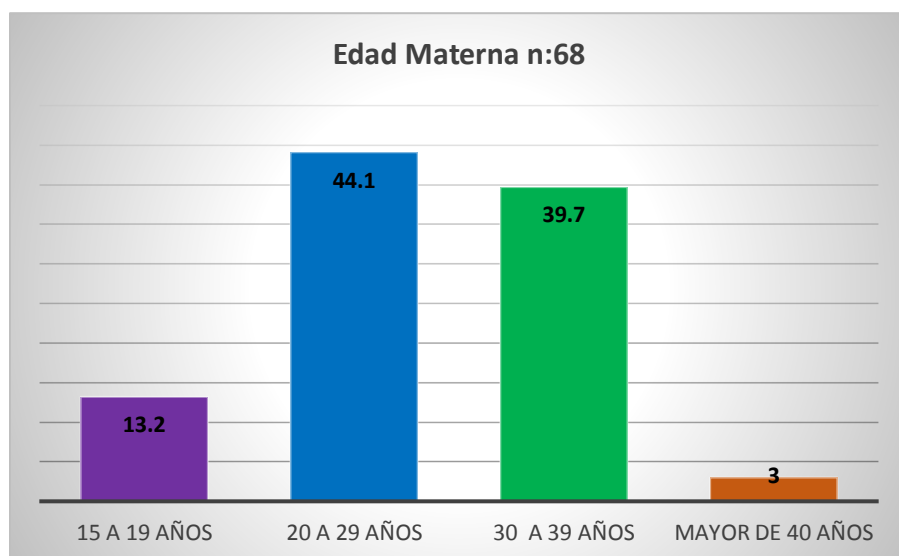
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 4. Edad de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Edad materna n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
15 a 19 años	9	13.2
20 a 29 años	30	44.1
30 a 39 años	27	39.7
Mayor de 40 años	2	3
Total	68	100.0



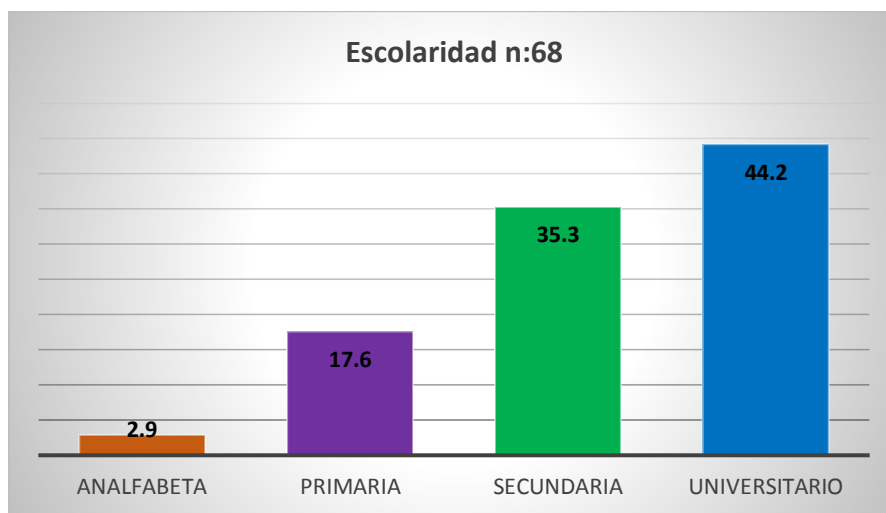
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 5. Escolaridad de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Escolaridad n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Analfabeta	2	2.9
Primaria	12	17.6
Secundaria	24	35.3
Universitario	30	44.2
Total	68	100.0



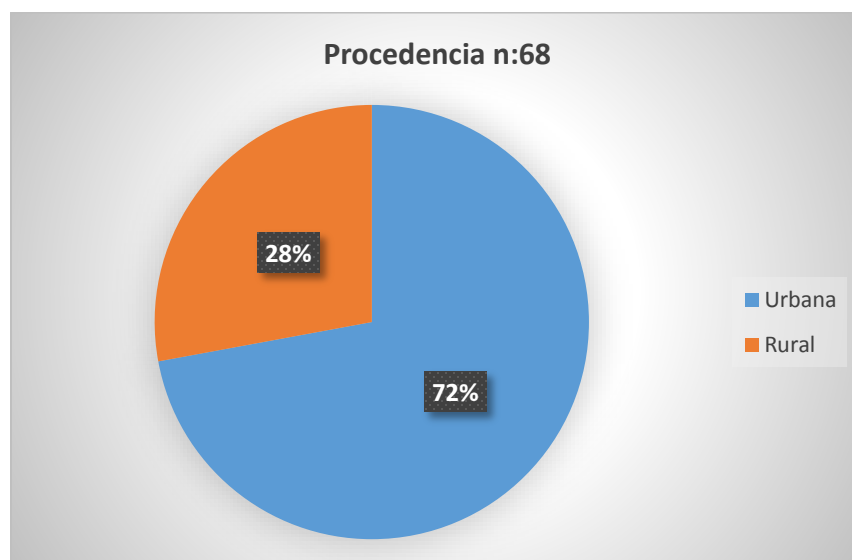
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 6. Procedencia de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Procedencia n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Urbana	49	72.1
Rural	19	27.9
Total	68	100.0



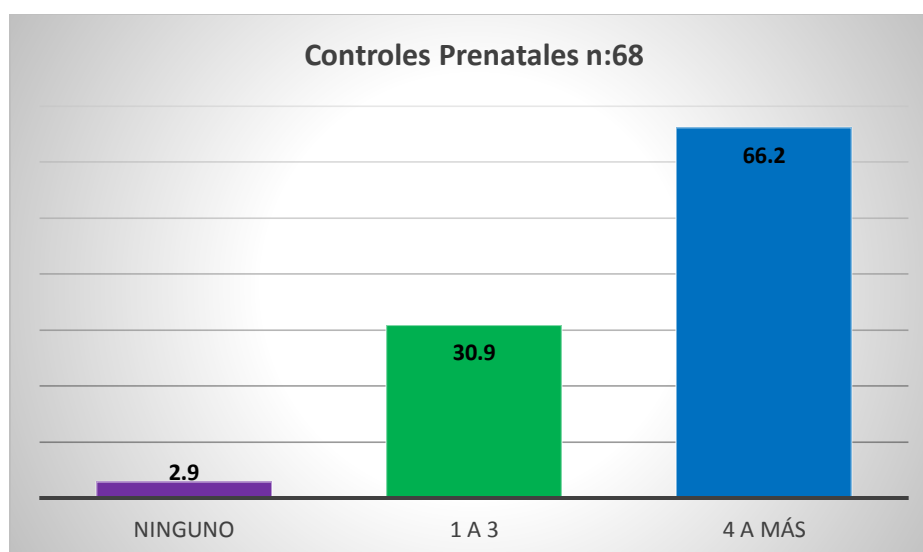
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 7. Controles prenatales de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Controles Prenatales n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Ninguno	2	2.9
1 a 3	21	30.9
4 a más	45	66.2
Total	68	100.0



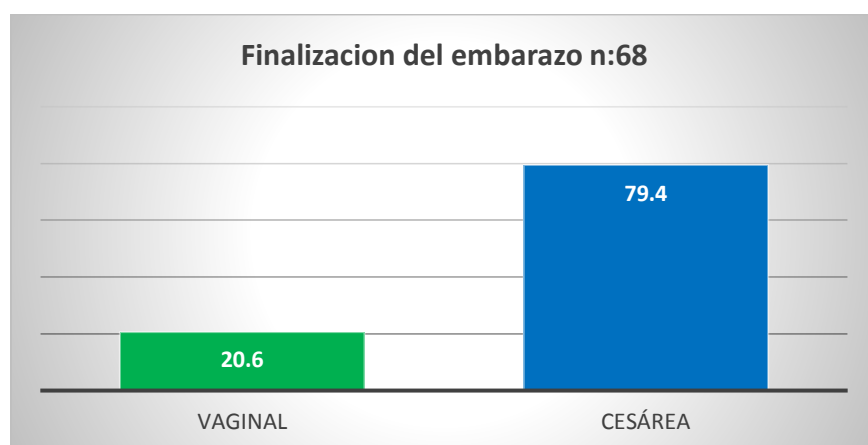
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 8. Vía de finalización del embarazo de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Procedencia n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Vaginal	14	20.6
Cesárea	54	79.4
Total	68	100.0



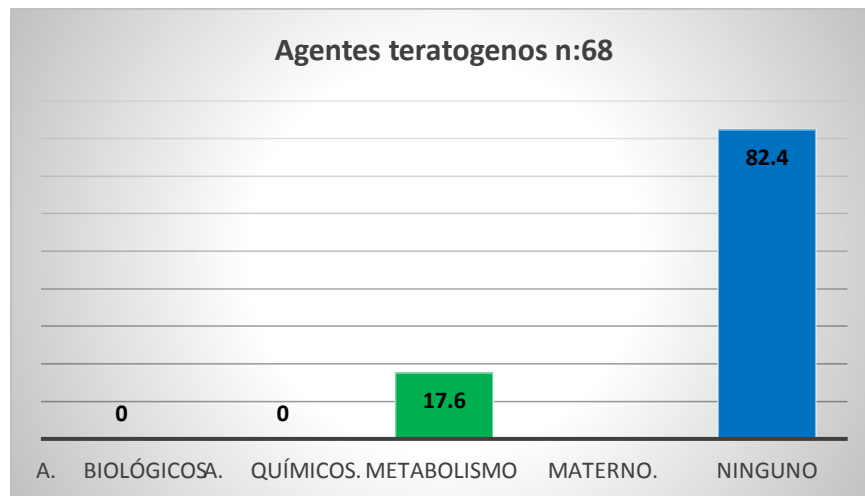
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 9. Agente potencialmente teratógenos para de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Agentes Teratógenos n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
A. Biológicos	0	0
A. Químicos.	0	0
Metabolismo Materno.	12	17.6
Ninguno	56	82.4
Total	68	100.0



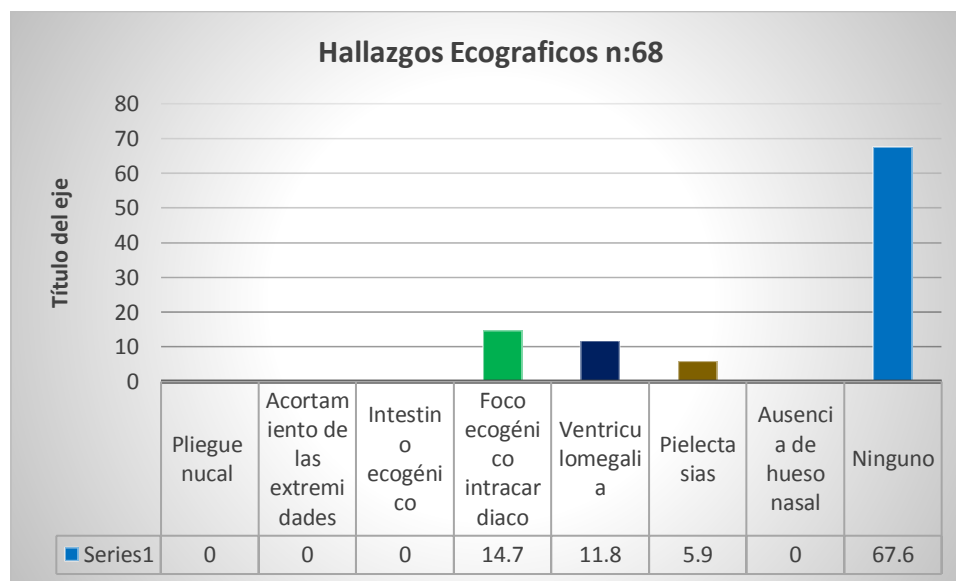
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 10. Hallazgos ecográficos antenatales en los pacientes a estudio en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Hallazgos Ecográficos n=(26)

	Frecuencia	Porcentaje
Pliegue nuczal	0	0
Acortamiento de las extremidades	0	0
Intestino ecogénico	0	0
Foco ecogénico intracardiaco	10	14.7
Ventriculomegalia	8	11.8
Pielectasias	4	5.9
Ausencia de hueso nasal	0	0
Ninguno	46	67.6
Total	68	100.0



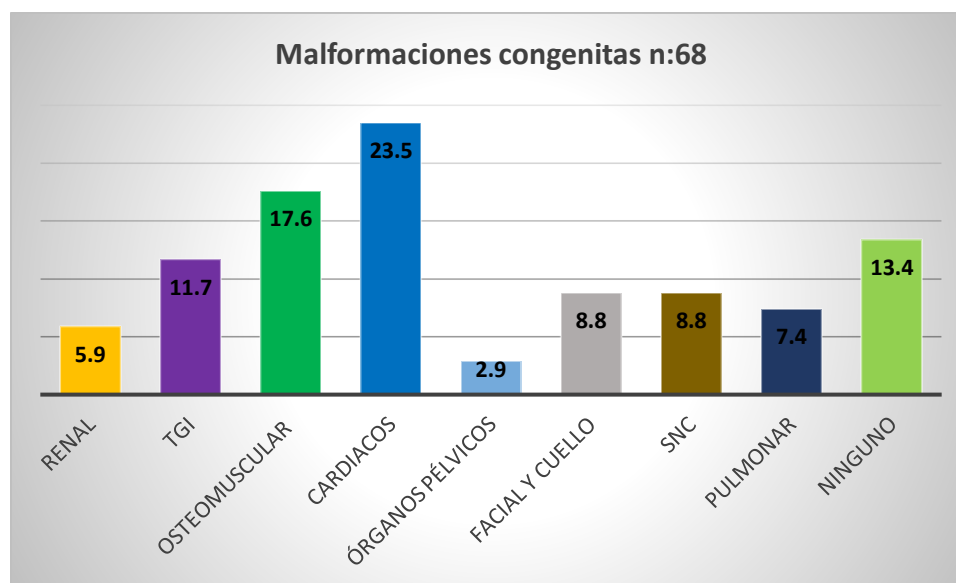
Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 11. Hallazgos clínicos postnatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Nuevo Hospital Monte España en el periodo 1 de Abril 2018 al 31 Diciembre 2020.

Hallazgos clínicos posnatales n=(68)

	Frecuencia	Porcentaje
Renal	5	5.9
TGI	8	11.7
Osteomuscular	12	17.6
Cardiacos	16	23.5
Órganos Pélvicos	2	2.9
Facial y Cuello	6	8.8
SNC	6	8.8
Pulmonar	5	7.4
Ninguno	8	13.4
Total	68	100.0



Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68

Tabla 12: correlación de los hallazgos ecográficos y clínicos de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el periodo a estudio.

Hallazgos ecográficos antenatales n= (68)

	Renal	TGI	Osteomuscular	Cardiaco	Órganos Pélvicos	Facial Y cuello	SNC	Pulmonar	Ninguno	Total
Pliegue nucal	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Acortamiento de las extremidades	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Intestino ecogénico	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Foco ecogénico intracardiaco	0	0	0	8	0	4	2	0	0	14
Ventriculomegalia	0	0	2	2	0	4	4	0	0	12
Pielectasias	4	0	0	0	1	0	0	0	0	5
Ausencia de hueso nasal	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Ninguno	0	0	0	0	0	0	0	0	37	37
Total	4	0	2	10	1	8	6	0	37	68

Fuente: Ficha de recolección de la información

Total n: 68





FICHA RECOLECTORA DE LA INFORMACION

Características generales:

Sexo:

Femenino___ Masculino___

Peso al nacer:

< 2500 grs ___ 2500 a <4000 grs___ >4500 grs___

Edad gestacional:

< 37 SG___ 37- < 40 SG___ >42 SG___

Antecedentes personales y obstétricos de las madres de los RN:

Edad materna:

15-19años___ 20- 29 años___ 30-39 años___ >40 años___

Escolaridad:

Analfabeta___ Primaria ___ Secundaria___ Universitario ___

Procedencia:

Urbano___ Rural___

Controles prenatales:

Ninguno___ 1-3 controles___ 4 a más controles___

Vía de finalización del embarazo:

Vaginal___ Cesárea___

Agentes potencialmente teratógenos

Agentes biológicas: Si ___ No ___

Agentes físicos: Si ___ No: ___

Agentes químicos: Si ___ No ___

Metabolismo materno: Si ___ No ___

Factores genéticos: Si ___ No ___

Principales hallazgos ecográficos antenatales sugerentes de diagnóstico de malformaciones congénitas encontradas en los pacientes a estudio

Pliegue nucal SI ___ No ___

Acortamiento de las extremidades Sí ___ No ___

Intestino ecogénico Si ___ No ___

Foco ecogénico intracardiaco Sí ___ No ___

Ventriculomegalia Sí ___ No ___

Pielectasias Sí ___ No ___

Ausencia de hueso nasal Sí ___ No ___

Hallazgos clínicos encontrados en el examen postnatal de los RN

SNC: si ___ no ___

Renal: si ___ no ___

Tracto gastrointestinal: Si ___ No ___

Osteomuscular: si ___ no ___

Cardiacos: si ___ no ___

Órganos pélvicos: si ___ no ___

Facial y cuello: si ___ no ___

Pulmonar: Si ___ No ___