



UNIVERSIDAD
NACIONAL
AUTÓNOMA DE
NICARAGUA,
MANAGUA
UNAN-MANAGUA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

Tesis para optar al título de Medicina y Cirugía

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAYORES TAMIZADAS EN LA
CLÍNICA PERINATAL DE MATAGALPA EN EL PERIODO 2021-2022.**

Autores:

Br. Georgina Isamara Briones Zeledón.
Br. Kircklen de los Ángeles Chávez Altamirano
Br. Nelly Hassibeth Zeledón Blandón.

Tutor:
Dr. Luis Alberto Zelaya Ballesteros
Especialista en Ginecoobstetricia
Sub Especialista en Perinatología

Asesor metodológico
Dr. Juroj Bartoz Blandón
Médico Forense

Matagalpa, 11 de diciembre de 2023

Dedicatoria

A Dios todo poderoso por ser la guía en nuestras vidas, quien cada día nos llenó de fuerzas, salud y sabiduría para lograr con éxito nuestro trabajo.

A nuestra familia por ser el pilar fundamental para lograr nuestras metas, por apoyarnos en nuestra formación como profesionales de la salud y confiar siempre en nuestras capacidades. Por siempre estar para nosotros en los buenos y malos momentos.

A nuestros maestros quienes con gran ímpetu y dedicación nos enseñan lo valioso de nuestra carrera, no solo la importancia del saber, sino también el amar y la empatía hacia nuestros pacientes.

Agradecimientos

Al equipo de la Universidad UNAN- FAREM Matagalpa por acogernos y formarnos como profesionales en la salud.

Al personal del Hospital Escuela Cesar Amador Molina los cuales fueron parte de nuestra formación, quienes fueron personas claves en el proceso de elegir y realizar nuestro trabajo monográfico.

A nuestro tutor clínico Dr. Luis Zelaya ginecólogo- perinatologo por su apoyo incondicional, por siempre entusiasrnarnos para que la investigación se realizara.

A nuestro tutor metodológico Dr. Juroj Bartoz por guiarnos, corregirnos y animarnos para que esta investigación fuera posible.

Carta aval

Dr. Juan Carlos Navarrete

Por este medio, hago constar que el documento de Tesis Monográfica titulado “Tamizaje perinatal de fetos con malformaciones congénitas mayores en la clínica perinatal de Matagalpa en el periodo 2021-2022”, elaborado por las Br. Georgina Briones, Br. Kircklen Chávez, Br. Nelly Zeledón, tiene la coherencia metodológica consistente, así como la calidad estadística suficiente, cumpliendo de esta manera con los parámetros de calidad necesarios para su defensa final, como requisito parcial para optar al título de medicina y cirugía que otorga la Facultad de Ciencias Médicas de la UNAN-Managua.

Se extiende la presente constancia en la ciudad de Matagalpa a los once días del mes de diciembre del año dos mil veinte y tres.

Atentamente,

Dr. Luis Alberto Zelaya
Especialista en Gineco Obstetricia
Facultad de Ciencias Médicas
UNAN Managua - FAREM Matagalpa.

Resumen

Con el objetivo de analizar el tamizaje de fetos con malformaciones congénitas mayores en la clínica perinatal del HECAM Matagalpa en el periodo 2021-2022, se realizó un estudio de tipo descriptivo, donde fueron analizados los datos sobre las características epidemiológicas y antecedentes clínicos tanto maternos como neonatales, exposición a factores de riesgo, tipo de malformaciones y su letalidad. Para lograr identificar factores predisponentes de malformaciones congénitas mayores, con el objetivo de disminuir su prevalencia y letalidad. Se alcanzaron las siguientes conclusiones: La mayoría de madres eran mujeres entre 20-34 años, de procedencia rural, escolaridad primaria, más de la mitad se había realizado de 3-4 controles prenatales. La mayoría de los neonatos fueron de sexo masculino. El sistema más afectado fue el SNC. La letalidad fue del 19% del total de los pacientes en estudio, por lo cual, se recomienda continuar con las estrategias implementadas por el sistema de salud para facilitar atención especializada en áreas rurales identificando las necesidades de la población mediante médicos capacitados para la atención y referencia oportuna de estos pacientes mejorando la calidad de vida.

Lista de acrónimos

AFP: Alfafetoproteína

ACE: Acetilcolinesterasa

CDC: Control y prevención de enfermedades

CVS: Muestreo de vellosidades coriónicas

hCG: Hormona gonadotropina coriónica humana

HEBCR: Hospital Escuela Bertha Calderón Roque

MINSA: Ministerio de salud

MC: Malformación congénita

OMS: Organización Mundial de la Salud

PAPP-A: proteína plasmática A asociada al embarazo

TORCHS: Toxoplasmosis, Rubeola, Citomegalovirus, Herpes simple, Sífilis

Índice

1	Capítulo I.....	1
1.1	Introducción.....	1
1.2	Planteamiento del problema.....	3
1.3	Justificación.....	5
1.4	Objetivos.....	8
2	Capitulo II.....	9
2.1	Marco teórico.....	9
2.2	Antecedentes.....	25
2.3	Preguntas directrices.....	27
3	Capitulo III.....	29
3.1	Diseño Metodológico.....	29
4	Capitulo IV.....	33
4.1	Resultados.....	33
4.2	Discusión.....	34
5	Capítulo V.....	47
5.1	Conclusiones.....	47
5.2	Recomendaciones.....	48
5.3	Bibliografía.....	50
5.4	Anexos.....	53

1 Capítulo I

1.1 Introducción

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que 240,000 recién nacidos mueren en todo el mundo en los primeros 28 días posteriores al nacimiento cada año debido a defectos congénitos, nueve de cada diez niños que nacen con malformaciones congénitas se encuentran en países de ingresos bajos y medianos. En Nicaragua para el 2022 ocurrieron 432 muertes por la misma causa. Con respecto a la morbilidad las malformaciones congénitas contribuyen a la discapacidad a largo plazo generando costos significativos para las familias y sistemas de salud. (Organización Mundial de la Salud (OMS), 2023)

Las malformaciones congénitas se pueden dividir en mayores y menores, las primeras son aquellas con implicaciones clínicas importantes que generalmente requieren intervenciones quirúrgicas para su tratamiento y ponen en peligro la vida del neonato, las malformaciones menores son más comunes, no representan peligro para la vida y son más comunes a la población en general. (Vargas, y otros, 2020)

Las malformaciones congénitas son causa de mortalidad infantil y discapacidad crónica con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. de no ser corregidos, producen limitaciones importantes en las áreas biológicas, psicológica y social del individuo, y reducen la calidad de vida con un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad. (Villegas & Jaime-Montaña, 2022)

Atendiendo a esta problemática se han creado algunas intervenciones previas al embarazo y el nacimiento que reduzcan la incidencia de las mismas, este estudio pretende analizar el tamizaje y prevalencia malformaciones congénitas mayores del departamento de

Matagalpa en clínica perinatal Hospital Regional Escuela Cesar Amador Molina durante el periodo 2021-2022.

La investigación esta estructurada de la siguiente manera: consta de tres capítulos, en el capítulo I se describe la introducción, planteamiento del problema, justificación y objetivos generales y específicos. En el capítulo II se detalla el marco referencial, los antecedentes y además las preguntas directrices de la investigación. En el capítulo III se desarrolla el diseño de la investigación. En el capítulo IV se realiza análisis y discusión de resultados por otro lado, en el capítulo V se precisan las conclusiones, recomendaciones, las referencias bibliográficas y anexos de la investigación.

1.2 Planteamiento del problema

Caracterización

Las malformaciones congénitas causan alta carga de mortalidad y morbilidad en el país. Solo en 2022 ocurrieron 432 defunciones producto de anomalías congénitas en Nicaragua (Ministerio de Salud (MINSAL), 2023). Los trastornos congénitos pueden contribuir a la discapacidad de larga duración, que impone una cuantiosa carga a las propias personas, sus familiares, los sistemas de salud y las sociedades.

La elevada carga de enfermedad en las Américas representa un problema de salud pública de primer orden y Nicaragua no es la excepción, debe ser abordado mediante una estrategia integral e interprogramática (salud sexual y reproductiva, salud en adolescentes, inmunización) así como también el fortalecimiento de la salud fetal desde el diagnóstico prenatal, la identificación de gestantes con fetos que ameriten una cirugía fetal y sobre todo la inserción a los programas de rehabilitación en la estrategia todos con voz .

Delimitación

En la Clínica Perinatal de Matagalpa, se hace el tamizaje especializado por el equipo perinatal con ultrasonido de última generación , con pacientes que fueron previamente evaluados ecográficamente por la red de atención comunitaria o de primer nivel de atención posterior mente estas pacientes con fetos con alguna anomalía congénita son articuladas con tercer nivel de atención , clínica materno fetal del hospital Bertha Calderón Roque en Managua Nicaragua para evaluar si cumplen los criterios para realización de una cirugía fetal por el equipo multidisciplinario .

Cabe destacar que todos los gastos que implica la cirugía fetal desde la movilización de sus comunidades son asumidos por el sistema público de salud de Nicaragua.

Formulación

A partir de la caracterización y delimitación del problema antes expuesta, se plantea la siguiente pregunta principal del presente estudio: ¿Cuál es el tamizaje de fetos con malformaciones congénitas mayores en la clínica perinatal de Matagalpa en el periodo 2021-2022?

1.3 Justificación

Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en una importante proporción la causa resulta difícil identificar. Las más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Si bien no todos los defectos congénitos se pueden prevenir, existen medidas que las familias pueden tomar antes y durante el embarazo para reducir el riesgo de que el bebé nazca con defectos congénitos.

En Nicaragua, para el año 2022 el Ministerio de Salud publicó el cierre de defunciones por malformaciones congénitas, llegando a la cifra de 432 mortinatos, esta cifra impacta en los sistemas de salud, en las familias y la sociedad.

Cabe destacar que se ha trabajado desde el 2007 con el modelo de salud familiar y comunitario en el fortalecimiento de las estrategias para la prevención de la mortalidad materna perinatal e infantil, pero también en el diagnóstico ecográfico prenatal por medio de la formación de médicos ginecobstetras sub especialistas en perinatología, luego en la inauguración de las unidades perinatales departamentales con equipos de ultrasonido de última tecnología.

Esta red amplia de diagnóstico prenatal en todos los departamentos de Nicaragua ha permitido la mayor captación de fetos con malformaciones congénitas los cuales se verán beneficiados con la implementación de cirugía fetal la cual es ya una realidad en Nicaragua, por medio de la conformación de un equipo multidisciplinario guiados por un médico materno fetal con una subespecialidad en cirugía fetal en el centro de tercer nivel de medicina fetal en el hospital Bertha Calderón Roque.

A pesar de los avances en atención médica y tratamiento que han permitido mejorar la supervivencia y la calidad de vida de estos niños, los resultados pueden verse afectados

por falta de un diagnóstico ecográfico temprano y referencia oportuna a nuestra unidad de cirugía fetal la cual es gratuita en su totalidad , es importante investigar los resultados perinatales de pacientes con malformaciones congénitas y las diferentes formas de tamizaje que se desarrollan en la clínica de perinatología de Matagalpa, de esta manera, el personal de salud y la población se podrá beneficiar obteniendo información valiosa y útil para su salud y la de sus hijos en relación a la prevención y cuidado de pacientes con malformaciones congénitas.

En este aspecto hay cinco puntos que se destacan en esta investigación:

Conveniencia institucional: está dirigido a fortalecer el conocimiento del resultado del tamizaje ecográfico como medida de impacto en la identificación de las malformaciones congénitas y su terapia fetal o posnatal.

Relevancia Social: la investigación tiene trascendencia para toda la población ya que los resultados podrán beneficiar la salud y el bienestar de las mujeres que acuden a la unidad en busca de atención de su embarazo parto y puerperio, así como también al feto y recién nacido para obtener resultados exitosos, contribuyendo de esta manera a mejorar el nivel y calidad de vida de la población.

Valor Teórico: por su aporte científico a los aspectos académicos y de los servicios de salud para iniciar con el proceso de investigación de la salud fetal en Matagalpa y a nivel nacional

Relevancia Metodológica: ya que este estudio sienta las bases holísticas y sistémicas, para mejorar la forma de investigar esta problemática compleja.

Importancia e implicaciones prácticas económico, social y productiva: esta investigación permitirá ampliar y profundizar los conocimientos sobre la evolución del Sistema Nacional de Salud de Nicaragua, así como de la implementación y cambios en su

Modelo de Atención en salud, hasta llegar a proponer Lineamientos Estratégicos que contribuyan al fortalecimiento y modernización del Sistema Nacional pero sobre todo a fortalecer el plan de contención de mortalidad materna perinatal e infantil y de la atención de las gestantes con fetos con alguna malformación congénita y de esta forma sistematizar la atención y sobre todo la reinserción a la sociedad ya en la vida adulta , con las menores secuelas posibles .

1.4 Objetivos

Objetivo general

- Analizar las malformaciones congénitas mayores tamizadas en la clínica perinatal del Hospital Escuela Cesar Amador Molina, Matagalpa en el periodo 2021-2022.

Objetivos específicos

- Determinar las características sociodemográficas de la población en estudio.
- Describir la prevalencia de malformaciones congénitas mayores entre los nacimientos ocurridos en el periodo de estudio.
- Establecer la correlación diagnóstica entre los resultados del tamizaje prenatal y el resultado posnatal en pacientes con malformaciones congénitas mayores.

2 Capítulo II

2.1 Marco teórico

Los trastornos congénitos pueden contribuir a la discapacidad de larga duración, que impone una costosa carga a las propias personas, sus familiares, los sistemas de salud y las sociedades. Nueve de cada diez niños nacidos con trastornos congénitos graves viven en países de ingreso bajo y mediano. Con el descenso de las tasas de mortalidad de neonatos y menores de 5 años, los trastornos congénitos constituyen un porcentaje mayor de la causa de muerte en esos grupos etarios (Organización Mundial de la Salud (OMS), 2023). En Nicaragua para el cierre del año 2022 ocurrieron un total de 432 defunciones a causa de las anomalías congénitas. (Ministerio de Salud (MINSAL), 2023)

En América, las malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte más frecuente en recién nacidos y lactantes. Junto con la prematuridad, asfixia y sepsis; representan el 44% de las muertes en la infancia. En Estados Unidos de América 1 de cada 33 recién nacidos presenta una anomalía congénita importante. La anomalía más frecuente reportada es la cardiopatía congénita. (Pazzetti Pineda, Marie, Alas Pineda, Deras Chacón, & Peñalva, 2021)

La prevalencia de malformaciones congénitas (MC) varía de una región a otra, sin embargo, la prevalencia global MC es de alrededor del 2% al 3%. Se informa que la prevalencia de MC en Nigeria está entre el 2,8 % y el 15,9 %, lo que probablemente no se notifique, ya que la mayoría de los estudios nigerianos sobre defectos congénitos son en su mayoría retrospectivos con las limitaciones de registros incompletos (Chimah, y otros, 2022).

Los trastornos graves más frecuentes son los defectos cardíacos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Si bien los trastornos congénitos pueden deberse a uno o

varios factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, con frecuencia es difícil determinar las causas exactas.

Definición

Los trastornos congénitos se conocen también con el nombre de anomalías congénitas o defectos congénitos. Pueden definirse como anomalías estructurales o funcionales (por ejemplo, los trastornos metabólicos) que ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en un momento posterior de la primera infancia, como los defectos de audición. En un sentido general, con "congénito" se indica que la anomalía existe desde el nacimiento o antes (Organización Mundial de la Salud (OMS), 2023).

Clasificación de las malformaciones congénitas

A lo largo de los años se han propuestos diversos sistemas de clasificación y subclasificación, Según el grado de afectación o magnitud de la repercusión anatómica o funcional a que den lugar, se pueden clasificar en mayores o menores. En este documento hablaremos específicamente de los primeros. Los defectos congénitos mayores son aquellos que comprometen significativamente la función y la aceptabilidad social (Villegas & Jaimes-Montaña, 2022).

De no ser tratados, producen limitaciones importantes en el individuo que comprometen las áreas biológica, psicológica y social, reducen la calidad de vida con un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad, sin mencionar el impacto en la mortalidad que tienen en los primeros días al nacimiento (Villegas & Jaimes-Montaña, 2022).

Tabla de clasificación según el sistema afectado.

N°	Sistema afectado	Tipo de malformación
1	Malformaciones congénitas del sistema nervioso	Anencefalia y encefalocele Microcefalia Espina Bífida
2	Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y el cuello	Entropión Micro y macroftalmias Catarata congénita Coloboma de iris Ausencia congénita de pabellón auditivo Orejas supernumerarias
3	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	Transposición de los grandes vasos Tetralogía de Fallot Síndrome de Eisenmenger Valvulopatías congénitas
4	Malformaciones congénitas del sistema respiratorio	Atresia de coanas Laringomalacia congénita Quiste pulmonar congénito Secuestro de pulmón Hipoplasia y displasia pulmonar Fisura del paladar y labio leporino
5	Malformaciones congénitas del sistema digestivo	Macroglosia Atresia de esófago Hernia de hiato congénita Divertículo de Meckel Atresia de los conductos biliares Enfermedad quística del hígado Páncreas anular
6	Malformaciones congénitas de los órganos genitales	Ausencia, quiste o torsión de ovario Útero unicorne y bicorne Ausencia congénita de la vagina Himen imperforado Testículo no descendido Hermafroditismo y pseudohermafroditismo
7	Malformaciones congénitas del sistema urinario	Agenesia renal y Síndrome de Potter Enfermedad quística del riñón Hidronefrosis congénita Riñón supernumerario Persistencia del uraco Divertículo congénito de la vejiga
8	Malformaciones y deformidades congénitas del sistema Osteomuscular	Luxación congénita de la cadera Pie plano congénito Pie cavus Dolicocefalia Plagiocefalia

	<p>Escoliosis congénita Tórax excavado Polidactilia Sindactilia Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es) o inferior(es) Focomelia Craneosinostosis Hipertelorismo Acondroplasia Síndrome de Ehlers–Danlos Malformaciones congénitas de la piel</p>
--	--

(Blanca Estrán Buyo et al, 2018, p. 13) Nota: De "Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes Comunidades Autónomas" por Blanca E. Buyo, 2018, Univ. Navarra.

Clasificación de las malformaciones congénitas según la Normativa 108 Guía Clínica de Atención Integral al Neonato.

1. **Síndromes cromosómicos:** Trisomía 21 (Síndrome de Down), Trisomía 18 (Síndrome de Edward), Trisomía 13 (Síndrome de Patau), Monosomía del X (Síndrome de Turner, 45, X).
2. **Síndromes no cromosómicos:** Secuencia de oligohidramnios. (Secuencia de Potter), Síndrome de banda amniótica, síndromes variados (Asociación VATER, Asociación CHARGE).
3. **Defectos del cierre del tubo neural:** Espina bífida oculta, Espina bífida abierta, Encefalocele, Iniencefalia, Anencefalia, Craneoraquisquisis.
4. **Genitales ambiguos**
5. **Hidrocefalia congénita**
6. **Craneosinostosis**
7. **Hendiduras orales:** Labio hendido, Paladar hendido, Labio y paladar hendidos (Guía clínica de atención Integral al Neonato (Minsa), 2022).

Diagnóstico de las malformaciones congénitas

– Prenatales

Pruebas de detección: no son específicas, pueden tener resultados anormales aun cuando la madre y el bebé no tengan defecto alguno. A continuación, se mencionan algunas propuestas por el Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC, Centro para el Control y Prevención, 2022).

Pruebas de detección del primer trimestre

Son una combinación de exámenes que se realizan entre las semanas 11 y 13 del embarazo. Se utilizan para identificar ciertos defectos de nacimiento en el corazón del bebé o alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down. Estas pruebas de detección consisten en pruebas de sangre de la madre y ecografías.

– Pruebas Hematológicas en la madre

Estos análisis miden los niveles de dos proteínas, la gonadotropina coriónica humana (hCG, por sus siglas en inglés) y la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A, por sus siglas en inglés). Si los niveles de las proteínas resultan anormalmente altos o bajos, el bebé podría tener una alteración cromosómica.

- **Ecografía del primer trimestre**

La ecografía crea imágenes del bebé. En la ecografía del primer trimestre, se buscan signos de acumulación de líquido detrás del cuello del bebé. Si se observa una cantidad de líquido mayor de lo normal, el bebé podría tener una alteración cromosómica o un defecto del corazón.

En las semanas 11–13⁶, todas las anomalías cromosómicas mayores se asocian a un aumento en el grosor de la translucencia nucal (TN), por ejemplo, puede llegar a 2.5 mm de

TN en las trisomías 21, 18 y 13, a continuación, se describen algunas características específicas de los principales hallazgos en la ecografía del primer trimestre y su relación con algunas malformaciones según Kipros Nikolaides.

	Hallazgos	Ecografía del primer trimestre
1	Ausencia del hueso nasal	Puede observarse entre la semana 11 y 13 ⁺⁶ mediante ecografía y está ausente hasta en el 70% de los pacientes con trisomía 21, 50% en los casos de trisomía 18 y 30% en el caso de los pacientes con trisomía 13.
2	Longitud cráneo rabadilla	Retraso en el crecimiento de moderado a severo (45 a 84 mm normal), característico de la trisomía 18 y el síndrome triploide
3	Longitud del maxilar	En los fetos con trisomía 21, la mediana de la longitud del maxilar es significativamente menor que la mediana normal para la longitud cráneo-rabadilla en 0,7 mm hasta en el 50% de los casos.
4	Longitud de la oreja	Característica fascial más común en los pacientes con Síndrome de Down, la mediana de la longitud es mucho menor en estos pacientes entre las semanas 11 y 13 ⁺⁶ .
5	Longitud del fémur y el húmero	A las 11–13 ⁺⁶ semanas, en los fetos con trisomía 21 la mediana de la longitud del fémur y el húmero es significativamente menor que la mediana normal para la longitud cráneo-rabadilla.
6	Arteria umbilical única	Encontrada en el 1% de los partos, se relaciona con múltiples malformaciones de órganos, se puede encontrar en el 80% de los casos con trisomía 18.

7	Megavejiga	Entre la semana 11 y 13 la longitud de la vejiga es normalmente de 6 mm, por encima de 7 mm se puede relacionar con trisomía 13 y 18 en un 20%, mayor a 15 mm puede relacionarse a uropatías y otras anomalías cromosómicas en un 10%.
8	Onfalocele	Ocurre en 4 nacidos por mil nacimientos, puede estar presente en la trisomía 18 hasta en un 60% de los casos.
9	Frecuencia cardíaca fetal	A las 10–13 ⁺⁶ semanas, la trisomía 13 y el síndrome de Turner se asocian con taquicardia, mientras que en la trisomía 18 y la triploidía existe bradicardia fetal.
10	Doppler del ductos venoso	Estudios en centros especializados, con más de 5.000 embarazos incluyendo a unos 280 fetos con trisomía 21, han demostrado que a las 11–13 ⁺⁶ semanas existe un flujo anormal en el ductus venoso en alrededor del 80% de los fetos con trisomía 21 y en alrededor del 5% de los fetos cromosómicamente normales.

(Nicolaidis Kipros H. 2004, p.47) Nota: De "La ecografía de las 11 – 13⁺⁶ semanas" por Kriplos H. Nicolaidis, 2004, Fetal Medicine Foundation.

- **Pruebas de detección del segundo trimestre**

Las pruebas de detección del segundo trimestre se llevan a cabo entre las semanas 15 y 20 del embarazo. Incluyen un análisis de suero materno y una evaluación ecográfica integral del bebé a fin de detectar si hay anomalías estructurales (a esta ecografía también se la llama ecografía de detección de anomalías). Tabla 1.

	Hallazgos	Ecografía del segundo trimestre
1	Ventriculomegalia	La prevalencia global de anomalías cromosómicas en la ventriculomegalia fetal es aproximadamente del 10% y las anomalías cromosómicas más comunes son las trisomías 21, 18, 13 y la triploidía.
2	Holoprosencefalia	La prevalencia global de anomalías cromosómicas en la holoprosencefalia fetal es aproximadamente del 30%, siendo las más comunes las trisomías 13 y 18
3	Complejo de Dandy-Walker	La afección se clasifica en la malformación de Dandy-Walker (agenesia completa o parcial del vermis cerebeloso y aumento de la fosa posterior), la variante del Dandy-Walker (agenesia parcial del vermis cerebeloso sin aumento de la fosa posterior), y la mega cisterna magna (vermis cerebeloso y cuarto ventrículo normales).
4	Hendidura facial	El labio leporino y/o la fisura palatina se encuentran en aproximadamente 1 de cada 800 nacidos vivos, y factores genéticos a la vez que ambientales están implicados en su etiología.
5	Micrognatia	La prevalencia de micrognatia al nacimiento es aproximadamente de 1/1.000. Se trata de un hallazgo inespecífico en un amplio rango de síndromes genéticos y anomalías cromosómicas, principalmente la trisomía 18 y la triploidía.
6	Hipoplasia nasal	Estudios ecográficos a las 15–24 semanas de gestación han informado que alrededor del 65% de los fetos con trisomía 21 tienen hipoplasia del hueso nasal o que tiene una longitud menor a 2.5 mm.

7	Hernia diafragmática	Prevalencia de 1 sobre 4.000 nacimientos, puede asociarse a trisomía 21 y 18.
8	Anomalías cardíacas	Las anomalías cardíacas están presentes en más del 90% de los fetos con trisomías 18 ó 13 y en el 40% de aquellos con trisomía 21 o síndrome de Turner.
9	Atresia esofágica	En el 90% de los casos existe una fístula traqueoesofágica asociada. La afección es esporádica.
10	Anomalías del tracto urinario	En la hidronefrosis leve, la anomalía cromosómica más común es la trisomía 21; mientras que en la hidronefrosis moderada/severa, los riñones poliquísticos o la agenesia renal, las anomalías cromosómicas más comunes son las trisomías 18 y 13.
11	Anomalías de las extremidades	Las trisomías 21 y 18, la triploidía y el síndrome de Turner se asocian con un acortamiento relativo de los huesos largos.

Tabla 1: (Nicolaidis Kipros H. 2004, p.47) Nota: De " *La ecografía de las 11 – 13⁺⁶ semanas*" por Kripos H. Nicolaidis, 2004, Fetal Medicine Foundation.

– Análisis de suero materno

También se le llama prueba de detección "triple" o "cuádruple", según el número de proteínas que se midan en la sangre de la madre. Por ejemplo, la prueba de detección cuádruple mide los niveles de 4 proteínas AFP (alfafetoproteína), hCG, estriol e inhibina A.

– Ecografía de detección de anomalía

Esta prueba normalmente se realiza alrededor de las semanas 18 a 20 del embarazo. Mantiene el mismo principio que la realizada en el primer trimestre, con la diferencia real de la calidad de las imágenes obtenidas debido al desarrollo progresivo del feto.

– Pruebas de diagnóstico

Si los resultados de una prueba de detección son anormales, los médicos generalmente usan pruebas de diagnóstico para determinar si el bebé tiene defectos de nacimiento u otros posibles problemas. Esta prueba no es específica de aquellas pacientes con sospecha de anomalías congénitas, también se oferta a aquellas con embarazos de alto riesgo o edad mayor a 35 años.

- Ecografía de alta resolución

Generalmente se realiza entre las semanas 18 y 22 del embarazo. También llamada ecografía de segundo nivel, se utiliza para observar más de cerca los posibles defectos de nacimiento u otros problemas que se hayan indicado en los resultados de las pruebas de detección anteriores.

- Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS)

En la prueba de vellosidades coriónicas el médico extrae una pequeña muestra del tejido de la placenta, denominado vellosidad coriónica, para analizar y determinar si el bebé tiene alteraciones cromosómicas o genéticas. Por lo general, se ofrece la prueba CVS a las mujeres que hayan recibido un resultado anormal en una prueba de detección del primer trimestre o que podrían estar en mayor riesgo. Esta prueba se hace entre las semanas 10 y 12 del embarazo, antes que la amniocentesis.

- Amniocentesis

Es una prueba en la cual el médico extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico del área que rodea al bebé. El líquido se analiza para medir los niveles de proteínas del bebé, que pueden indicar ciertos defectos de nacimiento. Las células del líquido amniótico pueden analizarse para observar si hay alteraciones cromosómicas, como síndrome de Down, y problemas genéticos, como fibrosis quística o enfermedad de Tay-Sachs. Se realiza entre las

semanas 15 a 18 del embarazo. Algunas de las proteínas que se analizan en la amniocentesis son las siguientes:

- **Alfafetoproteína (AFP)**

Es una proteína que produce el bebé en gestación. Los altos niveles de AFP en el líquido amniótico pueden indicar la posibilidad de que el bebé tenga una abertura anómala en el tejido, como un defecto del tubo neural (anencefalia o espina bífida), o una anomalía en la pared del cuerpo, como onfalocele o gastrosquisis.

- **Acetilcolinesterasa (ACE)**

Una enzima producida por el bebé en gestación. La enzima puede pasar del bebé al líquido amniótico que lo rodea si tiene una abertura en el tubo neural (CDC, Centro para el Control y Prevención, 2022).

Causas y Factores de riesgo para las enfermedades congénitas

- Factores ambientales

La OMS y diferentes estudios realizados en múltiples centros de nacimiento han establecido que en el 50% de los casos no es posible determinar una etiología clara, pero si se pueden asociar algunos factores como altamente probables.

Agentes biológicos: Los agentes infecciosos con posibilidad de atacar los fetos intraútero son los virus, bacterias y parásitos, sus efectos reconocidos en el feto incluyen muerte fetal, retardo en el crecimiento intrauterino, defectos congénitos y retardo mental. La fisiopatología de estas anomalías puede generalmente ser atribuidas a una invasión directa del feto, produciendo inflamación del tejido fetal y muerte celular, cuando el agente produce una invasión directa al sistema nervioso central, podría causar microcefalia, calcificaciones cerebrales, retardo mental, desórdenes del desarrollo motor, alteraciones del tono muscular y deficiencias visuales y/o auditivas (Aldaw Davies, 2018).

Infecciones por Toxoplasmosis, Rubeola, Citomegalovirus, Herpes Simple y Sífilis (TORCHS), ingestión de alcohol, drogas, fármacos y exposición a contaminantes ambientales como pesticidas, tabaquismo, enfermedades venéreas maternas, y enfermedades médicas en las madres se han relacionado con malformaciones congénitas (Chimah, y otros, 2022).

Agentes químicos: Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico, algunas ejercen este efecto sólo cuando se usan en dosis altas. algunos medicamentos como cloranfenicol, tetraciclinas, ácido valproico, antidiabéticos y barbitúricos y además tranquilizantes, pesticidas, drogas que producen adicción como la heroína. El alcohol junto a su efecto se asocia un complejo síndrome alcohólico fetal caracterizado por retraso del crecimiento, microcefalia, defecto del tabique interauricular, fisuras palpebrales, hipoplasia del maxilar. Los tranquilizantes y antidepresivos han sido asociados con malformaciones congénitas. El uso de cocaína puede producir abortos espontáneos, muerte neonatal, malformaciones en el bebé o el síndrome de muerte súbita del lactante. La vitamina A y los retinoides son teratógenos clásicos (Aldaw Davies, 2018).

Agentes físicos: Entre éstos tenemos los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes. Se ha visto que la hipoxia tiene un efecto teratogénico en el desarrollo de los embriones, lo mismo sucede con los aumentos de temperatura. Las radiaciones ionizantes además de ser mutágenas son teratógenas, la exposición durante el período de organogénesis puede dar lugar a malformaciones como microcefalia, defectos craneales, espina bífida, entre otras (Aldaw Davies, 2018).

Los defectos de un solo gen (6 %–7 %), las anomalías cromosómicas (6 %–7 %), la interacción entre la genética y los factores ambientales (20 %–25 %) y la exposición a

teratógenos (6 %–7 %) han sido implicados como la posible causa subyacente de los defectos de nacimiento (Chimah, y otros, 2022).

Entre algunas causas potencialmente teratogénicas podemos mencionar las siguientes:

Cuadro # 9. Teratógenos frecuentes

DROGAS	AGENTES FISICOS	ENFERMEDADES MATERNAS	INFECCIONES PRENATALES	METALES PESADOS
Alcohol	Radiación	Diabetes mellitus	Rubéola	Mercurio
Andrógenos	Hipertermia	Hipotiroidismo	Citomegalovirus	Plomo
Cocaína		Fenilcetonuria	Herpes simple	
Heroína		Lupus eritematoso	Parvovirus	
Dietilestilbestrol		Obesidad	Sífilis	
Estreptomina			Toxoplasmosis	
Carbamazepina				
Valproato				
Yodo				
Isotretinoína				
Warfarina				

Tomado de (Gonzales de Prada, 2015)

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

Como se ha descrito anteriormente la edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes. En recién nacidos de menos de 37 semanas la incidencia de malformaciones (1,2 %) fue 2,1 veces mayor que la de más de 37 semanas (0,2 %) utilizando el modelo 2 (TIR = 2,1; IC del 95 %: 1–4,6).

– Factores genéticos

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas descrito en estudios. (Estrán Buyo, Iniesta Casas, Tagle Oriol, Cornide Carrallo, & Ares, 2018).

En otros estudios la incidencia de malformaciones fue mayor en los lactantes cuyos padres tenían relación familiar (0,4 %) en comparación con aquellos cuyos padres no la tenían (0,3 %). El hallazgo no fue estadísticamente significativo (basado en el modelo 1; TIR = 1,5 (IC del 95 %: 0,9–2,5) (Mohammadi, Hosseinpour, & Reza Maracy, 2022).

Antecedentes patológicos maternos

La obesidad, la diabetes mellitus gestacional y la diabetes pre gestacional se asocian con malformaciones esqueléticas, defectos del tubo neural, agenesia, quistes renales y malformaciones gastrointestinales como atresia del duodeno y recto. La hipertensión arterial crónica tratada y no tratada se asoció con un aumento significativo en el riesgo de malformaciones cardíacas. La epilepsia y los fármacos antiepilépticos son teratógenos demostrados, se relacionan con defectos del tubo neural, microcefalia, labio y paladar hendido, polidactilia, hipospadias entre otras (Aldaw Davies, 2018).

– Estado nutricional de la madre

Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de

folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural. Además, el aporte excesivo de vitamina A puede afectar al desarrollo normal del embrión o del feto.

Factores encontrados al nacimiento

Otro estudio reveló que la incidencia de malformaciones congénitas en bebés que pesaban menos de 2500 g (1,4 %) fue estadísticamente significativa más que en los que pesaban más de 2500 g (0,2 %). Basado en el modelo ajustado 2, TIR = 2,4 (IC 95%: 1- 5,6).

Además, la incidencia en lactantes de menos de 45 cm de altura (1,6 %) fue mayor que en lactantes de más de 45 cm de altura (0,3 %), aunque el riesgo relativo fue estadísticamente significativo según el modelo bruto (IRR = 6,2; IC del 95 %: 4,4– 11,3), pero no fue significativo según el modelo 2 ajustado (IRR = 1,2; IC del 95 %: 0,5–2,8).

En lactantes con perímetro craneal anómalo (1,2 %) fue 2,4 veces mayor que el perímetro cefálico normal (0,2 %), es estadísticamente significativo (TIR = 2,4; IC del 95 %: 1,1–5) (Mohammadi, Hosseinpour, & Reza Maracy, 2022).

Principales factores de riesgo para malformaciones congénitas y grado de asociación

En muchos estudios se ha intentado validar el riesgo de malformación congénita ante un determinado factor. Solís y col en su estudio de factores de riesgo para anomalías congénitas con diseño de casos y controles encontró que el hábito de fumar incrementa el riesgo en 3 veces la probabilidad de malformación congénita, el alcoholismo incrementa en hasta 5 veces el riesgo de anomalía congénita y la consanguinidad lleva el riesgo a 9 veces la probabilidad de malformación, en la tabla siguiente tomada de su estudio se muestran los datos obtenidos de esta y otras variables (Solís, y otros, 2016).

Evolución de la cirugía fetal en Nicaragua

Nicaragua es uno de los pocos países que está haciendo cirugía fetal, es el primer país de Latinoamérica que tiene cirugía fetal gratuita en los hospitales públicos. El día 09 de marzo del 2021 se llevó a cabo la primera cirugía fetal intrauterina en la historia de Nicaragua y de Centroamérica, se trató de un caso de Espina Bífida que fue corregida a los 6 meses de gestación. Hasta la fecha solamente países de América del Sur, México y la parte norte de Estados Unidos realizan estos procedimientos (Ministerio de Salud (MINSAL), 2023).

Equipo de fetoscopia en quirófano Materno Fetal del Hospital Bertha Calderón Roque

El Dr. Néstor Pavón primer cirujano fetal en Nicaragua y jefe de la unidad de medicina materno fetal de Nicaragua escribió "Este equipo va a permitir hacer reparaciones de aproximadamente 15 enfermedades y procedimientos que hasta el momento se realizaban una vez que nacía el bebé". Entre otras intervenciones, en el sofisticado quirófano, se pueden realizar 15 cirugías intrauterinas: hidrocefalias, tumores craneales, alteraciones en la columna vertebral y a nivel de pulmón; tumor a nivel placentero; masa a nivel renal y del intestino; entre otras.

El quirófano materno-fetal, cuenta con equipamiento para el Área de Neonato; mesas quirúrgicas, ventiladores, máquinas de anestesia, lámparas cirúrgicas y cunas térmicas. Además, el quirófano inteligente incorpora 4 pantallas, donde se puede visualizar, desde diferentes ángulos, cómo se realiza la cirugía, esto permite a médicos de nuevo ingreso, poder ver, en tiempo real y de manera educativa, todo el proceso de la cirugía (Ministerio de Salud (MINSAL), 2023).

2.2 Antecedentes

Antecedentes internacionales

En 2022 se realizó un estudio titulado '*Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017*', un estudio de carácter retrospectivo y descriptivo, con una muestra de 282 casos. Encontró una prevalencia de 14.6 casos por cada 100,000 nacidos vivos, la mayor frecuencia de malformaciones se encontró en el sistema osteomuscular con 101 casos (35.8%), seguido del sistema nervioso central con 43 casos (15.2%). Como hallazgo relevante reportan que a menor edad materna mayor fue la incidencia de malformaciones. (Villegas & Jaimes-Montaña, 2022)

Zaldivar Garit en 2021 investigó "*Coexistencia de dismorfias faciales y malformaciones congénitas en fetos humanos*" estudio realizado en Cuba, con diseño observacional analítico y transversal a 42 fetos humanos producto de interrupciones de embarazo, en sus resultados se observó un 66,7 % de fetos masculinos, la edad materna promedio fue de $29,3 \pm 7,5$ años. Las dismorfias del perfil facial (73,8 %), la región frontal (57,1 %) y la mandíbula (54,7 %) fueron más frecuentes. Las malformaciones cardiovasculares mostraron una correlación positiva y significativa con los signos dismórficos faciales ($p=0,006$; $R=0,414$). (Zaldivar Garit, Linares Guerr, Licourt Otero, Díaz del Pino, & León García, 2021)

En 2020 otro estudio realizado en Chile, titulado '*Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río*', con diseño retrospectivo y descriptivo, tomando una muestra de 404 pacientes con sospecha de malformaciones. Se obtuvo un 78% de recién nacidos vivos, 12% muertes fetales y 10% muertes neonatales.

Las malformaciones más frecuentes fueron cardiovasculares, sistema nervioso central, hidrops, extremidades, abdomen y genitourinario. La edad gestacional media de la evaluación fue 29 semanas (14-38 semanas), La mediana de la edad gestacional al parto fue 37.6 semanas (20-41 semanas). (Vargas, y otros, 2020)

Pineda y col, en 2021 publicaron un estudio titulado '*Malformaciones congénitas en recién nacidos hospitalizados en sala de neonatología del Hospital Nacional Mario Catarino Rivas*', realizado en Honduras. Estudio de diseño observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal, incluyó una muestra 212 recién nacidos con malformaciones congénitas. Reportan malformaciones cardiovasculares y del sistema nervioso central, siendo el foramen oval permeable el más prevalente con 9.4% y el mielomeningocele con 10.4% respectivamente. (Pazzetti Pineda, Marie, Alas Pineda, Deras Chacón, & Peñalva, 2021)

Nacionales

Rayo Romero publicó en 2022 su trabajo monográfico titulado "*Correlación del diagnóstico pre natal y diagnóstico posnatal de malformaciones congénitas fetales en pacientes embarazadas del hospital militar escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños* " realizado en Managua, utilizó un diseño descriptivo y prospectivo, con una muestra de 40 pacientes, en sus resultados reportan que el 2.5% de los casos fue encontrado antes de las 12 semanas, 55% de los casos después de las 28 semanas de gestación, las afectaciones cardíacas, cromosómicas y musculoesqueléticas fueron las principales, mencionan la edad como factor asociado a la mayoría de las malformaciones. (Rayo Romero, 2022)

En 2022 otro estudio realizado en el Hospital Bertha Calderón Roque, titulado "*Correlación entre el diagnóstico prenatal de malformaciones del sistema nervioso central y el diagnóstico posnatal en pacientes atendidas*" de carácter descriptivo, con una muestra de 32 pacientes, en sus hallazgos reportan que el sistema nervioso central fue el sistema con

mayor frecuencia de malformaciones, un 31%(8) la hidrocefalia, seguido de la presencia de Ventriculomegalia en un 23%(6), y 8% para la encefalocele. No hubo correlación entre otros factores estudiados como la edad y el estado nutricional. (Ramos Fuentes, 2022)

Mayorga Duarte en 2021 en su trabajo monográfico titulado *“Comportamiento clínico y epidemiológico de Malformaciones Congénitas en la Sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense durante el período comprendido de enero-diciembre del 2021”* estudio de carácter descriptivo y de corte transversal que incluyó una muestra de 42 nacidos vivos con anomalías congénitas. Encontró que el mayor porcentaje se presentó en mujeres en edad fértil en el rango de 20-24 años, seguido de las mujeres en edad avanzada. Más de la mitad de los pacientes fueron bebés nacidos a término, bajo peso al nacer y con apgar mayor de 8 puntos. En un 68% de los casos el diagnóstico fue post natal. En cuanto a las causas maternas asociadas a malformaciones congénitas, el 19% no recibió ningún control prenatal y solo 2 de cada 10 recibieron más de 4 controles. (Mayorga Duarte, 2021)

Calero Cajina en 2021 publicó un estudio titulado *“Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital Juan Antonio Brenes Palacios de Madriz-Somoto”* de casos y controles, con una muestra de 41 casos y 122 controles, el objetivo fue identificar factores asociados a malformaciones. La mayoría de las malformaciones fueron mayores de tipo craneofacial, neurológicas y cardiovasculares. Los principales factores de riesgo maternos identificados en nuestro estudio son: soltería materna y uso de fármacos, principalmente antibióticos durante el embarazo. Los factores de riesgo fetales fueron bajo peso al nacer y APGAR < 7. (Calero Cajina, Guzmán Mercado, & Laguna Joo, 2021)

2.3 Preguntas directrices

Las preguntas de sistematización correspondientes se presentan a continuación:

- ¿Cuáles son las características sociodemográficas de la población en estudio?
- ¿Cuál es la prevalencia de malformaciones congénitas mayores entre los nacimientos ocurridos en el periodo de estudio?
- ¿Cuál es la correlación entre los resultados del tamizaje prenatal y el resultado postnatal en pacientes con malformaciones congénitas mayores?

3 Capítulo III

3.1 Diseño Metodológico

Tipo de estudio

De acuerdo con el método de investigación el presente estudio es observacional y según el nivel inicial de profundidad del conocimiento es descriptivo. De acuerdo, al tiempo de ocurrencia de los hechos y registro de la información, el estudio es retrospectivo, por el período y secuencia del estudio es transversal.

Área de estudio

El estudio se relaciona al área de la salud. Específicamente en la Línea 1: Salud Pública en correspondencia al Tema: Intervenciones sanitarias y al subtema salud materno infantil.

Se llevó a cabo en las instalaciones del Hospital Regional César Amador Molina, ubicado en la ciudad de Matagalpa, específicamente en la clínica de Salud Perinatal.

Universo

Universo fueron el total de nacimientos con malformaciones congénitas mayores en el periodo de estudio señalado, correspondiendo a 121 neonatos.

Muestra

Se realizó un muestreo por conveniencia tomando un total de 84 registros fueron reportados entre el año 2021 - 2022 que cumplían con criterios de inclusión.

Criterios de Inclusión y Exclusión

Criterios de inclusión

- Expediente clínico completo.
- Recién nacido con malformación congénita mayor.
- Recién nacido menor a 28 días de vida con malformación congénita mayor.

- Todo embarazo con diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas

Criterios de exclusión

- Expediente clínico incompleto
- Recién nacido con malformación congénita menor
- Niños con malformaciones congénitas trasladados de otra unidad.

Método, técnicas e instrumento de recolección de datos

La técnica de recolección de datos que se utilizó fue revisión documental de los expedientes clínicos. La fuente de información secundaria, de aquellos expedientes que se ajusten a los criterios de inclusión y a partir del cual obtuvimos la respuesta a las variables para la realización de la base de datos.

El instrumento de recolección de datos es una ficha en forma de cuestionario con respuestas simples que consta de cinco secciones, la primera sección corresponde a las características sociodemográficas de las pacientes en estudio.

Etapas de la investigación

Etapas 1. Investigación documental

En esta etapa se realiza obtención, organización, interpretación y análisis de la información del tema de estudio, de los diferentes trabajos revisados como artículos de revista, libros y trabajos monográficos.

Etapas 2. Elaboración del instrumento

Después de la revisión documental y el planteamiento de los diferentes objetivos se procede a establecer las variables que darán respuesta a los mismos, con ello, se elabora una ficha de recolección de datos que consta de cinco secciones. Para el llenado de esta ficha se pedirá el consentimiento por escrito al director de la institución y jefe de departamento de la clínica que facilite el acceso al registro de expedientes para la obtención de los datos.

Etapa 3. Trabajo de campo

Se realizará en las instalaciones del área de la Clínica de Perinatología donde se tiene acceso al registro de expedientes para el llenado de la ficha de recolección de datos, según el horario establecido por el encargado.

Plan de tabulación

A partir de los datos que se recolectaron en la ficha, se diseña la base de datos correspondiente, utilizando el software estadístico SPSS, v. 26 para Windows. Una vez que se realiza el control de calidad de los datos se procederá con los análisis estadísticos correspondientes y se corroborarán los resultados mediante calculadora en línea MEDCALC easy-to-use statistical software.

Plan de análisis

Para el objetivo número 1, 2 y 3 los cuales son descriptivos se realizó el cálculo de la prevalencia a través de la fórmula: Número existente de casos/población total (N° recién nacidos en el período estudiado) y a través del programa SPSS se obtuvo la frecuencia de las variables sociodemográficas, prevalencia de malformaciones congénitas mayores, frecuencia de sistemas afectados, de igual manera, utilizando el mismo programa de SPSS se obtuvo la frecuencia de los resultados perinatales.

Para el objetivo número 3, se determinó el grado de correlación. Para el cumplimiento de este objetivo se utilizaron tablas de contingencia, con los valores esperados y los encontrados para las variables cualitativas nominales, en la pestaña analizar datos se realizó el cruce de variables, se solicitó Prueba de Chi cuadrado, aquellos valores con significancia estadística, es decir, $p \text{ valor} \leq 0.05$ indicaron que existe relación entre variables, valores superiores a 0.05 indicaron que no existe asociación alguna entre las variables cualitativas nominales y por lo tanto, no fueron de interés en el estudio.

-Consideraciones éticas

Se realizó revisión de expedientes previo consentimiento de autoridades correspondientes, ya que por ser un estudio observacional y retrospectivo no amerita consentimiento informado de los pacientes ya que no se pretende cambiar conducta terapéutica.

Se respetaron los principios de confidencialidad, beneficencia y no maleficencia, así como respeto a la dignidad y la protección de los derechos y bienestar de los pacientes de acuerdo a la Ley General de Salud de nuestro país.

No se utilizaron ni publicaron los nombres de los pacientes en ninguno de los resultados.

4 Capítulo IV

4.1 Resultados

Durante el periodo de estudio se registraron 121 casos de neonatos con malformaciones congénitas mayores de los cuales se excluyeron 37 por no cumplir con los criterios de inclusión. La muestra estuvo constituida por 84 casos.

Se identificaron las siguientes características maternas: edad entre 20-34 años (48.8%), procedencia rural (53.57%), escolaridad primaria (39.2%) y estado civil unión de hecho (61.9). (Tabla 1)

En la figura 1 El 61.9% de las madres de recién nacidos con malformaciones congénitas no presentó ninguna patología asociada, el 10.7% hipertensión gestacional, 5.95% para diabetes gestacional e igual porcentaje para epilepsia e hipertensión crónica.

En la figura 2 se describe el consumo de sustancias teratogénicas de las pacientes gestantes con tamizaje con malformaciones congénitas en la clínica perinatal de Matagalpa.

Se observó que la mayoría de las pacientes no consumieron ningún tipo de sustancia con efecto teratogénico (95%) y solo un 6 % si consumió entre ellos la Carbamazepina.

En la figura 3 se describen la frecuencia de malformaciones congénitas según la CIE-10 los cuales fueron: sistema nervioso central (26.2%), más de un sistema afectado (22.6%), sistema circulatorio (19%) y en menor frecuencia anomalías en sistema digestivo, musculo esquelético, pulmonar y urogenital con 8.3%, 6%, 3.6% y 3.6% respectivamente.

En la figura 4 se evidencia la frecuencia y porcentaje del diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas tamizadas a través de ecografía, se encontró que el diagnóstico ecográfico alterado fue del 50 %, resultado normal del 38.1 % y no especificado del 11.9%.

En la tabla 2 se describen los principales hallazgos ecográficos encontrados y la correlación con los resultados perinatales obtenidos, lo que traduce a que la mayoría de los

fetos tamizados que fueron encontrados con malformaciones congénitas obtuvieron un resultado del tipo de malformación congénita esperada.

En la Tabla 3 se presentan las anomalías congénitas por grupos y con los principales diagnósticos dentro de cada uno de estos grupos. En el grupo del sistema nervioso central predominaron las Hidrocefalias con 22.7%, seguido de Espina bífida con 18.2%; dentro del sistema circulatorio predominó la comunicación interventricular 25%; en ojos/cara/cuello predominaron las anomalías como fisura del paladar y paladar hendido 33.3%. En cuanto a más de un sistema afectado predominó síndrome de Down 57.9%.

En la tabla 4 en relación a los antecedentes de las madres de los neonatos con malformaciones congénitas se encontró que un 60.7% se les realizaron de 3-4 APN, el 17.9% de 1-2 APN, 11.9% más de 5 APN y 9.5% ningún APN.

En la figura 5 se muestra el sexo más afectado por malformaciones el cual fue el masculino con 58.3%, femenino 40.5% y no determinado el 1.2%. Al analizar el número de neonatos que nacieron vivos predominaron sobre los fallecidos con 81% y 19% respectivamente.

En la figura 6 se muestra la mortalidad por malformaciones congénitas en fetos tamizados en donde se observó que la mayor mortalidad se dio en malformaciones del SNC con un 31.8% predominando anencefalia e Hidranencefalia, al igual que en más de un sistema afectado con un 36.8% entre los más frecuentes síndromes de Patau y asociación VACTERL, en sistema circulatorio la única malformación congénita asociada a mortalidad fue coartación de la aorta en un 6.2%, y en malformaciones del sistema digestivo, urogenital y musculoesquelético no se asoció a mortalidad

4.2 Discusión

El estudio se realizó en la clínica perinatal del Hospital Escuela Cesar Amador Molina de Matagalpa con un total de 84 neonatos con malformaciones congénitas mayores los cuales cumplieron con todos los criterios de inclusión.

Durante el periodo de estudio se registraron 11, 500 nacimientos, en base a ello la prevalencia de las malformaciones congénitas mayores fue de 7 neonatos afectados por cada 1000 nacimientos.

		Frecuencia	Porcentaje
Edad	Menor de 15 años	2	2.38%
	De 16 a 19 años	25	29.76%
	De 20 a 34 años	41	48.81%
	De 35 a 49 años	16	19.05%
Procedencia	Urbana	39	46.43%
	Rural	45	53.57%
Escolaridad	Analfabeto	24	28.57%
	Primaria	33	39.29%
	Secundaria	24	28.57%
	Técnico	0	0.00%
	Universidad	3	3.57%
Estado civil	Soltera	17	20.24%
	Unión de hecho estable	52	61.90%
	Casada	15	17.86%

Tabla 2: Características sociodemográficas de madres de fetos con malformaciones congénitas tamizados en la clínica perinatal de HECAM-Matagalpa en el periodo 2021-2022.

Fuente: Guía de observación de ficha.

Tabla 2, En este estudio se observó que la mayoría de mujeres eran adultas entre 20-34 años, rurales y con baja escolaridad (primaria). Las razones que pueden explicar el elevado

porcentaje de procedencia rural y de baja escolaridad es precisamente la poca accesibilidad de las pacientes a la realización de estudios ecográficos, así como las valoraciones especializadas.

Respecto a la procedencia de las pacientes el mayor porcentaje eran originarias del municipio de San Ramon, Rancho grande y Matagalpa con 23 %, 18% y 15% respectivamente.

Aunque la literatura provee suficiente evidencia sobre la asociación entre las edades maternas extremas (como las madres adolescentes o añosas) y malformaciones congénitas, no es posible observar este comportamiento en algunos de los sistemas afectados. Se ha encontrado que las edades maternas avanzadas se relacionan principalmente con malformaciones congénitas de origen cromosómico mismo comportamiento se observó en este estudio, de 11 casos de síndrome de Down, 5 madres eran mayores de 35 años, 3 tenían 16-19 años y 3 de 20-34 años. Por otro lado, aunque la literatura refiere que existe un mayor riesgo de defectos del tubo neural, especialmente anencefalia y espina bífida en hijos de mujeres mayores de 40 años, en este estudio se encontró que el mayor porcentaje eran entre 20-34 años de edad. Esta falta de consistencia clínica-epidemiológica puede atribuirse a que el 48.8% de las madres tenían esa edad y solo encontramos una mujer con edad mayor de 40 años.

Las edades maternas más jóvenes se han relacionado con anomalía congénitas no cromosómicas, ya sea de origen disruptivo, como gastrosquisis y otras malformaciones de sistema digestivo. Esto podría atribuirse a que los hábitos de las adolescentes, como consumo de tabaco y drogas, los cuales representan factores de riesgo para estos defectos. En este estudio la frecuencia de mujeres adolescentes fue de 32 %.

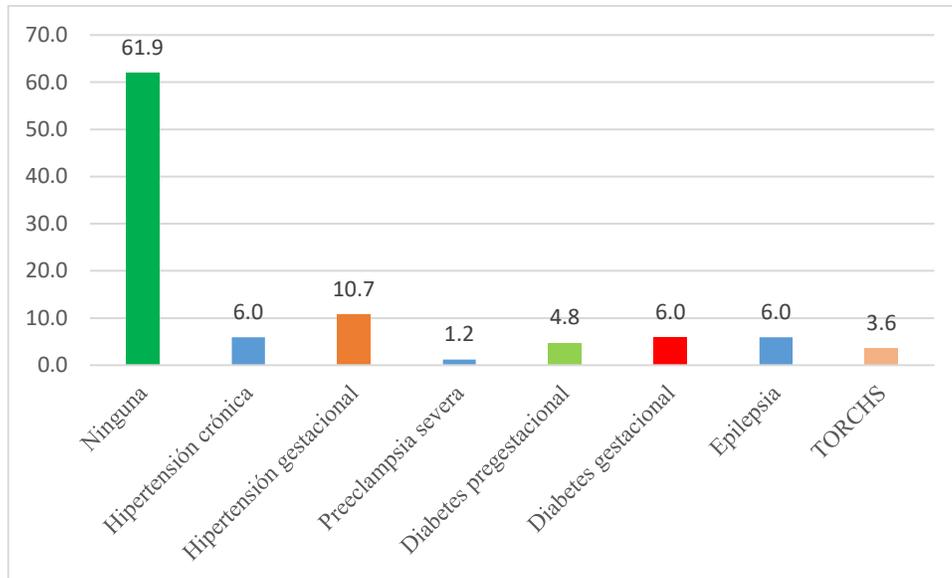


Fig. 1: Patologías presentes en madres de fetos con malformaciones congénitas mayores tamizadas en la clínica perinatal del HECAM durante el periodo 2021-2022.

Fuente: Guía de observación de ficha.

La mayoría de las embarazadas no tenían antecedentes de enfermedades crónicas ni desarrolladas durante el embarazo, únicamente el 16.8%, sugiriendo que las posibles causas de las malformaciones son de origen ambiental o genético; cabe mencionar que entre las patologías más frecuentes fueron hipertensión gestacional en un 10.7%, en menor porcentaje hipertensión crónica y diabetes gestacional en un 6%.

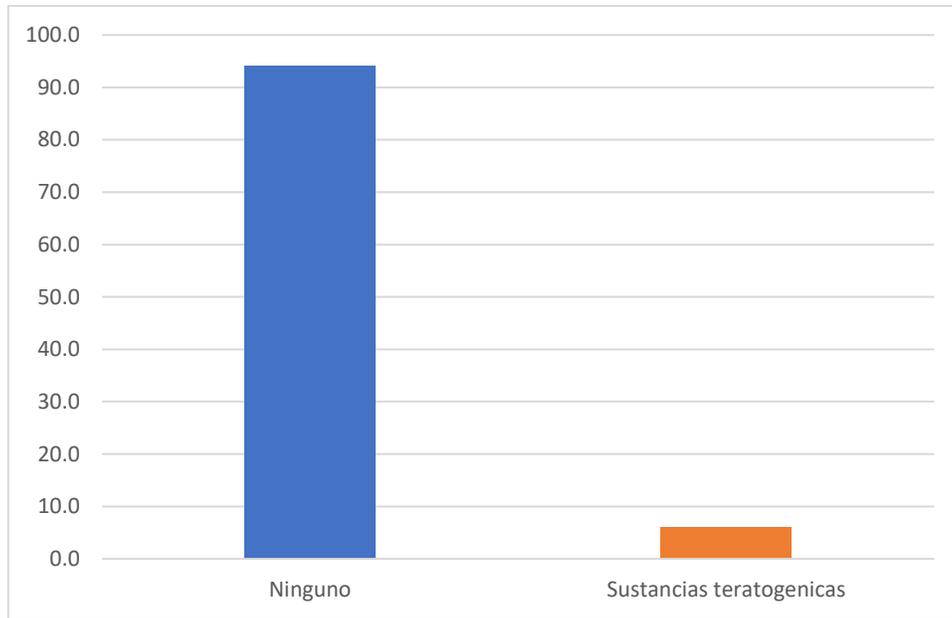


Figura 2: consumo de sustancias teratogénicas de las pacientes gestantes con tamizaje con malformaciones congénitas en la clínica perinatal de Matagalpa.

Fuente: Guía de observación de ficha.

Se observó que la mayoría de las pacientes no consumieron ningún tipo de sustancia con efecto teratogénico (94%) y solo un 6% si consumió entre ellos la Carbamazepina. Por lo que hay poca evidencia en el estudio que las malformaciones se asocien al uso de estos teratógenos.

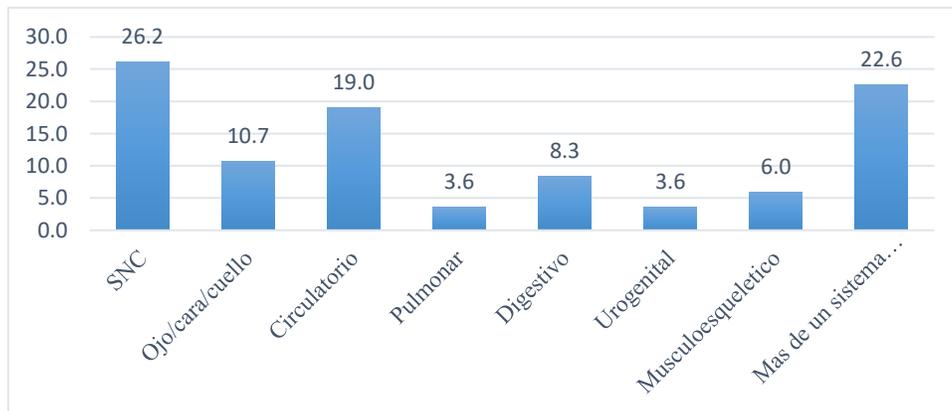


Figura 3: Sistemas afectados por malformaciones congénitas mayores en fetos tamizados en la clínica perinatal del HECAM durante el periodo 2021-2022

Fuente: Guía de observación de ficha.

Al comparar las principales malformaciones congénitas con otros estudios se observaron discrepancias. En este estudio los principales órganos y sistemas con anomalías congénitas fueron del sistema nervioso central. En otros estudios nacionales las anomalías del sistema osteomuscular ocuparon el primer lugar, pero en otros fueron las anomalías del sistema circulatorio. Otros tipos importantes de anomalías congénitas en este estudio fueron cromosómicos (síndrome de Down, principalmente) y sistema circulatorio.

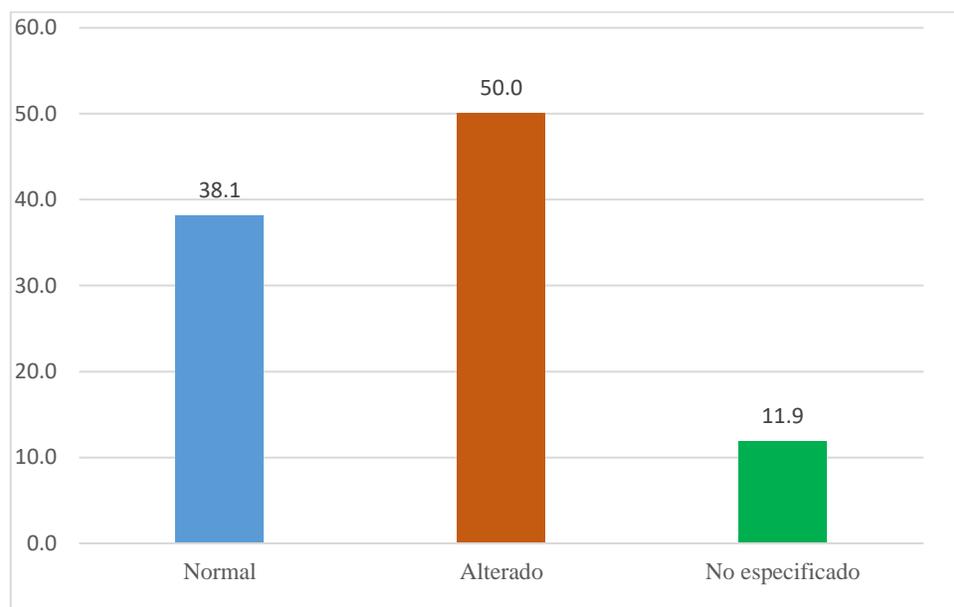


Figura 4: Diagnóstico prenatal por ecografía de malformaciones congénitas mayores de fetos tamizados en la clínica perinatal HECAM durante el periodo 2021-2022

Fuente: Guía de observación de ficha.

En este estudio realizamos un análisis encontrando que el 50% del total de los casos de malformaciones congénitas mayores tenían un diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas especialmente en anomalías del sistema nervioso central como la hidrocefalia y espina bífida, también en casos de síndrome de Down y defectos de la pared abdominal,

logrando mejorar la calidad de atención posnatal y corrección oportuna de algunos defectos en los que se pudo intervenir.

Tipo de Malformación	Hallazgo prenatal
Agenesia de conducto auditivo	Ninguno
Agenesia renal	Ninguno
Anencefalia	Anencefalia
Ano imperforado	Ninguno
Asociación VACTERL	Polihidramnios
Atresia de íleo	Polihidramnios
Atresia del yeyuno	Polihidramnios
Atresia esofágica	Polihidramnios
Coartación de la aorta	Asimetría de cámaras cardiacas
Colpocefalia bilateral	Ninguno
Comunicación auriculoventricular	Ninguno
Comunicación interventricular	Ninguno
Encefalocele	Oligoamnios
Espina bífida	Espina bífida
Espina bífida con hidrocefalo	Hidrocefalia
Estenosis congénita de válvula pulmonar	Ninguno
Eventración diafragmática	Ninguno
Fisura del paladar	Ninguno
Fisura del paladar y labio leporino	Labio leporino
Gastrosquisis	Gastrosquisis
Hernia diafragmática	Polihidramnios
Hidranencefalia	Anencefalia
Hidrocefalia	Hidrocefalia
Hidrocefalia, encefalocele	Hidrocefalia
Hidrops fetal, Hidrocefalia, Pie equinvaro	Hidrocefalia
Higroma quístico	Higroma quístico
Hipoplasia pulmonar	Ninguno
Holoprosencefalia	Anencefalia
Microcefalia	Microcefalia
Onfalocele	Onfalocele
Síndrome de Pierre Robin	Polihidramnios
Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico	Ninguno
Síndrome de Dandy- Walker	Ninguno

Síndrome de Down	Ausencia de hueso nasal
Síndrome de Edward	Arteria umbilical única
Síndrome de Patau	Translucencia nucal aumentada
Ventrículo único y estenosis mitral	Ninguno
Ventriculomegalia	Ventriculomegalia

Tabla 3: Correlación entre hallazgos ecográficos y resultados perinatales encontrados en los fetos con malformaciones congénitas mayores tamizados en la clínica perinatal de Matagalpa durante el periodo 2021-2022 *Fuente:* Guía de observación de ficha.

Tabla 3. Describen los principales hallazgos ecográficos encontrados y la correlación con los resultados perinatales obtenidos, lo que traduce a que la mayoría de los fetos tamizados que fueron encontrados con malformaciones congénitas obtuvieron un resultado del tipo de malformación congénita esperada, por lo cual se pudo intervenir de manera oportuna para referencia a III nivel de atención, asegurar un nacimiento con mayor calidad y atención especializada.

Sistema afectado	Tipo de malformación	Frecuencia	Porcentaje
SNC	Anencefalia	3	13.6%
	Colpocefalia bilateral	1	4.5%
	Encefalocele	1	4.5%
	Espina bífida	4	18.2%
	Espina bífida con hidrocéfalo	1	4.5%
	Hidranencefalia	2	9.1%
	Hidrocefalia	5	22.7%
	Holoprosencefalia	1	4.5%
	Microcefalia	2	9.1%
	Macrocefalia	1	4.5%
	Síndrome de Dandy- Walker	1	4.5%
	Total	22	100.0%
Ojo/cara/cuello			
	Fisura del paladar	3	33.3%
	Fisura del paladar y labio leporino	3	33.3%
	Higroma quístico	1	11.1%
	Agenesia del conducto auditivo	1	11.1%
	Síndrome de Pierre Robin	1	11.1%
	Total	9	100.0%

Circulatorio	Coartación de la aorta	3	18.8%
	Comunicación auriculoventricular	1	6.3%
	Comunicación interventricular	4	25.0%
	Estenosis congénita de válvula pulmonar	1	6.3%
	Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico	3	18.8%
	Ventrículo único y estenosis mitral	1	6.3%
	Ventriculomegalia	3	18.8%
	Total	16	100.0%
Pulmonar			
	Hipoplasia pulmonar	3	100.0%
	Total	3	
Digestivo	Ano imperforado	2	28.6%
	Atresia de íleo	1	14.3%
	Atresia esofágica	3	42.9%
	Atresia del yeyuno	1	14.3%
	Total	7	100.0%
Urogenital	Agenesia renal	3	100.0%
	Total	3	
Musculoesquelético	Eventración diafragmática	1	20.0%
	Gastrosquisis	1	20.0%
	Hernia diafragmática	2	40.0%
	Onfalocele	1	20.0%
	Total	5	100.0%
Más de un sistema afectado	Asociación VACTERL	2	10.5%
	Hidrops fetal, Hidrocefalia, Pie equino varo	1	5.3%
	Síndrome de Down	11	57.9%
	Síndrome de Edward	3	15.8%
	Síndrome de Patau	2	10.5%
	Total	19	100.0%

Tabla 4: Porcentaje de tipo de malformación congénita según sistema afectado en fetos tamizados en

la clínica perinatal de HECAM-Matagalpa en el periodo 2021-2022. *Fuente.* Guía de observación de ficha.

Tabla 4. Se presentan las anomalías congénitas por grupos y con los principales diagnósticos dentro de cada de uno de estos grupos. En el grupo del sistema nervioso central, predominaron las Hidrocefalias con 22.7%, seguido de Espina bífida con 18.2%; dentro del sistema circulatorio predominó la comunicación interventricular 25%; en ojos/cara/cuello predominaron las anomalías como fisura del paladar y paladar hendido 33.3%. En cuanto a más de un sistema afectado predominó síndrome de Down 57.9%.

Numero de APN		Frecuencia	Porcentaje
	Ninguno	8	9.5
	1 a 2 APN	15	17.9
	3 a 4 APN	51	60.7
	5 o más APN	10	11.9
	Total	84	100.0

Tabla 5: Numero de APN registrados en madres de fetos con malformaciones congénitas mayores tamizados en la clínica perinatal del HECAM durante el periodo 2021-2022
Fuente: Guía de observación de ficha.

Tabla 5. En relación a los antecedentes de las madres de los neonatos con malformaciones congénitas se encontró que un 60.7% se les realizaron de 3-4 APN, el 17.9% de 1-2 APN, 11.9% más de 5 APN y 9.5% ningún APN, lo que indica que la mayoría de las madres acudieron a realizarse controles prenatales por lo cual pudieron ser referidas a la unidad perinatal para su valoración oportuna.

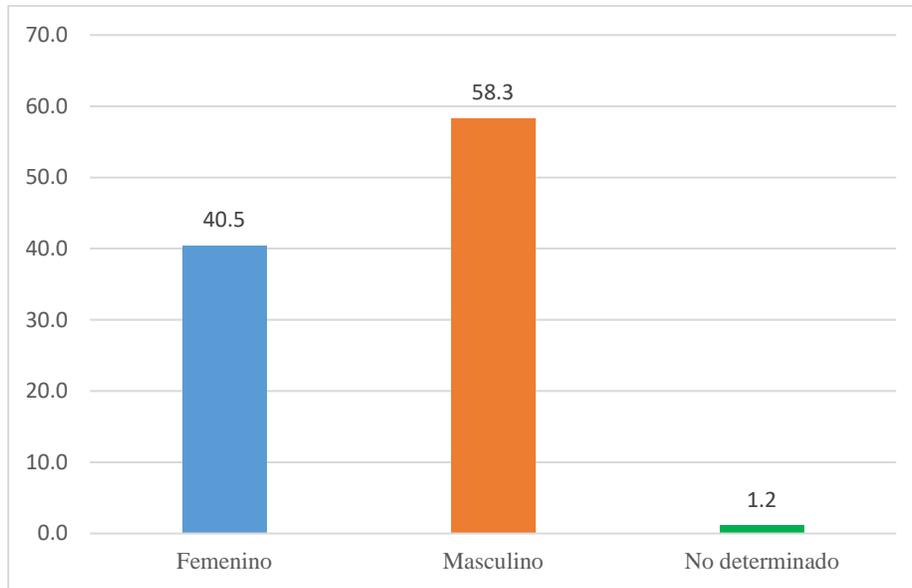


Fig. 5: Sexo de fetos con malformaciones congénitas mayores tamizados en la clínica perinatal del HECAM durante el periodo 2021-202.

Fuente: Guía de observación de ficha.

Estudios nacionales reportan que la mayoría de casos de malformaciones congénitas son neonatos del sexo masculino similares a lo encontrado en este estudio en los cuales fueron 58.3% predominando sobre el sexo femenino.

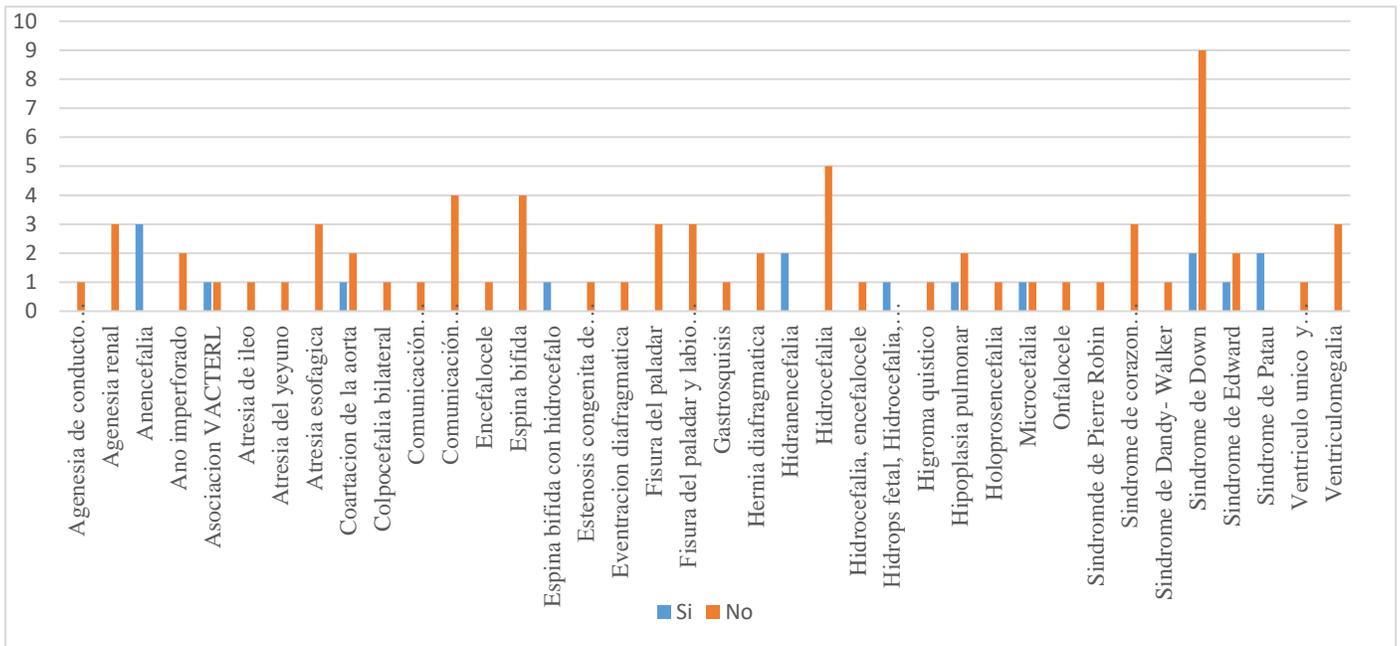


Fig 6: Mortalidad por malformaciones congénitas en fetos tamizados en la clínica perinatal del HECAM- Matagalpa en el periodo 2021-2022.

Fuente: Guía de observación de ficha.

Se observó que la mayor mortalidad se dio en malformaciones del SNC con un 31.8 % predominando anencefalia e hidranencefalia, al igual que en más de un sistema afectado con un 36.8 % entre los más frecuentes síndromes de Patau y asociación VACTERL, en sistema circulatorio la única malformación congénita asociada a mortalidad fue coartación de la aorta en un 6.2%, y en malformaciones del sistema digestivo, urogenital y musculoesquelético no se asoció a mortalidad. Por lo que se observa que la mayor parte de los fetos que fallecieron fue por malformaciones incompatibles con la vida o que presentaron más de dos malformaciones mayores.

Respecto a la prevalencia de las malformaciones congénitas mayores encontramos la anencefalia con una prevalencia de 2 casos por cada 10,000 nacimientos, coartación de la aorta 2 casos por cada 10,000 nacimientos.

El síndrome de Patau y asociación VACTERL 1 caso por cada 10,000 nacidos.

Las limitaciones de este estudio son similares a las de todo estudio retrospectivo basado en fuentes secundarias como los expedientes clínicos, debido al subregistro. Sin embargo, una fortaleza de este estudio es que el autor codificó todas las malformaciones congénitas, según la CIE-10. Este análisis había sido realizado en pocos estudios previos realizados. Este nivel de detalle en la clasificación de las malformaciones congénitas, permitirá tener una línea de base para identificar las necesidades de atención médica o quirúrgica de estos neonatos y realizar las gestiones necesarias con los tomadores de decisiones del área materna-infantil del nivel primario y del Hospital Escuela Cesar Amador Molina para la prevención terciaria de esta población vulnerable.

5 Capítulo V

5.1 Conclusiones

En relación a las características sociodemográficas de las madres, el grupo etario más frecuente fue de 20-34 años, la escolaridad más registrada fue la primaria, la mayoría están en unión de hecho estable y son de procedencia rural, además la mayoría se realizaron más de tres controles prenatales.

Respecto a los factores de riesgo o causa de malformaciones congénitas se observó que la mayoría de las madres no tenían factores de riesgo, patologías asociadas y no consumían sustancias teratogénicas por lo cual la causa en su mayoría es ambiental o de origen genético.

En lo que respecta a la prevalencia de las malformaciones congénitas mayores predominaron las del Sistema Nervioso central, sistema circulatorio y más de un sistema afectado como el síndrome de Down.

La mayor mortalidad se dio en patologías del Sistema Nervioso Central, sistema circulatorio y más de un sistema afectado.

En los resultados perinatales de la población en estudio la mayoría tenían diagnóstico prenatal mediante ultrasonido, de los cuales gran parte tenían alteraciones, además valoración por perinatología.

El mayor número de fetos nacieron vivos, la mayor mortalidad se dio en malformaciones casi incompatibles para la vida, que, aunque tuvieron diagnóstico prenatal no les iba a dar ninguna esperanza de vida.

El sexo que predominaron las anomalías congénitas fue el sexo masculino.

5.2 Recomendaciones

1. Al SILAIS-MATAGALPA:

- Continuar con la estrategia de brigadas de perinatología en áreas rurales para mejorar la accesibilidad de servicios a las personas de lejanía geográfica y para detectar tempranamente malformaciones congénitas.
- Reforzar la pronta referencia de las pacientes embarazadas a la unidad de perinatología
- Realizar estudios de tamizajes en el primer trimestre y segundo trimestre para poder detectar a tiempo malformaciones y que sean referidas las que cumplan criterio de cirugía fetal a III nivel de atención.
- Continuar capacitando a médicos en realización de ultrasonidos para detectar signos de malformaciones congénitas y que estos sean referidos para su valoración por perinatología

2. A HOSPITAL ESCUELA CESAR AMADOR MOLINA-MATAGALPA:

- Continuar promoviendo investigaciones científicas sobre salud materno-perinatal, haciendo énfasis en malformaciones congénitas.
- Difundir los resultados de este estudio a las autoridades de salud materno infantil del Hospital Escuela Cesar Amador Molina para evaluar las necesidades de atención de los neonatos con anomalías congénitas y brindarles su correspondiente manejo y seguimiento para mejorar la

calidad de vida y supervivencia de estas criaturas vulnerables, dando respuesta así a las políticas del gobierno y el MINSA.

3. PERSONAL MEDICO:

- Ejecutar la captación temprana de embarazo para detectar de manera temprana alguna malformación congénita
- Continuar con las valoraciones por ginecología de todas las embarazadas con enfermedades crónicas y desarrolladas durante el embarazo
- Promover el cuidado prenatal, el no uso de sustancias, el no embarazo en la adolescencia ni en edades avanzadas desde las unidades de salud.

4. A LAS PACIENTES:

- Evitar embarazos en edades extremas
- Acudir de manera responsable a sus controles prenatales y valoraciones por ginecología-perinatología
- Evitar conductas dañinas como el fumar, tomar alcohol, uso de sustancias teratogénicas durante el embarazo
- Siempre acudir a la unidad de salud a buscar ayuda e información.

5.3 Bibliografía

1. Nicolaidis, K. (2004). La ecografía de las 11–13. Londres.
2. Aldaw Davies, C. (2018). Principales factores de riesgo materno fetales asociados a las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos atendidos en el Hospital Alemán Nicaraguense. Managua octubre 2015-2016. <https://repositorio.unan.edu.ni/>, 30-36.
3. Calero Cajina, N., Guzmán Mercado, G., & Laguna Joo, J. (2021). Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital Juan Antonio Brenes Palacios de Madriz-Somoto en el período de 2019 al I Semestre del año 2020. <https://repositorio.unan.edu.ni/17782/>.
4. CDC, Centro para el Control y Prevención. (16 diciembre de Junio de 2022). Centro para el Control y Prevención de Enfermedades. Obtenido de Centro para el Control y Prevención de Enfermedades: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/diagnosis.html>
5. Chimah, O., Emeagu, K., Ajaegbu, O., Anazor, C., Ossai, C., Fagbemi, A., & Emeagui, O. (2022). Congenital malformations: Prevalence and characteristics of newborns admitted into Federal Medical Center, Asaba. *Health Sci. Rep*, 3-7.
6. Estrán Buyo, B., Iniesta Casas, P., Tagle Oriol, P., Cornide Carrallo, A., & Ares, A. (2018). Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas. https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle.
7. Gonzales de Prada, E. (2015). Defectos congénitos. *Rev. bol. ped*, 148-152.

8. Guía clínica de atención Integral al Neonato (Minsa). (2022). Guía clínica de atención Integral al Neonato. Managua.
9. Mayorga Duarte, K. (2021). Comportamiento clínico y epidemiológico de Malformaciones Congénitas en la Sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense durante el período comprendido de Enero-Diciembre del 2021. <https://repositorio.unan.edu.ni/19100/>.
10. Ministerio de Salud (MINSa). (2023). Mapa de padecimientos de Salud de Nicaragua. mapadesalud.minsa.gob.ni.
11. Mohammadi, N., Hosseinpour, M., & Reza Maracy, M. (2022). Incidence and Associated Factors of Major Congenital Anomalies in Newborns in Chaharmahal and Bakhtiari, Southwest of Iran. *International Journal of Preventive Medicine*, 2-4.
12. Organización Mundial de la Salud (OMS). (2023). Trastornos congénitos. OMS.
13. Pazzetti Pineda, A., Marie, G., Alas Pineda, C., Deras Chacón, G., & Peñalva, D. (2021). Malformaciones congénitas en recién nacidos hospitalizados en sala de neonatología del hospital nacional Mario Catarino Rivas, 2019. *Acta Pediátrica Hondureña*, 1231-1232.
14. Ramos Fuentes, F. (2022). Correlación entre el diagnóstico prenatal de malformaciones del sistema nervioso central y el diagnóstico posnatal en pacientes atendidas en el hospital Escuela Bertha Calderón Roque de enero 2020 a diciembre 2021. <https://repositorio.unan.edu.ni/18640/>.
15. Rayo Romero, F. (2022). Correlación del diagnóstico pre natal y diagnóstico posnatal de malformaciones congénitas fetales en pacientes embarazadas del

hospital militar escuela Dr. Alejandro Dávila bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021. <https://repositorio.unan.edu.ni/18672/>.

16. Solís, M., Vázquez Martínez, V., Torres González, C., Torres Vázquez, G., Aguiar Santos, D., & Hernández Monzón, H. (2016). Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. *Scielo*, 738-742.
17. Sung, H., Ferlay, J., Siegel, R., Laversanne, M., Soerjomataram, I., Jemal, A., & Bray, F. (2021). Estadísticas mundiales del cáncer 2020: estimaciones de GLOBOCAN de incidencia y mortalidad en todo el mundo para 36 cánceres en 185 países. *CA CANCER J CLIN*, 218-225.
18. Vargas, P., Mergudich, T., Martinovic, C., Córdova, V., Valdés, R., Luna, D., & et al. (2020). Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. *REV CHIL OBSTET GINECOL*, 359-360.
19. Villegas, E., & Jaimes-Montaña, I. (2022). Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. *revista de la facultad de Ciencias de la Salud*, 193-195.
20. Zaldivar Garit, I., Linares Guerr, E., Licourt Otero, D., Díaz del Pino, R., & León García, M. (2021). Coexistencia de dismorfias faciales y malformaciones congénitas en fetos humanos. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 2-4

5.4 Anexos

Operacionalización de las variables

Objetivos	N°	Variable	Definición operacional	Indicador	Fuente	Escala/Valor
Determinar las características sociodemográficas de la población en estudio	1	Edad Materna	Tiempo transcurrido desde su nacimiento hasta la fecha actual.	Años	Expediente	Menor a 15 años 15-19 años 20 – 34 años 35-49 años Mayor de 50 años
	2	Procedencia	Lugar de residencia donde habita la paciente.	Lugar	Expediente	Urbano Rural
	3	Escolaridad	Nivel de escolaridad cursado y aprobado.	Nivel académico alcanzado	Expediente	Primaria Secundaria Técnico Universidad Analfabeta
	4	Estado civil	Condición de la mujer en situación de pareja o no ante la ley.	Situación marital actual	Expediente	Casada Unión estable Soltera
Calcular la prevalencia de malformaciones congénitas mayores entre los nacimientos ocurridos en el periodo de estudio	5	Sistema afectado con malformación	Defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio.	Órgano afectado	Expediente	SNC Ojo/ cara/ cuello Circulatorio Pulmonares Digestivas Urogenitales Musculoesqueléticas Mas de un sistema afectado
	7	Controles prenatales	Atenciones prenatales brindadas antes del parto	Número de atenciones	Expediente	Ninguno 1-2 Controles 2-4 controles 5 o más
	8	Valoración por perinatología	Atención a la embarazada por médico especialista en perinatología	Número de atenciones recibidas	Expediente	Sí No

Identificar los resultados perinatales a través del tamizaje prenatal realizado a las pacientes.	9	Patologías maternas	Enfermedades asociadas al embarazo sean estas crónicas o no	Presencia	Expediente	Hipertensión crónica Hipertensión gestacional Preeclampsia grave y/o severa Diabetes pregestacional Diabetes gestacional Trastornos tiroideos Epilepsia TORCHS
	10	Consumo de fármacos	Medicamentos categoría X en el embarazo	Sustancia administrada	Expediente	Ácido valproico Estatinas IECAS Alcohol Drogas Fumar Otros
	11	Ultrasonido obstétrico	Obtención de imágenes ultrasonográficas del feto	Registro	Expediente	Sí No
	12	Resultado del ultrasonido	Resultado o conclusión emitida por el radiólogo y/o especialista que realizó el estudio	Registro	Expediente	Resultado normal Resultado alterado No especificado
	13	Sexo del recién nacido	Característica fenotípica que diferencia a hombres de mujeres	Registro	Expediente	Masculino Femenino
	14	Peso al nacimiento	Equivalente del peso en gramos del recién nacido	Registro	Expediente	Cantidad en gramos
	15	Talla al nacimiento	Longitud corporal del recién nacido expresada en centímetros	Registro	Expediente	Cantidad en centímetros

	16	Perímetro cefálico	Medida de la circunferencia craneal del recién nacido	Registro	Expediente	Cantidad en centímetros
Establecer la correlación entre los resultados del tamizaje prenatal y el resultado posnatal en pacientes con malformaciones congénitas mayores	13	Correlación entre tamizaje prenatal y resultado posnatal	Grado de asociación entre el tamizaje prenatal y el resultado posnatal del recién nacido	Prueba de Chi cuadrado, Tablas de contingencia	Expediente	$P \leq 0.05$ relación entre variables $P \geq 0.05$ no relación entre variables



Ficha de recolección de datos

Tamizaje perinatal de pacientes con malformaciones congénitas mayores realizado en la clínica perinatal de Matagalpa en el periodo 2021-2022.

A continuación, marque con una X en el espacio correspondiente:

N° Ficha _____

I. Características sociodemográficas

Edad Menor a 15 años ___ b) 15-19 años ___ c) 20-34 años ___ d) 35-49 años ___ e) 50 años o mas ___

Procedencia a) Urbana ___ b) Rural ___

Escolaridad a) Analfabeta ___ b) Primaria ___ c) Secundaria ___ d) Técnico ___ e) Universidad ___

Estado civil a) Soltera ___ b) Unión Estable ___ c) Casada ___

II. Prevalencia y sistema afectado

SNC ___ Ojo/ cara/ cuello ___ Circulatorio ___ Pulmonares ___ Digestivas ___

Genitales ___ Musculoesqueléticas ___

Tipo de malformación (especificar) _____

III. Resultados perinatales

APN: Ninguno ___ 1-2 APN ___ 2-4 APN ___ 5 o más ___

Patologías maternas: Ninguna ___ Hipertensión crónica ___ Hipertensión gestacional ___ Preeclampsia grave y/o severa ___ Diabetes pregestacional ___ Diabetes gestacional ___ Trastornos tiroideos Epilepsia ___ TORCHS ___

Consumo de Agentes Teratogénicos

Ninguna ___ Ácido Valproico ___ Estatinas ___ IECAS ___ Alcohol ___

Drogas ___ Fumar ___ Fármacos teratogénicos ___

Ultrasonido Resultado: Alterado ___ Normal ___ No especificado ___

Hallazgos prenatales _____

Sexo del RN: F ___ M ___ **Peso al nacimiento (gr)** _____, **Talla al nacimiento (cm)** _____ **Perímetro cefálico (cm)** _____ Fallecido Sí ___ No ___