

**UNIVERSIDAD CATÓLICA REDEMPTORIS MATER  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
CARRERA DE MEDICINA**



**TESIS MONOGRÁFICA PARA OPTAR AL TÍTULO DE  
DOCTOR(A) EN MEDICINA Y CIRUGÍA**

**LINEA DE INVESTIGACIÓN: Pediatría**

**Comportamiento de los defectos congénitos en recién nacidos  
atendidos en la sala de Neonatología del servicio de Pediatría del  
Hospital Amistad Japón Nicaragua- Granada en el período de enero  
2009 - diciembre 2018**

**AUTORES**

Cruz-Sánchez, Larissa Jussef  
Cruz-González, Luis David Josué  
Echaverry-Pérez, Alondra Marcela

**TUTORO CIENTIFICO**

**DR. Silvio José Vásquez Quezada**

Especialista en pediatría  
Sub especialista en Neonatología

**TUTOR METODOLÓGICO**

Dr. Jairo Baltazar Campos Valerio  
Doctor en Medicina y cirugía  
Master en Salud Publica

**REVISORES DE LA INVESTIGACIÓN**

**REVISORA DE CONTENIDO**

**Martha de los Ángeles Galo, MD, MSc.**

Salubrista Publico

Decana de Facultad de ciencias Médicas

**REVISOR Y CORRECTOR DE ESTILO**

**Franklin Solórzano,**

**Secretario Académico**

Facultad de Ciencias Médicas UNICA

Managua, Nicaragua  
Agosto, 2019

## RESUMEN

**Introducción:** A nivel mundial, según la Organización Mundial de la Salud (OMS) nacen anualmente 7,6 millones de niños con anomalías genéticas. Los defectos congénitos son a consecuencia de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal y representan un problema de salud pública por su impacto.

**Objetivo:** Determinar el comportamiento de los defectos congénitos en recién nacidos atendidos en la sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada en el periodo de enero 2009 - diciembre 2018.

**Metodología:** se realizó un estudio descriptivo de corte transversal que incluyó 179 recién nacidos del total establecido por muestreo por conveniencia. La fuente fue secundaria, tomando la información de los expedientes según indicadores de la ficha de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénita utilizado desde el 2009 hasta el 2018. Los datos se procesaron y analizaron en el sistema estadístico de ciencias sociales SPSS versión 21.0, para Windows. El tratamiento estadístico se aplicó medidas de tendencia central, también medidas frecuencia simple y cruces de variables. Posteriormente con los datos que se obtuvieron se realizó gráficos de barras y pastel.

**Resultados:** el 47.4% de las madres tenían las edades entre 21 a 30 años. Las características de los recién nacidos evidencian que el 50.8% eran del sexo masculino con una edad gestacional promedio 37.5 semana de gestación. Se identificó que los defectos congénitos más frecuentes por órgano y sistema; del SNC el 10.8% la hidrocefalia, a nivel ocular la presencia de órgano con afectaciones funcionales el 2.8%, en el sistema cardiopulmonar 10.1% tuvieron cardiopatía congénita cianógeno, los defectos bucofaciales más frecuentes en 17.3% el labio leporino. Al analizar el uso de fármaco en el caso de los antibióticos 10.6% la afectación era bucofaríngea. En el caso del antecedente de consumo de ácido fólico 6.1% presentaron defectos del SNC y defectos gastrointestinales.

**Conclusión:** Según los resultados observados demuestra un comportamiento epidemiológico diferente a los factores de riesgo ya conocidos, uno de ellos es identificar la relación de los defectos congénitos con características óptima de las edades reproductivas y de menor exposición a teratógenos conocidos.

**Palabras claves:** Defectos congénitos, niños nicaragüenses, Hidrocefalea.

## **Dedicatoria**

Al Señor Jesús, razón de nuestra existencia y a la Santísima Virgen María, por ser luz, guía y motores de nuestra vida.

A nuestros padres quienes nos formaron con su comprensión y apoyo, siendo un ejemplo de trabajo, esfuerzo, sacrificio y perseverancia, tendiéndonos su mano cuando los necesitábamos.

A nuestros hermanos, quienes nos han acompañado de manera incondicional en este difícil camino.

A nuestros abuelos, tíos y primos, por estar con nosotros siempre, por apoyarnos en todas las decisiones, porque cuando necesitamos ayuda ellos nos brindaron su mano y nunca dijeron que no.

Este logro va por ustedes,

## **Agradecimientos**

A Dios por toda la sabiduría, fortaleza y perseverancia que nos ha dado desde que iniciamos este sueño, por ayudarnos a ser los profesionales de hoy en día, gracias a Él y a nuestros padres hoy llegamos esta meta.

A los docentes de la Universidad Católica, por brindarnos los conocimientos necesarios para nuestra formación, por enseñarnos disciplina y esfuerzo, porque cada uno aportó un granito de arena para llegar a donde estamos hoy.

Al Hospital Amistad Japón Nicaragua y Hospital Gaspar García Laviana, por darnos el mejor internado, por las experiencias vividas, por los conocimientos adquiridos, a los médicos de base por su paciencia y dedicación durante todo un año, al servicio de enfermería que siempre nos brindó su apoyo, al servicio administrativo y de docencia por todos los consejos y ayuda brindada.

A mis compañeros de internado, por todo el apoyo en los momentos difíciles, porque juntos logramos llegar hasta el final, por ser mis hermanos durante un año, porque a pesar de todos los problemas logramos resolverlos y salir adelante, por el apoyo, por los turnos maravillosos.

A mis compañeros de tesis, por su paciencia, esfuerzo y por el cariño demostrado, por ser las personas con las que he disfrutado cada momento de la realización de este trabajo enseñándonos a crecer y ser mejores cada día.

## INDICE

<b>I. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>1</b>
<b>II. ANTECEDENTES.....</b>	<b>3</b>
<b>III. JUSTIFICACIÓN.....</b>	<b>7</b>
<b>IV. PLANTEAMIENTO DE PROBLEMA .....</b>	<b>8</b>
<b>V. OBJETIVOS .....</b>	<b>9</b>
5.1 Objetivo General.....	9
5.2 Objetivos específicos.....	9
<b>VI. MARCO REFERENCIAL .....</b>	<b>10</b>
6.1 Conceptos .....	10
6.2 Incidencia .....	12
6.3 Factores Causales.....	13
6.4 Aspecto Clínicos Generales .....	19
6.5 Diagnóstico.....	20
6.6 Pronóstico.....	22
6.7 Tratamiento .....	22
6.8 Prevención de los defectos congénitos .....	23
<b>VII. DISEÑO METODOLÓGICO .....</b>	<b>28</b>
7.1 Área de estudio .....	28
7.2 Tipo de estudio.....	28
7.3 Universo y periodo.....	28
7.4 Muestra .....	28
7.5. Variables por objetivos.....	30
7.6 Operacionalización de las variables .....	31
7.7 Fuente de información .....	35
7.8 Técnica de recolección de la información.....	35
7.9 Instrumento.....	35
7.10 Método de recolección de la información.....	36
7.15. Procesamiento de datos y análisis de datos.....	36
7.16 Plan de análisis.....	37
7.17. Consideraciones Éticas .....	37
<b>VIII. RESULTADOS .....</b>	<b>38</b>
<b>X. CONCLUSIONES .....</b>	<b>48</b>
<b>XI. RECOMENDACIONES.....</b>	<b>50</b>
<b>XII. LISTA DE REFERENCIAS .....</b>	<b>51</b>
<b>XIII. ANEXOS .....</b>	<b>54</b>

## I. INTRODUCCIÓN

Existen embarazos en los cuales hay una mayor probabilidad de anomalías congénitas, abortos, muerte fetal, parto prematuro, etcétera; debido a la presencia de ciertos factores; estos se denominan embarazos de alto riesgo y entre los factores involucrados se encuentran ciertos fármacos con propiedades teratogénicas, así mismo, antecedentes familiares de defectos genéticos, alteraciones del líquido amniótico, exposición a agentes químicos, entre otros.

A nivel mundial, según la Organización Mundial de la Salud (OMS) nacen anualmente 7,6 millones de niños con anomalías genéticas; el 90% de ellos proceden de países de ingresos medios o bajos. Del 2-3% de los recién nacidos que presentan algún defecto detectable al nacimiento, 30-40% son por causas genéticas, ya sean cromosómicas (6%), multifactoriales (20-30%) y ambientales (5-10%); estas últimas causadas por fármacos, agentes químicos, infecciones, enfermedades maternas (2%) y agentes físicos (1%) (González, Borré, & Camacho, 2014).

Los defectos congénitos son a consecuencia de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal y representan un problema de salud pública por su impacto, incidencia y consecuencias para la persona que lo padece, para su familia y para la sociedad. Aproximadamente un 3% de los neonatos presentan graves malformaciones múltiples o localizadas, incluyendo las del sistema nervioso central (SNC). Entre el 50 al 60% de los casos no se conoce etiología. (Organización Mundial de la Salud, 2010).

Las malformaciones congénitas constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil en 22 de 28 países de Latinoamérica, ocupando del segundo al quinto lugar de las causas de óbito y del 2% al 27% de la mortalidad infantil, sin embargo, debido a la escasez de datos sobre la frecuencia, características e impacto de este problema, por ello no es tratado con la debida relevancia desde el punto de vista de la salud pública. Se estima que, en la región centroamericana,

las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos afectan del 5 al 7% de recién nacidos. Se considera que al menos el 7% de los nacidos vivos presentan un defecto congénito o enfermedad genética que va a afectar su salud, crecimiento y desarrollo en forma significativa, la mayoría de los cuales es de baja frecuencia. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

En Nicaragua debido a la problemática socio-económica y de subregistro en Salud se desconoce la prevalencia de los defectos congénitos. Sin embargo, los registros oficiales lo ubican entre las diez primeras causas de muerte infantil durante los últimos cinco años. Aunque los investigadores poco han avanzado sobre las causas, se han identificado múltiples factores de riesgos, siendo uno de ellos el factor ambiental, que se asocia con una frecuencia estimada de 1 de cada 200 nacidos vivos. (Cajina, Vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural, 2018)

En Nicaragua, las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo las más frecuentes las del SNC (26.4%), seguido las del sistema circulatorio (13.7%) y las del Sistema digestivo (16%). (Ministerio de Salud, 2008)

En el Hospital Amistad Japón Nicaragua del Departamento de Granada en los últimos años entre 2009 al 2018 ocurrieron según lo que se registró 179 partos de productos con defectos congénitos. Se sabe que, en los últimos años, las cifras han incrementado relacionado a la microcefalia por los casos Zika en el 2016, casi las cifras anuales son de 12 a 15 casos. Dado que, esta problemática tiene un alto índice y su manejo es complicado, por las limitaciones de esta institución y del sistema de Salud, por lo que conocer su comportamiento es de vital importancia como parámetro para abordar esta entidad.

## **II. ANTECEDENTES**

### **A nivel internacional**

Acosta et al, (2013), en su estudio “Frecuencia y factores de riesgo en labio y paladar hendidos del Centro Médico Nacional <La Raza>”, dentro de los resultados, describen que existe una fuerte asociación estadística entre las toxicomanías maternas, en especial el consumo de tabaco, y la presencia de dicha malformación. (Acosta Rangel, Percastegi Montes, & Flores Mesa, 2013)

Groisman et al, (2013), en su estudio colaborativo con RENAC “Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina”, como resultados obtuvieron que entre el 1 de noviembre de 2009 y el 30 de junio de 2012 se examinaron 294,005 recién nacidos y se detectaron 5,165 casos con anomalías congénitas mayores. Las anomalías congénitas más frecuentes fueron las cardiopatías septales (prevalencia por 10 000: 28.6), síndrome de Down (prevalencia por 10 000: 19.2), fisura de labio mas paladar hendido (prevalencia por 10 000: 12) y el conjunto de los defectos del tubo neural (prevalencia por 10 000: 11.9). (Groisman B, 2013)

Del Águila, (2014), en su estudio “Incidencia y tipo de anomalías congénitas de los recién nacidos en el servicio de neonatología del Hospital Regional de Loreto”, concluyen que el sexo predominante de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores y menores sigue siendo el masculino con 57,6% del total de casos. La edad materna de los recién nacidos con anomalías congénitas se presentan en su mayoría en la etapa fértil, desde los 16 a los 35 años. (Águila, 2014)

Castellanos y Forero, (2015), en su estudio “Incidencia de malformaciones congénitas presentes en recién nacidos en el Hospital Mario Gaitán Yanguas – Soachas de Bogotá”, dentro de los resultados, su incidencia de 0.01 por cada 10000 nacidos vivos por años y las malformaciones más frecuentes reportadas fueron malformaciones congénitas de la cadera y Síndrome de Down seguidas de las malformaciones de los miembros ( en mayor parte sindactilia) y por último y en

cuarto lugar las fisuras orales (paladar hendido principalmente). (Castellanos & Foreros, 2015)

Sánchez, (2016), en su estudio “Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en la Habana” basado en la información del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas correspondiente a un periodo de 5 años. Se estudiaron un total de 1,816 recién nacidos con defectos congénitos y 1,238 interrupciones terapéuticas voluntarias, para un total de 3,054 productos de la gestación con defectos congénitos. La prevalencia de los defectos congénitos, fue 18.4 por 1 000 nacidos vivos. El 14.2 % de la mortalidad en niños menores de un año estuvo asociada a defectos congénitos. (Sánchez, 2016)

### **A nivel Nacional**

Gutiérrez, (2010), en su estudio “Comportamiento epidemiológico de las malformaciones congénitas, en el Hospital Alemán Nicaragüense de Managua”, los resultados encontrados, el sistema de cuerpo más afectado lo constituyó el sistema nervioso central con un 26.3 % siendo los defectos de tubo neural los más frecuentes representando por el mielomeningocele. La minoría de las madres representadas por el 16% refirió tener antecedentes de aborto, además el 26% fallecieron durante su estadía en el hospital, lo que representa una mortalidad por anomalía congénita del 13% (dentro de las causas prenatales). Los factores asociados que se presentaron con mayor frecuencia en el embarazo estuvieron dados por las infecciones de las vías urinarias. (Gutiérrez Manzanarez, 2010)

Fonseca, (2011), en su estudio, “Prevalencia de malformaciones congénitas de recién nacidos del Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaño”, el total de nacimientos fueron 5,479 nacidos vivos, de ellos 74 nacidos vivos malformados para una frecuencia del 1.3 %. Las madres en su mayoría, ingirieron fármacos (antibióticos y analgésicos), la mayoría no recibió ácido fólico, el área anatómica en orden de frecuencia afectada: musculo esquelético (34%), los anomalías genitales (22%), digestivas (17%), piel (12%), los síndrome (7%), los faciales y

cardiacos en 4%. (Fonseca Porras, 2011)

Poveda y Rodríguez, (2014), en su estudio “Malformaciones congénitas más frecuentes identificadas en el servicio de neonatología del hospital Dr. Alfonso Moncada Guillen (HAMG) de Ocotal”, los resultados evidenciaron que las malformaciones congénitas más frecuentes fueron las del sistema nervioso central con un 36.5%, seguidas por las musculo esqueléticas con un 35.4%. En cuanto a las malformaciones congénitas únicas se encuentra con predominio en un 69.9%, en comparación con las malformaciones múltiples con un 30.1%.

En cuanto a la edad gestacional del recién nacido con malformaciones congénitas el 69.9% eran a término y el 25.8% eran pretérminos. El grupo de edad materna de 15-19 predomina con un 30.11%, seguido del grupo de 20-34 con un 29%. Las primigestas fueron las que presentaron más casos de hijos con malformaciones congénitas con un 39.7%. (Poveda & Rodríguez, 2014)

Alarcón y Mendoza, (2016), en su estudio “Comportamiento epidemiológico de neonatos con defectos congénitos más frecuentes del sistema nervioso central en el área de neonatología Hospital Escuela Cesar Amador Molina de Matagalpa”, los principales resultados fueron los defectos del sistema nervioso central más común presentados la anencefalia, hidrocefalia y mielomeningocele. La prevalencia fue de 31 x 10,000 neonatos sin presentar disminución a lo largo de los años de tendencia horizontal. No tomaron ácido fólico antes de la gestación el 27,8%. (Alarcón & Mendoza, 2016)

Cajina, (2017), en su estudio “Causas de mortalidad global en el servicio de neonatología del Hospital Escuela Cesar Amador Molina de Matagalpa” en estadísticas del registro Nicaragüense de malformaciones congénitas (RENIMAC), registró que la primer causa de mortalidad global de los recién nacidos fueron malformaciones genéticas con un 27.6%. (Cajina F. , 2017)

Cajina, (2018), en su estudio colaborativo con RENIMAC “Vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural en el Hospital Regional de Matagalpa”, se registró prevalencia anuales de defectos de tubo neural, en el 2011 el 20%, el 2012 un 23%, el 2013 con 18%, en 2014 el 11%, en 2015 un 17%, en el 2016 con 39%, el 2017 con 13% y finalmente en 2018 una prevalencia de 20%. (Cajina, Vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural, 2018)

En el Hospital Amistad Japón Nicaragua del Departamento de Granada, aun no se ha realizado un estudio que demuestre, cual es el comportamiento de las malformaciones congénita de esta población.

### **III. JUSTIFICACIÓN**

Los defectos congénitos, siendo un problema que se puede resolver con acciones preventivas para incidir en la disminución de casos y traumas psicológicos que afectan a las familias implicadas, este estudio aporta información sobre la incidencia y ciertos factores que influyen en la aparición de un defecto congénito, sensibilizando a la población, y de esta forma se facilita el abordaje precoz mediante la prevención, atención integral y rehabilitación oportuna para los niños con el fin de mejorar la calidad de vida.

En el Hospital Amistad Japón Nicaragua han sumado esfuerzos para el adecuado cumplimiento del registro y notificación de las malformaciones congénitas. Se atiende un gran número de recién nacidos en los cuáles se presenta estas anomalías, sin embargo no existían estudios que describieran el comportamiento, por lo cual los resultados de este estudio, contribuyen a la óptima atención materna, a la disminución de la morbimortalidad neonatal logrando el bienestar fetal.

#### **IV. PLANTEAMIENTO DE PROBLEMA**

Todos los años hay una constante que dificulta la reducción de la mortalidad perinatal en el hospital Amistad Japón Nicaragua de Granada y son los casos de recién nacidos con defectos congénitos con incompatibilidad de la vida.

Es necesario reconocer que el sistema de vigilancia para los defectos congénitos en el Hospital de Granada como en otros hospitales del país, no tiene un sistema de intervención dirigido por el análisis de datos hacia la reducción de las posibles causas, ya que no hay evidencia sobre el comportamiento de estos defectos, siendo por ende vacíos que no ayudan a los elementos de prevención. De ahí que es importante conocer;

*¿Cuál es el comportamiento de los defectos congénitos en recién nacidos atendidos en la sala de Neonatología del servicio de Pediatría del Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada en el periodo de enero 2009 - diciembre 2018?*

## **V. OBJETIVOS**

### **5.1 Objetivo General**

Determinar el comportamiento de los defectos congénitos en recién nacidos atendidos en la sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada en el periodo de enero 2009 - diciembre 2018.

### **5.2 Objetivos específicos**

1. Caracterizar sociodemográficamente a las madres y recién nacidos incluidos en el estudio.
2. Identificar los antecedentes gineco-obstétricos y perinatales del binomio madre – hijo.
3. Conocer los defectos congénitos más frecuentes en los recién nacidos a estudio.
4. Determinar la morbimortalidad de los recién nacidos con defectos congénitos.
5. Determinar la condición de egreso de los recién nacido con defectos congénito.

## **VI. MARCO REFERENCIAL**

### **6.1 Conceptos**

#### **Defecto congénito:**

Podríamos considerar sinónimo de anomalías, o alteraciones congénitas, incluye cualquier tipo de error del desarrollo, sea físico, psíquico, funcional, sensorial o motor. Incluso cabe incluir también las alteraciones moleculares y los errores congénitos del metabolismo, porque también son resultado de una alteración de la estructura o función de un gen o de una proteína. (Martínez-Frías, 2010)

#### **Malformación congénita:**

Son alteraciones estructurales y funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden identificarse en la etapa prenatal, al nacimiento o en la vida tardía, existe un defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco. (Ministerio de Salud, 2008)

#### **Disrupción:**

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen extrínseco, es decir, la interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas originalmente. Por ejemplo, las bandas amnióticas – que son estructuras celulares que crecen a partir del amnios en dirección al embrión o feto – al enrollarse sobre el miembro, pueden interferir en el desarrollo normal de estructuras que de otra manera se iban a formar normalmente (amputación parcial o total de un miembro). (Ministerio de Salud, 2008)

**Deformación:**

Forma o posición anormal de una parte del cuerpo originadas mecánicamente, tanto de origen intrínseco como extrínseco. Por ejemplo, un embarazo que curse con oligoamnios severo puede provocar pies equinos, secundario a la poca movilidad que tiene el feto dentro del útero. (Ministerio de Salud, 2008)

**Displasia:**

Organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas, es decir, es el proceso y la consecuencia de la dishistogénesis (defecto en tejidos específicos). Un ejemplo son las displasias esqueléticas, en las cuales la persona afectada presenta alteraciones en el tejido óseo, fundamentalmente. (Ministerio de Salud, 2008)

**Secuencia:**

Patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones, o factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes en la morfogénesis. El mielomeningocele es un defecto en la formación de las espinas dorsales de las vértebras, lo que provoca herniación de la médula espinal con la consecuente afectación de las fibras nerviosas distales a la lesión. Esto provoca la presencia de pies equinos, lo cual no está relacionado con el defecto primario, pero sucede a consecuencia de éste. (Ministerio de Salud, 2008)

**Síndrome:**

Patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia simple. La persona con Síndrome de Down presenta: implantación baja de pabellones auriculares, puente nasal deprimido, hipertelorismo, hipotonía, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba y línea palmar

única. Todas estas características son inducidas por la presencia de un cromosoma 21 extra (Trisomía 21). (Ministerio de Salud, 2008)

### **Asociación:**

Presencia de dos o más anomalías, no debidas al azar o a un síndrome. Cuando no conocemos la etiología de varios defectos estructurales (no es un síndrome), pero observamos que varias anomalías se presentan con mayor frecuencia que lo que cabría esperar por el azar. (Ministerio de Salud, 2008).

### **Defecto politópico de campo:**

Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo. Se trata de alteraciones que afectan diferentes tejidos, pero en una misma región corporal; por ejemplo, un defecto transversal terminal, en la cual no se formó el antebrazo ni la mano, involucra diferentes tejidos y afecta solamente una región corporal. (Ministerio de Salud, 2008)

## **6.2 Incidencia**

En promedio la incidencia de las anomalías congénitas presentes al nacimiento es de 2 al 5 por ciento, considerando solo a los recién nacidos vivos. La incidencia aumenta si se toman en cuenta óbitos y abortos. Sin embargo, es difícil calcular con exactitud la incidencia global de las malformaciones congénitas, ya que han variado en las diversas series de los distintos investigadores. Dicha variación puede estar en parte, relacionada a las diferencias étnicas de grupos humanos, así como las características geográficas propias de los diferentes países.

Alrededor del 30% de las muertes perinatales, y el 15% de las muertes durante el primer año de vida se deberían a malformaciones congénitas. Es importante destacar que las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar de causa de muerte en menores de un año. Lo anterior es un

estimado ya que existe un subregistro de este problema asociado a una deficiente capacidad y calidad diagnóstica. (Organización Panamericana de la Salud, 2015)

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

En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.

Subsisten importantes incertidumbres respecto a la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro de defunciones. Comoquiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisociable de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, esto es, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

### **6.3 Factores Causales**

Clásicamente se ha identificado como causas de anomalías congénitas los tres grupos siguientes: (Nazer Herrera, 2003)

- Genéticas
- Ambientales
- Multifactoriales

### 6.3.1. Genéticas

Los factores genéticos constituyen las causas más frecuentes de anomalías congénitas, atribuyéndoseles una tercera parte de ellas. Las aberraciones cromosómicas son frecuentes y pueden ser numéricas y estructurales y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales. Los cromosomas están en pares y se les llama cromosomas homólogos. Lo normal es que las mujeres tengan 22 pares de autosomas y un par de cromosomas X; los varones, 22 pares de autosomas, un cromosoma Y y un cromosoma X. Las anormalidades numéricas se producen por una no disyunción, es decir falta de separación de los cromosomas apareados o cromátides hermanas durante la anafase. Las alteraciones del número de cromosomas pueden corresponder tanto a aneuploidía como a poliploidía. Una célula aneuploide es la que tiene un número de cromosomas que no es múltiplo exacto del número aploide que es 23; por ejemplo 45 como en el Síndrome de Turner o 47 como en el Down.

Los embriones que pierden un cromosoma, monosomía, mueren casi en su totalidad, por lo que es rarísimo encontrarlos entre los nacidos vivos. El síndrome de Turner es la excepción. Alrededor del 20% de los abortos espontáneos presentan aberraciones cromosómicas. Trisomía, por el contrario, es el caso de una célula que en vez de un par de cromosomas homólogos, tiene tres, como la Trisomía 21 o Síndrome de Down.

El otro grupo de anormalidades cromosómicas lo forman las anomalías estructurales, que son el resultado de roturas del cromosoma. El trozo quebrado puede pegarse en otro cromosoma, lo que constituye la translocación, o puede perderse, deleción. En el primer caso el material cromosómico no lo pierde la célula, por lo que el individuo puede ser fenotípicamente normal, translocación balanceada, pero sus hijos pueden recibir el cromosoma con el trozo translocado, es decir van a tener exceso de masa celular, lo podría significar alteraciones morfológicas o de otro tipo, es decir una anormalidad. (Nazer Herrera, 2003)

### **6.3.2. Factores ambientales**

Son conocidos como teratógenos ambientales. Al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que llevan a provocar las malformaciones. Mientras más precozmente interfieran en el desarrollo embrionario, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El período crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación. Ello no significa que después de esa etapa no haya riesgo, es menor, es cierto, pero puede seguir siendo crítico incluso hasta después del nacimiento. El esmalte dentario, por ejemplo, puede sufrir alteraciones por las tetraciclinas en los primeros años de vida.

Los teratógenos ambientales pueden ser causa de hasta el 7% de los defectos congénitos. Pueden ser físicos, como las radiaciones ionizantes, químicos, como algunos medicamentos, talidomida, anticoagulantes e infecciosos, como la Rubéola, Sífilis, Citomegalovirus, etcétera. (Nazer Herrera, 2003)

### **6.3.3. Multifactoriales**

Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas, labio leporino, defectos de cierre del tubo neural, etcétera. Por lo general, la distribución familiar de ellas está regida por una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes en los distintos individuos. En otras palabras debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la malformación. Los riesgos de recurrencia, es decir de que aparezca otro hijo con igual malformación son calculados en forma empírica, basándose en las frecuencias de ella en la población general, son promedios poblacionales, no riesgos reales. Cada familia tiene sus riesgos propios, dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia con el caso en cuestión. (Nazer Herrera, 2003)

Las malformaciones fetales son hoy día, la segunda causa de morbilidad perinatal, después del parto prematuro en los países desarrollados. En América Latina la primera el parto prematuro, después el retraso del crecimiento y la tercera, las malformaciones congénitas. (Smith & Wyngaarden, 1987)

Teniendo en cuenta que la frecuencia de dichas malformaciones es alta, así, podemos afirmar que:

- La mitad de los abortos espontáneos son debidos a defectos cromosómicos incompatibles con la vida.
- Un 30% de la mortalidad infantil es secundaria a alteraciones genéticas. Las grandes malformaciones son la segunda causa de muerte en los menores de un año.
- El 5% de los recién nacidos presentan defectos genéticos.
- Un tercio de los ingresos hospitalarios periódicos lo son por razones genéticas.
- Cada individuo es portador de 5 a 8 genes con defectos genéticos, teniendo cada pareja la posibilidad de engendrar anomalías genéticas en el 3% de los hijos.

La causa más comúnmente reconocida de anomalía congénita es la genética, estimándose que los mecanismos de transmisión de tipos mendelianos (autosómicos y ligados a los cromosomas sexuales en sus variedades recesivas o dominantes) son responsables del 20% de anomalías, las anomalías cromosómicas lo son en un 5% y la herencia poligénica o multifactorial es un porcentaje importante pero difícil de precisar. (Smith & Wyngaarden, 1987)

Entre las que pueden reconocerse como teratógenas, deben incluirse la radiación ionizante, algunas infecciones (rubéola, citomegalovirus, herpes virus, toxoplasma y sífilis), así como determinados fármacos de efecto comprobado: (Sola & Urman, 1988)

## Talidomida

- Antagonistas del Ácido fólico
- Dietilestilbetro
- Análogos de la Vitamina A

Efecto sospechado:

- Trimetadiona
- Hidantoínas
- Ácido Valproíco
- Anticoagulantes cumarínicos
- Alcohol etílico
- Agentes citostáticos en general

Existen por otra parte factores maternos independientes del factor genético, capaces de aumentar la incidencia de anomalías. Tal es el caso de la Diabetes Mellitus.

Los efectos adversos de las influencias ambientales pueden ejercerse a distintos niveles de la organización genética, es decir, produciendo mutaciones de gen único o monogénicas, anomalías cromosómicas detectables citogenéticamente o efectos oncogénicos que pueden manifestarse después de un período variable de latencia, como ocurre con la mayor incidencia de leucemia como efecto tardío de la irradiación o el efecto de un estrógeno no esteroide como el dietilestilbestrol administrado a la madre, que ocasiona un adenocarcinoma de vagina en las hijas. (Sola & Urman, 1988)

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, ya antes expuesta. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural (mielomeningocele, anencefalia o hidrocefalia) 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, etcétera.

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. (Sola & Urman, 1988)

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anomalías cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales. (Rojas & Walker, 2012)

#### 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 espontáneos. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años.

#### 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. (Rojas & Walker, 2012)

Anomalía de causa multifactorial o poligénicas:

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 exógenas (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etcétera.) 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. (Rojas & Walker, 2012)

#### **6.4 Aspecto Clínicos Generales**

Los defectos estructurales de comienzo prenatal pueden separarse de dos tipos:

- Los que suponen un defecto único
- Los que se manifiesta como síndrome polimalformativo.

En el primer caso las alteraciones más frecuentes con defecto único es la displasia congénita de cadera, pie equino varo, labio leporino con o sin paladar hendido, hendidura palatina aislada, defectos cardiacos septales, estenosis del

píloro, y defectos del tubo neural. En su mayoría la etiología es desconocida y el riesgo de recurrencia es difícil de establecer. Se plantea que sus causas son heterogéneas y por ello alguna dependerá de ciertos factores ambientales, mientras que otras son resultado de una herencia dominante o recesiva a partir de un gen único alterado. (Nazer Herrera, 2003)

En el caso de los síndromes polimalformativo son causados por anomalías genéticas y cromosómicas y por agentes teratógenos, algunos con fenotipos característicos y otras en las que no existen fenotipos específicos como sucede al asociarse infecciones intrauterinas, dificultándose el establecer las diferencias entre una infección y otra, sin embargo, en cualquier paciente con anomalías congénitas debe sospecharse infección intrauterina si son de bajo peso para su edad gestacional, o tienen retraso del desarrollo, microcefalia e hidrocefalia, defectos oculares como microftalmia, coriorrentinitis, catarata y/o glaucoma, hepatoesplenomegalia. En general se advierte que muchos niños con malformaciones múltiples no corresponden a ningún síndrome dismórfico conocido.

Pleotropismo: Algunas alteraciones genéticas tienen múltiples malformaciones congénitas que nos son más que el efecto pleotrópico de manchas de café con leche, nódulos subcutáneos, tumores sólidos, deficiencia mental, etcétera. No todo lo familiar es genético: Los factores ambientales como los procesos infecciosos, y los teratógenos pueden simular enfermedades genéticas. (Nazer Herrera, 2003)

## **6.5 Diagnóstico**

Además de establecer el diagnóstico anatómico y/o etiopatogénico de cada caso en particular es necesario recalcar la importancia que un buen interrogatorio tiene en la búsqueda intencionada de antecedentes familiares, aun cuando la familia solo se encuentren manifestaciones mínimas del padecimiento de historia

de exposición a posibles agentes teratogénicos y de las condiciones de salud de la madre durante el embarazo. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

Es también de capital importancia realizar una exploración completa en búsqueda de malformaciones menores, ya que, de estar presentes, se podrá integrar un síndrome completo. Así mismo, la búsqueda de las malformaciones menores debe realizarse en los familiares de los sujetos afectados, ya que estas pueden ser los únicos indicadores de la presencia de un gen anormal. En ocasiones será necesario recurrir a técnicas completas para determinar el diagnóstico etiológico ejemplo. Cariotipo para determinar alteraciones cromosómicas, pruebas serológicas (TORCH, HIV, VDRL), para establecer la presencia de anticuerpos tanto en recién nacidos como en madres.

Existen otras técnicas, la elección de las adecuadas está en la función de las circunstancias personales de la embarazada, la fase concreta del embarazo y el tipo concreto de defecto que se pretende identificar. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

1. Biopsia Corial: Análisis de una muestra de material placentario extraído mediante punción abdominal o a través del cuello uterino. Se realiza entre las nueve y doce semanas de embarazo.

2. Amniocentesis: análisis del líquido amniótico extraído mediante punción abdominal se realiza a desde las doce semanas de embarazo.

3. Funiculosentesis: Obtención de sangre fetal, mediante punción de un vaso del cordón umbilical que permite realizar un gran número de análisis. Se practica a partir de las dieciocho a veinte semanas de la gestación.

4. Ecografía de alta resolución: Es la técnica más idónea para determinar defectos físicos se practica a partir de las dieciocho semanas de embarazo, permite identificar todos los defectos físicos hasta un 80 por ciento si la entidad es lo suficiente para ser reconocida visualmente.

Si hay motivos para creer alteraciones cardiacas, es preciso practicar Ecocardiografía con tecnología Doppler color, técnicas que permite el diagnóstico de la mayoría de estas anomalías. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

### **6.6 Pronóstico**

Debe realizarse respecto a la vida del paciente y la función del órgano u órganos afectados. Deben solucionarse todas las interrogantes que los padres tengan frente al nacimiento de un niño malformado, tratando en lo posible de rectificar información errónea que pudiera haber recibido anteriormente.

Es importante destacar el apoyo emocional que se debe brindar a los padres para evitar por sentimientos de frustración y culpa que pueden culminar en la desintegración del núcleo familiar el cual dañara más al niño que la malformación en sí mismo. (Rojas & Walker, 2012)

### **6.7 Tratamiento**

En la actualidad existen amplias posibilidades terapéuticas para las enfermedades hereditarias que influyen manejo farmacológico o dietético, manipulación metabólica, administración de productos génicos eficientes, actualmente se cuenta con cirugía prenatal pero solo se lleva a cabo en centros clasificados como nivel terciarios por ser experimentados, otras de las opciones que se practica en la actualidad es el llamado diagnóstico genético de pre-implantación el que consiste en realizar fertilización asistida obteniendo múltiples embriones los cuales serán sometidos a un estudio genético y de esta manera determinar el embrión que no posee carga genética alterada. (Organización Mundial de la Salud, 2015)

Las medidas con que se cuentan en la actualidad en países en vía de desarrollo, se encaminan a que la futura madre se encuentre en las mejores condiciones de salud posible, al momento de la concepción y durante todo el embarazo, así como evitar el contacto con todo agente llámese este por su

naturaleza físico, químico, biológico, etcétera, principalmente durante el primer trimestre del embarazo. (Gutiérrez Manzanarez, 2010)

## **6.8 Prevención de los defectos congénitos**

Varias son las acciones que se pueden realizar con el fin de evitar los defectos congénitos, las cuales están basadas en el conocimiento de los factores de riesgo:

Se sabe que las uniones consanguíneas constituyen un alto riesgo para que se presenten malformaciones en su descendencia. Este riesgo es mayor mientras más cercano sea el parentesco, por ejemplo, entre primos hermanos el riesgo es doble que la población en general. También se ha demostrado que los embarazos en mujeres de edad avanzada 35 años o más, tienen un riesgo aumentado, para alteraciones cromosómicas.

Estudiar aquellas mujeres con antecedentes de abortos, mortinatos u otros hijos con malformaciones, para descartar portadores de enfermedades autosómicas recesivas y dar el consejo genético apropiado. Medidas con espectro más amplio de tipo poblacional como la fortificación con ácido fólico de la harina o de alimentos de consumo masivo, con el fin de prevenir los defectos de cierre del tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labio palatina.

Evitar la exposición a teratógenos es otra medida preventiva importante. Se sabe que hay teratógenos físicos como las radiaciones ionizantes, rayos X y la hipertermia; químicos como los medicamentos, drogas y los biológicos como los virus. (Rodríguez-Pinilla & Martínez-Frías, 2011)

El Síndrome de Rubeola Congénita, caracterizado por Cardiopatía, Sordera y Catarata congénita, es resultante de la exposición a un teratógenos biológico el virus de la rubéola. La prevención se está realizando con la vacunación de la población infantil y la reciente vacunación a hombres y mujeres de 6 – 39 años a nivel nacional. Las infecciones por citomegalovirus, toxoplasmosis, sífilis y VIH-

Sida también presentan un potencial teratogénico y deben ser tratadas previamente al embarazo. (Catalán & Nazer Herrera, 2005)

### **6.8.1 Prevención Primaria**

Varias son las acciones que se pueden realizar con el fin de evitar que nazcan niños afectados con anomalías congénitas. Ellas basadas en el conocimiento de los factores de riesgo que pueden influir en su aparición:

a. Es sabido que las uniones consanguíneas constituyen un alto riesgo para que patologías autosómico-recesivas y multifactoriales se presenten en sus descendencias. Este riesgo es mayor mientras más cercano sea el parentesco, por ejemplo, entre primos hermanos el riesgo es el doble que para la población general.

b. También está demostrado que los embarazos de mujeres de edad avanzada, 35 años o más, tienen riesgo aumentado para tener fetos con anomalías cromosómicas, como Síndrome de Down, que puede presentarse con una frecuencia de hasta 1 en 50 nacidos vivos en mujeres de más de 40 años. Es importante dar a conocer estos riesgos para que las mujeres de este grupo etario eviten en lo posible el embarazo.

c. Estudiar a aquellas mujeres con antecedentes de abortos, mortinatos u otros hijos malformados, para descartar portadores de enfermedades autosómico-recesivas, dar el consejo genético apropiado y los padres con conocimiento de los riesgos puedan decidir libremente.

d. Medidas de tipo poblacional, como la fortificación con ácido fólico de la harina o de alimentos de consumo masivo, con el fin de prevenir los defectos de cierre de tubo neural y otras anomalías probables, como fisura labio palatina.

e. Evitar la exposición a teratógenos. Es sabido que hay los hay Físicos, como las radiaciones ionizantes, rayos X y la hipertermia, Químicos como algunos

medicamentos como la talidomida, los citostáticos, anticonvulsivos, anticoagulantes orales, litio y otros que administrados en las primeras etapas de la gestación pueden producir defectos importantes e incluso la muerte del embrión, es por lo tanto imprescindible no administrarlos a mujeres embarazadas. También el alcohol, el cigarrillo y las drogas pueden ser teratogénicos por lo que hay que tratar de evitarlos durante el embarazo. (Rodríguez-Pinilla & Martínez-Frías, 2011)

Los teratógenos de tipo biológico, como algunas enfermedades maternas, Diabetes mellitus que tiene un riesgo aumentado al doble que la población sana para anomalías cardíacas y del SNC, por lo que toda mujer diabética no debe embarazarse hasta que su enfermedad esté totalmente controlada; hiper e hipotiroidismo no tratado, en el primer caso puede frenarse el desarrollo del tiroides fetal y provocar un hipotiroidismo de grado variable, hasta llegar al cretinismo, el Hipotiroidismo materno, por el contrario, puede hipertrofiarlo y aparecer un bocio congénito. Enfermedades virales. Es conocido el síndrome de Rubéola congénita caracterizado por cardiopatía, sordera y catarata congénita.

La prevención se está haciendo con la vacunación de la población infantil y de las mujeres en edad prepuberal o adolescentes. Algo parecido ocurre con las infecciones por citomegalovirus, toxoplasmosis, sífilis y Sida, enfermedades que deben ser tratadas previamente al embarazo.

Un grupo especial de teratógenos ambientales lo constituyen los contaminantes industriales, desechos que contaminan el agua de ríos, lagos y mares que enferman a animales y peces y ellos al hombre. Conocidos son el metilmercurio y los bifenilos policlorinados. Actualmente se ha discutido mucho sobre el rol de los pesticidas y plaguicidas usados en la agricultura. (Rodríguez-Pinilla & Martínez-Frías, 2011)

### **6.8.2 Prevención secundaria**

Ya explicamos en qué consiste y los alcances que tiene en nuestro medio, en que no es aceptada. (Rodríguez-Pinilla & Martínez-Frías, 2011)

### **6.8.3 Prevención terciaria**

Está constituida por todas aquellas medidas destinadas a corregir la malformación, evitar las consecuencias de ella y mejorar la calidad de vida del afectado y, en algunos casos, evitar la aparición de los signos de la enfermedad o sus consecuencias, ya sea haciendo tratamiento prenatal, en malformaciones como las valvas uretrales, hernia diafragmática en que se está haciendo cirugía intrauterina o tratamiento médico para evitar la virilización de fetos femeninos en los casos de hiperplasia suprarrenal por deficiencia de la 21 hidroxilasa, enfermedad autosómica recesiva que puede ser diagnosticada precozmente durante la gestación y tratamiento postnatal en afecciones como el hipotiroidismo congénito y la fenilquetonuria, para los que actualmente se hace screening neonatal con el fin de diagnosticarlas antes que aparezcan sus manifestaciones y su secuela más importante el retardo mental. (Barrueta & Abad, 2011)

#### Consecuencia para los Servicios de salud

Los servicios y las intervenciones de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deberían estar integrados en los servicios de atención sanitaria existentes, sobre todo en los de salud materno infantil, combinando la mejor atención posible a los pacientes con una estrategia de prevención que englobe temas como la educación, la atención pregestacional, las pruebas sistemáticas de detección en la población, el asesoramiento genético y la prestación de servicios de diagnóstico.

Como parte de esta estrategia, los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deben inscribirse en una cadena de intervenciones de salud materno infantil sin solución de continuidad. Dependiendo de la capacidad de los países, la atención dispensada debería ir más allá de la asistencia primaria para abarcar servicios de obstetricia, pediatría, cirugía, laboratorio, radiología y, de ser posible, genética clínica en instalaciones de atención secundaria y terciaria. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

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

Con el tiempo, las nuevas tecnologías resultarán útiles para prestar servicios de manera más eficaz y rentable. Puesto que no hay dos países iguales en cuanto a patologías prioritarias, estructuras sociales, convenciones culturales y capacidad para prestar atención de salud, cada país debe poder barajar todo un abanico de posibles servicios y estimar sus costos y su eficacia relativa para seleccionar algunos de ellos y decidir en qué orden los implanta. Sin embargo, todavía no existen pautas estructuradas al respecto.

La Secretaría de la OMS puede desempeñar una importante función seleccionando modelos que funcionen y proporcionando información coherente sobre genética comunitaria que sea inteligible para los responsables de formular políticas de salud pública. (Organización Mundial de la Salud, 2010)

## **VII. DISEÑO METODOLÓGICO**

### **7.1 Área de estudio**

Fue en la sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua.

### **7.2 Tipo de estudio**

Descriptivo de corte transversal.

### **7.3 Universo**

Lo conformaron 179 recién nacidos que correspondieron al total encontrado en los registros de archivos del hospital, atendidos en sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada de enero 2009 – diciembre 2018.

### **7.4 Muestra**

179 pacientes recién nacidos con defecto congénito atendidos en sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada de enero 2009 – diciembre 2018.

### **Muestreo**

Fue por conveniencia. Se tomaron al 100% de las unidades de análisis, esto se debió a que el número identificado durante el periodo de estudio no representaba problema para tomarlos a todos.

## **Unidad de análisis**

Recién nacidos con defectos congénitos atendidos en sala de Neonatología del servicio de Pediatría en el Hospital Amistad Japón Nicaragua, Granada de enero 2009 – diciembre 2018.

## **Criterios de inclusión**

1. Todos los neonatos independientemente del sexo.
2. Sin importar que nacieron vivo, fallecido o bien fallecieron después de un periodo corto de vida.
3. Procedentes de los cuatro municipio del departamento de Granada.
4. Que su nacimiento haya ocurrido en el hospital o el domicilio, pero que exista la documentación en el departamento de epidemiología del caso.
5. Que se demuestre la información que corresponde al caso de malformación congénita.
6. Pacientes neonatos con ficha de vigilancia y expedientes clínicos con datos completos y legibles.
7. Pacientes dentro del tiempo comprendido del estudio.

## **Criterios de exclusión**

1. Pacientes mayores de 28 días de nacido.
2. Pacientes neonatos que no pertenezcan al departamento de Granada.
3. Pacientes neonatos sin documentación en el departamento de epidemiología.
4. Pacientes neonatos que no se demuestre la información que corresponde al caso de malformación congénita.
5. Pacientes neonatos con ficha de vigilancia y expedientes clínicos con datos incompletos e ilegibles.
6. Pacientes fuera del tiempo comprendido del estudio.

## 7.5. Variables por objetivos

1. Caracterizar sociodemográficamente a las madres y recién nacidos incluidos en el estudio.

- Edad materna.
- Escolaridad.
- Procedencia.
- Sexo del recién nacido.
- Edad gestacional por Capurro.
- Lugar del parto.

2. Identificar los antecedentes Gineco-obstétricos y perinatales del binomio madre – hijo.

- Antecedentes obstétricos.
- Patología materna.
- Número de controles prenatales.
- Periodo intergenésico.
- Tipo de fármaco que consumió la madre.
- Antecedentes de óbito.
- Antecedente de hijo con defecto congénito.
- Toma de ácido fólico.
- Evidencia de consanguinidad de la pareja.
- Parentesco.
- Hábitos tóxicos de la madre
- Peso del recién nacido.
- Talla del recién nacido.
- Perímetro cefálico.
- Condición del recién nacido al nacimiento.
- Tipo de embarazo.

- Apgar.
3. Conocer los defectos congénitos más frecuentes en recién nacidos a estudio.
    - Hallazgos clínicos de los defectos congénitos.
  4. Determinar la morbimortalidad de los recién nacidos con defectos congénitos.
    - Evolución del recién nacido.
  5. Determinar la condición de egreso de los recién nacido con defectos congénito.
    - Condición de egreso.

### 7.6 Operacionalización de las variables

VARIABLE	DEFINICIÓN OPERACIONAL	DIMENSIÓN	INDICADOR	VALOR	ESCALA
Edad materna	Años cumplidos cronológicamente de la madre al momento de parto.	Menor de 20 años-Mayor de 35 años	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	12 - 20 años 21- 30 años 31-41 años	Ordinal
Escolaridad	Nivel académico alcanzado por la madre hasta el momento del parto	Desde iletrada hasta educación superior	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Analfabeta Solo lee y escribe Primaria Secundaria Universitaria	Ordinal
Procedencia	Ubicación geográfica donde habita la paciente	Municipio	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Granada Diriá Diriomo Nandaime	Nominal
		Localidad		Urbano Rural	Nominal

Sexo del recién nacido	Característica observada de los genitales externos y las características físicas		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Masculino Femenino Ambiguo	Nominal
Edad gestacional por Capurro	Edad gestacional por evidencia de datos clínicos que presenta el niño al nacer		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	28-31 sem 32-33 34-36 37-41 42- o mas	Ordinal
Lugar del parto	Relacionado donde se dio el parto, aunque después haya acudido al hospital por los defectos que presentaba		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Institucional Domiciliar Centro de Salud	Nominal
Antecedentes obstétricos	Son todos aquellos datos que brindan las pacientes acerca de embarazos anteriores	Gesta	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Primigesta Bigesta Trigesta Cuadrigesta Gran multigesta	Ordinal
		Para	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Primípara Bipara Tripara Multipara	Ordinal
		Aborto	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	1 a 2 ≥ 3	Ordinal
		Cesárea	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	0 1 2 3	Ordinal
Patología materna	Condición o morbilidad durante el embarazo		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Síndrome hipertensivo gestacional. Diabetes gestacional. Alteraciones del líquido amniótico. IVU. TORCH. Desnutrición materna. Anemia. ITS Enfermedades exantemáticas. Trastornos endocrinos. Malformación materna. Vaginitis Ninguna.	Nominal
Número de control pre-	Número de consultas médicas en el		Según lo consignado en	Ninguno	Ordinal

natal	embarazo		el expediente clínico y ficha epidemiológica	1-2 3 -5 6 a más	
Periodo intergenésico	El tiempo entre uno y otro nacimiento en este caso relacionado al RN con defecto congénito		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	<2 años ≥2	Ordinal
El tipo de fármaco que utilizó en el embarazo	La afirmación encontrada en la ficha de vigilancia epidemiológica donde se señala el nombre del fármaco que tomo		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Antibióticos AINES Glucocorticoides Hormonal Psicodélico Antiulceroso Gástrico Ninguno	Nominal
Antecedentes de óbito	La presencia de un fracaso reproductivo relacionada al embarazo antes del RN actual		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Si No	Nominal
Antecedentes de hijo con defecto congénito	Historia Materna de niño con algún defecto congénito		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Si No	Nominal
Toma de ácido fólico	Evidencia que la madre durante su embarazo consumió ácido fólico		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Si No	Nominal
Evidencia de consanguinidad de la pareja	Evidencia que la pareja progenitora del niño son familiares		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Si No	Nominal
Parentesco	La relación de las malformaciones que presenta un RN en relación con el defecto de un familiar similar		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Padre Madre Tíos Abuelos paternos Abuelos Maternos Ninguno	Nominal
Hábitos tóxico de la madre	Evidencia de una conducta que tiene la característica de ser nocivo para el neonato		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Tabaquismo Alcohol Drogas Ninguno	Nominal
Peso del recién nacido	Primera medida de peso obtenida al nacimiento		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	500-1500gr 1501-2500 gr 2501-3500 gr 3501-4500 gr Mayor 4501 gr	Ordinal

				3500 gr o mas	
Talla del recién nacido	Medición longitudinal del cuerpo desde la coronilla cefálica hasta el talón del pie		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	30 – 48 cm 49 – 52 cm Mayor 53 cm	Ordinal
Perímetro cefálico	Medición circular de la cabeza	Menor -2 DE -2/+2 DE Mayor +2 DE	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Microcefalia Normocéfalo Macrocefalia	Nominal
Condición del niño al nacimiento	La capacidad de viabilidad del niños al momento que nace		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Vivo Fallecido	Nominal
Tipo de Embarazo	Número de productos concebidos en el embarazo actual		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Único Gemelar Múltiple	Nominal
Apgar	Parámetros físicos que reflejan algún nivel de asfíxia que presenta el neonato al nacer		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Más 8 puntos 4 a 7 3 a 1 0 puntos	Intervalo
Hallazgos clínicos de los defectos congénitos	Signos que presenta el recién nacido en el cual se identifica determinado defecto congénito	Defecto del SNC	Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Anencefalia Espina Bífida Encefalocele Hidrocefalia Mielomeningocele	Nominal
		Defecto Ocular		Aniria Anoftalmia Microftalmia Catarata congénita Coloboma del ojo	
		Defecto buco-faciales		Paladar labio hendido total Paladar hendido Labio leporino	
		Defecto cardiopulmonar		Tronco común Transposición Tetralogía de Fallot Defecto septal	
		Defecto Gastrointestinal		Atresia esofágica Ano imperforado Onfalocele Gastrosquisis	
		Defecto Genitourinario		Agenesia Disgenesia tubular renal Extrofia vesical Hipospadias	

		Defecto musculo esquelético		Pie Equinvaro Reducción de las extremidades Acondroplasia Luxación congénita de la cadera	
		Síndrome de anomalía congénita múltiples		Trisomía 21 Trisomía 18 Trisomía 13 Artrogriposis Osteogénesis imperfecta	
		Estigma de rubeola congénita		Cardiopatía Retinopatía Nefropatía Microcefalia	
Evolución del Neonato	La condición del recién nacidos en relación con su defecto congénito para la compatibilidad de la vida		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Vivo con defecto congénito  Fallecido por incompatibilidad con la vida	Nominal
Condición de egreso	Es la condición del paciente a su egreso.		Según lo consignado en el expediente clínico y ficha epidemiológica	Alta Fallecido Traslado	Nominal

### 7.7 Fuente de información

La fuente fue secundaria, se tomó de las fichas de vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas del Ministerio de Salud y de los expedientes clínicos.

### 7.8 Técnica de recolección de la información

Análisis documental.

### 7.9 Instrumento

Ficha recolección de datos, según los objetivos planteados. *Ver anexo 1.*

### **7.10 Método de recolección de la información**

Para cumplir con los objetivos del estudio se elaboró un instrumento de recolección de la información que contienen los mismo indicadores de la ficha de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénita utilizado desde el 2009 hasta el 2018, que fue cuando se modificó la notificación de casos a un documento apéndice a la HCPB que actualmente es como se registra.

La información para recolectar fue; Datos Generales de la madre o el recién nacido. Antecedentes patológicos. Antecedentes Obstétricos. Hallazgo Clínico de malformaciones congénitas según órgano y sistema.

Para obtener la información se solicitó permiso a la dirección del Hospital para que se autorice realizar el estudio y tener acceso a la información en el departamento de epidemiología y archivos. La información se recolectó de 25 expedientes o fichas por semana, terminando en 8 semanas.

### **7.15. Procesamiento de datos y análisis de datos**

Los datos se procesaron y analizaron en el sistema estadístico de ciencias sociales SPSS versión 21.0, para Windows. Luego se analizaron las variables de formas univariadas y bivariados.

El tratamiento estadístico para las variables univariadas cuantitativas se aplicó medidas de tendencia central (media y desviación estándar DS), máximo, mínimo), también medidas de frecuencia simple y cruces de variables. Posteriormente con los datos que se obtuvieron se realizó gráficos de barras y pastel en el programa Microsoft office PowerPoint 2007 y análisis correspondientes de cada uno.

## **7.16 Plan de análisis**

### Cruce de variables

1. Edad de las madres según defectos congénitos.
2. Procedencia de las madres según defectos congénitos.
3. Tipo de fármacos usados en el embarazo según defectos congénitos.
4. Consumo de ácido fólico usados según defectos congénitos.
5. Sexo del recién nacido según defectos congénitos.
6. Edad gestacional del recién nacido según defectos congénitos.
7. APGAR 1er Minuto de vida del recién nacido según defectos congénitos.
8. Condición de egreso del recién nacido según defectos congénitos.
9. Número de CPN las madres según evolución y egreso.
10. Sexo del recién nacidos según evolución y egreso.
11. Peso del recién nacidos según evolución y egreso.

## **7.17. Consideraciones Éticas**

Se estableció el anonimato de las madres, y de los médicos que atendieron el parto y nacimiento del recién nacido. Se respetó la información que está contenida en los registros de las fichas y los expedientes, sin causar ninguna alteración a los datos, los expedientes fueron usados para el estudio de investigación de orden académica, y los resultados se darán a conocer a la institución de salud que permitió el estudio.

## VIII. RESULTADOS

De las características de las madres de recién nacidos con malformaciones congénitas sobresale que el 47.4% tenían la edad entre 21 a 30 años. La escolaridad del 55.8% de estas mujeres era de secundaria y el 66.4% procedían del municipio de Granada, siendo en su mayoría el 69.2% del área urbana el lugar donde parieron 98.8% fue en el hospital y este mismo porcentaje no tenían ningún hábito tóxico. (Ver tabla 1).

Las características de los recién nacidos evidencian que; el 50.8% eran del sexo masculino con una edad gestacional promedio 37.5 semanas de gestación con una desviación estándar de 3.1 semana. Se identificó 72.1% de todos los recién nacidos eran a término. El 60.3% presentaban un peso de 2501 a 3500g al nacer con un promedio de 2869.4g y una DS de 673.5g. La talla de los recién nacidos el 49.7% era de 48 a 52cm con un promedio de 47.4cm y una DS 4.7cm. El 62.3% de los niños tenían un perímetro craneal de 32 a 36cm y en promedio de todos era 33.3cm con DS 3.75cm.

El 94.9% al nacimiento eran partos únicos, siendo el 59.7% por vía vaginal. El 4.5% fueron mortinatos y de los nacimientos vivos presentaron asfixia severa es decir APGAR menor o igual a 3 el 6.7% respectivamente, con evidencia al final que 20.1% fueron egresos letales. (Ver tabla 2 y 3).

Lo que respecta a los antecedentes Ginecobstetricos maternos el 43.7 % y el 53.6% tenían entre 1 a 2 gestaciones y ningún parto registrado respectivamente. El 89.4% no presentaron ningún aborto y se evidencia que tuvieron 1 a 2 cesárea anteriormente el 21.2% de las madres. El 40.1% demostró que tenían 3 a 4 controles prenatales, y el 3.9% evidenció ningún CPN. (ver tabla 4).

Otros antecedentes Ginecobstetricos demostró que 35.2% más de 2 años como periodo intergenésico. El fármaco al que señalaron estar mayormente expuesta de consumo durante el embarazo el 39.7% fue antibióticos seguido del

7.2% los antihipertensivo. En 1.2% de las mujeres tuvieron antecedentes de óbito y el 1.7% antecedentes de otro hijo con defecto congénito. Se demostró que 63.1% de las madres tomaron Ácido Fólico como antecedentes del embarazo. El 2.2% contenía en los expedientes que tenían consanguinidad de defecto congénita. (Ver tabla 5).

Se identificó que los defectos congénitos más frecuentes fueron según por órgano y sistema; a nivel del SNC el 10.8% la hidrocefalia, en ojo, la presencia de órgano con afectaciones funcionales el 2.8%, a nivel cardiopulmonar 10.1% tuvieron cardiopatía congénita cianógeno y el defecto bucofacial más frecuente en 17.3% el labio leporino. En el caso de los defectos gastrointestinales 4.5% Gastrosquisis y ano imperforado. (Ver tabla 6).

Los defectos musculoesquelético el 7.8% tuvieron polidactilia de pies y mano. Lo que respecta con los síndromes, la trisomía 21 la demostró 10.1%, seguido de osteogénesis imperfecta del 3.9%. el estigma de Rubeola congénita estuvo representado por defecto 2.2% eran microcefalia. (Ver tabla 7).

Al relacionar las características del recién nacido con la afectación a órgano y sistema lo más evidentes eran afectaciones bucofaríngeas y los defectos del SNC con 34 (18.9%) y 31 (17.3%) respectivamente. Según la edad de la madres el grupo de 12 a 20 años 6.7% tuvieron los RN defectos del SNC el grupo de 21 a 30 años 10.1% fueron bucofaríngeas y el grupo de 31 a 41 años se relacionaban con 3.9% los síndrome.

Según la procedencia 12.3% de los defectos más frecuentes eran bucofaríngeo procedían de Granada, los que procedían de Nandaime 3.9% eran defecto del SNC, Bucofaríngeo y gastrointestinales. De las mujeres que no habían tenido ninguna gesta previa 6.1% tenían defectos gastrointestinales, y los que tuvieron 5 a más el defecto 2.8% tenían afectaciones bucofaríngeas.

Al analizar el uso de fármaco en el caso de los antibiótico 10.6% la afectación era bucofaríngea. En el caso del antecedente de consumo de ácido fólico 6.1% presentaron defectos del SNC y defectos gastrointestinales. (Ver tabla 8).

Al relacionar las características principales del RN Según defecto congénito identificado los varones 11.2% tenían defecto bucofaríngeo, las del sexo femenino 9.5% el defecto era del SNC. Los RN con sexo indeterminado tenían 2 o 3 defectos congénitos evidentes con 3.4%.

Según la edad gestacional fue evidente que los RN a término los defectos más frecuentes 12.8% tenían afectaciones de SNC y bucofaríngeo, es importante que este último defecto fue prevalente en todos los grupos pretérmino. El perímetro craneal menor o igual a 32cm se asociaba con defectos del SNC en 6.7%. Los RN con APGAR 0 (2.2%) demostraban defecto bucofaciales y los que tuvieron entre 1 a 3 pto el 2.2% tuvieron afectaciones del SNC. Se demostró que 4.5% de los fallecidos tuvieron defectos bucofaríngeo seguido de 3.9% de defecto del SNC. (Ver tabla 9).

Del mayor número de RN del sexo masculino afectados con malformaciones congénitas 27.9% fue dado de alta con seguimiento de consulta externa. Y casi el mismo porcentaje 8.9% y 8.4% de los fallecidos eran femeninos y masculino. Los recién nacidos fallecidos en suma 20 (11.2%) eran pretérmino. Y el 40.8% de todos los nacidos a términos fueron dados de alta con seguimiento.

Según el peso al nacer de los niños el mayor número 20 (11.2%) tenían un peso inferior de 2500grs y de acuerdo con el tipo de parto 17.8% de los fallecidos fueron únicos y el 2.2% fue doble. El 1.2% de los partos que fueron dobles, se trasladaron a un hospital de referencia nacional que incluían a los siameses Toracopago. Los recién nacidos de madres que recibieron 5 y más controles prenatales 9.5% fallecieron, y también las que no tuvieron ningún control el 5.6% también fallecieron. (Ver tabla 10).

## **IX. DISCUSIÓN**

Subsisten importantes incertidumbres respecto a la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro de defunciones. Como quiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisociable de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, esto es, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años.

La incidencia del fallecido por defectos congénitos en relación con el total de niños que nacieron con algún de esto durante todo el periodo de estudio en este hospital fue 20.1% y el número de mortinatos en relación con el total es 4.5% que fueron 8 niños. Un ejemplo sucedido fue el 2011, los nacimientos a esperar eran 3,555 y el número de muerte perinatal fue de 45, de este total 17 tenían algún tipo de defecto congénito que representa el 37.7% de todas las muertes perinatales para este año. Pero en realidad en todo este tiempo el porcentaje no se conoce de manera exacta debido a que se reportan las que son evidentes y depende de la capacidad del médico para conocer las causas de posibles defunciones y consignarlas en el certificado de defunción, cuando atiende estos casos.

También es importante señalar que no se maneja cifras exactas por la referencia que los casos que se hacen a otras unidades hospitalaria de mayor resolución y posteriormente no se informan la evolución que tuvieron estos niños, además debe considerarse también los casos de niños de muerte que pueden darse en el domicilio con defecto congénito antes de los 2 días de nacimiento y también no son registrado como parte para evolución de los casos, es por esto que queda en manifiesto la carencia de datos estadísticos confiables.

Como bien se ha señalado de mucho tiempo atrás; para alcanzar metas propuestas para el milenio se tiene que incidir en la reducción de estos casos, situación que muchas veces es extremadamente difícil, ya que depende de un sistema de salud suficientemente tecnificado para la detección y corrección de muchos de estos problemas durante el embarazo, situación que en nuestro hospital e incluso a nivel nacional no existe y por otro lado los temas de educación que a nivel del personal de salud pueden impartir a las gestantes, no está enfocado al hecho de planificar una familia, si no el simple hecho de evitar exposiciones durante el embarazo de elementos conocidos que causan daños al producto en formación, sin prever que la buena salud de la madre debe ser previo a un embarazo fundamentalmente.

Ha sido un éxito el equipamiento y construcción del servicio de cardiología del hospital infantil Manuel de Jesús Rivera la mascota para tratar los problema cardiaco congénitos que como hospital departamental ha referido según los reporte que demuestra 10.1% de cardiopatía congénita cianógenos que nacieron, actualmente se puede decir que se tiene una respuesta más satisfactoria que antes que muchos de los niños eran enviado solo para una valoración, identificación de la patología y seguimiento, hoy en dicha unidad se realiza cirugía de corazón abierto y trasplante. También el servicio de nefrología equipado actualmente tiene la misma misión.

En el mismo hospital Amistad Japón Nicaragua con el equipamiento de ultrasonido actualmente se puede establecer un diagnostico más preciso de defectos congénitos muchas veces no evidente, pero los subregistro de morbilidad y mortalidad por lo mencionado persisten. De acuerdo con los resultados obtenidos durante todo este tiempo se puede mencionar lo siguiente;

La mayoría de los defectos congénitos ocurrieron en mujeres con edades optimas 21 a 30 años, pero un 18% se dio en mujeres con edades de 12 a 20 años, con educación intermedia, con atenciones al parto institucional; con más de 4 CPN, la deficiencia o calidad de estos controles prenatales quedan en evidencia

porque en la totalidad de los casos no se detectaron estos defectos in útero. Estos indicadores están intrínsecos a eventos inusuales de exposición a efectos teratogénico o condiciones propia de la madre, ya que no es evidentes factores conocidos y estudiados que contribuyan según Acosta et al, (2013), en su estudio “Frecuencia y factores de riesgo en labio y paladar hendidos del Centro Médico Nacional <La Raza>”, dentro de los resultados, describen que existe una fuerte asociación estadística entre las toxicomanías maternas, en especial el consumo de tabaco, y la presencia de dicha anomalía. (Acosta Rangel, Percastegi Montes, & Flores Mesa, 2013). Tomando en cuenta que los defectos congénitos bucofaciales fueron uno de los más prevalentes, no se identifica la relación con hábitos tóxicos ya que del total solo dos mujeres tenían evidencia en este estudio; esto se debe a una inadecuada recolección de los datos de historia clínica por parte del personal médico, ya que se pierde información valiosa en los antecedentes de hábitos tóxico (cigarro, alcohol, estupefacientes, etcétera.), que están debidamente documentados como factores teratogénicos al igual que la exposición a pintura, aerosoles, derivados del petróleo y agroquímicos.

Es importante mencionar que los defectos del SNC fueron en definitiva la primera causa de anomalía congénita, aunque al momento de relacionarlo demuestra que las bucofaríngeas fueran más, lo que sucedió que muchas de los defectos del SNC se presentaban combinadas con otras e incluso con síndromes específicos. Hay otros estudios que mencionan a las cardiopatías en primer lugar, en este estudio se demuestra a las cardiopatías en tercer lugar de las malformaciones grandes. Aunque las polidactilia de pies y mano son más, pero son defectos congénitos menores y algunas acompañadas de algunas de las tres primeras mencionadas.

Realmente este es un problema que sin lugar a duda tiene un gran impacto social, vemos como en el Hospital Amistad Japón Nicaragua durante los 10 años de estudio son 17.9 malformaciones congénita por año, las que ocurren, se puede mencionar que en un solo año fueron 38 nacimientos con defectos congénitos muriendo 10 de ellos, lo que se suma a todas las muertes perinatales que se

presentaron en ese año y muchas inevitables que permitió contribuir con la reducción de la muerte perinatal en ese periodo.

Tratar de identificar las causas que provocaron estas malformaciones congénitas no es discutible, aunque se conocen factores de riesgo que contribuyen a esto, vemos que en algunos casos no coinciden los resultados. En este estudio son mujeres en edades óptimas, la gran mayoría que no habían tenido un embarazo o con menor número de hijos, aunque otra buena parte si tenían cinco o más parto, pero definitivamente ocurrió más en nulíparas sin antecedentes de aborto que recibieron atención prenatal. Aunque se identificó menos de 2% que ya habían tenido un antecedentes de hijo con otro defecto congénito que son 3 casos, que debieron ser estudio desde el punto genético antes de concebir un segundo y en este caso un tercer embarazo, hay factores en este estudio que no se indagó, relacionado con parentesco entre los padres, cuatros casos relacionados a los antecedentes de consanguinidad en familiares.

Casi dos tercio de los productos son a término, con buen peso, perímetro cefálico adecuado, que en definitiva, aunque persistieran con el defecto iban a nacer. Podemos pensar en la posibilidad de una pobre investigación del caso, en los expedientes ni en la hoja de registro de malformaciones se consigna resultados de evidencia de intrauterina. La evidencia de mortinatos 8 casos en 10 años es relativamente poco, pude verse como defecto de la falta de identificación mientras se gesta el producto, y sin tener un departamento anatomopatológico para valorar a estos productos que dictamen su causa de fallecimiento.

Según los elementos actuales de la tecnología para identificarlo permite cambios del perfil epidemiológico sobre los factores y elementos que se conocen para defectos congénitos, siendo nuestro país con pocos recursos aun para investigarlo pero en este estudio los factores que influyen muchos de ellos no están demostrados por los resultados, un elemento para señalar, es que se encuentra el uso de antibiótico asociados a defectos

bucofaciales; la falta de uso de ácidos fólico si se identificó relación de mayor número con defectos del SNC pero también se relacionó con defecto gastrointestinales.

Hay estudio nacionales que demuestran este comportamiento; Fonseca, (2011), en su estudio, "Prevalencia de malformaciones congénitas de recién nacidos del Hospital Militar Alejandro Dávila Bolaño", el total de nacimientos fueron 5,479 nacidos vivos, de ellos 74 nacidos vivos malformados para una frecuencia del 1.3 %. Las madres en su mayoría ingirieron fármacos (antibióticos y analgésicos).

No podemos ser categóricos en hablar sobre la relación de uso de antibiótico y en este caso lo más común de uso son las penicilinas con defectos congénitos, ni los otros fármacos que se mencionan; con las penicilina (amoxicilina) se ha demostrado la seguridad que tiene para ser tomado en el embarazo, en cambio el uso de trimetropin-sulfa si es un agente teratogénico para desarrollar algún tipo de anomalía congénita; o realmente es necesario realizar otro tipo de estudio que demuestre si influye o no para este comportamiento que se está presentando.

El uso de ácido fólico antes del embarazo está demostrado como un factor que previene los defectos del tubo neural. En nuestro estudio se presenta el caso que no se tomó previo al embarazo, ya que muchas mujeres no gozan de esta oportunidad; pero se demuestra que 11.2% de los que presentaron este defecto al SNC, la tomaron durante el primer trimestre del embarazo, no podemos determinar si estuvo relacionado principalmente a la falta de consumo previo al embarazo y que los beneficios son menores cuando ya están embarazadas.

Se quiere destacar que es un hecho que se conozca la relación de las infecciones de transmisión sexual siendo en nuestro estudio un resultado nulo. Así como investigación de ciertas enfermedades específicamente como la rubéola, se conoce que las sospecha de rubéola son específica relacionada a catarata

congénita, sordera, cardiopatías, microcefalia y afectación renal, en este estudio fueron registrados siete casos relacionados al corazón, retina y cerebro, lo que pudimos constatar que, existe cierto vacío en establecer relación con malformaciones y posibles síndromes relacionados, ya que no se documenta suficiente todos los defectos existentes aún por defecto incluso ocultos no evidentes en el recién nacido.

Se logra demostrar en el registro de las polimarformaciones o síndromes que bien definen en primer lugar a la Trisomía 21, pero existen otras cantidades que fueron poco definidas y se menciona más como dos o tres defectos visuales y no como síndrome por la falta de asociación con elementos que se identifican con alta tecnología que no se dispone en el hospital ni en el país y lo que hace es enunciarlos como un sin número de rasgos anormales que poco se tiene conocimiento de que patología pudieran ser.

Sobre el Síndrome de Down podemos decir que hay una relación poco común de lo que se conoce, a igual que se ha hablado de otros defectos tal es el caso que se está presentando entre los grupos de edades óptimas, en las primeras gestaciones y con el consumo de ácido fólico como buena práctica como consumo de antibiótico con necesidad prescrita en madres, tiene atenciones de 3 a 4 CPN sin identificación previa al nacimiento y no como se menciona su alta frecuencia en mujeres de mayor edad. Aunque hay evidencia que se presenta, pero en grupo de las mujeres en edad óptima es el doble de casos. Se identificó que las niñas son quienes más presentan síndromes incluyendo el de trisomía 21. Y fueron muy pocos los fallecidos, en correspondencia con los 10 años, ocurrieron 4 fallecimientos. La literatura menciona sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. (Rojas & Walker, 2012).

Sobre la evolución que tuvieron estos niños fue el alta con seguimiento y en segundo lugar los traslados a otra unidad hospitalaria, la proporción de los fallecidos el 20.0% del total que incluye a los que nacieron sin vidas, siendo los traslados necesarios por la falta de recursos con mejor respuesta a malformaciones

donde debe darse una repuesta correctiva y de no ser así, se aumentaría el número de defunciones.

Si el número de alta con seguimiento es una condición que predispone la calidad de vida de estos niños, la prevención terciaria tendría que ser una especialidad con énfasis en hacer conciencia a toda familia del niño y de las posibilidades de actividades en casos específicos que puedan corregirse defectos en él, y que obviamente de acuerdo con el número que se tiene, se diría que hay trabajo que retomar.

En los registros de epidemiología se desconoce cuántos de estos niños trasladados viven o han fallecido, lo que no permite concluir categóricamente la incidencia de defunciones por malformaciones congénitas.

## X. CONCLUSIONES

1. La mayor incidencia de recién nacidos con defectos congénitos se presenta en mujeres en edad reproductiva óptima, aunque se evidencia casi un cuarto de estos resultados en mujeres menores de 20 años, en recién nacidos del sexo masculino que llegaron a tener una edad gestacional a término, con atención del parto institucional casi en su totalidad; la mayoría eran mujeres procedentes de Granada, pero relativamente a la densidad de población todos los municipios reflejan un comportamiento de defecto congénito similar. Esta problemática se presenta en mujeres de escolaridad secundaria procedentes del área urbana.
2. La mayoría de las madres de estos niños no evidenciaban un comportamiento epidemiológico de riesgo con los antecedentes ginecobstétricos y no patológicos identificados que comúnmente se reconoce y han sido investigado ampliamente. Sin embargo se identifica al consumo de antibiótico relacionado a defectos de tipo bucofaciales y a la falta de consumo de ácido fólico con defectos del sistema nervioso central y gastrointestinal, con una asistencia al CPN en número adecuado.
3. Los defectos congénitos que más presentaron los recién nacidos fueron, afecciones del SNC seguidas las bucofaciales como labio leporino y paladar hendido. Pero entre los síndromes destaca la trisomía 21.
4. La incidencia de mortinato por defecto congénito es del 4.5% que se aumenta la incidencia de mortalidad por defecto congénito hasta 20.1% de todos los casos antes de su egreso hospitalario. Y nueve de todos los caso fueron partos dobles incluyendo dos siameses toracopago.

5. La mitad de los recién nacidos con defectos fueron dado de alta y seguimiento por consulta externa, otra parte fueron referido a los hospitales de mayor resolución que en definitivas la falta de un sistema integrado en la comunicación entre atención primaria y los hospitales de referencia nacional no logra mantener registro fidedigno de los casos sobre el comportamiento más específicos de los defectos congénito a nivel del hospital de Granada.

## **X. RECOMENDACIONES**

A todos los niveles de los sistemas de atención en salud.

1. Orientar a través de charlas impartidas por el personal de salud a nivel de medios de comunicación masiva, el retardo del inicio de la paridad y el consumo de ácido fólico desde antes de iniciar un embarazo, así como fomentar estilos de vida saludables.
2. Dedicar importancia a la necesidad de mejorar los diagnósticos y el abordaje para la detección oportuna de defectos congénitos, dirigido al tamizaje neonatal con la posibilidad de intervenir temprana y precozmente ante los casos de defectos congénitos. También dar importancia a mejorar la prevención terciaria en niños sobrevivientes con defectos.
3. Establecer en los registros epidemiológicos los resultados de las interconsultas con los genetistas para definir los síndromes no identificados e incidir más en la búsqueda de datos específico para investigar Rubeola congénita.
4. Mejorar el sistema de registro sobre factores que pueden intervenir en el origen de defectos congénitos, principalmente los relacionados a antecedentes patológicos y no patológicos ginecobstétricos.
5. Modificar en la ficha de vigilancia de malformaciones congénitas del Ministerio de Salud un anexo para los hallazgos de ultrasonidos prenatales.
6. Investigar si el perfil epidemiológico para nuestro país es diferente con relación a factores determinantes ya conocidos, que según este estudio demostró que incidieron otros mayormente.

7. Incidir en el seguimiento que debe de tener los niños y las familias con defectos congénitos, ya que el número de egreso es considerable y se pretende mejorar su calidad de vida.

## XII. LISTA DE REFERENCIAS

- Acosta Rangel, M., Percastegi Montes, D., & Flores Mesa, B. (2013). Frecuencia y factores de riesgo en labio y paladar hendidos del Centro Médico Nacional «La Raza». <http://www.medigraphic.com/cirugiabuca/>, 109-112.
- Barrueta, S., & Abad, M. (2011). Los programas de prevención de defectos congénitos y enfermedades genéricas en el municipio de Rodas-Odiseo. *Odiseo Revista Electrónica*, 23-24.
- Cajina, F. (2018). *Vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural*. RENIMAC, Matagalpa.
- Catalán, M., & Nazer Herrera, J. (2005). Impacto de las malformaciones congénitas en una Unidad de cuidados especiales neonatales. *Revista chilena Pediatría*, 76, 567-572.
- González, G., Borré, Y., & Camacho, D. (2014). Anomalías congénitas neonatales registradas durante 5 años en una institución de Salud Colombiana. *Duazary*, 2, 78-84.
- Gutiérrez Manzanarez, C. (2009). *Comportamiento Epidemiológico de las malformaciones congénitas en el Hospital Alemán Nicaragüense*. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Managua.
- Martínez-Frías, M. (2010). Características generales de los defectos congénitos. Inmunología y causas. *Medicina en Familia-SEMERGEN*, 36, 2-3.
- Ministerio de Salud. (2008). *Normativa 01- Manual operativo para el registro nicaragüense de malformaciones congénitas*. Managua: MINSA.
- Nazer Herrera, J. (2003). *Neonatología*. Santiago de Chile: Universitaria.

- Organización Mundial de la Salud. (2010). *Defectos congénitos*. Ginebra.
- Organización Mundial de la Salud. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas. Manual para gestor de programas*. Ginebra: OMS/CDC/ICBDSR.
- Organización Panamericana de la Salud. (2015). *Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas*. Washington, DC: OMS.
- Rodríguez-Pinilla, E., & Martínez-Frías, M. (2011). Pautas de prevención de defectos congénitos con especial referencia a los niveles primario y secundario. *Medicina en Familia-SEMERGEN*(8), 389-444.
- Rojas, M., & Walker, L. (2012). Malformaciones congénitas: Aspectos generales y Genéticos. *International Journal of Morphology*, 30(4), 1256-1265.
- Smith, L., & Wyngaarden, J. (1987). *Tratado de Medicina Interna de Cecil* (Décima séptima ed., Vol. 1). México, DF: Nueva Editorial Interamericana.
- Sola, A., & Urman, J. (1988). *Cuidados Intensivos neonatales* (Primera ed., Vol. 1). México: Editorial Científica Interamericana.

# **XIII. ANEXOS**