

**UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN - TACNA**

**Facultad de Ciencias de la Salud**

**Escuela Académico Profesional de Medicina Humana**

**“FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES  
CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE  
TACNA DURANTE EL PERIODO 2000 - 2009”**

**TESIS**

**Presentada por:**

**Bach. Diana Lucy Espinoza Espinoza**

**Para optar el Título Profesional de:**

**MÉDICO CIRUJANO**

**TACNA - PERÚ**

**2011**

**UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN-TACNA**

**Facultad de Ciencias de la Salud**

**Escuela Académico Profesional de Medicina Humana**

**“FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES  
CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA  
DURANTE EL PERIODO 2000-2009”**

**TESIS**

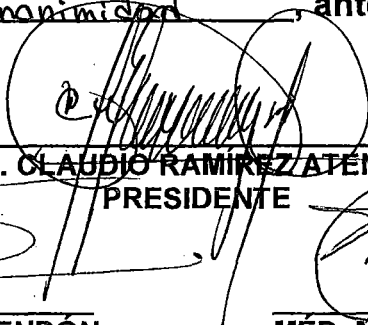
**Presentada por:**

**BACH. DIANA LUCY ESPINOZA ESPINOZA**

**Para optar el Título Profesional de:**

**MÉDICO CIRUJANO**

Aprobada por Unanimidad ante el siguiente Jurado:

  
\_\_\_\_\_  
**DR. CLAUDIO RAMIREZ ATENCIO**  
**PRESIDENTE**

  
\_\_\_\_\_  
**DR. MANUEL TIGONA RENDÓN**  
**MIEMBRO**

  
\_\_\_\_\_  
**MÉD. MAURO ROBLES MEJÍA**  
**MIEMBRO**

  
\_\_\_\_\_  
**DR. LEONIDAS CHAVERA RONDÓN**  
**ASESOR**

## DEDICATORIA

Dedicado con todo mi amor y cariño a Dios  
Todopoderoso quien en todo momento está a mi  
lado y me sostiene en los momentos difíciles, y a mis  
padres y hermanas, pilares fundamentales en mi  
vida, quienes durante todos estos años me brindaron  
todo su amor y apoyo incondicional.

## **AGRADECIMIENTO**

A Dios Todopoderoso y a la Santísima Virgen por ser la luz que me guía y protege durante el camino, por estar conmigo a cada paso que doy, cuidándome y dándome fortaleza para continuar.

A mi padre, siempre presente dándome la fuerza y seguridad para continuar, este triunfo es tuyo. A mi madre, por la confianza y apoyo incondicional que me brinda, símbolo de alegría en mi vida. A mis hermanas, por su apoyo en momentos difíciles, alientos fundamentales para lograr esta meta. A mi amigo inseparable Pepe, por su compañía y ternura. A mis abuelos por su gran estímulo y compañía.

A todas aquellas personas que me acompañaron en este largo camino y a las que fueron uniéndose al mismo para hacer realidad mi sueño.

## CONTENIDO

### RESUMEN

INTRODUCCION .....	1
--------------------	---

### CAPITULO I

DEL PROBLEMA .....	3
--------------------	---

1.1 Fundamentación del Problema .....	3
---------------------------------------	---

1.2 Formulación del Problema .....	6
------------------------------------	---

1.3 Objetivos de la Investigación .....	7
---	---

1.3.1 Objetivos generales .....	7
---------------------------------	---

1.3.2 Objetivos específicos .....	7
-----------------------------------	---

1.4 Justificación e importancia .....	8
---------------------------------------	---

### CAPITULO II

MARCO TEORICO .....	10
---------------------	----

2.1 Antecedentes .....	10
------------------------	----

2.2 Conceptos Generales y Definiciones .....	15
--	----

2.3 Enfoque teórico .....	24
---------------------------	----

2.3.1	Enfoque Clínico.....	26
2.3.1.1	Diagnóstico fenotípico.....	26
2.3.1.2	Número de anomalías.....	31
2.3.2	Pautas de orientación etiológica.....	34
2.3.3	Clasificación.....	39
2.3.4	Morbimortalidad.....	41

### **CAPITULO III**

	<b>MATERIAL Y METODOS.....</b>	<b>43</b>
3.1	Tipo de Investigación.....	43
3.2	Población y muestra.....	43
3.3	Características de la muestra.....	43
3.3.1	Criterios de inclusión.....	43
3.3.2	Criterios de exclusión.....	44
3.4	Procedimiento y supervisión del estudio.....	45
3.5	Instrumentos de investigación.....	45
3.6	Procesamiento estadístico.....	46

### **CAPITULO IV**

	<b>RESULTADOS.....</b>	<b>47</b>
--	------------------------	-----------

## **CAPITULO V**

<b>DISCUSIÓN</b> .....	70
<b>CONCLUSIONES</b> .....	87
<b>RECOMENDACIONES</b> .....	89
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	90
<b>ANEXOS</b> .....	95

## RESUMEN

**INTRODUCCIÓN:** Las malformaciones congénitas constituyen una causa de mortalidad infantil y minusvalía por sus gravísimas consecuencias de orden físico, psíquico y social.

**OBJETIVO:** Determinar la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 2000-2009.

**MATERIAL Y METODOS:** Estudio descriptivo, retrospectivo y comparativo. Muestra poblacional de 250 nacidos vivos con malformaciones congénitas. Se recogió datos del Sistema Informático Perinatal. Se utilizó la tasa de incidencia y mortalidad por 1000 nacidos vivos, y tasa de letalidad por 100 nacidos vivos malformados.

**RESULTADOS:** La frecuencia de malformaciones congénitas fue 0,76%, la incidencia fue 7,62 x 1000 nacidos vivos. Las malformaciones más frecuentes fueron labio leporino (18,8%) y síndrome de Down (17,2%). Características maternas de mayor frecuencia: edad 20-34 años (54,4%),

múltiparas (67,2%), control prenatal  $\geq 4$  (83,6%), anemia (33,2%). Características neonatales de mayor frecuencia: nacieron por parto vaginal (53,2%), masculino (59,6%), peso al nacer entre 2500-3999 gr. (73,2%), edad gestacional entre 37-41 semanas (75,2%), sepsis neonatal (10,8%). Mortalidad de neonatos con malformaciones congénitas 25,6%, tasa de mortalidad 1,95 x 1000 nacidos vivos.

**CONCLUSIONES:** La mortalidad de neonatos con defectos congénitos fue más elevada en relación a estudios nacionales e internacionales.

**PALABRA CLAVE:** Malformaciones congénitas.

## **SUMMARY**

**INTRODUCTION:** Congenital malformations are a cause of infant mortality and disability by its extremely serious consequences of physical, psychological and social order.

**OBJECTIVE:** Determining the frequency, morbidity and mortality of congenital malformations in the Hipolito Unanue Hospital in Tacna during the years 2000-2009.

**MATERIAL AND METHODS:** Descriptive, retrospective, and comparative study. Population sample of 250 live births with congenital malformations. Collected data of the Perinatal Information System. The rate of incidence and mortality per 1000 live births, and rate of fatality per 100 malformed live births were used.

**RESULTS:** The frequency of congenital malformations was 0.76%, the incidence was 7.62 x 1000 live births. The most frequent malformations were cleft lip (18.8%) and Down syndrome (17.2%). Maternal characteristics of higher frequency: 20-34 years old (54.4%), multiparous

(67.2%), antenatal care  $\geq 4$  (83.6%), anemia (33.2%). Neonatal characteristics of higher frequency: born by vaginal delivery (53.2%), male (59.6%), birth weight between 2500-3999 Gr. (73,2%), gestational age between 37-41 weeks (75.2 per cent), sepsis (10.8%). Mortality of infants with malformations congenital 25.6%, rate of mortality 1.95 x 1000 live births.

**CONCLUSIONS:** The mortality of infants with congenital malformations was higher in relation to national and international studies.

**KEYWORD:** Congenital malformations.

## INTRODUCCION

En la actualidad, existe un 2-3% de recién nacidos que presentan alguna malformación congénita, este grupo minoritario representa un real problema de salud por la influencia que tiene sobre la mortalidad infantil y por las gravísimas consecuencias físicas, psíquicas y sociales, que conlleva a años de vida perdidos.

Las anomalías congénitas se encuentran entre las cinco primeras causas de mortalidad infantil en varios países en desarrollo, aproximadamente muere el 20-40% de los recién nacidos malformados <sup>(1)</sup>.

Es de igual importancia considerar la carga familiar que representa un niño con anomalías congénitas, no sólo desde el punto de vista médico sino económico y psicológico lo cual contribuye al manejo inapropiado de estos niños, teniendo en cuenta que deben recibir un manejo multidisciplinario para que tengan una buena calidad de vida. Hoy en día con la introducción de nuevas técnicas de diagnóstico prenatal y

---

<sup>1</sup> Oakley GP. Frequency of human congenital malformations. Clin Perinatol. 2007; 13: 545-54.

postnatal, han aumentado la prevalencia de malformaciones, por la detección temprana de patologías que se diagnosticaban a edades posteriores <sup>(2)</sup>. Sin embargo la importancia de un buen diagnóstico esta en llegar a la etiología con el claro objetivo de implementar medidas preventivas.

Conocer las malformaciones congénitas más prevalentes en nuestro medio nos permitirá estudiar más a fondo la causalidad de las mismas.

Por ello nuestro estudio está orientado a describir las características epidemiológicas y clínicas, y conocer la morbimortalidad en recién nacidos con malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna entre los años 2000 a 2009.

---

<sup>2</sup> Hübner MJ, Ramirez MF. Malformaciones congénitas: diagnóstico y manejo neonatal. Primera edición. Chile: Editorial Universitaria; 2005.

## CAPITULO I

### DEL PROBLEMA

#### 1.1 FUNDAMENTACION DEL PROBLEMA

Las malformaciones congénitas, constituyen una causa frecuente de enfermedad, minusvalía y muerte <sup>(3,4)</sup>.

En general, se acepta que un 2-3% de los recién nacidos vivos presenta al menos una malformación importante; este porcentaje aumenta a un 10% si se estudia niños mayores en los que se ha hecho evidente malformaciones internas (renales, cardíacas y de otro órgano de importancia) no detectadas al nacimiento, si se estudian los mortinatos y abortos o si se incluyen malformaciones y anomalías menores <sup>(2)</sup>.

En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un

---

<sup>3</sup> García H, Salguero GA, Moreno J. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica*. 2003; 23: 161-72.

<sup>4</sup> Lacassie Y. Síndrome y malformaciones en pediatría. *Rev. Public Medit*. 1991; 186: 1398-1404.

año, y contribuyen de manera significativa a la morbimortalidad infantil <sup>(5)</sup>.

En nuestro país al año nacen alrededor de 600 000 niños, donde 2-5% de ellos presenta alguna malformación congénita, la mayoría de las malformaciones congénitas se presentan aisladamente, pero casi el 50% presenta un síndrome malformativo <sup>(6)</sup>. En nuestro hospital de referencia, se encontró que las malformaciones congénitas, entre los años 1981-2000, tienen una tasa de 13.1 por 1000 recién nacidos vivos <sup>(7)</sup>.

A pesar de su importancia desde el punto de vista médico, social y a los avances en el conocimiento etiopatogénico de las malformaciones, aún se desconoce la causa del 50% de los casos; las mutaciones genéticas son responsables de un 7,5% de todas las malformaciones congénitas, las aberraciones cromosómicas

---

<sup>5</sup> Office for National Statistics. Report: Infant and perinatal mortality by social and biological factors. Health Statistics Quarterly. 2007;40:61-5.

<sup>6</sup> Masgos M. Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo 2000-2002 [Tesis para optar Título de Médico Pediatra]. Lima: Universidad Nacional Mayor de San Marcos; 2003.

<sup>7</sup> Ticona M, Huanco D, Tejada E. Salud Perinatal en Tacna: Principales Indicadores. Primera edición. Perú: Artgraphics; 2000.

numéricas o estructurales de un 6% y los factores ambientales de un 2% a 4 % <sup>(8,9)</sup>.

El estudio y evolución de niños malformados es generalmente deficiente y con frecuencia crea un problema diagnóstico y de manejo para el equipo perinatólogo <sup>(10)</sup>. Se ha estimado que el costo del tratamiento y manejo de las anomalías congénitas en Estados Unidos sobrepasa anualmente los US\$6 mil millones, sin incluir costos no médicos que cubren las familias <sup>(1)</sup>.

Las malformaciones congénitas además de constituir un grave problema por su repercusión individual, familiar y social, contribuyen de manera importante en las discapacidades del desarrollo, según las estadísticas del Centro para el Control de Enfermedades (CDC), se ubica en el quinto lugar de causas de "años de vida potencialmente perdidos" antes de los 65 años, y ocasionan

---

<sup>8</sup> Mueller R. Genética y anomalías congénitas. Primera edición. Madrid: Emery's; 2001.

<sup>9</sup> Taboada N, Lardoeyt R, Quintero K. Teratogenicidad embriofetal inducida por medicamentos. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2004; 30(1): 125-30.

<sup>10</sup> Taboada N, Lardoeyt R. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. Revista Cubana Pediatría. 2003; 75(1): 148-52.

aproximadamente entre el 20% al 40% de las muertes ocurridas en el primer año de vida<sup>(1, 11)</sup>.

Por todas estas consideraciones mencionadas nos encontramos frente a un problema de salud pública y conocer nuestra realidad en los últimos años permitirá tomar acciones preventivas eficaces de aquellas anomalías congénitas prevenibles, de tal manera que los daños a la salud sean menores.

## **1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA**

Para el presente estudio de investigación se ha formulado el siguiente problema:

¿Cuál es la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en el Hospital “Hipólito Unanue” de Tacna durante el periodo 2000 – 2009?

---

<sup>11</sup> Druschel C, Hugdhe J. Mortality among infante with congenital malformations. Public-Healty Rep. 2000; 111(4): 359-61.

### **1.3 OBJETIVOS DE LA INVESTIGACION**

Los objetivos que se han formulado para el presente estudio son:

#### **1.3.1 OBJETIVOS GENERALES**

Determinar la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 – 2009.

#### **1.3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Determinar la frecuencia de las malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 – 2009.
2. Identificar las malformaciones congénitas más frecuentes.
3. Conocer las características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
4. Conocer las características neonatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
5. Identificar las patologías neonatales asociadas a malformaciones congénitas.
6. Conocer la mortalidad de las malformaciones congénitas

#### 1.4 JUSTIFICACIÓN E IMPORTANCIA

Las anomalías congénitas son un grupo de alteraciones del desarrollo fetal, determinadas por diversas causas que actúan antes, durante o después de la concepción. Los agentes causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o por interacción de ambos. Tales anomalías afectan aproximadamente entre el 2 al 3% de los recién nacidos al momento del parto dicho estimativo no incluye aquellos casos en los cuales ha ocurrido muerte fetal temprana, por lo cual se subestima la verdadera incidencia del problema <sup>(2)</sup>.

El diagnóstico de malformaciones congénitas es deficiente y tardío, salvo las malformaciones mayores que son generalmente evidentes en la evaluación primaria del neonato que da pie a evaluar o descartar otro defecto potencialmente no descubierto; que a menudo son inesperados, sorprendiendo al obstetra y al neonatólogo quienes tienen que establecer diagnósticos rápidos para indicar el tratamiento más efectivo <sup>(10)</sup>.

Es de igual importancia considerar la carga familiar que representa un niño con anomalías congénitas, no sólo desde el

punto de vista médico sino psicológico, por el miedo a la estigmatización o la falta de información acerca de la anomalía que presenta, lo cual contribuye al manejo inapropiado de estos niños <sup>(1)</sup>.

Es para todos de importancia práctica el conocimiento de la patología prenatal en general y de las malformaciones congénitas en particular, por ello la determinación de la prevalencia de dichas anomalías permitirá esclarecer el defecto básico por medio de un diagnóstico precoz y así evitar el aumento de la morbimortalidad y secuelas posteriores en el recién nacido. A su vez permite diseñar programas de prevención y de rehabilitación en base a un sistema de vigilancia epidemiológica conociendo las particularidades de nuestro medio <sup>(12)</sup>.

---

<sup>12</sup> Montalvo G, Camacho A, Toscano M, Alvarez J, Muñoz L, Albornoz A et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en Hospitales Ecuatorianos de la red ECLAMC período 2001-2005. Órgano oficial de difusión científica. 2006; 6: 39-49.

## **CAPITULO II**

### **MARCO TEORICO**

#### **2.1 ANTECEDENTES**

##### **a. A NIVEL LOCAL**

Ticona M, Huanco D, Tejada E (Tacna 2000) publicaron "Salud perinatal en Tacna", texto que incorpora una serie de datos estadísticos correspondientes al periodo 1981 – 2000; durante el transcurso de esos 20 años se presenta los registros de morbimortalidad perinatal que incluye la información obtenida de 52,333 nacimientos. Se encontró que las malformaciones congénitas tienen una tasa de 13.1 por 1000 recién nacidos vivos, dentro de estas la más frecuente es el síndrome de Down con una tasa de 2,1. Otras malformaciones congénitas encontradas fueron: labio leporino con 1,8, mielomeningocele con 0,9 y polidactilia con 0,7 por 1000 recién nacidos vivos <sup>(7)</sup>.

Ricardo Figueroa (Arequipa 1990) publicó "Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de

Tacna de Enero 1984 a Diciembre 1989". Estudio descriptivo, que en un periodo de 6 años analizó a una población de 15865 recién nacidos vivos de los cuales 239 presentaron alguna malformación congénita, una incidencia de 12,9/1000 nacidos vivos, 59 de ellos estuvieron afectados por más de una malformación. Lo cual relacionó con diferentes parámetros encontrándose que la incidencias en general guarda relación con otros estudios nacionales, que existe un aumento de la incidencia conforme aumenta la edad materna, la mayoría se dio en madres sin antecedentes gestacionales que tuvieron control prenatal, recién nacidos de parto vaginal, de peso adecuado, a término, con buen Apgar y de sexo masculino. La mortalidad general fue de 21,46%. El síndrome de Down fue la malformación más frecuente, seguido de labio leporino con paladar hendido <sup>(13)</sup>.

## **b. A NIVEL NACIONAL**

María Masgos publicó "Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 hasta diciembre 2002". El objetivo

---

<sup>13</sup> Figueroa R. Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 1984-1989 [Tesis para optar el Título de Médico Cirujano]. Arequipa: Universidad Nacional de San Agustín; 1990.

del estudio fue determinar, la epidemiología, factores de riesgo y mortalidad, presentados en neonatos vivos con malformaciones congénitas, por medio de un estudio de casos y controles. Durante estos tres años de estudio hubo 19,964 recién nacidos vivos, de los cuales 340 casos presentaron alguna deformidad. La frecuencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos vivos fue 1,7%; entre los factores de riesgo que tuvieron significancia estadística se encuentran: la edad materna mayor de 35 años, pobreza extrema, alcohol durante el embarazo y deficiencia de vitaminas. Las malformaciones cardiovasculares representaron el 19% seguido de las anomalías maxilofaciales con 14,10%. Las malformaciones más frecuentes fueron el labio leporino mas fisura de paladar y comunicación interventricular. La mortalidad entre los neonatos con defectos congénitos fue 12,5%, siendo las malformaciones múltiples las de mayor letalidad (100%)<sup>(6)</sup>.

### **c. A NIVEL INTERNACIONAL**

Tarboza M, Umaña L. (Costa Rica 2008) publicaron “Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica”. Este estudio tuvo el objetivo de determinar la frecuencia de

nacidos malformados y polimalformados durante 1996-2005. La frecuencia de malformaciones congénitas en Costa Rica durante el periodo de estudio fue de 1,45%. Se registro 76,77% de recién nacidos malformados simples y 23,22% de polimalformados. Dentro del grupo de polimalformados 40,5% presentaron síndromes y 59,5% evidencian asociación de dos o más malformaciones. La frecuencia de polimalformados fue significativamente mayor tanto en el sexo masculino como para las madres de más de 35 años. El riesgo en mujeres con edades superiores a 35 años, de dar a luz un polimalformado, fue 2,4 veces el de aquellas de menor edad (IC 95%=2,2-2,6) <sup>(14)</sup>.

García H, Salguero GA, Moreno J. (Bogotá 2003) publicaron "Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá". Se analizaron 5,686 nacimientos (5,597 vivos y 89 muertos) correspondientes a dos series realizadas entre los meses de octubre de 1997 y abril de 1998, y de julio a noviembre de 2000 (12 meses) en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. Se detectaron anomalías congénitas en 4,4% de los recién nacidos

---

<sup>14</sup> Tarboza M, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. Acta Médica Costarricense. 2008; 50(4): 221-29.

vivos y en 7,8% de los mortinatos. Las anomalías mayores constituyeron el 69% de todas las anomalías y se encontraron en 3% de los recién nacidos vivos. Las anomalías moderadas fueron el 31% de todas las anomalías y se detectaron en 1,4% de los recién nacidos vivos. Los recién nacidos con anomalías mayores, en comparación con los controles, registraron una mayor mortalidad al momento del alta hospitalaria ( $p=0,0001$ ), menor peso promedio al nacer ( $p=0,003$ ) y antecedentes de anomalía en la familia ( $p=0,0001$ ). Las anomalías moderadas estuvieron asociadas únicamente con antecedentes de anomalías familiares ( $p=0,0001$ )<sup>(3)</sup>.

Vásquez M, Torres G, Gonzales J (Cuba 2008) publicaron en la Revista Electrónica de las Ciencias Médicas "Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes en el periodo 2000-2005". Su objetivo fue determinar los factores de riesgo relevantes, asociados a la aparición de malformaciones congénitas mayores en base a un estudio de casos y controles. La tasa de malformaciones congénitas en el periodo de estudio es de 7,4 por 1000 NV. Se observó una predominancia de malformaciones cardiovasculares (28,6%) seguida de las

malformaciones craneofaciales (25,4%). Los factores que tuvieron mayor peso en la etiología de las malformaciones congénitas fueron las infecciones agudas durante el primer trimestre, antecedentes familiares de malformaciones congénitas, el hábito de fumar, , así como ser hijo del tercer nacimiento en adelante ( $p < 0,05$ ) <sup>(15)</sup>.

## **2.2 CONCEPTOS GENERALES Y DEFICIONES** <sup>(16, 2, 4)</sup>

1. Anomalías Leves: Son definidas como anomalías estructurales no significativas para la salud o daño social.
2. Anomalías Severas: Son definidas como anomalías estructurales que requieren tratamiento médico o quirúrgico y son cosméticamente significativos.
3. Asociación: Dos o más defectos no debidos a un síndrome.
4. Defectos Conjuntos, Externas: Defectos congénitos visibles o perceptibles mediante el examen físico (inspección, palpación).
5. Defectos Conjuntos, Internas: Son defectos congénitos de órganos, internos no visibles externamente; para su detección,

---

<sup>15</sup> Vásquez M, Torres G, Gonzales J. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005. Revista Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos. 2008; 6(1): 4-9.

<sup>16</sup> Opitz JM. Desarrollo Humano y malformaciones. Revista Española de Dismorfología y Epidemiología. 2001; 4(6): 7-14.

se requieren exámenes auxiliares (radiografías, ecografías, TAC, etc.) o mediante necropsia post mortem.

6. Defectos Conjuntos, Macroscópicas: Son defectos congénitos, visibles a simple vista sin ayuda de medios de ampliación visual.
7. Defectos Conjuntos, Microscópicas: Son alteraciones congénitas no perceptibles a simple vista. Se requieren de medios de ampliación (lupas, microscopios) para ser detectados.
8. Defectos Conjuntos, Mayores: Son anomalías estructurales que requieren tratamiento médico y/o quirúrgico y son cosméticamente significativos, representando un compromiso importante para la salud.
9. Defectos Conjuntos, Menores: Son anomalías estructurales que no significan un problema social o de salud, representando solamente una molestia estética o funcional, compatible con la vida la normal. Es decir, son hallazgos morfológicos inusuales que no presentan consecuencias serias para el paciente. su importancia radica en que pueden ser indicadores de alteraciones de la morfogénesis y pueden ser indicios de problemas mayores.
10. Defectos Conjuntos, Múltiples: Defecto congénitos que comprometen 2 o más órganos o sistemas del cuerpo.

11. Defectos Conjuntos, Simples: Defecto congénito que comprometen un solo órgano o un sector de un sistema de tejidos.
12. Defectos o Anomalías Congénitas: Anormalidades estructurales que resultan de errores en la embriogénesis o el periodo fetal. Estas anomalías también llamadas malformaciones menores y mayores, pueden ocurrir en todos los órganos y sistemas y partes de cuerpo, tanto aislados o en asociación con otras anomalías. En general el término de la malformación congénita se refiere a defectos estructurales macroscópicos presentes en el neonato, haciendo que su conformación difiera de la normal, para su especie y sexo.
13. Dehiscencia: Un defecto morfológico de un órgano o de parte de un órgano o de una región más amplia del cuerpo provocada por la desorganización extrínseca o interferencia con un proceso del desarrollo originalmente normal; una malformación secundaria (ejm.: un defecto secundario de una extremidad causar por un episodio vascular).
14. Dismorfogénesis: Producido por cualquier, mecanismo de desarrollo físico anormal (morfogénesis). El término dismorfología más moderno, se acuñó en parte como reacción a

la connotación que tiene la palabra teratología. Se pueden clasificar en:

- a. Deformación: Originada por fuerzas mecánicas alteradas en un tejido normal pudiendo ser de origen intrínseco o extrínseco. Es decir, defecto morfológico resultante en una anormal forma o posición de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas. No suele ocurrir durante la embriogénesis, sino en el periodo fetal no una alteración secundaria; puede ser extrínseca como en el oligohidramnios o intrínseca como en la distrofia miotónica congénita.
- b. Displasia: Organización anormal de células que origina una alteración morfológica. Actualmente el término displasia (del griego: yo doy forma) tiende a reemplazar al de malformación. En esta malformación o displasia se incluyen a las displasias tubulares o histodisplasias, las ictiosis, las displasias óseas y se excluyen las llamadas deformaciones, como las secuelas ortopédicas de una posición intrauterina defectuosa (ejm.: hemangioma).
- c. Disrupción: Defecto morfológico resultante de la alteración de un tejido previamente normal y es de origen extrínseco. Es decir, defecto morfológico de un órgano parte de un órgano o

gran región del cuerpo resultante de una noxa extrínseca o una interferencia con el proceso de desarrollo originalmente normal.

d. **Malformación:** Formación deficiente del tejido que resulta de un desarrollo anormal y de origen intrínseco; es decir, un defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano, o eran parte del cuerpo resultante de proceso intrínseco de desarrollo anormal. (ejm.: labio leporino, polidactilia).

15. **Edad Gestacional:** Es el número de semanas completas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual (no de la probable fecha de la concepción), hasta la fecha del nacimiento.

16. **Muerte Fetal:** Es la muerte del producto de la concepción que ocurre antes de su expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre sin importar la duración del embarazo, ni peso.

17. **Muerte Neonatal:** "Es la muerte de producto nacido vivo en cualquier momento dentro los primeros 28 días de vida extrauterina:

a. **Muerte neonatal precoz:** Es la muerte neonatal que ocurre antes de completar 7 días de vida.

- b. Muerte neonatal precoz tipo I: Es la muerte neonatal que ocurre antes de completar el primer día de vida.
  - c. Muerte neonatal precoz tipo II: Es la muerte neonatal que ocurre antes de los 7 días de vida y después del 1° día de vida.
  - d. Muerte neonatal tardía: Es la muerte neonatal que ocurre después de los 7 días de vida, pero antes de completar los 28 días.
18. Nacido Vivo: Es el producto de la concepción de 500gr. o más que al nacer extraído o expulsado del cuerpo de la madre. Da alguna señal de vida (latidos, respiración, movimiento de los músculos voluntarios).
19. Nacimiento Vivo: Es la expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre independientemente de la duración del embarazo; de un producto de la concepción, que después de lo cual; respire o de cualquier otra señal de vida, tal como palpaciones del corazón; pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos, de contracción voluntaria tanto si se le ha cortado o no el cordón umbilical, este o no desprendida la placenta. Cada producto de un nacimiento que reúna estas condiciones se considera un recién nacido vivo.

20. Nacimiento: Es la expulsión, o extracción completa de un cuerpo de un feto de 500gr. o más, independientemente de la duración del embarazo, de la ligadura del cordón umbilical y del desprendimiento de la placenta.
21. Natimuerto: Es el producto de la concepción de 500gr. o más que al ser extraído o expulsado del cuerpo de la madre no muestre señales de vida (latidos, respiración, movimientos de los músculos voluntarios).
22. Recién Nacido a Término: Es el neonato que tiene una edad gestacional entre 37 semanas y menos de 42 semanas (259 a 293 días)
23. Recién Nacido Pretérmino: Es el neonato que tiene una edad gestacional menor de 37 semanas independientemente del peso al nacer (menos de 259 días).
24. Recién Nacido Postérmino: Es el neonato que tiene una edad gestacional de 42 semanas o mas (294 días o más).
25. Recién Nacido Grande Para La Edad Gestacional (GEG): Es el neonato que tiene un peso de nacimiento por encima del percentil 90 para su edad gestacional.

26. Recién Nacido Adecuado para su Edad Gestacional (AEG): Es el neonato que tienen un peso de nacimiento entre los percentiles 10 y 90 para su edad gestacional.
27. Recién Nacido Pequeño para su Edad Gestacional (PEG): Es el neonato que tiene un peso de nacimiento por debajo del percentil 10 para su edad gestacional.
28. Recién Nacido bajo de peso: Es el neonato que tienen un peso de menos de 2500gr., independientemente de su edad gestacional.
29. Recién Nacido de muy bajo peso: Es el neonato que tienen un peso de nacimiento de 1500gr. o menos, independientemente de su edad gestacional.
30. Recién Nacido extremadamente de muy bajo peso: Es el neonato con un peso de nacimiento de 1000gr. o menos, independientemente de su edad gestacional.
31. Recién Nacido Excepcionalmente Grande: Es el neonato que tiene un peso de nacimiento mayor o igual a 4500gr., independientemente de su edad gestacional.
32. Recién Nacido Macrosómico: Es el neonato que tiene un peso de nacimiento de mayor de 4000gr., independientemente de su edad gestacional.

33. Recién Nacido Sano: Es el neonato de una concepción, embarazo y parto sin complicaciones: en el examen físico al nacer y en las primeras 24 horas de vida es compatible con una supervivencia y evolución adecuada durante el periodo neonatal.
34. Secuencia (antes denominada Anomalía): Patrón de defectos múltiples derivados de malformaciones, deformaciones y disrupciones. Se refiere a un patrón de anomalías congénitas que resulta de un evento anormal primario simple en la embriogénesis (malformación), de un simple factor mecánico (deformación), o de un evento disruptivo (disrupción). Es decir, un defecto primario junto con sus alteraciones estructurales secundarias (ejm.: Secuencia de Pierre Robin; un trastorno en que un efecto primario en el desarrollo mandibular produce una mandíbula pequeña y fisura palatina).
35. Síndrome: Conjunto de anomalías múltiples pato-genéticamente relacionadas. Cuando múltiples anomalías congénitas ocurren juntas y están etimológicamente relacionadas, pudiendo ser desordenes monogénicos y cromosómicos, (ejm.: Síndrome de trisomía 13).
36. Teratología: Implica el estudio de las causas ambientales de las anomalías congénitas, aun cuando su significado literal no se

refiera a la etiología (el término teratología procede de la palabra griega que significa "monstruo"). Suele parecer sinónimo de dismorfogénesis.

### **2.3 ENFOQUE TEÓRICO**

Hasta no hace mucho tiempo, el concepto de malformación congénita incluía solamente a un grupo de patologías definidas como alteraciones estructurales fácilmente demostrables por el examen físico o algunas técnicas por imagen; como condición se le exigía que estuviera presente al nacimiento. Sin embargo, los avances en el conocimiento de la morfología, la estructura celular desde el punto de vista molecular y de su funcionamiento a nivel bioquímico han obligado a tener que revisar la definición, como también el concepto y la terminología usada.

Malformación, que significa forma anormal o mala forma de órganos, obviamente incluye alteraciones microscópicas de la forma, e incluso alteraciones moleculares de la célula, que afectan su función, como los errores innatos del metabolismo, hipotiroidismo y otros. Por lo tanto, limitar el concepto a mala forma estructural y al poder resolutivo del ojo humano y/o de cualquier otro método de

observación, hace que lo conceptual dependa de lo técnico, que es variable en el tiempo, es circunstancial y mutable. Aceptado este nuevo concepto, se puede apreciar que la forma y la función son interdependientes y difíciles de separar. La nueva terminología usa actualmente el nombre de defecto, que reemplaza al término malformación. Congénito, significa que está presente en el momento del nacimiento. Se sabe que el nacimiento es un momento, un punto de un proceso continuo, que comienza con la fecundación y que no se detiene, muchas veces, hasta la vida adulta. Muchas patologías no se manifiestan hasta tiempo después, como retardo mental, ceguera, alteraciones dentales, etc. Debido a esto se ha reemplazado el término congénito por el defecto de desarrollo. Sin embargo, en este estudio se utilizó la denominación malformación congénita por ser la más conocida y usada <sup>(2,17)</sup>.

Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada al 3% en los recién nacidos vivos y de 10 a 15% en recién nacidos muertos. Estas cifras se incrementan si se toman en

---

<sup>17</sup> Aviña J, Tastekin A. Malformaciones Congénitas: Clasificación y Bases Morfogénicas. Rev Mexicana de Pediatría. 2008; 75(2):71-74.

cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina. Es importante señalar que las malformaciones congénitas juegan un papel muy importante en la morbimortalidad y mortalidad infantil por su considerable frecuencia y repercusiones psicosociales, estéticas, funcionales y económicas <sup>(2, 1, 5)</sup>.

### **2.3.1 Enfoque Clínico**

En la evaluación de pacientes con malformaciones congénitas existen diferentes enfoques. Sin embargo lo que finalmente interesa es establecer el diagnóstico etiológico. Desde el punto de vista práctico, lo que el médico necesita establecer es:

#### **2.3.1.1 Diagnóstico fenotípico:**

¿Qué es lo anormal en el paciente? Una malformación, deformación, displasia, anomalía del crecimiento con alteración de las proporciones corporales, anomalías menores que lo hacen aparecer dismórfico, simplemente variantes familiares o raciales normales. Las malformaciones, sean

mayores (aquellas de importancia médica, quirúrgica o cosmética) o menores (sin gran importancia médico quirúrgica, a veces estética), siempre son anormales y tienen el mismo significado.

Las malformaciones representan diferencias cualitativas debidas a un error de la morfogénesis durante la organogénesis. Si el error es precoz, la malformación será mayor, si es tardío se producirá una malformación menor. La mayoría de las malformaciones son por diferenciación incompleta, la minoría por diferenciación anormal <sup>(18)</sup>.

Las malformaciones se estudian clínica y anatomopatológicamente. Aunque a veces son imposibles de diferenciar desde el punto fenotípico, el médico, basado en la clínica, especialmente en la historia prenatal y anomalías presentes, debe tratar

---

<sup>18</sup> Swardekar K. Genetic analysis of lethal congenital malformations causing perinatal mortality at Niswaha Hospital. Clin Genet 2004; 66(3): 239-43.

de reconocer la existencia de disrupciones, las que parecen ser una causa frecuente de malformaciones.

Por disrupción se entiende el defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una extensión mayor del cuerpo que resulta de una causa extrínseca o de una interferencia en el proceso de desarrollo originalmente normal. Esto es lo que antiguamente se denominaba malformación secundaria. Por definición, una disrupción no puede ser hereditaria; sin embargo, factores hereditarios pueden predisponer o influir en su desarrollo <sup>(17)</sup>.

Deformación es una alteración en la forma, configuración o posición de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas, que pueden ser extrínsecas o intrínsecas al feto. El cese o corrección de las fuerzas mecánicas deformantes conduciría a la normalización del proceso de desarrollo <sup>(17)</sup>.

Displasia es una organización anormal de las células en un tejido y su resultado morfológico. En otras palabras, displasia es el proceso y consecuencia de dishistogénesis. Como el defecto puede comprometer todos los sitios anatómicos en los cuales está presente el tejido afectado, a diferencia de las malformaciones, disrupciones y deformidades, las lesiones displásicas con frecuencia muestran un compromiso ampliamente distribuido y no confinado a un sólo órgano. En el caso de displasias localizadas, como un hemangioma, los elementos tisulares anormales ocupan parte de un órgano.

Con gran frecuencia se catalogan como "malformaciones" anomalías del crecimiento y anomalías menores que corresponden a alteraciones durante la fenogénesis <sup>(17, 19)</sup>. Estas son alteraciones morfológicas, producto de variación continua, debidas a diferencias cuantitativas que ocurren al final de la morfogénesis y no durante ella. La presencia de epicanto, ptosis palpebrales son discretas, pabellones

auriculares grandes y protruyentes, hipertelorismo ocular, manos anchas, pliegue palmar transverso, hipertrichosis moderada, variantes dermatoglíficas, etc., constituyen anomalías menores. Estas son las anomalías más frecuentes en las aberraciones cromosómicas y muchos síndromes genéticos. Estas alteraciones son morfológicamente indistinguibles, y pueden ser idénticas desde el punto de vista del desarrollo, de variantes normales del desarrollo como son las variantes familiares normales y las características raciales o étnicas. En individuos normales estas variantes representan el resultado de la interacción variable entre poligenes y ambiente. De aquí que sea fundamental evaluar la familia para poder determinar el significado de muchas características dismórficas. Es el trastorno en este proceso lo que produce las anomalías menores, las que no deben confundirse con las malformaciones menores que siempre son anormales<sup>(19,11)</sup>.

### **2.3.1.2 Número de anomalías:**

En la evaluación de pacientes con múltiples anomalías, hay que precisar qué tipo de alteración es cada una de ellas y determinar si existe un patrón local, regional o generalizado. Desde el punto de vista de diagnóstico patogénico, debe determinarse si las diferentes alteraciones están relacionadas, ya sea porque son parte del mismo campo de desarrollo, son efecto de la misma causa o mecanismo patogénico, o bien ocurren juntas, ya sea por razones que aún se desconocen pero con una evidente asociación estadística, o al azar. Para expresar estos tipos de relaciones se han recomendado diferentes términos, como defecto de campo politópico, secuencia, síndrome y asociación, cada uno de los cuales refleja un nivel diferente de conocimiento acerca de la causa y origen del patrón malformativo <sup>(19)</sup>.

---

<sup>19</sup> Hall B. Common multiple congenital syndromes. Second Edition. USA: Appleton & Lange; 2006..

Por defecto de campo politópico se entiende el patrón o conjunto de anomalías derivado de un solo campo de desarrollo, incluyendo trastornos de relaciones inductivas a distancia. La mayoría de las malformaciones son defectos de campos morfogenéticos, vale decir de regiones o partes de un embrión que responden como una unidad coordinada a la interacción embrionaria y resulta en estructuras anatómicas múltiples o complejas <sup>(16)</sup>.

Se denomina secuencia al patrón de anomalías múltiples derivado de una anomalía única primaria que produce una cascada de defectos secundarios de la morfogénesis, debido a que el desarrollo embrionario es un proceso concadenado y de gran precisión en el tiempo y en el espacio. El concepto de secuencia se utiliza tanto para malformaciones, como deformaciones y disrupciones. Síndrome se refiere a un patrón de anomalías múltiples que no constituyen un defecto de campo politópico, una secuencia o un síndrome <sup>(16,19)</sup>.

### **2.3.1.3 Estimación del período en que se produjo la o las malformaciones:**

Dado que fenotípicamente no es fácil diferenciar entre malformación y disrupción, es importante determinar cuál es la anomalía más precoz, pues de acuerdo al momento inicial en que se alteró la morfogénesis se puede establecer que cualquier noxa posterior a ese momento no podría haberla causado (20).

El periodo crítico de la embriogénesis está comprendido, en general, entre las semanas 3 y 12 después de la concepción. Dependiendo de la etapa en que se inicia el error de la morfogénesis, se ha diferenciado en gametopatía, blastopatía, embriopatía y fetopatía. (8)

---

<sup>20</sup> Bianchi D, Crombleholme T. Fetolgy: Diagnosis & Management of the fetal patient. Second Edition. New York: Mc Graw Hill; 2000.

### **2.3.2 Pautas de orientación etiológica**

El diagnóstico, manejo y consejo genético de pacientes con una malformación congénita esporádica y aislada, sin otras anomalías, como la mayoría de las cardiopatías congénitas corrientes o labio leporino, es habitualmente responsabilidad del pediatra general o del especialista a cargo del paciente. Aunque la mayoría de las malformaciones aisladas frecuentes generalmente tienen una herencia poligénica/multifactorial, el pediatra debe estar consciente de que, ocasionalmente, pueden ser heterogéneas desde el punto de vista etiológico <sup>(2)</sup>.

En el caso de niños normales con una malformación aislada o una secuencia malformativa cuya causa y patogenia son desconocidas, el diagnóstico que se establece es sólo fenotípico, el riesgo de recurrencia es generalmente bajo (rango de 1- 5%) <sup>(19)</sup>.

Las deformaciones, presentes en el 1-2% de los recién nacidos, se producen habitualmente como resultado de una compresión mecánica intrauterina tardía. De aquí que,

habitualmente, el pronóstico de estas deformaciones posturales extrínsecas sea excelente. El riesgo de recurrencia depende de la causa de la constricción mecánica. Generalmente es bajo, pero si la causa es, por ejemplo, una anomalía en el útero materno, el riesgo puede ser alto <sup>(17)</sup>.

Las interrupciones tienden a ocurrir en forma esporádica por lo que su riesgo de recurrencia es en general bajo. Aunque el tejido destruido haya sido previamente normal, pueden tener serias consecuencias y aparecer como verdaderas malformaciones. Dentro de las múltiples causas de interrupción, como son radiaciones, infecciones, drogas teratogénicas, factores mecánicos, bandas amnióticas y ciertas displasias, cabe destacar las interrupciones isquémicas que son causadas por accidentes vasculares que llevan a necrosis isquémica (17,9,21)

Las displasias, en general, se deben a causas inespecíficas y son de ocurrencia esporádica, posiblemente determinadas

---

<sup>21</sup> Carey JC, Feldkamp M, Leen M, Martínez L. Teratogenicidad en Humanos. Revista Española de Dismorfología y Epidemiología. 2001; 4(6): 15-21.

en forma multifactorial o por mutaciones somáticas. No obstante, pueden ser causadas por mutaciones mendelianas: recesivas, cuando se asocian con defectos enzimáticos, o dominantes, cuando corresponden a defectos de proteínas estructurales. Ocurren como componentes de las manifestaciones de prácticamente todos los síndromes de aneuploidía y parecen ser responsables de la mayor incidencia de neoplasias en las aberraciones cromosómicas. Pueden ocurrir como variantes normales (cada persona tiene numerosas displasias menores), como anomalías mayores letales, representando variabilidad discontinua, o constituir síndromes genéticos. Las displasias pueden ser de naturaleza metabólica (mucopolisacaridosis, síndrome de Zellweger) o no metabólicas (hemangioma cavernoso gigante, nevus pigmentado piloso); pueden comprometer una capa germinal (displasias ectodérmicas) o varias capas germinales (esclerosis tuberosa); pueden ser generalizadas (displasias esqueléticas) o localizadas (teratoma sacrococcígeo); pueden ser únicas (neurona acústica) o múltiples (múltiple neurofibromatosis); pueden ser benignas (angiomatosis encéfalo-tigeminal) o premalignas (poliposis colónica); pueden

ser permanentes (nevus pigmentado piloso) o evanescentes (hemangioma cavernoso); pueden ser congénitas (teratoma sacrocoecígeo) o postnatales (teratoma testicular), y pueden ser causadas por factores medioambientales durante la vida prenatal (adenosis vaginal por dietilestilbestrol) o postnatales a través de varios agentes como radiaciones, virosis o carcinógenos <sup>(8, 16)</sup>.

Como se ve, el reconocimiento de los diferentes tipos de errores de la morfogénesis tiene relevancia en el diagnóstico etiológico y tratamiento y por lo tanto en el consejo genético. El riesgo de recurrencia en los síndromes malformativos en que se reconoce una causa específica, como son alteraciones cromosómicas, afecciones monogénicas o teratogénicas medioambientales, es bastante preciso <sup>(2,8,16,17)</sup>.

Las asociaciones no al azar de malformaciones representan una categoría que requiere mayor dilucidación, pudiendo llegar a constituir en el futuro síndromes específicos o secuencias malformativas. Es posible que síndromes de genes contiguos, vale decir alteraciones cromosómicas sub-

microscópicas, expliquen muchos síndromes malformativos de causa aún desconocida. Por el momento las asociaciones corresponden a un concepto estadístico más que biológico; por lo que en ningún caso puede establecerse este diagnóstico de partida. Este se establece al descartar otros diagnósticos diferenciales y confirmar en la literatura la asociación estadística de anomalías que no están relacionadas ni causal ni patogénicamente <sup>(16,19)</sup>.

Con frecuencia las malformaciones congénitas se encuentran asociadas con otras anomalías y producen un patrón reconocible y diagnosticable a primera vista. Sin embargo, en otras oportunidades constituyen verdaderos rompecabezas y, a pesar de una revisión exhaustiva e interconsultas con especialista, no es posible llegar a un diagnóstico específico. En todos los centros especializados existen pacientes en los que el diagnóstico no se logra y quedan rotulados de diferentes maneras (síndrome en identificación, posible síndrome privado), hasta que el tiempo y la acumulación de mayor información permitan establecer el diagnóstico. Para el diagnóstico de los síndromes más

conocidos es recomendable el uso de libros de referencia que incluyen fotografías y breves descripciones clínicas. En la búsqueda diagnóstica es conveniente seleccionar primero el o los rasgos claves (los más llamativos y/o menos frecuentes), y revisar las afecciones que pueden explicar todas o la mayor parte de las alteraciones presentes en el paciente. No debe esperarse que el niño presente todas las alteraciones descritas en los libros. Es posible que en la descripción de muchos síndromes, especialmente de aquellos en que el diagnóstico es clínico, porque no hay exámenes específicos (no existe malformaciones patognomónicas), exista sesgo de muestra. Estos y otros problemas diagnósticos señalados hacen que en los casos más complejos sea imprescindible la evaluación por especialista <sup>(2,10, 19)</sup>.

### **2.3.3 Clasificación**

Hay varias maneras de clasificar las malformaciones congénitas. El enfoque de clasificación más común es por sistema y/o aparatos (por ejemplo, craneofacial, extremidad, corazón); siendo el más utilizado la clasificación del CIE-10.

Enfermedades congénitas, malformaciones y alteraciones cromosómicas	
(Q00-Q09)	Enfermedades congénitas del sistema nervioso
(Q10-Q18)	Enfermedades congénitas de la ojos, orejas, cara y cuello
(Q20-Q28)	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio
(Q30-Q34)	Malformaciones del sistema respiratorio
(Q35-Q37)	Malformaciones de los labios, boca y paladar
(Q38-Q45)	Otras malformaciones del aparato digestivo
(Q50-Q56)	Malformaciones de los órganos genitales
(Q60-Q64)	Malformaciones del aparato urinario
(Q65-Q79)	Malformaciones del sistema músculoesquelético
(Q80-Q89)	Otras dismorfias congénitas
(Q90-Q99)	Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otras partes

Sistemas de clasificación clínicamente más útil incluyen:

1. Único defecto frente a múltiples síndrome de anomalía congénita. Los que tienen más de un defecto congénito son polimalformados, estos a su vez pueden ser: <sup>(14)</sup>
  - Aquellos cuyos defectos correspondan con alguno de los síndromes descritos en la bibliografía.
  - Defectos congénitos que afectan a estructuras corporales diferentes aparentemente no relacionados, en quienes no se ha podido diagnosticar ningún síndrome conocido.

- Defecto del desarrollo único, pero que ha dado lugar secuencialmente a alteraciones de otras estructuras cuyo desarrollo morfológico es normal.

## 2. Mayor (médicamente o quirúrgicamente significativos defectos) versus anomalías menores <sup>(6)</sup>

Equivalencia entre algunas malformaciones mayores y menores	
MAYOR	MENOR
Paladar hendido	Paladar hendido submucoso úvula bífida
Anofalmía-microftalmía	Coloboma del iris
Onfalocele	Hernia umbilical
Microsomía hemifacial	Papiloma preauricular
Agenesia de radio	Falange distal del pulgar anormal
Holoprosencefalia alobar	Incisivo central superior único

## 3. Clasificación etiológica.

## 4. Clasificación morfológica <sup>(17)</sup>

Clasificación morfológica de los defectos congénitos		
Defecto congénito	Periodo de afección	Mecanismo
Malformación	Temprano: Embriogénesis	Defecto intrínseco o desconocido
Disrupción	Intermedio: Organogénesis	Ruptura o interferencia del desarrollo
Deformación	Tardío: Fenogénesis	Fuerzas mecánicas anormales

### 2.3.4 Morbimortalidad

Como se ha mencionado antes, los defectos congénitos representan una causa importante de mortalidad y morbimortalidad infantil. Estudios recientes indican que la

frecuencia de las malformaciones congénitas clínicamente diagnosticadas en el período neonatal es del 2 al 3%, y las investigaciones que han efectuado un seguimiento de los niños durante un período más prolongado han demostrado que esta frecuencia aumenta hasta 6 o 7% hacia la edad de un año, en los países desarrollados las malformaciones congénitas representan la causa más frecuente de mortalidad durante el primer año de vida <sup>(1,5,8,22)</sup>.

---

<sup>22</sup> Gómez A, Rascón PR. La mortalidad infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento. *Pan Am J Public Health*. 2008; 24(5): 297-303.

## **CAPITULO III**

### **MATERIAL Y METODOS**

#### **3.1 TIPO DE INVESTIGACION**

El presente trabajo de investigación es retrospectivo y descriptivo.

#### **3.2 POBLACIÓN Y MUESTRA**

La población estará conformada por el número total de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas que fueron atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna desde el primero de Enero del 2000 hasta el 31 de Diciembre del 2009.

#### **3.3 CARACTERÍSTICAS DE LA MUESTRA**

##### **3.3.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

- Parto intrahospitalario, en el período de estudio asignado.
- Peso al nacer mayor o igual a 500 grs.
- Edad gestacional mayor o igual a 20 semanas por examen físico.
- Recién nacido vivo con malformación congénita, tanto:

- Interna o Externa
- Anomalía macroscópica o microscópica
- Malformación mayor o menor.
- Fetal o no
- Hereditaria o no

### **3.3.2 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

- Nacidos en otros nosocomios (referidos) y/o de periodo diferente al estudio.
- Infantes mayores de 28 días.
- Natimuerto u óbito.

### **3.4 PROCEDIMIENTO Y SUPERVISIÓN DEL ESTUDIO**

Se llevará a cabo esta investigación con la autorización de la Dirección Ejecutiva y La Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

A partir del SIP 2000 del Departamento de Neonatología de dicho Hospital, se recogerá la información.

La supervisión se realizará a través de los siguientes indicadores:

- Cobertura: Este estudio presenta una cobertura del 100%, ya que incluye a todos los recién nacidos con malformaciones ocurridos en el periodo de estudio.
- Control de Llenado: Se trabajó con el 2% de falta de información, sobre todo en la fase de retrospectiva, aceptable siendo la recomendación por el CLAP entre 3-6%.

### **3.5 INSTRUMENTOS DE INVESTIGACIÓN**

El instrumento para la recolección de la información es una ficha de recolección de datos, que facilita traducir los objetivos y las variables de la investigación a través de una serie de preguntas previamente preparadas de forma cuidadosa, susceptibles de analizarse en relación al problema estudiado. La redacción del instrumento se realizó con un orden lógico y fácil de seguir.

### **3.6 PROCESAMIENTO ESTADÍSTICO**

Con los datos recogidos en el presente estudio se elaboró una base de datos en un Software estadístico (SPSS).

El análisis de datos se realizó mediante estadística descriptiva con distribución de frecuencias. Para la obtención de la incidencia se utilizó la tasa de incidencia por 1000 Recién nacidos vivos.

Para la determinación de mortalidad se utilizó tasa de mortalidad por 1000 Recién nacidos vivos y tasa de letalidad por 100 recién nacidos con malformaciones congénitas.

## CAPITULO IV

### RESULTADOS

TABLA N°1

#### INCIDENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009

AÑO	Nº MALF. CONGENITAS	Nº NACIDOS VIVOS	Frecuencia de MC	TASA X 1000
2000	18	2411	0,75%	7,47
2001	24	2678	0,90%	8,96
2002	18	3162	0,57%	5,69
2003	32	3185	1,00%	10,05
2004	26	3455	0,75%	7,53
2005	17	3670	0,46%	4,63
2006	22	3515	0,63%	6,26
2007	26	3572	0,73%	7,28
2008	28	3510	0,80%	7,98
2009	39	3665	1,06%	10,64
<b>TOTAL</b>	250	32823	0,76%	7,62

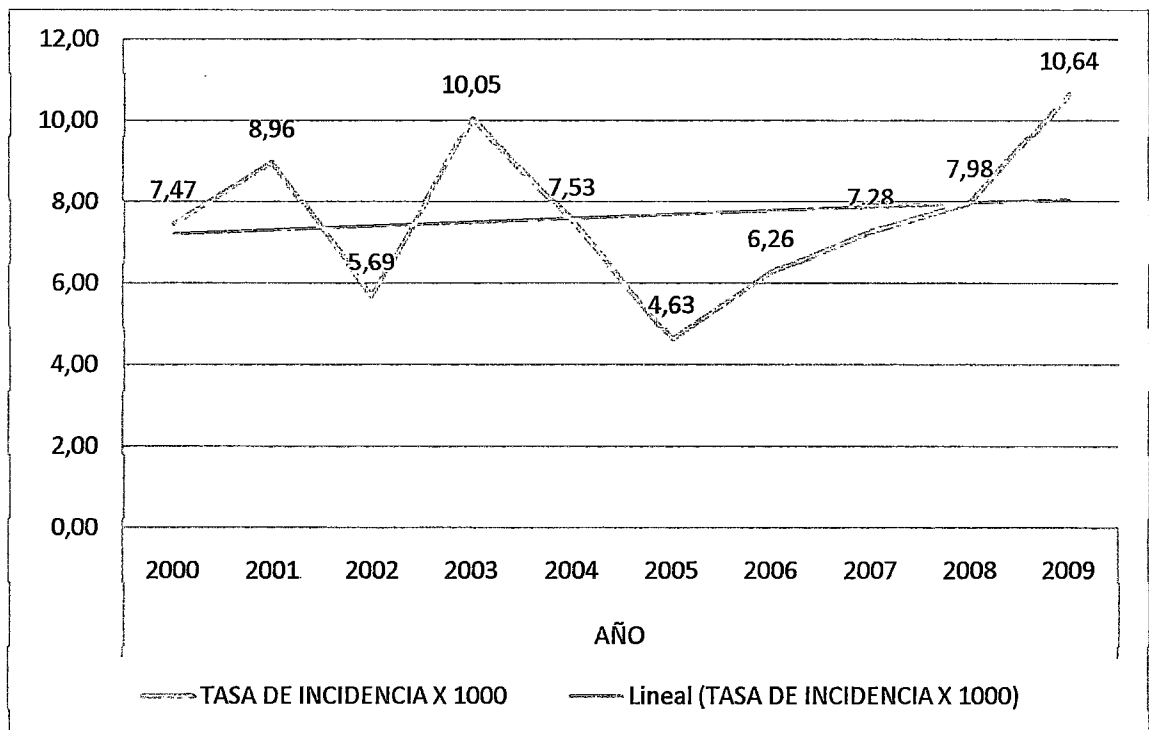
FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009

En el periodo comprendido entre los años 2000 – 2009, en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, nacieron 32823 neonatos, de ellos 250

presentaron algún tipo de malformación congénita, lo que hace una frecuencia de 0,76%. La tasa de incidencia encontrada fue 7,62 x 1000 nacidos vivos. Los años que presentaron mayor incidencia son 2009 y 2003 con 10,64 y 10,05 por mil nacidos vivos respectivamente. Mientras que la menor incidencia de malformaciones congénitas se reportó en el año 2005 con 4,63 por mil nacidos vivos.

### GRAFICO N°1

#### INCIDENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009



FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009

La tasa de incidencia tiene una tendencia ligeramente ascendente en el transcurrir de los años; en el presente estudio se encontró que el año 2005 la incidencia de malformaciones congénitas fue 4,64 por 1000 NV, la cual se incremento a 10,64 x 1000 NV en el año 2009.

**TABLA N°2**  
**CARACTERISTICAS MATERNAS DE LOS RECIEN NACIDOS CON**  
**MALFORMACIONES CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO**  
**UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>CARACTERISTICAS MATERNAS:</b>		<b>N.</b>	<b>%.</b>
<b>Edad</b>	<b>≤19 años</b>	33	13,2%
	<b>20 a 34 años</b>	136	54,4%
	<b>35 a 39 años</b>	72	28,8%
	<b>≥40 años</b>	9	3,6%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Grado de instrucción</b>	<b>Analfabeto</b>	2	0,8%
	<b>Primaria</b>	45	18,0%
	<b>Secundaria</b>	145	58,0%
	<b>Superior</b>	58	23,2%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Paridad</b>	<b>Primípara</b>	75	30,0%
	<b>Múltipara</b>	168	67,2%
	<b>Gran múltipara</b>	7	2,8%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>N° CPN</b>	<b>No controlada(&lt;4)</b>	41	16,4%
	<b>Controlada (≥4)</b>	209	83,6%
	<b>Total</b>	250	100,0%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

De las características maternas en revisión, tenemos que la edad materna de mayor frecuencia es de 20 a 34 años, con un 54,4%, le siguen en importancia las mujeres de 35 a 39 años (28,8%), además se registran 13,2% de madres adolescentes.

En el grado de instrucción, el 58,0% de las madres tiene secundaria, seguido de un 23,2% de las madres con instrucción superior.

Según variable paridad se puede observar que las madres multíparas tienen una mayor frecuencia con 67,2% del total, le sigue en importancia las primíparas con 30%. Solo el 2,8% era gran multíparas.

Además tenemos que la mayoría de madres, es decir el 83,6% fue considerada como controlada ( $\geq 4$  controles prenatales). Un 16,4% tuvo la condición de no controlada ( $> 4$  controles prenatales).

**TABLA N°3**

**DISTRIBUCION SEGÚN ANTECEDENTES GESTACIONALES DE**

**MADRES DE RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES**

**CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>ANTECEDENTES GESTACIONALES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Si</b>	180	72,0%
<b>No</b>	70	28,0%
<b>Total</b>	250	100,0%

Se observa que el 72% de las madres presento algún antecedente gestacional y solo un 28% tuvieron un embarazo aparentemente normal.

**TABLA N°4**

**FRECUENCIA DE ANTECEDENTES GESTACIONALES DE MADRES  
DE RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS.**

**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>COMPLICACIONES DEL EMBARAZO:</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Anemia</b>	83	33,2%
<b>Infecciones</b>	58	23,2%
ITU	57	22,8%
VDRL	0	0,0%
TORCH	0	0,0%
Otras Infecciones	1	0,4%
<b>Uso de medicamentos</b>	22	8,8%
<b>Amenaza de Aborto</b>	14	5,6%
<b>Polihidramnios</b>	14	5,6%
<b>Enfermedad Hipertensiva</b>	5	2,0%
<b>Oligohidramnios</b>	4	1,6%
<b>Alcohol y tabaco</b>	1	0,4%
<b>Deficiencia Vitamínica</b>	0	0,0%
<b>Otras</b>	3	1,2%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

En cuanto a los antecedentes gestacionales se observa como el más frecuente la anemia con un 33,2%, en orden descendente le siguen con 22,8% la infección del tracto urinario, con 8,8% el uso de medicamentos y con 5,6% la amenaza de aborto y el polihidramnios.

Otras complicaciones fueron la enfermedad hipertensiva que estuvo presente en el 2% de madres, el oligohidramnios en el 1,6% y el abuso de alcohol en el 0,4%.

Se debe recalcar que una madre de un recién nacido malformado puede presentar más de un antecedente gestacional por lo que no se coloca el total al final de la tabla.

**TABLA N°5**

**ANTECEDENTES FAMILIARES DE MALFORMACIONES**

**CONGÉNITAS EN MADRES DE RECIEN NACIDOS MALFORMADOS.**

**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>Antecedentes de malformaciones</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Si</b>	2	0,8%
<b>No</b>	248	99,2%
<b>Total</b>	250	100,0%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Se observa que solo el 0,8% de madres tiene antecedentes familiares de malformaciones congénitas.

**TABLA N°6**

**DISTRIBUCION DE FRECUENCIA SEGÚN CARACTERÍSTICAS DE**

**RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS.**

**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>CARACTERÍSTICAS DEL RECIEN NACIDO MALFORMADO</b>		<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Vía de parto</b>	<b>Vaginal</b>	133	53,2%
	<b>Cesárea</b>	117	46,8%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Sexo RN</b>	<b>Femenino</b>	95	38,0%
	<b>Masculino</b>	149	59,6%
	<b>Indeterminado</b>	6	2,4%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Edad Gestacional</b>	<b>&lt; 28 semanas</b>	4	1,6%
	<b>28 a 36 semanas</b>	48	19,2%
	<b>37 a 41 semanas</b>	195	78,0%
	<b>42 a mas semanas</b>	3	1,2%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Relación peso/EG</b>	<b>AEG</b>	200	80,0%
	<b>GEG</b>	30	12,0%
	<b>PEG</b>	20	8,0%
	<b>Total</b>	250	100,0%
<b>Peso al nacer</b>	<b>&lt;1500 gr</b>	11	4,4%
	<b>1500 a 1999 gr</b>	12	4,8%
	<b>2000 a 2499 gr</b>	24	9,6%
	<b>2500 a 2999 gr</b>	50	20,0%
	<b>3000 a 3499 gr</b>	76	30,4%
	<b>3500 a 3999 gr</b>	57	22,8%
	<b>&gt;= 4000 gr</b>	20	8,0%
	<b>Total</b>	250	100,0%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

En cuanto a las características neonatales tenemos que la vía de parto de mayor frecuencia fue la vaginal con 53,2% frente a un 46,8% de parto por cesárea. Se puede observar predominio del sexo masculino con un 59,6% frente a un 38% del sexo femenino, además en un 2,4% de los RN malformados no se logró determinar el sexo. También se aprecia que un 78% de la población en estudio fue a término (37 a 41 semanas) y 20,8% fue pretérmino (20 a 36 semanas) de los cuales el 1,6% tuvo una edad gestacional menor de 28 semanas. Además tenemos que el peso de 2500 a 3999 gr. al nacer fue el de mayor frecuencia con 73,2% donde el 30,4% fluctuó entre 3000 a 3499 gr.; solo un 8% pesó al nacer más de 4000gr. y el 4,4% menos de 1500gr. Según la relación peso/edad gestacional el 80,0% era adecuado para edad gestacional, seguido de un 12% grande para edad gestacional.

**TABLA N°7**

**DISTRIBUCION DE FRECUENCIA SEGÚN APGAR AL MINUTO Y A  
LOS 5 MINUTOS EN RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES  
CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

SCORE DE APGAR	APGAR AL 1º MIN.		APGAR AL 5º MIN.	
	N	%	N	%
0-3	28	11,2	11	4,4
4-6	39	15,6	18	7,2
7-10	183	73,2	221	88,4
<b>Total</b>	250	100,0	250	100,0

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Podemos observar que el 73,2% de recién nacidos presentaron puntaje Apgar 7-10 al primer minuto, aumentando la frecuencia al 88,4% a los 5 minutos de vida. También se observa que 11,2% de recién nacidos malformados presentaron puntaje Apgar 0-3 al minuto de vida, y que esta cifra disminuyó a 4,4% a los cinco minutos.

**TABLA N°8**  
**DISTRIBUCION SEGÚN PATOLOGÍAS NEONATALES ASOCIADAS EN**  
**RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS.**  
**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>PATOLOGÍAS NEONATALES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Si</b>	59	23,6%
<b>No</b>	191	76,4%
<b>Total</b>	250	100,0%

Podemos observar que 23,6% presentó algún tipo de patología neonatal, mientras que el 76,4% no presentó patologías asociadas.

**TABLA N°9**  
**FRECUENCIA DE LAS PRINCIPALES PATOLOGÍAS ASOCIADAS EN**  
**LOS RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS.**  
**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

PATOLOGIAS NEONATALES	N	%
<b>Sepsis Neonatal</b>	27	10,8%
<b>Síndrome de dificultad respiratoria</b>	16	6,4%
Membrana Hialina	12	4,8%
Taquipnea Transitoria	2	0,8%
Síndrome de Aspiración Meconial	2	0,8%
<b>Hipoglicemia</b>	8	3,2%
<b>Deshidratación Hipernatrémica</b>	6	2,4%
<b>RCIU</b>	5	2,0%
<b>Policitemia</b>	2	0,8%
<b>Ictericia</b>	1	0,4%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Se observa que la patología neonatal más frecuente en los recién nacidos con malformaciones congénitas fue sepsis neonatal con 10,8%, seguida de membrana hialina con un 4,8% e hipoglicemia con un 3,2%. Además el 2,4% presento deshidratación hipernatrémica y el 2% retardo de crecimiento intrauterino. Un recién nacido malformado puede presentar más de una patología asociada por lo cual no se coloca el total al final de la tabla.

**TABLA N°10**  
**DISTRIBUCION DE FRECUENCIA SEGÚN SISTEMA Y/O APARATO**  
**COMPROMETIDO POR MALFORMACIONES CONGENITAS.**  
**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>SISTEMA y/o APARATO COMPROMETIDO</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Maxilofacial</b>	66	26,4%
<b>SNC</b>	60	24,0%
<b>Cromosomal</b>	44	17,6%
<b>Digestivo</b>	37	14,8%
<b>Genítourinario</b>	28	11,2%
<b>Músculoesquelético</b>	24	9,6%
<b>Circulatorio</b>	16	6,4%
<b>Respiratorio</b>	7	2,8%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Según la clasificación por sistemas y aparatos del CIE-10, el primer lugar en frecuencia lo ocuparon las malformaciones maxilofaciales con 26,4%, el segundo lugar correspondió a las malformaciones del sistema nervioso central con 24%, el tercer lugar fue ocupado por alteraciones cromosomiales con un 17,6%. Los sistemas circulatorio y respiratorio tuvieron menor porcentaje con 6,4% y 2,8% respectivamente.

No se coloca el total al final de la tabla porque un neonato puede presentar más de un sistema comprometido a la vez.

**TABLA N°11**  
**PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGENITAS MAXILOFACIALES**  
**Y DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL. HOSPITAL HIPOLITO**  
**UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>MALFORMACIONES MAXILOFACIALES</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Labio leporino</b>	47	18,80%
<b>Fisura palatina</b>	41	16,40%
<b>Agnesia Pabellón Auricular</b>	6	2,40%
<b>Poliótia preauricular</b>	4	1,60%
<b>Anquiloglosia</b>	1	0,40%
<b>MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Hidrocefalia</b>	23	9,20%
<b>Espina Bífida</b>	22	8,80%
<b>Anencefalia</b>	16	6,40%
<b>Encefalocele</b>	6	2,40%
<b>Microcefalia</b>	2	0,80%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

En la presente tabla se muestra las principales malformaciones maxilofaciales y del sistema nervioso central; no se coloca el total al final de la tabla porque un neonato puede presentar una o más malformaciones congénitas del mismo sistema.

En las malformaciones maxilofaciales el labio leporino represento el 18,8% seguido de fisura palatina con 16,4%; la agenesia del pabellón auricular estuvo presente en el 6,4%.

En cuanto a las malformaciones del sistema nervioso central se encuentra que la hidrocefalia y la espina bífida fueron las más frecuentes con 9,2% y 8,8% respectivamente; la anencefalia se presento en el 6,4%.

**TABLA N°12**

**PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO DIGESTIVO Y ALTERACIONES CROMOSOMIALES. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>ALTERACIONES CROMOSOMIALES</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Síndrome Down	43	17,2%
Síndrome Turner	1	0,4%
<b>Total</b>	<b>44</b>	<b>17,6%</b>
<b>MALFORMACIONES DEL APARATO DIGESTIVO</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Ano imperforado	10	4,0%
Atresia Esofágica	9	3,6%
Atresia duodenal	6	2,4%
Onfalocele	5	2,0%
Gastrosquisis	5	2,0%
Hernia Diafragmática	2	0,8%
<b>Total</b>	<b>37</b>	<b>14,8%</b>

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Entre las alteraciones cromosomiales se observa al síndrome de Down como el más frecuente con 17,2%.

El ano imperforado y la atresia esofágica fueron las malformaciones del aparato digestivo más frecuentes con 4% y 3,6% respectivamente, le siguen en frecuencia la atresia duodenal con 2,4% y, el onfalocele y gastrosquisis con 2%.

**TABLA N°13**

**PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO  
URINARIO, GENITALES Y MUSCULOESQUELETICAS.  
HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>MALFORMACIONES DEL APARATO URINARIO Y GENITALES</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Criptorquidia</b>	15	6,0%
<b>Genitales ambiguos</b>	6	2,4%
<b>Hidrocele</b>	3	1,2%
<b>Hipospadia</b>	3	1,2%
<b>Hernia inguinal</b>	1	0,4%
<b>Total</b>	28	11,2%
<b>MALFORMACIONES MUSCULOESQUELETICAS</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Displasia Cadera</b>	12	4,8%
<b>Polidactilia</b>	8	3,2%
<b>Sindactilia</b>	4	1,6%
<b>Total</b>	24	9,6%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Las malformaciones genitales más frecuente fueron criptorquidia con 6%, seguida de genitales ambiguos con 2,4%. Entre las malformaciones musculoesqueléticas tenemos a la displasia de cadera como la más frecuente con 4,8%, seguida de polidactilia con 3,2%.

**TABLA N°14**

**PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA CIRCULATORIO Y APARATO RESPIRATORIO. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>MALFORMACIONES DEL SISTEMA CIRCULATORIO</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Comunicación interventricular</b>	6	2,4%
<b>Comunicación interauricular</b>	5	2,0%
<b>Cardiopatía congénita no específica</b>	3	1,2%
<b>Persistencia ductus arterioso</b>	2	0,8%
<b>Total</b>	16	6,4%
<b>MALFORMACIONES DEL APARATO RESPIRATORIO</b>		
<b>MALFORMACIONES</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Hipoplasia pulmonar</b>	6	2,4%
<b>Atresia de coanas</b>	1	0,4%
<b>Total</b>	7	2,8%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Entre las malformaciones del sistema circulatorio se observa que la comunicación interventricular fue la más frecuente con 2,4%, seguida de la comunicación interauricular 2%; un 1,2% presentaron cardiopatías congénitas no específicas.

La malformación respiratoria con mayor porcentaje fue la hipoplasia pulmonar con 2,4%.

**TABLA N°15**

**LAS 10 PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGENITAS.**

**HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

<b>MALFORMACION CONGENITA</b>	<b>N:</b>	<b>%</b>
Labio leporino	47	18,80%
Síndrome Down	43	17,20%
Fisura palatina	41	16,40%
Hidrocefalia	23	9,20%
Espina Bífida	22	8,80%
Anencefalia	16	6,40%
Criptorquidia	15	6,00%
Displasia Cadera	12	4,80%
Ano imperforado	10	4,00%
Atresia Esofágica	9	3,60%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Se presenta las 10 principales malformaciones congénitas detectadas en los recién nacidos durante el periodo de estudio. Podemos observar que la malformación congénita más frecuente fue Labio leporino con un 18,8%, seguido del síndrome de Down con 17,2% y Fisura palatina con 16,4%.

**TABLA N°16**

**EVOLUCIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES**

**CONGENITAS. HOSPITAL HIPOLITO UNANUE**

**DE TACNA. 2000-2009**

EVOLUCIÓN:	N	%
<b>Vivo</b>	186	74,4%
<b>Mortalidad neonatal</b>	64	25,6%
Mortalidad Neonatal Precoz	49	19,6%
Mortalidad Neonatal Tardía	15	6,0%
<b>Total</b>	250	100,0%

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

Se observa que el 74,4% de los RN con malformaciones congénitas evolucionaron favorablemente quedando en la condición de vivos. La mortalidad neonatal estuvo presente en un 25,6%, de los cuales el 19,6% fue mortalidad neonatal precoz y el 6% mortalidad neonatal tardía.

**TABLA N°17**

**MORTALIDAD NEONATAL DE LOS RECIEN NACIDOS CON**

**MALFORMACIONES CONGENITAS. HOSPITAL**

**HIPOLITO UNANUE DE TACNA. 2000-2009**

	N	Tasa de Mortalidad por 1000 NV	Letalidad por 100 NV malformados
<b>Total de recién nacidos vivos</b>	32823		
<b>Total de RN malformados</b>	250	1,9	25,6%
<b>Total de RN malformados fallecidos</b>	64		

**FUENTE: Sistema Informático Perinatal del HHUT 2000-2009**

En el periodo de estudio han ocurrido 64 defunciones de recién nacidos malformados, al realizar el cálculo estadístico se obtiene una tasa de mortalidad neonatal de 1,95 x 1000 NV, así mismo las malformaciones congénitas produjeron una letalidad de 25,6%.

## CAPITULO V

### DISCUSIÓN

Durante el periodo en estudio, del 2000 al 2009, se registraron 32823 recién nacidos vivos, de los cuales 250 presento malformaciones congénitas, lo que representa el 0,7%. La tasa de incidencia encontrada fue 7,62 x 1000 NV, la cual ha disminuido en comparación al 13,1 hallado por Ticona <sup>(7)</sup> durante el periodo de 1981 – 2000 en el mismo hospital; sin embargo a pesar de ser menor que hace 20 años, en la última década muestra una tendencia discretamente ascendente, se encontró que en el año 2005 la incidencia fue 4,63 incrementándose a 10,64 para el año 2010.

La frecuencia de malformaciones congénitas en nuestro hospital se encuentra por debajo de lo descrito en la literatura, 2-3% <sup>(2)</sup>; de igual manera al analizar otros trabajos encontramos que Masgos <sup>(6)</sup> en Lima, en su estudio realizado durante los años 2000-2002 en el hospital San Bartolomé, reportó que el 1,7% de nacidos vivos presentó malformaciones

congénitas; Trombotto <sup>(23)</sup> en Argentina durante los años 1981-2000 encontró que la frecuencia de malformaciones congénitas fue de 1,62% y, Tarboza <sup>(14)</sup> en Costa Rica entre los años 1996-2005 registró una frecuencia de 1,45%. En otros países la frecuencia de malformaciones congénitas fluctúa entre 1% en Arabia, 1,2% en Sudáfrica, 1,5% en Turquía y New York, mientras que en Europa se consigna en 2,2% <sup>(1)</sup>.

Sin embargo, nuestros resultados son similares a lo encontrado por Vásquez <sup>(15)</sup> en Cuba, quien en el periodo 2000-2005 encontró una frecuencia de 0,75% de malformaciones congénitas; así mismo Rodríguez <sup>(24)</sup> en un estudio realizado en el hospital Escuela de Honduras por un periodo de 3 años, reportó una frecuencia de malformaciones congénitas de 0,74%. Sería importante valorar los múltiples fenómenos a los cuales podría estar ligada la baja frecuencia de malformaciones congénitas en nuestro medio.

A continuación analizaremos las características maternas asociadas a malformaciones congénitas. La edad materna que presentó mayor

---

<sup>23</sup> Trombotto G. Estudio Epidemiológico de las Malformaciones Congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Universitario de Maternidad y Neonatología de Córdoba [Tesis para Maestría en Salud Pública] Argentina: 2002.

<sup>24</sup> Rodríguez D, Alvarenga R. Frecuencia de malformaciones Congénitas externas en la Unidad Materno Infantil del Instituto Hondureño de Seguridad Social de Tegucigalpa. Rev Med Post UNAH. 1999; 4(3): 258-63.

porcentaje de recién nacidos malformados fue entre los 20 a 34 años (54,4%), seguida de las madres de 35 a 39 años (28,8%), además se registró un 13,2% de madres adolescentes.

De igual manera, Figueroa <sup>(13)</sup> durante los años 1984-1989 en el mismo hospital, encontró que el 54,6% eran madres de 20 a 34 años, seguidas de un 36,7% de madres mayores de 35 años; citamos también a Masgos <sup>(6)</sup> que encontró que el 58% eran madres de 20 a 35 años; además concluyó que el grupo etáreo mayor de 35 años es un factor estadísticamente significativo para tener recién nacidos malformados ( $p=0,03$ ).

En los estudios internacionales tenemos que Trombotto <sup>(23)</sup> encontró una relación altamente significativa entre madres mayores de 38 años y el síndrome de Down ( $p<0,0001$ ). Similares resultados fueron encontrados por Tarboza <sup>(14)</sup>, donde un 68,4% de recién nacidos con Síndrome de Down procedían de mujeres mayores de 35 años, además estas tienen un riesgo de tener polimalformados 2,4 veces mayor que las menores de 35 años.

Los estudios revisados, demuestran que la mayoría de madres están en una edad aceptable para la gestación (20-34 años), lo cual coinciden con nuestro trabajo; además logran establecer significancia estadística en la relación existente entre la edad materna mayor de 35 años y la ocurrencia de recién nacidos con Síndrome de Down, como se describe en la literatura.

Se consideraron otras características maternas como grado de instrucción, paridad y controles prenatales de la madre. Se encontró que la mayoría tuvo nivel de instrucción secundaria 58%, fueron multíparas 67,2% y con  $\geq 4$  controles prenatales en un 83,6%.

Dichos resultados son semejantes a lo encontrado por Figueroa <sup>(13)</sup> donde muestra que la mayor parte de las madres fueron multíparas (57,07%), con grado de instrucción secundaria (57,74%) y con  $\geq 4$  controles prenatales (50,01%). Masgos <sup>(6)</sup> revela que el 66,76% tenían grado de instrucción secundaria y el 76,4% tuvo 4 o más controles prenatales.

Rodríguez <sup>(24)</sup>, refiere que los neonatos con malformaciones congénitas estaban significativamente más relacionados a madres multíparas

( $p=0,03$ ). Además, Vásquez <sup>(15)</sup> destacó en su estudio que el niño nacido del tercer parto en adelante se asocia con mayor riesgo de malformaciones congénitas ( $p=0,03$ ), sin embargo no pudo discernir si lo que está influyendo es el orden de nacimiento, o que los últimos nacimientos coinciden con madres de mayor edad. La literatura asocia más la presencia de malformación con la edad y el nivel socioeconómico de la madre, que con el número de partos, en razón a que la primera puede ser más riesgo por las características fisiológicas del organismo en determinado momento de la vida, como también de alteraciones cromosómicas susceptibles de presentar en ciertas edades, y el segundo en donde las madres de los niveles bajos presentan embarazos numerosos y generalmente sucesivos <sup>(25)</sup>.

La mayor parte de trabajos revisados, determinan que el nivel de instrucción secundaria y la madre multípara, son características de mayor importancia de las madres con RN malformados, lo cual coincide con nuestros resultados.

---

<sup>25</sup> Zambrano R. Determinación de los factores de riesgo en malformaciones congénitas en Medellín. *Biomédica*. 2003; 5: 154-60.

En cuanto a los antecedentes gestacionales de madres de recién nacidos malformados se observa como el más frecuente a la anemia con un 33,2%, en orden descendente le siguen con 22,8% la infección del tracto urinario, con 8,8% el uso de medicamentos y con 5,6% la amenaza de aborto y el polihidramnios.

A nivel nacional, Masgos <sup>(6)</sup> en Lima encontró que las madres de recién nacidos malformados durante su embarazo presentaron un 16% anemia, seguida de pre-eclampsia (11,45%) y amenaza de parto prematuro (4,7%); a nivel internacional Ortiz <sup>(26)</sup> describe que el 50% de las madres sufrieron alguna enfermedad en el embarazo, siendo la anemia la más común (35%), le siguen la pre-eclampsia (20%) y la infección del tracto urinario (10%).

En el estudio de Vásquez <sup>(15)</sup> se encontró que las enfermedades infecciosas se asociaron significativamente a la aparición de malformaciones congénitas (OR=2,7 IC=1,23-5,98), lo cual coincide con la literatura que registra que la mayoría de las causas ambientales son infecciones de la madre <sup>(26)</sup>.

---

<sup>26</sup> Ortiz L, Contreras S. Prevalencia de labio y/o paladar fisurado y factores de riesgo. Rev Estomatol Herediana. 2004; 14(1):54-8.

El autentico potencial teratógeno de los medicamentos es aún desconocido por los problemas que rodean su estudio en el humano. Los efectos de los fármacos administrados a la madre son muy variables y dependen sobre todo del momento de la gestación cuando se administran, la mayoría de los efectos estructurales se originan si el agente teratógeno actúa durante el periodo del desarrollo. También tiene valor el tiempo de exposición, la dosificación y la interacción con otros agentes. En nuestro estudio relación solo el 8,8% consumió algún tipo de medicamento, no se logro determinar que fármaco se utilizó y en qué momento de la gestación. Entre los teratógenos reconocidos tenemos a los inhibidores de la ECA que se asocian con disgenesia renal y defectos de osificación craneal, carbamacepina con Espina bífida, fenitoína con anomalías craneofaciales e hipoplasia de falanges y uñas, talidomida con defectos por reducción de extremidades, entre otros <sup>(22, 27,28)</sup>

En general la causa es desconocida en el 40 al 60% de las anomalías congénitas, sin embargo el 10% tienen como etiología una causa genética. Éstos pueden ser consecuencia de la alteración en un solo gen, pero en ocasiones son varios los genes alterados, por lo que la

---

<sup>27</sup> Benítez S, Macchi M. Malformaciones congénitas asociadas a agrotóxicos. Arch Pediatr Urug. 2009; 80(3): 237-47.

<sup>28</sup> Fonseca H, Almaguer P. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de San Lázaro, Cuba. Rev Cubana Pediatr. 2002; 74(1): 44-9

enfermedad se considera de etiología multigénica, regida por las leyes de herencia, por lo cual puede ser dominante o recesiva, autosómica o ligada a sexo. Un grupo aparte de anomalías es debido a anormalidades cromosómicas, las que pueden ser o no heredables, dependiendo de la alteración <sup>(17)</sup>; lo anterior explica porque el antecedente familiar de malformaciones congénitas es una variable importante que debe ser estudiada.

Vásquez <sup>(15)</sup> al analizar el riesgo de asociación de los factores genéticos con la aparición de malformaciones congénitas encontró que el antecedente familiar de malformados se asocio de manera significativa (OR=2,79, IC=1,6-4,8); así mismo Trombotto <sup>(23)</sup> describe que es una variable estadísticamente significativa ( $p < 0,0001$ ) a malformaciones mayores.

En nuestro estudio solo el 0,8% de las pacientes presento el antecedente familiar de malformados, este bajo porcentaje registrado probablemente se deba que en nuestro medio este antecedente sea infravalorado en el momento de llenar la historia clínica perinatal.

Seguidamente analizaremos las características neonatales asociadas a malformaciones congénitas. La elección de la vía del parto para neonatos malformados ha sido poco discutida, no hay publicaciones controladas al azar que apoyen la selección de la vía de parto <sup>(6)</sup>. En el estudio previo realizado en nuestro hospital de referencia, Figueroa <sup>(13)</sup> refiere que existe mayor predominancia del parto vaginal sobre la cesárea con un 59,54% frente a un 27,80%. Este dato se repite en nuestro trabajo, donde encontramos que el parto vaginal ocurrió en el 53,2%, y el 46,8% culminó la gestación por cesárea. A nivel nacional, Masgos <sup>(6)</sup>, en Lima encontró que 59,4% nació por vía vaginal y el 38,8% por cesárea.

Al respecto podemos señalar que el parto vaginal predomina, sin embargo la literatura recomienda cesárea en algunos tipos de malformaciones si se cuenta con el diagnóstico prenatal <sup>(2)</sup>.

En relación al sexo, en el presente estudio se encontró un predominio del sexo masculino con 59,6% sobre un 38% de recién nacidos malformados del sexo femenino, además en un 2,4% no se logró determinar el sexo. De igual manera a nivel local Figueroa <sup>(13)</sup> encontró que el sexo preponderante fue el masculino en 52,68%. A nivel nacional

Magos <sup>(6)</sup> encontró predominio del sexo femenino con 58,5%, frente a un 39,7% del sexo masculino, además un 1,8% tuvo sexo ambiguo.

A nivel internacional, Rodríguez <sup>(24)</sup> refiere que el 57,1% corresponde al sexo masculino, el 41,6% al sexo femenino y el 1,2% fue indeterminado; así mismo Trombotto <sup>(23)</sup>, encontró que frecuentemente se observaron recién nacidos malformados con sexo masculino, hallazgo apoyado por sus tasas de incidencia, las cuales reportan que por cada 1000 RNV del sexo masculino ocurrieron 7,8 malformados.

Tarboza <sup>(14)</sup> en su estudio realizado en Costa Rica, encontraron que el sexo masculino es un factor estadísticamente significativo para tener recién nacidos polimalformados ( $p < 0,001$ ).

En cuanto a la edad gestacional, se pudo determinar que el 78% fueron a término y el 20,8% fueron pretérmino, solo el 1,2% fue Postérmino. Estos resultados coinciden con lo encontrado a nivel local por Figueroa <sup>(13)</sup>, donde el 90,24% de recién nacidos malformados fueron a término y el 8,78% fueron pretérmino. A nivel nacional, Masgos <sup>(6)</sup> encontró que el 83,85% eran a término y el 16,15%, pretérmino, así mismo reporto una

mortalidad de 24,1 veces más en neonatos malformados que los no malformados entre 28 a 36 semanas.

En el estudio realizado por Ticona <sup>(7)</sup> en nuestro hospital de referencia encontraron que la prematurez predominó en las cardiopatías congénitas (16,7%) seguida de las malformaciones múltiples (11,8%) y labio leporino (11,6%).

Podemos observar en nuestro estudio que las malformaciones no influyeron en el término del embarazo, lo cual coincide con otros resultados, aunque es conocido que las malformaciones asociadas a otras patologías como polihidramnios, rotura prematura de membranas, sufrimiento fetal, etc. podría influir en el término del embarazo antes del tiempo adecuado <sup>(2)</sup>.

Respecto al peso al nacer se encontró que el peso de 2500 a 3999 gr. fue el de mayor frecuencia con 73,2%, donde el 30,4% fluctuó entre 3000 a 3499 gr.; el bajo peso al nacer estuvo presente en el 18,8% y de estos el 4,4% tuvo muy bajo peso, además el 8% fue macrosómico. Datos que coinciden con lo encontrado por Figueroa <sup>(13)</sup>, donde el 78,05% presentó un peso adecuado al nacimiento, el 16,58% presentó peso de 2499 gr. ó

menos y el 5,36% fueron de alto peso al nacer. Masgos <sup>(6)</sup> de igual manera refiere que en el 78,25% el peso fluctuó entre 2500 a 3999 gr. y el 15,85% presento bajo peso al nacer. Ticona <sup>(7)</sup> determinó que las malformaciones múltiples se asocian con bajo peso en el 29,4%.

Según la relación peso/edad gestacional el 80% era adecuado para la edad gestacional, seguido del 12% grande para edad gestacional y solo un 8% pequeño para la edad gestacional, así mismo se determino que PEG se asocia significativamente con recién nacidos polimalformados ( $p=0,008$ ). Pocos estudios reportan esta variable, Ticona <sup>(6)</sup> encontró que el síndrome de Down presento el mayor porcentaje de PEG con un 16,4%, seguido de las malformaciones múltiples con 11,8%.

El puntaje de Apgar es usado para la valoración de la adaptación al nacer. De acuerdo a su puntuación se pueden catalogar niños vigorosos (7 a 10), con depresión moderada (4 a 6) y depresión severa (0 a 3). Se determina al primero y 5 minutos de vida. Nuestros resultados en relación al Apgar revelan que la mayoría de los recién nacidos malformados tanto al minuto (73,2%) como a los 5 minutos (88,4%) tuvo una puntuación entre 7 a 10; cifra similar a la reportada por Masgos <sup>(6)</sup> y Figueroa <sup>(13)</sup> con 79,7% y 76,34% respectivamente. Esto podría guardar relación con

factores como mejor cuidado perinatal o con la edad gestacional a término de la gran mayoría de nuestros recién nacidos.

Además se evidencio que 11,2% de recién nacidos malformados presentaron puntaje Apgar 0-3 al minuto de vida, esta cifra disminuyo a 4,4% a los cinco minutos.

En el estudio de Ticona <sup>(7)</sup> se describe que en recién nacidos con malformaciones múltiples es frecuente la depresión con el 70,6% y 47,1% al minuto y a los 5 minutos respectivamente; así mismo en este grupo la depresión severa alcanzó mayor porcentaje con el 35,3%.

El conocimiento de la morbilidad neonatal asociada a las malformaciones congénitas es un de gran importancia dado que estas pueden influir en la mortalidad, sin embargo pocos estudios hacen referencia a esta variable. Los hallazgos de nuestro estudio demuestran que el 23,6% presento morbilidad asociada y el 76,4% no tuvo. La patología más frecuente asociada a recién nacidos malformados fue sepsis neonatal con 10,8%, seguida de la membrana hialina con 4,8% e hipoglicemia con un 3,2%.

Estos resultados son similares a lo encontrado por Masgos <sup>(6)</sup> en Lima, donde la sepsis con el 7,65% fue la patología mas reportada en recién nacidos malformados, seguida de Ictericia y enfermedades metabólicas con 6,45% y 6,15% respectivamente.

A continuación analizaremos las malformaciones congénitas más frecuentes encontradas en nuestro estudio. Según la clasificación por sistemas y/o aparatos del CIE-10, el primer lugar en frecuencia lo ocupó las malformaciones maxilofaciales con 26,4%, hubo predominio del labio leporino con 47 casos, el segundo lugar correspondió a las malformaciones del sistema nervioso central con 24% resultando la hidrocefalia y la espina bífida las más frecuentes con 23 y 22 casos respectivamente. El tercer lugar fue ocupado por síndromes cromosomiales con un 17,6% predominando el síndrome de Down con 43 casos.

Figueroa <sup>(13)</sup> en nuestro hospital de referencia encontró que en los años 1984 a 1989 las malformaciones digestivas predominaron con 24,26%; lo cual difiere de nuestro estudio, cabe resaltar que Figueroa clasificó dentro de las malformaciones digestivas al labio leporino y fisura de paladar, malformaciones que ocuparon la mayor frecuencia en este sistema.

A nivel nacional, Masgos <sup>(6)</sup> en Lima encontró que las malformaciones cardiovasculares representaron el 19%, seguido de las anomalías maxilofaciales y musculo esqueléticas con 14,10%, y sistema gastrointestinal con 12,95%. Resultados similares refieren a nivel internacional, Vásquez <sup>(15)</sup> encontró que las malformaciones cardiovasculares representaban el 28,6% siendo la comunicación interventricular la más frecuente, seguidas de las craneofaciales con 25,4% encabezadas por labio leporino y fisura de paladar, el tercer lugar fue para el sistema nervioso central con 18% resultando la hidrocefalia la más frecuente.

Las cardiopatías congénitas en nuestro estudio representaron el 6,4%, este bajo porcentaje en comparación con otros resultados se puede explicar considerando que el diagnóstico de estas malformaciones es casi exclusivo del ultrasonido, y por lo tanto depende de la resolución del equipo, del uso del doppler, del tipo de anomalía, así como la experiencia del examinador <sup>(29, 30)</sup>

---

<sup>29</sup> Gonzales J. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2002; 28(3): 45-50.

<sup>30</sup> Bernaschek G, Stuempflen I, Deutinger J. The influence of the experience of the investigators on ultrasonographic diagnosis of congenital heart malformations. J Am Coll Card 2003; 16: 807-11.

Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron labio leporino con 18,8% y síndrome de Down con 17,2%. En estudio de Ticona <sup>(7)</sup> durante los años 1981 al 2000 encontró que el síndrome de Down fue la malformación más frecuente con una tasa de 2,1 por 1000 RNV, le sigue en frecuencia el labio leporino con 1,8. De igual manera en otros estudios se describe al síndrome de Down como la malformación más frecuente <sup>(23, 14)</sup>.

Sin embargo, Masgos <sup>(6)</sup> en Lima al igual que en nuestro estudio encontró que el labio leporino y fisura de paladar fue la malformación más frecuente (1,40/1000 NV). El predominio del labio leporino en nuestra ciudad requiere mayor estudio, en busca de factores ambientales prevenibles que posiblemente se encuentren asociados, dado que el factor hereditario al parecer tiene un rol menos importante que el tradicionalmente atribuido.

En relación a la evolución de los recién nacidos malformados, encontramos que el 74,4% quedaron en la condición de vivo, la mortalidad neonatal estuvo presente en un 25,6%, de los cuales el 19,6% fue mortalidad neonatal precoz y el 6% tardía.

La tasa de mortalidad neonatal por 1000 RNV encontrada es de 1,95. Ticona <sup>(7)</sup> encontró que en nuestro hospital de referencia las malformaciones congénitas constituyen la tercera causa de mortalidad neonatal con una tasa de 2 x por mil nacidos vivos. Reporta también, que durante los años 1981 a 1995 la tasa de mortalidad por malformaciones congénitas fue en aumento, con una tasa de 1,9 en el primer quinquenio hasta 2,5 en el último, sin embargo en los años 1995 a 2000 disminuyó considerablemente a 1,7; según nuestro estudio esta cifra aumentó ligeramente durante estos diez años.

A nivel nacional Masgos <sup>(6)</sup> refiere una mortalidad entre los neonatos con defectos congénitos de 12,5%, cifra menor a lo encontrado en nuestro estudio (25,6%); a nivel internacional este reporte es mucho menor con 9% en Costa Rica <sup>(39)</sup>, 6,84% y 8,3% en New York y California <sup>(11)</sup>. Esta diferencia substancial se debe a la tecnología con que cuentan los países desarrollados donde realizan corrección quirúrgica del defecto antes que se complique.

## CONCLUSIONES

1. La frecuencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna en los años 2000 – 2009 es de 0,76% y la tasa de incidencia es de 7,62 x 1000 nacidos vivos.
2. Las malformaciones más frecuentes fueron labio leporino con 18,8%, síndrome de Down con 17,2% y fisura de paladar con 16,4%.
3. Las características maternas con mayor frecuencia fueron: Edad materna 20 a 34 años 54,4%. Nivel de instrucción secundaria 58%. Multíparas 67,2%. Numero de CPN igual o mayor a 4 es de 83,6%. Anemia 33,2%, infección del tracto urinario 22,8%, uso de medicamentos 8,8% y amenaza de aborto 5,6%.
4. Las características neonatales con mayor frecuencia fueron: nacieron por parto vaginal 53,2%. Sexo masculino 59,6%. Peso al nacer entre 2500-3999 gr. con 73,2%. Edad gestacional entre 37 a 41 semanas 78%. Recién nacido AEG 80%. Apgar al minuto y 5 minutos entre 7-10 puntos con 13,2% y 88,4% respectivamente.

5. El 23,6% de recién nacidos malformados presentaron patologías asociadas, siendo las más frecuentes sepsis neonatal 10,8%, membrana hialina 4,8% e hipoglicemia 3,2%.
  
6. La mortalidad neonatal estuvo presente en un 25,6%, de los cuales 19,6% fue mortalidad precoz y 6% tardía. La tasa de mortalidad neonatal por 1000 RNV encontrada es de 1,95.

## RECOMENDACIONES

1. Anticipar precozmente el diagnóstico de las malformaciones congénitas a través de un adecuado control prenatal y una exploración neonatal minuciosa para el tratamiento precoz y, evitar complicaciones corrigiendo parcial o totalmente las anomalías por medio de la cirugía y otros métodos, evitando que se agraven o que sus secuelas se hagan invalidantes.
2. Ampliar el estudio de las principales malformaciones congénitas identificadas en este estudio.
3. Incentivar la investigación científica en el área materno perinatal, en busca de agentes ambientales, conocidos como teratógenos, que son capaces de afectar el desarrollo del embrión provocando malformaciones.
4. Realizar investigaciones dirigidas a la delineación de la calidad de vida posterior en los niños con malformaciones congénitas, a fin de elaborar un plan de apoyo médico, educativo y social.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Oakley GP. Frequency of human congenital malformations. Clin Perinatol. 2007; 13: 545-54.
2. Hübner MJ, Ramirez MF. Malformaciones congénitas: diagnóstico y manejo neonatal. Primera edición. Chile: Editorial Universitaria; 2005. .
3. García H, Salguero GA, Moreno J. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. Biomédica. 2003; 23: 161-72.
4. Lacassie Y. Síndrome y malformaciones en pediatría. Rev. Public Medit. 1991; 186: 1398-1404.
5. Office for National Statistics. Report: Infant and perinatal mortality by social and biological factors. Health Statistics Quarterly. 2007;40:61-5.
6. Masgos M. Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo 2000-2002 [Tesis para optar Título de Médico Pediatra]. Lima: Universidad Nacional Mayor de San Marcos; 2003
7. Ticona M, Huanco D, Tejada E. Salud Perinatal en Tacna: Principales Indicadores. Primera edición. Perú: Artgraphics; 2000.

8. Mueller R. Genética y anomalías congénitas. Primera edición. Madrid: Emery's; 2001.
9. Taboada N, Lardoeyt R, Quintero K. Teratogenicidad embriofetal inducida por medicamentos. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2004; 30(1): 125-30.
10. Taboada N, Lardoeyt R. Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. Revista Cubana Pediatría. 2003; 75(1): 148-52.
11. Druschel C, Hugdhe J. Mortality among infante with congenital malformations. Public-Healty Rep. 2000; 111(4): 359-61.
12. Montalvo G, Camacho A, Toscano M, Alvarez J, Muñoz L, Albornoz A et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en Hospitales Ecuatorianos de la red ECLAMC período 2001-2005. Órgano oficial de difusión científica. 2006; 6: 39-49.
13. Figueroa R. Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 1984-1989 [Tesis para optar el Título de Médico Cirujano]. Arequipa: Universidad Nacional de San Agustín; 1990.
14. Tarboza M, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. Acta Médica Costarricense. 2008; 50(4): 221-29.

15. Vásquez M, Torres G, Gonzales J. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005. Revista Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos. 2008; 6(1): 4-9.
16. Opitz JM. Desarrollo Humano y malformaciones. Revista Española de Dismorfología y Epidemiología. 2001; 4(6): 7-14.
17. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones Congénitas: Clasificación y Bases Morfogénicas. Rev Mexicana de Pediatría. 2008; 75(2):71-74.
18. Swardekar K. Genetic analysis of lethal congenital malformations causing perinatal mortality at Nisswa Hospital. Clin Genet 2004; 66(3): 239-43.
19. Hall B. Common multiple congenital syndromes. Second Edition. USA: Appleton & Lange; 2006.
20. Bianchi D, Crombleholme T. Fetology: Diagnosis & Management of the fetal patient. Second Edition. New York: Mc Graw Hill; 2000.
21. Gómez A, Rascón PR. La mortalidad infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento. Pan Am J Public Health. 2008; 24(5): 297-303.
22. Carey JC, Feldkamp M, Leen M, Martínez L. Teratogenicidad en Humanos. Revista Española de Dismorfología y Epidemiología. 2001; 4(6): 15-21.

23. Trombotto G. Estudio Epidemiológico de las Malformaciones Congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Universitario de Maternidad y Neonatología de Córdoba [Tesis para Maestría en Salud Pública] Argentina: 2002.
24. Rodríguez D, Alvarenga R. Frecuencia de malformaciones Congénitas externas en la Unidad Materno Infantil del Instituto Hondureño de Seguridad Social de Tegucigalpa. Rev Med Post UNAH. 1999; 4(3): 258-63.
25. Zambrano R. Determinación de los factores de riesgo en malformaciones congénitas en Medellín. Biomédica. 2003; 5: 154-60.
26. Ortiz L, Contreras S. Prevalencia de labio y/o paladar fisurado y factores de riesgo. Rev Estomatol Herediana. 2004; 14(1):54-8.
27. Benítez S, Macchi M. Malformaciones congénitas asociadas a agrotóxicos. Arch Pediatr Urug. 2009; 80(3): 237-47.
28. Fonseca H, Almaguer P. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de San Lázaro, Cuba. Rev Cubana Pediatr. 2002; 74(1): 44-9.
29. Gonzales J. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2002; 28(3): 45-50.

30. Bernaschek G, Stuempflen I, Deutinger J. The influence of the experience of the investigators on ultrasonographic diagnosis of congenital heart malformations. *J Am Coll Card* 2000; 16: 807-11.

## ANEXOS

### ANEXO N°1: OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	INDICADORES	TIPO DE VARIABLE	NIVEL DE MEDICIÓN	CATEGORÍA
<b>VARIABLE INTERVINIENTE</b> Malformaciones Congénitas	Edad	Cuantitativo	Intervalo	< 20 años 20 a 34 años 35 a 39 años > 40 años
	Nivel de estudios	Cualitativo	Nominal	Analfabeto Primaria Secundaria Superior
	Paridad	Cualitativo	Nominal	Primípara Múltipara Gran múltipara
	Número de CPN	Cuantitativo	Intervalo	< 4 controles >4 controles
	Antecedente gestacional	Cualitativo	Nominal	Uso de medicamentos Alcohol – Tabaco Anemia VDRL TORCH Infección urinaria Otras Infecciones Deficiencia vitamínica Amenaza de aborto Polihidramnios Oligohidramnios Enf. Hipertensiva Otras
	Antecedentes de malformaciones	Cualitativo	Nominal	Si No
	Tipo de parto	Cualitativo	Nominal	Vaginal Cesárea

	Apgar al 1'	Cualitativo	Nominal	0-3 4-6 7-10
	Apgar al 5'	Cualitativo	Nominal	0-3 4-6 7-10
	Peso al Nacer	Cualitativo	Nominal	<1500 gr 1500 a 1999 gr 2000 a 2499 gr 2500 a 2999 gr 3000 a 3499 gr 3500 a 3999 gr >= 4000 gr
	Edad gestacional por examen físico	Cuantitativo	Discreta	< 28 semanas 28 a 36 semanas 37 a 41 semanas 42 a mas semanas
	Relación Peso/EG	Cualitativo	Nominal	AEG GEG PEG
	Sexo	Cualitativo	Nominal	Femenino Masculino Indeterminado
	Patologías neonatales	Cualitativo	Nominal	Síndrome de distress respiratorio Sepsis neonatal Trastornos electrolíticos RCIU Ictericia Trastornos metabólicos Trastornos hematológicos.
	Mortalidad neonatal	Cualitativo	Nominal	Mortalidad precoz Mortalidad tardía
	Malformaciones Congénitas	Cualitativo	Nominal	Cromosomal Digestiva SNC Respiratorio CV Genital Osteomuscular Maxilofacial

## ANEXO Nº2: FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

### PARTE Nº1: DATOS MATERNOS

Edad: < 20 años.....

20 a 34 años.....

35 a 39 años.....

> 40 años.....

Grado de instrucción:.....

Número de CPN:.....

Paridad:.....

Patológicos Gestacionales: SI..... NO.....

Antecedente gestacional:

Uso de medicamentos	
Alcohol – Tabaco	
Anemia	
VDRL	
TORCH	
Infección urinaria	
Otras Infecciones	
Deficiencia vitamínica	
Amenaza de aborto	
Polihidramnios	
Oligohidramnios	
Enf. Hipertensiva	
Otras	

Antecedente familiar de malformaciones congénitas:

SI..... NO.....

**PARTE N°2: DATOS DEL RN**

Fecha de Nacimiento:.....

Tipo de Parto: Vaginal..... Cesárea.....

Sexo:.....

Apgar: min.....5min.....

Peso:.....

Edad Gestacional:.....

Relación peso/EG:.....

Patologías neonatales:

Síndrome de distress respiratorio	
Sepsis neonatal	
Trastornos electrolíticos	
RCIU	
Ictericia	
Trastornos metabólicos	
Trastornos hematológicos.	

Malformaciones Congénitas:

.....

.....

.....

Número de malformaciones congénitas:.....

Mortalidad neonatal:.....

Observaciones:.....