

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN - TACNA

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA ACADÉMICO PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA

**FRECUENCIA Y MORBI-MORTALIDAD DE MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RECIEN NACIDOS VIVOS EN EL SERVICIO
DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2000 – 2014**

TESIS

Presentada por:

Bach. LUZBY ROSARIO CHAMBE CÁCERES

Para optar el Título Profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

TACNA – PERÚ

2015

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN - TACNA

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Académico Profesional de Medicina Humana

**"FRECUENCIA Y MORBI-MORTALIDAD DE MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS VIVOS EN EL SERVICIO
DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2000 - 2014"**

TESIS

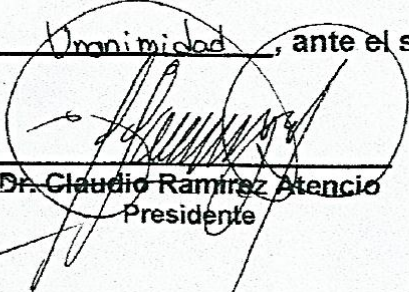
Presentada por:


BACH. LUZBY ROSARIO CHAMBE CÁCERES

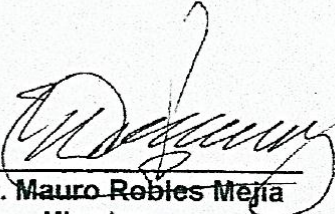
Para optar el Título Profesional de:

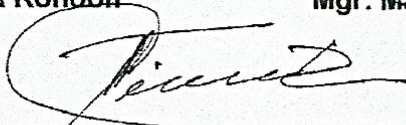
MÉDICO CIRUJANO

Aprobada por Unanimidad, ante el siguiente Jurado:


Dr. Claudio Ramirez Atencio
Presidente


Mgr. Leonidas Chavera Rondón
Miembro


Mgr. Mauro Robles Mejía
Miembro


Dr. Manuel Ticona Rendón
Asesor

AGRADECIMIENTO

A todos los docentes de la Escuela Académico Profesional de Medicina Humana por sus valiosas enseñanzas y por todos los conocimientos impartidos.

Agradezco a todo el personal de salud del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, por brindarme todas las facilidades para el desarrollo del presente trabajo de investigación

Un agradecimiento muy especial al Dr. Manuel Ticona Rendón por su apoyo incondicional en la asesoría de esta investigación.

DEDICATORIA

A Dios

*Quién siempre me acompaña, me guía y me da
la fuerza para luchar por mis ideales.*

A mis queridos padres: Félix y Teresa.

A mi hermana Gilma.

*Por su invaluable cariño, por su ejemplo de
perseverancia y honestidad*

Y a mi sobrino Alejandrino

Por su ternura y afecto permanente.

*Y a toda mi familia, en especial a los que
me guían desde el cielo.*

ÍNDICE

AGRADECIMIENTO	i
DEDICATORIA	ii
CONTENIDO	iii
RESUMEN	vii
ABSTRACT	ix
INTRODUCCIÓN	01

CAPÍTULO I

EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1 Planteamiento del Problema	03
1.2 Formulación del Problema	05
1.2 Objetivos	05
1.2.1 Objetivo General	05
1.2.2 Objetivos Específicos.....	06

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

2.1.	Antecedentes de la Investigación	07
2.2.	Etiología	13
2.2.1.	Factores socioeconómicos	13
2.2.2.	Factores genéticos.....	14
2.2.3.	Infecciones.....	17
2.2.4.	Estado nutricional de la madre.....	19
2.2.5.	Enfermedades maternas.....	20
2.3.	Clasificación de las Malformaciones Congénitas	23
2.3.1.	Mayores	23
2.3.2.	Menores.....	23
2.4.	Tipos de Anomalías.....	26
2.4.1.	Malformación	26
2.4.2.	Deformación	26
2.4.3.	Disrupción.....	27
2.4.4.	Displasia.....	27
2.4.5.	Síndrome	28
2.4.6.	Secuencia.....	28
2.4.7.	Asociación	28
2.5.	Según el número de malformaciones.....	30
2.5.1.	Malformación Aislada	29
2.5.2.	Malformaciones múltiples	30
2.6.	Diagnóstico prenatal.....	32
2.6.1.	Ecografía	33
2.6.2.	Amniocentesis.....	33

2.6.3. Biopsia corial.....	35
2.6.4. Fetoscopia	35
2.6.5. Pruebas bioquímicas. Triple Marcador	36
2.7. Tratamiento y Atención.....	38
2.7.1. Indicaciones del Consejo Genético en Pediatría	38
2.7.2. Indicaciones para remitir la Referencia.....	39
2.8. Conceptos y Definiciones Generales	40
2.8.1. Nacimiento	40
2.8.2. Nacimiento vivo.....	40
2.8.3. Nacido vivo	40
2.8.4. Edad estacional	41
2.8.5. Muerte neonatal	41
2.8.6. Malformación congénita.....	41

CAPÍTULO III

MATERIALES Y MÉTODO

3.1. Área de investigación	42
3.2. Tipo de investigación	42
3.3. Población y muestra	42
3.4. Operacionalización de variables.....	44
3.5. Método y técnica de recolección de datos.....	45
3.6. Procesamiento y análisis de datos	45

CAPÍTULO IV DE LOS RESULTADOS

4.1 Frecuencia de Malformaciones Congénitas en RN.....	47
4.2. Clasificación de Malformaciones Congénitas	51
4.3. Características Materno-neonatales	57
4.4. Tasa de Morbilidad de los RN con malformaciones	67
4.5. Tasa de Mortalidad de los RN con malformaciones	70
DISCUSIÓN	73
CONCLUSIONES	85
RECOMENDACIONES.....	87
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	88
ANEXOS	95

RESUMEN

Las anomalías congénitas juegan un papel muy importante por sus repercusiones psicosociales, funcionales, estéticas y económicas. (16)

Metodología: El estudio es tipo descriptivo, transversal y retrospectivo. La población son historias clínicas de RN del Hospital Hipólito Unanue de Tacna del 2000 al 2014 con alguna malformación.

Resultados: La frecuencia de malformaciones congénitas en RN vivos es 3.4 por cada mil recién nacidos vivos, predominan Labio leporino (9.5%), Hidrocefalia (9%), y Mielomeningocele (8.5%). De acuerdo al sistema sistema digestivo (23.2%), sistema nervioso central (22.7%) y Maxilo-facial (14.8%). Las características de la madre fueron cesárea (51.5%), con edad de 21 a 34 años (63.3%); las complicaciones del embarazo son infecciones urinarias (29.7%) y anemia (25.8%); las madres con más de 6 controles pre-natales (73.4%). En RN los pesos fueron de 3000 y 3999 gr. (51.5%). Sexo masculino en (59.9%); la edad gestacional entre 37 a 41 semanas (69.8%). APGAR de 7 a 10 (64.5% al min), (82.8% a los 5 min).

Conclusiones: La tasa de morbilidad es de 308 neonatos por cada 1000 RN vivos con malformaciones congénitas, y la tasa de mortalidad es de 266 neonatos por cada 1000 RN vivos con malformaciones congénitas.

Palabras Clave: Malformaciones y anomalías congénitas, frecuencia.

ABSTRACT

Congenital anomalies play a very important role for their psychosocial, functional, aesthetic and economic impact. (16)

Methodology: The study is descriptive, transversal and retrospective. The population are charts of RN Hospital Hipólito Unanue of Tacna from 2000 to 2014 malformed.

Results: The frequency of congenital malformations in live RN is 3.4 per thousand live births, cleft predominate (9.5%), hydrocephalus (9%), and myelomeningocele (8.5%) lip. According to the digestive system (23.2%), central nervous system (22.7%) and Maxillo-facial (14.8%) system. The characteristics of the mother were caesarean section (51.5%), aged 21-34 years (63.3%); pregnancy complications are urinary tract infections (29.7%) and anemia (25.8%); mothers with more than 6 prenatal controls (73.4%). In RN weights were 3000 and 3999 gr. (51.5%) male sex (59.9%). Gestational age between 37-41 weeks (69.8%) APGAR of 7-10 (64.5% per min), (82.8% at 5 min.).

Conclusions: The morbidity rate is 308 per 1,000 infants with congenital malformations RN alive, and the mortality rate is 266 per 1,000 infants with congenital malformations RN alive.

Keywords: Congenital malformations and abnormalities frequently.

INTRODUCCIÓN

Es importante señalar que las anomalías congénitas juegan un papel muy importante en la morbilidad y mortalidad infantil por su frecuencia y repercusiones psicosociales, funcionales, estéticas y económicas. Además, considerando el hecho de que 20% de las muertes que ocurren en el primer año de vida se presentan en niños con malformaciones congénitas, justifica que estas enfermedades sean consideradas un problema de salud pública (16)

Si bien el diverso grado de complejidad de las malformaciones congénitas abre un espectro muy heterogéneo de retos para los sistemas de salud, el acceso de los niños a tratamientos resolutivos debe ser equitativo, tanto para los pacientes con malformaciones sencillas como para los que presentan anomalías que demandan tratamientos quirúrgicos urgentes o el uso de tecnologías más sofisticadas. El aumento en la mortalidad por malformaciones congénitas en niños y niñas menores de 1 año de edad que presentan trastornos cuyo tratamiento reviste una mayor urgencia o requiere de unidades especializadas que cuenten con tecnologías más sofisticadas puede ser un reflejo de la falta de equidad en el sistema de salud en detrimento de estos pacientes. (22)

La importancia de realizar trabajos sobre frecuencia y morbi-mortalidad de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del Hospital Hipólito Unanue de Tacna y así mismo relacionarlos con factores materno-neonatales, radica básicamente que en un futuro mediano o largo plazo se logre brindar asesoría e implementación de programas de detección temprana y prevención de malformaciones congénitas que afecta no solo al infante sino también constituye dentro de nuestra sociedad un problemática familiar latente.

CAPÍTULO I

PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1. Planteamiento del problema:

Las mayores tasas de mortalidad y morbilidad asociadas con las malformaciones congénitas afectan negativamente a los sistemas de salud y son causa de gran preocupación, no solo por los recursos que consumen (23), sino también por las afectaciones sociales que ocasionan, en especial a la madre y a las personas cercanas a ella. Las lagunas ontológicas existentes con relación a los derechos de los embriones y al lugar que ocupan en la sociedad han llevado a que se mantenga viva la discusión sobre las implicaciones éticas y legales relacionadas con la decisión de interrumpir el embarazo cuando el feto presenta malformaciones confirmadas graves (1).

En los últimos 50 años, la tasa de mortalidad infantil (TMI) ha disminuido en gran parte del mundo gracias a la adopción de diversas medidas en las áreas de la salud pública, la medicina preventiva y la atención médica. No obstante, esa disminución no es homogénea: si bien la mortalidad actual atribuible a las infecciones intestinales y pulmonares

es mucho menor hoy que hace una década, la asociada con los partos prematuros y las malformaciones congénitas ha aumentado considerablemente (8).

De acuerdo con los cálculos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que las anomalías congénitas (también llamadas defectos de nacimiento) afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas. (15)

Así mismo las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Además los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. (15). Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa, y a pesar del gran avance de las ciencias médicas, todavía no se ha alcanzado todos los conocimientos de las formas de prevención de las malformaciones congénitas, por lo que el problema es grave y sigue latente.

2. Formulación del problema:

La presente investigación propone la siguiente interrogante como problema de investigación:

¿Cuál es la frecuencia y morbi-mortalidad de malformaciones congénita en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo del año 2000 al 2014?

3. Objetivos:

3.1 Objetivo general:

- Determinar la frecuencia y morbi-mortalidad de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, periodo 2000 - 2014

3.2 Objetivo específico:

1. Determinar la frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, en los últimos 15 años.
2. Determinar los tipos de malformaciones congénitas más frecuentes en recién nacidos vivos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue.
3. Identificar las características materno-neonatales de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue.
4. Determinar la tasa morbilidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue.
5. Determinar la tasa mortalidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO:

2.1 ANTECEDENTES:

La Organización Mundial de la Salud (OMS), estima que las anomalías congénitas (también llamadas defectos de nacimiento) afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas. (15)

En el Hospital de la mujer en Culiacán, Sinaloa, México en 2009, se realizó un estudio de frecuencia de malformaciones en neonatos nacidos donde se obtuvieron los resultados siguientes: Los recién nacidos con alguna malformación presente al nacimiento durante marzo a Diciembre 2009, se reportó un total de 57 pacientes. Las más frecuentes fueron relacionadas al sistema gastrointestinal reportándose 33 casos, seguidas de malformaciones cardiovasculares con 9 casos y las de carácter neurológico 8 casos. Predominando el género masculino representado por 60% del total de pacientes. Además de un rango de peso entre 2500 a 3500 gramos. Hubo mayor frecuencia en pacientes a término, es decir de

37 a 42 semanas, presentes en 48 de 57 pacientes neonatos. La edad materna de mayor relación con malformaciones congénitas fue de 16 a 20 años, seguida del rango de 21 a 30 años. Únicamente una paciente reporto ser fumadora por lo que no hubo relevancia significativa al respecto. Del total de casos no se encontró el antecedente de un hijo con malformación previa. El total de las madres son amas de casa. La mayor frecuencia de malformaciones fue en Junio, ocupando el 2do lugar en mayo. (14)

En México, en el Hospital General de la ciudad de México, área de Neonatología se encontró de un total de 22,771 nacimientos vivos, se captaron 226 casos de recién nacidos con defectos congénitos externos (0.99%). Predominó en el sexo femenino (52.7%). De término fueron 67% y pre-términos 33%. En la clasificación por aparatos y sistemas, el más afectado fue el sistema digestivo con un 38.9%, en segundo lugar las malformaciones del sistema nervioso con 15.9% y en tercer lugar las genopatías con un 15.0%. En forma global las malformaciones asociadas ocuparon el segundo lugar de la población estudiada. (16)

Además, en Cuba, en el Hospital General Docente «Ivan Portuondo», San Antonio de los Baños, La Habana, se realizó un estudio descriptivo de los recién nacidos menores de 7 días, que nacieron en nuestra unidad

en el período de enero de 1975 a diciembre de 2004, y que sufrían malformaciones congénitas mayores. La muestra obtenida estuvo constituida por 59 078 nacidos vivos, 232 de los cuales padecían malformaciones graves. El período estudiado se dividió en dos grupos, de 15 años cada uno. Se encontró una incidencia de malformaciones congénitas del 3,9 %, que disminuyó ostensiblemente en el segundo grupo tras el comienzo y aplicación de los programas de genética. Predominaron las malformaciones clasificadas como *otras*, las del aparato digestivo, neurológico y las de la cara. Se concluyó que es necesario continuar el trabajo de diagnóstico prenatal para disminuir aún más la incidencia de estas malformaciones. (7)

Posteriormente en México, entre 1980 y 2005, la tasa de mortalidad infantil en México descendió de 40,7 a 16,9 por 1 000 nacimientos ($\beta = -0,86$; $P < 0,001$); en cambio, la tasa de mortalidad específica por malformaciones congénitas creció de 2,2 a 3,5 por 1 000 nacimientos ($\beta = 0,05$; $P < 0,001$). La hipertrofia pilórica y la atresia anorrectal, malformaciones con buen pronóstico y tratamiento programable en unidades con equipamiento básico, fueron las únicas que mostraron una tendencia descendente en su TMle ($\beta = -0,01$ a $-0,09$; $P < 0,001$), mientras que las que requieren tratamiento urgente en unidades especializadas mostraron TMle crecientes ($\beta = 0,03$ a $0,05$; $P < 0,001$). (8)

Por otro lado, en México, la mortalidad por defectos al nacimiento en menores de 5 años de edad en México de 1998 a 2006, obtuvieron los siguientes resultados: Los decesos disminuyeron 8% en el periodo de 1998 a 2006 y las tasas 20%. Una proporción de 42.57 a 48% de las muertes se debe a defectos del sistema circulatorio y 13.69 a 19.39% del sistema nervioso; las primeras se incrementaron 4% y las segundas descendieron 32%. Hasta 80% o más ocurre en < 5 años y la tasa en este grupo decreció 8.63%. Un número de 1 025 (41.82%) municipios es prioritario, 104 (10.14%) de alta y 102 (9.95%) de muy alta prioridad. En ellos se produce 66% de las muertes en < 5 años. (23)

Luego, en Chile, obtuvieron la prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en la Isla de Pascua, entre 1988 a 1998, donde de 772 recién nacidos vivos, 22 presentaron alguna malformación, lo que representa un 3,04%., con peso al nacimiento entre 3001 a 4000 gr respectivamente. Y no encontraron diferencias significativas en relación a las características maternas y neonatales. (1)

En el Perú, se realizó una investigación sobre Malformaciones congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Honadomani San Bartolome en el 2003, donde se obtuvo los siguientes resultados: El problema congénito más frecuente fue la fisura palatina y el paladar

hendido, teniendo su mayor efecto sobre el aspecto físico que cobra importancia en el psico-desarrollo del infante. El segundo problema más frecuente son las malformaciones cardiovasculares. Las malformaciones complejas o múltiples representan según su prevalencia el tercer lugar de importancia en las cuales coexisten más de 2 defectos congénitos, representando el grupo de mayor letalidad (con 100% de mortalidad), las cuales se deben en su mayoría a síndromes y dehiscencias de Noxas de inicio temprano comprometiendo finalmente diversos órganos y sistemas a la vez. Además el 16,75% presento antecedente familiar positivo. Existe un factor de riesgo incrementado en madres con deficiente nivel cultural, educacional y socio-económico y con un desconocimiento de ciertos factores de riesgo como productores de cualquier malformación, por último los factores de riesgo están directamente relacionadas con el submundo en el cual se encuentra inmerso la drogadicción, alcoholismo, malnutrición, el tabaco, promiscuidad, homosexualidad y enfermedades venéreas. (11)

Posteriormente, en México, se realizó la prevalencia de malformaciones congénitas y muerte fetal entre el 2009 al 2010; donde se obtuvo lo siguiente: La población total fue de 4'123,531 registros, 99.3% nacidos vivos y 0.7% muertes fetales. Se registró un total de 30,491 casos

de malformaciones congénitas en 91.7% nacidos vivos y 8.3% muertes fetales. La prevalencia fue de 73.9/10,000 nacimientos. (14)

Por último, en Argentina, se realizó un Registro de Malformaciones Congénitas en diversos Hospitales y fue publicado en el 2013; donde obtuvieron los siguientes resultados: entre el 1 de noviembre de 2009 y el 30 de junio de 2012 se incorporaron 98 hospitales, cuya cobertura anual es del 65% en el sector público y el 35% de los nacimientos del país. En el período se examinaron 294 005 recién nacidos y se detectaron 5165 casos con AC mayores (1,76%; IC 95% 1,71 a 1,80). Las AC más frecuentes fueron las cardiopatías septales (prevalencia por 10 000: 28,6), síndrome de Down (prevalencia por 10 000: 19,2), fisura de labio +/- paladar hendido (prevalencia por 10 000: 12) y el conjunto de los defectos del tubo neural (prevalencia por 10 000: 11,9). (9)

2.2. ETIOLOGÍA:

No es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de las anomalía congénitas. La etiología de las malformaciones congénitas se conoce desde hace tiempo en sus aspectos anatómicos y también se conoce una gran variedad de agentes teratogénicos que pueden causar alteraciones.

El desarrollo embrionario es un proceso armónico en el cual los distintos eventos deben ocurrir en el momento adecuado y en el lugar preciso. Los teratógenos actúan a estos niveles, interfiriendo o inhibiendo algunos de estos mecanismos.

2.2.1. Factores socioeconómicos:

Aunque puede tratarse de un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países con escasos recursos. Se calcula que aproximadamente un 94% de los defectos de nacimiento graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las madres son más vulnerables a la malnutrición, tanto por macronutrientes como por micronutrientes, y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en

especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down. (18)

2.2.2. Factores genéticos:

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

a) *Anomalías cromosómicas*

Representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. La enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada, es responsable de la mitad de los abortos espontáneos. (24) Las anomalías monogénicas aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un solo gen .el gen alterado puede ser dominante o recesivo. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la

aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas. (24). Las anomalías poligénicas Corresponde al 65% de defectos congénitos. La frecuencia y morbimortalidad es de 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial está basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos. Pueden afectar a cromosomas sexuales y/o a autosomas. Hay alteraciones cromosómicas numéricas, estructurales, mosaicos y quimeras.

Entre las alteraciones numéricas de los cromosomas están las trisomías y las monosomías.

b) En la trisomía 21 o síndrome de Down

Los individuos tienen cara plana, puente nasal bajo, hendidura palpebral oblicua, pliegue palmar único (simiano), quinto dedo cortó y curvo Presentan deficiencia mental y cardiopatías. Esta anomalía aumenta en relación a la mayor edad de la madre.

c) En la trisomía XXY o síndrome de Klinefelter

Los individuos corresponden a hombres de piernas largas, vello pubiano de distribución femenina y moderada ginecomastia. Tienen testículos pequeños, generalmente son azoospermicos y por lo tanto estériles. La incidencia de este síndrome es de 1:1000 varones nacidos vivos.

d) En la monosomía XO ó Síndrome de Turner

Corresponden a mujeres de baja estatura y tórax amplio, que presentan pliegue cervical y cúbito valgo. Tienen disgenesia ovárica y son infértiles. Incidencia: 1:3000 en mujeres nacidas vivas.

Entre las alteraciones estructurales más frecuentes se encuentra el síndrome del “grito de gato” (Cri du chat). En este síndrome falta el brazo corto del cromosoma 5. Son niños de cara ancha (cara de luna), hipertelorismo (distancia interpupilar aumentada) y retardo mental. Al llorar emiten un sonido característico por hipoplasia laríngea, lo que justifica el nombre del síndrome. Incidencia: 1:50.000.

e) Mosaicos y Quimeras

Un mosaico se origina por fallas en las divisiones mitóticas de un cigoto durante el período de segmentación. Una quimera, en cambio, proviene de la fusión de diferentes cigotos. Ejemplos de mosaicismo se encuentran en casi todos los síndromes causados por aberraciones cromosómicas (Turner, Klinefelter, Down). Son individuos que tienen al menos dos linajes celulares con dos o más genotipos diferentes. Animales quiméricos se pueden producir en el laboratorio, por fusión de blastómeros provenientes de embriones diferentes. (13)

2.2.3. Infecciones:

Las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de defectos de nacimiento en los países de ingresos bajos y medios.

Los virus atraviesan la placenta fácilmente. Por ejemplo, el virus de la rubéola genera una tríada de malformaciones: cataratas, malformaciones cardíacas y sordera. Pero la posibilidad de que se produzca la alteración y el tipo de malformación depende de la etapa del desarrollo en que se contrae la enfermedad. Si la rubéola

es contraída por la madre en la 6ª semana origina catarata congénita, si la afección ocurre en la 9ª semana se producirá sordera y entre la 5ª y 8ª semana ocurrirán cardiopatías congénitas. El citomegalovirus puede producir aborto si la infección de la madre ocurre en el primer trimestre. Cuando la infección es más tardía, se produce retardo del crecimiento intrauterino, microftalmia, ceguera, sordera y retardo mental. Las bacterias no atraviesan la placenta por lo cual deben infectarla primero, lo que hace que lleguen a los tejidos fetales cuando ya ha pasado el período de organogénesis. La espiroqueta pálida (*Treponema pallidum*) microorganismo causante de la sífilis, puede producir sordera en el feto, anomalías de los dientes, de la piel, de los huesos y retardo mental. Los parásitos tampoco atraviesan la placenta lo que hace que alcancen los tejidos embrionarios en el período fetal. Pueden causar lesiones graves cuando se ubican en el sistema nervioso central.

2.2.4. Estado nutricional de la Madre:

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

No sólo las deficiencias nutricionales producen anomalías sino también ciertos excesos como las hipervitaminosis. Las hormonas tiroideas fetales son fundamentales para el desarrollo embrionario. La carencia de yodo produce cretinismo.

Los desequilibrios vitamínicos son muy peligrosos, pudiendo frenar el crecimiento embrionario, provocar abortos o malformaciones congénitas. La hipervitaminosis A (ácido retinoico), puede producir defectos del tubo neural y anormalidades faciales.

También se puede observar un efecto preventivo. Por ejemplo, el tratamiento de mujeres previo y durante el embarazo con ácido fólico, disminuye la incidencia de espina bífida, anencefalia y fisuras labio-palatinas en los recién nacidos.

2.2.5. Enfermedades Maternas:

Existen algunas enfermedades en la madre que aumentan los riesgos en su descendencia de padecer defectos congénitos. El caso más estudiado es la diabetes materna. Las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor de que sus hijos presentes

algún tipo de malformación en el momento de nacimiento que la población general. (22)

Las enfermedades más frecuentes son alteraciones cardíacas del sistema nervioso central y esquelético. El buen control de los niveles de glucemia en el periodo pre-concepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos; también la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base. (24).

2.2.6. Agentes Físicos, Químicos y Fármacos:

Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico Sin embargo importantes son aquellos que producen anomalías cuando se utilizan en dosis terapéuticas .Los anticonvulsivantes como algunos derivados de la hidantoína producen defectos craneofaciales y retardo mental. El diazepam produce fisuras labiopalatinas. Los antibióticos atraviesan rápidamente la barrera placentaria. Aunque la penicilina es inofensiva, la tetraciclina

produce un leve retardo del crecimiento óseo y manchas en los dientes. La estreptomina produce sordera.

Los medicamentos antihipertensivos son eficaces y bien tolerados. Sin embargo, los inhibidores de la ECA están contraindicados durante el segundo y tercer trimestres del embarazo. La exposición durante este periodo está asociada con un grupo de patología fetal que incluye el oligohidramnios, retraso del crecimiento, displasia renal, insuficiencia renal, y cardíaca. En contraste, el uso de inhibidores de la ECA en el primer trimestre de embarazo no ha sido asociado a los resultados adversos del embarazo.

Debido a que la producción de orina es un proceso gradual que se desarrolla en la segunda mitad del embarazo el desarrollo del riñón del feto no se consideró sensible a ACE inhibitor efectos antes del segundo trimestre. (25)

La exposición del primer trimestre a la paroxetina parece estar asociada con un aumento significativo en el riesgo de malformación cardíaca. Un número significativamente mayor de mujeres estaban

utilizando paroxetina para la ansiedad o pánico en comparación con las mujeres que utilizan otros ISRS. (26)

El alcohol produce retardo del crecimiento pre y post natal, retardo mental, hipoplasia maxilar y cardiopatías. Este cuadro se conoce como síndrome de alcoholismo fetal (SAF).

Aunque no está claramente demostrada la relación entre malformaciones congénitas y drogas de consumo habitual (cocaína, LSD, marihuana, etc.), se ha encontrado que en mujeres embarazadas, el abuso de estas drogas produce complicaciones obstétricas, alteraciones neurológicas y retardo del crecimiento pre y postnatal, sin embargo, un efecto teratogénico directo no ha sido probado.

Entre éstos tenemos los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes.

La exposición de mujeres embarazadas a altas dosis de radiación ionizante, se ha relacionado con la aparición, en los recién nacidos, de alteraciones esqueléticas, microcefalia, espina bífida, fisura palatina y retardo mental.

Las radiaciones ionizantes actúan produciendo un impacto sobre los átomos de alguna molécula originando su ionización. De este modo quedan radicales libres que se unen entre sí formando nuevas moléculas que muchas veces pueden ser tóxicas. (13)

2.3. CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS

2.3.1. MAYORES

Cuando el defecto provoca un problema funcional o anatómico que limita las actividades normales del individuo que la padece, representa del 3-5% por ejemplo: paladar hendido, anoftalmia, microftalmia, onfalocele, microsomnia hemifacial, agenesia de radio, holoprosencefalia alobar, etc. (13). (Cuadro N° 2)

2.3.2. MENORES

Cuando la alteración impone muy poca o ninguna limitación al individuo y básicamente constituyen un problema más estético que funcional, son el 14%. Por ejemplo: paladar hendido submucoso, uvula bífida, coloboma de iris, hernia umbilical, papiloma preauricular, incisivo central único, falange distal del pulgar anormal, etc. (Cuadro N° 1).

CUADRO N° 1:

MALFORMACIONES MENORES Y VARIANTES DE LA NORMALIDAD

<p>Cutáneas:</p> <ul style="list-style-type: none">-Nevos pigmentados-Hemangiomas capilares-Manchas de color café con leche <p>Cráneo:</p> <ul style="list-style-type: none">-Occipucio plano o prominente-Fortanella posterior grandeCabello con torbellinos. AlopeciaImplantación anómala <p>Ojos:</p> <ul style="list-style-type: none">-Epicanto interno-Aumento o disminución de la distancia entre los cantos internos-Inclinación de la hendidura palpebral-Cejas anormales-Manchas de Brushfield-Hipertelorismo mínimo <p>Boca:</p> <ul style="list-style-type: none">-Úvula bífida-Frenillos aberrantes-Micrognatia mínima-Esbozo de fisuras-Displasia del esmalte-Dientes congénitos <p>Oídos:</p> <ul style="list-style-type: none">-Pabellones auriculares grandes de implantación baja. Asimétricos-Pequeños con hélix poco desarrollados-Lóbulo pequeño o ausente-Ausencia de pliegue de hélix-Orejas muy inclinadas con respecto al ángulo ocular-Apéndices o fositas pre – auriculares-Ausencia de trago	<p>Tórax:</p> <ul style="list-style-type: none">-Mamilas separadas <p>Abdomen:</p> <ul style="list-style-type: none">-Diastasis de rectos mayor de 3 cm. <p>Genitales:</p> <ul style="list-style-type: none">-Ectopia testicular-Hipospadias mínimo-Desplazamiento distal del escroto-Hipospadias de labios mayores-Hipertrofia de clítoris <p>Osteo-articulares:</p> <ul style="list-style-type: none">-Esternón prominente o deprimido-Tórax en escudo-Cubitus valgus-Genu recurvatum, varo, valgo-Hoyos profundos en las superficies articulares-Foseta sacra <p>Manos:</p> <ul style="list-style-type: none">-Surco de los cuatro dedos, completo o incompleto-Podlidactilia rudimentaria-Clinodactilia del meñique-Uñas estrechas, hiperconvexas o hipoplásicas-Pliegue de flexión de dedos únicos <p>Piel:</p> <ul style="list-style-type: none">-Talón prominente-Cortedad del quinto dedo-Dorsiflexión del dedo gordo-Asimetría cabalgamiento de los dedos-Separación aumentada entre el primer y segundo dedo
--	---

CUADRO N° 2:

MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAYORES Y DE ESPECIAL

INTERES EN SINDROMES DISMÓRFICOS

<p>Cutáneas:</p> <ul style="list-style-type: none">-Alopecia congénita-Hipertrichosis-Polimastia, politelia-Incontinencia pigmenti-Nevus gigante <p>Cráneo y cuello:</p> <ul style="list-style-type: none">-Craneosinostosis-Fistula y quistes braquiales-Síndromes de primer arco (Teacher Collins, Pierre Robin)-Quistes tireogloso <p>Faciales:</p> <ul style="list-style-type: none">-Cataratas congénitas-Ciclopía (ojo único central)-Anoftalmia-Atresia de meato auditivo-Ausencia de pabellón auricular-Labio hendido-Fisura palatina-Microstomia congénita-Nariz bífida, orificio nasal único <p>Torácicas:</p> <ul style="list-style-type: none">-CIA, CIV-Tronco arterioso común-Trasposición de las grandes arterias-Estenosis pulmonar-Coartación aórtica	<p>Digestivas:</p> <ul style="list-style-type: none">-Atresia esofágica-Onfalocele-Malrotación, estenosis o atresia intestinal-Imperforación, agenesia o estenosis anal-Atresia o estenosis rectal <p>Urogenitales:</p> <ul style="list-style-type: none">-Duplicidad píelica o uretral-Agenesia o ectopia renal-Riñón en hendidura-Extrofia vesical-Ambigüedad de genitales-Epispadias-Hipospadias-Criptorquidia-útero bicorne <p>Esqueléticas:</p> <ul style="list-style-type: none">-Espina bífida oculta, Hernivertebras-Braquidactilia. Polidactilia, sindactilia, adactilia-Pie equino varo, pulgar trífalángico <p>Nerviosas:</p> <ul style="list-style-type: none">-Espina bífida-Anencefalia-Meningocele, encefalocele-Hidrocefalia, microcefalia
---	---

2.4. TIPOS DE ANOMALIAS

2.4.1. MALFORMACIÓN

Es una anomalía primaria resultado de un defecto estructural que produce una anormalidad intrínseca en el proceso de desarrollo, ocasionando alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o de una región corporal; es una anormalidad permanente causada por falla en el desarrollo estructural o por inadecuada conformación de uno o más procesos embriológicos con pobre formación de tejido.

El mecanismo suele ser desconocido y se debe a un defecto intrínseco del desarrollo, tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia relativa es muy alta por Ejm: la craneosinostosis, la anoftalmia, la extrofia vesical.

2.4.2. DEFORMACIÓN

Es una anormalidad producida por acción de fuerzas mecánicas aberrantes que distorsionan las estructuras de los tejidos normales produciendo alteraciones de la forma o posición de un segmento

corporal; el mecanismo se explica por presión o constricción mecánica, o bien puede ser secundario a efectos de otra anomalía fetal. La deformación ocurre en el periodo fetal o en fenogénesis, afectando toda una región; tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia es baja.

2.4.3. DISRUPCIÓN

Es el defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de un área corporal, producido por la ruptura o interferencia del proceso en el desarrollo normal de un tejido, originado en el periodo embrionario o fetal. En tal caso, hay un agente externo o intrínseco, que causa el daño o la destrucción en una determinada zona del tejido. (3)

2.4.4. DISPLASIA

Es una alteración en la proliferación normal de las células y la histogénesis anormal afecta a un solo tipo de tejido u órgano de una estirpe celular; es lo que causa la anomalía intrínseca o defecto estructural por la anómala organización celular y la formación incompleta de los tejidos o de la diferenciación de éstos, lo que explica la anomalía apreciable clínicamente y que se va

haciendo más evidente con el tiempo. Ejemplos de estas anomalías son las displasias óseas: como acondroplasia y osteogénesis imperfecta, y las enfermedades metabólicas de depósito, como glucogenosis. (22)

2.4.5. SINDROME

Como una agrupación no aleatoria de malformaciones, la causa se desconoce.

2.4.6. SECUENCIA

Defectos en “cascada” que derivan de una malformación primitiva (Ej. Pierre-Robin: micrognatia, glosoptosis, fisura palatina).

2.4.7. ASOCIACIÓN

Cuadro mal formativo todavía no bien encuadrado desde el punto de vista etiopatogénico ni sindromico. (Ej. VATER).

La clasificación de los defectos congénitos mayores se basa en el tiempo morfogénico en que se producen y comprende: malformación, disrupción y deformación (Cuadro N° 3).

La prevalencia de los diferentes tipos de anomalías mayores en las series de pacientes con defectos congénitos suele ser la siguiente: malformaciones 94%, deformaciones 4%, interrupciones 2%.

CUADRO N° 3:
CLASIFICACIÓN MORFOLÓGICA DE LOS DEFECTOS
CONGÉNITOS

Defecto congénito	Periodo de afección	Mecanismo
Malformación	Temprano: Embriogénesis	Defecto intrínseco o desconocido
Interrupción	Intermedio: Organogénesis	Ruptura o interferencia del desarrollo
Deformación	Tardío: Fenogénesis	Fuerzas mecánicas anormales

2.5. SEGÚN EL NÚMERO DE MALFORMACIONES:

2.5.1. MALFORMACIÓN AISLADA:

Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Por ejemplo Craneosinostosis, Paladar hendido, sindactilia. Es muy poco frecuente encontrar malformaciones aisladas ya que la morfogénesis está programada secuencialmente

en el tiempo, por lo que en la mayoría de los casos la alteración primaria desencadena una serie de eventos en cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos, llevando a la producción de malformaciones múltiples.

2.5.2. MALFORMACIONES MULTIPLES: Se subdividen en:

a) Complejo Malformativo;

Se define cuando hay dos o más malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embriológico o secuencial de un mismo proceso patogénico. Un ejemplo es la enfermedad de Crouzon, en la cual la alteración primaria es una craneosinostosis y el resto de los hallazgos clínicos: hipertelorismo, exorbitismo, retrusión del tercio medio de la cara u pseudoprognatismo, entre otros son alteraciones secundarias producidas por el crecimiento compensatorio tanto de la masa encefálica como de los propios huesos craneales.

b) Síndrome Poliformativo;

Es la coexistencia de malformaciones en áreas distantes y embriológicamente no relacionados. Por ejemplo el Síndrome de Waardeburg, donde el defecto básico es una alteración bioquímica en las células de la cresta neural, presenta un efecto fenotípico pleiotrópico (diversas manifestaciones del mismo agente etiológico), el cual se manifiesta por plebarismo, telecanto, hipoplasia del área nasal y sordera neurosensorial.

La identificación de las malformaciones según un patrón característico (malformación aislada, complejo mal formativo o síndrome polimalformativo) tienden a implicar una etiología definida, en contra de las asociaciones fortuitas cuya etiología es difícil de precisar.

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otras malformaciones externas o internas que, de no encontrarse, nos harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones,

nuestro deber es tratar de establecer un diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación o una secuencia malformativa. (2)

2.6. DIAGNOSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto. Las pruebas que se realizan son de dos tipos, no invasivas e invasivas.

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

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

2.6.1. ECOGRAFÍA

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

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

2.6.2. AMNIOCENTESIS

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

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

Las aplicaciones diagnosticas del líquido amniótico son fundamentalmente:

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

Los estudios realizados más frecuentes son: estos análisis cromosómicos de células fetales para la detección de cromosopatías y los estudios bioquímicos para la detección de defectos del tubo neural. El estudio de alfa fetoproteína se realiza en todas las muestras de líquido amniótico. Se acepta el límite a partir de 2.5 veces al valor medio de normalidad con el cual es posible detectar el 98.3% de casos de espina bífida abiertas, con sólo 0.8% de resultado falsamente positivos.

2.6.3. BIOPSIA CORIAL:

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

2.6.4. FETOSCOPIA:

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

Es un procedimiento que consiste en la visualización directa del feto a través de un sistema óptico de fino calibre inducido en la cavidad amniótica por vía transabdominal bajo control ecográfico. Su utilización se limita a la obtención de tejidos, como piel fetal. Son complicaciones, el parto prematuro (8-10%) la pérdida de líquido amniótico 4-5%, muerte fetal 2-10% y el aborto espontaneo 0.8% (6)

2.6.5. PRUEBAS BIOQUIMICAS. TRIPLE MARCADOR:

El valor de la Alfafetoproteína (AFP) en el diagnóstico prenatal fue sugerido en 1972 en un informe de Brock y Sutcliffe quienes documentaron que los niveles de AFP en líquido amniótico se incrementaron en presencia de defectos del tubo neural (DTN).

A mediados de los años 80, se informó una asociación entre trisomía 21 fetal y los niveles bajos de AFP en suero materno, niveles altos de Gonadotrofina Corionica humana (hGC) y niveles bajos de estriol no conjugado (uE3). La determinación de AFP se empleó inicialmente como un indicador de defecto de tubo neural (DTN) y más recientemente en combinación con otros marcadores específicos es útil en la detección de Síndrome de Down.

La alfafetoproteína (AFP) es la proteína predominante en el plasma fetal durante las etapas tempranas de la gestación. Estructuralmente se parece a la albúmina, sin embargo, es antigénicamente diferente se sintetiza en el hígado del feto y en el saco vitelino. Los niveles en el plasma fetal se incrementan a partir de la semana 14 y disminuyen a medida que se inicia la síntesis de albumina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan su

valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento.

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

La gonadotropina corionica humana es una hormona glucoproteica con subunidades alfa y beta. Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta un valor máximo que se alcanza entre las semanas 8 y 12 de gestación.

El estriol no conjugado (uE3) es un producto esteroideo de la unidad fetoplacentaria que requiere la participación hepática fetal para su síntesis. El uE3 difunde a la circulación materna donde

puede ser determinado como estriol no conjugado, reflejando el grado de crecimiento y madurez feto-placentaria; factores para evaluar el riesgo del feto. (21)

2.7. TRATAMIENTO Y ATENCIÓN

En países con servicios de salud bien establecidos los defectos estructurales se pueden corregir mediante la cirugía pediátrica, y a los niños con problemas funcionales como la talasemia (un trastorno hematológico hereditario recesivo), la drepanocitosis o el hipotiroidismo congénito se les pueden administrar tratamientos precozmente.

2.7.1. Indicaciones del Consejo Genético en Pediatría:

1. Alteraciones genéticas en algunos de los miembros de la familia.
2. Portador conocido de un trastorno congénito.
3. Síndrome malformativo.
4. Hijo anterior con un trastorno genético.
5. Edad materna mayor de 35 años.
6. Historia familiar de cromosomopatía.
7. Numerosos abortos precoces o niños nacidos muertos.

8. Pertenencia a un grupo étnico con una incidencia elevada de un trastorno genético específico (11)

2.7.2. Indicaciones para Remitir la Referencia:

1. Sospecha o conocimiento de existencia de un trastorno hereditario.
2. Retraso mental o retraso del desarrollo.
3. Enfermedades neurológicas o neuromusculares en la infancia.
4. Talla baja o anomalías del crecimiento.
5. Enfermedades metabólicas.
6. Ceguera o pérdida de la audición total o completa.
7. Rasgos dismórficos.
8. Genitales ambiguos o desarrollo sexual anormal.
9. Consanguinidad de los padres.
10. Cáncer, malformaciones cardíacas y otras entidades (11)

2.8. CONCEPTOS Y DEFINICIONES GENERALES

2.8.1. NACIMIENTO:

Es la expulsión o la extracción completa de un cuerpo de un feto de 500gr. ó más independientemente de la duración del embarazo de la ligadura del cordón umbilical y del desprendimiento de placenta.

2.8.2. NACIMIENTO VIVO:

Es la expulsión o extracción completa del cuerpo de la madre 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 se haya cortado o no el cordón umbilical, esté o no desprendida la placenta; independientemente de la duración del embarazo.

2.8.3. NACIDO VIVO:

Es el producto de la concepción mayor e igual a 500gr. al nacer extraído o expulsado del cuerpo de la madre, da alguna señal de vida (latidos, respiración, movimiento de los músculos voluntarios).

2.8.4. EDAD GESTACIONAL:

Es el número de semanas completas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual, hasta la fecha de nacimiento. En nuestro estudio se estimó la edad gestacional utilizando el Test de Capurro.

2.8.5. MUERTE NEONATAL:

Es la muerte del producto nacido vivo en cualquier momento dentro de los 28 días de vida extrauterina.

2.8.6. MALFORMACIÓN CONGÉNITA:

Es la alteración estructural única o múltiple de origen prenatal (en la embriogénesis o periodo fetal), con o sin repercusión posterior en ocasiones relacionadas en forma estrecha con mecanismos hereditarios.

CAPITULO III

METODOLOGÍA:

3.1. Área de Investigación:

El tema específico de la presente investigación corresponde al área de Salud, en la especialidad de Pediatría

3.2. Tipo de investigación:

El estudio es de tipo descriptivo, transversal y retrospectivo. (20)

3.3. Población y muestra:

- a) **Lugar de Estudio:** Servicio de Pediatría, área de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.
- b) **Universo:** Son las historias clínicas de todos los recién nacidos vivos durante el periodo del 2000 al 2014, respectivamente.

Según Reportes del MINSA, el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, en el área de neonatología, durante el periodo 2000 al 2014; atendieron a un total de 50386 recién nacidos vivos.

c) Población:

Se ha considerado para nuestro estudio al total de la población de recién nacidos vivos que presentaron al menos una malformación congénita mayor dentro del periodo del 2000 al 2014.

Unidad de muestreo: La unidad de muestreo son todas las historias clínicas de los recién nacidos que presenten malformaciones congénitas en el Área de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

• **Criterios de inclusión:**

- Recién nacidos con un peso mayor de 500 gr.
- Recién nacidos, mayores de 20 semanas desde su concepción
- Infantes menores de 28 días de edad

• **Criterios de exclusión:**

- Recién nacidos con un peso menores de 500 gr.
- Recién nacidos, menores de 20 semanas desde su concepción
- Infantes mayores de 28 días de edad
- Recién nacidos muertos
- Historias clínicas incompletas

3.4. Operacionalización de variables

VARIABLES	INDICADOR	UNIDAD/CATEGORIA	ESCALA DE MEDICIÓN
Tipo de malformación congénita	<ul style="list-style-type: none"> · Sistema digestivo · Sistema nervioso central · Maxilo – facial · Sistema genital · Anormalidades cromosómicas · Sistema Circulatorio · Sistema musculo - esquelético · Sistema respiratorio · Sistema urinario 	grave no grave	Nominal
Morbilidad	<ul style="list-style-type: none"> • SI • NO 	Sepsis SDR Hipoglicemia neonatal Ictericia patológica	Nominal
Mortalidad	<ul style="list-style-type: none"> • SI • NO 	Sepsis Asfisia al nacimiento Prematuridad Trastorno Respiratorio	Ordinal
Características de la madre	• Edad de la madre	Menor a 20 años De 21 a 34 años De 35 a más años	Ordinal
	• Tipo de parto	Parto normal Cesárea	Nominal
	• Número de partos	Primer parto Segundo y tercer parto Cuarto parto a más	Ordinal
	• Número de controles prenatales	Ninguno Si, menor de 6 Si, mayor de 6	Ordinal
	• Complicaciones del Embarazo	Ninguna Infección urinaria Anemia Enfermedades crónicas Polihidramnios Preeclampsia- eclampsia Oligohidramnios Otras complicaciones	Nominal
Características del neonato	• Sexo	Masculino Femenino	Nominal
	• APGAR (1 min y 5 min)	De 0 a 3 De 4 a 6 De 7 a 10	Ordinal
	• Edad gestacional	Menor de 37 semanas De 37 a 41 semanas De 42 semanas o más	Ordinal
	• Peso al nacer	De 500 a 1499 gr. De 1500 a 2499 gr. De 2500 a 2999 gr. De 3000 a 3999 gr. De 4000 a más gr.	Nominal

3.5. Método y técnica de Recolección de Datos:

Se realizó la revisión e identificación de todas las historias clínicas de recién nacidos, de las cuales se seleccionó las de recién nacidos que presentaron patologías de malformaciones congénitas de acuerdo con los criterios de inclusión y exclusión.

3.6. Procesamiento y análisis de datos:

Para la evaluación de los datos y el procesamiento de la base de datos, se realizó una matriz de datos en el programa Excel versión 2013.

3.6.1. Cálculo de la frecuencias:

3.6.1.1. Frecuencia relativa:

La frecuencia absoluta, es una medida que está influida por el tamaño de la muestra, al aumentar el tamaño de la muestra aumentará también el tamaño de la frecuencia absoluta. Esto hace que no sea una medida útil para poder comparar. Para esto es necesario introducir el concepto de *frecuencia relativa*, que es el cociente entre la frecuencia absoluta y el tamaño de la muestra. La denotaremos por f_i

$$f_i = \frac{n_i}{N}$$

Donde **N** = Tamaño de la muestra

3.6.1.2. Porcentaje:

La frecuencia relativa es un *tanto por uno*, sin embargo, hoy día es bastante frecuente hablar siempre en términos de *tantos por ciento* o *porcentajes*, por lo que esta medida resulta de multiplicar la frecuencia relativa por 100. La denotaremos por **p_i**.

$$p_i = f_i \cdot 100\%$$

3.6.2. Programa de computadora para análisis de datos:

La organización y clasificación de la base de datos electrónicos se realizó en el programa Excel versión 2013 y SSPS versión 19.

CAPÍTULO IV

DE LOS RESULTADOS

4.1. RESULTADOS

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RN

TABLA N°1:
NÚMERO DE RECIÉN NACIDOS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE
DEL PERIODO 2000 AL 2014 (Últimos quince años)

N°	AÑO	NUMERO RECIEN NACIDOS
1	2000	2750
2	2001	3265
3	2002	3299
4	2003	3449
5	2004	3198
6	2005	3679
7	2006	3526
8	2007	3612
9	2008	3532
10	2009	3673
11	2010	3515
12	2011	3408
13	2012	3559
14	2013	3617
15	2014	2304
TOTAL		50386

Fuente: Reportes del Hospital Hipolito Unanue, Tacna

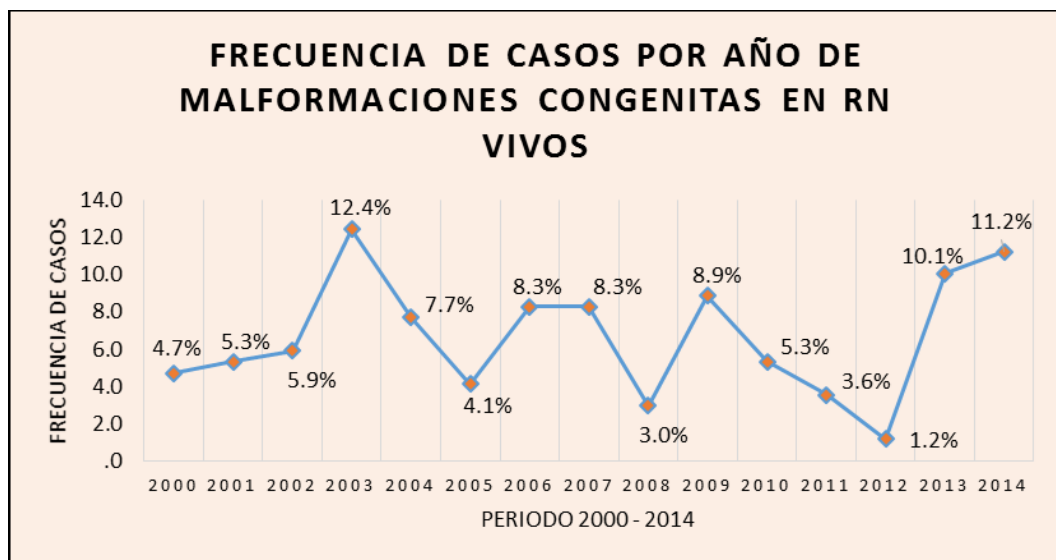
TABLA N°2:
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIEN
NACIDOS VIVOS DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA, 2000 - 2014

RECIEN NACIDOS VIVOS	N	%	TASA POR MIL RN
CON MALFORMACIONES	169	0.34	3.4 RN CON MALFORMACIONES CONGENITAS
SIN MALFORMACIONES	50217	99.66	
TOTAL	50386	100	

Fuente: Elaboración propia

Se observa en la tabla N°2, la frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican una frecuencia de malformaciones congénitas mayores es de 3.4 por cada mil RN vivos

GRÁFICO N°2:
TENDENCIA DE CASOS POR AÑO DE MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RN VIVOS DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE
TACNA, PERIODO 2000 - 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°1 y N°2, que la frecuencia de malformaciones congénitas es de 3.4% por cada mil recién nacidos durante 2000 al 2014, del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna. Y de acuerdo a la distribución de casos por año, podemos observar que se presentaron un mayor número de casos durante el año 2003, y en menor proporción en el año 2012 respectivamente.

4.2. CLASIFICACIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

TABLA N°3
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO
A SISTEMAS Y ÓRGANOS EN RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL
HIPOLITO UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 – 2014

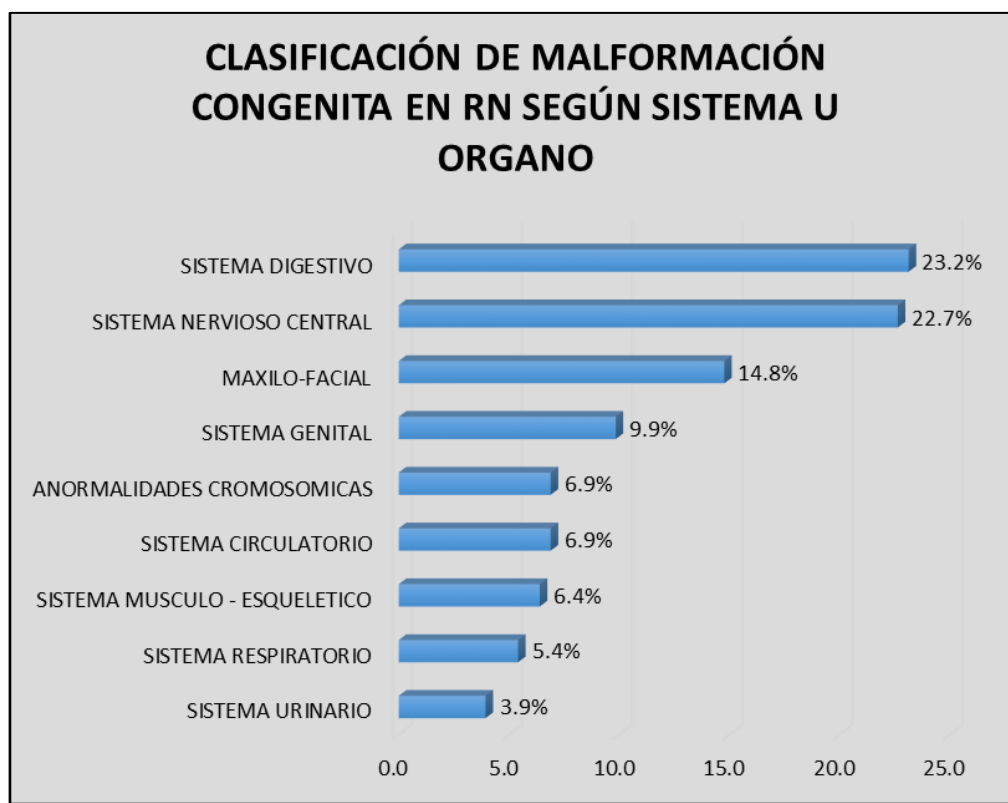
SISTEMA U ORGANO	FRECUENCIA	%
SISTEMA DIGESTIVO	47	23.2
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	46	22.7
MAXILO-FACIAL	30	14.8
SISTEMA GENITAL	20	9.9
ANORMALIDADES CROMOSOMICAS	14	6.9
SISTEMA CIRCULATORIO	14	6.9
SISTEMA MUSCULO - ESQUELETICO	13	6.4
SISTEMA RESPIRATORIO	11	5.4
SISTEMA URINARIO	8	3.9
TOTAL	203	100.0

Fuente: Elaboración propia

Se observa en la tabla N°3, la frecuencia de malformaciones congénitas según su clasificación de acuerdo a sistemas y órganos, en recién nacidos vivos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican una mayor frecuencia de malformaciones congénitas

relacionadas al Sistema digestivo en 23.2%, seguido del Sistema nervioso central en 22.7%, Maxilo-facial en 14.8% y en menor porcentaje el Sistema genital en 9.9%. Se debe tener en cuenta que en algunos casos los neonatos presentan más de una malformación congénita en diferentes sistemas.

GRÁFICO N°3:
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN RECIEN
NACIDOS DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA, PERIODO
DEL 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

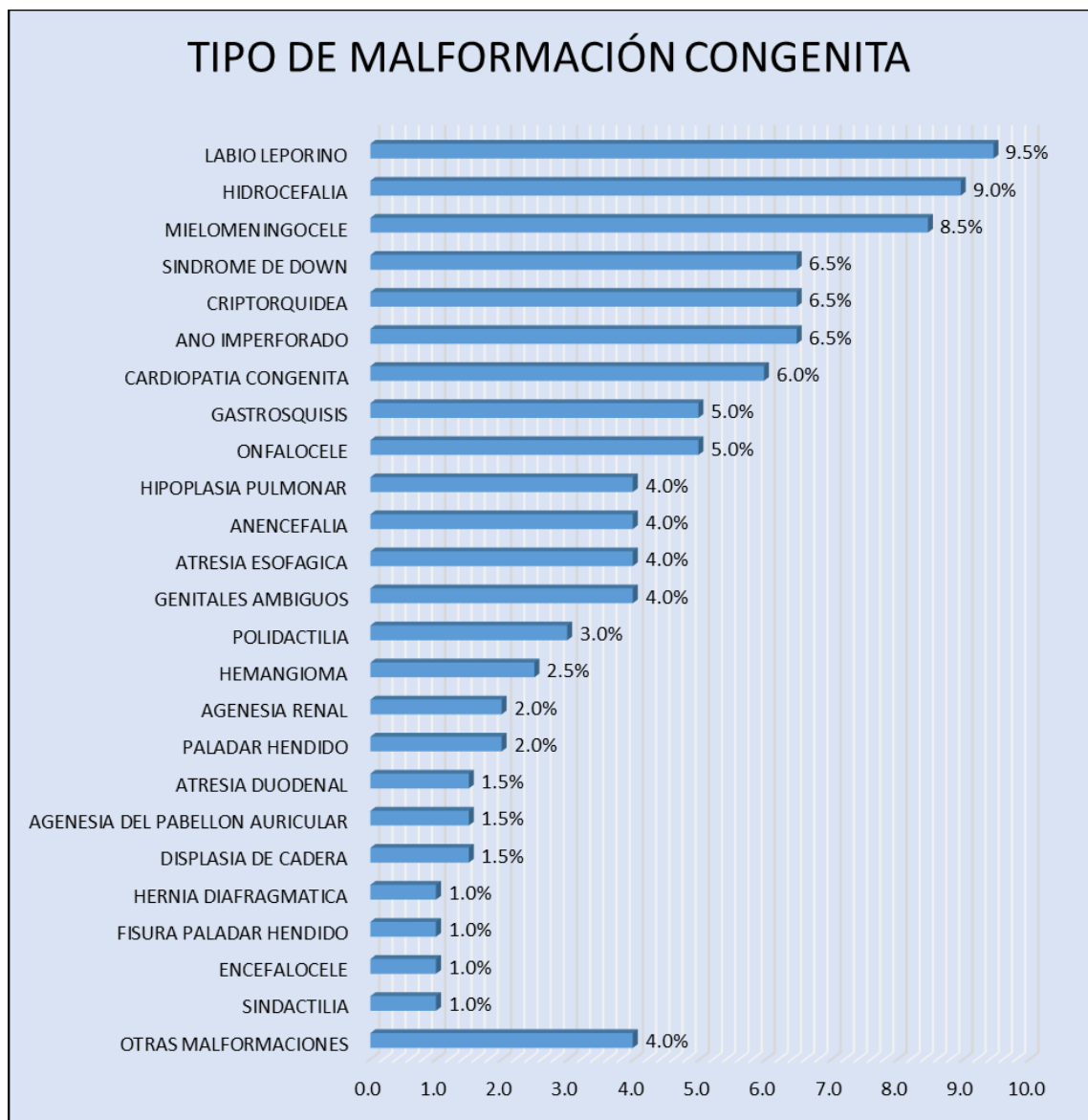
Se observa en el gráfico N°3; que existe una mayor frecuencia de malformaciones congénitas relacionadas al sistema digestivo con un 23.2%, seguido del Sistema nervioso central en 22.7%, Maxilo-facial en 14.8% y en menor porcentaje el Sistema genital en 9.9%.

TABLA N°4:
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO
AL TIPO DE MALFORMACIÓN EN RN DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 – 2014

TIPO DE MALFORMACIÓN	FRECUENCIA	%
LABIO LEPORINO	19	9.5
HIDROCEFALIA	18	9.0
ANO IMPERFORADO	13	6.5
CRIPTORQUIDEA	13	6.5
SINDROME DE DOWN	13	6.5
CARDIOPATIA CONGENITA	12	6.0
MIELOMENINGOCELE Y/O ESPINA BIFIDA	17	8.5
ONFALOCELE	10	5.0
GASTROSQUISIS	10	5.0
GENITALES AMBIGUOS	8	4.0
ATRESIA ESOFAGICA	8	4.0
ANENCEFALIA	8	4.0
HIPOPLASIA PULMONAR	8	4.0
POLIDACTILIA	6	3.0
HEMANGIOMA	5	2.5
PALADAR HENDIDO	4	2.0
AGENESIA RENAL	4	2.0
DISPLASIA DE CADERA	3	1.5
AGENESIA DEL PABELLON AURICULAR	3	1.5
ATRESIA DUODENAL	3	1.5
ENCEFALOCELE	2	1.0
FISURA PALADAR HENDIDO	2	1.0
HERNIA DIAFRAGMATICA	2	1.0
SINDACTILIA	2	1.0
OTRAS MALFORMACIONES	8	4.0
TOTAL		100.0

GRÁFICO N°4

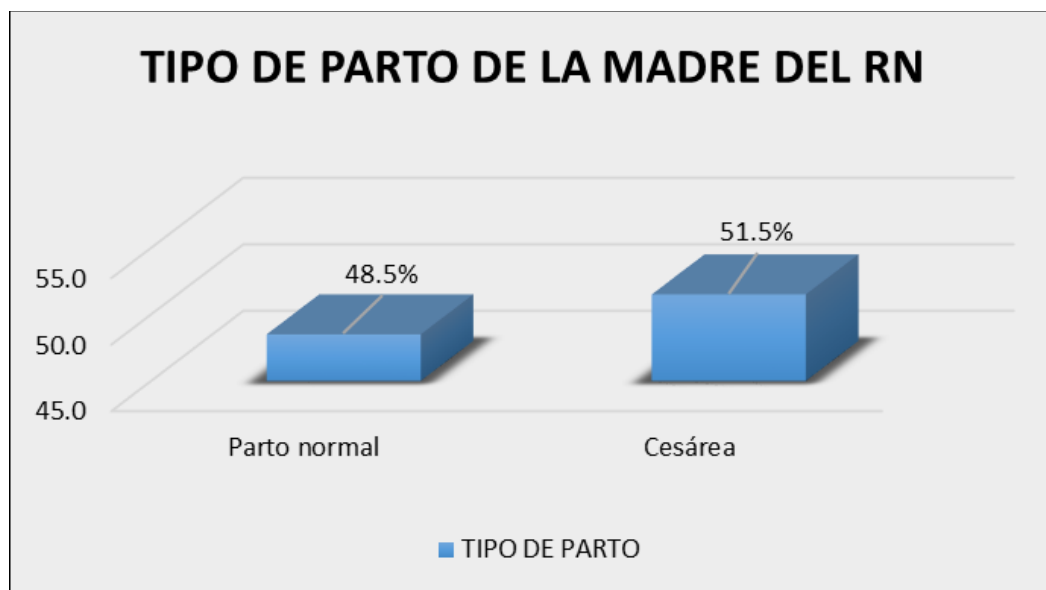
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO AL TIPO DE MALFORMACIÓN EN RN DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 – 2014



Se observa en la tabla N°4 y gráfico N°4, la frecuencia de malformaciones congénitas de acuerdo al tipo de malformación en recién nacidos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, donde los resultados nos indican una mayor frecuencia de presentación de Labio leporino en 9.5%, Hidrocefalia en 9,0%, y Mielomeningocele en 8.5%, seguido de un menor porcentaje de Síndrome de Down en 6.5%, Criptorquidia en 6.5%, Ano imperforado en 6,5% y de cardiopatías congénitas con un 6.0%. Se debe tener en cuenta que en algunos casos los neonatos presentan más de un tipo de malformación congénita.

4.3. CARACTERÍSTICAS MATERNO-NEONATALES

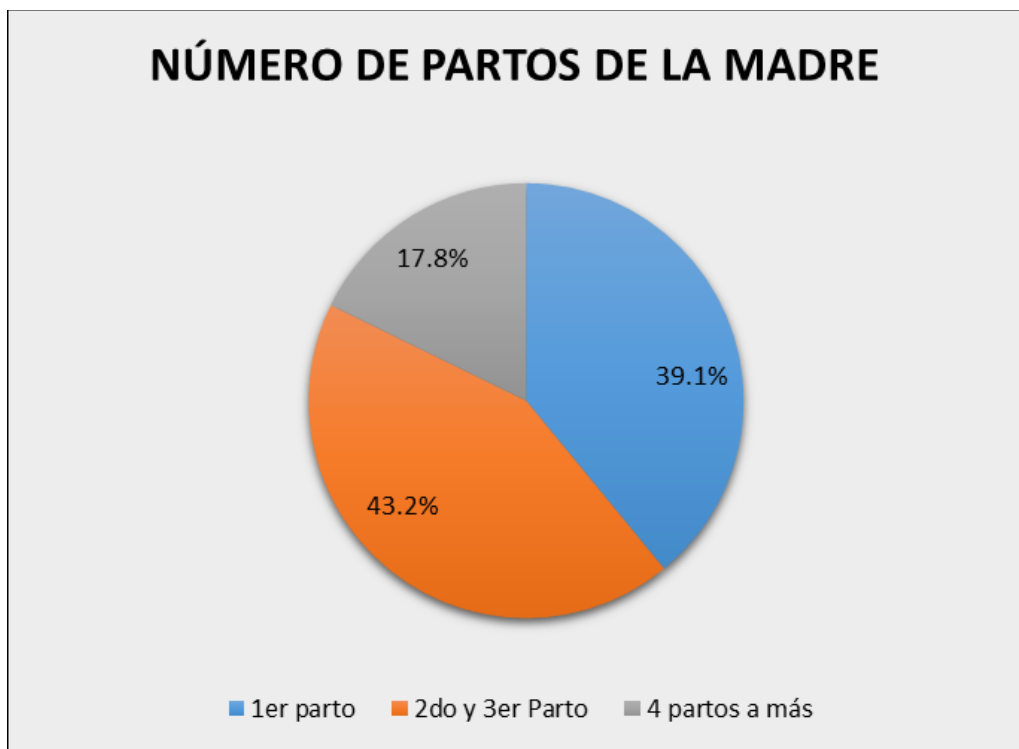
GRÁFICO N°5:
TIPO DE PARTO DE LA MADRE DEL RECIEN NACIDO CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO DEL 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°5, la frecuencia de malformaciones congénitas según el tipo de parto de la madre del recién nacido, donde los resultados nos indican frecuencia de 51.5% de madres con cesárea, seguido de 48.5% de madres con parto normal.

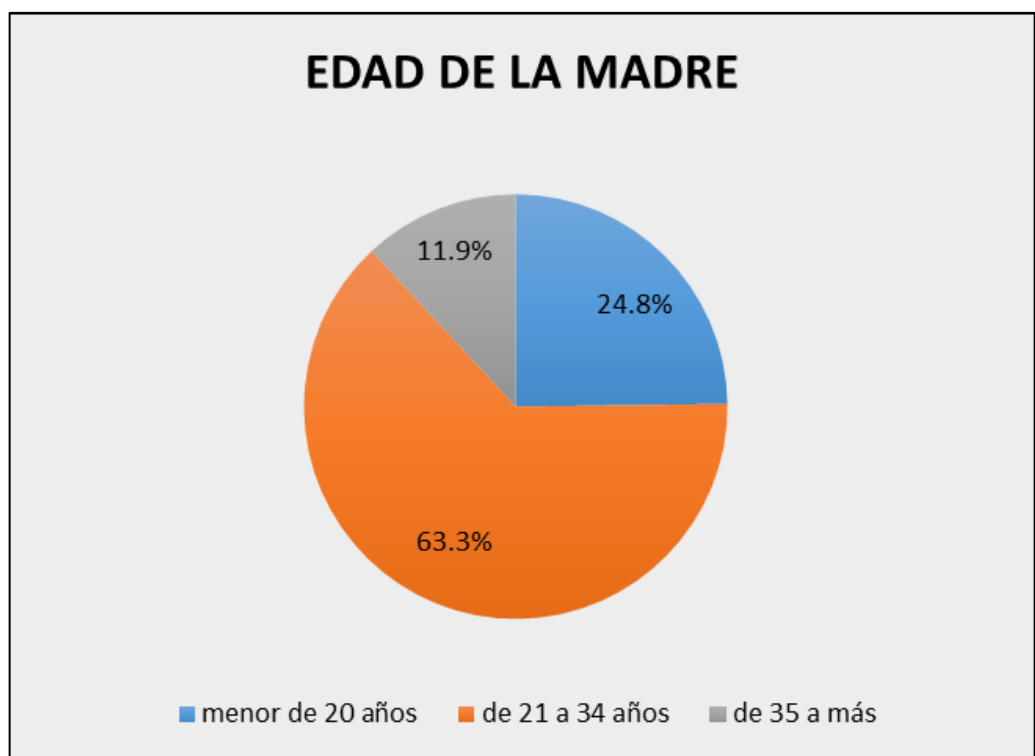
GRÁFICO N°6:
NÚMERO DE PARTOS DE LA MADRE DEL RECIEN NACIDO CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO DEL 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°6, la frecuencia de malformaciones congénitas según el número de partos de la madre una mayor frecuencia de 43.2% en madres de segundo a tercer parto.

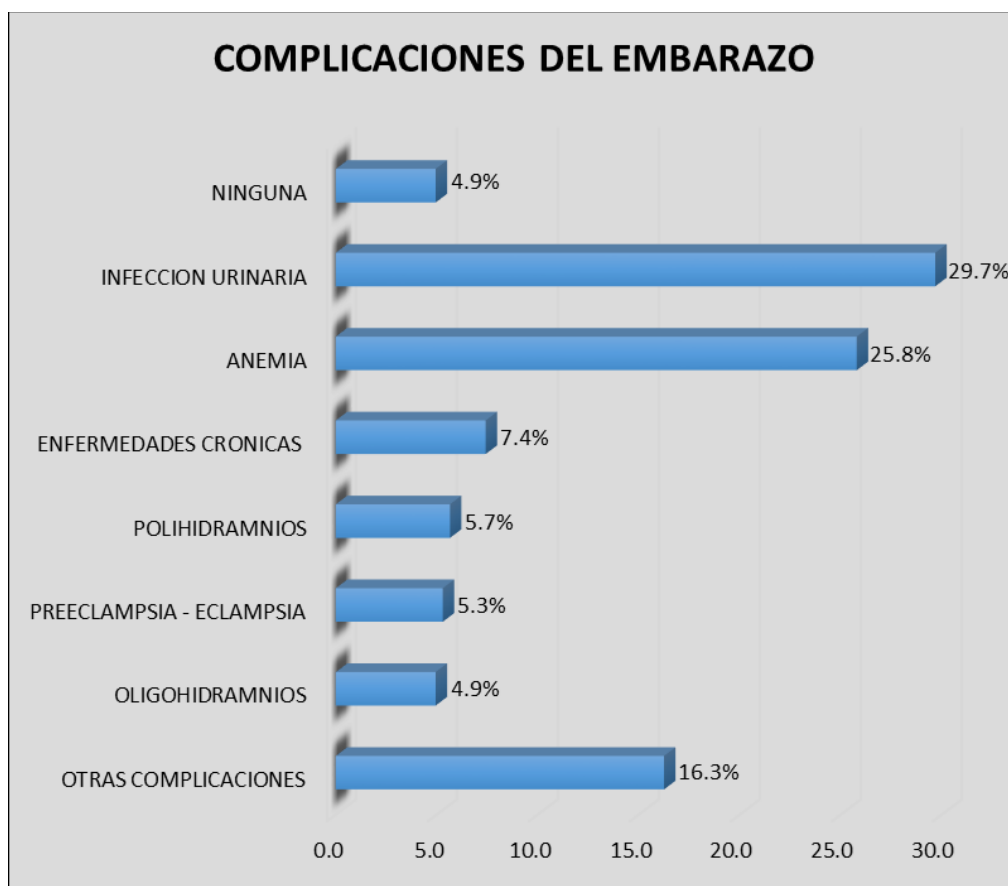
GRÁFICO N°7:
EDAD DE LA MADRE DEL RECIEN NACIDO CON MALFORMACIONES
CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA,
PERIODO DEL 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°7, la frecuencia de malformaciones congénitas según la edad de la madre, indican una mayor frecuencia de madres en un grupo etario de 21 a 34 años de edad con un 63.3%, seguido del grupo etario menor de 20 años con un 24,9%

**GRÁFICO N°8:
COMPLICACIONES DEL EMBARAZO DE LA MADRE DEL RECIEN
NACIDO CON MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL
HIPOLITO UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014**

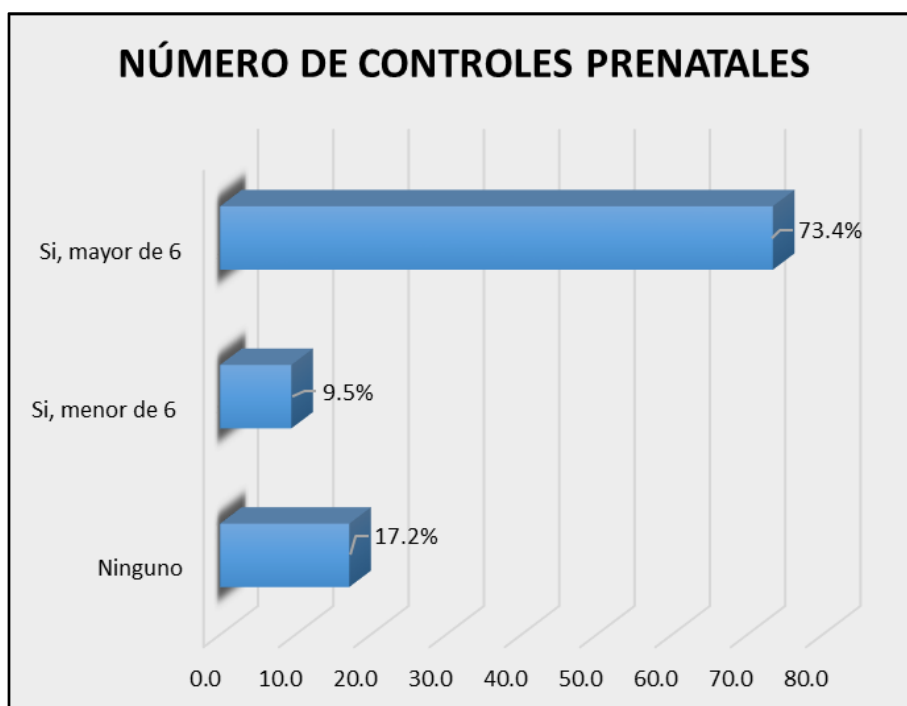


Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°8, la frecuencia de malformaciones congénitas según las complicaciones del embarazo de la madre del recién

nacido vivo del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, donde los resultados nos indican una mayor frecuencia de madres que padecieron de infecciones urinarias en 29.7% y anemia en 25.8%; seguido de enfermedades crónicas en 7.4%, Polihidramnios en 5.7% y Preeclampsia - Eclampsia en 5.3%. Se debe tener en cuenta que algunas madres presentaron más de una complicación del embarazo.

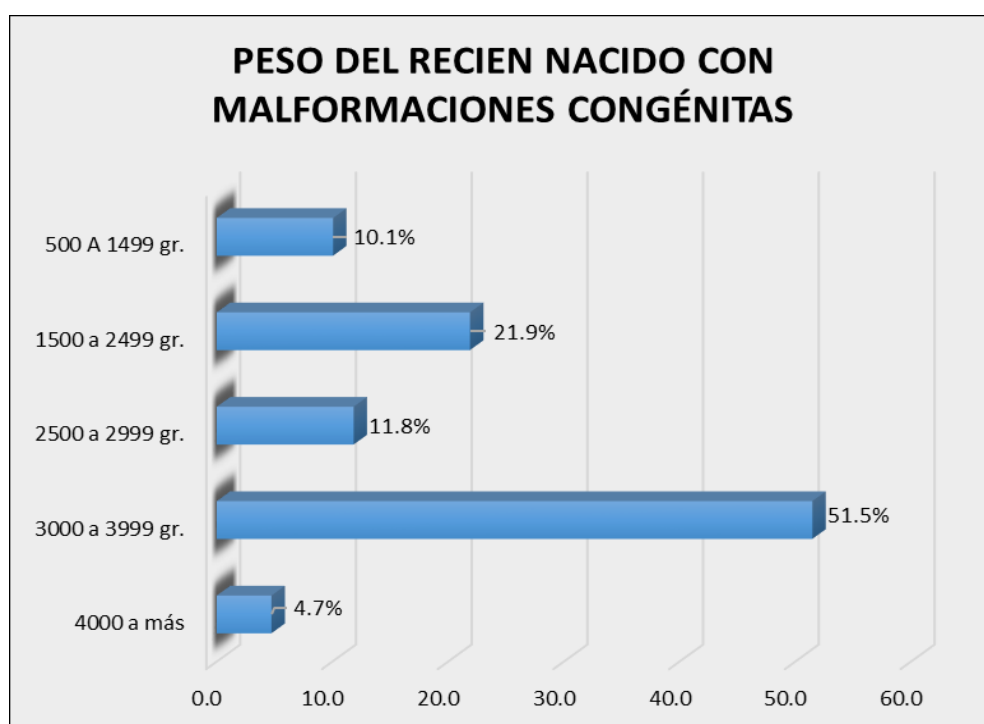
GRÁFICO N°9:
NÚMERO DE CONTROLES PRE-NATALES DE LA MADRE DEL RN
CON MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°9, la frecuencia de malformaciones congénitas según el número de controles pre-natales de la madre, donde los resultados nos indican una mayor frecuencia en madres que se realizaron más de 6 controles prenatales en un 73.4%, seguido de un 17.2% de madres que no se realizaron ningún control prenatal.

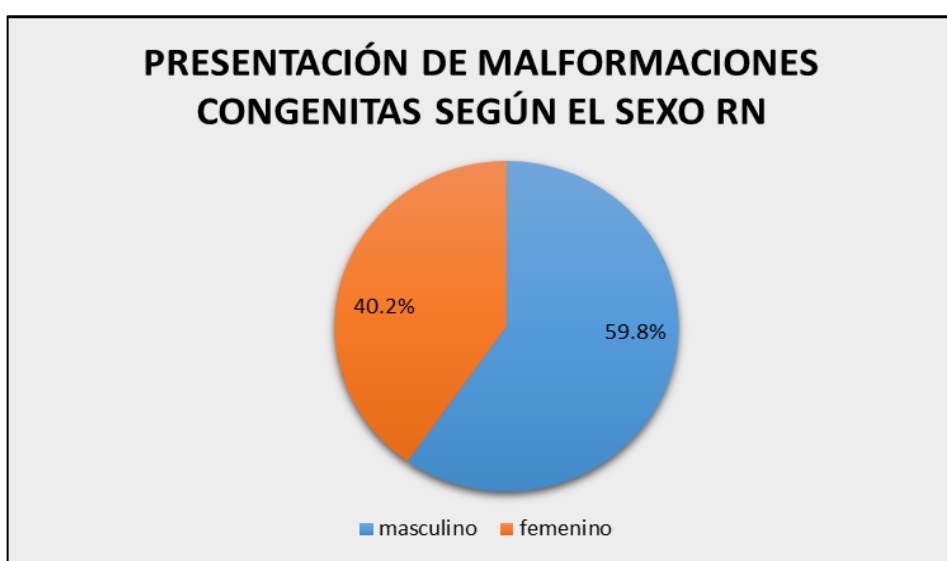
GRÁFICO N°10:
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO
AL PESO DEL RECIEN NACIDO VIVO DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°10, la frecuencia de malformaciones congénitas según el peso del recién nacido vivo donde los resultados nos indican que existe una mayor frecuencia entre los pesos de 3000 a 3999 gramos con un 51.5%, seguido de un 21.9% entre los pesos de 1500 a 2499 gramos, y luego en menor porcentaje los pesos de 2500 a 2999 gramos con un 11.8% respectivamente.

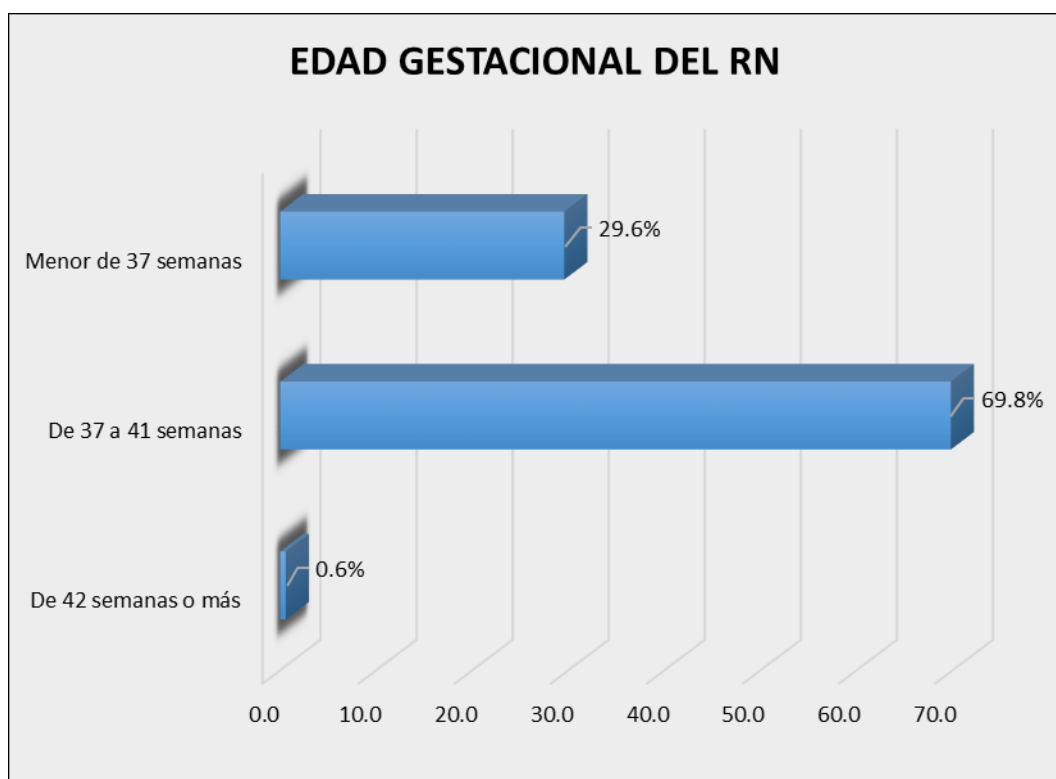
GRÁFICO N°11:
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO
AL SEXO DEL RECIEN NACIDO VIVO DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°11, la frecuencia de malformaciones congénitas según el sexo del recién nacido del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, donde los resultados nos indican que existe una mayor frecuencia de presentación en el sexo masculino con un 59.8% de los RN, seguido de un 40.2% de RN del sexo femenino respectivamente.

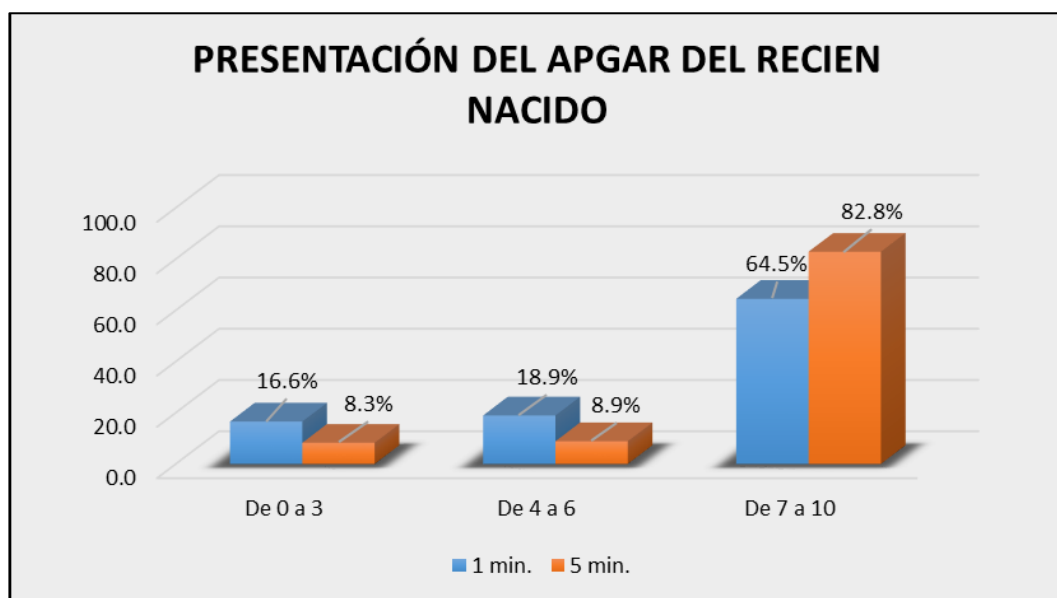
GRÁFICO N°12:
EDAD GESTACIONAL DEL RECIEN NACIDO VIVO CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO DEL 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°12, la frecuencia de malformaciones congénitas según la edad gestacional del recién nacido vivo donde los resultados nos indican que existe una mayor frecuencia entre las edades de 37 a 41 semanas con un 69.8% y un 29.6% en las edades menores a 37 semanas.

GRÁFICO N°13:
PUNTAJE DE AGAR DEL RECIEN NACIDO VIVO CON
MALFORMACIONES CONGENITAS HOSPITAL HIPOLITO UNANUE
DE TACNA, PERIODO 2000 – 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°13, la frecuencia de malformaciones congénitas según el puntaje del Apgar al nacimiento, donde los resultados indican un Apgar al 1 min. entre 7 a 10 puntos en un 64.5%, seguido de un 18.9% en un Apgar de 4 a 6 puntos y luego un 16.6% en un Apgar de 0 a 3 puntos respectivamente. Y un Apgar a los 5 min. entre 7 a 10 puntos en un 82.8%, seguido de un 8.9% en un Apgar de 4 a 6 puntos y luego un 8.3% en un Apgar de 0 a 3 puntos respectivamente.

4.4. TASA DE MORBILIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS

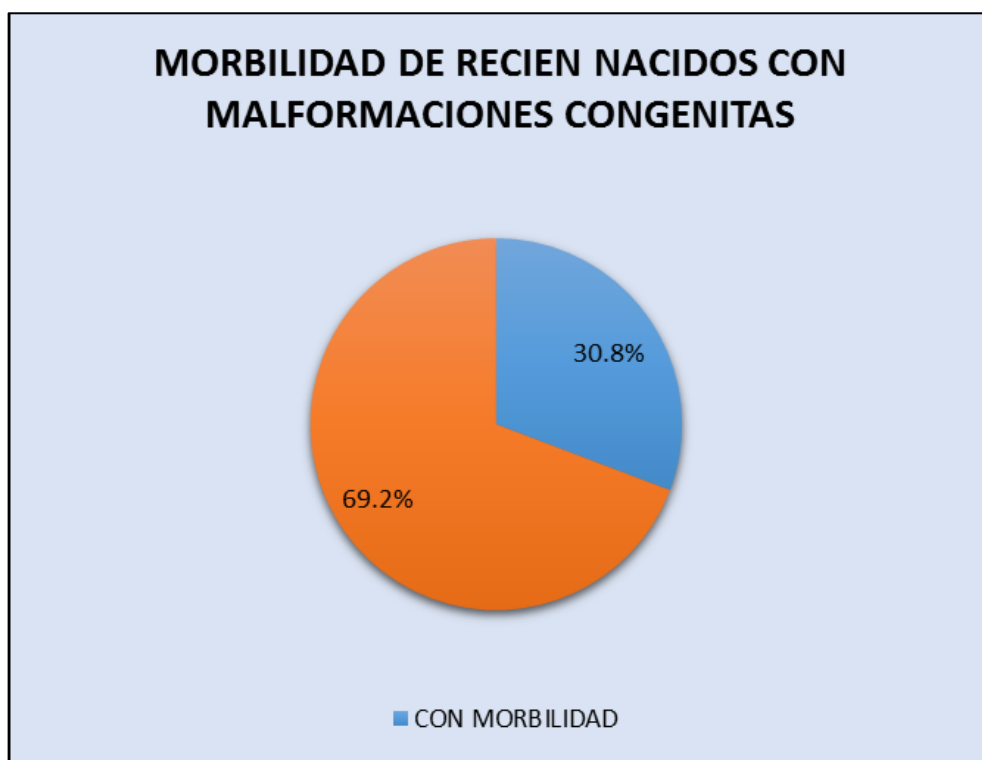
TABLA N°5:
TASA DE MORBILIDAD EN RECIEN NACIDOS VIVOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014

MORBILIDAD	CASOS	TASA DE MORBILIDAD
Presento	52	308 (Por cada 1000 RN MF.)
No presento	117	
TOTAL	169	

Fuente: Elaboración propia

Se observa en la tabla N°5, la tasa de morbilidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican una alta tasa de morbilidad de un 308 por cada 1000 RN con malformaciones congénitas.

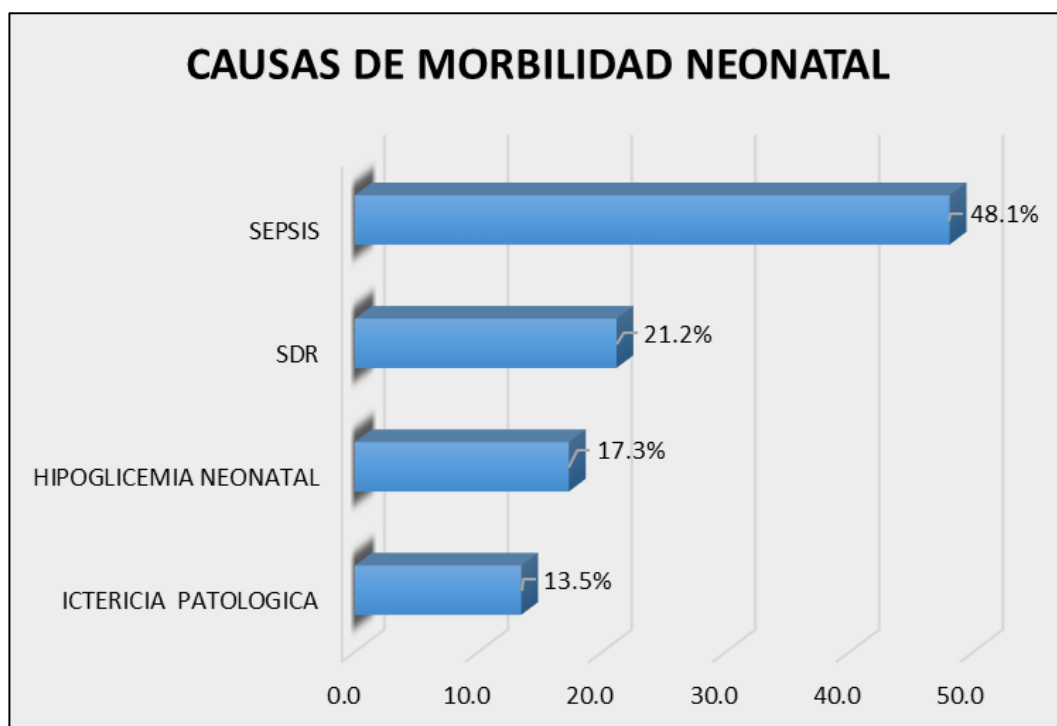
GRÁFICO N°14:
TASA DE MORBILIDAD EN RECIEN NACIDOS VIVOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el Gráfico N°14, la tasa de morbilidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas, donde los resultados nos indican que existe una alta tasa de morbilidad que alcanza el 30.8 por cada 100 RN con malformaciones congénitas.

GRÁFICO N°15:
CAUSAS DE MORBILIDAD EN RECIEN NACIDOS VIVOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°15, las causas de morbilidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas donde los resultados nos indican un mayor porcentaje de morbilidad ocasionado por Sepsis en un 48.1%, seguido de un 21.2% ocasionado por SDR y en menor porcentaje la Hipoglicemia neonatal en 17.3% y la Ictericia patológica en 13.5% respectivamente.

4.5. TASA DE MORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS

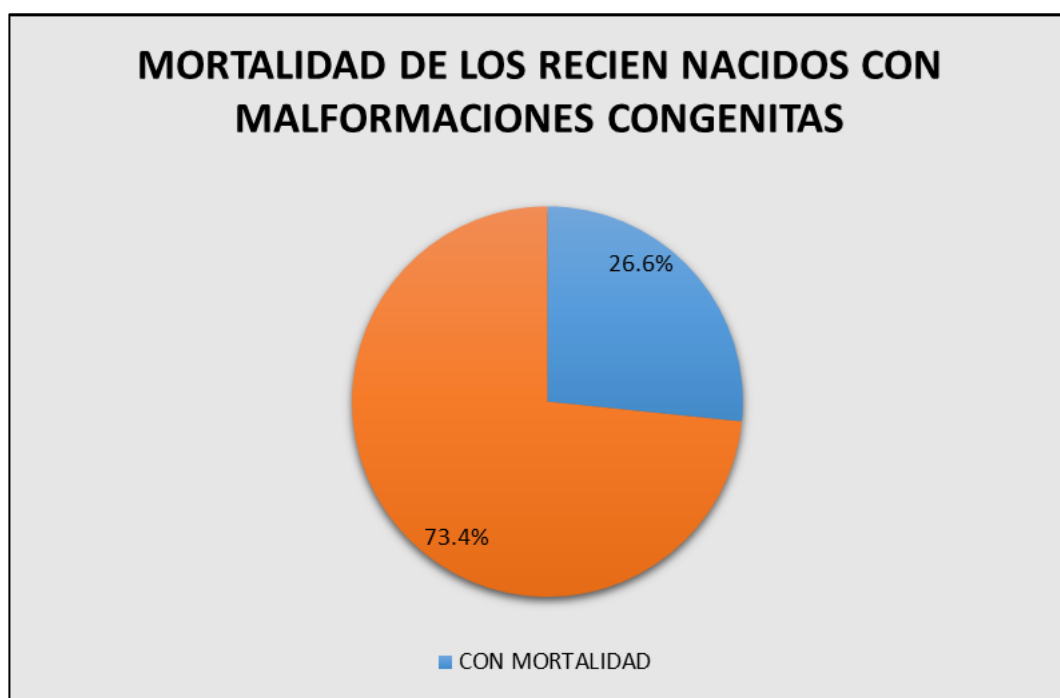
TABLA N°6:
TASA DE MORTALIDAD EN RECIEN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014

MORTALIDAD	CASOS	TASA DE MORTALIDAD
Presentaron	45	266
No presentaron	124	(Por cada 1000 RN MF.)
TOTAL	169	

Fuente: Elaboración propia

Se observa en la tabla N°6, la tasa de mortalidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican una alta tasa de mortalidad de un 266 por cada 1000 RN con malformaciones congénitas.

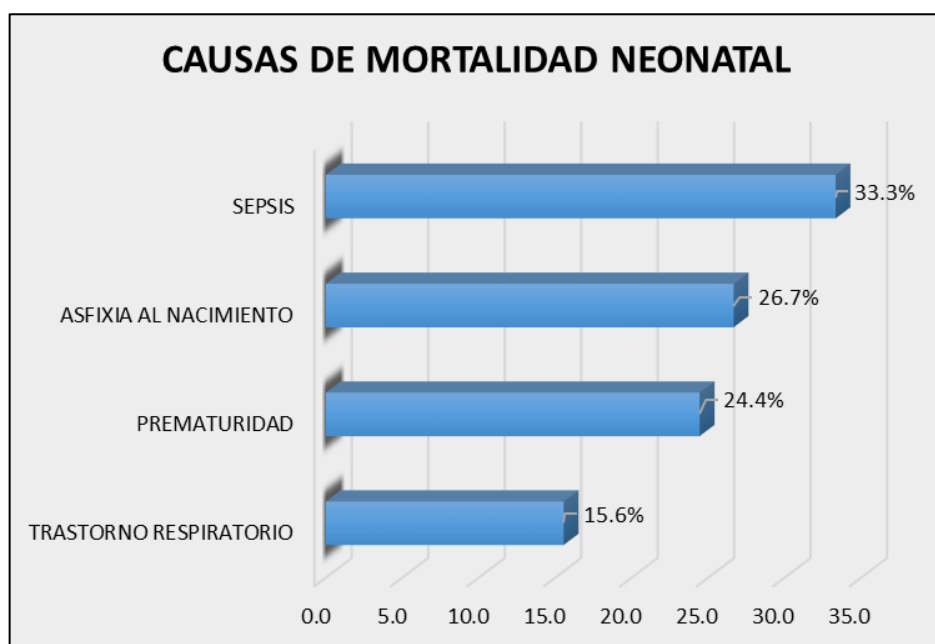
GRÁFICO N°16:
TASA DE MORTALIDAD EN RECIEN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°16, la tasa de mortalidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas, donde los resultados nos indican que existe una tasa de mortalidad alta con un 26.6 por cada 100 RN con malformaciones congénitas.

GRÁFICO N°17:
CAUSAS DE MORTALIDAD EN RECIEN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPOLITO
UNANUE DE TACNA, PERIODO 2000 AL 2014



Fuente: Elaboración propia

Se observa en el gráfico N°17, las causas de mortalidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican un mayor porcentaje de mortalidad ocasionado por Sepsis en un 33.3%, seguido de un 26.7% ocasionado por Asfixia al nacimiento y en menor porcentaje la prematuridad en 24.4% y trastorno respiratorio en 15.6% respectivamente.

DISCUSIÓN

En la presente investigación se determinó la frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo 2000 al 2014, donde los resultados nos indican una frecuencia de malformaciones congénitas de 3.4% por cada mil RN vivos

Nuestros resultados presentan similitud con los reportados en la Habana, Cuba; en el Hospital General Docente San Antonio de los Baños (7), periodo 1975 a diciembre de 2004, y que sufrían malformaciones congénitas mayores. La muestra obtenida estuvo constituida por 59 078 nacidos vivos, 232 de los cuales padecían malformaciones graves. Se encontró una frecuencia de malformaciones congénitas del 3,9% por cada mil nacidos vivos. Así mismo se presenta similitud con los reportados en Chile (1), Isla de Pascua 1988 a 1998; donde se identificaron 772 recién nacidos y se encontró entre ellos 22 RN con malformaciones congénitas representando un 3.04% respectivamente.

Sin embargo existen discordancia con los estudios realizados en México, Culiacán, en el Hospital de la Mujer desde Marzo a Diciembre 2009 (18), donde se reportó un total de 57 pacientes, con una frecuencia de 9.5%. Luego, estudios reportados en el Hospital General de la ciudad de México (16), área de Neonatología se encontró de un total de 22,771 nacimientos vivos, se captaron 226 casos de recién nacidos con defectos congénitos externos con un porcentaje de 9.9% por cada mil recién nacidos. Así mismo presentan discordancia con los estudios reportados en Lima, Perú; Hospital de Vitarte (6), donde se realizó un estudio del 2000 al 2009, en una población de 25 294 recién nacidos vivos de los cuales 264 presentaron alguna malformación congénita con una frecuencia de 10.04% por cada mil recién nacidos.

Por otro lado de acuerdo al tipo de malformaciones congénitas en recién nacidos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, tenemos una mayor frecuencia de presentación de Labio leporino, Hidrocefalia, y Mielomeningocele y/o Espina bífida con un 9.5%, 9.0% y 8.5% respectivamente, seguido de un menor porcentaje de Síndrome de Down, Criptorquidia y Ano imperforado en un 6,5% y de cardiopatías congénitas con un 6.0% respectivamente.

Nuestros resultados presentan similitud a los reportados en Lima - Perú (6), Hospital de Vitarte durante el 2000 al 2009, siendo las malformaciones más frecuentes las de Labio leporino y/o Paladar hendido en un 23%, seguido de Síndrome de Down con un 15.5% y en menor proporción seguido por Hidrocefalia, Espina Bífida y/o Mielomeningocele, y criptorquidia con un 7.5%, 6.4% y 6.0% respectivamente. Luego existe similitud con los estudios reportados en La Habana, Cuba (7). Hospital General Docente San Antonio de los Baños, período 1975 - 2004; donde existe mayor frecuencia de Labio Leporino y Mielomeningocele con un 39% y 12.5% respectivamente.

Sin embargo existen discordancias con estudios realizados en el Hospital General de la ciudad de México (16), área de Neonatología; donde los tipos de malformación de mayor frecuencia son el Síndrome de Down y labio y paladar hendido con un 13.7% y 12.3% respectivamente, seguido de Cardiopatía congénita, Gastrosquisis e Hidrocefalia con un 8.8%, 7.5% y 5.7% respectivamente. Además presenta discordancias con los estudios reportados en Guadalajara, México (19), Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde" en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX); donde existe un mayor porcentaje de

Esofagoplastia con un 36%, seguido de gastrosquisis y anastomosis intestinal con un 8.7 % y 7.6% respectivamente.

Además, la clasificación de malformaciones congénitas según sistemas y órganos, nos da como resultado una mayor frecuencia de malformaciones congénitas relacionadas al sistema digestivo con un 23.2%, seguido del Sistema nervioso central y Maxilo-facial en 22.7 y 14.8% respectivamente, y luego un menor porcentaje del Sistema genital en un 9.9%.

Nuestros resultados muestran similitud con los estudios reportados en Guadalajara, México (19), Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde" en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX); donde el aparato/sistema con mayor número de malformaciones congénitas fue el aparato gastrointestinal con 81 casos (27.4%), seguido del sistema cardiovascular con 70 casos (23.7%), posteriormente el sistema nervioso con 64 casos (21.7%), el sistema musculoesquelético con 20 casos (6.8%) y, por último, las anomalías cromosómicas con 18 casos (6.1%). Además existe similitud con los estudios realizados en México, Culiacán, en el Hospital de la Mujer de Marzo a Diciembre 2009 (14); donde las malformaciones más frecuentes

fueron relacionadas al sistema gastrointestinal reportándose 33 casos, seguidas de malformaciones cardiovasculares con 9 casos y las de carácter neurológico 8 casos. También presenta similitud con los estudios realizados en el Hospital General de la ciudad de México (16), área de Neonatología; donde en la clasificación por aparatos y sistemas, el más afectado fue el sistema digestivo con un 38.9%, en segundo lugar las malformaciones del sistema nervioso con 15.9% y en tercer lugar las genopatías con un 15.0%. Luego existe similitud con los estudios reportados en La Habana, Cuba (7). Hospital General Docente San Antonio de los Baños, período 1975 2004; donde se encontró mayor predominación en las malformaciones clasificadas como *otras*, las del aparato digestivo, neurológico y las de la cara.

Sin embargo existen discordancia con los estudios reportados en Lima - Perú (6), Hospital de Vitarte durante el 2000 al 2009, siendo las malformaciones más frecuentes las referidas al maxilo-facial en 27.6%, seguido de SNC con un 21.6% y el aparato digestivo con un 16.3% respectivamente. También se presentan discordancias con los estudios reportados en México del 2007 al 2008 (12), en el Hospital general Universitario de Colima; donde el punto de vista por aparatos y sistemas, se detectaron mayor afectación del aparato genitourinario, seguido por

alteraciones gastrointestinales y en tercer lugar las afecciones dermatológicas, osteomusculares, y cromosomopatías.

Las características de la madre del recién nacido con malformaciones congénitas Servicio de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, periodo 2000 al 2014 en relación al tipo de parto; los resultados nos indican frecuencia de 51.5% de madres con cesárea, seguido de 48.5% de madres con parto normal. Lo cual es discordante con los resultados encontrados en el Hospital de Vitarte en Lima (6); donde el 54.5% de las madres tubo un parto vaginal y un 45.5% fue por cesárea. Y con respecto al número de partos de la madre, nuestros resultados nos indican una mayor frecuencia de 43.2% en madres de segundo a tercer parto, seguido de un 39.1% de madres de primer parto. Lo cual muestra discordancias con los resultados reportados en Lima, Perú en el Hospital de Vitarte (6); donde indican un alto porcentaje de madres primíparas en un 57.6%, seguido de multíparas en 24.2%. Además se presenta discordancias con los reportados en el Hospital de la Mujer en México (14), donde la madre tendrían recién su primer parto en un 57.9%, seguido de un 19.3% en madres de segundo parto.

En cuanto a la edad de la madre la mayor frecuencia es de 21 a 34 años de edad con un 63.3%. Lo cual tiene similitud con los resultados reportados en Lima, Perú en el Hospital de Vitarte (6); donde la mayoría de las madres tenían entre 20 a 34 años de edad, representando el 72.7% de los casos. Sin embargo, se presentan discordancias con los resultados reportados en México (18), en el Hospital de la Mujer; donde la mayor frecuencia del grupo de edad materno es de 16 a 20 años con un 31.7%. Así mismo se presenta discordancia con los resultados reportados en la Isla de Pascua en Chile (1); donde las edades de la madre de mayor presentación de malformaciones congénitas son entre los 15 a 19 años y pasando los 35 años de edad respectivamente.

En cuanto a las complicaciones del embarazo, nuestros resultados muestran trastornos relacionados a infecciones urinarias y anemia con un 29.7% y 25.8% respectivamente; además la mayoría de madres realizaron más de 6 controles prenatales en un 73.4%. Nuestros resultados presentan similitud con respecto a los resultados reportados en Lima, Perú en el Hospital de Vitarte (6); donde casi todas las madres presentaron alguna complicación durante el embarazo, entre las más frecuentes tenemos las infecciones urinarias en un 97% de las gestaciones, seguido de la anemia materna en 75.8%. Existe también similitud con respecto a

los controles pre-natales debido a que en Lima (6) a pesar de un control adecuado de más de 4 controles en un 69.1% de los casos, se sabe que muchas malformaciones no se pueden diagnosticar hasta el momento mismo del nacimiento. Sin embargo nuestros resultados muestran discordancias con los estudios realizados en México, Culiacán, en el Hospital de la Mujer de Marzo a Diciembre 2009 (18); donde las enfermedades detectadas durante el embarazo alcanza el 12.28% de los casos con un mayor porcentaje de Diabetes Mellitus en una proporción de 3 a 1, y en menor proporción cervicovaginitis, infección urinaria y amenaza de aborto respectivamente.

Con respecto al peso del recién nacido con malformaciones congénitas se presenta una mayor frecuencia entre los pesos de 3000 a 3999 gramos con un 51.5%, seguido de un 21.9% entre los pesos de 1500 a 2499 gramos, y luego en menor porcentaje los pesos de 2500 a 2999 gramos con un 11.8% respectivamente. Por lo cual existe similitud con los resultados reportados en la Isla de Pascua en Chile (1) donde la mayor frecuencia esta entre pesos de 3001 a 4000 gramos. Sin embargo existe discordancias con los resultados reportados en el Hospital General de México (6); donde se presentan un mayor porcentaje entre los pesos de 2501 a 3500 gramos con un 65.8%, mientras que se observa un 34.2%

de recién nacidos con bajo peso. Así mismo se presenta discordancias con respecto a los resultados reportados en el Hospital de la Mujer en México (18); donde se reportan un mayor frecuencia en los pesos de 2500 a 2999 gramos con un 39.0%. También presenta discordancias con respecto a los resultados reportados en Lima, Perú en el Hospital de Vitarte (6); donde el mayor porcentaje está entre los pesos de 2500 a 3999 gramos con un 58.3%.

Luego, el sexo del recién nacido con malformaciones congénitas; nos indican que existe una mayor frecuencia de presentación en el sexo masculino con un 59.9% en comparación de un 40.2% del sexo femenino. Lo cual tiene similitud con los resultados reportados en la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde del 2005 al 2009 (19); cuyos resultados nos indican un mayor porcentaje en el sexo masculino en 66,4% en comparación con el sexo femenino con un 33.5%. Así mismo presenta similitud con los reportados el Hospital de la Mujer en México (18); con un porcentaje de 60% en los masculinos y 40% en los femeninos. Luego, se presentan similitudes en el Hospital de Vitarte en Lima – Perú (6); donde se mostró un ligero predominio para el sexo masculino sobre el femenino en 51.54% y 45.5% respectivamente. Sin embargo presenta discordancia con los resultados reportados en la Isla

de Pascua en Chile (1), donde se presenta 11 casos de malformaciones tanto en el sexo masculino como en el femenino respectivamente. Así mismo presenta discordancia con los estudios reportados en el Hospital General de México (7); donde predomina el sexo femenino con un 52.7%.

Además, con respecto a la edad gestacional del recién nacido, nos indican que existe una mayor frecuencia entre las edades de 37 a 41 semanas con un 69.8%. Con APGAR de 7 a 10 con puntos en un porcentaje de 64.5% al 1er minuto y un 82.8% a los 5 minutos respectivamente. Lo cual presenta similitud con el Hospital Vitarte en Lima, Perú (6), donde la edad gestacional en la mayoría de los casos esta entre los 37 a 41 semanas en un 81.8% y con un puntaje de AGAR de 7 a 10 al minuto de vida con un 87.9% y a los 5 minutos con un 97%. Además también se presenta similitud con los resultados reportados en el Hospital de la Mujer en México (18); donde en la mayoría de los casos predominó la edad gestacional de 37 a 42 semanas. De la misma forma presenta similitud con los estudios reportados en el Hospital General de México (7); donde casi todos los recién nacidos llegaron al término de la gestación.

La tasa de morbilidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de

Tacna durante el periodo 2000 al 2014, asciende a 308 por cada 1000 RN con malformaciones congénitas, la principal causa de morbilidad neonatal la Sepsis en un 48.1% de los casos, seguido por el SDR en un 21.2%. Nuestros resultados muestran discordancia a los reportados en el Hospital de Vitarte de Lima (6); cuya morbilidad neonatal representa un 84.8% de los recién nacidos malformados. Presentando similitud en las causas de morbilidad como son la Sepsis y el SDR en un 39.3 y 28.6% respectivamente. Así mismo presenta discordancia con los estudios reportados en el Hospital General de México (7); donde la morbilidad neonatal es de 71.7%.

La tasa de mortalidad en recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 al 2014, asciende a un 266 por cada 1000 RN con malformaciones congénitas, mientras que las principales causas de mortalidad neonatal son la Sepsis en 33.3% y la Asfixia al nacimiento en un 26.7%. Nuestros estudios presentan similitud con los reportados en el Hospital General de México (16); donde la mortalidad del 38.9%. Además presenta similitud con los resultados reportados en el Hospital de la Mujer en México (18); donde se reporta una tasa de mortalidad de 28.8%. Sin embargo presenta discordancia con los reportados por el

Hospital de Vitarte de Lima (6); donde la tasa de mortalidad neonatal fue de 13,3%, por debajo de nuestros resultados sin embargo presenta las mismas causas de mortalidad como son la sepsis y la asfixia en un 40% y 25% respectivamente.

CONCLUSIONES

1. La frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante los últimos quince años es de 3.4 por cada mil recién nacidos vivos.
2. Los tipos de malformaciones congénitas de mayor frecuencia fueron Labio leporino (9.5%), Hidrocefalia (9%), y Mielomeningocele (8.5%). Y de acuerdo a la clasificación por sistemas, predomina el sistema digestivo (23.2%), Sistema nervioso central (22.7) y Maxilo-facial (14.8%).
3. Las características maternas asociadas al recién nacido con malformaciones congénitas fueron, nacidos por cesárea (51.5%), edad materna de 21 a 34 años (63.3%) y las complicaciones fueron infección urinaria (29.7%), anemia (25.8%) y hubo un buen control del embarazo (73.4%). Las características neonatales más frecuentes fueron recién nacidos de peso adecuado de 3000 – 3999 (51.5%), sexo masculino (59.9%) recién nacidos a término (69.8%) y un APGAR de 7 a 10 (64.5% al 1er min.) y (82.8% a 5to minuto).

4. La tasa de morbilidad fue de 308 neonatos por cada 1000 RN vivos con malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue. Siendo la causa de morbilidad más frecuente la Sepsis (48.1%).

5. La tasa de mortalidad fue de 266 neonatos por cada 1000 RN vivos con malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue, siendo la causa de mortalidad más frecuente la Sepsis (33.3%).

RECOMENDACIONES

1. Promover a nivel de los servicios de salud la captación precoz y la identificación de las parejas con mayor riesgo genético para realizar un diagnóstico prenatal.
2. Se recomienda llevar a cabo charlas y campañas de orientación a la población ya sea en universidades, institutos superiores y colegios secundarios sobre las anomalías congénitas, tipos, factores predisponentes y los aspectos de prevención, con el fin de disminuir la frecuencia de los casos de malformaciones congénitas.
3. Se recomienda realizar otros estudios de investigación sobre hábitos maternos y complicaciones del embarazo en relación a la presentación de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos de la ciudad de Tacna.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- (1) AGUILAR R. Alfredo, et al (Feb. 2000) “Prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en la Isla de Pascua, Chile (1988 – 1998)” Revista Médica de Chile versión 128. Santiago - Chile. Dirección de internet www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872000000200005.
- (2) ALFARO N, (2004) “Malformaciones congénitas en la zona Metropolitana de Guadalajara” - Diez años de estudio. *Revista Mexicana de Pediatría*. 6 (3): 13-9.
- (3) AVIÑA Jorge A. et al. (2008) “Malformaciones Congénitas: Clasificación y Bases Morfogénicas”. *Rev. Mexicana de Pediatría*.2008; 75(2): 71-74
- (4) CARRASCO DÍAZ, Sergio (2009) “Metodología de la Investigación Científica, Pautas metodológicas para diseñar y elaborar el proyecto de investigación”. Segunda impresión, depósito legal en la Biblioteca Nacional del Perú N° 2008-16004. Lima – Perú.

- (5) COMPEN K. Rosario et al. "Manual de Pediatría - Orientación *Diagnóstica y Terapéutica*" Segunda Edición, Hospital Regional Docente de Trujillo. Editorial Papel de Viento. Trujillo – Perú.
- (6) FLORES MAQUERA Henry, (2011) "Frecuencia y morbimortalidad de las Malformaciones Congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del Hospital de Vitarte 2000 – 2009" Tesis para obtener el título profesional de Médico Cirujano en la Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann. Tacna – Perú.
- (7) GARCIA FERNANDEZ Yanet, et al (Dic. 2006) "Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido" Revista Cubana de Pediatría versión On-line 78 n.4 ISSN 1561-3119, Hospital General Docente «Ivan Portuondo», San Antonio de los Baños. La Habana – Cuba. Dirección de internet: bvs.sld.cu/revistas/ped/vol78_04_06/ped03406.htm
- (8) GOMEZ ALCALÁ, Alejandro. et al (Noviembre 2008) "La mortalidad infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento" Instituto Mexicano del Seguro Social, Unidad de Investigación Epidemiológica y en Servicios de

Salud, Hermosillo, Sonora, México. Nov. 2008. Dirección de Internet:
www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892008001100001.

- (9) GROISMAN Boris et al. "Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (REMAC)" Publicado en la Revista Scielo con el archivo *Pediátrico Argentino* Volumen 111, N°6 Buenos Aires. Diciembre 2013. Dirección de Web:
www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-00752013000600006&script=sci_artt.
- (10) HUBNER GUZMAN, Maria Eugenia et al (2005) "Malformaciones Congenitas- Diagnostico y Manejo Neonatal" Primera Edición Libro Editorial Universitaria S. A. Santiago de Chile
- (11) MASGO TORRES María Dionicia. "Malformaciones congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Honadomani San Bartolome - 2003" Tesis de Posgrado para obtener el título de la Especialidad de Pediatría en la Universidad Mayor de San Marcos, Lima - Perú. Dirección de Internet: http://sisbib.unmsm.edu.pe/bibvirtualdata/tesis/salud/masgo_tm/masgo_tm.pdf

- (12) MARTÍNEZ ORTEGA, Rosalinda (2009) “Incidencia de Anomalías Congénitas en el Hospital Regional Universidad de Colima 2008 - 2009” Trabajo de Tesis de la Especialidad de Pediatría, Facultad de Medicina Humana de la Universidad de Colima, México.
- (13) MONTENEGRO Angélica M, Malformaciones Congénitas. Programa de Morfología, ICBM. Laboratorio de Embriología Comparada- Facultad de Medicina. Chile. Pág. 70-75.
- (14) NAVARRETE HERNANDEZ Eduardo et al (2013) “Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal”. México, 2009-2010. Boletín *Médico Hospitalario de Infantes de México* 2013;70(6):499-505. Dirección de Internet: www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2013/hi136k.pdf
- (15) ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD (OMS). “Anomalías Congénitas. Nota descriptiva N°370 – En español. Centro de prensa, publicado en Enero 2014. Dirección de Internet: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es>

- (16) ORTIZ ALMERALLA, María del Rosario. et al (Junio 2003)
“Frecuencia de Malformaciones congénitas en el área de Neonatología del Hospital General de Mexico. Revista mexicana de Pediatría Editada por la Corporación Editora Médica del Valle Cali, Vol N° 70, Numero 03. México. Pp. 128 -131 Dirección de Internet: www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2003/sp033e.pdf
- (17) PINTO NUÑEZ Pedro “Malformaciones Congénitas” Libro de la Dirección de Investigación y Proyectos de Colombia. ISBN 958-9105-64-9. Editorial Uninorte año 2000, Santafé en Bogotá - Colombia.
- (18) RAMOS PARRA E. MONZON Eduardo et al (2010) “Frecuencia de Malformaciones Congénitas en recién nacidos del Hospital de la Mujer”, Revista de la Sociedad Médica del Hospital General de Culiacán Dr. Bernardo J. Gastelum, Ach. Salud Volumen 5 N°4, Sinaloa – México, Pgs. 101 – 105. Dirección de internet: 132.248.9.34/hevila/ArchivosdesaludenSinaloa/2011/vol5/no4/2.pdf
- (19) SALINAS TORRES, Víctor M. et al (2012). Malformaciones congénitas como causa de Hospitalización en la Unidad de Terapia

Intensiva Neonatal del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde del 2005 al 2009. Revista Perinatología y reproducción Humana, volumen 26, N°2. Guadalajara – México. Publicado en la Revista Médica de Santiago de Chile. Dirección de internet www.scielo.cl/scielo.php?

- (20) TORRES BARDALES, Coloníbol (1998) “Orientaciones Básicas de Metodología de la Investigación Científica” Sexta Edición, Editorial San Marcos Lima- Perú. Pgs: 138-144
- (21) TORRES J. Valero F, Xercavins J. (2000) “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito”. Editorial Masson. Pág. 401-8.
- (22) UNICEF/SSa-Distrito Federal. Propuestas de política pública para atender las necesidades de niños y niñas con discapacidad en zonas marginadas del Distrito Federal. [Consultado 2009 mar 25]. Dirección de internet: www.unicef.org/mexico/spanish/mx_resources_reto_inclusion_estudio_discapacidad.pdf
- (23) VALDEZ HERNANDEZ, Javier, et al (Diciembre 2009) “Mortalidad por defectos al nacimiento en menores de 5 años de edad en México

de 1998 a 2006” Instituto Nacional de Salud Pública. Cuernavaca, Morelos - México 2009; Vol. 51(5):381-389. Dirección de Internet: www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0036-36342009000500005&script=sci_arttext

- (24) VELA QUICO, Alejandro (2007) “La investigación científica, Guía Académica” Segunda edición, depósito legal en la Biblioteca Nacional del Perú N° 2007-06598. Arequipa – Perú.
- (25) Cooper, William O.M.D. et col. Major Congenital Malformations after First-Trimester Exposure to ACE Inhibitors. *N Engl J Med* 2006; 354:2443-2451. Dirección de Internet: <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa055202>
- (26) Thomas E. MD et.Col. Paroxetine and congenital malformations: Meta Analysis and consideration of potential confounding factors. *Volume 29 Issue 5, Pages 918–926 . 2007.* Dirección de Internet: [http://www.clinicaltherapeutics.com/article/S0149-2918\(07\)00121-X/abstract?cc=y](http://www.clinicaltherapeutics.com/article/S0149-2918(07)00121-X/abstract?cc=y)

ANEXO

Anexo N°1:

Ficha de Recolección de Datos

Nombres y Apellidos de la Madre:.....

Nombres del Neonato:.....

Responda a las siguientes preguntas con respecto al neonato:

1. El peso del RN es:
2. La edad gestacional es de:.....
3. El Apgar es: 1 min.....y a los 5 min.....
4. El sexo es:.....
5. Tipo de MC que presentó:.....
6. Mortalidad SI () o NO ()
7. En el caso de fallecimiento, a que tiempo:.....
8. Estado de salud del Neonato:.....Pronóstico:.....

Responda a las siguientes preguntas con respecto a la madre:

1. Condición de alta de la madre.....
2. Morbilidad de la madre: NO (), o SI (),
Describe:.....
3. Complicaciones del embarazo:.....
4. N° de controles pre-natales:.....
5. N° de partos:.....
6. Edad de la madre:.....
7. Hábitos de la madre:.....

