

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN - TACNA

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Académico Profesional de Medicina Humana

**“FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS VIVOS EN EL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 - 2009”**

TESIS

Presentada por:

Bach. Henry Michael Flores Maquera

Para optar el Título Profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

TACNA - PERÚ

2011

Registro N° _____ Escuela: Medicina Humana

Bachiller: Henny Michael Flores Maquera

Fecha de Sustentación: 17-03-2011

Aprobado por: Unanimidad Nota: 15

Calificativo: Bueno

Jurado: - Dr. Claudio Ramirez Atencio - Presidente

- Mgn. Leonidas Chavera Rondón - Miembro

- Hed. Mauro Robles Mejía - Miembro

Observaciones: _____



MJM

**Secretario Académico
Administrativo**

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN-TACNA

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Académico Profesional de Medicina Humana

**“FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS VIVOS EN EL
SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000-2009”**

TESIS

Presentada por:

BACH. HENRY MICHAEL FLORES MAQUERA

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



Méd. Mauro Robles Mejía
Miembro



Dr. Manuel Ticona Rendón
Asesor

Con mucho amor y gratitud a Dios
quien con su inmenso amor guía los
pasos de mi vida y alumbra el camino
de mi existir lleno de entrega y
dedicación a la medicina.

A mis padres: Gloria y Hernan,
y mi hermano Hernan Joel por su
apoyo invaluable.

CONTENIDO

	Pág.
INTRODUCCIÓN	01
CAPITULO I DEL PROBLEMA	04
1.1.- EL PROBLEMA	04
1.2.- ANTECEDENTES	04
1.3.- OBJETIVOS DEL ESTUDIO	17
CAPITULO II MARCO TEÓRICO	18
CAPITULO III MATERIALES Y MÉTODOS	50
3.1.- DISEÑO DEL ESTUDIO	50
3.2.- RECOLECCIÓN DE LOS DATOS	50
3.3.- ANÁLISIS DE INFORMACIÓN	51
3.4.- POBLACIÓN	51
3.5.- CRITERIOS DE INCLUSIÓN	52
3.6.- CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	52
3.7.- VARIABLES DEL ESTUDIO	52
3.8.- OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	54
CAPITULO IV RESULTADOS	56
CAPITULO V DISCUSIÓN	102
CONCLUSIONES	109
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	112
ANEXOS	119

RESUMEN

Introducción: Las malformaciones congénitas son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad neonatal en todo el mundo; constituye un problema grave aún no resuelto. El objetivo del presente estudio es conocer la frecuencia de las malformaciones congénitas y la morbi-mortalidad en los recién nacidos del Servicio de Neonatología del Hospital de Vitarte durante los años 2000 -2009.

Materiales y método: Es un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. Durante los años 2000-2009 nacieron 25294 recién nacidos vivos en el Hospital de Vitarte, de los cuales 264 presentaron alguna malformación congénita. La población está constituida por el 100% de los recién nacidos con malformación congénita. La información se obtuvo de la revisión de las historias clínicas de los recién nacidos malformado.

Resultados: La frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas fue 1,04%. Las malformaciones congénitas

más frecuentes fueron el labio leporino y/o paladar hendido (23%), síndrome Down (15,5%), hidrocefalia (7,5%), espina bífida y/o mielomeningocele (6%), criptorquidea (8%). Las principales patologías neonatales fueron: sepsis (39,3%), síndrome distres respiratorio (28,6%), hipoglicemia (25%) e ictericia patológica (10,7%). Además, 224 recién nacidos presentaron alguna patología neonatal y 35 fallecieron durante su hospitalización.

Conclusiones: La tasa de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas es 10,4 casos por cada mil nacidos vivos. La frecuencia de morbilidad neonatal es 84,8% y de mortalidad neonatal 13,3 % de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.

Palabras claves: malformaciones congénitas, anomalías congénitas, defectos congénitos.

ABSTRACT

Introduction: Congenital malformations are a major cause of neonatal morbidity and mortality worldwide, is a serious problem remains unsolved. The aim of this study was to determine the frequency of congenital malformations and morbidity and mortality in infants in the Neonatal Service Vitarte Hospital during 2000 -2009.

Materials and Methods: A descriptive, retrospective and transversal. During the years 2000-2009 25294 live births were born at the Vitarte Hospital of which 264 had a congenital malformation. The population is 100% of newborns with congenital malformations. The information was obtained from review of medical records of malformed newborns.

Results: The frequency of newborns with congenital malformations was 1.04%. The most frequent congenital malformations were cleft lip and / or palate (23%), Down syndrome (15.5%), hydrocephalus (7.5%), spina bifida and / or myelomeningocele (6%), cryptorchidism (8 %). The main

pathologies were neonatal sepsis (39.3%), respiratory distress syndrome (28.6%), hypoglycemia (25%) and pathologic jaundice (10.7%). In addition, 224 newborns had neonatal pathology and 35 died during hospitalization.

Conclusions: The rate of newborns with congenital malformations is 10.4 cases per thousand live births. The neonatal morbidity rate is 84.8% and 13.3% of neonatal mortality of newborns with congenital malformations.

Keywords: congenital malformations, congenital birth defects.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana, tanto por su relativa frecuencia como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas, sociales y también desde el punto de vista económico. Cuando miramos hacia atrás apreciamos como los programas de genética han influenciado favorablemente en esta situación; muchos de estos defectos pueden ser previstos genéticamente e incluso diagnosticados en el periodo intrauterino con vistas a la interrupción precoz del embarazo o el tratamiento oportuno para evitar la muerte del niño o las posibles secuelas; sin embargo no ocurre así en muchos países del mundo. ^(1, 2)

Las malformaciones congénitas son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo; constituyendo un

1. García F. Frecuencia y morbimortalidad de Malformaciones Congénitas Mayores en el Recién Nacido. Rev. Cubana Pediatr. 2006; 78 (4):12-9.

2. Vargas B. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología del Hospital "Dr. Fernando Vález Paiz", Enero a Noviembre del 2004. Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Pediatría.

problema grave aún no resuelto. Es sabido que en años recientes la mortalidad neonatal asociada a malformaciones congénitas ha cobrado mayor importancia ante el descenso de las enfermedades infecciosas en niños recién nacidos.

Por otro lado, se estima que alrededor de 2 a 3% de los niños recién nacidos tienen una malformación mayor y que cerca de 9% de estos mueren en la etapa perinatal, pero la frecuencia relativa aumenta a 5% cuando se suman las malformaciones diagnosticadas en la niñez: como las anomalías cardiovasculares, pulmonares, de la columna vertebral y otras localizaciones ^(3,4). Las malformaciones suelen ser frecuentes en abortos espontáneos ^(5, 6,7). La mayoría de los defectos congénitos no llevan a la muerte del niño y algunos se resuelven absolutamente sin otra repercusión, pero lamentablemente otros mantienen alteraciones permanentes o producen un desenlace fatal en forma precoz o más tardíamente.

3. Vega V. Frecuencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Tercer Nivel. *Revista Mexicana de Pediatría*. 2000; 72 (2): 70 – 3

4. Lain Entralgo P. *Medicina Pediátrica*, en *Historia de la Medicina*. Ed. Masson. 2003, pp: 3 – 39.

5. Alfaro N. Malformaciones congénitas en 75 788 nacimientos consecutivos en cuatro hospitales de Guadalajara, México. *Perinatol Reprod Hum*, 2004; 8 (2): 91 – 100.

6. Holtzman N, Khoury Ruin J. Monitoring for congenital malformations. *Annu Rev. Public Health*. 2006; 2(3): 237 -66.

7. Castilla E. Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas. *Boi Of Sanit Panam*. 2004; 76 (6): 494 – 501.

El presente estudio describe la frecuencia y las características de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital De Vitarte durante los años 2000 -2009.

CAPITULO I

DEL PROBLEMA

1.1.- EL PROBLEMA

1.1.1 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Cuál es la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en los recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital De Vitarte durante los años 2000 -2009?

1.1.2 DESCRIPCIÓN DEL PROBLEMA

- **ÁREA GENERAL** Ciencias de la Salud
- **ÁREA ESPECÍFICA** Medicina Humana
- **ESPECIALIDAD** Pediatría
- **LÍNEA O TÓPICO** Malformaciones congénitas

Se denominan malformaciones congénitas a los defectos estructurales presentes al nacimiento. La incidencia a nivel mundial de defectos congénitos al nacimiento oscila 25-62 por 1000 recién nacidos, la incidencia de desórdenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas a lo largo de la vida es de 43 x 1000 recién nacidos ⁽⁸⁾. Las Malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana, tanto por su relativa frecuencia como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas y sociales que implican.

En el Perú, la mortalidad por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas ocupan el cuarto lugar en la etapa neonatal, en el periodo infantil el tercer lugar y en el periodo escolar el décimo lugar; razón por lo que consideramos que el estudio es de importancia, pues, nos dará una idea actualizada sobre las malformaciones congénitas en nuestro medio, por lo que presentamos este problema que

8. Almaguer P, Fonseca M. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas. Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.

hemos encontrado e identificado como importante en nuestro medio.

Es difícil calcular la frecuencia global de las malformaciones congénitas ya que existen variaciones relacionadas a las diferencias étnicas de grupos humanos, así como las características geográficas de los países. El conocimiento de que las Malformaciones congénitas constituyen un problema de gran repercusión en los países en vías de desarrollo como Perú. Es necesario determinar en el en el Servicio de Neonatología del Hospital De Vitarte todos aquellos factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a defectos congénitos que nos permita conocer, valorar, agotar los recursos diagnósticos y proporcionar información necesaria y asimilable a la población en riesgo y de esta manera incidir en el riesgo de recurrencia y en la prevención de las mismas.

1.1.3 INTERROGANTES BÁSICAS DEL PROBLEMA

- ¿Cuál es la frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas?

- ¿Cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos vivos?
- ¿Cuáles son las características materna-neonatales de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas?
- ¿Cuál es la frecuencia de la morbilidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas?
- ¿Cuál es la frecuencia de la mortalidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas?

1.2.- ANTECEDENTES

A) A NIVEL INTERNACIONAL

En Cuba de Abril de 1985 a Diciembre de 1997 se realizó un estudio sobre el comportamiento de los defectos congénitos, de una población total de 572 561 recién nacidos analizados, 7725 mostraron una malformación aislada, con una prevalencia de 134.9 por 10,000 nacimientos; la polidactilia, la hipospadia y las cardiopatías fueron las más frecuentes. ⁽⁹⁾

Posteriormente un estudio descriptivo en RN menores de 7 días en el periodo de 1975 al año 2004, dividido en dos grupos de 15 años; demostraron que la mayor frecuencia y morbimortalidad de malformados ocurrió en el primer grupo 4.4 por 1000 nacidos vivos, disminuyendo en el segundo grupo a 3.9 por 1000 nacidos vivos, siendo más frecuentes malformaciones del aparato digestivo y en segundo lugar en la cara. ⁽¹⁾

9. Alonso F, Cerda I. Comportamiento de los defectos congénitos aislados más frecuentes en Cuba Centro Nacional de Genética Médica Marzo 1995 – Diciembre 1997.

En Quito en el quinquenio 1976 – 1980 se realizó un estudio comparativo retrospectivo de las malformaciones congénitas presentadas en dos instituciones de salud, en el Hospital “Carlos Andrade Marín” y la Maternidad “Isidro Ayora”, registrándose 567 casos en las dos instituciones; obteniéndose tasas de niños malformados entre 7.4 y 16.6 por cien nacidos vivos respectivamente. ⁽¹⁰⁾

El Registro Dominicano de Malformaciones congénitas evaluaron todos los recién nacidos malformados, vivos o muertos, con 500g o más de peso que nacieron en 1989, encontrando una tasa de malformaciones congénitas de 1.6 por cien nacidos; hubo 62.5% de madres menores de 24 años y baja frecuencia y morbimortalidad de Síndrome Down y defectos del tubo neural, 0.3 y 0.25 respectivamente. ⁽¹¹⁾

En Cochabamba un estudio llevado a cabo desde Julio de 1990 a Junio de 1991 encontrando una frecuencia y morbimortalidad de 1,37 por 1000 nacidos vivos; encontrando predominancia de

10. Jácome A. Prevalencia de malformaciones congénitas y su relación con factores genéticos y de riesgo en recién nacidos de dos Instituciones de Salud de la Ciudad de Quito. Escuela Nacional de Enfermería. Abr 2002. 110p.

11. Jáquez M. Registro Dominicano de malformaciones congénitas (REDOMALCO): resultados de 1989. Arch domin: pediatr. May – Ago 2000; 26 (2): 51 – 8.

malformaciones del sistema músculo esquelético, aparato digestivo, seguido de alteraciones cromosómicas con repercusión morfológica. ⁽¹²⁾

En Venezuela desde marzo de 1989 a diciembre de 1992 Pineda y col. encontraron una frecuencia y morbimortalidad de 23,4 por 1000 nacidos vivos, siendo las más frecuentes las anomalías de piel, músculo esqueléticas, de maxilar y órganos genitales; las malformaciones mas graves fueron las del SNC, especialmente del tubo neural y el síndrome de Down. ⁽¹³⁾

En México de Octubre del 2001 a Septiembre del 2002 se realizó un estudio donde ingresaron a neonatología 2,234 neonatos, se identificaron 69 con defectos congénitos con una frecuencia y morbimortalidad de 30.9 por 1000 nacidos vivos, con una letalidad de 15.9 y la mortalidad de 4.9 por mil; siendo más frecuentes los defectos cardiovasculares (CIA, CIV), en segundo lugar defectos de cara y cuello (fisura labio palatina). ⁽³⁾

12. Yucra E. Malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Nacional de la Caja Nacional de Salud Cochabamba. Presentada en Jornadas de Residencia Médica, Julio 1990 a 30 Junio 2001.

13. Pineda L. Epidemiología de malformaciones congénitas en el Hospital "Pedro García Clara", Ciudad Ojeda, Venezuela. Invest Clín. Marz 2004; 35 (1): 20 – 33.

En Colombia de Junio a Diciembre del 2001 se realizó un estudio por Zárate I, en ese lapso hubo 2,026 nacimientos, encontrándose 87 malformados, con una prevalencia global de 4,29%; la frecuencia de malformaciones fue considerablemente mayor en el grupo de nacimientos muertos. ⁽¹⁴⁾

En Chile en el periodo del 2002 al 2003 en base a los datos de 7,858 nacimientos se encontró 639 nacidos vivos con malformaciones (8.2%), 139 de ellos con defectos severos, 13 fallecieron poco después de nacer, 126 necesitaron hospitalización y 39 requirieron tratamiento quirúrgico; los niños hospitalizados por malformaciones congénitas tienen una mortalidad el doble que los fallecidos por otras causas, con un periodo de hospitalización mayor. ⁽¹⁵⁾

En Nicaragua de Enero a Noviembre del 2004 Vargas F. estudió a los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas; el total de nacimientos fueron 4,561 nacidos vivos, de ellos 105

14. García H. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica Bogotá*. Junio 2003; 23 (2): 161 – 72.

15. Ulloa G. Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque, Enero a diciembre del 2003. Universidad Nacional Autónoma De Chile. 2004.

nacidos vivos malformados para una frecuencia y morbimortalidad del 2.3 %; siendo más frecuente las malformaciones músculo esqueléticas (polidactilia, pie equino, enfermedad luxante de cadera), seguida de malformaciones del sistema nervioso central (hidrocefalia, microcefalia, Mielomeningocele).⁽¹⁶⁾

Ulloa González en Nicaragua realizó un estudio caso control cuyo objetivo fue determinar los factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el hospital “Bertha Calderón Roque”. Los principales resultados fueron que las malformaciones congénitas más frecuentemente encontradas son: hidrocefalia, malformaciones múltiples, mielomeningocele, labio leporino + paladar hendido y las atresias duodenal y esofágica. La mayoría de pacientes tenían edades comprendidas entre los 19 y 34 años, de escolaridad primaria y procedente de Managua. La procedencia, la escolaridad, los antecedentes familiares y de hijos con dichas malformaciones y los antecedentes patológicos no constituyeron un factor de riesgo de

16. Bayer C. Estudio clínico – estadístico de las malformaciones congénitas en el Hospital de La Maternidad de Lima. Tesis presentada a la UPCH: FM para optar el grado de Bachiller en Medicina. Lima – Perú. 1967.

malformaciones congénitas; en cambio la consanguinidad, el aborto recurrente, el uso de fármacos de origen desconocido o el metronidazol, la deficiencia en el uso de ácido fólico, el antecedente de tabaquismo, drogadicción y exposición a plaguicidas si constituyeron un factor de riesgo. La presencia de patologías durante el embarazo como el polihidramnios, la hipertensión crónica y la diabetes también incrementan este riesgo. El sexo masculino fue el más afectado. Los recién nacidos con malformaciones tuvieron mayor riesgo de trastornos perinatales como el apgar menor de 7, prematuridad y bajo peso al nacer.

Bonino A, con el objetivo de determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en la maternidad del Hospital Británico y analizar sus principales características, realizó un estudio retrospectivo de historias clínicas de recién nacidos desde el 1 de enero 2003 al 31 de junio 2005. La incidencia fue de 12 x 1000 nacidos vivos. Los defectos más frecuentes fueron vinculados al aparato genitourinario, cardiopatías congénitas, esqueléticas y más alejado aparato digestivo y sistema nervioso central (SNC). En 10 de los niños se observó una malformación

mayor y cuatro pacientes presentaban asociación malformativa. La ecografía prenatal fue de utilidad para el diagnóstico de malformación fetal en la mitad de los embarazos.

B) ÁMBITO NACIONAL

En Chimbote de enero de 1990 a diciembre de 1994 en el Hospital Regional "Eleazar Guzmán Barrón" la frecuencia de malformaciones congénitas fue de 0,92 por ciento, los sistemas más comprometidos fueron: músculo esquelético, cardiovascular, gastrointestinal y nervioso. ⁽¹⁷⁾

En Arequipa se llevaron a cabo dos estudios: uno en el Hospital Regional Honorio Delgado de enero 1993 a diciembre 1996 de 23 596 recién nacidos vivos, se encontró 214 neonatos con malformaciones congénitas lo cual da una frecuencia y morbimortalidad de 9 por 1000 nacidos vivos; y en el Hospital Nacional del Sur IPSS de enero de 1994 a diciembre de 1997 hallaron una frecuencia y morbimortalidad de 2,55 por 1000

17. Mantilla G, Malformaciones congénitas en recién nacidos vivo y su relación con algunos factores epidemiológicos maternos. Tesis presentada a la Universidad Nacional de la Libertad, Facultad de Ciencias Médicas, para la optar el grado de bachiller en Medicina. Trujillo – Perú. 1977.

nacidos vivos, siendo más frecuente la fisura labio palatina, atresias y estenosis, en segundo lugar el sistema cardiovascular y en tercer lugar el sistema genitourinario predominando la criptorquidia. ^(18, 19)

La tasa de mortalidad neonatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins durante el año 2000 fue de 10,5 por mil nacidos vivos y los factores relacionados a la mortalidad perinatal fueron pre-eclampsia severa, malformaciones congénitas severas y hemorragias del tercer trimestre. ⁽²⁰⁾

María Masgos publicó “Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 hasta diciembre 2002”. El objetivo del estudio fue determinar, la epidemiología, factores de riesgo y mortalidad, presentados en neonatos vivos con malformaciones congénitas. Por medio de un estudio de casos y controles.

18. Álvarez S. Frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa, enero 1993 a diciembre de 1997. Tesis presentada a la UNSA, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1997.

19. Sánchez M. Malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional del Sur de Arequipa – IPSS, enero 1994 a diciembre 1998. Tesis presentada a la UNSA, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1998.

20. Díaz L. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Rev. Med Hered. Sept. 2003; 14 (3): 117 – 21.

Durante estos tres años de estudio hubo 19,964 recién nacidos vivos, de los cuales 340 casos presentaron alguna deformidad. Mostró una prevalencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos vivos de 1,7%; entre los factores de riesgo que tuvieron significancia estadística se encuentran: la edad materna mayor de 35 años, pobreza extrema, alcohol durante el embarazo y deficiencia de vitaminas. Las malformaciones cardiovasculares representaron el 19% seguido de las anomalías maxilofaciales con 14,10%. Las malformaciones con mayor prevalencia fueron el labio leporino más fisura de paladar y comunicación interventricular. La mortalidad entre los neonatos con defectos congénitos fue 12,5%, siendo las malformaciones múltiples las de mayor letalidad (100%)⁽²¹⁾

21. Masgo M. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos: morbimortalidad en el HONODAMI San Bartolomé. Tesis presentada a la Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina, para obtener el título profesional de Médico Pediatra. Lima – Perú. 2003

1.3.- OBJETIVOS DEL ESTUDIO

A.- OBJETIVO GENERAL

- Conocer la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en los recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital De Vitarte durante los años 2000 -2009.

B.- OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Conocer la frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.
- Identificar las malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos vivos.
- Describir las características matema-neonatales de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.
- Determinar la frecuencia de la morbilidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.
- Determinar la frecuencia de la mortalidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.

CAPITULO II

MARCO TEÓRICO

2.1. INTRODUCCIÓN

Se denominan malformaciones congénitas a los defectos estructurales presentes al nacimiento. Se conocen desde los albores de la humanidad, tal como lo muestran grabados y figurillas mudos testigos de pasadas civilizaciones encontradas en diferentes partes del mundo ⁽²²⁾.

El nacimiento de un niño malformado siempre ha causado consternación, pero la explicación que a este fenómeno se le ha dado, ha variado en las diferentes épocas, de acuerdo a los conceptos mágico-religiosos o filosóficos prevalentes. Así, en algunas, culturas, un niño malformado era considerado como un ser impuro que no debía vivir y por tanto, ser destruido, mientras

22. Gardner R, Down syndrome, other full aneuploidies and polyploidy. Chromosomal abnormalities and genetic – counseling. Oxford University Press Inc. New York. 2006.

que en otras, por el contrario era deificado y adorado. En algunas religiones se consideraba como fruto del pecado y por tanto castigo divino, mientras que en otras, presagio de futuros acontecimientos o producto de desavenencia entre dioses o de guerras cósmicas.

A mediados del siglo XIX nació la teratología como la ciencia que trata acerca de las monstruosidades, en la década de los setentas, se acuñó el término de Dismorfología para referirse a la ciencia que estudia las malformaciones congénitas⁽²³⁾.

En promedio la frecuencia de las malformaciones congénitas “mayores” presentes al nacimiento, es de 3 a 5 por ciento, considerando sólo los recién nacidos vivos. La frecuencia aumenta si se toma en cuenta óbitos y abortos. Son responsables del 15% de las muertes que se producen durante el primer año de vida. Existen pruebas de que estas cifras representan sólo la parte visible de un iceberg ya que las formas con mayor y más precoz letalidad se encuentran en gestaciones que no alcanzan la viabilidad, particularmente abortos de primer trimestre, se ha

23. Smith LI., Wyngaarden J.B. Tratado de Medicina Interna de Cecil. 17va Edición. Nueva Editorial Interamericana – México DF. 1987; 4(1):135 – 67.

demostrado la presencia de anomalías morfológicas incompatibles con la supervivencia en el 50% de los abortos espontáneos.

2.2. ETIOLOGÍA

Los principales factores de riesgo están constituidos por el antecedente de un hijo afectado, padre o madre afectado o enfermedades clínicas maternas como la diabetes. Puede disminuirse el riesgo de enfermedades del tubo neural (Mielomeningocele, anencefalia o hidrocefalia) mediante la administración, en la etapa pre y post concepcional, de un suplemento de ácido fólico o complejos multivitamínicos que lo contengan. Hay algunas investigaciones que indicarían que también el ácido fólico podría reducir el riesgo de otras anomalías congénitas como defectos cardíacos, del sistema urinario, labio leporino, etc. ⁽²³⁾.

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

7% - 8% son debidas a genes mutantes (mendelianas o monogénicas) y entre 6% - 7% son de etiología cromosómica. ⁽²⁴⁾

14

2.2.1.- GENÉTICAS:

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

Anomalías Cromosómicas: Sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneos. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad ⁽²⁴⁾.

24 Sola J, Cuidados Intensivos Neonatales. 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México. 1988;1(6):23-9

Anomalías Genéticas: Aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un sólo gen. El gen alterado puede ser dominante o recesivo. Los genes dominantes por ejemplo, son causa de acondroplasia. Los factores de riesgo asociados a anomalías genéticas son la consanguinidad, un hijo previo afectado, padre o madre afectados o edad paterna avanzada. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas ⁽²⁵⁾.

Anomalías De Causa Multifactorial O Poligénicas: Se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos. La frecuencia y morbimortalidad es 2-4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%.

25. Al Maguer P, Fonseca M, "Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas." Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedrada Cienfuegos Cuba 1998-2002

El número de malformaciones secundarias a noxas exógenas (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico está basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación. En esta categoría se encuentran la mayoría de las cardiopatías congénitas, anomalías de tubo neural (espina bífida, anencefalia). ⁽²⁵⁾

2.2.2.- 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 período preconcepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos a los valores de la población general. También la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo y fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base ⁽²⁴⁾.

2.2.3.- ANOMALÍAS DE ORIGEN AMBIENTAL

Están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Todas son prevenibles. Incluye las malformaciones provocadas por agentes farmacológicos, alcohol, radiaciones, infecciones ⁽²⁵⁾.

Las **infecciones** que se sabe que pueden ser causa de malformaciones son la rubéola, varicela, citomegalovirus, toxoplasmosis y algunos virus menos frecuentes. La rubéola es una de las causas infecciosas más frecuentes de malformación congénita. En la toxoplasmosis no existe vacunación, pero se pueden adoptar medidas higiénico dietéticas que disminuyen el riesgo de enfermedad en un 50%.⁽²⁶⁾

La exposición a **radiaciones** como los rayos X y las radiaciones ionizantes también están relacionadas con malformaciones congénitas. Cabe recalcar que las dosis de rayos X usadas en los estudios diagnósticos habituales se encuentran muy por debajo de las potencialmente peligrosas de causar malformaciones.

Agentes químicos: Representan alrededor del 4% de las causas de defectos congénitos, e incluyen el alcohol, drogas prohibidas, medicamentos y agentes ocupacionales. El riesgo es mayor en las primeras semanas del embarazo, etapa en la que se forma todos

26. Brent L, Anomalías congénitas humanas causadas por agentes exógenos. *Pediatrics*. Review 2001; 22(7): 243-53.

los órganos del embrión, y muchas veces la mujer desconoce todavía estar embarazada ⁽²⁷⁾.

2.3.- CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS

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, microsomía hemifacial, agenesia de radio, holoprosencefalia alobar, etc ⁽²⁸⁾.

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, úvula bífida, coloboma de iris, hernia umbilical, papiloma preauricular, incisivo central único, falange distal del pulgar anormal, etc.

27. Spranger J, Opitz A. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. J Pediatr. 2007; 100 (1): 160 – 5.

28. Palma M, Hernández M, Factores asociados a Malformaciones Congénitas Enero 1987 – Mayo 1992, HEODRA. Monografía UNAN – LEÓN, Nicaragua. Octubre 1992

Malformación: es un defecto estructural primario por una aberración local en la morfogénesis. Generalmente genético, originado en el periodo embrionario. Riesgo de recurrencia alto (1 – 25% o incluso más). Por ejemplo: Atresia de esófago, labio leporino, onfalocele, anoftalmia, etc.

Deformación: es una alteración de la forma o estructura de una parte del cuerpo que se ha diferenciado normalmente. Producido por un efecto mecánico. Originado en el periodo fetal. Diferente pronóstico según la deformación sea de origen extrínseco (riesgo bajo) o intrínseco (riesgo de recurrencia más alto). Por ejemplo deformaciones por presentación de nalgas, malformaciones uterinas, etc. ⁽²⁹⁾

Disrupción: es el defecto estructural que se debe a la destrucción de un tejido ya formado. Originado en el periodo embrionario o fetal. Riesgo de recurrencia bajo. Buscar causa ambiental (infecciones, radiaciones o agentes químicos) o causa mecánica (por ejemplo: amputación por bridas amnióticas, etc.)

29. OMS, Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 1970.

Es menester hacer la diferenciación entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos: malformaciones, deformaciones y disrupciones sobretodo en función del pronóstico del paciente, del órgano afectado, y para la planeación del tratamiento. Sin embargo la separación de estas tres categorías es con frecuencia difícil, dado que en ocasiones existe superposición entre ellas ⁽³⁰⁾.

Displasia: es una alteración en la diferenciación celular de un tejido específico que es modificado en su proceso de maduración. Originado en el periodo embrionario. Con riesgo de recurrencia del 25% o muy bajo si se trata de una mutación reciente. Las displasias pueden ser de naturaleza metabólica (mucopolisacaridosis, síndrome de Zellweger) o no metabólicas (hemangioma cavernosos gigante, Nevus pigmentado piloso); pueden comprometer un capa germinal (displasias ectodérmicas) o varias capas germinales (esclerosis tuberosa); pueden ser generalizadas (displasias esqueléticas) o localizadas (teratoma sacrocoxígeo); pueden ser únicas (neuroma acústico) o múltiples (múltiple neurofibromatosis); pueden ser benignas (angiomatosis encéfalo-trigeminal) o premalignas (poliposis colónica); pueden ser

30. Torres J, Valero F, Xercavins J, "Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito". Editorial Masson, 2000. Pág. 401-8.

permanentes (Nevus pigmentado piloso) o evanescentes (hemangioma cavernoso); pueden ser congénitas (teratoma sacrocóccigeo) o postnatales (teratoma testicular), y pueden ser causados por factores medioambientales durante la vida prenatal (adenosis vaginal por dietilestilbestrol) o postnatales a través de varios agentes como radiaciones, virosis o carcinógenos ⁽³¹⁾.

Síndrome: como una agrupación no aleatoria de malformaciones, la causa se desconoce.

Secuencia: defectos en cascada que derivan de una malformación primitiva.

Asociación: cuadro mal formativo todavía no bien encuadrado desde el punto de vista etiopatogénico ni sindrómico.

2.4.- SEGÚN EL NÚMERO DE MALFORMACIONES

Malformación aislada: Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Por ejemplo Craneosinostosis, Labio

31. Aase J, Dysmorphic diagnosis for pediatric practiones. Pediatrics Clin North Am. 2004; 39:135– 56.

Hendido, Polidactilia, Sindactilia, etc. 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 ⁽³¹⁾.

Malformaciones múltiples: Se subdividen en: ⁽³²⁾

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 pseudoprogatismo, entre otros son alteraciones secundarias producidas por el crecimiento compensatorio tanto de la masa encefálica como de los propios huesos craneales.

32 Alfaro N, Pérez J, Malformaciones congénitas en la zona Metropolitana de Guadalajara – Diez años de estudio. Rev. Mexicana de Pediatría. 2004; 6 (3):13-9

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 piebaldismo, 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 ⁽³³⁾.

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

33. Merk Sharp Dohme, España. Malformaciones congénitas. Cap. 15. Pediatría y genético. 1998.

diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación o una secuencia malformativa ⁽³⁴⁾ 23

2.5.- CROMOSOMOPATIAS

Cualquier alteración de los cromosomas que resulte en un complemento cromosómico alterado (diferente de 46XX o de 46XY) y que además afecte el fenotipo de la persona, la más frecuentemente son: trisomía 21. La alteración de los cromosomas sexuales (X o Y) más común es la monosomía del cromosoma X o síndrome de Turner ⁽³¹⁾.

CLASIFICACIÓN:

- Numéricas (cromosomas o segmentos de ellos de más o de menos) o Estructurales (translocaciones, deleciones, inversiones, duplicaciones, anillos, isocromosomas).
- Totales (alteración que afecta a un cromosoma entero) o Parciales (alteración que afecta a una parte o segmento de un cromosoma).

34. Aldunate R, Margarita. Malformaciones congénitas pulmonares. Revista Chilena Pediatría. 2004; 72:52 – 7.

- Autosómicas (que afectan a cualquier cromosoma llamado autosoma, del par 1 al par 22) o Gonosómicas o de cromosoma sexual (que afecta al cromosoma X o al Y).

ETIOLOGÍA:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de la división celular y pueden ocurrir durante la gameto génesis (formación y desarrollo de las células sexuales masculina y femenina) o después de la fecundación del óvulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre ⁽²²⁾.

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

- No-disyunción en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos (trisomía completa).

- Traslocación entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.
- Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisómica para el cromosoma 21.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

Trisomía 21 (Síndrome de Down): se presenta en 1 de cada 500-600 nacimientos, hay un factor de riesgo representado por la edad materna a partir de los 35 años, es menos común en fetos femeninos que masculinos. El diagnóstico es clínico: braquicefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, perfil plano, occipucio plano, lengua que protruye, cuello corto y ancho, piel redundante en la nuca, tórax ancho y corto, hipotonía muscular, clinodactilia de V dedos de manos, línea única palmar, pabellones auriculares displásicos o con baja implantación, separación de primer y segundo dedo de pies que se continúa en la planta con un surco. Pueden presentar malformaciones asociadas como: defectos cardíacos diversos, defectos gastrointestinales de tipo atresia

intestinal, onfalocele, páncreas anular. Cuando se presentan complicaciones la mortalidad se aumenta ⁽²²⁾.

Trisomía 18 (Síndrome de Edward): Frecuencia de 1 en 8,000 nacimientos, presentando también efecto de edad materna. Se presenta con: bajo peso al nacer, hipotrofia generalizada, microdolicocefalia con occipucio prominente, micrognatia, pabellones auriculares “faunescos” y de baja implantación, esternón corto, puños cerrados con cabalgamiento característico de los dedos de la mano (quinto sobre cuarto y segundo sobre tercero), pies en mecedora, criptorquidia en varones e hipoplasia de labios mayores e hipertrofia del clítoris en niñas, malformaciones cardíacas en el 95% de los casos. Es altamente letal ⁽²⁶⁾.

Trisomía 13 (Síndrome de Patau): Frecuencia de 1 entre 10,000 a 20,000 nacimientos y tiene efecto de edad materna. Desde el punto de vista clínico presentan: bajo peso al nacer, labio / paladar hendido, microftalmia o anoftalmia, aplasia cutis en piel cabelluda, hexadactilia y defectos de pies, presentan alteraciones de genitales externos e internos, cursan con alteraciones cerebrales de tipo holoprosencefalia (arrinencefalia, cebocefalia, ciclocefalia),

alteraciones cardíacas diversas en el 80% de los casos, alteraciones renales y digestivas. Es altamente mortal.

Monosomía del X (Síndrome de Turner): se presenta únicamente en niñas, el cuadro clínico es el de una recién nacida pequeña para la edad gestacional, con talla que oscila entre 45-47 cm., edema del dorso de manos y pies, implantación baja del cabello en la nuca, cuello ancho y halado (pterigion colli), exceso de piel en la nuca, defectos de posición de dedos de pies, acortamiento de metatarsianos y/o metacarpianos, se asocia a defectos cardíacos, siendo lo más común la coartación de la aorta y defectos renales diversos. Se presenta con una frecuencia y morbimortalidad de 1 de cada 2,000-3,000 recién nacidas vivas. Su frecuencia en productos abortados o fetos es muy alta, se calcula que el 99% de las gestaciones Turner se pierden ⁽³⁵⁾.

2.6.- DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL

Conjunto de defectos congénitos que provocan un espectro de alteraciones que van desde espina bífida oculta (que puede ser

35. Avery G, Neonatología, Fisiopatología y manejo del recién nacido. 5ª Edición. Editorial Médica Panamericana. 1999.

asintomático o manifestarse con síntomas inespecíficos) hasta anencefalia (defecto muy grave en la formación del cráneo con una mortalidad elevadísima). Tienen en común, un defecto en el cierre del tubo neural en la etapa embrionaria ⁽³⁶⁾.

CLASIFICACIÓN:

- Espina bífida oculta.
- Espina bífida abierta: llamada meningocele si solo afecta las meninges o Mielomeningocele si afecta meninges y tejido nervioso medular. El tejido medular puede estar cubierto por piel y membrana o estar roto con exposición directa al exterior.
- Encefalocele: defecto en el cráneo posterior, pero puede presentarse en otras localizaciones menos frecuentes. Es la protrusión de una parte o todo el encéfalo a través del defecto.
- Iniencefalia: defecto del tubo neural que se localiza a nivel occipital y que provoca severa retroflexión de cuello y tronco.
- Anencefalia: defecto en la formación del cráneo con subsecuente destrucción del tejido encefálico.

36. Cucho J, Deformaciones Congénitas: epidemiología, morbimortalidad y factores de riesgo en el Hospital Nacional Hipólito Unanue. Tesis presentada a la Universidad Nacional Federico Villareal, para obtener el título de médico pediatra. Lima – Perú. 2001.

- Craneoraquisquis: defecto que abarca tanto anencefalia como iniencefalia. En ocasiones considerada dentro de anencefalia .

ETIOLOGÍA:

Puede ser padecimientos multifactoriales, con diversos grados de contribución de factores genéticos y ambientales, también se denominan padecimientos heterogéneos o de herencia poligénica por el hecho de participar muchos genes en su génesis ⁽²²⁾.

El 60 a 70% se previenen con la administración preconcepcional de ácido fólico. Este se consume y transforma en el organismo en folatos, utilizados en la síntesis del ácido nucleico y en la mutilación del ADN, cofactores en la conversión bioquímica de homocisteína a metionina. Otras causas menos importantes son: diabetes materna gestacional, consumo de anticonvulsivos en madres epilépticas durante el embarazo, principalmente valproato y carbamazepina, fiebre materna no explicada y otros que tienen menos importancia como exposición laboral a radiaciones. Aproximadamente el 10% de los DCTN se asocian a alteraciones cromosómicas,

principalmente con trisomía 18, trisomía 13, trisomía 21, triploidía y síndrome de Turner.

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD:

En los Estados Unidos, la prevalencia es mayor entre hispanos, Actualmente el sitio geográfico con mayor frecuencia y morbimortalidad es el noreste de China con tasas de 57 por 10,000 nacimientos, en Latinoamérica, México reporta las tasas más elevadas con 34 nacidos con DCTN por 10,000 nacimientos⁽²⁴⁾.

La prevalencia es mayor cuando una mujer ya ha tenido un hijo con malformación congénita, aún sin el defecto no era un DCTN, de igual manera se ha visto incrementos cuando la pareja es consanguínea.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

- Espina bífida oculta: alteraciones en la sensibilidad, dolor y presencia de hoyuelo o mechón de pelos en zona lumbosacra.

- Espina bífida abierta: depende del nivel del defecto, manifestado con pérdida de sensibilidad y alteraciones motoras en miembros inferiores, incontinencia urinaria y fecal, los pies presentan defecto de tipo equino secundario a la hipotonía muscular.
- Encefalocele: depende de la extensión de la alteración y puede ir desde asintomático hasta manifestaciones graves (convulsiones, retraso psicomotor, alteraciones auditivas, etc.).
- Iniencefalia: problemas graves del desarrollo, de movilidad y de sensibilidad que se extiende a casi todo el cuerpo.
- Anencefalia y Craneoraquisquisis: fallecen a los minutos, horas o días después del nacimiento.

2.7.- GENITALES AMBIGUOS

Son alteraciones del desarrollo de los genitales que provocan la presencia de genitales externos no bien definidos con relación a un sexo en particular ⁽³¹⁾.

Pueden ser producidos por alguno de los siguientes factores:

- Genes mutantes: La causa genética más común es provocada por la hiperplasia suprarrenal congénita secundaria a mutación en el gen que codifica para la enzima 21-hidroxilasa.
- Alteraciones cromosómicas: los cromosomas sexuales X o Y pueden ser la causa de genitales ambiguos.
- Ingesta de anticonceptivos maternos: algunos compuestos utilizados como anticonceptivos pueden provocar virilización de genitales en niñas.

El diagnóstico se realiza en el momento del nacimiento. Desde el punto de vista clínico, puede ser asintomático, pero es importante tomar en cuenta las variedades perdedoras de sal que provocan deshidratación y hasta la muerte en algunos pacientes. Otras variantes presentan hipertensión arterial ⁽²⁷⁾.

2.8. DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto. ⁽²⁴⁾

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 ⁽²⁸⁾.

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, bioquímicos y de DNA.

AMNIOCENTESIS:

La obtención de líquido amniótico mediante función transabdominal en el segundo trimestre de la gestación es un procedimiento que en la práctica carece de riesgo significativo, si se realiza con técnica adecuada y experiencia. El período óptimo para la obtención de la muestra es entre las semanas 16 y 17, en tales condiciones, el riesgo adicional de aborto es inferior al 1% .los riesgo, como desencadenar un aborto, pérdida de liquido amniótico, infección y daños al producto. No se deben de realizar en forma indiscriminada ⁽²¹⁾.

Las aplicaciones diagnósticas del líquido amniótico son fundamentales

1. Análisis cromosómico.

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

Los estudios realizados más frecuentes son: estos análisis cromosómicos de células fetales para la detección de cromosomopatías 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 limite a partir de 2.5 veces al valor medio de normalidad con el cual es posible detectar el 98.3% de casos de espina bífida abiertas, con sólo 0.8% de resultado falsamente positivos ⁽²⁹⁾

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 ⁽³¹⁾.

FETOSCOPIA:

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, o a la visualización de determinadas anomalías fetales. Son complicaciones: el parto prematuro (8-10%) la pérdida de líquido amniótico 4-5%, muerte fetal 2-10%, y el aborto espontáneo 0.8%.

PUNCIÓN TRANSABDOMINAL DE VASOS UMBILICALES:

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

PRUEBAS BIOQUÍMICAS. 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 Coriónica 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 ⁽²²⁾.

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 albúmina. Los niveles de AFP en el líquido amniótico alcanzan su

valor máximo alrededor de la 13ª semana de la gestación, decrecen rápidamente hacia la semana 22 y continúan disminuyendo gradualmente hasta el nacimiento. ⁽³⁰⁾

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 coriónica humana es una hormona glucoproteica con subunidades alfa y beta. Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta un valor máximo que se alcanza entre las semanas 8 y 12 de gestación. El estríol 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 estríol no conjugado, reflejando el grado de

crecimiento y madurez feto-placentaria Factores para evaluar el riesgo del feto ⁽²⁸⁾

2.9.- CONCEPTOS GENERALES Y DEFINICIONES

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

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.

Nacido Vivo: Es el producto de la concepción ≥ 500 gr. al nacer extraído o expulsado del cuerpo de la madre, da alguna señal de

vida (latidos, respiración, movimiento de los músculos voluntarios).

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.

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

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

MATERIAL Y MÉTODOS

3.1.- DISEÑO DEL ESTUDIO

El presente proyecto de investigación es transversal, descriptivo y retrospectivo.

3.2.- RECOLECCIÓN DE LOS DATOS

La técnica de recolección de datos utilizada fue la revisión de las historias clínicas. Para la realización del presente estudio se coordinó con la Gerencia del Hospital De Vitarte de Lima solicitando autorización de acceso a la información de los pacientes.

La información requerida se obtuvo de la revisión de las historias clínicas de los pacientes seleccionados. Para recolectar la

información se utilizará una ficha de recolección de datos, elaborada por el investigador (Anexo). Esta información se transcribió en formato digital en una hoja de cálculo.

3.3.- ANÁLISIS DE INFORMACIÓN

La información obtenida fue ordenada en una base de datos en una hoja de cálculo en Excel 2007. Posteriormente estos datos se analizaron con el Software estadístico SPSS v. 17.0. Se estudian las frecuencias de cada variable de estudio y posteriormente, los resultados se presentaron en tablas de frecuencias absolutas y relativas. Además, las tablas se acompañarán de gráficos de frecuencia

3.4.- POBLACIÓN

Durante los años 2000-2009 nacieron 25294 recién nacidos vivos en el Hospital de Vitarte, de los cuales 264 presentaron alguna malformación congénita. La población de nuestro estudio está

conformada por los 264 recién nacidos con malformaciones congénitas.

3.5.- CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Todos los recién nacidos vivos, con edad gestacional mayor de 20 semanas del Hospital De Vitarte que presentaron alguna malformación congénita.

3.6.- CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Productos menores de 20 semanas y feto menor de 500 gramos
- Óbitos fetales y recién nacido muerto
- Historia clínica extraviada o con información incompleta.
- Infantes mayores de 28 días

3.7.- VARIABLES DE ESTUDIO

3.71- Variables independientes

- Edad materna cumplida
- Procedencia materna

- Escolaridad materna
- Edad gestacional del recién nacido
- Sexo del recién nacido
- Apgar del recién nacido
- Tipo de parto
- Patologías transgestacionales
- Controles prenatales
- Antecedentes patológicos maternos
- Hábitos maternos
- Exposición a factores ambientales
- Tipo de malformaciones congénitas
- Condición de egreso

3.7.2- Variables dependientes

- Morbilidad neonatal
- Mortalidad neonatal

3.8.- OPERACIONALIZACION DE VARIABLES DEL ESTUDIO

TABLA. OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES DE ESTUDIO

VARIABLE	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION	CATEGORIA
GENERALES			•
Edad materna cumplida	Cuantitativa	Discreta	• Directo
Número de partos previos	Cuantitativa	Discreta	• Directo
Nº de controles prenatales	Cuantitativa	Discreta	• Directo
HABITOS MATERNOS			
Tabaco	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Café	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Alcohol	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Drogas	Cualitativa	Nominal	• Si • No
COMPLICACIONES DEL EMBARAZO			
Toxoplasmosis	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Sífilis	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Infección urinaria	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Vaginitis	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Preclampsia/eclampsia	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Anemia	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Diabetes	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Polihidramnios	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Oligohidramnion	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Tipo de parto	Cualitativa	Nominal	• Vaginal • Cesarea
Presentación	Cualitativa	Nominal	1. Cefálico 2. Podálico

			3. transverso
DEL RECIEN NACIDO			
Sexo	Cualitativa	nominal	1. Femenino 2. Masculino 3. Ambiguo
Apgar al 1° min	Cuantitativa	Intervalo	• 0 - 3 • 4 - 6 • 7 - 10
Apgar losl 5° min	Cuantitativa	Intervalo	• 0 - 3 • 4 - 6 • 7 - 10
DE LA MALFORMACION			•
Aparato	Cualitativa	nominal	1. SNC 2. Faciales 3. Cardiopatía 4. Pulmonares 5. Digestivas 6. Genitales 7. ME 8. Piel 9. Síndrome 10. Otros
Síndromes	Cualitativa	nominal	• DOWN • Labio leporino • OTRO
MORBILIDAD	Cualitativa	Nominal	• Si • No
Tipo de morbilidad	Cualitativa	Nominal	• Neumonía • Sepsis • Otro • Ninguno •
MORTALIDAD NEONATAL	Cualitativa	nominal	• Si • No
CONDICIÓN AL ALTA	Cualitativa	nominal	• Alta • Abandono • Traslado • Fallecido

CAPITULO IV

RESULTADOS

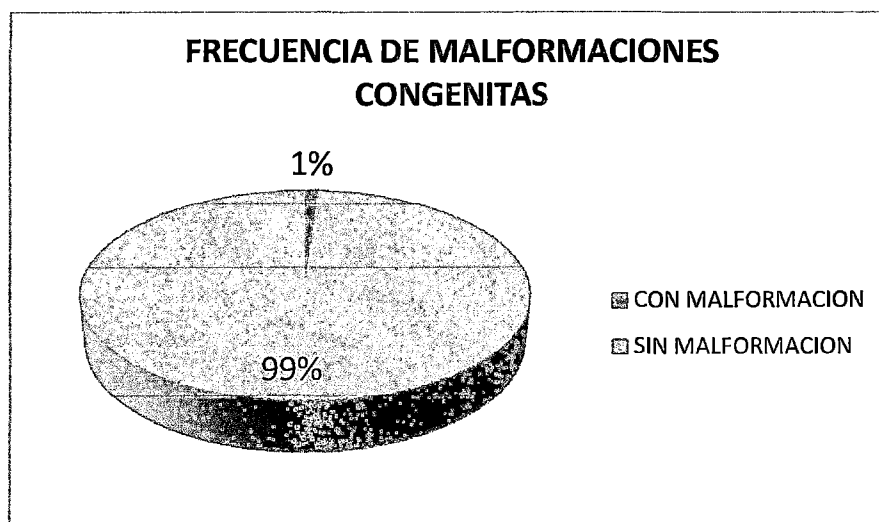
En el Hospital de Vitarte, durante los años 2000-2009 nacieron 25294 recién nacidos vivos, de los cuales 264 presentaron alguna malformación congénita. A continuación se describen las características de los recién nacidos que fueron incluidos en nuestro estudio.

TABLA 01
FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN LOS RECIEN
NACIDOS VIVOS DEL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA
DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

RECIÉN NACIDOS VIVOS	N	%	TASA POR MIL RN
CON MALFORMACION	264	1,04%	10,4 RN CON
SIN MALFORMACION	25030	98,96%	MALFORMACION
TOTAL	25294	100,0%	CONGENITA

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 01



FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

En el Hospital de Vitarte, durante los años 2000-2009 nacieron 25294 recién nacidos vivos, de los cuales 264 presentaron alguna malformación congénita, lo que representa una frecuencia del 1,04%. Es decir que la tasa de malformación congénita fue de 10,4 por cada mil nacidos vivos.

TABLA 02

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR
 ÓRGANOS, APARATOS Y SISTEMAS DE LOS RECIÉN NACIDOS DEL
 HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

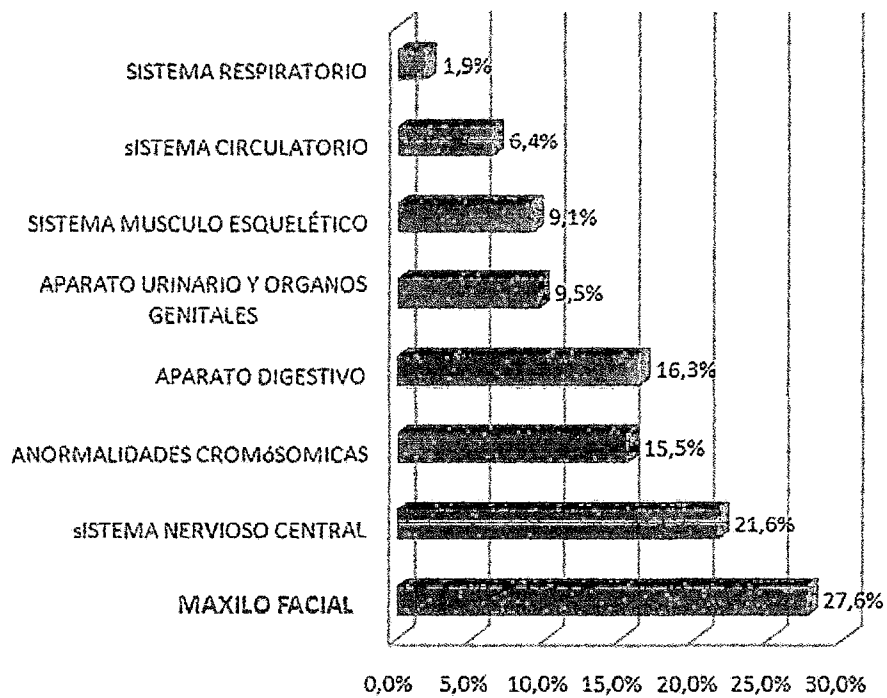
TIPO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR APARATO, SISTEMAS Y ÓRGANOS	N	%
MAXILO FACIAL	73	27,6%
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	57	21,6%
APARATO DIGESTIVO	43	16,3%
ANORMALIDADES CROMÓSOMICAS	41	15,5%
APARATO URINARIO Y ÓRGANOS GENITALES	25	9,5%
SISTEMA MUSCULO ESQUELÉTICO	24	9,1%
SISTEMA CIRCULATORIO	17	6,4%
SISTEMA RESPIRATORIO	5	1,9%
TOTAL		100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 02

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR APARATOS, SISTEMAS Y ÓRGANOS DE LOS RECIÉN NACIDOS DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

TIPO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR APARATO, SISTEMAS Y ÓRGANOS



La malformación por aparato más frecuente fue la malformación de labio, boca, paladar, oreja, cara (27,6%), seguido por la malformaciones sistema nervioso central (21,6%), malformaciones por anomalías cromosómicas (15,5%), malformaciones del aparato digestivo (16,3%) aparato urinario y órganos genitales (9,5%), entre otros. Y en menor frecuencia malformaciones del sistema respiratorio (1,9%).

TABLA 03

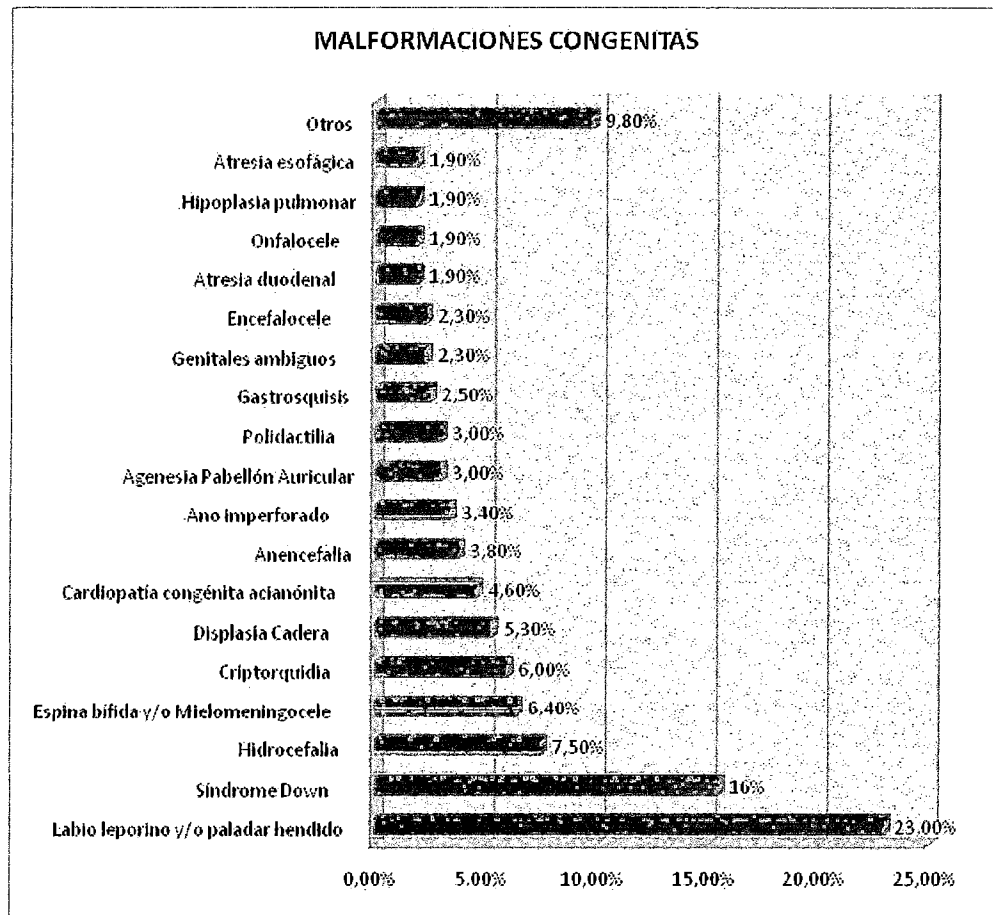
FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS
RECIÉN NACIDOS DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

TIPO DE MALFORMACIONES	N	%
LABIO LEPORINO Y/O PALADAR HENDIDO	61	23,0%
SÍNDROME DE DOWN	41	15,5%
HIDROCEFALIA	20	7,5%
ESPINA BÍFIDA Y/O MIELOMENINGOCELE	17	6,4%
CRIPTORQUIDIA	16	6,0%
DISPLASIA DE CADERA	14	5,3%
CARDIOPATÍA CONGÉNITA ACIANÓTICA	12	4,6%
ANENCEFALIA	10	3,8%
ANO IMPERFORADO	9	3,4%
AGENESIA DEL PABELLON AURICULAR	8	3,0%
POLIDACTILIA	8	3,0%
GASTROSQUISIS	7	2,5%
GENITALES AMBIGUOS	6	2,3%
ENCEFALOCELE	6	2,3%
ATRESIA DUODENAL	5	1,9%
ONFALOCELE	5	1,9%
HIPOPLASIA PULMONAR	5	1,9%
ATRESIA ESOFÁGICA	5	1,9%
OTROS	26	9,8%
TOTAL		100%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 03

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE LOS RECIÉN NACIDOS DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009



FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 23% de los recién nacidos con malformaciones congénitas presentó labio leporino y/o paladar hendido; de los cuales el 55% de los mismos presentaron ambas malformaciones, el 30% labio leporino y el 25% paladar hendido. Como segunda patología más frecuente fue el Síndrome de Dow con un 15.5% con. Las malformaciones menos frecuentes fueron atresia de coanas en 1,5% y anquiloglosia en 1,1% de los casos.

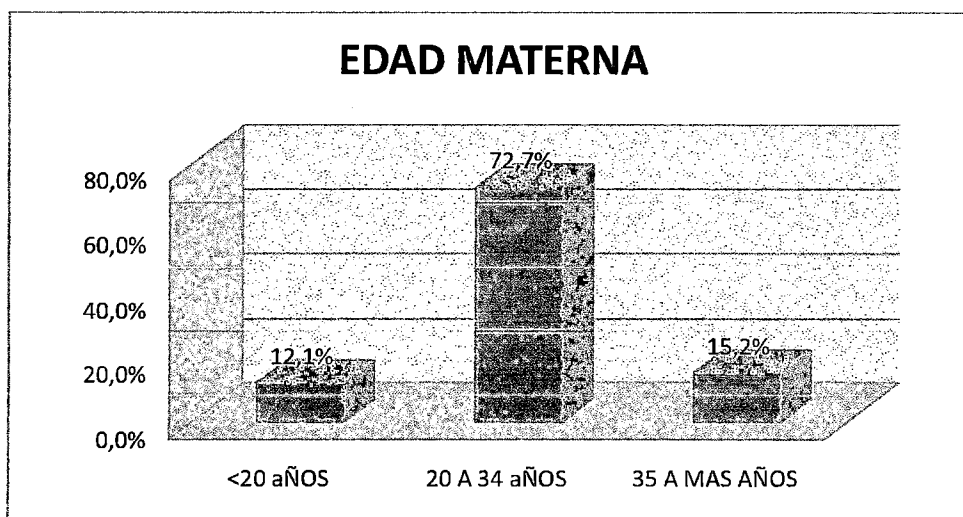
TABLA 04

EDAD MATERNA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA
DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

EDAD MATERNA	N	%
<20 AÑOS	32	12,1%
20 A 34 AÑOS	192	72,7%
35 A MAS AÑOS	40	15,2%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 04



FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La tabla nos muestra la frecuencia de la edad materna de los recién nacidos malformados. Observamos que la mayoría tuvo entre 20 a 34 años que representan el 72,7%, seguido de las madres con 35 a más años representando el 15,2% y por ultimo tenemos a las madres que tuvieron menos de 20 años representando el 12,1%.

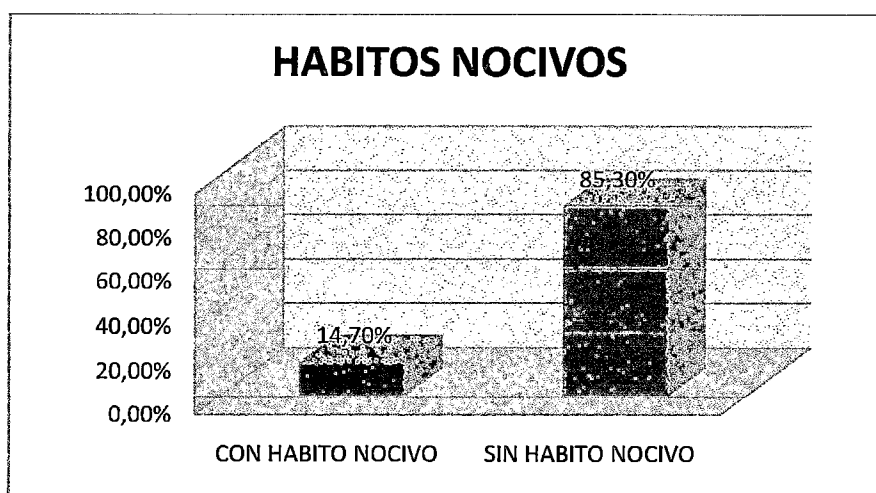
TABLA 05

HÁBITOS NOCIVOS DE LAS MADRES DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL DE VITARTE .2000-2009

HÁBITOS NOCIVOS	N	%
SI	39	14,7%
NO	225	85,3%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 05



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La mayoría de las madres los recién nacidos con malformaciones congénitas no refería tener algún hábito nocivo, representando el 85,3% del total. Y solo el 14,7% aceptaba tener algún hábito nocivo.

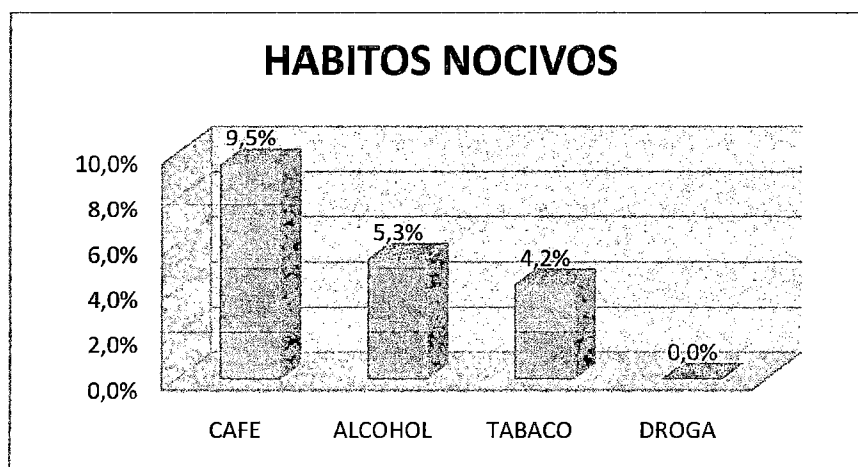
TABLA 06

TIPO DE HÁBITO NOCIVO DE LAS MADRES DE RECIÉN NACIDOS
CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL SERVICIO DE
NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL DE VITARTE .2000 -2009

HÁBITOS NOCIVOS	N	%
CAFE	25	9,5%
ALCOHOL	14	5,3%
TABACO	11	4,2%
DROGA	0	0,0%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 06



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La mayoría de pacientes no refería tener algún hábito nocivo, representando el 85,3% del total. Y solo el 14,7% aceptaba tener algún hábito nocivo

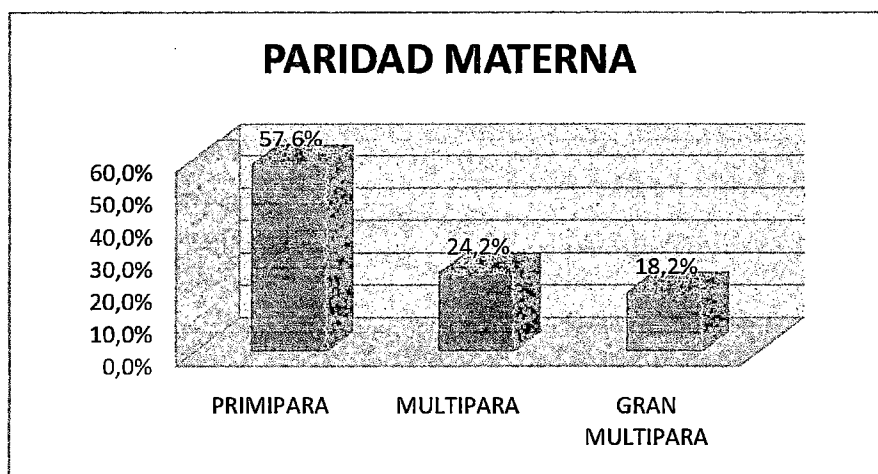
TABLA 07

PARIDAD DE LAS MADRES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

ANTECEDENTES OBSTETRICOS	N	%
PRIMIPARA	152	57,6%
MULTIPARA	64	24,2%
GRAN MULTIPARA	48	18,2%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 07



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La tabla muestra que la mayoría de las madres de los recién nacidos malformados eran primíparas representando el 57,3%, multíparas con 24,2% y gran multíparas 18,2%.

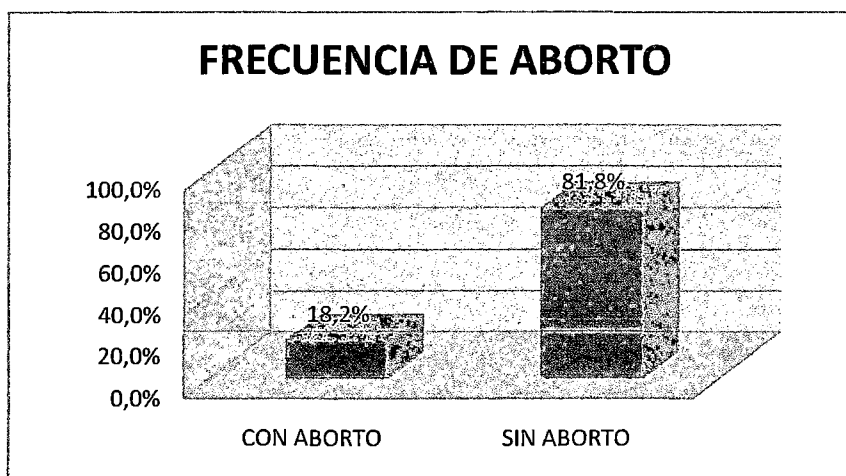
TABLA 08

ANTECEDENTE DE ABORTO EN LAS MADRES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009

ANTECEDENTES DE ABORTO	N	%
SI	48	18,2%
NO	216	81,8%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 07



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La tabla muestra que el 18,2% de las madres de los recién nacidos tenían antecedente de aborto. El 81.8% no presentó antecedentes de aborto.

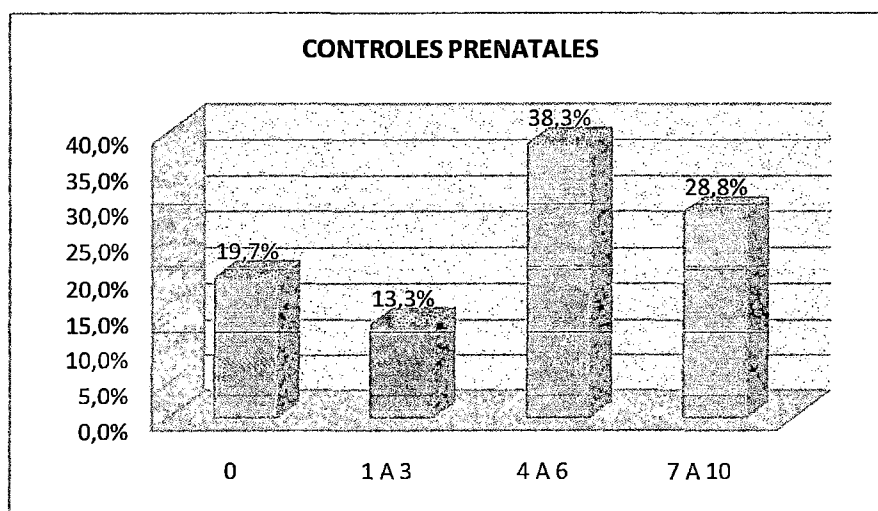
TABLA 09

FRECUENCIAS DE CONTROLES PRENATALES DE LAS MADRES DE
LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL
HOSPITAL DE VITARTE .2000 -2009

CONTROLES PRENATALES	N	%
SIN NINGUN CONTROL	52	19,7%
1 A 3 CONTROLES	35	13,3%
4 A 6 CONTROLES	101	38,3%
7 A 10 CONTROLES	76	28,8%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 09



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La mayoría de las madres de los recién malformados presento de 4 a 6 controles prenatales (38,3%), seguido de las que tenían de 7 a 10 controles (28,8%), con menor frecuencia las que tuvieron de 1 a 3 controles prenatales (13,3%) y sin control prenatal (19,7%).

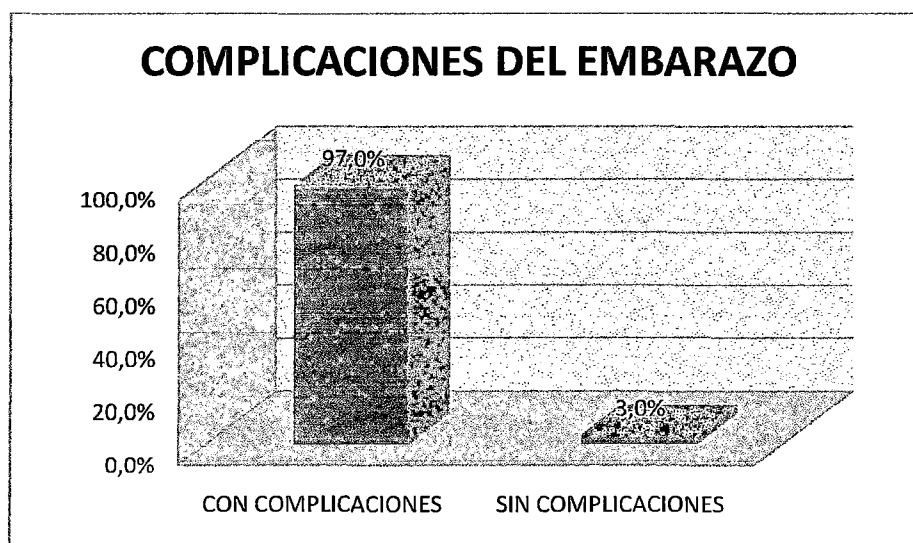
TABLA 10

COMPLICACIONES DEL EMBARAZO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 -2009

COMPLICACIONES DEL EMBARAZO	N	%
CON COMPLICACIONES	256	97,0%
SIN COMPLICACIONES	8	3,0%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 10



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 97,0% de las madres de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas tuvieron algunas complicaciones durante el embarazo.

TABLA 11

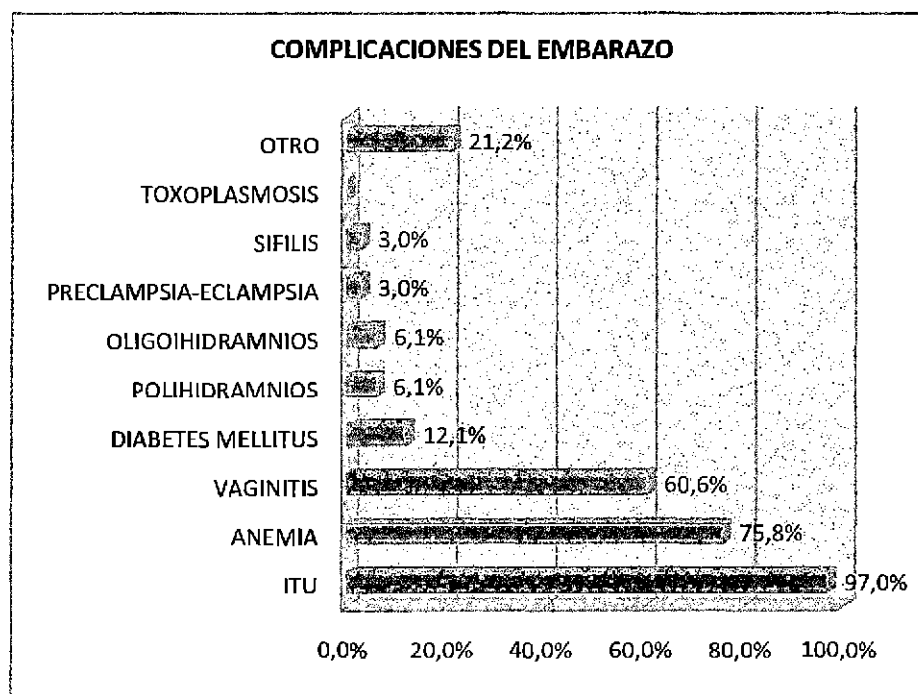
COMPLICACIONES DEL EMBARAZO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 -2009

COMPLICACIONES DEL EMBARAZO	N	%
INFECCION URINARIA	256	97,0%
ANEMIA	200	75,8%
VAGINITIS	160	60,6%
DIABETES MELLITUS	32	12,1%
POLIHIDRAMNIOS	16	6,1%
OLIGOIHIDRAMNIOS	16	6,1%
PRECLAMPSIA-ECLAMPSIA	8	3,0%
SIFILIS	8	3,0%
OTRO	56	21,2%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 11

COMPLICACIONES DEL EMBARAZO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 -2009



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La infección urinaria fue la complicación más frecuente en los embarazos de los recién nacidos malformados representando el 97,0%, seguido de la anemia y la vaginitis que representaron el 75,8% y 60,6% respectivamente. Y con menor frecuencia se encuentra la preclampsia-eclampsia y sífilis cada una representado por el 3,0%.

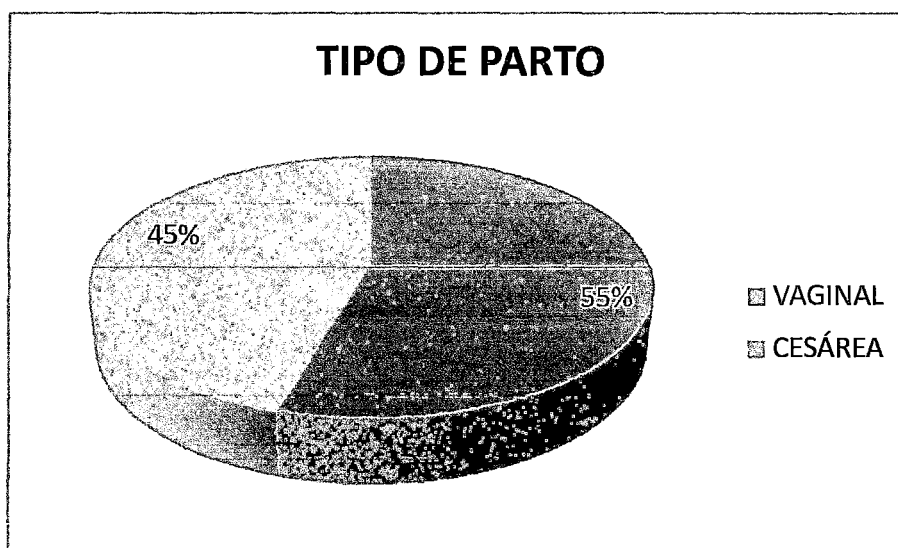
TABLA 12

TIPO DE PARTO DE LAS MADRES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 -2009

TIPO DE PARTO	N	%
VAGINAL	144	54,5%
CESÁREA	120	45,5%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 12



FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 45,5% de los recién nacidos con malformaciones congénitas nacieron de parto por cesárea y el 54,5% por parto vaginal.

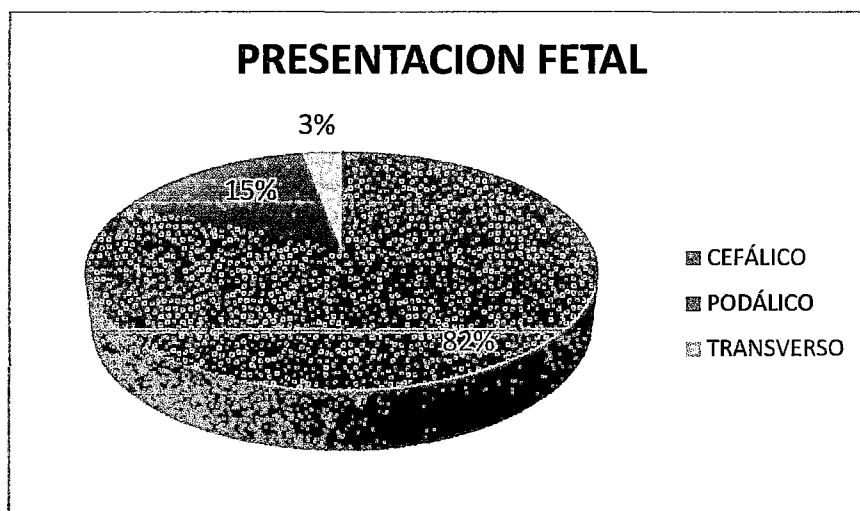
TABLA 13

PRESENTACIÓN FETAL DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 -2009

PRESENTACIÓN FETAL	N	%
CEFÁLICO	216	81,8%
PODÁLICO	40	15,2%
TRANSVERSO	8	3,0%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 13



FUENTE: HISTORIAS CLINICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La tabla muestra que la mayoría de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas mostraron presentación cefálica representando el 81,8%, seguido por la presentación podálica representando el 15,2% y 3,0% con presentación transversa.

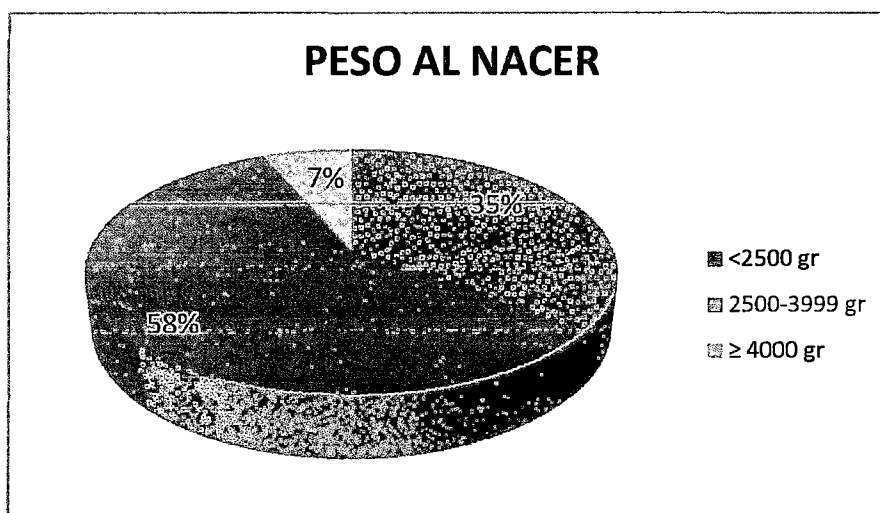
TABLA 14

PESO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL DE VITARTE.2000 -2009

PESO AL NACER	N	%
<2500 g	93	35,2%
2500-3999 g	154	58,3%
≥ 4000 g	17	6,4%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 14



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 35,2% de recién nacido vivos con malformaciones congénitas pesaron peso <2500 gramos., pero la mayoría tenían entre 2500-3999 gramos. y sólo 6,4% presentaron ≥ 4000 gramos al nacer.

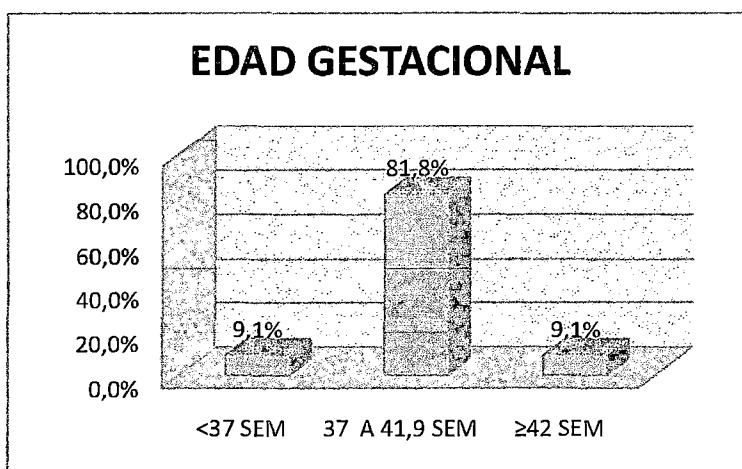
TABLA 15

EDAD GESTACIONAL DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL DE VITARTE. 2000 – 2009

EDAD GESTACIONAL	N	%
<37 semanas	24	9,1%
37 a 41 semanas	216	81,8%
≥42 semanas	24	9,1%
TOTAL	264	100,0%
		100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 15



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 81,8% de la mayoría de los recién nacidos malformados tenían de 37 a 42 semanas de gestación representando el 81,8%, seguido de los recién nacidos malformados con <37 semanas y otros ≥ 42 semanas representando cada uno por el 9,1%.

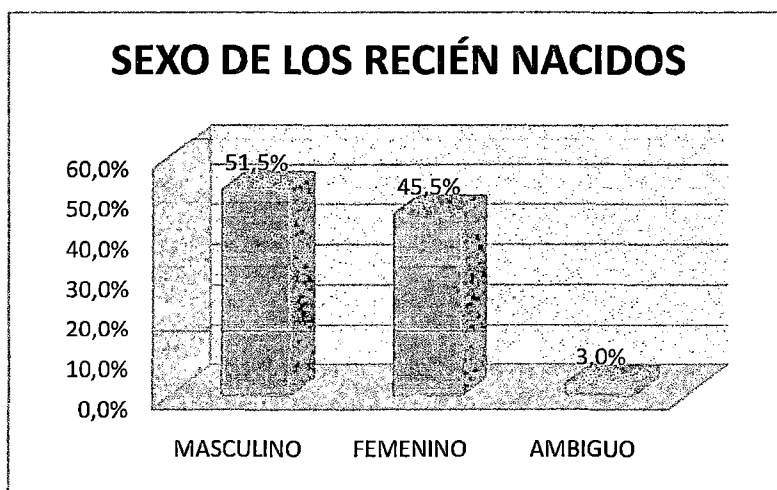
TABLA 16

SEXO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS DEL HOSPITAL DE VITARTE 2000-2009

SEXO	TOTAL	
	N	%
MASCULINO	136	51,5%
FEMENINO	120	45,5%
AMBIGUO	8	3,0%
TOTAL	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 16



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

Observamos que el 51,5% del total de recién nacido vivos con malformaciones congénitas eran de sexo masculino; 45,5% de sexo femenino y 3,0% de sexo ambiguo.

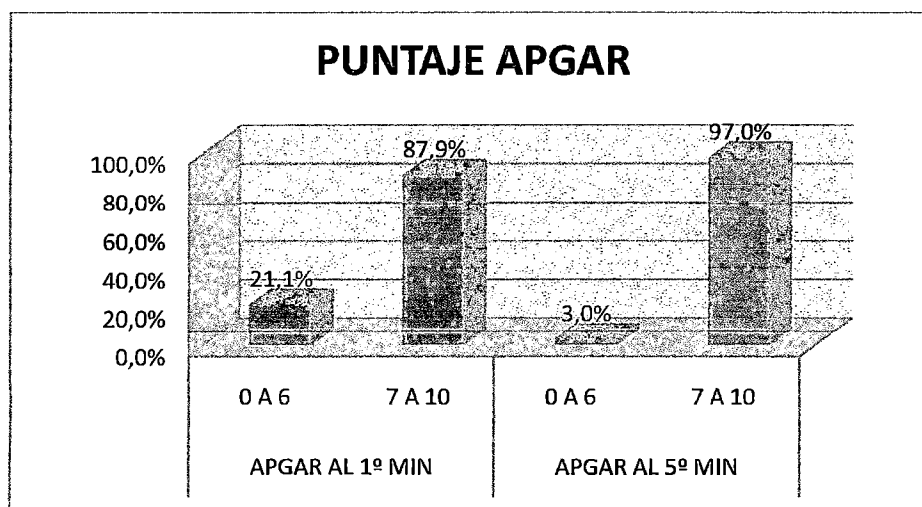
TABLA 17

PUNTAJE APGAR DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
 CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL DE VITARTE.2000 -2009

PUNTAJE	APGAR AL 1º MIN		APGAR AL 5º MIN	
	N	%	N	%
0 A 6	32	21,1%	8	3,0%
7 A 10	232	87,9%	256	97,0%
TOTAL	264	100,0%	264	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 17



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

El 21 % de los recién nacidos con malformaciones congénitas presentaron depresión al primer minuto y el 3% presentaron depresión a los 5 minutos. El 87,9% los recién nacidos con malformaciones congénitas tenían 7 a 10 puntos en la evaluación APGAR al primer minuto aumentando al 97,0% a los 5 minutos.

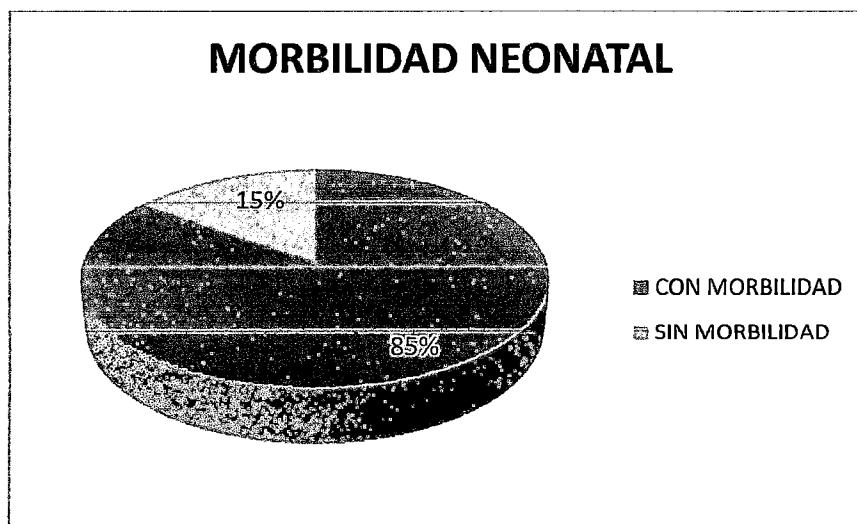
TABLA 18

MORBILIDAD NEONATAL EN LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 - 2009

MORBILIDAD NEONATAL	N	%	TASA POR 1000 RN MALFORMADOS
CON MORBILIDAD	224	84,8%	848 por 1000 RN
SIN MORBILIDAD	40	15,2%	malformado
TOTAL	264	100,0%	

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 18



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

De los 264 recién nacidos malformados, 40 presentaron alguna patología, representando una tasa de morbilidad neonatal de 848 por cada 1000 recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.

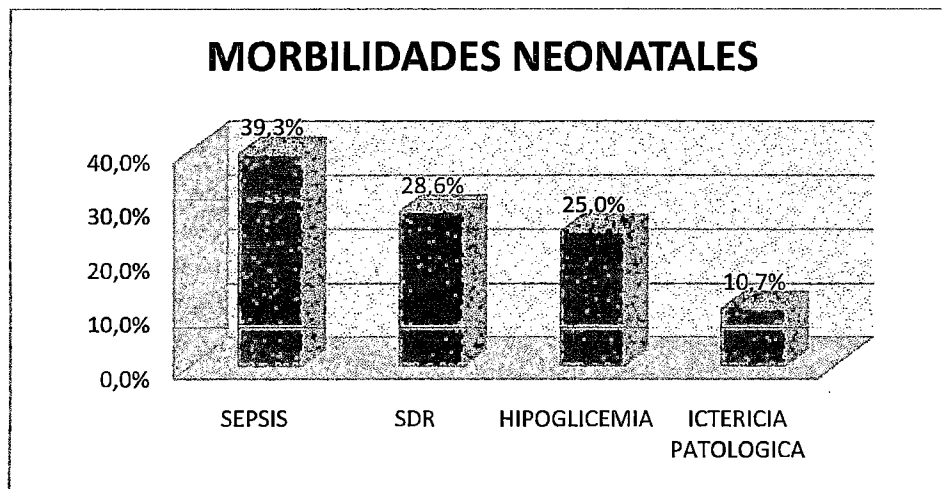
TABLA 19

CAUSAS DE MORBILIDAD NEONATAL EN LOS RECIÉN NACIDOS
CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL
DE VITARTE. 2000 - 2009

MORBILIDAD NEONATAL	N	%
SEPSIS	88	39,3%
SDR	64	28,6%
HIPOGLICEMIA	56	25,0%
ICTERICIA PATOLOGICA	24	10,7%
TOTAL	224	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 19



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

De los 264 recién nacidos con malformaciones congénitas, 224 presentaron alguna morbilidad neonatal. El 39,3% de los recién nacidos presentaron sepsis neonatal, seguido del 28,6% con SDR, 25% con hipoglucemia y 10,7% ictericia neonatal patológica.

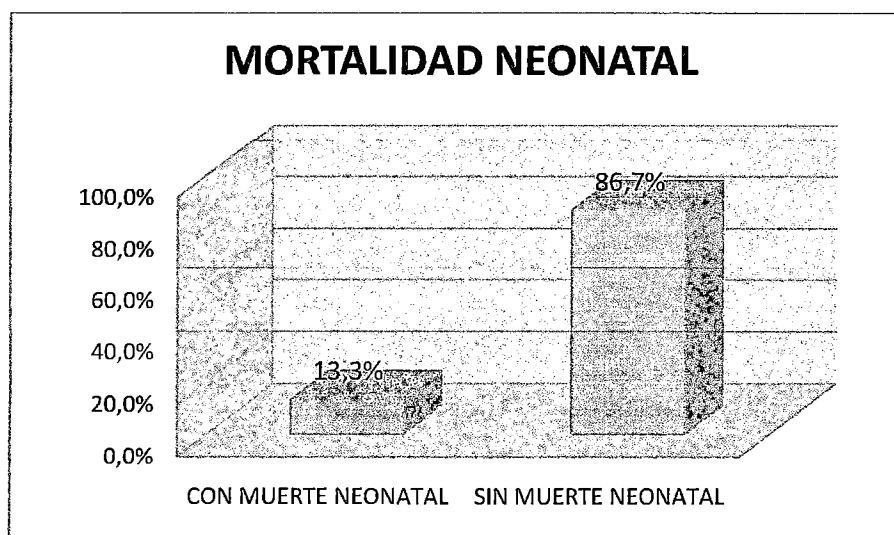
TABLA 20

MORTALIDAD NEONATAL DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL DE
VITARTE. 2000 -2009

MUERTE NEONATAL	N	%	TASA
CON MUERTE NEONATAL	35	13,3%	133 FALLECIDOS POR CADA 1000 RN MALFORMADOS
SIN MUERTE NEONATAL	229	86,7%	
TOTAL	264	100,0%	

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRAFICO 20



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

De los 264 recién nacidos con malformaciones, 35 fallecieron durante el periodo neonatal. La tasa de mortalidad fue de 133 fallecidos por cada 1000 recién nacidos vivos con malformaciones congénitas.

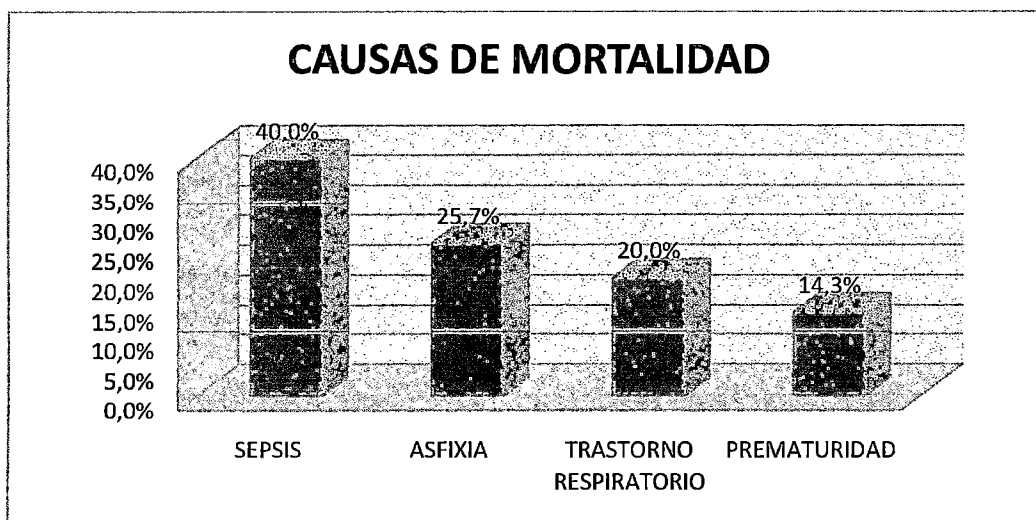
TABLA 21

CAUSAS DE MORTALIDAD NEONATAL DE LOS RECIÉN NACIDOS
CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL DE
VITARTE. 2000 -2009

CAUSA DE MORTALIDAD NEONATAL	N	%
SEPSIS	14	40,0%
ASFIXIA	9	25,7%
TRASTORNO RESPIRATORIO	7	20,0%
PREMATURIDAD	5	14,3%
TOTAL	35	100,0%

FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

GRÁFICO 20



FUENTE: HISTORIAS CLÍNICAS Y FICHA DE DATOS. HV DE LIMA 2000-2009.

La causa mas frecuente de mortalidad neonatal fue la sepsis, responsable del 40% de muertes neonatales en nuestros pacientes. Seguido de la asfixia con el 25,7% trastornos respiratorios 20% y prematuridad 14,3%. .

CAPITULO V

DISCUSIÓN

En el Hospital de Vitarte, durante los años 2000-2009 nacieron 25294 RN vivos, de los cuales 264 fueron recién nacidos con alguna malformación congénita, lo que representa una frecuencia del 1,04% o una tasa de 10,4 RN malformado por cada mil nacidos vivos. Otros autores reportaron tasas de incidencia de 9,8 y 10,5 por mil nacidos vivos en los hospitales de la Maternidad de Lima ⁽¹⁶⁾ y Hospital Edgardo Rebagliati Martins de Lima ⁽²⁰⁾. En Tacna, Ticona describió una tasa de 13,1 por mil nacidos vivos ⁽⁴¹⁾. En Arequipa, reportaron una frecuencia de 2,5 y 12,9 casos por mil nacidos vivos ^(18,38). A nivel internacional las tasas varían entre 13 y 44 por mil nacidos vivos siendo más elevadas en los estudios realizados en Colombia ^(12,14,40). Por lo tanto se demuestra que la tasa encontrada en el Hospital de Vitarte se encuentra dentro de lo reportado por otros estudios.

38. Masgos M, Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 hasta diciembre 2002. Universidad Nacional Mayor de San Marcos de Lima. Tesis para optar Título de Médico Pediatra

La mayoría de las madres de los recién nacidos malformados tenían entre 20 a 34 años de edad, representando el 72,7% de los casos, seguido de las mujeres mayores de 35 años con el 15,2% de los casos. Estos resultados son similares a lo publicado por Ulloa, quien encontró que el 64,9% de las madres de los RN malformados tenían entre 19-34 años y 18,4% tenían más de 35 años de edad ⁽¹⁵⁾. A pesar que las malformaciones fetales fueron más frecuentes en madres con edades de 19-34 años, se reconoce que existe un aumento de la incidencia conforme aumenta la edad materna, lo que ha sido demostrado en varios estudios ^(37,38), incluso aseguran que aumentaría el riesgo de polimalformados a partir de los 35 años ⁽⁴⁰⁾.

El hábito más común de las madres de nuestros pacientes fue el consumo de café (9,5%), seguido del consumo de licor (5,3%) y tabaco (4,2%), el estudio de estos factores es importante porque se ha demostrado que hábitos nocivos como el alcohol o fumar, se asocian significativamente con la presencia de malformaciones congénitas ^(38,40).

39. García H, Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica* 2003; 23: 161-72

40. Vásquez M, Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005. *Rev. Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos* 2008. ISSN: 1727-897X; 6:1.

Entre otros antecedentes obstétricos de las madres de los RN malformados sobresalen que el 57,6% eran primíparas, resultado similar a lo descrito por Figueroa, quien describe que la mayoría de malformaciones se presentaron en madres sin antecedentes gestacionales ⁽³⁸⁾. Sin embargo se sabe que sólo a partir del tercer hijo el riesgo de malformación congénita incrementa, aunque esto podría justificarse con la edad de la madre ⁽⁴¹⁾. El 69,1% de malformaciones congénitas se presentaron en madres con 4 o más controles prenatales, lamentablemente, y a pesar que exista un control adecuado de la gestación, muchas malformaciones no se pueden diagnosticar sino hasta el momento del nacimiento. Otros estudios coinciden con nosotros, afirmando que la mayoría de malformaciones congénitas se presentan en madres que tuvieron controles prenatales ⁽¹¹⁾.

En nuestra serie de recién nacidos malformados encontramos que casi todas las madres presentaron alguna enfermedad o complicación durante el embarazo. Entre estas complicaciones tenemos a las infecciones urinarias que estuvo presente en el 97% de las gestaciones, seguido de la anemia materna en 75,8% de casos y vaginitis en 60,6%. En otra serie, también afirman que la patología más frecuente son las infecciones urinaria), aunque la frecuencia es significativamente menor comparado

con nuestros resultados, apenas un 16%. Entre otras patologías frecuentes nombran el polihidramnios (11,8%) y preclampsia severa (10,5%) ⁽¹⁵⁾. Entre las infecciones asociadas a malformaciones congénitas encontramos que sólo el 3% presentó sífilis, además, no hubo ningún caso de toxoplasmosis en nuestro grupo de estudio. Como se sabe, entre los factores que se asocian a malformaciones congénitas se encuentran las infecciones agudas del primer trimestre ⁽⁴²⁾.

Acerca de las características del parto no encontramos diferencias importantes, ya que el 54,5% nació por parto vaginal y 45,5% por parto por cesárea. La mayoría nació con presentación cefálica, específicamente en 81,8% de casos. Ulloa, coincide con nosotros, la autora encontró que 81,6% de RN malformados nacieron a término, seguido de los RN pretermino con el 14,4%, y al comparar con un grupo de RN sanos no encontró diferencias significativas ($p > 0,05$) ⁽¹⁵⁾.

La edad gestacional por examen físico de los recién nacidos fue a término en la mayoría de casos, exactamente 81,8% y tanto para recién nacidos pretermino y post termino les correspondió una frecuencia de 9,1%. La

42. García F, incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr 2006,78 (4)

distribución de los casos mostró ligero predominio para sexo masculino sobre el femenino, 51,5% y 45,5% respectivamente. De la misma manera, Figueroa confirma una leve mayoría a favor del sexo masculino ⁽³⁸⁾.

Al analizar la evaluación del puntaje de Apgar encontramos que el 87,9% presento entre 7-10 puntos al minuto de vida, aumentando esta frecuencia al 97% a los cinco minutos. Asimismo, 21,1% de recién nacidos malformados presentaron depresión al primer minuto de vida, y a los 5 minutos solamente el 3% permanecieron deprimidos.

A continuación comentaremos las malformaciones más frecuentes en nuestro grupo de estudio. Las malformaciones comprometieron con mayor frecuencia fueron la malformación máxilo facial (27,6%), seguido por la malformaciones sistema nervioso central (21,6%), malformaciones por anomalías cromosómicas (15,5%), malformaciones del aparato digestivo (16,3%) aparato urinario y órganos genitales (9,5%), entre otros. Y en menor frecuencia malformaciones del sistema respiratorio (1,9%).

Estos resultados difieren ligeramente con lo reportado por Garcia Fernandez, quien reportó que las malformaciones del aparato digestivo y de la cara son las mas frecuentes (18,5% y 14,7% respectivamente) ⁽⁴²⁾. En Iquitos encontraron que las malformaciones más frecuentes

comprometieron el aparato cardiovascular, digestivo y del SNC ⁽¹⁶⁾. Otros autores describen en orden de frecuencia: anomalías de la piel, musculoesqueleticas, de maxilar y órganos genitales ⁽¹³⁾.

En cuanto a las malformaciones específicas, encontramos que el más frecuente fue el labio leporino y/o paladar hendido (23%), seguido del Síndrome Down (15,5%), estas patologías no comprometen de manera grave la vida de los recién nacidos malformados. La mayoría de autores coinciden que la mayoría de malformaciones son menores, incluyendo el labio leporino, fisura palatina, y síndrome Down ^(11,16,18,42). En nuestra serie el síndrome Down representó una tasa de 1,6 casos por cada mil nacidos vivos, similar a lo referido por Ticona que afirma que la tasa de Síndrome Down fue 2,1 casos por cada mil nacidos vivos en Tacna ⁽⁴¹⁾. Las malformaciones mortales como anencefalia fueron muy poco frecuentes.

En nuestros casos la tasa de morbilidad neonatal representó el 84,8% de los recién nacidos malformados. Las principales patologías neonatales que presentaron nuestros pacientes, en orden de frecuencia, fueron: sepsis (39,3%), SDR (25,7%), trastornos respiratorios, entre otros.

41. Ticona M, Huanco A, Salud Perinatal en Tacna: Principales indicadores. Primera Edición. Editorial e Impresiones Artgraphics. Tacna-Peru2000

La mayoría de los pacientes fueron dados de alta debido a que mostraron evolución favorable o sus malformaciones congénitas eran menores; 24,2% fueron trasladados a otros centros hospitalarios para recibir tratamiento especializado. Además, se encontró que 35 recién nacidos fallecieron. La tasa de mortalidad neonatal fue de 133 por cada 1000 recién nacidos con malformaciones congénitas, esta tasa es similar a lo descrito por otros autores que afirman que la mortalidad entre los neonatos con defectos congénitos oscila entre 125 y 215 por cada 1000 recién nacido malformado. Siendo las malformaciones múltiples las de mayor letalidad llegando al 100% ^(23,38). En nuestro estudio las principales causas de muerte fueron: sepsis, asfixia y trastornos respiratorios.

42. Garcia F, incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr 2006,78

CONCLUSIONES

1. La frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital de Vitarte es durante los años 2000-2009 fue 1,04% del total de recién nacidos vivos, lo que representa una tasa de 10,4 casos por cada mil nacidos vivos.
2. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron el labio leporino y/o paladar hendido (23%), Síndrome de Down(15,5%), hidrocefalia (7,5%) espina bífida y/o mielomeningocele (6,4), criptorquidea (6%).
3. Las características de los recién nacidos con malformaciones neonatales son: edad de la madre entre 20-34 años (71,7%), primíparas (57,6%), sin antecedente de aborto (81,8%), nacidos por parto vaginal (54,5%), presentación cefálica (81,8%); recién nacidos con peso al nacer entre 2500-3999 gr. (58,3%), a término (81,8%), sexo masculino (51,5%) y puntaje de Apgar 7-10 (97%); siendo éstas solamente estadísticamente circunstancial.

4. La tasa de morbilidad neonatal fue 848 por cada 1000 recién nacidos vivos con malformación congénita. Las principales causas de morbilidad asociada a malformaciones congénitas fueron sepsis (39,3%), síndrome distres respiratorio (28,6%), hipoglicemia (25%) e ictericia patológica (10,7%).

5. La tasa de mortalidad neonatal fue 133 por cada mil recién nacidos con malformaciones congénitas. Las principales causas de mortalidad fueron: sepsis (40,0%), asfixia (25,7%), trastornos respiratorios (20,0%) y prematuridad (14,3%).

RECOMENDACIONES

1. Promover a nivel de las unidades de salud la captación precoz y la identificación de las parejas con alto riesgo genético para realizar un diagnóstico prenatal precoz, preciso y completo.
2. Informar a través de los controles prenatales a las madres, sobre los factores de riesgo para malformaciones que puedan ser modificables, y una vez reconocido el riesgo, realizar el análisis de los diferentes factores genéticos o ambientales implicados la aparición de las anomalías y establecer el riesgo de recurrencia.
3. Debe hacerse trabajos de investigación comparando entre pacientes malformados y pacientes sanos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. García F, Frecuencia y morbimortalidad de Malformaciones Congénitas Mayores en el Recién Nacido. Rev. Cubana Pediatr. 2006; 78 (4):12-9
2. Vargas B, Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología del Hospital "Dr. Fernando Vélez Paiz", Enero a Noviembre del 2004. Trabajo monográfico para optar al título de especialista en Pediatría.
3. Vega V, Frecuencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Tercer Nivel. Revista Mexicana de Pediatría. 2000; 72 (2): 70 – 3.
4. Laín P, Medicina Pediátrica, en Historia de la Medicina. Ed. Masson. 2003, pp: 3 – 39.
5. Alfaro N, Malformaciones congénitas en 75 788 nacimientos consecutivos en cuatro hospitales de Guadalajara, México. Perinatol Reprod Hum, 2004; 8 (2): 91 – 100.
6. Holtzman N, Khoury Ruin J, Monitoring for congenital malformations. Annu Rev. Public Health. 2006; 2(3): 237 -66.

7. Castilla E, Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas. Bol Of Sanit Panam. 2004; 76 (6): 494 – 501.
8. Almaguer P, Fonseca M, Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas. Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.
9. Alonso F, Cerda I, Comportamiento de los defectos congénitos aislados más frecuentes en Cuba Centro Nacional de Genética Médica Marzo 1995 – Diciembre 1997.
10. Jácome A, Prevalencia de malformaciones congénitas y su relación con factores genéticos y de riesgo en recién nacidos de dos Instituciones de Salud de la Ciudad de Quito. Escuela Nacional de Enfermería. Abr 2002. 110p.
11. Jáquez M, Registro Dominicano de malformaciones congénitas (REDOMALCO): resultados de 1989. Arch domin: pediatr. May – Ago 2000; 26 (2): 51 – 8.
12. Yucra E, Malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Nacional de la Caja Nacional de Salud Cochabamba. Presentada en Jornadas de Residencia Médica, Julio 1990 a 30 Junio 2001.
13. Pineda L, Epidemiología de malformaciones congénitas en el Hospital “Pedro García Clara”, Ciudad Ojeda, Venezuela. Invest Clín. Marz 2004; 35 (1): 20 – 33.

14. García H, Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica Bogotá*. Junio 2003; 23 (2): 161 – 72.
15. Ulloa G, Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque, Enero a diciembre del 2003. Universidad Nacional Autónoma De Nicaragua. 2004.
16. Bayer C, Estudio clínico – estadístico de las malformaciones congénitas en el Hospital de La Maternidad de Lima. Tesis presentada a la UPCH: FM para optar el grado de Bachiller en Medicina. Lima – Perú. 1967.
17. Mantilla G, Malformaciones congénitas en recién nacidos vivo y su relación con algunos factores epidemiológicos maternos. Tesis presentada a la Universidad Nacional de la Libertad, Facultad de Ciencias Médicas, para la optar el grado de bachiller en Medicina. Trujillo – Perú. 1977.
18. Álvarez S, Frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa, enero 1993 a diciembre de 1997. Tesis presentada a la Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1997.

19. Sánchez M, Malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Nacional del Sur de Arequipa – IPSS, enero 1994 a diciembre 1998. Tesis presentada a la Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Facultad de Medicina, para obtener el grado de Bachiller. Arequipa – Perú. 1998.
20. Díaz L, Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Rev. Med Hered. Sept. 2003; 14 (3): 117 – 21.
21. Masgo M, Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos: morbimortalidad en el HONODAMI San Bartolomé. Tesis presentada a la Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina, para obtener el título profesional de Médico Pediatra. Lima – Perú. 2003
22. Gardner R, Sutherland GR, Down syndrome, other full aneuploidies and polyploidy. Chromosomal abnormalities and genetic – counseling. Oxford University Press Inc. New Cork. 2006.
23. Smith L., Wyngaarden J.. Tratado de Medicina Interna de Cecil. 17va Edición. Nueva Editorial Interamericana – México DF. 1987; 4(1):135 – 67.
24. Sola J, Cuidados Intensivos Neonatales. 1 edición, Editorial Científica Interamericana – México. 1988;1(6):23-9

25. Al Maguer P, Fonseca M, "Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas." Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedrada Cienfuegos Cuba 1998-2002.
26. Brent L, Anomalías congénitas humanas causadas por agentes exógenos. *Pediátricos. Review* 2001; 22(7): 243-53.
27. Spranger J, Opitz A. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr.* 2007; 100 (1): 160 – 5.
28. Palma M, Hernández M, Factores asociados a Malformaciones Congénitas Enero 1987 – Mayo 1992, HEODRA. Monografía UNAN – LEÓN, Nicaragua. Octubre 1992.
29. OMS, Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 1970.
30. Torres J, Valero F, Xercavins J, "Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito". Editorial Masson, 2000. Pág. 401-8.
31. Aase J, Dysmorphic diagnosis for pediatric practiones. *Pediatr Clin North Am.* 2004; 39: 135 – 56.
32. Alfaro N, Pérez J, Malformaciones congénitas en la zona Metropolitana de Guadalajara – Diez años de estudio. *Rev. Mexicana de Pediatría.* 2004; 6 (3):13-9

33. Merk Sharp Dohme, España. Malformaciones congénitas. Cap. 15. Pediatría y genetic. 1998.
34. Aldunate R, Margarita. Malformaciones congénitas pulmonares. Rev. Chil. Pediat. 2004; 72:52 – 7.
35. Avery G, Neonatología, Fisiopatología y manejo del recién nacido. 5º Edición. Editorial Médica Panamericana. 1999.
36. Cucho J, Deformaciones Congénitas: epidemiología, morbimortalidad y factores de riesgo en el Hospital Nacional Hipólito Unanue. Tesis presentada a la Universidad Nacional Federico Villareal, para obtener el título de médico pediatra. Lima – Perú. 2001.
37. Figueroa R, Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna de Enero 1984 a Diciembre 1989. Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Tesis para optar el Título de Médico Cirujano.
38. Masgos M, Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 hasta diciembre 2002. Universidad Nacional Mayor de San Marcos de Lima. Tesis para optar Título de Médico Pediatra.
39. García H, Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. Biomédica 2003; 23: 161-72.

40. Vásquez M, Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005. Revista Electrónica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos 2008. ISSN: 1727-897X; 6:1.
41. Ticona M, Huanco A, Salud Perinatal en Tacna: Principales Indicadores. Primera edición. Editorial e Impresiones Artgraphics. Tacna- Perú 2000.
42. Garcia F, incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr 2006,78 (4)

ANEXO

FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

Nº HISTORIA CLINICA: _____ FECHA: _____

1.-DATOS DEL RECIEN NACIDO:

Nombre: Nro. de H. Clínica:.....

Fecha de Nacimiento:..... Fecha de Alta:.....

Sexo: Masculino () Femenino () Ambíguo () Apgar: 1 min..... 5 min.....

Tipo de parto: Eutócico () Distócico () Motivo de Cesárea:.....

Presentación: Cefálica () Podálica () Transversa () Otros:.....

Edad gestacional Capurro: Peso.....

2.- DATOS DE LA MADRE

Nombre..... Edad..... Nro de H. Clínica.....

Escolaridad: Analfabeta () Primaria () Secundaria () Técnica () Universitaria ()

Ocupación: Ama de casa () Trabajo fuera del hogar ()

Control Prenatal: Sí () No () Nro.:..... Gestas:..... Paridad:.....

Hábitos: Tabaco () Café () Alcohol () Ninguna ()

Antecedentes patológicos: Diabetes () Epilepsia () HTA () Asma ()

Ninguna () No sabe ()

Patologías transgestacionales: ITU () Vaginitis () Pre-eclampsia () Ninguna ()

Otros.....

Exposición a factores ambientales: Plaguicidas () Radiaciones () Fármacos () Ninguna

() No sabe ()

3.- PRINCIPALES ANOMALIAS CONGÉNITAS

SNC.....

Faciales.....

Cardiopatía.....

Pulmonares.....

Digestivas.....

Genitales.....

Músculo esqueléticas.....

Piel.....

Síndrome.....

Otros.....

4.- MORBILIDAD ASOCIADA:.....