

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Profesional de Medicina Humana

**INCIDENCIA, PREVALENCIA, CARACTERÍSTICAS MATERNO -
PERINATALES Y MORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES
CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL
SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL
HIPÓLITO UNANUE DE TACNA,
2015–2024**

TESIS

Presentada por:

Bach. Jean Franco Enrique Lyssander Monroy Alanoca

Para optar el Título Profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

TACNA – PERÚ

2025


CERTIFICADO DE SIMILITUD

Yo, Manuel Ticona Rendón, en mi condición de asesor acreditado por la resolución de Facultad N°13800-2025-FACS-UÑJBG de la tesis de investigación titulada: **INCIDENCIA, PREVALENCIA, CARACTERÍSTICAS MATERNO-PERINATALES Y MORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015-2024**. Presentado por el Bachiller JEAN FRANCO ENRIQUE LYSSANDER MONROY ALANOCA, con código de matrícula 2015-123025, para optar el Título Profesional de MÉDICO CIRUJANO.

Habiendo cumplido con lo establecido en el reglamento sobre originalidad y similitud de trabajos de investigación y producción intelectual, y considerando que, según la revisión, evaluación y análisis realizados a través del software de similitud textual TURNITIN, la tesis presenta un porcentaje de similitud del 7%, dentro del nivel permitido, **CERTIFICO LA SIMILARIDAD** de la presente tesis, la cual cumple con los criterios establecidos, permitiendo así continuar con los trámites correspondientes y su publicación en el repositorio institucional.

Se emite el presente certificado con fines de continuar con los tramites respectivos para su obtención de título profesional.

Tacna, 31 de Julio 2025



Dr. Manuel Ticona Rendón

DNI: 00475008

CMP: 008055



Bach. Jean Franco Monroy Alanoca

DNI: 74141059



DEDICATORIA

A mi familia, en especial a mi madre Edith Alanoca, por ser mi inagotable fuente de motivación y fortaleza. Gracias por impulsarme cada día a seguir luchando por mis sueños, por enseñarme con tu ejemplo el valor de la perseverancia y la importancia de la responsabilidad. Este logro también es tuyo.

AGRADECIMIENTO

A Dios, por brindarme la fuerza, la sabiduría y la oportunidad de culminar esta hermosa etapa profesional.

A mi familia, por su respaldo incondicional en cada decisión que tomé y en cada proyecto que emprendí.

A mi pareja por acompañarme incondicionalmente a lo largo de este proyecto.

A mi asesor, el Dr. Manuel Ticona Rendón, por su valioso conocimiento y apoyo en este camino.

A mi Ritsu, por brindarme compañía, alegría y consuelo incluso en los días más difíciles.

ÍNDICE

DEDICATORIA.....	iv
AGRADECIMIENTO	v
ÍNDICE DE TABLAS	viii
ÍNDICE DE GRÁFICOS	x
RESUMEN	xi
ABSTRACT	xii
INTRODUCCIÓN	01
CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	
1.1. DESCRIPCION DEL PROBLEMA	03
1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA	05
1.3. JUSTIFICACIÓN DEL PROBLEMA.....	05
1.4. OBJETIVOS.....	06
1.4.1. Objetivo general	06
1.4.2. Objetivos específicos.....	06
CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO	
2.1. ANTECEDENTES DEL ESTUDIO	08
2.1.1. Internacionales.....	08
2.1.2. Nacionales	14
2.1.3. Locales.....	19
2.2. BASES TEÓRICAS	21
2.2.1. Conceptos generales	21

2.2.2. Clasificación	23
2.2.3. Etiología	33
2.2.4. Diagnóstico prenatal	40
2.2.5. Prevención	44
2.3. DEFINICIÓN DE TÉRMINOS.....	47
CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO	
3.1. DISEÑO DE ESTUDIO.....	50
3.2. POBLACIÓN Y MUESTRA	50
3.2.1. Criterios de selección	50
3.3. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	52
3.4. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS PARA RECOLECCIÓN DE DATOS	53
3.4.1. Técnica.....	53
3.4.2. Instrumento	54
3.5. CONSIDERACIONES ETICAS	54
3.6. PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS	54
CAPÍTULO IV: DE LOS RESULTADOS	
4.1. RESULTADOS.....	56
4.2. DISCUSIÓN	79
CONCLUSIONES	95
RECOMENDACIONES	96
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	97
ANEXOS	107

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla N° 01	Incidencia y prevalencia de recién nacidos con malformaciones en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	57
Tabla N° 02	Distribución de las malformaciones congénitas según el sistema afectado en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	60
Tabla N° 03	Anomalías cromosómicas y malformaciones congénitas maxilofaciales en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	63
Tabla N° 04	Malformaciones congénitas del sistema nervioso y genitourinario en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	65
Tabla N° 05	Malformaciones congénitas del sistema musculoesquelético y digestivo en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	67
Tabla N° 06	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio y respiratorio en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	69
Tabla N° 07	Características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.	71

Tabla N° 08	Características perinatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.	73
Tabla N° 09	Mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.	75
Tabla N° 10	Causas de mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024	77

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico N° 01	Incidencia y prevalencia de recién nacidos con malformaciones en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024	59
Gráfico N° 02	Distribución de las malformaciones congénitas según el sistema afectado en recién nacidos atendidos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.	62
Gráfico N° 03	Mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024	76
Gráfico N° 04	Causas de mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024	78

RESUMEN

Objetivo: Determinar la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Servicio de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015–2024.

Metodología: Estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo. Se utilizó análisis documental como técnica y el sistema informático perinatal como instrumento. La población estuvo conformada por recién nacidos con alguna malformación congénita. **Resultados:** La prevalencia fue un total de 208 casos de recién nacidos con malformación congénita, durante el periodo de estudio. La incidencia anual más alta fue en 2016 (10,25 por 1000 nacidos vivos) y la más baja en 2021 (3,15 por 1000 nacidos vivos). Según el sistema afectado, anomalías cromosómicas (34,13%), sistema maxilofacial (27,88%) y sistema nervioso (20,67%). Por tipo de malformación, síndrome de Down (32,69%) y el labio leporino y/o paladar hendido (25%). Entre las características maternas, la edad entre 20 y 34 años (60,1%), parto por cesárea (61,5%), nuliparidad (41,3%) y adecuado control prenatal (56,3%). La mayoría no presentó complicaciones durante el embarazo (42,3%). En cuanto a características perinatales: sexo masculino (61%), recién nacidos a término (87,5%), peso entre 2500–3999 g (77,9%) y Apgar entre 7–10 en el primer (83,2%) y quinto minuto (93,8%). La mortalidad se presentó en 18 casos y representó (8,7%). La sepsis fue la causa más frecuente (50%). **Conclusiones:** Las malformaciones congénitas siguen representando un importante problema de salud pública. Aunque se observó una tendencia descendente de la tasa de incidencia durante el periodo de estudio, los resultados subrayan la necesidad de fortalecer la vigilancia epidemiológica, el diagnóstico prenatal y la atención especializada para mejorar el pronóstico neonatal.

Palabras clave: malformación congénita, recién nacidos, mortalidad.

ABSTRACT

Objective: To determine the incidence, prevalence, maternal-perinatal characteristics and mortality of congenital malformations in newborns of the Neonatology Service of the Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

Methodology: Observational, descriptive, cross-sectional and retrospective study. Documentary analysis was used as a technique, with the Perinatal Informatics System as an instrument. The population consisted of 208 newborns with congenital malformations.

Results: The prevalence was a total of 208 cases of newborns with congenital malformation, during the study period. The highest annual incidence was in 2016 (10,25 per 1000 live births) and the lowest in 2021 (3,15 per 1000 live births). According to the affected system, chromosomal anomalies (34,13%), maxillofacial system (27,88%) and nervous system (20,67%). By type of malformation, Down syndrome (32,69%) and cleft lip and/or cleft palate (25%). Maternal characteristics included age between 20 and 34 years (60,1%), cesarean delivery (61,5%), nulliparity (41,3%) and adequate prenatal control (56,3%). The majority did not present complications during pregnancy (42,3%). As for perinatal characteristics: male sex (61%), term newborns (87,5%), weight between 2500-3999 g (77,9%) and Apgar between 7-10 in the first (83,2%) and fifth minute (93,8%). Mortality occurred in 18 cases and represented (8,7%). Sepsis was the most frequent cause (50%).

Conclusions: Congenital malformations continue to represent an important public health problem. Although there was a downward trend in the incidence rate during the study period, the results underscore the need to strengthen epidemiological surveillance, prenatal diagnosis and specialized care to improve neonatal prognosis.

Key words: congenital malformation, newborns, mortality.

INTRODUCCIÓN

Los trastornos congénitos se conocen también con el nombre de anomalías congénitas, malformaciones congénitas o defectos congénitos (1).

Anualmente a nivel global, se estima que 8 millones de niños nacen con alguna malformación y estas son responsables de aproximadamente el 10% de todas las defunciones de recién nacidos. Muchos de los casos que sobreviven corren el riesgo de enfrentar una discapacidad de por vida, si no tienen acceso oportuno a una atención multidisciplinaria de calidad. Esto representa un reto significativo para la salud pública en todo el mundo (2).

Las malformaciones congénitas constituyen la segunda causa de mortalidad neonatal e infantil en América Latina y el Caribe, siendo la prematuridad la principal responsable (2).

Estas anomalías estructurales o funcionales se desarrollan durante la vida intrauterina y pueden ser identificadas antes del nacimiento, al momento del parto o incluso en etapas posteriores de la infancia. La etiología de las malformaciones congénitas es multifactorial, involucrando factores genéticos, ambientales, nutricionales e infecciosos. Factores como la consanguinidad, la exposición a agentes teratogénicos, deficiencias nutricionales (por ejemplo, ácido fólico o yodo) y el acceso limitado a servicios de salud prenatal adecuados pueden aumentar el riesgo de estas anomalías (1).

Es importante destacar que aproximadamente el 94% de las malformaciones congénitas graves ocurren en países de ingresos bajos y medianos, donde las condiciones socioeconómicas desfavorables y el acceso limitado a servicios de salud contribuyen a una mayor prevalencia y mortalidad asociada (1).

La implementación de sistemas de vigilancia epidemiológica y el análisis detallado de las malformaciones congénitas son esenciales para diseñar políticas de salud pública más efectivas. Estos sistemas permiten establecer programas de detección temprana, mejorar la atención prenatal y disminuir el impacto de estas condiciones en la población. Además, al monitorear las variaciones en la incidencia y prevalencia de estas anomalías a lo largo del tiempo, es posible identificar nuevos factores de riesgo y optimizar la planificación de los servicios de salud materno-infantil.

CAPÍTULO I

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

1.1. DESCRIPCION DEL PROBLEMA

En el mundo, se estima que aproximadamente 240 000 recién nacidos con malformaciones congénitas fallecen anualmente durante los primeros 28 días de vida, mientras que otras 170 000 muertes ocurren entre el primer mes y los 5 años de edad (1). La tasa prevalencia global es del 2% al 3% y se estima que más de tres millones de niños menores de cinco años fallecen debido al problema en cuestión. Estas afecciones ocupan la decimoséptima posición dentro de las causas de carga de enfermedad (3).

En América Latina, Según datos del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), la prevalencia global de malformaciones congénitas en América del Sur es de aproximadamente 2,7% de los nacidos vivos, con variaciones entre países: desde 1,4% en Ecuador hasta 4,2% en Brasil (4). En Sudamérica, las más frecuentes son los defectos cardíacos, los relacionados a la alteración del cierre del tubo neural, el síndrome de Down, los defectos de la pared abdominal, labio leporino y/o paladar hendido. Se ha aproximado que las cardiopatías congénitas afectan entre 8 y 13 recién nacidos por cada 1000 nacimientos, lo que representa cerca de 54 000 nuevos casos al año. De este total, aproximadamente el 45% corresponde a malformaciones de complejidad intermedia a alta, y por lo menos

una cuarta parte necesita una cirugía antes de cumplir el primer año de vida para poder sobrevivir (5,8).

En el Perú, la prevalencia de las malformaciones congénitas se encuentra en un 1,7% (6). Además, Según el boletín epidemiológico 2023 reporta que las malformaciones congénitas son la tercera causa más frecuente de mortalidad neonatal (7). Además, en un estudio del Instituto Nacional Materno Perinatal en 2019, se reportó una tasa de mortalidad por malformaciones congénitas de 8,1 por cada 1000 nacidos vivos (8). En otro estudio en 2015, reportó que la edad materna adolescente-añosa y la edad gestacional pretérmino como posibles factores de riesgo para desarrollar malformaciones (6).

En Tacna, en un estudio del 2019 en el Hospital Hipólito Unanue se obtuvo como resultado que las malformaciones congénitas ocupan el tercer lugar como causa de muerte neonatal, predominando aquellas del sistema nervioso y cardiovascular (9). Además, otro estudio en el 2015 se obtuvo que la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos es de 3,4 por cada 1000 nacidos durante el periodo de 2000-2014. Las más comunes son el labio leporino, la hidrocefalia y el mielomeningocele (10).

En la actualidad, las malformaciones congénitas representan una de las principales causas de morbimortalidad neonatal a nivel mundial, siendo especialmente relevantes en contextos de países en desarrollo donde el acceso

a diagnósticos tempranos, atención especializada y seguimiento prenatal es limitado.

1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Cuál es la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos del servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024?

1.3. JUSTIFICACIÓN DEL PROBLEMA

Con el contexto dado en la identificación del problema, el estudio de la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo de 2015-2024, adquiere vital importancia para el diseño de estrategias de salud pública efectivas.

A pesar de la relevancia clínica y epidemiológica de estas condiciones, existe una limitada disponibilidad de datos locales actualizados, por eso este estudio permite a los profesionales de salud contar con datos más precisos sobre la magnitud y el impacto de estas malformaciones en la región. Este estudio también describe las características maternas y perinatales, lo cual puede ayudar a identificar factores de riesgo evitables o modificables. Así mismo, brinda datos concretos sobre la mortalidad de las malformaciones congénitas que

puede ser una herramienta clave para los gestores de salud, para mejorar la asignación de recursos, diseñar programas de tamizaje prenatal, optimizar los protocolos de referencia y fortalecer los servicios de neonatología y cirugía pediátrica.

1.4. OBJETIVOS

1.4.1. Objetivo general

Determinar la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.

1.4.2. Objetivos específicos

- Calcular la prevalencia de recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.
- Determinar la incidencia de recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.
- Identificar las malformaciones congénitas clasificadas según el sistema afectado en los recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo 2015–2024.

- Describir las características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.
- Describir las características perinatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.
- Determinar la mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

2.1. ANTECEDENTES DEL ESTUDIO

2.1.1. Internacionales

Dashtaki N. et al. (11), realizaron un estudio cuyo objetivo general fue determinar la incidencia de anomalías congénitas mayores (ACM) registradas al nacimiento, así como su relación con algunos factores asociados en los recién nacidos. En este estudio transversal, se evaluó todas los recién nacidos entre marzo de 2016 y marzo de 2017 en los hospitales de la provincia de Chaharmahal y Bakhtiari en busca de ACM al nacimiento. La información registrada en los expedientes médicos, incluyendo las características de los padres y del recién nacido, fue extraída de los archivos electrónicos maternos y neonatales. Se encontró que de los 19,666 recién nacidos estudiados, 63 presentaron malformaciones congénitas mayores al nacimiento. Se obtuvo una incidencia de anomalías congénitas mayores (ACM) de 3,2 por cada 1000. Las variables como el número de embarazos, paridad, edad gestacional, peso al nacer, talla y circunferencia cefálica del neonato se asociaron significativamente con las ACM (valor de $p < 0,05$). Finalmente, la incidencia de ACM se relacionó con la edad gestacional, el peso al nacer y la circunferencia cefálica. Se concluye que el diagnóstico y tratamiento temprano pueden prevenir la discapacidad. En consecuencia, es necesario enfatizar la educación pública sobre la importancia

de una edad gestacional adecuada, la nutrición apropiada antes y durante el embarazo, y el cuidado prenatal para prevenir las ACM.

Vargas N. et al. (12), realizaron una tesis cuyo objetivo fue calcular la prevalencia de malformaciones congénitas en el servicio de pediatría del Hospital José Carrasco Arteaga de la ciudad de Cuenca periodo, 2018-2020. Fue descriptivo y transversal. Usaron una ficha de recolección para cada historia clínica utilizando el sistema AS400 del hospital. Una vez preparados los datos, se utilizó el programa SPSS para realizar el análisis estadístico. Se registró a 3611 recién nacidos en el lapso de tiempo mencionado; 545 de ellos presentaban malformaciones congénitas, se obtuvo una prevalencia del 1,57%. La criptorquidia fue la malformación más común, representando el 29% en 2018, 44,6% en 2019 y 35,4% en 2020. El sistema genital fue el más comprometido por las malformaciones congénitas, presentándose con mayor frecuencia en varones, con una proporción de 2 a 1, según datos del Hospital José Carrasco Arteaga.

Muñoz M. et al. (13), realizaron un estudio cuyo objetivo fue estimar la prevalencia al nacer de malformaciones congénitas en neonatos hospitalizados en un Servicio de Neonatología. Fue un estudio transversal. Se trabajó con una población total de 54 241 nacidos vivos en el Hospital Regional de Temuco en una década. Se obtuvo la información de la base de datos de egresos hospitalarios del servicio de neonatología en el lapso de tiempo mencionado, se

utilizó la clasificación CIE 10 como referencia. Se obtuvo un total de 949 neonatos con alguna malformación congénita. Se determinó una prevalencia del 1,7%. La comunicación interventricular fue la más frecuente con un 40,9 por cada 10.000 recién nacidos vivos, seguida de la comunicación interauricular (21,5) y el labio leporino y/o el paladar hendido (14,0). Las malformaciones congénitas afectaron principalmente al sistema circulatorio, que concentró el 43,57% de los casos registrados. Le siguieron las del sistema nervioso central con un 14,52%, las del sistema respiratorio con un 12,98% y las del sistema digestivo con un 10,97%. El resto de las malformaciones, que incluyen las del sistema urinario, osteomuscular, órganos genitales, así como las que comprometen el ojo, la cara, el oído y otras áreas, representaron en conjunto el 17,96% del total.

Vanassi B. et al. (14), realizaron un estudio cuyo objetivo fue evaluar la distribución de casos de malformaciones congénitas en el estado de Santa Catarina por macrorregión de salud, determinar la frecuencia según variables maternas y neonatales, estimar la mortalidad relacionada y las tendencias en el período de 2010 a 2018. Fue un estudio ecológico de series temporales con datos secundarios sobre malformaciones congénitas y variables sociodemográficas y de salud de madres y recién nacidos residentes en Santa Catarina. Se encontró que la prevalencia promedio de malformaciones congénitas en el período fue de 8,9 casos por cada 1000 nacidos vivos, siendo de 9,4/1000 en 2010 y de 8,2/1000 en 2018. La tendencia se mantuvo estable durante el período analizado. Las principales malformaciones fueron del sistema

musculoesquelético, cadera y pie, con una proporción $\geq 30\%$. Se observó una mayor prevalencia de malformaciones congénitas en nacidos vivos con bajo peso al nacer, prematuros, de sexo masculino, con Apgar ≤ 7 , nacidos por cesárea, de madres con edad avanzada (≥ 40 años) y con bajo nivel educativo (menos de ocho años de escolaridad). La mortalidad debida a malformaciones congénitas fue de 2,6 muertes por cada 1000 nacidos vivos, representando aproximadamente el 25,8% del total de muertes infantiles en el período.

Groisman B. et al. (15), la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC) determinó la prevalencia de estas durante el año 2016. Este es un programa de cobertura nacional que extrae información de diferentes hospitales, en este caso fue de 160. Recopilaron más de un tercio del total de nacimientos ocurridos en el país, se alcanzó 305 452. Se incluyó los registros de todos los nacidos vivos y los fetos sin vida con un peso igual o superior a 500 gramos. En el año de estudio se encontró 4859 pacientes con alguna malformación congénita mayor y esto representó una prevalencia global del 1,59%. El labio leporino y/o paladar hendido, defectos del tubo neural, defectos del tabique interventricular, fueron las más frecuentes. La frecuencia de malformaciones congénitas es comunicada periódicamente por el sistema de vigilancia de la salud pública RENAC, que funciona desde 2009. Se concluyó que los resultados de 2016, coinciden en gran medida con los resultados anteriores de la bibliografía.

Herrera A. et al. (16), realizaron un estudio cuyo objetivo fue describir la prevalencia total de los defectos congénitos en la Provincia Artemisa, en el período de 2011 a 2015. Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. Se recopiló información del registro de malformaciones congénitas de la provincia Artemisa para el período, 2011-2015. Se tuvo en cuenta el monitoreo de malformaciones congénitas del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC). Se obtuvo que 489 productos de la gestación presentaron alguna forma de malformación congénita en el período mencionado. Con (46,3) por 10 000 nacidos vivos, las cardiopatías fueron las malformaciones congénitas más frecuentes, seguido de (2,7) casos de anomalías del tubo neural. En la provincia hubo una prevalencia total de 240,62 malformaciones congénitas por cada 10 000 nacidos vivos. Las malformaciones congénitas tuvieron una tasa de mortalidad constante.

Calderón A. et al. (17), realizaron un estudio cuyo objetivo fue determinar la prevalencia y tipos de malformaciones congénitas en los recién nacidos atendidos por el servicio de neonatología del hospital de segundo nivel en Sinaloa durante un año. Se trató de un estudio transversal en el que se recopiló información de las historias clínicas de los neonatos que ingresaron al servicio respectivo durante el año 2015. Las malformaciones congénitas diagnosticadas durante el parto o antes de su salida del hospital se consideraron en este estudio. Se obtuvo un total de 4097 nacimientos en este período, de estos se encontró 98 pacientes con alguna malformación congénita. Se determinó una prevalencia

total del 2,39%. Los sistemas o aparatos más frecuentemente afectados fueron: El sistema genitourinario con un 29,1%, seguido del sistema músculo-esquelético con un 21,4% y el sistema circulatorio con un 16,2%. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron anquiloglosia con un 10,3%, seguido de las hipospadias con un 12,8% y criptorquidia con un 14,5%. Se concluyó una tasa de prevalencia de anomalías congénitas en concordancia con los reportes a alrededor de todo el mundo. El sistema genitourinario fue el más comprometido, destacando la criptorquidia como la malformación congénita más común en nuestra población.

Cosme H. et al. (18), realizaron un estudio cuyo objetivo fue estudiar la prevalencia de anomalías congénitas en los recién nacidos de la ciudad de São Paulo desde 2010 hasta 2014, así como analizar otras variables asociadas con las anomalías. La investigación fue transversal, se recopilaron datos del Sistema de Información sobre Nacimientos Vivos (SINASC) del Ministerio de Salud, desde 2010 hasta 2014, en la ciudad de São Paulo. Las variables analizadas fueron la duración y el tipo de embarazo, la edad materna, y la etnia y sexo del recién nacido. Se verificaron las frecuencias absolutas y relativas de las anomalías congénitas, y las variables asociadas con ellas se calcularon utilizando la razón de probabilidades (OR) y un intervalo de confianza del 95%. Se encontró Desde 2010 hasta 2014, se registraron 819 018 nacimientos vivos en la ciudad de São Paulo, de los cuales 14 657 presentaron algún tipo de anomalía congénita. La prevalencia fue de 17,9 casos por cada 1000

nacimientos vivos durante el período estudiado. Las anomalías congénitas más frecuentes encontradas fueron las relacionadas con el sistema osteoarticular con un 29,93%, seguidas por las relacionadas con el sistema cardiovascular con un 24,80%. Se observaron riesgos asociados con la presencia de anomalías congénitas en los siguientes factores: Edad materna superior a 40 años, embarazos múltiples, bajo peso al nacer. El género femenino fue considerado una variable protectora. Se concluyó que las anomalías congénitas son responsables de la morbilidad y mortalidad en el período neonatal. Su diagnóstico temprano es importante para la planificación y asignación de recursos en los servicios de salud especializados, dirigidos hacia las familias y los recién nacidos.

2.1.2. Nacionales

Cárdenas N. et al. (19), realizaron un estudio cuyo objetivo general fue determinar la prevalencia y los factores de riesgo asociados a determinadas malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital Regional del Cusco, 2019-2023. Fue un estudio tipo cuantitativo, retrospectivo, transversal, analítico, correlacional – casos y controles. El estudio analizó inicialmente 82 casos y 82 controles de recién nacidos con y sin malformaciones congénitas, recopilando información de las historias clínicas de los pacientes del servicio de neonatología. La malformación más frecuente fue la anorrectal con un 25,6%, seguida del labio hendido y la atresia intestinal (ambas con un 12,2%). Los

resultados mostraron que el 26,8% de los casos correspondían a madres mayores de 35 años, el 91,5% había asistido a controles prenatales, el 13,4% presentó hábitos nocivos, el 61% procede de otra provincia y el 54,9% presentó alguna enfermedad durante el embarazo, principalmente infecciones del tracto urinario. Las malformaciones congénitas también fueron más frecuentes en los recién nacidos varones, quienes representaron el 59,8% de los casos. Se concluyó que hay una asociación significativa de las madres con hábitos nocivos, exposición a algún factor ambiental y procedencia de otra provincia para la existencia de alguna malformación congénita.

Ayala F. et al. (8), realizaron un estudio cuyo objetivo fue identificar los factores de riesgo obstétricos y perinatales asociados a recién nacidos con malformaciones congénitas en gestantes atendidas en el Instituto Nacional Materno Perinatal durante el periodo 2018. Estudio observacional, retrospectivo, corte transversal en mujeres hospitalizadas de enero a diciembre 2018 que cumplieron con criterios de inclusión. Se obtuvo una población de 340 casos de malformaciones congénitas de un total de 18 175 recién nacidos atendidos. Se encontró que la prevalencia de malformaciones congénitas fue 1,9%. Los síndromes asociados a causas exógenas (fetopatía por alcohol, rubéola congénita, por fármacos teratogénicos, etc), la trisomía 21 (Síndrome de Down) y la macrocefalia constituyen las malformaciones más prevalentes en una relación de 14.3%, 11%, 9,4% respectivamente del total de casos. En madres añosas predomina la trisomía 21 (Síndrome de Down), madres de edad media

es resaltante los síndromes asociados a causas exógenas y en madres adolescentes es más frecuente la macrocefalia y criptorquidia. De las características materno-perinatales, la cesárea fue más predominante con un 65.9%, el parto pretérmino fue 31,5% de los casos, la mayoría de madres fue de edad media con un 62,4%, el 56,8% fueron varones, el 33,5% fue de bajo peso al nacimiento, y el apgar menor a 7 puntos correspondió al 37,9% al primer minuto y 20,8% a los cinco minutos. La mortalidad por malformaciones fue de 8.1 x 1000 nacidos vivos. Se concluyó que el nacimiento prematuro, recién nacido con bajo peso y un puntaje apgar bajo se relacionaron de manera significativa con la presencia de malformaciones congénitas en nuestra institución.

Perez D. (20), realizó un estudio cuyo objetivo fue describir las características de las malformaciones congénitas en los recién nacidos del Hospital Regional Zacarías Correa Valdivia – Huancavelica 2013 – 2017. Fue descriptivo transversal y retrospectivo. Se encontraron 5688 historias clínicas de los recién nacidos, se obtuvo 77 recién nacidos con malformaciones congénitas. Se obtuvo una prevalencia total de 13,5 x 1000 nacidos vivos. El sistema musculoesquelético fue predominante con un 25,24% de los casos con respecto al sistema afectado. El labio leporino con paladar hendido con un 10,6% resaltó como tipo de malformación más frecuente. Las características maternas, el 37,6% correspondió a las mujeres de edad media, predominó las multíparas con un 45,4%, el 64,9% fue de las madres con atenciones prenatales insuficientes,

el parto vaginal representó el 57,1%, las infecciones de tracto urinario con un 51,9%. Las características neonatales, las mujeres fueron mayoría con un 53,2%, de los neonatos el 80,5% fueron con pesos normales y a término.

Del Aguila S. (21), realizó una tesis cuyo objetivo fue calcular la incidencia y conocer el tipo de malformación congénita en los recién nacidos del Hospital de Loreto en el año 2014. Fue un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. La población total durante el año en mención fue de 2982 nacimientos, de los cuales se presentó 33 pacientes con alguna malformación. Se obtuvo una incidencia de 11 x 1000 nacidos vivos. Ocho de cada diez malformaciones registradas fueron clasificadas como mayores, lo que evidencia su predominio. Dentro de este grupo las malformaciones que más se identificaron fueron el labio leporino y la hidrocefalia en una proporción del 12%. De las características maternas, solo el 24,2% correspondió con edad materna avanzada, el 15% refirió tener hábitos nocivos, el 52% de las madres tuvo infecciones durante la gestación a predominio de las infecciones de tracto urinario. De las características neonatales, la mayoría fue varón con un 57,6%, la mayoría fue de peso normal con un 75,8%. Además que no hubo casos de defunciones durante la estadía en el servicio o natimueertos por malformaciones congénitas.

Flores H. (22), realizó un estudio donde el objetivo fue calcular la frecuencia de las malformaciones congénitas y la morbimortalidad en los recién nacidos del Hospital de Vitarte en Lima durante el periodo, 2000-2009. El estudio fue

descriptivo, retrospectivo y transversal. Se recopiló la información de las historias clínicas respectivas. La población fue de 264 pacientes que presentaron alguna malformación, de un total de 25 294 nacimientos. El sistema maxilofacial 27,6%, sistema nervioso central y las anomalías cromosómicas fueron frecuentemente los sistemas o grupos más afectados. Según el tipo de malformación específica el labio leporino y/o fisura del paladar, síndrome de Down y la criptorquidia encabezaron las malformaciones más frecuentes. Las características perinatales, la vía del parto más predominante fue el parto eutócico, la mayoría fue de peso normal, a término, sexo masculino y buen puntaje de apgar. Las características maternas, la mayoría fueron madres de edad media de 20 a 34 años, primíparas, atenciones prenatales adecuadas y la infección del tracto urinario predominó como complicación más frecuente. La mayoría de las defunciones neonatales estuvieron relacionados con sepsis 40%, mientras que otras causas relevantes incluyeron la asfixia 25,7%, los trastornos respiratorios 20% y la prematuridad 14,3%. Se concluyó que la frecuencia de malformaciones es de 10,4 casos x 1000 nacidos vivos. El 84,8% de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas presentó alguna morbilidad, y el 13,3% falleció durante el periodo neonatal.

2.1.3. Locales

Chambe L. (10), realizó un estudio donde el objetivo general fue conocer la frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en neonatos en el

Hospital Hipólito Unanue de Tacna, periodo 2000 – 2014. El estudio fue tipo descriptivo, transversal y retrospectivo. Se encontró 169 casos de pacientes con alguna malformación de un total de 50 386 nacimientos en la institución durante el tiempo en mención. Se obtuvo que el sistema nervioso central, maxilofacial y digestivo fueron los sistemas más afectados. Según el tipo de malformación específica, el labio leporino y la hidrocefalia predominaron. Las características perinatales, la mayoría tuvo un peso normal, fueron varones, a término, y buen puntaje de apgar al nacer. Las características maternas, predominaron la vía de parto por cesárea, la edad media de 21-34 años, adecuado control en la gestación e infección del tracto urinario como complicación más frecuente. Se concluyó que hay 3,4 casos de malformación x 1000 nacidos vivos, la mortalidad neonatal en recién nacidos con malformaciones congénitas fue de 26,6 por cada 100 nacidos vivos. La sepsis fue responsable del mayor número de muertes 33,3%, seguida por la asfixia al nacer 26,7%, mientras que la prematuridad y los trastornos respiratorios contribuyeron en un 24,4% y 15,6% de los casos, respectivamente.

Espinoza D. (23), realizó un estudio donde el objetivo general fue conocer la frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 2000-2009. Fue una tesis descriptiva y retrospectiva. Se recopiló información de la base de datos del servicio en mención (sistema informático perinatal). Hubo en total 32 828 nacimiento durante el periodo del estudio, de los cuales se obtuvo una población de 250 casos de

pacientes con alguna malformación. El sistema maxilofacial con un 26,4%, sistema nervioso con un 24% y las anomalías cromosómicas con 17,6%, fueron los sistemas frecuentemente afectados en el estudio. Según el tipo de malformación específica, el labio leporino y el síndrome de down predominaron. Las características neonatales, en su mayoría fueron, de parto eutócico, varones, peso normal al nacer, y a término. Las características maternas, las de mayor frecuencia fueron las madres de edad media 20-34 años, atenciones adecuadas durante la gestación, multíparas, y la anemia como complicación más frecuente. En el estudio se encontró 7,62 casos de malformaciones x 1000 nacidos vivos, la mortalidad por malformaciones fue de 25,6 x 100 nacidos vivos con malformación y además se calculó la tasa de mortalidad neonatal de 1,9 x 1000 nacidos vivos. Se concluyó que la defunción de los recién nacidos malformados fue superior con lo revisado en la literatura nacional e internacional.

2.2. BASES TEÓRICAS

2.2.1. Conceptos generales

El término “defecto de nacimiento” (traducido del inglés “birth defect”) en una descripción más general, corresponde a cualquier alteración estructural o funcional en el desarrollo del producto antes de nacer, ya sea de origen ambiental, genético o idiopático. Incluso si el defecto en cuestión no se haga visible al momento de nacer y solo se note posteriormente (24,25).

La expresión “defectos del desarrollo” se define como una afección irreversible que está presente en el feto antes de nacer, que se caracteriza por una desviación de lo normal en términos de tamaño, forma, número, ubicación o propiedades inherentes de cualquier parte, sea órgano, célula, componente celular que justifique la denominación de anormal (24).

La palabra “congénito” refiere que el defecto fundamental está presente, pero muchas veces no se puede reconocer inmediatamente al nacimiento, estos defectos pueden ser internos o funcionales que sólo se manifiesten con el paso del tiempo (26).

El término “malformación” se define como una alteración estructural al nacimiento y que se debe a un defecto en el desarrollo. Una descripción más amplia atribuye a las malformaciones no solo como alteraciones estructurales, sino donde también se ve comprometida la función. Por ejemplo, el caso del megacolon congénito “Enfermedad de Hirschsprung” que se caracteriza por la

falta de inervación intrínseca dentro de la pared intestinal en la porción terminal del sistema digestivo), que en consecuencia impide que el colon pueda contraerse para movilizar las heces (27).

Los términos “defectos, malformaciones o anomalías congénitas” se utilizan para describir trastornos del desarrollo presentes al nacimiento, que pueden ser estructurales, funcionales, metabólicos, conductuales o hereditarios (28).

Los trastornos congénitos se conocen también con el nombre de anomalías congénitas, malformaciones congénitas o defectos congénitos, son definidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como trastornos del desarrollo (morfológicos, estructurales, funcionales o moleculares) presentes al nacimiento, aunque no siempre son evidentes en ese momento. Las anomalías congénitas pueden ser externas o internas, familiares o esporádicas, hereditarias o no, únicas o múltiples (1,29).

Dentro de este grupo de defectos congénitos existen defectos moleculares microscópicos y alteraciones bioquímicas que están presentes al nacer, pero totalmente invisibles a simple vista que necesitan otros métodos para ser diagnosticados. Estos son llamados errores congénitos o innatos del metabolismo, algunas de estas anomalías pueden corregirse con cirugía, pero muchas permanecen a lo largo de la vida. Para evitar confusiones, es

importante diferenciar claramente entre enfermedades genéticas y hereditarias (29).

Aquellas alteraciones del ADN o genoma, que no siempre son heredadas por los padres son llamadas enfermedades genéticas y el conjunto de enfermedades que se transmiten de generación a generación son llamadas enfermedades hereditarias. Así mismo, aunque todas las enfermedades hereditarias son genéticas, no todas las enfermedades genéticas son hereditarias. Según la definición de la OMS, no todas las malformaciones congénitas tienen un origen hereditario y en consecuencia no todas tienen una causa genética (29).

2.2.2. Clasificación

2.2.2.1. Según el momento del desarrollo

- **Malformación**

Esta denominación en su sentido estricto, se refiere a las alteraciones intrínsecas del desarrollo en la morfología de un órgano o parte del organismo del embrión. Generalmente son de causa genética y suelen presentarse en el periodo embrionario u organogénesis que abarca desde la fecundación hasta la octava semana de gestación. Por ejemplo, la polidactilia, atresia esofágica, labio leporino, el onfalocele (29,30).

- **Displasia**

Son alteraciones en la formación de los tejidos o histogénesis, tiene predominancia a un solo tipo de tejido en todo el organismo, son casi siempre de origen genético. Estas tienen como característica que no suelen ser observables al nacer, sino que aparecen en los años posteriores y tienden a complicarse más con el tiempo. Algunos tipos de displasias esqueléticas con compromiso óseo severo como, por ejemplo, el enanismo tanatofórico y otros tipos de acondroplasias pueden ser evidentes al nacer (29,30).

- **Disrupción**

Hace referencia al daño en la estructura de un órgano, parte de alguna extremidad o del cuerpo que previamente se había formado bien, causado por un agente externo que generó destrucción celular y tisular. Suele estar localizada en un área bien definida que no corresponde a una región específica del desarrollo embrionario. Usualmente es asimétrica y esporádica. Esta se desarrolla durante la etapa embrionaria o fetal y muchos de los casos están en relación a los factores ambientales, como los teratógenos, interrupción del flujo vascular, entre otros. Por ejemplo, amputaciones por bridas amnióticas y la interrupción del flujo sanguíneo con isquemia y necrosis de la zona distal de la región afectada (atresia intestinal yeyuno-ileal, gastrosquisis, etc.) (29).

- **Deformidad**

Son alteraciones provocadas por agentes mecánicos que modifican las estructuras del feto y generalmente afectan cartílagos, huesos y articulaciones, dando como producto asimetría y posiciones anómalas. Suelen ser temporales o hasta que el agente causal desaparezca y ocurren al final de la gestación (24).

Cuanto más pronto actué la causa que da lugar a la deformación, el resultado será más grave. Por ejemplo, los pies pueden estar presionados o aplastados debido a que el feto está de pie (podálico), si esta posición anómala se estableció precozmente y se mantiene, podría resultar en pies equino varo irreductibles y muy difícil de diferenciar de una alteración intrínseca ósea. Sin embargo, si esta alteración se estableció en la recta final de la gestación, puede resultar externamente igual pero reductible (30).

Como se mencionó antes, las deformaciones y disrupciones pueden ser complejas de distinguir clínicamente. La experiencia e información adicional son clave para poder identificarlas. No obstante, es importante determinar el tipo de alteración presente, porque permite tener claro el momento del embarazo en el que se pudo dar dicha alteración, lo que es necesario para determinar la etiología (30). En el siguiente cuadro se puede apreciar la clasificación morfológica de los defectos congénitos.

CLASIFICACIÓN MORFOLÓGICA DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS (31)

Defecto congénito	Periodo de afección	Mecanismo	Variabilidad clínica
Malformación	Temprano: Embriogénesis	Defecto intrínseco o desconocido	Moderada
Disrupción	Intermedio: Organogénesis	Ruptura o interferencia del desarrollo	Extrema
Deformación	Tardío: Fetogénesis	Fuerzas mecánicas anormales	Moderada

2.2.2.2. Según la severidad

- **Malformación mayor**

Son alteraciones que producen problemas funcionales o anatómicos que, si no se corrigen, limita las actividades de quién lo padece y reducen considerablemente su esperanza de vida, como por ejemplo estenosis pilórica, gastrosquisis, cataratas, atresia esofágica, etc (29).

- **Malformación menor**

Son alteraciones que provocan muy poca o ninguna limitación al que lo padece y básicamente son un problema más estético que funcional. Por ejemplo: orejas de implantación baja, frente prominente, nevus, paladar hendido submucoso, úvula bífida, papiloma preauricular, incisivo central único, falange distal del pulgar anormal, etc (22).

Cuando un recién nacido presenta tres o más malformaciones menores, es fundamental considerar que es probable que exista una malformación mayor subyacente y evaluar si estas alteraciones forman parte de un síndrome polimalformativo (29). En el siguiente cuadro se describe algunos ejemplos de malformaciones con relevancia clínica.

EJEMPLOS DE MALFORMACIONES: (21)

EJEMPLOS DE MALFORMACIONES DE IMPORTANCIA CLÍNICA

Digestivas:

- Atresia esofágica.
- Onfalocele.
- Malrotación, estenosis o atresia intestinal.
- Imperforación, agenesia o estenosis anal y rectal.
- Gastrosquisis.

Faciales:

- Cataratas congénitas.
- Ciclopía (ojo único central).
- Anoftalmia.
- Atresia de meato auditivo.
- Ausencia de pabellón auricular.
- Labio leporino.
- Fisura palatina.
- Atresia de coanas.
- Microstomía congénita.
- Nariz bífida, orificio nasal único.

Nerviosas:

- Espina bífida.
- Anencefalia.
- Mielomeningocele.
- Hidrocefalia.
- Microcefalia.

Torácicas:

- Comunicación interauricular, comunicación interventricular.
- Pectus excavatum.
- Tronco arterioso común.
- Transposición de grandes vasos.
- Estenosis pulmonar.
- Coartación aórtica.
- Hernia diafragmática.

Cutáneas:

- Epidermólisis bullosa congénita.
- Nevo melanocítico gigante.
- Hemangiomas.
- Alopecia congénita.
- Hipertrichosis congénita.

Urogenitales:

- Duplicidad pielica o uretral.
- Agenesia o ectopia renal.
- Riñón en hendídura.
- Extrofia vesical.
- Ambigüedad de genitales.
- Epispadias.
- Hipospadias.
- Criptorquidia.
- Útero bicorne.

Musculoesqueléticas:

- Hemivértebras.
- Acondroplasia severa.
- Agenesia de extremidad.
- Osteogénesis imperfecta.
- Escoliosis congénita severa.
- Pie equinvaro.

Cráneo y cuello:

- Craneosinostosis.
 - Síndrome de Crouzon.
 - Síndrome de Apert.
 - Quistes tiroglosos.
-

2.2.2.3. Según el número

- **Malformación aislada o única**

La mayoría de los casos suceden de forma única, es decir, solo comprometen una parte del cuerpo sin involucrar otras áreas. Lo que implica que en el resto del desarrollo embrionario es normal. Estas malformaciones pueden variar en gravedad. Por ejemplo, Sindactilia, Polidactilia, Labio hendido y Craneosinostosis, etc (29).

- **Malformación Múltiple**

Se define como la presencia de dos o más malformaciones congénitas. Son grupos o conjuntos de malformaciones que pueden ocurrir de manera aleatoria o presentarse en patrones clínicos definidos (29).

2.2.2.4. Según el patrón clínico

- **Secuencia**

Son un grupo de malformaciones múltiples asociadas, que parecen no estar relacionadas entre sí, pero que resultan ser producto de una malformación inicial como efecto o en patrón “dominó”. Por ejemplo: Secuencia del síndrome de Potter y del síndrome de Pierre Robin (29).

- **Síndrome**

Son un grupo de malformaciones múltiples asociadas que se manifiestan repetidamente en cada persona comprometida, tienen como etiología común a alguna alteración embrionaria, no forman parte de una secuencia. Dentro de un síndrome, no todas las malformaciones tienen la misma probabilidad de aparecer. Generalmente están compuestos por una o dos malformaciones mayores y varias menores, que manifiesta un cuadro clínico identificable y distinto de otros. Por ejemplo, la trisomía 21, etc (29).

- **Asociación**

Son un grupo de malformaciones múltiples asociadas que tienden a aparecer juntas más seguido de lo que se esperaría por el azar, así no tengan una causa en común. Habitualmente se les da el nombre de acrónimos formados por las letras iniciales de los resultados clínicos. Por ejemplo,

Las alteraciones vertebrales, la atresia del ano, la fístula traqueoesofágica, defectos renales e hipoplasia radial. A todo esto, se le denomina asociación de VATER (29).

- **Complejo o defecto del campo de desarrollo**

Conjunto de malformaciones asociadas o vecinas provenientes de una misma procedencia embrionaria y son causados por mismos factores externos o mecanismo patogénico, como los trastornos vasculares. Ejemplos: anomalía de

Poland, microsomía hemifacial o la denominada asociación LAHEECHO (labio leporino, hendidura palatina, ectrodactilia y holoprosencefalia) (22,29).

- **Polimalformados en sentido estricto**

Conjunto de malformaciones congénitas múltiples que alteran a distintas regiones corporales que no parecen estar embriológicamente relacionadas, en los que no se identifica un patrón evidente. No se conoce el mecanismo patogénico, ni la causa exacta, ni el riesgo de recurrencia en la familia de quien lo padece. Se considera que es una asociación a causa del azar. Por ejemplo, un defecto bioquímico que compromete a distintas células originadas de la cresta neural, lo cual genera múltiples características clínicas como resultado de un efecto pleiotrópico, se le denomina síndrome de Waardenburg, lo que significa que un mismo agente o factor causal da diferentes manifestaciones como el piebaldismo, telecanto, hipoplasia del área nasal y sordera neurosensorial del caso en mención (22,29).

El reconocimiento de las malformaciones según su patrón clínico característico (malformación aislada, complejo mal formativo o síndrome polimalformativo) habitualmente tiene una causa bien clara, por otro lado, las asociaciones que suelen estar de lado del azar son un reto precisar la etiología correspondiente. Cuando en la consulta estamos delante de un paciente con una malformación aislada, está en nuestras manos, buscar minuciosamente otras malformaciones. En el caso que tengamos un paciente con un patrón de diversas malformaciones, estamos en la obligación de realizar un diagnóstico sindrómico

en el paciente o, en caso contrario, pensar de que se trata de una asociación o una secuencia malformativa (22).

2.2.2.5. Según la clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud: (CIE-10)

La CIE 10 se utiliza en el ámbito médico y en su Capítulo XVII clasifica o agrupa las malformaciones según el sistema fisiológico u órgano afectado.

Esta clasificación está diseñada para estandarizar y catalogar enfermedades y problemas relacionados con la salud y se basa en la Nomenclatura Internacional de Enfermedades establecida por la Organización Mundial de la Salud (32).

MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS - CAPÍTULO XVII: CID 10 (32)

CÓDIGO	SISTEMA U ÓRGANO AFECTADO
Q00-Q07	Malformaciones congénitas del sistema nervioso
Q10-Q18	Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y del cuello
Q20-Q28	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio
Q30-Q34	Malformaciones congénitas del sistema respiratorio
Q35-Q37	Fisura del paladar y labio leporino
Q38-Q45	Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo
Q50-Q56	Malformaciones congénitas de los órganos genitales
Q60-Q64	Malformaciones congénitas del sistema urinario

Q65-Q79	Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular
Q80-Q89	Otras malformaciones congénitas
Q90-Q99	Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte

2.2.3. Etiología

Las causas de las malformaciones congénitas se pueden clasificar de manera práctica en genéticas, ambientales y multifactoriales (significa que coexisten los factores genéticos y los ambientales). Se calcula que el 25% de las malformaciones congénitas son de origen genético (génico o cromosómico), el 10% están vinculadas con factores ambientales y el 65% son idiopáticos (33).

2.2.3.1. Etiología genética

Se define enfermedad genética cualquier alteración de la herencia genética, que incluye todas las alteraciones génicas presentes en el individuo. Pueden transmitirse de generación en generación, pudiendo dar como resultado una variación de la cantidad de ADN, ya sea mediante cromosomas completos o de sus partes, como las deleciones, duplicaciones y translocaciones desequilibradas (34).

Entre este grupo de trastornos, existen aquellas con compromiso génico y por otro lado con afectación cromosómica.

- **Causas génicas**

Los trastornos genéticos que afectan los genes constituyen el 7% al 8% y se asocian con malformaciones únicas o múltiples. Gran parte de estas modificaciones son nocivas para la salud y algunas pueden ser mortales. La mayoría de estas enfermedades genéticas significativas pueden ser producto de la mutación de un único gen (monogénica), puede ubicarse tanto en los autosomas como en los cromosomas X, lo que los divide en patrones de herencia dominantes o recesivos. La mayoría de las enfermedades ligadas al cromosoma X son recesivas, en este patrón de herencia, los varones son más vulnerables que las mujeres. Las enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X se caracterizan por afectar con el doble de frecuencia a las mujeres en comparación con los varones. Por ejemplo, la acondroplasia se origina por un gen dominante, mientras que la hiperplasia suprarrenal congénita corresponde a una condición hereditaria de tipo autosómico recesivo (29,33).

- **Causas cromosómicas**

Los trastornos genéticos con compromiso cromosómico son producto de un fallo en el desarrollo del proceso gametogénesis (del óvulo o del espermatozoide).

Las anomalías cromosómicas son frecuentes y pueden encontrarse en el 6 al 7% de los cigotos. Se pueden dividir en tipo numéricos o de estructura e incluir a uno o más autosomas, cromosomas sexuales o ambos. Por ejemplo: el

síndrome de Down (trisomía 21) o estructurales (translocaciones o inversiones, etc.) (29,33).

2.2.3.2. Etiología ambiental

La salud ambiental es un tema de relevancia mundial desde hace muchos años. El impacto de las armas nucleares, los accidentes masivos en donde la energía nuclear era el protagonista, el efecto de los pesticidas, la contaminación industrial, entre otros tantos. Son asuntos que generan debate y estudio, enfocados de manera específica en la salud reproductiva poblacional. Los factores ambientales ejercen una repercusión parcial o total sobre desarrollo de patologías en el ser humano (35).

La teratogénesis es el estudio de los factores o agentes químicos, biológicos, físicos o cualquier situación de deficiencia, que influyen de manera aguda en la etapa embrionaria o fetal y provocan alteraciones estructurales y/o funcionales. Se define a los teratógenos a factores o agentes exógenos que afectan al genoma del feto, produciendo malformaciones estructurales, retraso del crecimiento y alteraciones funcionales a lo largo del desarrollo prenatal (35).

Los estudios que tienen como tema principal la teratogenicidad son particularmente difíciles, ya que existen aproximadamente de cinco millones de agentes ambientales a exposición de cualquier individuo y, de éstos, se calcula

que únicamente 40 están comprobados como teratogénicos para nosotros los humanos. Los teratógenos pueden ser propios del organismo de la madre (anticuerpos contra los receptores de acetilcolina en mamás con miastenia gravis o anticuerpos anti-Rh en la anemia hemolítica por incompatibilidad Rh) o ser agentes externos como medicamentos o enfermedades infecciosas (35).

La etapa más vulnerable donde la acción de un agente externo como el teratógeno es significativo es durante la división celular, diferenciación y la morfogénesis. Además, la cantidad de dosis recibida, la duración en la que se esté expuesto al teratógeno, la genética del producto, y el momento del desarrollo del mismo, contribuirán a la capacidad que pueda tener este teratógeno para causar efecto. Las acciones de estos teratógenos sobre el periodo de la morfogénesis se llama disrupción. Como agentes teratogénicos se pueden mencionar tres categorías: agentes químicos, biológicos y agentes físicos (33).

- **Agentes químicos**

Abarcan medicamentos, estupefacientes, narcóticos, otras sustancias químicas permitidas y prohibidas. Ejemplos: La cafeína, el tabaco, la heroína, el LSD, éxtasis, cannabis, cocaína, alcohol, corticoides, IECAS, insulina, antibióticos, la conocida “aspirina”, ácido retinoico, andrógenos, progestágenos, anticoagulantes vía oral, anti epilépticos, agentes usados en quimioterapia y talidomida (33).

La exposición al mercurio, al cadmio, plomo, a algunos anestésicos, a radiaciones, a solventes orgánicos y metales en el mismo lugar de trabajo y en el ambiente, contribuye como un significativo riesgo para el origen de malformaciones congénitas en la descendencia de estas personas que laboran en esos lugares (33).

Los agrotóxicos son sustancias químicas que se utilizan en la agricultura para control de maleza, plagas y enfermedades, los principales son: Pesticidas, herbicidas, fungicidas, etc. La presencia de estos representa un factor de riesgo para el ser humano y al medio ambiente provocando malformaciones congénitas, neoplasias, enfermedades del sistema nervioso, hematológico, respiratorio, cardiovascular, gastrointestinal e hígado, genital, urinario, reproductor, endocrino, de la piel y ocular (36).

Estas sustancias químicas no pasaron desapercibidas en alimentos, leche materna y en la sangre humana, debido a investigaciones realizadas por expertos que comprobaron la presencia de estas (35).

- **Agentes biológicos**

Producen procesos infecciosos, por ejemplo, el virus toxoplasma gondii, treponema pallidum, el de la rubéola y el citomegalovirus. Además, durante la etapa de gestación se debe tener precaución con la administración de ciertas vacunas que contengan agentes vivos atenuados (33).

- **Agentes físicos**

Como la radiación tienen un potencial teratogénico variable porque es dosis dependiente y hay una asociación con el momento del desarrollo en el que se encuentra el feto expuesto. El diagnóstico por imágenes como en el caso de la radiografía que generalmente la dosis es muy baja como para producir alguna malformación. Sin embargo, es sensato eludirlos a menos que sea totalmente necesario, siempre y cuando esté presente una protección radiológica adecuada (35).

La edad materna avanzada de 35 años a más o menor de 20 años implica una alta probabilidad de ciertas malformaciones congénitas como la gastrosquisis, el síndrome de Down, y otras disrupciones vasculares, respectivamente (24).

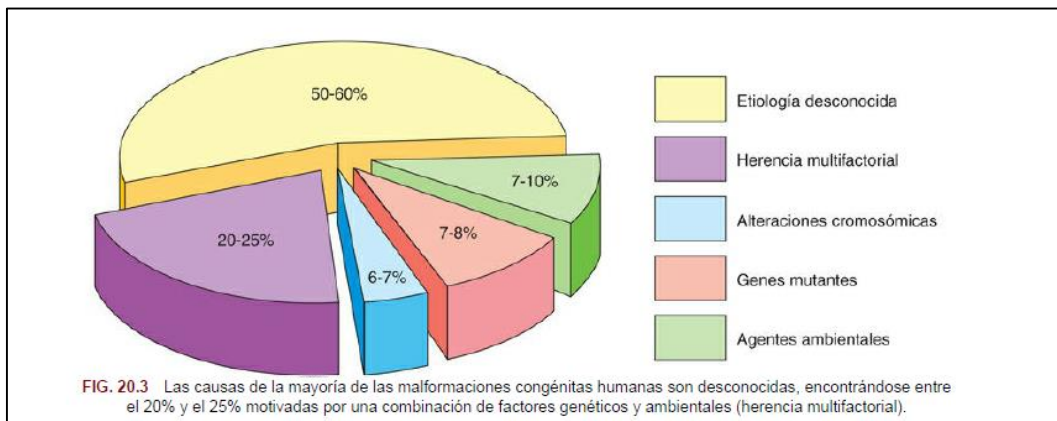
La deficiencia de la ingesta de vitamina B9 o ácido fólico, el yodo, además de la presencia de sobrepeso u obesidad, pueden estar asociadas con algunas malformaciones congénitas. La diabetes mellitus es la enfermedad más investigada por tener una alta probabilidad de que en la descendencia este presente alguna malformación, se calcula en un riesgo de 2 a 4 veces mayor (10).

2.2.3.3. Etiología multifactorial

Gran parte de las malformaciones congénitas no son producidas por patologías monogénicas o alteraciones cromosómicas, muchas de estas son provocadas por una integración de una enfermedad genética y factores ambientales, a esto se le denomina herencia multifactorial. Mientras que en algunos casos donde la alteración está en un único gen y se puede estimar el riesgo de desarrollo de enfermedad con cierta precisión, las enfermedades de origen multifactorial se calculan de manera empírica, con la observación de amplios conjuntos de familias (35).

La siguiente figura muestra la distribución de la etiología de las malformaciones congénitas.

DISTRIBUCIÓN DE LA ETIOLOGÍA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS (37)



2.2.4. Diagnóstico prenatal

A lo largo de los años los avances en medicina con respecto a la tecnología han crecido exponencialmente, incorporando novedosas herramientas para el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. La ecografía obstétrica empezó a usarse en los países desarrollados a partir de la década de 1950 marcando un antes y un después (38).

En el contexto actual es viable saber con mayor exactitud el estado fetal y poner al tanto a los padres sobre el bienestar de su hijo, todo esto gracias al perfeccionamiento de las técnicas y los equipos sofisticados. Esto es una realidad que ahora es posible y que antes solo se podría saber después del nacimiento. En la última década se ha desarrollado una nueva área llamada Medicina fetal, que ha incluido la posibilidad de tratamiento intrauterino (38).

La Medicina Fetal es una rama fundamental de la obstetricia, se enfoca en valorar la salud y bienestar del feto. Su principal función es brindar datos sobre el diagnóstico y pronóstico del producto, guiando e informando a los padres sobre las opciones de tratamiento si fuera el caso (38).

El ultrasonido diagnostica de manera precoz las malformaciones congénitas durante la etapa fetal y se usa como primordial herramienta de cribado o screening en la población. Con el uso rutinario de la ecografía por parte de los especialistas en gineco-obstetricia ha aumentado la detección de malformaciones, como la hidrocefalia, cuyo diagnóstico es cada vez más precoz (39).

Pruebas de cribado

- **Marcadores bioquímicos**

Se realiza dentro de los primeros tres meses, entre las semanas 9 y 10. Una extracción de sangre de la madre para hallar la hormona beta gonadotrofina coriónica y de la proteína A plasmática asociada al embarazo; se logra un porcentaje de detección de la trisomía 21 del 63%. Si además se determinan la alfafetoproteína y el estriol no conjugado, con ello añadido se obtiene un porcentaje de detección del 77%. Después del primer trimestre, entre las semanas 15 y 19, la obtención de alfafetoproteína y la beta gonadotrofina coriónica llega a un 63% de detección, que puede optimizarse hasta un 72% si se adiciona el estriol no conjugado y la inhibina A. Los marcadores del segundo

trimestre deben utilizarse exclusivamente cuando no fue posible medirlos durante el primer trimestre (40).

- **Marcadores ecográficos**

Translucencia nucal, ausencia de huesos nasales y ecografía de alta resolución

La evaluación realizada durante las semanas 10 y 13, es un marcador ecográfico de gran valor diagnóstico, y si se le adiciona pruebas bioquímicas, estos llegan a un porcentaje alto de detección del 91%. Sin embargo, si bien la técnica no es difícil, mínúsculas diferencias al momento de hacer la medición del pliegue pueden provocar resultados contradictorios, por lo que es fundamental la experiencia del profesional de salud. Otro marcador ecográfico para los primeros tres meses de gestación se da como resultado en una modificación de la matriz extracelular, esto retrasa la osificación del hueso nasal dando su ausencia en la trisomía 21. Se encuentra en un 73% de los fetos con este síndrome y sólo en un 0,5% de los fetos sin alguna anomalía. Cuando se completa la fase de desarrollo embrionario, a partir de las semanas 18-20, la ecografía de alta resolución permite detectar malformaciones estructurales mayores (40).

Pruebas diagnósticas

Si las pruebas de screening o cribado dan positivo, esto significa que hay un alto riesgo de malformación y amerita un diagnóstico más certero. Por lo tanto, esto dependerá del momento en que se encuentre la gestación.

- **Biopsia corial y Amniocentesis**

La biopsia corial resulta en la extracción de una muestra de las vellosidades coriales, esto habitualmente se da mediante una punción transabdominal orientada con ecografía, a partir de la semana 11. La tasa de aborto debido a esta prueba es alrededor del 1%. La amniocentesis se da por la obtención de líquido amniótico mediante punción transabdominal orientado por ecografía. Se realiza partir de la semana 16. El estudio cromosómico se realiza en un cultivo de las células fetales presentes en el líquido. Si se realiza luego de los tres primeros meses tiene un riesgo de aborto de 0,5-1%, un poco por debajo que la biopsia corial transabdominal (40,41).

En el contexto actual, la estrategia de cribado o screening combinado es la que se recomienda, esta incluye la edad materna, los valores plasmáticos en suero materno de la hormona beta gonadotrofina coriónica humana, la proteína A plasmática asociada al embarazo y la medición de la translucencia nuchal por ecografía, esto durante el primer trimestre (40).

Todo médico sobre todo los de la especialidad de medicina familiar y comunitaria en el primer nivel de atención, deben de tener conocimiento de las distintas técnicas de screening y diagnóstico que establece el diagnóstico prenatal para el hallazgo de malformaciones congénitas, en este caso más orientado a las cromosomopatías. Para poder orientar a los padres sobre la importancia de un buen control prenatal (40).

2.2.5. Prevención

La prevención de las malformaciones congénitas es de gran valor, ya que son patologías relativamente frecuentes que comprometen la esperanza de vida del quien lo padece. En función del momento de las medidas preventivas, podemos clasificar la prevención en tres categorías: primaria, secundaria y terciaria (24).

- **Prevención primaria:**

Está dirigido a las mujeres de entre 20 a 34 años, el momento más fértil, otra forma de llamarlo sería en la fase pregestacional. En esta etapa se basa en charlas educacionales sobre los riesgos como la edad materna avanzada que comprende más de 35 años y su relación a la aparición de malformaciones, la presencia de enfermedades crónicas como es el caso de la diabetes mellitus y la epilepsia, también con el uso de drogas o fármacos y de los antecedentes

familiares de malformación o consanguinidad de los padres. Si fuera el caso, aconsejar con un estudio genético para valorar el riesgo (24).

- **Prevención secundaria:**

Está dirigida al control prenatal de la gestante, uno de los principales objetivos es prevenir neonatos con alguna malformación congénita. Es el método diagnóstico más importante no solo en la prevención, sino que también es diagnóstica y puede ser resolutive, esto último porque en muchos casos proporciona información suficiente para la toma de decisiones. Por ejemplo, el programar una cesárea por placenta previa diagnosticada por ecografía, o confirmar un óbito fetal, etc. Sugiere tratamiento y vigilancia sin necesidad de otros estudios complementarios en algunos casos (24).

- **Prevención terciaria:**

Está dirigida en la fase posnatal, cuya principal finalidad es minimizar las posibles consecuencias de las malformaciones congénitas, de esta manera incrementando las posibilidades de supervivencia del neonato. En este tipo de prevención es importante el trabajo en equipo de diferentes profesionales del área de la salud. Por ejemplo, ginecólogos, obstetras, neonatólogos, cirujanos pediátricos, psicólogos, fisioterapeutas, trabajadores sociales y otros profesionales. Porque cuando se de un diagnóstico certero de alguna

malformación en la etapa prenatal, será necesaria su atención y no solo al recién nacido sino también a la familia (24).

Si hay posibilidad de cirugía, debe planificarse para el momento más apropiado. Si es necesario realizar una rehabilitación temprana, se deberá referir al paciente a centros especializados. Por ello, resulta fundamental estudiar la incidencia de malformaciones congénitas en la población (24).

El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC) presenta un decálogo con pautas generales para un embarazo con menor riesgo de malformación congénita (42):

- 1) Incluso sin saberlo, cualquier mujer en edad fértil puede estar gestando.
- 2) Lo más aconsejable es completar los deseos genésicos cuando aún se es joven.
- 3) La mejor forma de asegurar la integridad del embarazo es mediante los controles prenatales.
- 4) Antes de concebir, es de suma importancia colocarse la vacuna contra la rubéola.
- 5) Es fundamental evitar o reducir a lo más mínimo los medicamentos y siempre bajo supervisión médica.
- 6) El consumo de bebidas alcohólicas es perjudicial para la gestación.
- 7) Evitar el tabaco y mantenerse alejado de los ambientes donde se use.
- 8) Mantener una dieta equilibrada, dando protagonismo a las verduras y frutas.

9) Verificar si el tipo de trabajo que realiza la gestante es seguro.

10) En caso de duda, consulte con un médico o un servicio especializado.

2.3. DEFINICIÓN DE TÉRMINOS

APGAR AL NACIMIENTO: Es la puntuación que se registra en la historia clínica del recién nacido al primer minuto y a los 5 minutos de vida, como indicador precoz de adaptación a la vida extrauterina. Se clasifica como: Normal (≥ 7), Moderadamente deprimido (4–6) y Severamente deprimido (≤ 3).

CONTROLES PRENATALES: Se considera a los controles normales a lo largo de gestación, según el MINSA son 6 controles prenatales para denominarse un control adecuado.

EDAD GESTACIONAL: Es el número de semanas completas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual, hasta la fecha del nacimiento. Se clasifica como pretérmino (si es menor de 37 semanas), a término de 37 a 41 semanas), y postérmino (mayor e igual de 42 semanas).

INCIDENCIA: Número de nuevos casos de una enfermedad o condición (como una malformación congénita) que ocurren en una población específica durante un período determinado.

LABIO LEPORINO Y/O PALADAR HENDIDO: En el presente estudio, el término labio leporino se utiliza únicamente por motivos de codificación en el CIE-10, donde aún se emplea dicha nomenclatura. Sin embargo, desde el punto de vista médico y embriológico, el término correcto es fisura labial. Cuando se

presenta compromiso del labio, el proceso alveolar y el paladar, la denominación adecuada es fisura labio-alveolo-palatina, y si solo se ve afectado el paladar, corresponde al término fisura palatina.

MALFORMACIÓN CONGÉNITA: Las anomalías congénitas, defectos del nacimiento o malformaciones congénitas son definidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como anomalías o defectos del desarrollo (estructurales, funcionales o moleculares) presentes al nacer, aunque las manifestaciones no tienen por qué aparecer en el nacimiento.

MALFORMACIÓN CONGÉNITA MAYOR: es una anomalía presente al nacimiento que tiene consecuencias significativas para la salud, la función o la supervivencia del recién nacido.

MALFORMACIÓN CONGÉNITA MENOR: Es una alteración también presente al nacimiento, pero que no afecta de manera significativa la función ni compromete la vida del recién nacido. Generalmente no requiere tratamiento o solo se realiza manejo médico o quirúrgico por razones estéticas o funcionales menores.

MORTALIDAD NEONATAL: Número de muertes de recién nacidos ocurridas durante los primeros 28 días de vida.

NATIMUERTO: Feto nacido sin signos de vida a partir de las 22 semanas de gestación o con un peso mayor de 500 gramos, según definición de la OMS.

ÓBITO FETAL: Muerte fetal que ocurre antes del nacimiento, usualmente en el útero, posterior a un cierto umbral de edad gestacional (generalmente ≥ 22 semanas).

PESO AL NACER: Según la clasificación de la OMS. Extremadamente bajo peso: en menor e igual a 1000gr., Muy bajo peso: 1000-1499gr., Bajo peso: 1500-2499gr., Peso normal: 2500-3999gr. y macrosómico: mayor e igual a 4000gr.

PREVALENCIA: Número total de casos (nuevos y preexistentes) de una enfermedad o condición en una población definida en un momento o período determinado.

RELACIÓN PESO Y EDAD GESTACIONAL: Clasificación del recién nacido según su peso al nacer en relación con su edad gestacional: Adecuado para la edad gestacional (AEG): peso entre percentil 10 y 90, pequeño para la edad gestacional (PEG): peso < percentil 10 y grande para la edad gestacional (GEG): peso > percentil 90.

CAPÍTULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1. DISEÑO DE ESTUDIO

Observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

3.2. POBLACIÓN Y MUESTRA

La población estuvo conformada por 208 recién nacidos vivos con malformaciones congénitas que fueron atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna desde el 01 de enero del 2015 hasta el 31 de diciembre del 2024.

3.2.1. Criterios de selección

3.2.1.1. Criterios de inclusión

- Parto intrahospitalario ocurrido durante el período de estudio.
- Peso al nacer mayor o igual a 500 gr.
- Edad gestacional mayor o igual a 22 semanas por examen físico.
- Recién nacido con diagnóstico de malformación congénita.

3.2.1.2. Criterios de exclusión

- Nacidos en otros nosocomios (referidos) y/o de periodo diferente al estudio.
- Natimuerto u óbito fetal.
- Nacidos con historia clínica o registro de datos incompletos.

3.3 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN	DIMENSIONES	INDICADORES	ESCALA DE MEDICIÓN
MALFORMACIÓN CONGÉNITA	Las malformaciones son defectos estructurales o funcionales que se desarrollan durante la gestación y pueden ser visibles al nacimiento. Pueden afectar cualquier parte del cuerpo y variar en gravedad, desde leves hasta potencialmente mortales.	Tipo de malformación congénita según el sistema afectado	Clasificación modificada del CIE-10, Capítulo Q00–Q99:	Nominal
			<ul style="list-style-type: none"> • Sistema Nervioso. • Sistema Maxilofacial. • Sistema Circulatorio. • Sistema Respiratorio. • Sistema Digestivo. • Sistema Genitourinario. • Sistema Musculoesquelético. • Anomalías cromosómicas. • Otras malformaciones. 	
CARACTERÍSTICAS MATERNAS	Conjunto de factores relacionados con la madre, como la edad, tipo de parto, número de controles, hábitos nocivos, antecedentes familiares y complicaciones	Edad materna	<ul style="list-style-type: none"> • Menor a 20 años. • De 20 a 34 años. • De 35 años a más. 	Ordinal
		Tipo de parto	<ul style="list-style-type: none"> • Vaginal. • Cesárea. 	Nominal
		Paridad	<ul style="list-style-type: none"> • Nulípara: 0 partos. • Primípara: 1 parto. • Multípara: 2 a 5 partos. • Gran multípara: ≥ 6 partos. 	Ordinal
		Número de controles prenatales	<ul style="list-style-type: none"> • Ninguna. • Inadecuado: menor a 6. • Adecuado: mayor e igual a 6. 	Ordinal
		Hábitos nocivos	<ul style="list-style-type: none"> • Si. • No. 	Nominal
		Antecedente familiar de malformación congénita	<ul style="list-style-type: none"> • Si. • No. 	Nominal
		Complicaciones del embarazo	<ul style="list-style-type: none"> • Ninguna. • Infección del tracto urinario. • Anemia. • Hemorragias obstétricas. • Oligohidramnios-Polihipidramnios. • Trastornos hipertensivos. • Enfermedades crónicas. • Otras complicaciones. 	Nominal
CARACTERÍSTICAS PERINATALES	Conjunto de factores perinatales como el peso al nacer, la edad gestacional, sexo y el puntaje de Apgar.	Sexo	<ul style="list-style-type: none"> • Masculino. • Femenino. 	Nominal
		Peso/Edad gestacional	<ul style="list-style-type: none"> • Pequeño para la edad gestacional (PEG). • Adecuado para la edad gestacional (AEG). • Grande para la edad gestación (GEG). 	Ordinal

		Edad gestacional	<ul style="list-style-type: none"> Menor a 37 semanas. 37 a 41 semanas. 42 semanas a más. 	Ordinal
		Peso al nacer	<ul style="list-style-type: none"> Menos a 1000gr. 1000 a 1499 gr. 1500 a 2499 gr. 2500 a 3999 gr. 4000gr. a más 	Ordinal
		Apgar (1 min y 5 min)	<ul style="list-style-type: none"> 0 a 3 puntos. 4 a 6 puntos. 7 a 10 puntos. 	Ordinal
MORTALIDAD	Recién nacidos fallecidos con malformaciones congénitas	Número de recién nacidos con malformación congénita fallecidos	<ul style="list-style-type: none"> Si. No. 	Nominal
		Causas de muerte en recién nacidos con malformación congénita	<ul style="list-style-type: none"> Sepsis. Síndrome de dificultad respiratoria. Prematuridad. Asfixia al nacimiento. 	Nominal

Fuente: Elaboración propia

Nota: La incidencia y prevalencia son reconocidas como medidas epidemiológicas, no han sido incluidas como variables en la matriz de operacionalización.

3.4. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS PARA RECOLECCIÓN DE DATOS

3.4.1. Técnica

Para la recolección de datos se utilizó la técnica de análisis documental, la cual consiste en la revisión sistemática y organizada de documentos e información previamente registrada.

3.4.2. Instrumento

El instrumento utilizado para la recolección de datos fue la base de datos del Sistema Informático Perinatal (SIP) del Hospital Hipólito Unanue de Tacna. Este sistema constituye un registro clínico y epidemiológico digital que recopila información detallada sobre los eventos obstétricos y neonatales, incluyendo datos maternos, controles prenatales, parto, características del recién nacido, etc. El cual se basa en la historia clínica perinatal.

3.5. CONSIDERACIONES ETICAS

La presente investigación respetó las normas éticas establecidas, ya que la información proveniente de la historia clínica perinatal digital fue obtenida con la debida autorización del director del Hospital. No se incluyó ningún dato que permitiera la identificación de los pacientes, garantizándose en todo momento el anonimato y la confidencialidad de la información utilizada durante el desarrollo del estudio.

3.6. PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS

Se efectuó la revisión del Sistema Informático Perinatal, así como el libro de registro de nacimientos del Servicio de Neonatología, a fin de identificar la población de estudio. La información fue recolectada considerando las variables establecidas, seleccionándose únicamente aquellas relevantes para los objetivos del estudio. Se verificó la calidad de los datos recopilados y, tras aplicar

los criterios de inclusión correspondientes al periodo 2015–2024, se identificaron finalmente 208 casos de recién nacidos con diagnóstico de malformación congénita.

Posteriormente, la base de datos fue codificada y exportada al software estadístico SPSS versión 26, donde se procedió al análisis estadístico descriptivo, utilizando frecuencias absolutas (N) y porcentajes (%) presentados en tablas y gráficos de barras para cada una de las variables estudiadas.

CAPÍTULO IV

DE LOS RESULTADOS

4.1. RESULTADOS

En este estudio se obtuvo un recuento total de 220 pacientes con el diagnóstico de malformación congénita en el Servicio de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2015 al 2024. Se excluyó a 12 de ellos en vista de que cumplían con el criterio de exclusión de registro de datos incompletos. Por lo que la población de estudio fue de 208 recién nacidos. A continuación, se describen los resultados obtenidos.

TABLA N° 01

**INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA
DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE
TACNA, 2015 – 2024**

AÑO	NÚMERO DE NACIDOS VIVOS	CASOS	INCIDENCIA POR 1000 NACIMIENTOS
2015	3509	35	9,98
2016	3412	35	10,25
2017	3517	22	6,25
2018	3358	17	5,06
2019	3218	23	7,15
2020	2806	17	6,06
2021	2221	7	3,15
2022	2463	21	8,53
2023	2358	17	7,21
2024	2092	14	6,69
TOTAL	28954	208	7,18

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

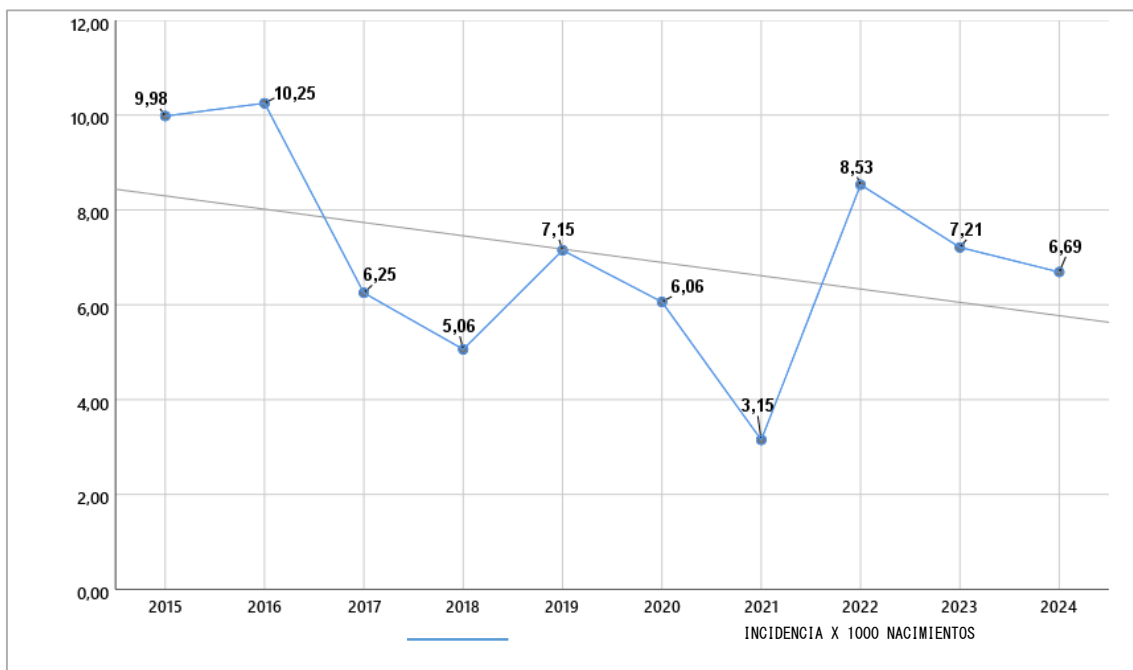
INTERPRETACIÓN:

Durante el periodo comprendido se registraron un total de 28 954 nacimientos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Se encontró una prevalencia de 208 casos de recién nacidos con alguna malformación congénita durante el periodo de estudio. La incidencia mostró fluctuaciones interanuales, con un valor más alto en 2016 con 10,25 por 1000 nacidos vivos y un valor más bajo en 2021 con 3,15 por 1000 nacidos vivos, con una tendencia descendente con el transcurrir de los años.

GRÁFICO Nº 01

INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024



Fuente: Tabla 1

TABLA N° 02

DISTRIBUCIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL SISTEMA AFECTADO EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024.

CIE-10	SISTEMA COMPROMETIDO	N	%
Q90–Q99	ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	71	34,13%
Q10–Q37	SISTEMA MAXILOFACIAL	58	27,88%
Q00–Q07	SISTEMA NERVIOSO	43	20,67%
Q50-Q64	SISTEMA GENITOURINARIO	17	8,17%
Q65–Q79	SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO	13	6,25%
Q38–Q45	SISTEMA DIGESTIVO	11	5,29%
Q20–Q28	SISTEMA CIRCULATORIO	9	4,33%
Q30–Q34	SISTEMA RESPIRATORIO	4	1,92%
Q80–Q89	OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS	3	1,44%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Los porcentajes fueron calculados en base al total de pacientes con malformaciones congénitas que son 208, ya que el objetivo es describir la proporción de recién nacidos afectados por cada sistema o aparato. En total se identificaron 229 malformaciones, debido a que algunos pacientes presentaron más de una. Por ello, la suma de los porcentajes puede superar el 100%.

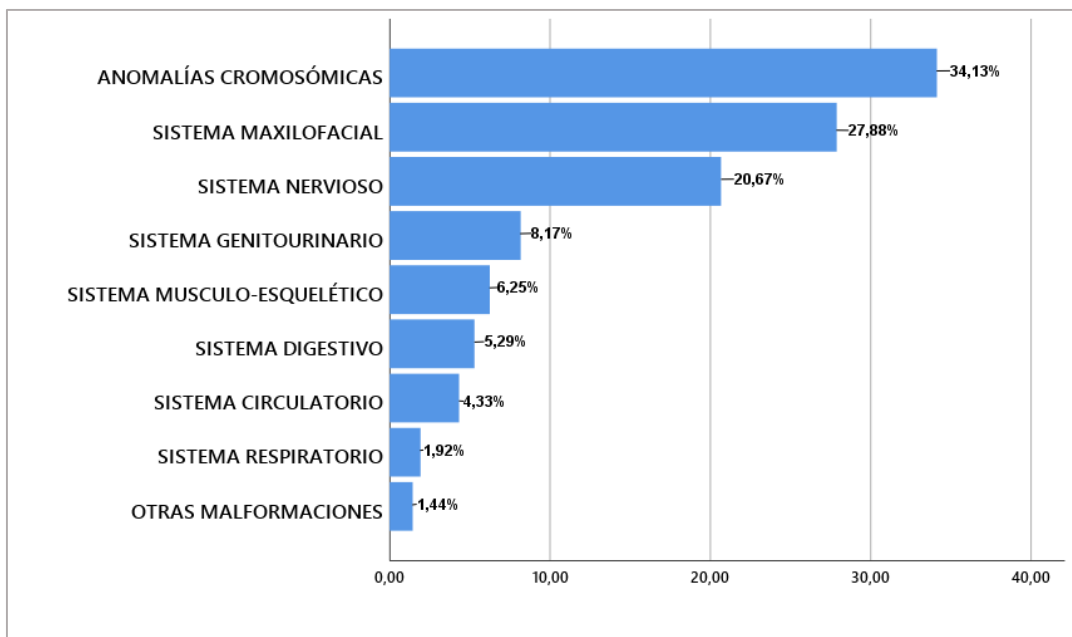
INTERPRETACIÓN:

La distribución de malformaciones congénitas según el sistema afectado en los recién nacidos atendidos en el hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Se encontró una mayor frecuencia de anomalías cromosómicas 34,13%, seguida por las malformaciones del sistema maxilofacial 27,88%, sistema nervioso 20,67%, sistema genitourinario 8,17%, sistema musculoesquelético 6,25%, sistema digestivo 5,29% y sistema circulatorio 4,33%. En menor proporción se registraron malformaciones del sistema respiratorio 1,92%.

GRÁFICO Nº 02

DISTRIBUCIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL SISTEMA AFECTADO EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024.



Fuente: Tabla 2

TABLA N° 03

**ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS
MAXILOFACIALES EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL
HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024**

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	N	%
SINDROME DE DOWN	68	32,69%
SINDROME DE TURNER	1	0,48%
SINDROME DE EDWARDS	1	0,48%
SINDROME DE PATAU	1	0,48%
TOTAL	71	34,13%
SISTEMA MAXILOFACIAL	N	%
LABIO LEPORINO Y/O PALADAR HENDIDO	52	25%
ANQUILOGLOSIA	2	0,96%
MICROTIA	2	0,96%
AGENESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO	1	0,48%
AGENESIA DEL PABELLÓN AURICULAR	1	0,48%
TOTAL	58	27,88%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Los porcentajes fueron calculados en base al total de pacientes con malformaciones congénitas que fue 208, ya que el objetivo es describir la proporción de recién nacidos afectados por cada sistema o aparato. En total se identificaron 229 malformaciones, debido a que algunos pacientes presentaron más de una.

INTERPRETACIÓN:

Las anomalías cromosómicas y malformaciones maxilofaciales identificadas en los recién nacidos del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Dentro de las anomalías cromosómicas, el síndrome de Down fue el más frecuente, con una proporción del 32,69%. En cambio, los síndromes de Patau, Edwards y Turner representaron cada uno el 0,48%. En el sistema maxilofacial, predominó el labio leporino y/o paladar hendido con un 25%, seguido por la anquiloglosia y la microtia, con una frecuencia de 0,96% cada una. Finalmente, la agenesia del conducto auditivo externo y del pabellón auricular se registraron en un 0,48% respectivamente.

TABLA N° 04

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO Y GENITOURINARIO EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024

SISTEMA NERVIOSO	N	%
HIDROCEFALIA	14	6,73%
ESPINA BIFIDA Y/O MENINGOCELE	14	6,73%
ENCEFALOCELE	7	3,37%
MICROCEFALIA	4	1,92%
ANENCEFALIA	4	1,92%
TOTAL	43	20,67%

SISTEMA GENITOURINARIO	N	%
CRIPTORQUIDIA	14	6,73%
AGENESIA RENAL	3	1,44%
TOTAL	17	8,17%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Los porcentajes fueron calculados en base al total de pacientes con malformaciones congénitas que son 208, ya que el objetivo es describir la proporción de recién nacidos afectados por cada sistema o aparato. En total se identificaron 229 malformaciones, debido a que algunos pacientes presentaron más de una.

INTERPRETACIÓN:

Las malformaciones del sistema nervioso y genitourinario identificadas en los recién nacidos del Hospital Hipólito Unanue de Tacna. Con respecto al sistema nervioso las más frecuentes fueron la hidrocefalia y la espina bífida y/o meningocele, con un 6,73%.

Les siguieron la encefalocele con 3,37%, la microcefalia con 1,92% y la anencefalia con 1,92%. Respecto al sistema genitourinario, siendo la criptorquidia la más frecuente 6,73%, seguida por la agenesia renal con 1,44%.

TABLA N° 05

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO Y DIGESTIVO EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024.

SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO	N	%
DISPLASIA DE CADERA	4	1,92%
POLIDACTILIA	3	1,44%
HERNIA DIAFRAGMÁTICA	2	0,96%
CRANEOSINOSTOSIS	1	0,48%
GASTROSQUISIS	1	0,48%
SINDACTILIA	1	0,48%
ESPINA BIFIDA OCULTA	1	0,48%
TOTAL	13	6,25%

SISTEMA DIGESTIVO	N	%
ATRESIA ESOFÁGICA	5	2,40%
ANO IMPERFORADO	3	1,44%
ATRESIA DUODENAL	2	0,96%
ONFALOCELE	1	0,48%
TOTAL	11	5,29%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Los porcentajes fueron calculados en base al total de pacientes con malformaciones congénitas que son 208, ya que el objetivo es describir la proporción de recién nacidos afectados por cada sistema o aparato. En total se identificaron 229 malformaciones, debido a que algunos pacientes presentaron más de una.

INTERPRETACIÓN:

Las malformaciones del sistema musculoesquelético y digestivo identificadas en los recién nacidos del Hospital Hipólito Unanue de Tacna. En el sistema musculoesquelético, las malformaciones más frecuentes fueron la displasia de cadera con 1,92% y la polidactilia con 1,44%. Seguido la hernia diafragmática con 0,96%, por último la craneosinostosis, gastrosquisis, sindactilia y espina bífida oculta, cada una con 0,48%. En cuanto al sistema digestivo, la atresia esofágica fue la alteración más frecuente con 2,40%, seguida del ano imperforado con 1,44%. Asimismo, la atresia duodenal con 0,96% y un caso de onfalocele 0,48%.

TABLA N° 06

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA CIRCULATORIO Y RESPIRATORIO EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015 – 2024.

SISTEMA CIRCULATORIO	N	%
COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR	4	1,92%
TRONCO ARTERIOSO COMÚN	2	0,96%
COMUNICACIÓN INTERAURICULAR	2	0,96%
DEXTROCARDIA	1	0,48%
TOTAL	9	4,33%

SISTEMA RESPIRATORIO	N	%
ATRESIA DE COANAS	2	0,96%
HIPOPLASIA DE NARIZ	1	0,48%
HIPOPLASIA PULMONAR	1	0,48%
TOTAL	4	1,92%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Los porcentajes fueron calculados en base al total de pacientes con malformaciones congénitas que son 208, ya que el objetivo es describir la proporción de recién nacidos afectados por cada sistema o aparato. En total se identificaron 229 malformaciones, debido a que algunos pacientes presentaron más de una.

INTERPRETACIÓN:

Las malformaciones del sistema circulatorio y respiratorio identificadas en los recién nacidos del Hospital Hipólito Unanue de Tacna. En el sistema circulatorio, la malformación más frecuente fue la comunicación interventricular, con una frecuencia de 1,92%.

Le siguieron el tronco arterioso común y la comunicación interauricular, cada una con 0,96%, y finalmente la dextrocardia con 0,48%. Respecto al sistema respiratorio, la atresia de coanas fue la alteración más frecuente con 0,96%, seguida por la hipoplasia de nariz y la hipoplasia pulmonar, ambas con una frecuencia de 0,48%.

TABLA N° 07
CARACTERÍSTICAS MATERNAS DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2015-2024

CARACTERÍSTICAS MATERNAS		Casos	
		N	%
Edad Materna	Menor de 20 años	26	12,5%
	De 20 a 34 años	125	60,1%
	de 35 a más años	57	27,4%
Tipo de parto	Vaginal	80	38,5%
	Cesárea	128	61,5%
Paridad	Nulípara	86	41,3%
	Primípara	55	26,4%
	Múltipara	61	29,3%
	Gran múltipara	6	2,9%
Número de controles prenatales	Ninguno	50	24%
	Si, Menor a 6	41	19,7%
	Si, Mayor e igual a 6	117	56,3%
Hábitos nocivos	Si	3	1,4%
	No	205	98,6%
Antecedentes familiares de malformación congénita	Si	0	0%
	No	208	100%
Complicaciones del embarazo	Ninguno	88	42,3%
	Infección Urinaria	58	27,9%
	Anemia	61	29,3%
	Oligohidramnios-Polihidramnios	13	6,3%
	Hemorragias obstétricas	10	4,8%
	Trastornos hipertensivos del embarazo	10	4,8%
	Enfermedades crónicas	2	1%
	Otras complicaciones	25	12%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Nota: Una misma madre presentó más de una complicación durante su embarazo, por lo que la suma de los porcentajes supera el 100%.

INTERPRETACIÓN:

Se presentan las principales características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas. Se observó que la mayoría de las madres se encontraban en el grupo etario de 20 a 34 años con un 60,1%, seguido por las mayores de 35 años con 27,4% y, en menor proporción, las menores de 20 años con 12,5%. Respecto al tipo de parto, predominó la cesárea con 61,5%, mientras que los partos vaginales representaron el 38,5%. En cuanto a la paridad, el grupo más frecuente fue el de nulíparas 41,3%, seguido por las multíparas con un 29,3% y primíparas 26,4%. Solo un 2,9% fueron gran multíparas. En relación al control prenatal, se encontró que el 56,3% de las gestantes asistieron a seis o más controles prenatales, mientras que el 19,7% asistió a menos de seis, y un 24% no registró controles prenatales. El 98,6% de las madres no reportaron hábitos nocivos durante el embarazo, y ninguna refirió antecedentes familiares de malformaciones congénitas. Entre las complicaciones del embarazo, se encontró que el 42,3% no presentó ninguna complicación. Las más frecuentes fueron infección urinaria con 27,9%, anemia con 29,3%, y otros como los trastornos hipertensivos del embarazo con 4,8%, seguidas de oligohidramnios/polihidramnios con 6,3%, hemorragias obstétricas con 4,8%, enfermedades crónicas con 1% y otras complicaciones que representó el 12%.

TABLA N° 08
CARACTERÍSTICAS PERINATALES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2015-2024

CARACTERÍSTICAS PERINATALES		Casos	
		N	%
Sexo	Masculino	127	61%
	Femenino	81	39%
Relación Peso/Edad Gestacional	Pequeño para edad gestacional (PEG)	13	6,2%
	Adecuado para edad gestacional (AEG)	169	81,3%
	Grande para edad gestacional (GEG)	26	12,5%
Edad gestacional	Menor a 37 semanas	25	12%
	De 37 a 41 semanas	182	87,5%
	De 42 semanas a más	1	0,5%
Peso al nacer	Menor a 1000gr	1	0,5%
	De 1000 a 1499gr	2	1%
	De 1500 a 2499gr	22	10,6%
	De 2500 a 3999gr	162	77,9%
	De 4000gr a más	21	10,1%
Apgar 1 minuto	0 a 3	12	5,8%
	4 a 6	23	11,1%
	7 a 10	173	83,2%
Apgar 5 minuto	0 a 3	0	0%
	4 a 6	13	6,3%
	7 a 10	195	93,8%

Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

INTERPRETACIÓN:

Las características perinatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Se observó un predominio del sexo masculino 61%, mientras que el 39% correspondió a sexo femenino. Respecto a la relación peso/edad gestacional, la mayoría de los recién nacidos 81,3% fueron adecuados para la edad gestacional (AEG). Un 12,5% fueron grandes para la edad gestacional (GEG) y el 6,2% pequeños (PEG). En cuanto a la edad gestacional, el 87,5% de los nacimientos ocurrieron entre 37 y 41 semanas, mientras que el 12% fueron pretérmino (<37 semanas) y solo el 0,5% postérmino (>42 semanas). Respecto al peso al nacer, la mayoría de los recién nacidos 77,9% pesaron entre 2500 y 3999 gramos, seguido por un 10,6% con peso entre 1500 y 2499 gramos, y un 10,1% con peso igual o mayor a 4000 gramos. Solo un 1% pesó entre 1000 y 1499 gramos y un 0,5% menos de 1000 gramos. Al evaluar el puntaje de Apgar al primer minuto, el 83,2% tuvo un valor entre 7 y 10, el 11,1% entre 4 y 6, y un 5,8% tuvo un Apgar entre 0 y 3. Al quinto minuto, el 93,8% presentó un puntaje de Apgar entre 7 y 10, mientras que el 6,3% obtuvo un valor de 4 a 6, sin reportarse casos con puntaje de 0 a 3.

TABLA N° 09

**MORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE
DE TACNA, 2015-2024**

MORTALIDAD	N	%
No Presentaron	190	
Presentaron	18	8,7%
TOTAL	208	

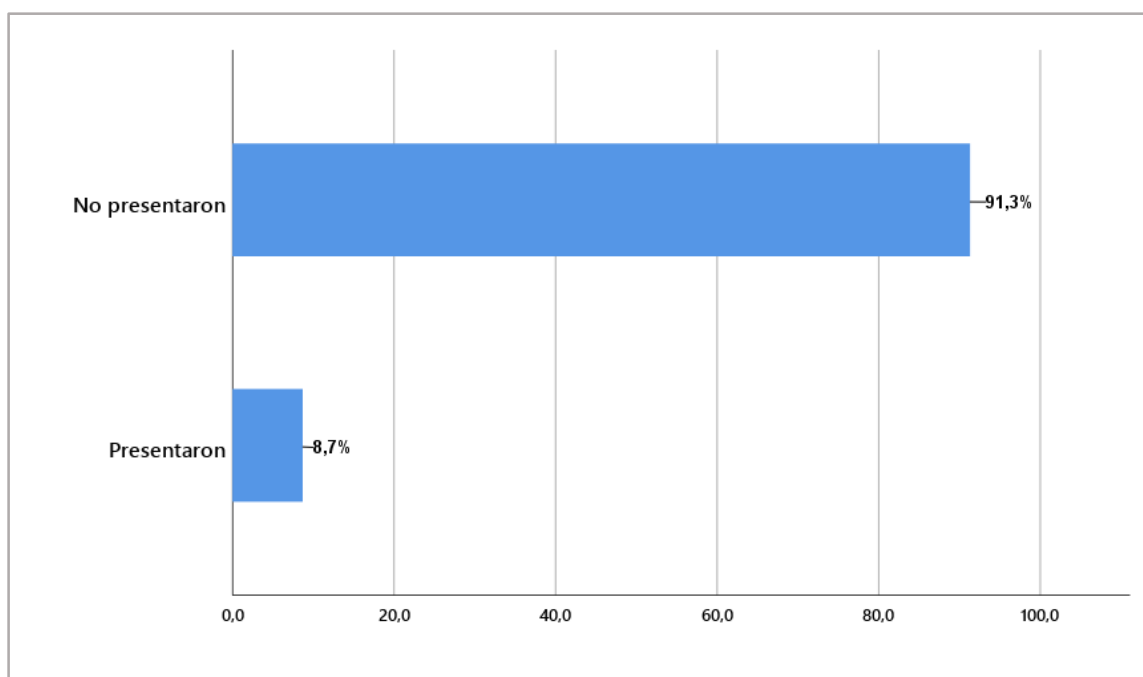
Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

INTERPRETACIÓN:

De los 208 recién nacidos con malformaciones congénitas, 18 fallecieron durante el período de estudio, lo que representó un 8,7%.

GRÁFICO N° 03

MORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015-2024



Fuente: Tabla 9.

TABLA N° 10

**CAUSAS DE MORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2015-2024**

CAUSAS DE MORTALIDAD	N	%
SEPSIS	9	50%
SINDROME DE DIFICULTAD RESPIRATORIA	6	33,3%
PREMATURIDAD	2	11,1%
ASFIXIA AL NACIMIENTO	1	5,6%
TOTAL	18	100%

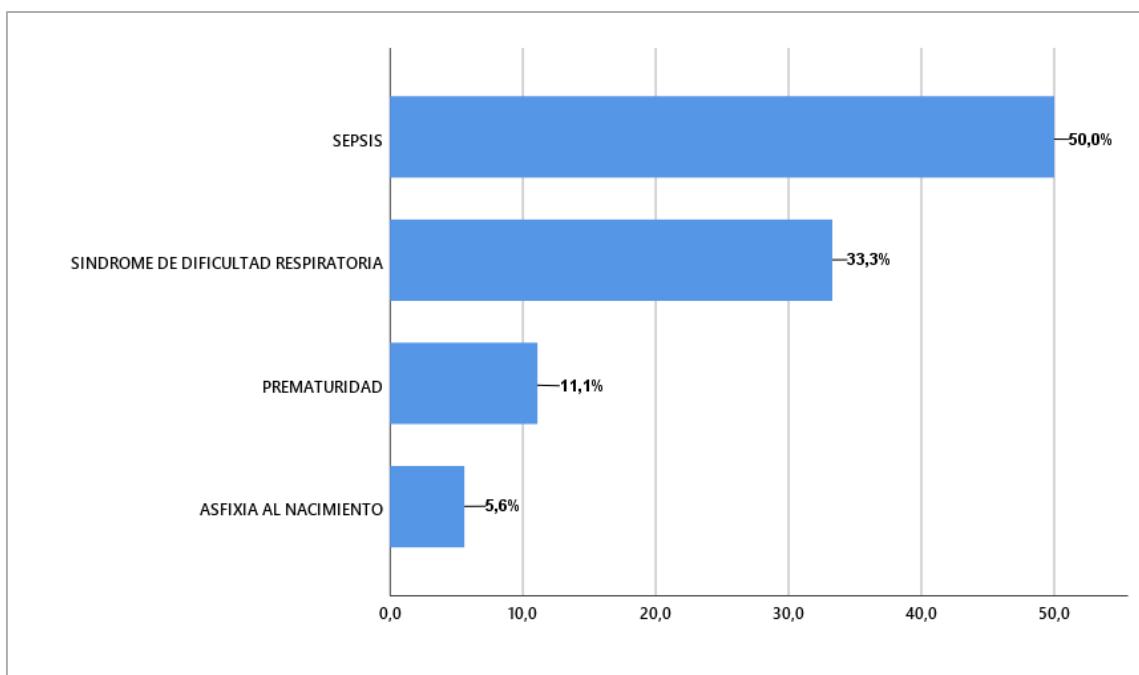
Fuente: Sistema Informático Perinatal del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

INTERPRETACIÓN:

Se observa un mayor porcentaje de mortalidad ocasionado por sepsis en un 50%, seguido de un 33,3% ocasionado por síndrome de dificultad respiratoria. En menor porcentaje la prematuridad en 11,1% y asfixia al nacimiento en 5,6%.

GRÁFICO Nº 04

CAUSAS DE MORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015-2024



Fuente: Tabla 10.

4.2. DISCUSIÓN

La presente investigación tuvo como objetivo principal determinar la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad en recién nacidos con alguna malformación congénita en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2015–2024. La literatura revisada evidencia una amplia diversidad de estudios realizados a nivel local, nacional e internacional.

En la Tabla N°1 y el Gráfico N°1, se describe la prevalencia de un total de 208 casos registrados durante el periodo de 10 años. La incidencia anual mostró un pico máximo en los años 2015 y 2016, con tasas de 9,98 y 10,25 por 1000 nacidos vivos (NV), respectivamente. Asimismo, se identificó un valle significativo en el año 2021, con una tasa mínima de 3,15 por 1000 NV. Es importante destacar que, en nuestro estudio, se evidenció una tendencia descendente en la tasa de incidencia desde 2015 con 9,98 x 1000 NV hasta 2024 con 6,69 x 1000 NV.

A nivel internacional, Vanassi B. et al. (14), en su estudio sobre malformaciones congénitas en el estado de Santa Catarina, Brasil (2010–2018), reportó un comportamiento similar, con un pico máximo en 2013 y 2014 (9,6 x 1000 NV ambos), y un valle en 2012 (8 x 1000 NV). También observó una tendencia descendente entre los años 2010 (9,4 x 1000 NV) y 2018 (8,2 x 1000 NV), en similitud con nuestros hallazgos.

A nivel nacional, Pérez D. (20), en un estudio realizado en Huancavelica entre 2013 y 2017, notificó un pico máximo en 2014 con 19 x 1000 NV y un valle en 2015 con 10 x 1000 NV. En consonancia con nuestra investigación, encontró una tendencia descendente de la tasa de incidencia entre 2014 (17 x 1000 NV) y 2017 con 11,1 x 1000 NV.

En el ámbito local, Espinoza D. (23), en un estudio previo realizado en el mismo hospital durante el periodo 2000–2009, registró picos de incidencia en 2003 (10,05 x 1000 NV) y 2009 (10,64 x 1000 NV), con un valle en 2005 (4,63 x 1000 NV). Sin embargo, a diferencia de nuestros resultados, su estudio evidenció una tendencia ascendente en la incidencia de malformaciones congénitas, desde 7,47 x 1000 NV en 2000 hasta 10,64 x 1000 NV en 2009.

Los resultados de la incidencia anual de las malformaciones congénitas observada en nuestro estudio entre los años 2015 y 2024, que hacen contraste con los diferentes estudios mencionados, podría explicarse por diversos factores relacionados con la salud pública, el acceso a los servicios de salud y también la forma en que se registran los casos. En la última década, se ha evidenciado una mejora progresiva en los programas de control prenatal a nivel nacional. Cada vez más gestantes acuden a sus controles desde etapas tempranas del embarazo, donde reciben suplementos como el ácido fólico, el cual, según estudios como el de Zhou Q. et al. (44), ha demostrado ser eficaz en la prevención de defectos del tubo neural. Paralelamente, el mayor acceso a información sobre los riesgos del consumo de tabaco, alcohol y medicamentos

sin prescripción médica durante la gestación también ha contribuido a reducir el riesgo de malformaciones. En ese sentido, Little J. et al. (45) encontró una relación significativa entre el tabaquismo materno y las malformaciones orofaciales, como el labio leporino y el paladar hendido. Otro factor importante es el mayor acceso a ecografías especializadas, como la ecografía genética y la ecografía morfológica. Estas herramientas permiten detectar algunas malformaciones durante el embarazo, lo que facilita la derivación de casos complejos a hospitales de mayor nivel. Como consecuencia, es posible que algunos recién nacidos con malformaciones no lleguen a nacer en nuestro hospital, lo que también podría haber influido en la reducción de los casos registrados.

Por otro lado, a diferencia de los estudios internacionales realizados en países como Brasil o Chile que incluyen datos de varias regiones o incluso de todo un país, nuestro estudio se llevó a cabo en un solo hospital, lo que naturalmente limita el número total de casos, así como la diversidad de malformaciones detectadas. Algunas anomalías que requieren estudios más complejos pueden no haberse diagnosticado si no se contaba con los recursos necesarios en el momento del nacimiento. Sin embargo, el hecho de que nuestros resultados sean similares a los reportados anteriormente por Espinoza D. (23), también en el Hospital Hipólito Unanue, muestra una continuidad en los datos locales, lo que sugiere que hay ciertos factores propios de nuestra población y del hospital que se han mantenido constantes a lo largo del tiempo.

También debemos considerar que no todas las malformaciones son evidentes al momento del nacimiento, y si no hay un buen registro o seguimiento médico, algunas pueden no ser notificadas. La pandemia por COVID-19 entre 2020 y 2022 pudo haber afectado tanto la atención de las gestantes como lo respalda el estudio de Requena M. et al. (46), como la calidad del registro de datos, lo que también podría haber influido en la reducción del número de casos detectados durante ese periodo. Esto último es consistente con nuestros hallazgos en 2021 con una tasa de incidencia mínima a comparación con demás años.

En la tabla N°2 se evidencia la distribución de malformaciones congénitas según el sistema afectado basado en el CIE-10 con modificaciones. Se encontró en nuestro estudio que las anomalías cromosómicas fueron predominantes con 71 casos, representando el 34,1%, seguido del sistema maxilofacial con 58 casos representando el 27,8% y en tercer lugar el sistema nervioso con 43 casos representando el 20,67%. En ámbito internacional tenemos estudios que contrastan como el de Calderón A. et al. (17), notificó que el sistema genitourinario fue el más afectado con un 29,1%, seguido del sistema musculoesquelético con un 21,4% y en tercer lugar el sistema circulatorio con 16,2%. Por su parte Cosme H. et al. (18), registró que el sistema musculoesquelético fue el más frecuentemente afectado con un 29,93% y seguido del sistema circulatorio con un 24,80%. Comparando a nivel nacional con el estudio de Perez D. (20) en Huancavelica – Perú, se reportó que el sistema musculoesquelético fue el sistema más afectado con un 25,4%, seguido del sistema circulatorio

representando 12,62% y en tercer lugar el sistema maxilofacial con 10,68%. En otro estudio como el de Espinoza G. y Huaracallo K. (47) en el Hospital Nacional María Auxiliadora en Lima, registraron que el sistema circulatorio fue el más frecuente con 39,8%, seguido del sistema digestivo con un 13,3% y el musculoesquelético con 10,8%. Por su parte Flores H. (22) en el hospital de Vitarte – Lima, reportó que el sistema maxilofacial fue el más frecuente con 27,6%, el sistema nervioso con el 21,6%, seguido del sistema digestivo y las anomalías cromosómicas con 16,3% y 15,5% respectivamente. En el ámbito local el estudio de Espinoza D. (23) reportó que el sistema maxilofacial fue el más frecuente con 26,4%, el sistema nervioso representando el 24%, y en el tercer lugar las anomalías cromosómicas con el 17,6%.

El predominio de malformaciones musculoesqueléticas, maxilofaciales y del sistema nervioso (específicamente de los defectos del tubo neural), observado tanto en nuestro estudio como en previas investigaciones nacionales y locales, podría explicarse porque este tipo de malformaciones suelen ser visibles al nacimiento, lo que facilita su diagnóstico inmediato y su inclusión en los registros clínicos. La diferencia con otros estudios internacionales o de otras regiones también puede deberse a factores geográficos y socioambientales, como la exposición a agentes ambientales, la variabilidad genética de la población y las condiciones nutricionales maternas.

En cuanto a la frecuencia de anomalías cromosómicas, específicamente del síndrome de Down, ya existen antecedentes en estudios nacionales que

respaldan nuestros hallazgos. Por ejemplo, el estudio de Dueñas M. et al. (48) realizado en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins en Lima, reportó una población de 189 recién nacidos con alguna anomalía cromosómica, de los cuales el 74,6 % correspondía al síndrome de Down. Asimismo, estudios locales como el de Pumacchua A. (49), que abarca el período 2010–2021, también han notificado un número importante de casos de trisomía 21. Esta alta frecuencia encontrada podría estar relacionada con una mejor capacidad diagnóstica en los últimos años, especialmente para síndromes cromosómicos con fenotipos reconocibles, como el síndrome de Down. Actualmente, el personal de salud cuenta con una mejor formación para identificar rasgos dismórficos, signos clínicos sugerentes y antecedentes maternos asociados, lo que permite sospechar estas condiciones incluso sin pruebas genéticas confirmatorias.

Además, diversos estudios han demostrado que el riesgo de anomalías cromosómicas, en particular la trisomía 21, aumenta con la edad materna. En ese sentido, según el INEI (50), la proporción de madres de 30 a 44 años ha crecido en los últimos años en el Perú, lo cual podría haber influido en la mayor frecuencia de anomalías cromosómicas reportadas en nuestro estudio.

En la tabla N°3, N°4, N°5 y N°6. Se describe la frecuencia de malformaciones congénitas encontradas, agrupándolas por cada sistema afectado para una mejor visualización. Reportamos que la malformación congénita más frecuente es el Síndrome de Down con 68 casos representando el 32,69%, en segundo lugar el labio leporino y/o paladar hendido con 52 casos

representando el 25%, en tercer lugar un empate triple con la criptorquidia, hidrocefalia y la espina bífida con 14 casos y con un 6,73% cada uno.

A nivel internacional hay contraste con el estudio de Muñoz M. et al. (13) en Chile, donde predominó la comunicación interventricular con un 40,9% y el labio leporino y/o paladar hendido con un 14,01%. Por su parte Calderón A. et al. (17) en México, reportó que las criptorquidias fueron frecuentes con un 14,5%, las hipospadias con 12,8% y en tercer lugar la anquiloglosia con 10,3%.

Se encontró similitud a nivel nacional comparando con el estudio de Flores H. (22) reportó que el labio leporino y/o paladar hendido representaba el 23% con 61 casos, seguido del síndrome de Down con 41 casos representando el 15,5%, y en tercer lugar la hidrocefalia con 20 casos representando el 7,5%. Igualmente con el estudio local de Espinoza D. (23) reportó el labio leporino y/o paladar hendido con 88 casos representando el 35,2%, seguido del síndrome de Down con 43 casos representando el 17,2% y en tercer lugar la hidrocefalia con 23 casos representando el 9,2%.

El hallazgo de un patrón similar en estudios nacionales y locales refuerza la validez de nuestros resultados, y sugiere la existencia de una tendencia regional o institucional en la prevalencia de ciertas malformaciones congénitas. Por el contrario, el contraste con estudios internacionales refleja la diversidad de malformaciones que pueden observarse en diferentes regiones del mundo, lo cual responde a variaciones en los factores genéticos, ambientales, diagnósticos y estructurales propios de cada contexto.

En la Tabla N°7 se describen las características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas. Con respecto a la edad materna, se reportó que el grupo de 20 a 34 años fue el más frecuente, con un 60,1% de los casos. A nivel internacional este hallazgo guarda semejanza con el estudio en México de Calderón A. (17), quien reportó un 73,5%. A nivel nacional, se observó afinidad con los resultados de Ayala F. et al., quienes encontraron 62,4% en ese mismo grupo etario. Asimismo, se identificó similitud con el estudio de Flores H. (22), que reportó un 72,7%. A nivel local, Espinoza D. (23) encontró que el 54,4% de los casos correspondía a este rango de edad, siendo también el grupo predominante.

En cuanto al tipo de parto, la cesárea fue la más común, representando el 61,5% de los casos. Este hallazgo coincide con los estudios de Vanassi B. (14), quien también registró un mayor número de partos por cesárea, y de Ayala F. et al. (8), quienes notificaron un 65,9%. Sin embargo, se observa una discordancia a nivel local con Espinoza D. (23), quien reportó que el 53,2% de los partos fue por vía vaginal.

Respecto al número de partos previos, se encontró que el 41,3% de las madres eran nulíparas, mientras que el 29,3% eran multíparas. Estos resultados discrepan con lo reportado por Calderón A. et al. (17), Espinoza D. (23) y Perez D. (20), quienes encontraron que la mayoría de las madres fueron multíparas, con 51%, 67,2% y 45,5% respectivamente.

En relación al control prenatal, el adecuado control (6 controles o más) fue el más frecuente, con un 56,3% de los casos. A nivel nacional, Flores H. (22) informó que el 67,1% de las gestantes tuvo entre 4 a 10 controles, hallazgo que muestra similitud con Chambe L. (10), quien reportó un 73,4%.

Sobre los hábitos nocivos, la inmensa mayoría de madres no presentó ninguno, con un 98,6%. Este resultado discrepa con Cárdenas N. y Cárdenas K. (19), quienes registraron un 13,4% de madres con al menos un hábito nocivo. Por el contrario, muestra afinidad con Flores H. (22), quien reportó un 85,3% de madres sin hábitos nocivos, y con Espinoza D. (23), que notificó solo un 0,4%.

En cuanto a los antecedentes familiares de malformaciones congénitas, no se encontró ningún caso. Esto contrasta a nivel nacional con lo reportado por Cárdenas N. y Cárdenas K. (19), quienes hallaron un 4,9% de casos con antecedente familiar. Por su parte, Del Águila S. (21), presentó hallazgos similares a los nuestros, al no reportar ningún caso. A nivel local, Espinoza D. (23) reportó solo 2 casos con 0,8%.

Finalmente, en lo referido a las complicaciones del embarazo, el 42,3% de las madres no presentó ninguna. Las complicaciones más frecuentes fueron la infección del tracto urinario 27,9% y la anemia 29,3%. Estos resultados contrastan con los hallazgos nacionales de Flores H. (22), quien reportó a estas dos como las principales complicaciones. A nivel local, Espinoza D. (23) también informó que la anemia fue la principal complicación 33,2%, seguida de

infecciones urinarias 22,8%. Asimismo, Chambe L. (10) reportó que la infección urinaria y la anemia fueron predominantes, con un 29,7% y 25,8% respectivamente, mientras que solo el 4,9% de las madres no presentó complicaciones.

En nuestro estudio, la mayoría de madres tenía entre 20 y 34 años, lo cual coincide con otros estudios a nivel nacional e internacional. Este grupo etario es común en la etapa reproductiva y no necesariamente representa mayor riesgo por sí solo, aunque debe analizarse junto con otros factores como antecedentes y control prenatal.

El tipo de parto más frecuente fue la cesárea, hallazgo que también se observa en otros estudios. Esto podría deberse a que, ante la sospecha de malformaciones, se opta por esta vía para evitar complicaciones. Sin embargo, a nivel local se han reportado más partos vaginales, lo que podría deberse a diferencias entre hospitales.

Con respecto a la paridad, se observó que un 41,3% de las madres eran nulíparas. Este hallazgo discrepa con estudios previos, donde predominó la multípara. Esta diferencia podría explicarse por factores demográficos y reproductivos, ya que en poblaciones rurales o con menor acceso educativo y sanitario suele haber mayor frecuencia de mujeres con múltiples embarazos por ende más partos. En cambio, en nuestra muestra, el predominio de nulíparas podría reflejar una transición en el patrón reproductivo local, caracterizado por

familias más pequeñas y una maternidad más tardía y planificada. Esta tendencia coincide con los cambios sociodemográficos observados en el país en los últimos años, según el INEI (51).

En cuanto al control prenatal, más de la mitad tuvo seis o más controles, lo que sugiere una adecuada atención durante el embarazo. Esto es clave para detectar problemas a tiempo y planificar el parto adecuadamente.

En cuanto a los hábitos nocivos durante la gestación, la gran mayoría de las madres 98,6% no refirió consumo de sustancias perjudiciales. Este dato muestra una tendencia positiva en nuestra población, aunque difiere de lo encontrado en estudios nacionales, donde se reportaron porcentajes ligeramente mayores. La baja frecuencia en nuestro estudio podría deberse a subregistro o a la negación del hábito durante la anamnesis, por lo que no se puede descartar del todo su impacto.

Respecto a los antecedentes familiares de malformaciones congénitas, no se identificó ningún caso. Estos hallazgos difieren de estudios donde reportaron porcentajes aunque bajos, no nulos. Este hallazgo podría estar relacionado con la baja prevalencia hereditaria en nuestra población o con una deficiente exploración genética en la práctica clínica local.

Finalmente, un 42,3% de las gestantes no tuvo complicaciones en el embarazo, lo cual es un hallazgo positivo. Las complicaciones más comunes fueron anemia e infecciones urinarias. En comparación con otros estudios,

encontramos menos complicaciones, lo que puede deberse a una mejor atención prenatal o a posibles limitaciones en el registro de datos.

En la tabla N°8, se describe las características perinatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas. Con respecto al sexo, se observó que el 61% de los recién nacidos con malformaciones congénitas fueron de sexo masculino, siendo el grupo predominante. A nivel internacional, este hallazgo guarda semejanza con el estudio de Calderón A. et al. (17), quien reportó un 65,3% de varones. Sin embargo, a nivel nacional, difiere de lo encontrado por Perez D. (20), quien informó un predominio del sexo femenino con 53,25%. Por el contrario, Flores H. (22) halló una distribución similar a la nuestra, con un 51,5% de varones, y a nivel local, Espinoza D. (23) también reportó un predominio masculino con 59,6%.

Según la relación peso/edad gestacional, el 81,3% de los casos correspondió a recién nacidos adecuados para la edad gestacional (AEG). A nivel internacional, este resultado es similar al reportado por Calderón A. et al. (17), quienes encontraron un 81,6%. De igual forma, a nivel nacional, Silva L. (52) informó un 83,23%. Asimismo, a nivel local, Espinoza D. (23) reportó un valor comparable con un 80%.

Según la edad gestacional, la gran mayoría de los recién nacidos con malformaciones congénitas fueron a término, representando el 87,5% de los casos. Este hallazgo guarda similitud con lo reportado a nivel internacional por Calderón A. et al. (17), quienes informaron un 85,7%. De igual manera, a nivel

nacional, Perez D. (20) registró un 80,5% de nacimientos a término. A nivel local, Espinoza D. (23) notificó un porcentaje similar, con un 78%.

Con respecto al peso al nacer, se encontró que el 77,9% de los recién nacidos con malformaciones congénitas presentaron un peso normal (entre 2 500 y 3 999 gramos). A nivel nacional, este hallazgo guarda relación con lo reportado por Flores H. (22), quien notificó un 58,3%, y por Ayala F. et al. (8), que encontraron un 63,2%. De manera similar, a nivel local, Espinoza D. (23) informó que el 73,2% de los casos correspondía a recién nacidos con peso dentro del rango normal.

Con respecto al puntaje de Apgar, se observó que la mayoría de los recién nacidos presentó una valoración entre 7 y 10 puntos: el 83,2% al primer minuto y el 93,8% a los cinco minutos. A nivel nacional, estos resultados son comparables con los de Ayala F. et al. (8), quienes reportaron un 62,1% al primer minuto y un 79,1% a los cinco minutos. De igual manera, Flores H. (22) informó valores más altos, con un 87,9% y 97% respectivamente. A nivel local, Espinoza D. (23) registró porcentajes similares, con 73,2% al primer minuto y 88,4% a los cinco minutos.

En conjunto, estos resultados reflejan que, aunque las malformaciones congénitas representan un problema de salud pública significativo, muchas de ellas se presentan en recién nacidos con características perinatales dentro de parámetros considerados normales, como peso adecuado, edad gestacional a término, y puntajes de Apgar favorables. Este hallazgo es relevante, ya que

demuestra que la presencia de una malformación no siempre está asociada a un embarazo de alto riesgo evidente o a signos clínicos detectables durante el parto.

Por ello, se enfatiza la necesidad de fortalecer los controles prenatales, no solo en cantidad sino también en calidad, incorporando tamizajes ecográficos adecuados, una historia clínica detallada, y el seguimiento de factores de riesgo maternos, genéticos o ambientales.

En la tabla N°9 se registra la mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas. En nuestro estudio se notificó un recuento de 18 defunciones que representó 8,7%. A nivel internacional, Ortiz M. et al. (53) describieron en el Hospital General de México una mortalidad de recién nacidos con malformaciones congénitas de 28,8%, cifra que supera ampliamente nuestros resultados. En el ámbito nacional, Flores H. (22), en el Hospital de Vitarte de Lima durante el periodo 2000–2009, reportó 13,3%, valor también superior al de nuestro estudio. Finalmente, a nivel local, Espinoza D. (23), analizando casos entre 2000 y 2009 en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, encontró 25,6%, mientras que Chambe L. (10), en ese mismo centro y durante 2000–2014, registró un valor aún mayor de 26,6%.

Estas diferencias en la mortalidad de recién nacidos con malformaciones congénitas entre nuestro estudio y los trabajos previos pueden explicarse por las limitaciones que existían en décadas anteriores. En esos años, los hospitales carecían de una red consolidada de especialistas como la que existe

actualmente. La disponibilidad de cirujanos pediátricos, neonatólogos, pediatras con sub especialidad en cardiología pediátrica, era limitada y la ecografía obstétrica no se realizaba de manera rutinaria como en la actualidad. Además, la medicina fetal especializada no llegaba a provincias o zonas más alejadas. Como consecuencia, muchas malformaciones que hoy en día se detectan en etapa prenatal y se corrigen quirúrgicamente de forma planificada, llegaban sin diagnóstico previo y se agravaban rápidamente tras el nacimiento. Estas restricciones tecnológicas y de recursos humanos explican en gran parte el porcentaje de mortalidad elevado observado en estudios anteriores.

En ese contexto, es relevante mencionar que Jiménez Estaña S. et al. (9), en su estudio “Tendencia y causas de mortalidad perinatal en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna”, identificaron una tendencia descendente en la tasa de mortalidad neonatal entre los años 2000 y 2018. Si bien esta tendencia no se relaciona directamente con las malformaciones congénitas, podría reflejar mejoras generales en la atención perinatal, el acceso a tecnología médica y la formación de personal especializado, factores que también habrían contribuido al menos parcialmente a la disminución de la mortalidad en recién nacidos con malformaciones durante el periodo de nuestro estudio.

En la tabla N°10 se describen las causas de mortalidad entre los recién nacidos con malformaciones congénitas. Se observa que la sepsis fue la causa más frecuente, representando el 50% de los casos, seguida por el síndrome de dificultad respiratoria, con un 33,3%. Estos hallazgos coinciden con lo reportado

a nivel nacional por Flores H. (22), quien identificó a la sepsis como la causa predominante de muerte con un 40%, seguida de la asfixia neonatal con 25,7%. De manera similar, Chambe L. (10) también registró a la sepsis como la principal causa con un 33,3%, seguida por la asfixia al nacimiento con 26,7%.

Por otro lado, Jiménez S. et al. (9), en el periodo 2000–2018, reportaron que la principal causa de muerte neonatal fue el síndrome de dificultad respiratoria con un 40,6%, seguida de las infecciones con 15,5%. Estos resultados refuerzan la evidencia de que, más allá de la malformación en sí, las complicaciones infecciosas y respiratorias juegan un papel determinante en la mortalidad neonatal. La alta frecuencia de sepsis como causa de muerte en este grupo vulnerable subraya la necesidad de fortalecer las medidas de prevención, control de infecciones y soporte especializado en las unidades neonatales que atienden a recién nacidos con malformaciones congénitas.

CONCLUSIONES

1. La prevalencia de malformaciones congénitas fue de 208 casos durante el periodo 2015-2024.
2. La incidencia anual fue fluctuante, observándose una tendencia descendente.
3. Las anomalías cromosómicas constituyeron el grupo más frecuente, según la clasificación utilizada.
4. El síndrome de Down fue la malformación congénita más frecuente.
5. La mortalidad en recién nacidos con malformaciones congénitas fue del 8,7%, siendo la sepsis la principal causa identificada.

RECOMENDACIONES

1. Se sugiere que el sistema informático perinatal del hospital incluya dentro del registro de malformaciones congénitas, también los trastornos funcionales.
2. Se recomienda implementar centros de apoyo e inclusión para niños con síndrome de Down en la región de Tacna.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud [Internet]. 2023. Trastornos congénitos. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>
2. Organización Panamericana de la Salud [Internet]. Cada viaje cuenta: Día Mundial de los defectos congénitos. Disponible en: <https://www.paho.org/es/noticias/1-3-2024-cada-viaje-cuenta-dia-mundial-defectos-congenitos>
3. Ávila G. Comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en Colombia, 2019. REN [Internet]. 2021;3(3):16–8. Disponible en: <https://epidemiologiains.org/index.php/ren/article/view/72>
4. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chile [Internet]. 2011;139(1):72–8. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-98872011000100010&lng=es&nrm=iso&tlng=es
5. Araujo J. Adultos con cardiopatías congénitas en América latina y el Caribe: ¿Dónde estamos hoy y hacia dónde vamos? Rev Conarec [Internet]. 2023;38(168):203–4. Disponible en: https://adm.meducatum.com.ar/contenido/numeros/52023168_325/pdf/52023168.pdf

6. Concepción M, Cortegana J, Zavaleta F, Ocampo C, Estrada L. Factores de riesgo maternos asociados a malformaciones congénitas en un hospital de Trujillo. Rev Perú pediatr [Internet]. 2015;68(1):21–7. Disponible en: <https://pediatria.pe/index.php/pedperu/article/view/255>
7. Ávila J. Situación epidemiológica de la mortalidad fetal y neonatal. Boletín Epidemiológico [Internet]. 2023;32(45):1128–33. Disponible en: https://epipublic.dge.gob.pe/uploads/boletin/boletin_202345_18_090732.pdf
8. Ayala F, Guevara E, Carranza C, Luna A, Espinola M, Racchumí A, et al. Factores asociados a malformaciones congénitas. Rev Peru Investig Perinat [Internet]. 2019;8(4):30–40. Disponible en: <https://doi.org/10.33421/inmp.2019171>
9. Jimenez S, Ticona M. Tendencia y causas de mortalidad perinatal en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna. Revista Médica Basadrina [Internet]. 2019;13(2):4–11. Disponible en: <https://revistas.unjbg.edu.pe/index.php/rmb/article/view/875>
10. Chambe L. Frecuencia y morbi-mortalidad de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2000 – 2014 [Internet] [Tesis de grado]. [Tacna]: Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann; 2015. Disponible en: <http://repositorio.unjbg.edu.pe/handle/UNJBG/2099>
11. Dashtaki N, Hosseinpour M, Maracy M. Incidence and Associated Factors of Major Congenital Anomalies in Newborns in Chaharmahal and Bakhtiari,

- Southwest of Iran. *Int J Prev Med* [Internet]. 2022;13:150. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9999095/>
12. Vargas N, Vicuña J. Malformaciones congénitas en el área pediátrica del hospital José Carrasco, de la ciudad de Cuenca 2018 - 2020 [Internet] [Tesis de grado]. [Ecuador]: Universidad del Azuay; 2022. Disponible en: <http://dspace.uazuay.edu.ec/handle/datos/12471>
13. Muñoz M, Kilchemmann C, Román A, Baeza B. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de la región de la Araucanía. *Andes Pediatr* [Internet]. 2022;93(3):383–91. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S2452-60532022000300383&lng=es&nrm=iso&tlng=es
14. Vanassi B, Parma G, Magalhaes V, Cardoso dos Santos A, Iser B. Congenital anomalies in Santa Catarina: case distribution and trends in 2010–2018. *Rev Paul Pediatr* [Internet]. 2022;40:e2020331. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8543791/>
15. Groisman B, Bidondo M, Duarte S, Tardivo A, Barbero P, Liascovich R. Epidemiología descriptiva de las anomalías congénitas estructurales mayores en Argentina. *Medicina (B Aires)* [Internet]. 2018;78(4):252–7. Disponible: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0025-76802018000400004&lng=es&nrm=iso&tlng=es
16. Herrera A, Pérez J, Gómez S. Defectos congénitos en la Provincia Artemisa, en el período 2011-2015. *Panorama Cuba y Salud* [Internet].

- 2018;13(Especial):165–7. Disponible en:
<https://revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/926>
17. Calderón A, Rojas M, Dehesa E. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta Pediatr Mex* [Internet]. 2017;38(6):363–70. Disponible en:
<https://doi.org/10.18233/apm38no6pp363-3701503>
18. Cosme H, Lima L, Barbosa L. Prevalence of congenital anomalies and their associated factors in newborns in the city of São Paulo from 2010 to 2014. *Rev Paul Pediatr* [Internet]. 2017;35(1):33–8. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28977314/>
19. Cárdenas N, Cárdenas K. Prevalencia y factores de riesgo asociados a determinadas malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional del Cusco, 2019-2023 [Internet] [Tesis de grado]. [Cusco]: Universidad Andina del Cusco; 2024. Disponible en:
<https://repositorio.uandina.edu.pe/item/edc47f4e-28ed-48f1-b798-ef4a3bd28fa0>
20. Perez D. Malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Zacarías Correa Valdivia – Huancavelica. 2013 – 2017 [Internet] [Tesis de grado]. [Huancayo]: Universidad Nacional del Centro del Perú; 2018. Disponible en: <http://hdl.handle.net/20.500.12894/4359>
21. Del Aguila S. Incidencia y tipo de anomalías congénitas de los recién nacidos en el servicio de neonatología del Hospital Regional de Loreto 2014 [Internet] [Tesis de grado]. [Iquitos]: Universidad Nacional de la Amazonía Peruana;

2015. Disponible en:
<https://repositorio.unapiquitos.edu.pe/handle/20.500.12737/3700>
22. Flores H. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del Hospital de Vitarte. 2000- 2009 [Internet] [Tesis de grado]. [Tacna]: Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann; 2011. Disponible en:
<https://repositorio.unjbg.edu.pe/handle/20.500.12510/187>
23. Espinoza D. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el período 2000 – 2009 [Internet] [Tesis de grado]. [Tacna]: Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann; 2011. Disponible en:
<https://repositorio.unjbg.edu.pe/handle/20.500.12510/185>
24. Silvestre dos Reis L. Perfil Epidemiológico das malformações congênitas no município de Cáceres-Mato Grosso no período De 2004 a 2009. [Internet] [Tesis de grado]. [Brasilia]: Universidade de Brasilia; 2010. Disponible en:
<https://repositorio.unb.br/handle/10482/8665>
25. Horovitz D, Llerena Jr. J, Mattos R. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad Saúde Pública [Internet]. 2005;21(4):1055–64. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/csp/a/WzryvgQ5TMYBPTc4htRdFfp/>
26. Alberto M, Riveros A, Miglino M, Dos Santos J. Anencefalia: Causas de uma malformação congênita. Rev Neurocienc [Internet]. 2010;18(2):244–8. Disponible en:

https://www.researchgate.net/publication/235344321_Anencefalia_Causas_de_uma_malformacao_congenita

27. Duarte L. Incidência de malformações congênicas em recém-nascidos em hospital geral, Dourados - MS no período de 2003 a 2007 [Internet] [Tesis de grado]. [Brasilia]: Universidade de Brasilia; 2009. Disponible en: <http://repositorio.unb.br/handle/10482/4823>
28. Lima A, Rocha T, Santos K, Femoseli A, Oliveira S. Incidência de malformações congênicas em recém-nascidos em maternidade pública da capital de Alagoas, Brasil. Interfaces Científicas - Saúde e Ambiente [Internet]. 2018;6(3):103–14. Disponible en: <https://periodicos.set.edu.br/saude/article/view/5335>
29. Romero A, Fornieles Y, Díaz A, Calero L, Irala F, Ramos M, et al. Codificación en CIE-9-MC: Anomalías congénitas. Edición 2010. Sevilla: Servicio de Producto Sanitario; 2011.
30. Martínez M. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Semergen. 2010;36(3):135–9.
31. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Rev Mex Pediatr. 2008;75(2):71–4.
32. Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud: décima revisión (CIE-10). 10a ed. Ginebra: OMS; 1992.

33. Cabral-Oliveira F, Albuquerque L, São Paulo C, Lacerda A, Fortuna F, Farias S, et al. Defeitos Congênitos – Tópicos Relevantes. *Gaz méd Bahia*. 2007;77(Suplemento 1):S32–9.
34. Pinto W. Diagnóstico pré-natal. *Ciênc Saúde Coletiva* [Internet]. 2002; 7:139–57. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232002000100013>
35. Nunes M. Perfil epidemiológico das malformações congênitas em recém-nascidos no estado do Tocantins no período de 2004 a 2008 [Internet] [Tesis de grado]. [Brasília]: Universidade de Brasília; 2011. Disponível em: <http://repositorio.unb.br/handle/10482/8410>
36. Silva J, Novato-Silva E, Faria H, Pinheiro T. Agrotóxico e trabalho: uma combinação perigosa para a saúde do trabalhador rural. *Ciênc Saúde Coletiva* [Internet]. 2005;10(4):891–903. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/yb4ZTvh4dCtM6JWzW89mbZB/>
37. Moore K, Persaud T, Torchia M. *Embriología clínica*. 11° ed. Barcelona: Elsevier; 2020.
38. Benute G, Nomura R, De Lucia M, Zugaib M. Interrupção da gestação após o diagnóstico de malformação fetal letal: aspectos emocionais. *Rev Bras Ginecol Obstet* [Internet]. 2006 ;28(1):10–7. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbgo/a/VXqxPNtNQnj98dz6WxySFdj/>
39. Cavalcanti D, Salomão M. Incidence of congenital hydrocephalus and the role of the prenatal diagnosis. *J Pediatr (Rio J)* [Internet]. 2003;79(2):135–40. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0021-75572003000200008>

40. Bailón E. Situación actual del diagnóstico prenatal. *Aten Primaria* [Internet]. 2004;34(9):454–6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7688709/>
41. Nicolaidis K, De Barros Duarte L, Marcolim A, Duarte G. Rastreo para anomalias cromossômicas no primeiro trimestre da gestação. *Rev Bras Ginecol Obstet* [Internet]. 2007;29(12):647–53. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/S0100-72032007001200008>
42. Nazer J. Prevención primaria de los defectos congénitos. *Rev Méd Chile* [Internet]. 2004;132(4):501–8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872004000400014>.
43. Gonçalves M, Cardoso M, Lima R, Oliveira C, Bonfim C. Prevalencia y factores asociados a las malformaciones congénitas en nacidos vivos. *Acta Paul Enferm* [Internet]. 2021;34:eAPE00852. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/ape/a/wx4MphcvGGjzFXTLvJL7jvv/abstract/?lang=es>
44. Zhou Q, Dong G, Wang Q, Shen H, Zhang Y, Zhang S, et al. Preconception folic acid supplementation for the prevention of birth defects: a prospective, population-based cohort study in mainland China. *BMC Pregnancy and Childbirth* [Internet]. 2024;24(1):114. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-024-06283-8>
45. Little J, Cardy A, Munger R. Tobacco smoking and oral clefts: a meta-analysis. *Bull World Health Organ* [Internet]. 2004;82(3):213–8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2585921/>

46. Requena M, García J, Wei R, Romero R, Alarcón R. The Impact of COVID-19 on the Monitoring of Pregnancy and Delivery of Pregnant Women in the Dominican Republic. *Healthcare* [Internet]. 2022;10(11):2266. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/healthcare10112266>
47. Espinoza G, Huaracallo K. Factores asociados a malformaciones congénitas en neonatos del Hospital Nacional María Auxiliadora 2017-2018 [Internet] [Tesis de grado]. [Lima]: Universidad de San Martín de Porres; 2019. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12727/8071>
48. Dueñas M, Mansilla M, Flores M, Collazos M, Velarde L, Quispe E, et al. Prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. *Rev Perú Pediatr* [Internet]. 2018;70(1):10–8. Disponible en: <https://doi.org/10.61651/rped.2018v70n1p10-18>
49. Pumacchua A. Incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010 - 2021 [Internet] [Tesis de grado]. [Tacna]: Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann; 2022. Disponible en: <https://repositorio.unjbg.edu.pe/handle/20.500.12510/3555>
50. El Peruano [Internet]. 2024. El número de nacimientos en Perú cae en 20.4% desde el 2019 y el INEI ya habla de tendencia. Disponible en: <https://elperuano.pe/noticia/259729-el-numero-de-nacimientos-en-peru-cae-en-204-desde-el-2019-y-el-inei-ya-habla-de-tendencia>

51. Instituto Nacional de Estadística e Informática [Internet]. 2022. En el Perú más de ocho millones 777 mil mujeres son madres. Disponible en: <https://m.inei.gov.pe/media/MenuRecursivo/noticias/nota-de-prensa-no-073-2022-inei.pdf>
52. Silva L. Malformaciones congénitas, incidencia y factores de riesgo asociados en el HNHU 2013-2017 [Internet] [Tesis de grado]. [Lima]: Universidad Nacional Federico Villareal; 2018. Disponible en: <https://repositorio.unfv.edu.pe/handle/20.500.13084/1758>
53. Ortiz M, Fragoso G, Cardiel L, Luna C. Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México. Rev Mex Pediatr [Internet]. 2003;70(3):128–31. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=8089>

ANEXOS

MATRIZ DE CONSISTENCIA

TÍTULO: Incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

AUTOR: Jean Franco Enrique Lyssander Monroy Alanoca

PROBLEMA	OBJETIVOS	VARIABLES	METODOLOGÍA
<p>General:</p> <p>¿Cuál es la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos del servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024?</p>	<p>General:</p> <p>Determinar la incidencia, prevalencia, características materno-perinatales y mortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el servicio de neonatología del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015 – 2024.</p> <hr/> <p>Específicos:</p> <p>OE1: Calcular la prevalencia de recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.</p> <hr/> <p>OE2: Determinar la incidencia de recién nacidos con malformaciones congénitas atendido en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.</p> <hr/> <p>OE3: Identificar las malformaciones congénitas clasificadas según el sistema afectado en los recién</p>	<p>Malformación congénita</p> <ul style="list-style-type: none"> • Anomalías cromosómicas. • Sistema maxilofacial. • Sistema digestivo. • Sistema nervioso • Sistema respiratorio. • Sistema circulatorio. • Sistema musculoesquelético. • Sistema genitourinario. • Otras malformaciones congénitas. <p>Características maternas</p> <ul style="list-style-type: none"> • Edad materna. • Tipo de parto. • Paridad. • Número de controles prenatales. • Hábitos nocivos. • Antecedente familiar de malformación congénita. • Complicaciones del embarazo. <p>Características perinatales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sexo. • Peso / Edad gestacional. • Apgar al 1er y 5to minuto. • Peso al nacer. • Edad gestacional. 	<p>Diseño:</p> <p>Observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.</p> <p>Población:</p> <p>Conformada por 208 recién nacidos con malformaciones congénitas que fueron atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna desde el 01 de enero del 2015 hasta el 31 de diciembre del 2024.</p> <p>Técnica:</p> <p>Análisis documental.</p> <p>Instrumento:</p> <p>Sistema informático perinatal (SIP)</p>

nacidos atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante el periodo 2015–2024.

OE4: Describir las características maternas de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

OE5: Describir las características perinatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

OE6: Determinar la mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas atendidos en el servicio de neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2015-2024.

Mortalidad

- Número de recién nacidos con malformación congénita fallecidos.
- Causas de muerte en recién nacidos con malformación congénita.

Estadística:

Frecuencias absolutas y relativas de las variables.

COMITÉ INSTITUCIONAL DE ÉTICA EN INVESTIGACIÓN



HHUT
HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA

Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación

EL DIRECTOR EJECUTIVO DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA AUTORIZA, POR INTERMEDIO DEL PRESIDENTE DEL COMITÉ INSTITUCIONAL DE ÉTICA EN INVESTIGACIÓN CIÉI-HHUT.

Por Resolución Ejecutiva Regional N°270-2024-ETARRRHH-OEGDRRHH-DRS.T/GOB.REG.TACNA, otorga:

CREDENCIAL

Del Proyecto de Investigación:

INCIDENCIA, PREVALENCIA, CARACTERÍSTICAS MATERNO-PERINATALES Y MORTALIDAD DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITALHIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2015-2024	CÓDIGO 64-CIÉI-HHUT-2025
--	---

Autoría (es):

BACH. JEAN FRANCO ENRIQUE LYSSANDER MONROY ALANOCA

Dictamen otorgado por Miembro activo del CIÉI, MÉD. GERSON ROBERTO GÓMEZ ZAPANA, Miembro activo del Comité Institucional de Ética en Investigación informa como:

Titular Suplente

Según Resolución Directoral N°295-2024-DIREC-EJEC-HHUT-DRS.T/GOB.REG.TACNA, quien luego de la revisión del trabajo, DETERMINA:

Que puede ejecutarse: SI NO

Cumple con el Marco ético legal de la Investigación en seres humanos SI NO

Vulnera derechos SI NO

Aplicará Instrumentos:

Pacientes

Personal

Otros

Consentimiento informado:

Verbal SI NO Escrito SI NO Pertinente SI NO

Impacto Ambiental Positivo Negativo

En base a ello el Comité Institucional de Ética en Investigación concluye que el proyecto:

SI NO Cumple con los requisitos de calidad exigidos para ser desarrollado

y en consecuencia SI NO Otorga la Aprobación, por intermedio del Comité Institucional de Ética en Investigación

Se expide el presente documento el día 15 de Julio del 2025

Válido hasta el 15 de Julio del 2026



MÉD. EDDY RICHARD VICENTE CHOQUE
Director Ejecutivo
Hospital Hipólito Unanue Tacna

MG. IRMA VILLARAGURTO
Jefe de la Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación
Hospital Hipólito Unanue Tacna

