UNIVERSIDAD PRIVADA DE TACNA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD ESCUELA DE MEDICINA HUMANA



TITULO DE LA TESIS:

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE EL PERIODO 2000-2009

Tesis para optar el título profesional de:

MEDICO CIRUJANO

BACH. Victor Manuel Antubert Luque Mamani

Tacna - Perú

TESIS APROBADA POR EL JURADO INTEGRADO POR:

DR. Med. Marco Rivarola Hidalgo

PRESIDENTE DEL JURADO

MED. Med. Javier Gonzáles Rivera

PRIMER MIEMBRO DEL JURADO

MED. Med. Víctor Quispe Montesinos

SEGUNDO MIEMBRO DEL JURADO

MED. Dr. Claudio Ramírez Atencio

DIRECTOR DE TESIS

DEDICATORIA

Quiero dedicarle este trabajo A Dios que me ha dado la vida y fortaleza para terminar este proyecto de investigación, A mis Padres por estar ahí cuando más los necesité; en especial a mi madre por su ayuda y constante cooperación por apoyarme y ayudarme en los momentos más difíciles.

AGRADECIMIENTOS

En agradecimiento a mis padres por el apoyo recibido durante mi formación profesional. Porque gracias a su cariño, guía y apoyo he llegado a realizar uno de mis anhelos más grandes de mi vida, fruto del inmenso apoyo, amor y confianza que en mi se depositó y con los cuales he logrado terminar mis estudios profesionales que constituyen el legado más grande que pudiera recibir y por lo cual les viviré eternamente agradecido.

ÍNDICE

| INTRODUCCIÓN | 1 |
|--|----------------------------|
| CAPÍTULO I 1. EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN 1.1. Fundamentación del Problema 1.2. Formulación del Problema 1.3. Objetivos de la Investigación 1.4. Justificación | 5 6 7 8 |
| CAPÍTULO II 2. REVISIÓN DE LA LITERATURA 2.1. Antecedentes de la Investigación 2.2. Marco teórico | 11 24 |
| CAPÍTULO III 3. HIPÓTESIS, VARIABLES Y DEFINICIONES OPERACIONALES 3.1. Hipótesis 3.2. Operacionalización de las variables | 76 79 |
| CAPÍTULO IV 4. METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN 4.1. Diseño 4.2. Población y muestra 4.2.1.Criterios de Inclusión 4.2.2.Criterios de Exclusión 4.3. Recolección de datos | 82 82 83 83 84 |
| CAPÍTULO V 5. PROCEDIMIENTOS DE ANÁLISIS DE DATOS | 86 |
| CAPÍTULO VI 6.1. Resultados 6.2. Discusión 6.3. Conclusiones 6.4. Recomendaciones | 88 108 127 129 |
| BIBLIOGRAFÍA | 130 |
| ANEVOS | 126 |

RESUMEN

Introducción: Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales presentes al momento del nacimiento que pueden afectar cualquier parte del organismo y acompañarse de otras alteraciones anatómicas. Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada de 3% en los recién nacidos vivos. El objetivo del estudio es determinar la frecuencia y morbi-mortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

Materiales y método: Es un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. Estudio incluyó a 250 recién nacidos con malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo de Enero 2000 hasta Diciembre 2009. Se recolectó la información requerida de las historias clínicas y la base de datos del Sistema Informático Perinatal.

Resultados: La tasa de recién nacidos con malformaciones congénitas es de 7,47 por mil recién nacidos vivos en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron: labio leporino (18,8%), síndrome de Down (17,2%), fisura palatina (16,4%)

e hidrocefalia (9,25). La tasa de mortalidad neonatal de los recién nacidos

con malformaciones congénitas fue del 25,6%.

Conclusiones: La tasa de recién nacidos con malformaciones

congénitas en nuestra serie es similar a lo referido por la bibliografía. Las

malformaciones congénitas más frecuentes son: labio leporino, síndrome

de Down, fisura palatina e hidrocefalia.

Palabras claves: Malformaciones congénitas.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales presentes al momento del nacimiento que pueden afectar cualquier parte del organismo y acompañarse de otras alteraciones anatómicas. La mayor parte de los defectos congénitos tienen un patrón de herencia multifactorial, es decir, como consecuencias de la interacción de una determinada predisposición genética con factores ambientales. Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada de 3% en los recién nacidos vivos. Estas cifras se incrementan si se toman en cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina. Es importante señalar que las malformaciones congénitas juegan un papel muy importante en la morbimortalidad y mortalidad infantil por su considerable frecuencia y repercusiones psicosociales, estéticas, funcionales y económicas¹.

¹ Masgos M, Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos: Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 2002. Tesis. Universidad Nacional Mayor de San Marcos de Lima.2002.

La mayoría de las malformaciones congénitas son de causa desconocida. Entre las causas conocidas, destacan las asociadas a trastornos genéticos mendelianos, seguidas de las anomalías cromosómicas y las causadas por teratógenos conocidos. Alrededor del 60% de las malformaciones congénitas se presentan de forma aislada y un 30% están asociadas a otras malformaciones, constituyendo síndromes polimalformativos².

En nuestro país nacen alrededor de 600,000 niños por año, de los cuales 2% a 5% de ellos presentan alguna malformación congénita, la mayoría de ellas, aisladamente, pero en casi el 50% se presenta un síndrome malformativo³. En Tacna, las malformaciones congénitas en recién nacidos tienen una tasa de 13,1 por 1000 recién nacidos vivos⁴.

Las malformaciones congénitas además de constituir un grave problema por su repercusión individual, familiar y social, contribuyen de manera importante en las discapacidades del desarrollo, según las estadísticas del centro para el control de enfermedades, se ubica en el quinto lugar de causa de "años de vida potencialmente perdidos" antes

-

² Ramos Fuentes F. Seguimiento y cuidados del recién nacido con malformaciones. sección de genética, dpto. de pediatría. Facultad De medicina, Universidad de Zaragoza

³ Masgos, Op cit

⁴ Ticona M. Huanco D. Salud perinatal en Tacna: principales indicadores. Primera edicion. Peru 2000

de los 65 años, y ocasionan aproximadamente entre el 20% al 40% de las muertes ocurridas en el primer año de vida⁵.

El estudio y evolución de niños malformados es generalmente deficiente y con frecuencia crea un problema diagnostico y de manejo para el equipo perinatologico. Se ha estimado que el costo del tratamiento y manejo de las anomalías congénitas en Estados Unidos sobrepasa anualmente los US \$ 6 mil millones, sin incluir costos no médicos que cubren las familias⁶. El pronóstico general de este grupo de recién nacidos es relativamente malo, un 25% fallece en la primera infancia, otro 25% desarrollará una discapacidad física o mental y el 50% restante tendrá una perspectiva favorable luego del tratamiento⁷.

Por todas estas consideraciones mencionadas nos encontramos frente a un problema de salud pública y conocer nuestra realidad nos permitirá tomar acciones preventivas eficaces sobre aquellas anomalías congénitas prevenibles.

⁵ Druschel, Hugdhe J. Mortality among infante with congenital malformations. Public Healty Rep. 2000, 111(4): 359-61

⁶ Oakley GP. Frecuency of human congenital malformations. Clin Perinatol 2007; 13: 545.54

Barreiro C. Hospital nacional de pediatría "Prof. Dr. JUAN P. GARRAHAN". Arch. Argent. Pediatr. 107 (3) Buenos Aires. 2009

CAPÍTULO I

EL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1. FUNDAMENTACIÓN DEL PROBLEMA

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales presentes al momento del nacimiento que pueden afectar cualquier parte del organismo y acompañarse de otras alteraciones anatómicas. Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada de 3% en los recién nacidos vivos.

En nuestro país nacen alrededor de 600,000 niños por año, de los cuales 2% a 5% de ellos presentan alguna malformación congénita, la mayoría de ellas, aisladamente, pero en casi el 50% se presenta un síndrome de malformación congénita. En Tacna, las malformaciones congénitas en recién nacidos tienen una tasa de 13,1 por 1000 recién nacidos vivos. Estas cifras se incrementan si se toman en cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina. Es importante señalar que las malformaciones congénitas juegan un papel muy importante en

la morbimortalidad y mortalidad infantil por su considerable frecuencia y repercusiones psicosociales, estéticas, funcionales y económicas.

La evolución es generalmente deficiente, y el pronóstico general de este grupo de recién nacidos es relativamente malo, un 25% fallece en la primera infancia, otro 25% desarrollará una discapacidad física o mental y el 50% restante tendrá una perspectiva favorable luego del tratamiento.

Por todas estas consideraciones mencionadas nos encontramos frente a un problema de salud pública y conocer nuestra realidad nos permitirá tomar acciones preventivas eficaces sobre aquellas anomalías congénitas prevenibles.

1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Cuál es la frecuencia y morbimortalidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000-2009?

1.3. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

 Determinar la frecuencia y morbimortalidad de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000-2009.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Determinar la frecuencia de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000-2009.
- Describir las características maternas y neonatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
- Determinar la tasa de morbilidad y las principales patologías presentes en los recién nacidos con malformaciones congénitas.
- Identificar el tipo de malformacion congénita más frecuente en los recién nacidos.
- Determinar la tasa de mortalidad neonatal de los recién nacidos con malformaciones congénitas.

1.4. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo. Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico.

La información publicada sobre las malformaciones congénitas en los recién nacidos en nuestro hospital es muy limitada, no se conoce cuál es la frecuencia y la morbimortalidad en estos últimos años. Es interés de nuestro estudio contribuir al mejor conocimiento acerca de este problema, revelando información valiosa de esta patología en nuestra comunidad. Esta información servirá como base para futuras investigaciones.

Nuestro estudio constituye un trabajo de investigación original y posible de realizar. Creemos que el desarrollo del tema propuesto es importante y se justifica, ya que permitirá una mejor comprensión de la frecuencia y morbimortalidad de los recién nacidos con malformaciones congénitas.

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE EL PERIODO 2000-2009

CAPÍTULO II

REVISIÓN DE LA LITERATURA

2.1. ANTECEDENTES DE LA INVESTIGACIÓN

2.1.1 LOCALES

Figueroa R. Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 1984-1989.

Es un estudio descriptivo realizado en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante 1984 a 1989 encontró una incidencia de 12,9 por 1000 nacidos vivos, 59 de ellos estuvieron afectados por más de una malformación. Encontró que existe un aumento de la incidencia conforme aumenta la edad materna, la mayoría se dio en madres sin antecedentes gestacionales que estuvieron control prenatal, recién nacidos de parto vaginal de peso adecuado, a termino con buen Apgar y de sexo masculino. La mortalidad general fue de 21,46%. El síndrome de Down fue la malformación mas frecuente, seguido de labio leporino con paladar hendido⁸.

⁸ Figueroa R. Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante los años 1984-1989. Arequipa: Universidad Nacional De San Agustin.

Ticona M. Huanco D. Salud Perinatal en Tacna: principales indicadores. 2000

Ticona y Huanco publicaron el texto "Salud perinatal en Tacna", que incorpora una serie de datos estadísticos correspondientes al periodo 1982 – 2000; durante el transcurso de esos 20 años se presenta los registros de morbimortalidad perinatal que incluye la información obtenida de 52,333 nacimientos. Se encontró que las malformaciones congénitas tienen una tasa de 13,1 por mil recién nacidos vivos, dentro de estas la más frecuente es el síndrome de Down con una tasa de 2,1. Otras malformaciones congénitas encontradas fueron: labio leporino con 1,8, mielomeningocele con 0,9 y polidactlilia con 0,7 por mil recién nacidos vivos⁹.

2.1.2 NACIONALES

Flores Maquera H. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital de Vitarte. 2011.

-

⁹ Ticona M.. op cit.

Es un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. Realizado durante los años 2000-2009 en el Hospital de Vitarte. La frecuencia de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas fue 1,04%. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron el labio leporino (42,4%), síndrome Down (36,0%), paladar hendido (26,9%) y fisura palatina (6,4%). La tasa de morbilidad neonatal representó el 84,8% de los recién nacidos malformados. Las principales patologías neonatales fueron: sepsis (39,3%), SDR (30%), hipoglucemia (21,2%). La mayoría de los pacientes fueron dados de alta debido a que mostraron evolución favorable o sus malformaciones congénitas 24,2% eran menores; fueron trasladados a otros centros hospitalarios para recibir tratamiento especializado. Ademas, la tasa de mortalidad neonatal fue de 133 por cada 1000 recién nacidos con malformaciones congénitas¹⁰.

Díaz L. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. 2003.

¹⁰ Flores Maquera H. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital de Vitarte. 2000 -2009. Tesis. Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann. Peru. 2011.

La tasa de mortalidad neonatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins durante el año 2000 fue de 10,5 por mil nacidos vivos y los factores relacionados a la mortalidad perinatal fueron preeclampsia severa, malformaciones congénitas severas y hemorragias del tercer trimestre¹¹.

Masgo Torres M. "Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos: morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé Lima-Peru". 2002

Durante los años de estudio, la frecuencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos vivos fue 1,7% entre los factores de riesgo que tuvieron significancia estadística se encuentran: la edad materna mayor de 35 años, pobreza extrema, alcohol durante el embarazo y deficiencia de vitaminas. Las malformaciones cardiovasculares representaron el 19% seguido de las anomalías maxilofaciales con 14,10%. Las malformaciones mas frecuentes fueron el labio leporino mas fisura de paladar y comunicación interventricular. La mortalidad entre los neonatos con defectos

14

¹¹ Díaz L. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Rev. Med Hered. Sept. 2003; 14 (3): 117 – 21.

congénitos fue 12,5%, siendo las malformaciones múltiples las de mayor letalidad¹².

Sánchez MJ. Malformaciones congénitas en el servicio de neonatologia del Hospital Nacional Del Sur de Arequipa-Ipss.

Sánchez encontró una frecuencia y morbimortalidad de 2,25 por 1000 nacidos vivos ene Hospital Nacional Del Sur Ipss durante el periodo de enero de 1994 a diciembre de 1997. Siendo mas frecuente la fisura labio palatina, atresia y estenosis, en segundo lugar el sistema cardiovascular y en tercer lugar el sistema genitourinario predominando la criptorquidia¹³.

Mantilla G, Malformaciones congénitas en recién nacidos vivo y su relación con algunos factores epidemiológicos maternos. 1997

_

¹² Masgos. Op cit.

¹³ Sanchez MJ. Malformaciones congénitas en el servicio de neonatologia del hospital nacional del sur de Arequipa-Ipss, enero 1994 a diciembre 1998. Arequipa-Peru 1998.

En Chimbote de enero de 1990 a diciembre de 1994 en el Hospital Regional "Eleazar Guzmán Barrón" la frecuencia de malformaciones congénitas fue de 0,92 por ciento, los sistemas más comprometidos fueron: músculo esquelético, cardiovascular, gastrointestinal y nervioso¹⁴.

Álvarez SA. Frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en el servicio de neonatologia del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa. 1997.

En el servicio de neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa durante el periodo de enero 1993 a diciembre 1996, de 23596 recién nacidos vivos, se encontró 214 neonatos con malformaciones congénitas lo cual da una frecuencia y morbimortalidad de 9 por 1000 nacidos vivos¹⁵.

2.1.3 INTERNACIONALES

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

¹⁵ Alvarez SA. Frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en el servicio de Neonatologia del hospital regional honorio delgado de Arequipa, enero 1993 a diciembre 1997. Arequipa-Peru 1997.

Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Uruguay. 2006

Estudio retrospectivo de historias clínicas de recién nacidos desde el 1 de enero 2003 al 31 de junio 2005. El objetivo de este trabajo fue determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en la maternidad del Hospital Británico y analizar sus principales características. La incidencia fue de 12/1.000 nacidos vivos. Los defectos más frecuentes fueron vinculados al aparato genitourinario, cardiopatías congénitas, esqueléticas y más alejado aparato digestivo y sistema nervioso central (SNC). En 10 de los niños se observó una malformación mayor y cuatro pacientes presentaban asociación malformativa. La ecografía prenatal fue de utilidad para el diagnóstico de malformación fetal en la mitad de los embarazos. La frecuencia hallada es inferior a lo informado por ECLAMC para nuestro país¹⁶.

-

¹⁶ Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch Pediatr Urug 2006; 77(3): 225-228

García Fernández Y. Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Cuba. 2006

Es un estudio descriptivo, donde la muestra obtenida estuvo constituida por 59078 nacidos vivos, 232 de los cuales padecían malformaciones graves. El período estudiado se dividió en dos grupos, de 15 años cada uno. Se encontró una incidencia de malformaciones congénitas del 3,9%, que disminuyó ostensiblemente en el segundo grupo tras el comienzo y aplicación de los programas de genética. Predominaron las malformaciones clasificadas como otras, las del aparato digestivo, neurológico y las de la cara. Se concluyó que es necesario continuar el trabajo de diagnóstico prenatal para disminuir aún más la incidencia de estas malformaciones¹⁷.

Ulloa G. Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque, Nicaragua. 2004.

¹⁷ García Fernández y, Rodríguez Rivero m. FERNÁNDEZ Ragi R, Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr 2006; 78(4)

Realizó un estudio caso control cuyo objetivo fue determinar los de riesgo y trastornos perinatales asociados malformaciones congénitas en el hospital "Bertha Calderón Roque" Los principales resultados fueron que las malformaciones congénitas más frecuentemente encontradas son: hidrocefalia, malformaciones múltiples, mielomeningocele, labio leporino + paladar hendido y las atresias duodenal y esofágica. La procedencia, la escolaridad, los antecedentes familiares y de hijos con dichas malformaciones y los antecedentes patológicos no constituyeron un factor de riesgo de malformaciones congénitas; en cambio la consanguinidad, el aborto recurrente, el uso de fármacos de origen desconocido o el metronidazol, la deficiencia en el uso de ácido fólico, el antecedente de tabaquismo, drogadicción y exposición a plaquicidas si constituyeron un factor de riesgo. La presencia de patologías durante el embarazo como el polihidramnios, la hipertensión crónica y la diabetes también incrementan este riesgo. El sexo masculino fue el más afectado. Los recién nacidos con malformaciones tuvieron mayor riesgo de trastornos perinatales como el apgar menor de 7, prematurez y bajo peso al nacer¹⁸.

_

¹⁸ Ulloa G, Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque, Enero a diciembre del 2003. Universidad Nacional Autónoma De Nicaragua. 2004.

Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Maternidad Nuestra Señora de la Altagracia. 2003.

El mayor número de recién nacidos presentó malformaciones visibles macroscopicamente, siendo las mas frecuentes los polimalformados y el Síndrome de Down, relacionados estos con el consumo de medicamentos (88%). El 12.5% tenían entre 15 a 19 años, el 50% entre 20 a 24 años, en un 12.5% entre 25 a 29 años, el 25% entre 35 a 39 años. El 68.75% eran multigestas, el 50% multíparas, el 31.25% eran primigestas. El 6.25% tenían antecedentes familiares de malformación congénita. El 25% de las malformaciones presentes corresponde a: Polimalformados y Síndrome de Down¹⁹.

Almaguer P, Fonseca M. "Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas ". Cuba. 2002

Es un estudio casos y controles, el grupo de estudio estuvo constituido por 20 niños malformados, el grupo control por 20 niños sin malformaciones, los factores de riesgo analizados fueron más

20

¹⁹ Gutierrez A. Factores De Riesgo Asociados A Malformaciones Congenitas En El Hospital Maternidad Nuestra Señora De La Altagracia, Enero Del Año 2001 A Diciembre Del Año 2003

frecuentes en el grupo con malformaciones congénitas, los factores que mostraron fuerza de asociación estadísticamente significativa fueron los antecedentes familiares, las alteraciones del peso corporal, el consumo de medicamentos y los traumatismos, la anemia durante el embarazo y la ingestión de café fueron factores que mostraron alta frecuencia, pero en ambos grupos de estudio. Se comprobó una fuerte asociación de la existencia de antecedentes de malformaciones en la familia y de alteraciones en el peso corporal en la madre, con la presencia de malformaciones congénitas en la población infantil estudiada, la distribución según la localización de las malformaciones congénitas fue en orden de frecuencia, el sistema osteomuscular el SNC, el aparato digestivo, aparato cardiovascular y genitourinario²⁰.

Méndez Núñez T. Defectos congénitos incidencia, frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados. Cuba 2002.

El autor encontró que las principales malformaciones fueron: Labio Leporino, paladar hendido, Sind de Down. En relación a factores asociados los recién nacidos presentaron bajo peso, predominó el

²⁰ Almaguer P, Fonseca M. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas. Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.

sexo masculino, la edad materna predominante fue entre los 19 – 35 años. Presentando una incidencia de 0.8 por 1000 nacidos vivos. 13

Montoya Zarante y cols. Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas. Colombia. 2001.

Instituto de Genética Humana de la Pontifica Universidad Javeriana inició la investigación clínica y epidemiológica de malformaciones congénitas en el Hospital Universitario San Ignacio en asociación con ECLAMC, se realizó un estudio en dos modalidades operativas casos - control y cohorte, el número total de nacimientos durante este período fue de 2026. El promedio de nacimientos estimados por mes fue de 289.43. El número total de malformados fue de 87 con un promedio de 12.43 malformados por mes y una prevalencia global de 4.29%. El total de nacimientos vivos fue de 1998 de los cuales 81 (4.05%) presentaron malformaciones y el total de nacimientos muertos fue de 24 de los cuales 6 (21.4%) presentaron malformaciones. principales malformaciones Las fueron estructurales, los factores encontraron asociados que se

22

¹³ Méndez Núñez T. Defectos congénitos incidencia, frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados. HBCR abril-diciembre 2001 Hospital Berta Calderón Roque Managua. 2002

significativamente a la presencia de malformaciones fueron el rango de edad de 25-29 años, la vaginosis, las enfermedades crónicas, los factores físicos. No se encontró significancia estadística en la distribución por sexo, medicamentos, metrorragia e inmunizaciones²¹.

Galidez I, Rodríguez E. Malformaciones congénitas y ocupación de los padres. Venezuela. 1999.

Investigación epidemiológica de tipo casos control que incluyó a las madres de 48 niños nacidos con malformaciones congénitas, con la finalidad de establecer una posible asociación, entre la ocupación de los padres y la concepción de niños malformados los resultados obtenidos en relación a la presencia de malformaciones y primer parto demostraron una asociación significativa. Se encontró una asociación estadística en relación a los uso de tabacos y con la exposición ocupacional paterna²².

²¹ Zarante Montoya, Castillo Mena. Análisis Clínico Epidemiológico De Factores Asociados A Malformaciones congénitas e clamc. Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre 2001.

²² Galidez L, Rodríguez E. Malformaciones congénitas y ocupación de los padres. Hospital Central de Maracay Venezuela. 1999.

2. MARCO TEÓRICO

2.2.1 INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales presentes al momento del nacimiento que pueden afectar cualquier parte del organismo y acompañarse de otras alteraciones anatómicas y/o funcionales.

La etiología de las malformaciones congénitas se conoce desde hace tiempo en sus aspectos anatómicos y también se conoce una gran variedad de agentes teratogénicos que pueden causar alteraciones. Sin embargo, en los últimos años, el conocimiento ha aumentado enormemente sobre todo en lo que se refiere al análisis de las alteraciones a nivel molecular, es decir, conocer la reacción más temprana que se produce a nivel subcelular. Este conocimiento se ha adquirido por el uso de nuevas técnicas y en especial debido a los avances que ha experimentado la Embriología y Teratología Experimental²³.

24

²³ Masgos. Op cit.

Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada al 3% en los recién nacidos vivos y de 10 a 15% en recién nacidos muertos. Estas cifras se incrementan si se toman en cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina. Es importante señalar que las malformaciones congénitas juegan un papel muy importante en la morbimortalidad y mortalidad infantil por su considerable frecuencia y repercusiones psicosociales, estéticas, funcionales y económicas²⁴.

Las malformaciones, sean mayores (aquellas de importancia médica, quirúrgica o cosmética) o menores (sin gran importancia medico quirúrgica o cosmética, siempre son anormales y tienen el mismo significado. Las malformaciones representan diferencias cualitativas debidas a un error de la morfogénesis durante la organogénesis. Si el error es precoz, la malformación será mayor, si es tardío se producirá una malformación menor. La mayoría de las malformaciones son por diferenciación incompleta: la minoría por diferenciación anormal.

²⁴ Masgos . Op Cit.

2.2.2 ETIOLOGÏA DEL DESARROLLO ANORMAL

Las causas de las malformaciones congénitas pueden ser genéticas, ambientales o multifactoriales. Se considera que las causas genéticas son responsables de un 18% de las alteraciones del desarrollo, las causas ambientales de un 7%; las causas multifactoriales explican un 25%, mientras que el 50% restante es de etiología desconocida. ²⁵

a) Malformaciones congénitas de causa ambiental

Los factores ambientales son importantes como factores desencadenantes de anomalías multifactoriales. Pueden ser: infecciosos, químicos, físicos, hormonales y nutricionales.

Agentes infecciosos

Los agentes infecciosos causan enfermedades que

26

²⁵ Montenegro A. Malformaciones congénitas. Facultad De Medicina, Universidad De Chile

pueden producir poco daño a las madres embarazadas, pero son capaces de atravesar la placenta y causar graves malformaciones a embriones y fetos. Corresponden a virus, bacterias y parásitos. Los virus son partículas pequeñas constituidas por proteínas y ácidos nucleicos, es decir son verdaderas bolsas de información genética. Pueden proliferar dentro de las células embrionarias hasta producir su ruptura o bien pueden incorporar su información genética extraña determinando la síntesis de moléculas que pueden ser dañinas para el embrión. Los virus atraviesan la placenta fácilmente. Por ejemplo, el virus de la rubéola genera una tríada de malformaciones: cataratas, malformaciones cardíacas y sordera. Pero la posibilidad de que se produzca la alteración y el tipo de malformación depende de la etapa del desarrollo en que se contrae la enfermedad. Si la rubéola es contraída por la madre en la 6^a semana origina catarata congénita, si la afección ocurre en la 9ª semana se producirá sordera y entre la 5^a y 8^a semana ocurrirán cardiopatías congénitas.

El citomegalovirus puede producir aborto si la infección de

la madre ocurre en el primer trimestre. Cuando la infección es más tardía, se produce retardo del crecimiento intrauterino, microftalmia, ceguera, sordera y retardo mental. Las bacterias no atraviesan la placenta por lo cual deben infectarla primero, lo que hace que lleguen a los tejidos fetales cuando ya ha pasado el período de organogénesis. La espiroqueta pálida (Treponema pallidum) microorganismo causante de la sífilis, puede producir sordera en el feto, anomalías de los dientes, de la piel, de los huesos y retardo mental.

Los parásitos tampoco atraviesan la placenta lo que hace que alcancen los tejidos embrionarios en el período fetal. Pueden causar lesiones graves cuando se ubican en el sistema nervioso central. El Toxoplasma gondii protozoo responsable de la toxoplasmosis, puede producir microcefalia en el feto, microftalmia, hidrocefalia y retardo mental²⁶.

Agentes químicos y fármacos

²⁶ Montenegro A. Malformaciones congénitas. Facultad De Medicina, Universidad De Chile. Chile 2002.

Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico en animales de laboratorio, pero algunos ejercen su efecto sólo cuando se usan en dosis altas. Importantes son aquellos que producen anomalías cuando se utilizan en dosis terapéuticas como por ejemplo algunos antibióticos (tetraciclinas), barbitúricos y tranquilizantes, pesticidas y drogas que producen adicción (heroína, LSD, alcohol, etc.). Los anticonvulsivantes como algunos derivados de la hidantoína producen defectos craneofaciales y retardo mental.

Los sedantes y tranquilizantes como la talidomida, usada aún en algunos países tropicales como tratamiento para la malaria, produce distintos grados de malformaciones de las extremidades: amelia, meromelia y micromelia; además de malformaciones cardíacas y del oído. El diazepan produce fisuras labiopalatinas.

Los antibióticos atraviesan rápidamente la barrera placentaria. Aunque la penicilina es inofensiva, la

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

El alcohol produce retardo del crecimiento pre y post natal, retardo mental, hipoplasia maxilar y cardiopatías. Este cuadro se conoce como síndrome de alcoholismo fetal (SAF). Las drogas antitumorales como la aminopterina y el metotrexato pueden producir malformaciones múltiples, debido a su acción sobre el ciclo celular y la síntesis proteica.

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

las madres que consumen tabaco y marihuana²⁷.

Agentes físicos

Entre éstos tenemos los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes. La población normalmente está expuesta a una irradiación natural: rayos cósmicos, radioactividad natural de ciertos productos y presencia en el organismo de compuestos radiactivos. Se estima que la irradiación natural sólo es responsable de una pequeñísima fracción de las mutaciones espontáneas. La exposición de mujeres embarazadas a altas dosis de radiación ionizante, se ha relacionado con la aparición, en los recién nacidos, de alteraciones esqueléticas, microcefalia, espina bífida, fisura palatina y retardo mental. En madres embarazadas, que estuvieron cerca de las explosiones atómicas, en Japón, se detectó un importante aumento de abortos y de daño cerebral en la descendencia.

²⁷ Montenegro A. Op Cit.

Las radiaciones ionizantes actúan produciendo un impacto sobre los átomos de alguna molécula originando su ionización. De este modo quedan radicales libres que se unen entre sí formando nuevas moléculas que muchas veces pueden ser tóxicas²⁸.

Agentes hormonales.

Hormonas que normalmente circulan por nuestro organismo, en determinados casos pueden causar malformaciones, como por ejemplo ciertos esteroides de acción androgénica, (andrógenos y estrógenos sintéticos como el dietilestilbestrol), producen masculinización de fetos femeninos y adenocarcinoma de vagina y cervix uterino, respectivamente. La progesterona es inofensiva. Un aumento en los niveles de glucocorticoides durante algunos períodos de la gestación, puede originar fisura palatina. La descarga anormal de glucocorticoides que ocurre durante una situación de estrés, puede originar alteraciones dependiendo del período del desarrollo en

²⁸ Montenegro A. Op Cit.

que se encuentra el embrión²⁹.

Agentes nutricionales

No sólo las deficiencias nutricionales producen anomalías sino también ciertos excesos como las hipervitaminosis. Las hormonas tiroídeas fetales son fundamentales para el desarrollo embrionario. La carencia de yodo produce cretinismo Los desequilibrios vitamínicos son muy peligrosos, pudiendo frenar el crecimiento embrionario, provocar abortos o malformaciones congénitas. La hipervitaminosis A (ácido retinoico), puede producir defectos del tubo neural y anormalidades faciales.

En algunos casos se puede sumar el efecto de dos teratógenos ambientales administrados juntos, los cuales separados no tienen ningún efecto, es decir pueden potenciarse. Por ejemplo, la hipervitaminosis A induce 25 a 30% de fisura palatina en ratones, pero si el exceso de vitamina A se administra al mismo tiempo que se somete

-

²⁹ Montenegro A. Op Cit.

a los animales a una alta temperatura, la incidencia de fisuras aumenta al 45%. También se puede observar un efecto preventivo. Por ejemplo, el tratamiento de mujeres previo y durante el embarazo con ácido fólico, disminuye la incidencia de espina bífida, anencefalia y fisuras labiopalatinas en los recién nacidos³⁰.

b) Malformaciones congénitas de causa genética

Aunque la gran mayoría de los abortos espontáneos tiene aberraciones cromosómicas, hay algunas enfermedades genéticas de origen monogénico y cromosómico, que pueden diagnosticarse por ecografía y amniocentesis, lo cual permite dar información a las familias afectadas por un embarazo patológico.

Anomalías cromosómicas

Pueden afectar a cromosomas sexuales y/o a autosomas. Hay alteraciones cromosómicas numéricas, estructurales,

.

³⁰ Montenegro A. Op Cit.

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

- o En la trisomía 21 o síndrome de Down, los individuos tienen cara plana, puente nasal bajo, hendidura palpebral oblicua, pliegue palmar único (simiano), quinto dedo corto y curvo Presentan deficiencia mental y cardiopatías. Esta anormalidad aumenta en relación a la mayor edad de la madre.
- En la trisomía XXY o síndrome de Klinefelter los individuos corresponden a hombres de piernas largas, vello pubiano de distribución femenina y moderada ginecomastia. Tienen testículos pequeños, generalmente son azoospérmicos y por lo tanto estériles. La incidencia de este síndrome es de 1:1000 varones nacidos vivos.
- En la monosomía XO o Síndrome de Turner corresponden a mujeres de baja estatura y tórax amplio, que presentan pliegue cervical y cúbito valgo. Tienen disgenesia ovárica y son infértiles.

Incidencia: 1:3000 en mujeres nacidas vivas³¹.

Entre las alteraciones estructurales más frecuentes se

encuentra el síndrome del *grito de gato" (Cri du chat). En

este síndrome falta el brazo corto del cromosoma 5. Son

niños de cara ancha (cara de luna), hipertelorismo

(distancia interpupilar aumentada) y retardo mental. Al

llorar emiten un sonido característico por hipoplasia

laríngea, lo que justifica el nombre del síndrome.

Incidencia: 1:50.000.

Mosaicos y Quimeras. Un mosaico se origina por fallas en

las divisiones mitóticas de un cigoto durante el período de

segmentación. Una quimera, en cambio, proviene de la

fusión de diferentes cigotos.

Ejemplos de mosaicismo se encuentran en casi todos los

síndromes causados por aberraciones cromosómicas

(Turner, Klinefelter, Down, etc.). Son individuos que tienen

al menos dos linajes celulares con dos o más genotipos

³¹ Montenegro A. Op Cit.

36

diferentes. Animales quiméricos se pueden producir en el laboratorio, por fusión de blastómeros provenientes de embriones diferentes.

Anomalías monogénicas (mutaciones).

Un gran número de anomalías es resultado de la acción de ciertos productos llamados mutágenos. Según el tipo e importancia de los genes involucrados, las mutaciones pueden afectar la viabilidad del embrión, crear perturbaciones metabólicas desfavorables, o generar cuadros clínicos complejos llamados síndromes.

Una mutación es un cambio en la secuencia del ADN, lo que origina un cambio en la función del gen. Es permanente y hereditaria y se rigen por leyes mendelianas. Puede afectar a los genes autosómicos (dominantes o recesivos) o estar ligados al sexo. Las anomalías producidas por genes autosómicos dominantes son la acondroplasia (acortamiento de las extremidades), aniridia polidactilia (ausencia de iris) V (dedos supernumerarios). Las alteraciones causadas por genes autosómicos recesivos son el albinismo (ausencia de pigmentación) y la microcefalia. Anomalías ligadas al cromosoma X son la hemofilia (defecto de la coagulación sanguínea), la distrofia muscular congénita y el síndrome de feminización testicular³².

c) Malformaciones congénitas de causa multifactorial

Un gran porcentaje de anomalías tiene una causa multifactorial, en la cual no existe una causa genética definida pero presentan una cierta incidencia familiar. Se supone que son producidas por una predisposición de origen poligénica, es decir creada por varios genes sobre la cual actuarían factores desencadenantes ambientales. Un agente ambiental (infección, droga, trauma) puede ser responsable, pero también existen predisposiciones del individuo a la malformación. Es esta propensión lo que puede ser heredado. Cuando la tendencia a la malformación supera cierto valor umbral, la característica

³² Montenegro A. Op Cit.

se presenta, es decir si supera el umbral de factores predisponentes, el individuo será malformado.

Estas malformaciones diferente presentan una afecta susceptibilidad que a distintas especies, poblaciones o familias, ya que reaccionan de manera diferente a la misma dosis de los mismos teratógenos. Estas diferencias de reacción dependen de variaciones en el carácter bioquímico o morfológico que están determinados por los genes. Por ejemplo, el ratón es altamente susceptible a la inducción de fisura palatina producida por glucocorticoides, mientras que la rata es más resistente. Aún más, dentro de una misma especie como la especie humana, hay diferencias entre razas. Así, el labio leporino es más frecuente en poblaciones indígenas americanas y en individuos orientales, que en individuos de raza negra.

2.2.3 CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS

SEGÚN SU BASE A SU SEVERIDAD:

- MAYORES: Cuando el defecto provoca un problema funcional o anatómico que limita las actividades normales del individuo que la padece, representa del 3 – 5%.
- MENORES: Cuando la alteración impone muy poca o ninguna limitación al individuo y básicamente constituyen un problema más estético que funcional, representa el 14%³³.

DESDE EL PUNTO DE VISTA CLÍNICO:

- MALFORMACION: Es un defecto estructural primario por una aberración local en la morfogénesis. Generalmente genético, originado en el periodo embrionario. Riesgo de recurrencia alto (1-25% o incluso más).
- DEFORMACION: Es una alteración de la forma o estructura de una parte del cuerpo que se ha diferenciado normalmente.
 Producido por efecto mecánico. Originado en el periodo fetal.
 Diferente pronostico según la deformación sea de origen

³³ Aviña Fierro JA. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Revista mexicana de pediatria. 75,(2). 2008

extrínseco (riesgo bajo) o intrínsico (riesgo de recurrencia más alto).

- DISRUPCION: Es el defecto estructural que se debe a la destrucción de un tejido ya formado. Originado en el periodo embrionario o fetal. Riesgo de recurrencia bajo.
 - DISPLASIA: Es una alteración en la diferencia celular de un tejido que es modificado en su proceso de maduración. Originando en el periodo embrionario. Con el riesgo de recurrencia del 25% o muy bajo si se trata de una mutación reciente. Las displasias pueden ser de naturaleza metabólica (mucopolisacaridosis, síndrome de Zellweger) metabólicas (hemangiomas cavernosos gigante, nevus pigmentado piloso), pueden comprometer un capa germinal ectodérmicas) (displasia o varias capas germinales (esclerosis tuberosa); pueden ser generalizadas (displasias esqueléticas) o localizadas (teratoma sacrocoxigeo) pueden únicas (neuroma acústico) o múltiples ser (múltiple neurofibromatosis); pueden ser benignas (angiomatosis encéfalo-trigeminal) o premalignas (poliposis colonica).

Existen otros tipos de defectos derivados de los anteriores, los cuales son³⁴:

- SECUENCIA. Patrón de defectos múltiples derivados de malformaciones, deformidades y disrupciones.
- SÍNDROME. Conjunto de anomalías múltiples y relacionadas patogenéticamente.
- ASOCIACIÓN. Dos o más defectos no debidos al azar o a un síndrome.

SEGÚN EL NUMERO DE MALFORMACIONES:

 MALFORMACION AISLADA: Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Es muy poco frecuente encontrar malformaciones aisladas ya que la morfogénesis esta programada secuencialmente en el tiempo, por lo que en la mayoría de los casos, la alteración primaria desencadena

³⁴ Martínez Ortega R. Incidencia de anomalías congénitas en el Hospital Regional Universitario De Colima'. Colima. 2009

una serie de eventos en cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos. Llevando a la producción de malformaciones múltiples³⁵.

MALFORMACION MÚLTIPLES: Se subdividen en:

- Complejo malformativo: Se define cuando hay dos o mas malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embriológico o secuencial de un mismo proceso patogénico.
- Síndrome Poliformativo: Es la coexistencia en áreas distantes y embriológicamente no relacionados.

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otra malformación externa o interna que, de no encontrarse, no harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones, nuestro deber es tratar de establecer un diagnostico sindromito en le paciente o, en su

-

³⁵ Merk Sharp. España. malformaciones congénitas. Cap 15. Pediatria Y Genetica 1998.

defecto, considerar que se trata de una asociación o una secuencia malformativa.¹⁸

2. PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Existen multitud de tipos de malformaciones congénitas que pueden afectar a cualquier parte de la anatomía humana. A continuación se citan las más importantes y características:

Malformaciones congénitas del sistema nervioso

- o Anencefalia y encefalocele
- o Espina bífida
- o Microcefalia

Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y el cuello

- o Entropión y entropión congénitos
- Micro y macroftalmias
- o Catarata congénita
- o Coloboma de iris

-

¹⁸ Merk Sharp. Op cit.

- o Ausencia congénita de pabellón auditivo
- o Orejas supernumerarias

Malformaciones congénitas del sistema circulatorio

- Transposición de los grandes vasos
- o Tetralogía de Fallot
- o Síndrome de Eisenmenger
- Valvulopatías congénitas

Malformaciones congénitas del sistema respiratorio

- o Atresia de coanas
- Laringomalacia congénita
- o Quiste pulmonar congénito
- Secuestro de pulmón
- Hipoplasia y displasia pulmonar

Fisura del paladar y labio leporino

Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo

- Macroglosia
- Atresia de esófago

- Hernia de hiato congénita
- o Divertículo de Meckel
- o Atresia de los conductos biliares
- o Enfermedad quística del hígado
- o Páncreas anular

Malformaciones congénitas de los órganos genitales

- o Ausencia, quiste o torsión de ovario
- o Útero unicorne y bicorne
- o Ausencia congénita de la vagina
- o Himen imperforado
- o Testículo no descendido
- o Hermafroditismo y pseusohermafroditismo

Malformaciones congénitas del sistema urinario

- o Agenesia renal y Síndrome de Potter
- o Enfermedad quística del riñón
- o Hidronefrosis congénita
- Riñón supernumerario
- o Persistencia del uraco

o Divertículo congénito de la vejiga

Malformaciones y deformidades congénitas del sistema Osteomuscular

- Luxación congénita de la cadera
- o Pie plano congénito
- o Pie cavus
- o Dolicocefalia
- Plagiocefalia
- o Escoliosis congénita
- o Tórax excavado
- o Polidactilia
- Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s)
 superior(es) o inferior(es)
- Sindactilia
- o Focomelia
- Craneosinostosis
- o Hipertelorismo
- Acondroplasia
- Síndrome de Ehlers-Danlos

Malformaciones congénitas de la piel

CROMOSOMOPATIAS:

Cualquier alteración de los cromosomas que resulte en un complemento cromosómico alterado y que además afecte el fenotipo de la persona, la más frecuentemente son: trisomia 21. la alteración de los cromosomas sexuales (X o Y) mas común es la monosomia X o síndrome Turner³⁶.

O CLASIFICACION:

- Numéricas (cromosomas o segmentos de ellos de mas o de menos) o estructurales (translocaciones, delecciones, inversiones, duplicaciones, anillos)
- Totales (alteración que afecta a una parte o segmento de un cromosoma).

³⁶ Aase JM. Dysmorphic diagnosis for pediatric practiones. Pediatr. Clin. North am. 2004; 39: 135-56

 Autosomica (que afectan a cualquier cromosoma llamado autosoma, del par 1 al 22) o Gonosomicas o de cromosomas sexual (afecta al cromosoma X o Y).

• ETIOLOGIA:

Las alteraciones cromosómicas se producen como errores de las división celular y pueden ocurrir durante la gameto génesis (formación y desarrollo de las células sexuales masculina y femenina) o después de la fecundación del ovulo por el espermatozoide en las primeras divisiones celulares del cigoto. La gran mayoría de los embarazos con alteraciones cromosómicas se abortan, llegando a representar el 50% de los abortos espontáneos del primer trimestre³⁷.

Los mecanismos para que se produzca trisomia 21 y otras trisomias son:

³⁷ Gardner RJM. Down syndrome, other full aneiploidies and polyploidy. Crhomosomal abnormalities and genticcounseling. Oxford University Press inc. New cork 2006

- No-disyuncion en la meiosis, ocurre en el 95% de los casos (trisomias completa).
- Traslocacion entre cromosomas involucrando siempre con la participación de un cromosoma 21, corresponde a un 3% de los casos.
- Mosaicismo con la presencia de 2 líneas celulares en proporciones diferentes pero siempre una de las líneas es trisomica para el cromosoma.

O MANIFESTACIONES CLINICAS:

TRISOMIA 21 (SINDROME DOWN): Se presenta en 1 de cada 500-600 nacimientos, hay un factor de riesgo representando por la edad materna a partir de los 35 años, es menos común en fetos femeninos que masculino. El diagnóstico es clínico: braquicefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, perfil plano, occipucio plano, lengua que protruye, cuello corto ancho, piel redundante en la nuca, tórax ancho y corto, hipotonía muscular, línea única palmar, pabellones auriculares displásicos o con baja implantación, separación de primer y segundo dedo de pies que se continua

en la planta con un surco. Pueden presentar malformaciones asociadas como: defectos cardiacos diversos, defectos gastrointestinales de tipo atresia intestinal, onfalocele, páncreas anular. Cuando se presentan complicaciones la mortalidad se aumenta³⁸.

TRISOMIA 18 (SINDROME DE EDWARD): Frecuencia de 1 en 8,00 nacimientos, presentando también efecto de edad materna. Se presenta con: bajo peso al nacer, hipotrofia, generalizada, microdolicocefalia con occipucio prominente, micrognatia, pabellones auriculares faunescos y de baja implantación, esternon corto, puños cerrados con cabalgamiento característicos de los dedos de la mano (quinto sobre cuarto y segundo sobre tercero), pies en mecedora, criptorquidia en varones e hipoplasia de labios mayores e hipertrofia del clítoris en niñas, malformaciones cardiacas en el 95% de los casos, es altamente letal³⁹.

TRISOMIA 13 (SINDROME DE PATAU): Frecuencia de 1 entre 10,000 a 20,000 nacimientos y tiene efecto de edad

³⁸ Gardner RJM. Op cit.

³⁹ Brent L MD. Anomalias congenitas humanas causadas por agentes exogenos. Pediatricos. Review 2001; 22(7): 243-53

materna. Desde el punto de vista clínico presentan: bajo peso al nacer, labio/paladar hendido, microftalmia o anoftalmia, aplasia cutis en piel cabelluda hexadictilia y defectos de pies, presentan alteraciones cerebrales de tipo holoprosencefalia (arrinencefalia, cebocefalia, ciclocefalia) alteraciones cardiacas diversas en el 80% de los casos, alteraciones renales y digestivas. Es altamente letal.

MONOSOMIA DEL X (SINDROME DE TURNER): Se presenta únicamente en niñas, el cuadro clínico es el de una recién nacida pequeña para la edad gestacional, con talla que oscila entre 46-47 cm, edema del dorso de manos y pies, implantación baja del cabello en la nuca, cuello ancho y halado (pterigion colli), exceso de piel en la nuca, defectos de posición de dedos de pies, acortamiento de metatarsianos y/o metacarpianos, se asocia a defectos cardiacos, siendo lo mas común la coartación de la aorta y defectos renales diversos. Se presenta con una frecuencia y morbimortalidad de 1 de cada 2,000-3,000 recién nacidas vivas. Su frecuencia

en productos abortados o fetos es muy alta, se calcula que el 99% de las gestaciones Turner se pierden⁴⁰.

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL:

Se denominan defectos del tubo neural (DTN) o encefalomielodisrafias, las malformaciones debidas a defectos del cierre del tubo neural durante la embriogénesis. Ocasionan alteraciones internas o externas de diferente grado, con trastornos clínicos de diversa gravedad en los productos en gestación, dependiendo de la intensidad y localización del defecto 1-7. Son un grupo de patologías de etiología multifactorial, por la interacción de factores genéticos y ambientales⁴¹.

Este desarrollo embrionario comienza en la cuarta semana de embarazo y consiste en aquellos procesos que llevan a la formación de los órganos y de la estructura ósea básica del futuro ser humano.

⁴⁰ Avery G. Neonatologia. Fisiopatologia y manejo del recien nacido 5° edicion. Editorial Médica Panamericana 1999.

⁴¹ Mancebo-Hernández A. González-Rivera A. defectos del tubo neural. panorama epidemiológico en México. Acta Pediatr Mex 2008

Durante estas primeras semanas del embarazo tienen lugar los fenómenos más importantes del desarrollo del bebé. Uno de los procesos que ocurren es la formación del llamado tubo neural. El tubo neural es una estructura cilíndrica de donde se origina el sistema nervioso central. En su desarrollo, se forma a partir de una zona del embrión llamada placa neural que aparece sobre la tercera semana de embarazo. Para que la placa neural pase a ser un tubo tienen que fusionarse sus extremos y así formar una estructura cilíndrica. Esto empieza a ocurrir sobre el día 20 de la gestación, empezando en la zona de la cabeza del embrión para terminar fusionándose, por último, la zona final de lo que será la columna vertebral. Al final, solo quedan dos zonas sin fusionarse justo en los dos extremos del cilindro. En condiciones normales, la abertura que se encuentra en el extremo de la cabeza se cerrará alrededor de los días 24 o 25 y unos días después lo hará la abertura del otro extremo. Este tipo de malformaciones consisten en alteraciones en la columna vertebral y estructuras músculo-esqueléticas que tienen como otras

principal función la protección del sistema nervioso central que se encuentra en su interior⁴².

Los defectos del cierre del tubo neural son el segundo tipo de defectos congénitos más frecuentes después de las anomalías del corazón, excluyendo las alteraciones cromosómicas. Su frecuencia es de 5-60 casos por 10.000 recién nacidos, lo que los convierte en uno de los problemas de salud pública más importantes a nivel mundial.

o ETOLOGÍA:

Puede ser padecimientos multifactoriales, con diversos grados de contribución de factores genéticos y ambientales, también se denominan padecimientos heterogeneos o de herencia poligenica por el hecho de participar muchos genes en su génesis⁴³.

El 60 a 70% se previenen con la administración preconcepcional de acido fólico. Este se consume y

55

⁴² Rodríguez-Caballero C. Defectos de cierre del tubo neural. Rev Med Post Unah 4(2). 1999

⁴³ Gardner RJM. Op cit.

transforma en el organismo en folatos, utilizados en la síntesis de acido nucleico y en la mutilación de ADN, cofactores en la conversión bioquímica de homocisteina a metionina. Otras causas menos importantes son: diabetes materna gestacional, consumo de anticonvulsivos en madres epilepticas durante el embarazo, principalmente valproato y cabamazepina, como exposición laboral a radiaciones.

CLASIFICACION:

ESPINA BIFIDA: constituye un conjunto anomalías congénitas que se caracteriza por un defecto en la fusión de la zona posterior de las vértebras durante el desarrollo embrionario. De esta forma, el tejido nervioso y las membranas que lo protegen quedan peligrosamente expuestos al exterior a nivel de la columna vertebral del niño. La médula espinal puede quedar severamente afectada apareciendo consecuencia lesión como una neurológica que es irreversible y va a acondicionar la vida del niño en el futuro. Por otro lado, hay que

indicar que existen diferentes grados de severidad de espina bífida, algunos de ellos son tan leves que no conllevan ningún problema para el paciente y son un hallazgo accidental en una radiografía del niño.

ESPINA BIFIDA OCULTA: Se trata de la forma más leve de espina bífida. En este caso, el defecto vertebral queda cubierto por la piel y el tejido nervioso no suele verse afectado. Este tipo de espina bífida puede pasar inadvertida durante muchos años. Sin embargo, es frecuente que asocie lesiones en la piel que cubre el defecto vertebral como mechones de pelo, angiomas, nevus y otras lesiones.

ESPINA BIFIDA ABIERTA: Esta anomalía consiste en la salida de la médula espinal, de las meninges o de ambas al exterior a través de un defecto de la columna vertebral y de la piel. De esta forma, se forma una especie de saco semejante a un quiste cuyo contenido es tejido nervioso. Meningocele: El saco contendría únicamente meninges y líquido

cefalorraquídeo acumulado en su interior. Este tipo presenta mejor pronóstico que otras formas de espina bífida abierta, ya que la médula espinal y las raíces nerviosas se encuentran en su localización normal. La clínica de este cuadro suele ser leve. Mielomeningocele: Es la forma más frecuente de espina bífida abierta. Se caracteriza por la salida al exterior de la médula espinal junto con las meninges.

ENCEFALOCELE: Defecto en el cráneo posterior, pero puede presentarse en otras localizaciones menos frecuentes. Es la protrusion de una parte o todo el encéfalo a través del defecto.

INIENCEFALIA: Defecto del tubo neural que se localiza a nivel occipital y que provoca severa retroflexión de cuello y tronco.

ANENCEFALIA: Defecto en la formación del cráneo con subsecuente destrucción del tejido encefálico.

CRANEORAQUISQUISIS: Defecto que abarca tanto anencefalia como iniencefalia⁴⁴.

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD:

En los estados unidos, la prevalencia es mayor entre hispanos. Actualmente el sitio geográfico con mayor frecuencia y morbimortalidad es el noreste de China con tasas de 57 por 10,000 nacimientos, en Latinoamérica, México reporta las tasas mas elevadas con 34 nacidos con defecto del cierre del tubo neural por 10,000 nacimientos⁴⁵.

MANIFESTACIONES CLINICAS:

ESPINA BIFIDA OCULTA: alteraciones en la sensibilidad, dolo y presencia de hoyuelo o mechón de pelos en zona lumbosacra.

ESPINA BIFIDA ABIERTA: depende del nivel del defecto, manifestando con perdida de sensibilidad y alteraciones

⁴⁴ Mancebo-Hernández A. op cit.

⁴⁵ Sola A, Urman J. Cuidados intensivos neonatales. 1° Edicion. MEXICO 1988

motoras en miembros inferiores, incontinencia urinaria y fecal, los pies presentan defecto de tipo equino secundario a la hipotonía muscular.

ENCEFALOCELE: depende de la extensión de la alteración y puede ir desde asintomático hasta manifestaciones graves.

INIENCEFALIA: problemas graves del desarrollo, de movilidad y de sensibilidad que se extiende a casi todo el cuerpo.

ANENCEFALIA Y CRANEORAQUISQUISIS: fallecen a los minutos, horas o días después del nacimiento⁴⁶.

LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

Son defectos congénitos por los cuales el labio y/o el paladar no se han cerrado completamente durante el desarrollo del feto en el útero, dejando así una rajadura en el labio y una hendidura en el paladar. Algunas veces, son parte de un síndrome de defectos

.

⁴⁶ Mancebo-Hernández A. op cit.

congénitos. En la mayoría de los casos, sin embargo, son la única anormalidad. El labio y paladar hendido son las malformaciones congénitas más frecuentes e importantes de todas las afecciones de la cara, con incidencia de alrededor de 1 por cada 800 ó 1,000 nacidos vivos registrados y son más comunes entre los asiáticos y determinados grupos de indios americanos que entre los caucásicos

Paladar hendido: El paladar hendido se produce cuando el paladar no se cierra completamente, dejando una abertura que puede extenderse dentro de la cavidad nasal. La hendidura puede afectar a cualquier lado del paladar. Puede extenderse desde la parte frontal de la boca (paladar duro) hasta la garganta (paladar blando). A menudo la hendidura también incluye el labio. El paladar hendido no es tan perceptible como el labio leporino porque está dentro de la boca. Puede ser la única anomalía del niño, o puede estar asociado con el labio leporino u otros síndromes. En muchos casos, otros miembros de la familia han tenido también el paladar hendido al nacer.

Labio leporino: El labio leporino es una deformación en la que el labio no se forma completamente durante el desarrollo fetal. El grado del labio leporino puede variar enormemente, desde leve (corte del labio) hasta severo (gran abertura desde el labio hasta la nariz). Como padre o madre, puede ser muy estresante acostumbrarse a la deformación evidente de la cara, ya que puede ser muy notoria. Se le dan diferentes nombres al labio leporino según su ubicación y el grado de implicación del labio. Una hendidura en un lado del labio que no se extiende hasta la nariz se denomina unilateral incompleta. Una hendidura en un lado del labio que se extiende hasta la nariz se denomina unilateral completa. Una hendidura que afecta a ambos lados del labio y se extiende hasta y afecta a la nariz se denomina bilateral completa.

o ETIOLOGIA:

⁴⁷ Men Iss Gómez R. Incidencia de labio y paladar hendido en México:2003-2006

La causa exacta del labio leporino y del paladar hendido no se conoce completamente. La mayoría de las hendiduras de labio y paladar se deben a factores múltiples (herencia multifactorial) genéticos y no genéticos, cada uno de los cuales origina una alteración del desarrollo menor. No se conoce aun de qué forma los factores teratogenicos inducen labio leporino y paladar hendido⁴⁸.

COMPLICACIONES:

Más allá de la deformación estética, las posibles complicaciones que pueden estar asociadas con un labio leporino o un paladar hendido incluyen, pero no están limitadas a, las siguientes:

 Dificultades de alimentación: Se presentan más dificultades para la alimentación con las anomalías del paladar hendido. El bebé puede ser incapaz de succionar adecuadamente porque el paladar no está formado completamente.

63

⁴⁸ Rodriguez Aguirre K. Malformaciones congénitas. Universidad nacional de Trujillo. 2008

- Infecciones del oído y pérdida auditiva: Las infecciones del oído se deben a menudo a una disfunción del tubo que conecta el oído medio y la garganta. Las infecciones recurrentes pueden llevar a una pérdida auditiva.
- Retrasos del habla y del lenguaje: A causa de la abertura del paladar y del labio, la función muscular puede verse reducida, lo que conduce a un retraso en el habla o habla anormal. Consulte con el médico si su hijo necesita una remisión para visitar a un terapeuta del habla.
- Problemas dentales: Como resultado de las anomalías,
 es posible que los dientes no puedan salir normalmente
 y por lo general se requiere tratamiento de ortodoncia⁴⁹.

TRATAMIENTO DEL LABIO LEPORINO Y DEL PALADAR HENDIDO

El tratamiento de estas anomalías incluye la cirugía y el criterio de un equipo completo para ayudar con las múltiples

-

⁴⁹ Sociedad Española de Cirugia Plastica Reparadora y Estetica. Labio leporino y paladar hendido. 2009.

complicaciones que se pueden presentar. El tratamiento específico será determinado por el médico de su hijo basándose en lo siguiente:

- La edad de su hijo, su estado general de salud y su historia médica.
- Las cualidades específicas de la anomalía de su hijo.
- La tolerancia de su hijo a determinados medicamentos, procedimientos o terapias.
- La implicación de otras partes o sistemas del cuerpo.
- Su opinión o preferencia.

Para la mayoría de los bebés que solamente tienen labio leporino, la anomalía puede repararse en los primeros meses de vida (normalmente cuando el bebé pesa de 10 a 12 libras). La decisión la tomará el cirujano de su hijo. El objetivo de esta cirugía es reparar la separación del labio. Algunas veces, es necesaria una segunda operación. Las reparaciones del paladar hendido normalmente se hacen entre los 9 y los 18 meses de edad, pero antes de la edad de 2 años. Ésta es una cirugía más complicada y se hace cuando el niño es más grande y puede tolerar mejor la cirugía. El médico de su hijo

decidirá la edad exacta para la cirugía. El objetivo de esta cirugía es reparar el paladar de forma que su hijo pueda comer y aprender a hablar normalmente. Algunas veces, es necesaria una segunda operación.

3. DIAGNOSTICO PRENATAL:

El diagnostico prenatal es una serie de pruebas que se realizan antes del nacimiento, para que podamos determinar las malformaciones del embrión o del feto. Las pruebas que se realizan son de 2 tipos: no invasivas e invasivas. Dentro de las primeras pruebas tenemos: ultrasonografico, el radiológico, el bioquimico. La electrocardiografía y la ecocardiografía fetal.

ECOGRAFIA

Es la técnica de la que no puede prescindirse actualmente en diagnostico prenatal precoz, ya sea en la visualización directa de distintas anomalías, en la realización de técnicas invasivas o en

la detección de manifestaciones inespecíficas que pueden ser indicación de otros estudios⁵⁰.

PRUEBA BIOQUIMICAS

Alfa feto proteína (AFP)

La AFP es la proteína más abundante en el feto y es análoga a la albúmina en el adulto. Es sintetizada sucesivamente en el saco vitelino y el hígado fetal. La AFP es normalmente secretada hacia el líquido amniótico, donde su concentración alcanza 1% de los valores en sangre fetal. AFP además, atraviesa la barrera placentaria por lo que también puede medirse en sangre materna. Diversas condiciones patológicas como los defectos abiertos del tubo neural, onfalocele, gastrosquisis, bandas amnióticas, desprendimiento de placenta y hemorragias fetomaternas, así como la realización de procedimientos invasivos, entre ellos la amniocentesis, la cordocentesis y la biopsia de vellosidades coriales, aumentan la concentración de AFP sérica materna. Su producción máxima se alcanza entre las

67

⁵⁰ Sola A, Urman, J. op.cit

13-14 semanas de gestación (concentración en sangre fetal 2-3 $g/L)^{51}$.

Gonadotropina coriónica

La gonadotropina coriónica (hCG, por sus siglas en inglés) es una glucoproteína compuesta por una subunidad alfa (sub-) de 92 aminoácidos (a.a.) idéntica a la de las hormonas LH, FSH, TSH y ACTH, y por una subunidad beta (sub-□) de 145 a.a., única de esta hormona y por ende la que le confiere su especificidad biológica. Esta glucoproteína es sintetizada fundamentalmente por el sincitiotrofoblasto; sin embargo, otros tejidos como el hepático y el renal fetal, la hipófisis y los tumores de células germinales también la producen. La hCG proveniente de la hipófisis materna se encuentra por debajo del nivel mínimo de detección de las pruebas de diagnóstico y vigilancia del embarazo⁵².

⁵¹ Sola A, Urman, J. op.cit

⁵² Gerulewicz-Vannini D. Pruebas bioquímicas en sangre materna para la identificación de fetos con nesgo de defectos cromosómicos y complicaciones asociadas al embarazo. Perinatol Reprod Hum 2005

Dentro de la invasivas se encuentran la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriales y la cordoncentesis.

AMNIOCENTESIS: Es la obtención de líquido amniótico, del interior del saco gestacional, que contiene células del feto, para su análisis y estudio cromosómico. Se realiza una punción abdominal con aguja guiada por ecografía.

Puede ocasionar alguna molestia, como el dolor de regla, uno o dos días. Puede provocar un aborto y la pérdida del embarazo, en un 1% de los casos. Está indicada entre las semanas 15-18. Los resultados completos están disponibles en 3 ó 4 semanas y son fiables casi en el 100%.

BIOPSIA CORIAL: Es la obtención de tejido de la placenta, que tiene características muy similares al embrión, para analizar sus células y cromosomas. Se realiza mediante punción abdominal con una aguja guiada por ecografía. Tras su realización puede sentirse alguna molestia, como el dolor de regla, uno o dos días. La biopsia corial puede ocasionar un aborto y la pérdida del embarazo en 1-2% de los casos. Está indicada entre las

semanas 10-14. Los resultados completos se tienen en 7-10 dias y son fiables casi al 100%⁵³.

CORDONCENTESIS: Es la punción de un vaso del cordón umbilical guiada por ecografía, para obtener sangre fetal. También se llama funiculocentesis. Se reserva para embarazos muy avanzados, semana 20, y situaciones especiales. La tasa de pérdidas fetales puede ser algo mayor que con la biopsia corial y la amniocentesis.

2.2.4 ACTITUD ANTE EL RECIÉN NACIDO CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS

El proceso diagnóstico en el recién nacido con malformaciones congénitas se fundamentará, como siempre en Neonatología, en los datos de embarazo, parto y postnatal inmediato, historia familiar, y detallada exploración clínica.

DATOS DE EMBARAZO

-

⁵³ Hospital universitario virgen de las nieves. Centro materno-infantil. unidad de genética. consultas prenatales. centros de salud de los distritos sanitarios granada, metropolitano de granada, granada nordeste y jaén sur.

Detenida encuesta a la madre sobre exposición durante el embarazo a posibles teratógenos⁵⁴:

- Fármacos antiepilépticos, antihipertensivos, anticoagulantes, derivados de la vitamina A, fármacos vasoactivos, antidepresivos, sedantes, etc.
- Sustancias de adicción: tabaco, alcohol, cocaína, etc.
- Procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal: biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis
- Infecciones: toxoplasma, rubeola, CMV, otras
- Episodios febriles (la hipertermia se considera teratógeno potencial)

Ciertas enfermedades crónicas maternas conllevan riesgo de anomalías para el feto, bien por efecto teratógeno de la propia enfermedad (diabetes, fenilcetonuria) o por transmision genética de la misma al feto(distrofia miotónica, enfermedad poliquística renal autonómico dominante, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis)

-

⁵⁴ Hubner MJ. Ramirez MF. Malformaciones congénitas diagnostico y manejo neonatal. Primera edicion chile editorial universitaria 2005

Anomalías uterinas maternas que pueden producir deformidades en el feto (útero bicorne, tabique uterino, grandes miomas)

Oligoamnios: buen marcador de anomalías renales fetales

Polihidramnios: buen marcador de malformaciones digestivas y neuromusculares.

PARTO Y PERINATAL

- Presentación del parto: Las presentaciones de nalgas y transversa están relacionadas con mayor número de anomalías fetales, sobre todo aquellas que producen alteraciones en la motilidad del feto.
- Peso y características de la placenta: En ciertas situaciones puede darnos la clave diagnóstica (hidrops no inmune, infecciones prenatales, síndrome de transfusión gemelogemelo).

HISTORIA FAMILIAR

Deberá realizarse un árbol genealógico familiar. Se debe preguntar sobre enfermedades y presencia de defectos congénitos, abarcando al menos tres generaciones: generación del probando (hermanos, primos), padres y tíos por línea materna y paterna, abuelos maternos y paternos. Especial atención debe prestarse a la consanguinidad⁵⁵.

EXAMEN CLÍNICO

En el examen físico prestaremos especial atención a tres zonas, craneofacial, extremidades y genitales externos. Los datos de somatometría (peso, talla y perímetro cefálico) van a ser también de suma importancia ya que con frecuencia las cromosomopatías se acompañan de RCIU. El examen de fondo de ojo, realizado por una persona experta, debe practicarse siempre en casos de malformaciones del Sistema Nervioso Central⁵⁶.

⁵⁵ Hubner MJ. Ramirez MF. Malformaciones congénitas diagnostico y manejo neonatal. Primera edicion chile editorial universitaria 2005

⁵⁶ Pérez A. Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas

CAPITULO III

HIPÓTESIS, VARIABLES Y DEFINICIONES OPERACIONALES

3.1. HIPÓTESIS

Debido a que el presente trabajo de investigación es de tipo descriptivo, no se formulará hipótesis.

3.2. DEFINICIÓN DE VARIABLES

3.2.1. FACTORES MATERNOS

Características socio-demográficas y antecedentes obstétricos propios de la madre, que incrementan o no la probabilidad de morbilidad neonatal.

- Edad Materna
- Nivel de estudios
- Paridad
- Antecedente de malformaciones congénitas
- Controles Prenatales
- Tabaquismo
- Consumo de alcohol
- Uso de medicamentos
- Antecedentes obstétricos

- Anemia
- VDRL
- TORCH
- Deficiencia vitamínica
- Amenaza de aborto
- Polihidramnios
- Oligohidramnios
- Enf. Hipertensiva
- Otras

3.2.2. FACTORES NEONATALES

Características constitucionales del recién nacido, que incrementan o no la probabilidad de morbilidad neonatal.

- Tipo de parto
- Sexo
- Peso al nacer
- Edad Gestacional (EG)
- Peso/EG
- Apgar al minuto y cinco minutos

3.2.3. MORBILIDAD NEONATAL

Es la presencia de enfermedades o complicaciones del recién nacido que se presentan en los primeros 28 días después del nacimiento. Las principales morbilidades a estudiar son:

- Síndrome de distress respiratorio
- Sepsis neonatal
- Trastornos electrolíticos
- Retardo de crecimiento intrauterino
- Trastornos metabólicos
- Trastornos hematológicos
- Tipo de Malformacion congénita (cromosomia, digestiva, del SNC, respiratoria, cardiovascular, genital y osteomuscular)

2.5.4. MORTALIDAD NEONATAL

Es la defunción del recién nacido vivo en los primeros 28 dias después del nacimiento. Se clasifica en muerte neonatal precoz

y tardía, si ocurre en los primeros 7 días de nacido o durante el 8º al 28º día después del nacimiento.

3.3.- OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

| VARIABLES DE ESTUDIO | INDICADORES | TIPO DE VARIABLE | ESCALA DE MEDICIÓN | CATEGORÍA |
|------------------------------------|-----------------------------------|---------------------|-----------------------|--|
| | Edad materna | Cuantitativo | intervalo | 16 a 25 años 26 a 35 años 36 a 45 años 46 años a mas |
| | Nivel de estudios | Cualitativo | Ordinal | Ninguno Primaria Secundaria Superior |
| | Paridad | Cualitativo | Ordinal | Primípara Multípara Gran multípara |
| FACTORES MATERNOS | Antecedentes Gestacionales | Cualitativo | Nominal | Uso de medicamentos Alcohol-Tabaco Anemia VDRL TORCH Infección urinaria Otras infecciones Amenaza de aborto Polihidramnios Oligohidramnios Enf. Hipertensiva Otras |
| | Antecedentes de Malformaciones | | | Si No |
| | Numero de CPN | Cuantitativo | intervalo | < 4 controles > 4 controles |
| | Tipo de Parto | Cualitativo | Nominal | Vaginal Cesárea |
| MORBILIDAD DEL RECIEN NACIDO | Peso al Nacer | Cuantitativo | intervalo | < 1500 gr. 1500 a 1999 gr. 2000 a 2499 gr. 2500 a 2999 gr. 3000 a 3499 gr. 3500 a 3999 gr. > = 4000 gr. |

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE EL PERIODO 2000-2009

| | Apgar al 1' | Cuantitativo | Intervalo | 0-3 4-6 7-10 |
|------------|------------------------------------|--------------|-----------|--|
| | Apgar al 5 | Cuantitativo | Intervalo | 0-3 4-6 7-10 |
| | Édad gestacional por examen físico | Cuantitativo | Intervalo | < 28 semanas 28 a 36 semanas 37 a 41 semanas 42 a mas semanas |
| | Relación Peso/EG | Cualitativo | Ordinal | AEG GEG PEG |
| | Sexo | Cualitativo | Nominal | Femenino Masculino Indeterminado |
| | Mortalidad neonatal | Cualitativo | Nominal | Mortalidad precoz Mortalidad tardía |
| | Patología neonatal | Cualitativo | Nominal | Síndrome de distress respiratorio Sepsis neonatal T electrolíticos RCIU Ictericia T metabólicos Thematológicos |
| | RCIU | Cualitativo | Nominal | Si No |
| | Malformación Congénita | Cualitativo | Nominal | Sindromico Digestiva SNC Respiratorio CV Genital Osteomuscular |
| MORTALIDAD | Mortalidad neonatal | Cualitativo | Nominal | Neonatal precoz Neonatal tardia Sin muerte |

CAPITULO IV

METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

4.1.- **DISEÑO**

El presente estudio es de tipo descriptivo, retrospectivo y transversal.

4.2.- POBLACIÓN Y MUESTRA

La población estará constituida por 250 recién nacidos con malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatología del Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo de Enero 2000 hasta Diciembre 2009. La muestra de estudio fue constituido por el 100% de la población que cumplieron los criterios de inclusión. La unidad de análisis, fueron constituidas por las fichas de recolección de datos de cada neonato seleccionado.

| AÑO | Nº MALF. CONGÉNITAS |
|-------|---------------------|
| 2000 | 18 |
| 2001 | 24 |
| 2002 | 18 |
| 2003 | 32 |
| 2004 | 26 |
| 2005 | 17 |
| 2006 | 22 |
| 2007 | 26 |
| 2008 | 28 |
| 2009 | 39 |
| TOTAL | 250 |

4.3.- CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSION

4.3.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Se incluyeron a todas las pacientes que cumplieron con los siguientes criterios:

- Nacido vivo.
- Recién nacido con malformación congénita (interna o externa).
- Nacido en el Servicio de Neonatología del Hospital
 Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000-2009.
- Edad gestacional por examen físico ≥20 semanas (Por convención se considera aborto a un feto que pesa menos de 500 grs o de una edad gestacional menor a 22 semanas)
- Peso al nacer ≥500 gr (Por convención se considera aborto a un feto que pesa menos de 500 grs o de una edad gestacional menor a 22 semanas)
- Información completa en la historia clínica.

4.3.2. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Recién nacidos fuera del tiempo de estudio.
- Nacidos en otros hospitales (referidos).
- Infantes mayores de 28 dias de edad.
- Natimuerto u óbito fetal.

4.4.- RECOLECCIÓN DE DATOS

La recolección de los datos se realizó previa coordinación con la Dirección del hospital y las Jefaturas del Servicio de Pediatría del Hospital Hipólito Unanue. Con los casos identificados, se procedió a recabar la información requerida de las historias clínicas y la base de datos del Sistema Informático Perinatal de los años 2000-2009.

El método de recolección de datos fue la revisión documentaria de las historias clínicas. El instrumento utilizado fue una ficha de recolección de información que nos permitió recabar las variables de estudio.

CAPÍTULO V

PROCEDIMIENTOS DE ANÁLISIS DE DATOS

5.1.- PROCEDIMIENTOS DE ANÁLISIS DE DATOS

La información obtenida de las historias clínicas y del Sistema Informático Perinatal (S.I.P.), nos permitió crear una base de datos en una hoja de cálculo en Excel que fue utilizado para la tabulación de los datos recolectados. Posteriormente, esta información fue analizada utilizando el software estadístico SPSS v17.0.

Se elaboraron cuadros y gráficos para presentar las distribuciones de las frecuencias de cada variable de estudio. La distribución de frecuencias se representó gráficamente mediante un diagrama de barras para datos discretos y mediante un histograma para datos continuos. Además, para tener una idea más clara de la forma de distribución se utilizaron medidas de dispersión: desviación estándar, con intervalo de valores máximos y mínimos.

Para la obtención de la incidencia se utilizó la tasa de incidencia por 1000 recién nacidos vivos. Y para la determinación de mortalidad se calculó la tasa de mortalidad por 1000 recién nacidos vivos y tasa de letalidad por 100 recién nacidos con malformaciones congénitas.

CAPÍTULO VI

RESULTADOS, DISCUSIÓN, CONCLUSIONES, SUGERENCIAS

6.1.- ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

Nuestra población quedó conformada por un total de 250 recién nacidos con alguna malformación congénita en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el 01 de enero del 2000 y el 31 de diciembre del 2009.

A continuación se presentan nuestros principales resultados.

TABLA № 1

INCIDENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES

CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE

TACNA DURANTE 2000 – 2009

| AÑO | TOTAL DE RN | | FRECUENCIA DE RN CON MALFORMACIÓN CONGÉNITA | | |
|---------|-------------|-----|--|-------------------------|--|
| 7 11 10 | VIVOS - | N | % | TASA X 1000 RN VIVOS | |
| 2000 | 2411 | 18 | 0,75% | 7,47 | |
| 2001 | 2678 | 24 | 0,90% | 8,96 | |
| 2002 | 3162 | 18 | 0,57% | 5,69 | |
| 2003 | 3185 | 32 | 1,00% | 10,05 | |
| 2004 | 3455 | 26 | 0,75% | 7,53 | |
| 2005 | 3670 | 17 | 0,46% | 4,63 | |
| 2006 | 3515 | 22 | 0,63% | 6,26 | |
| 2007 | 3572 | 26 | 0,73% | 7,28 | |
| 2008 | 3510 | 28 | 0,80% | 7,98 | |
| 2009 | 3665 | 39 | 1,06% | 10,64 | |
| TOTAL | 32823 | 250 | 0,76% | 7,62 | |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

En el Hospital Hipólito Unanue de Tacna durante el periodo 2000 - 2009, se atendieron los nacimientos de 32823 recién nacidos, de los cuales 250 presentaron algún tipo de malformación congénita, representando una frecuencia de 0,76%. La tasa de incidencia de malformaciones congénitas es de 7,62 x 1000 nacidos vivos. La mayor incidencia anual se presentó en los años 2009 y 2003 con 10,64 y 10,05 por mil nacidos vivos.

FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS SEGÚN LA EDAD DE LAS MADRES EN EL HOSPITAL
HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE 2000- 2009

TABLA Nº 2

| EDAD MATERNA | Nº RECIÉN NACIDOS | R.N. MALFORMADO | FRECUENCIA |
|-----------------|-------------------------|--------------------|------------|
| 16 a 25 | 7320 | 40 (16,0%) | 0,5% |
| 26 a 35 | 14620 | 129 (51,6%) | 0,9% |
| 36 a 45 | 8540 | 76 (30,4%) | 0,9% |
| 46 a mas | 2093 | 5 (2,0%) | 0,2% |
| Total | 32573 | 250 (100%) | 0,8% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

La mayor frecuencia de recién nacidos con malformaciones congénitas fue entre los grupos etarios comprendidos entre 26-35 años y 36-45 años con 0,9% del total de recién nacidos. Seguidos de 16-25 años (0,5%) y >45 años (0,2%).

TABLA Nº 3

CARACTERÍSTICAS MATERNAS DE LOS RECIÉN NACIDOS CON

MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO

UNANUE DE TACNA DURANTE 2000- 2009

| CARACTER | ÍSTICAS MATERNAS | N | % |
|----------------------|--------------------|-----|--------|
| _ | Analfabeto | 2 | 0,8% |
| Orodo do | Primaria | 45 | 18,0% |
| Grado de instrucción | Secundaria | 145 | 58,0% |
| ilistruccion - | Superior | 58 | 23,2% |
| - | Total | 250 | 100,0% |
| | Primípara | 75 | 30,0% |
| Paridad - | Multípara | 168 | 67,2% |
| Falluau - | Gran multípara | 7 | 2,8% |
| | Total | 250 | 100,0% |
| Control | Controlada (≥ 4) | 209 | 83,6% |
| prenatal . | No controlada (<4) | 41 | 16,4% |
| | Total | 250 | 100,0% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Entre las características maternas observamos que el grado de instrucción más frecuente fue la educación secundaria con 58.0% de las madres, seguido de 23.2% de las madres con instrucción superior. Además se observa que la mayoría de las madres eran multíparas (67.2%), seguidas de las primíparas (30%) y era gran multíparas (2.8%). Sobre los controles prenatales encontramos que el 88.6% de madres tenía su embarazo controlado (≥4 controles) y sólo 16.4% tuvo la condición de no controlada (<4 controles).

FRECUENCIA DE COMPLICACIONES EN EL EMBARAZO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS. HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA 2000 – 2009

TABLA Nº 4

| COMPLICACIONES DURANTE EL EMBARAZO | N | % |
|---------------------------------------|----|-------|
| Anemia | 83 | 33,2% |
| Infecciones | 58 | 23,2% |
| ITU | 57 | 22,8% |
| VDRL | 0 | 0,0% |
| TORCH | 0 | 0,0% |
| Otras infecciones | 1 | 0,4% |
| Uso de medicamentos | 22 | 8,8% |
| Amenaza de aborto | 14 | 5,6% |
| Polihidramnios | 14 | 5,6% |
| Enfermedad Hipertensiva | 5 | 2% |
| Oligohidramnios | 4 | 1,6% |
| Alcohol y tabaco | 1 | 0,4% |
| Otras | 3 | 1,2% |
| Ninguno | 70 | 28,0% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

La complicación del embarazo más frecuente fue la anemia gestacional con un 33.2%, seguido de infección urinaria (22.8%), uso de medicamentos (8.8%), aborto y polihidramnios (5,6%). Otras complicaciones menos frecuentes fueron: enfermedad hipertensiva (2%), oligohidramnios (1.6%) y abuso de alcohol (0.4%). Se debe recalcar que los embarazos pueden presentar más de una complicación por lo que no se coloca el total al final de la tabla.

TABLA Nº 5

CARACTERÍSTICAS NEONATALES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE LOS AÑOS 2000 – 2009

| CARACTER | ÍSTICAS NEONATALES | N | % |
|----------------------|--------------------|-----|--------|
| \/\'a da - | Vaginal | 133 | 53,2% |
| Vía de - parto - | Cesárea | 117 | 46,8% |
| parto - | Total | 250 | 100,0% |
| | Femenino | 95 | 38,0% |
| Sexo RN - | Masculino | 149 | 59,6% |
| Sexu KIN - | Indeterminado | 6 | 2,4% |
| _ | Total | 250 | 100,0% |
| | < 28 semana | 4 | 1,6% |
| | 28 a 36 semanas | 48 | 19,2% |
| Edad - gestacional - | 37 a 41 semanas | 195 | 78,0% |
| gestacionai - | 42 a mas semanas | 3 | 1,2% |
| | total | 250 | 100,0% |
| | < 1500 gr. | 11 | 4,4% |
| _ | 1500 a 1999 gr. | 12 | 4,8% |
| _ | 2000 a 2499 gr. | 24 | 9,6% |
| Peso al | 2500 a 2999 gr. | 50 | 20,0% |
| nacer | 3000 a 3499 gr. | 76 | 30,4% |
| _ | 3500 a 3999 gr. | 57 | 22,8% |
| _ | ≥ 4000 gr. | 20 | 8,0% |
| - | total | 350 | 100,0% |
| | AEG | 200 | 80,0% |
| Relación | GEG | 30 | 12,0% |
| peso/EG | PEG | 20 | 8,0% |
| | Total | 250 | 100,0% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Entre las características neonatales encontramos que la vía de parto más frecuente fue la vaginal con 53.2% frente a un 46.8% de partos por cesárea. Se observa el predominio del sexo masculino con un 59.6% sobre el 38% del sexo femenino, además, encontramos que en 2.4% de recién nacidos malformados no se logro determinar el sexo.

El 78% de los RN malformados nacieron a término (37 a 41 semanas de gestación) mientras que 19.2% nacieron pretérmino (20 a 36 semanas) y 1.6% nacieron con menos de 28 semanas de gestacion. Observamos que la mayoría de RN tenían peso al nacer entre 2500 a 3999 gr. (73.2%), seguidos de 30.4% entre 3000 a 3499 gr; 8% con un peso de mas de 4000 gr. y 4.4% con peso menor de 1500 gr. Según la relación peso/edad gestacional el 80% tenía peso adecuado para la edad gestacional, seguido de un 12% que era grande para su edad gestacional y 8% pequeños para edad gestacional.

TABLA № 6

PUNTAJE APGAR AL MINUTO Y A LOS 5 MINUTOS DE LOS RECIÉN

NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS. HOSPITAL

HIPÓLITO UNANUE. 2000 – 2009

| PUNTAJE | 1° N | IIN | 5º M | IIN |
|---------|------|-------|------|-------|
| APGAR | N | % | N | % |
| 0-3 | 28 | 11,2 | 11 | 4,4 |
| 4-6 | 39 | 15,6 | 18 | 7,2 |
| 7-10 | 183 | 73,2 | 221 | 88,4 |
| Total | 250 | 100,0 | 250 | 100,0 |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

En la tabla podemos observar que 73.2% de los recién nacidos con malformaciones congénitas presentaron puntaje de Apgar 7 – 10 al primer minuto, aumentando al 88.4% a los 5 minutos de nacido. Además se observa que 11.2% presentaron puntaje de Apgar 0 – 3 al minuto de vida y que esta cifra disminuyo a 4.4% a los cinco minutos.

FRECUENCIA DE PATOLOGÍAS NEONATALES EN LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

TABLA Nº 7

| PATOLOGÍAS NEONATALES | N | % |
|-------------------------------------|-----|-------|
| Sepsis | 27 | 10,8% |
| Síndrome de dificultad respiratoria | 16 | 6,4% |
| Membrana Hialina | 12 | 4,8% |
| Taquipnea transitoria | 2 | 0,8% |
| Síndrome de aspiración meconial | 2 | 0,8% |
| Hipoglicemia | 8 | 3,2% |
| Deshidratación Hipernatrémica | 6 | 2,4% |
| RCIU | 5 | 2,0% |
| Policitemia | 2 | 0,8% |
| Ictericia | 1 | 0,4% |
| Ninguno | 191 | 76.4% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

La patología neonatal más frecuente en los recién nacidos con malformaciones congénitas fue la sepsis neonatal con 10.8%, seguida de membrana hialina con 4.8% e hipoglucemia con 3.2%. Además 2.4% presentaron deshidratación hipernatremica y 2% retardo de crecimiento intrauterino. Un recién nacido malformado puede presentar más de una patología asociada por lo cual no se coloca el total al final de la tabla.

TABLA № 8

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL

SISTEMA O APARATO COMPROMETIDO EN LOS RECIÉN NACIDOS

DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| SISTEMA o APARATO | N | % |
|--------------------------|----|-------|
| Maxilofacial | 66 | 26,4% |
| Sistema Nervioso Central | 60 | 24,0% |
| Síndromes Cromosomiales | 44 | 17,6% |
| Digestivo | 37 | 14,8% |
| Genitourinario | 28 | 11,2% |
| Musculoesqueletico | 24 | 9,6% |
| Cardiovascular | 16 | 6,4% |
| Respiratorio | 7 | 2,8% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Según la clasificación por sistemas y aparatos del CIE – 10, las malformaciones maxilofaciales representaron el 26,4%, seguido de las malformaciones del sistema nervioso central con 24%, síndromes cromosomiales 17.6%, del aparato digestivo 14.8%, Genitourinario 11.2%, musculoesqueletico 9.6%, y los sistemas circulatorio y respiratorio con 6.4% y 2.8% respectivamente. No se coloca el total al final de la tabla porque un neonato puede presentar más de un sistema comprometido a la vez.

TABLA № 9

MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO MAXILOFACIAL

DE LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO

UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO MAXILOFACIAL | N | % |
|---|-----|-------|
| No | 184 | 73.6% |
| Si | 66 | 26,4% |
| Labio leporino | 47 | 18,8% |
| Fisura palatina | 41 | 16,4% |
| Agenesia pabellon auricular | 6 | 2,4% |
| Poliotia Preauricular | 4 | 1,6% |
| Anquiglosia | 1 | 0,4% |
| Total | 250 | 100% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

En la tabla se muestra la frecuencia de las principales malformaciones maxilofaciales. Se observa que el labio leporino represento el 18.8% del total de recién nacidos malformados, seguido de fisura palatina con 16.4%; la agenesia del pabellón auricular el 6.4%, poliotia preauricular 1.6% y anquiglosia 0.4%.

TABLA Nº 10

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SNC | N | % |
|--------------------------------------|-----|-------|
| No | 190 | 76,0% |
| Si | 60 | 24,0% |
| Hidrocefalia | 23 | 9,2% |
| Espina Bifida | 22 | 8,8% |
| Anencefalia | 16 | 6,4% |
| Encefalocele | 6 | 2,4% |
| Microcefalia | 2 | 0,8% |
| Total | 250 | 100% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

En cuanto a las malformaciones del sistema nervioso central se observa que la hidrocefalia y la espina bífida fueron las más frecuentes con 9.2% y 8.8% del total de RN malformados; seguidas de anencefalia en 6,4%, encefalocele 2.4% y microcefalia 0.8%.

TABLA Nº 11

SÍNDROMES CROMOSOMIALES EN LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| SINDROMES CROMOSOMIALES | N | % |
|----------------------------|-----|-------|
| No | 206 | 82,4% |
| Si | 44 | 17,6% |
| Sindrome Down | 43 | 17,2% |
| Sindrome Turner | 1 | 0,4% |
| Total | 250 | 100% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Los síndromes cromosomiales se presentaron en 44 recien nacidos representando 17,6% del total. El síndrome de Down fue el más frecuente con 17,2%, seguido del Sindrome Turner con 0,4%

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO

UNANUE 2000 - 2009

TABLA Nº 12

| MALFORMACIONES DEL APARATO DIGESTIVO | N | % |
|--------------------------------------|-----|--------|
| No | 213 | 85,2% |
| Si | 37 | 14,8% |
| Ano imperforado | 10 | 4,0% |
| Atresia esofágica | 9 | 3,6% |
| Atresia duodenal | 6 | 2,4% |
| Onfalocele | 5 | 2,0% |
| Gastrosquisis | 5 | 2,0% |
| Hernia Diafragmática | 2 | 0,8% |
| Total | 250 | 100.0% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

37 recién nacidos presentaron malformaciones digestivas, de los cuales el ano imperforado y la atresia esofágica fueron las malformaciones mas frecuente con 4% y 3,6% del total de RN malformados, seguidos de la atresia duodenal con 2,4%, onfalocele 2%, grastosquisis 2% y hernia diafragmatica.

TABLA Nº 13

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO GENITO URINARIO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES DEL APARATO GENITOURINARIO | N | % |
|--|-----|-------|
| No | 222 | 88,8% |
| Si | 28 | 11,2% |
| Criptorquidia | 15 | 6,0% |
| Genitalaes ambiguos | 6 | 2,4% |
| Hidrocele | 3 | 1,2% |
| Hipospadia | 3 | 1,2% |
| Hernia inguinal | 1 | 0,4% |
| Total | 250 | 100% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Las malformaciones congénitas del aparato genito urinario mas frecuentes fueron criptorquidia con 6%, seguida de genitales ambiguos con 2,4%, hidrocele e Hipospadia con 1,2% y hernia inguinal con 0,4%.

TABLA Nº 14

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO MUSCULO ESQUELÉTICO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES DEL APARATO MUSCULO ESQUELETICO | N | % |
|--|-----|------|
| No | 226 | 90,4 |
| Si | 24 | 9,6% |
| Displasia de cadera | 12 | 4,8% |
| Polidactilia | 8 | 3,2% |
| Sindactilia | 4 | 1,6% |
| Total | | |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Entre las malformaciones musculo-esqueleticas encontramos a la displasia de cadera como la más frecuente con 4,8% del total de RN con malformaciones congénitas, seguida de polidactilia con 3.2% y sindactilia 1.6%.

TABLA Nº 15

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR | N | % |
|--|-----|-------|
| No | 234 | 93,6% |
| Si | 16 | 6,4% |
| Comunicación interventricular | 6 | 2,4% |
| Comunicación interauricular | 5 | 2,0% |
| Cardiopatía congénita no especifica | 3 | 1,2% |
| Persistencia ductus arterioso | 2 | 0,8% |
| Total | | |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Entre las malformaciones del sistema cardiovascular se observa que la comunicación interventricular fue la más frecuente con 2.4% del total, seguida de la comunicación interauricular con 2%; persistencia de ductus arterioso con 0.8% y un 1.2% presentaron cardiopatías congénitas no especificas.

TABLA Nº 16

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO RESPIRATORIO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| MALFORMACIONES DEL APARATO RESPIRATORIO | N | % |
|--|-----|-------|
| No | 243 | 97,2% |
| Si | 7 | 2,8% |
| Hipoplasia pulmonar | 6 | 2,4% |
| Atresia de coanas | 1 | 0,4% |
| Total | 250 | 1005 |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Entre las malformaciones del sistema respiratorio la más frecuente es la hipoplasia pulmonar representando 2,4% del total de recién nacidos malformados. Además se observa que hubo un caso de atresia de coanas que representa el 0,4% del total.

TABLA № 17

MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAS FRECUENTES EN EL

HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

| TIPO DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA | N | % |
|-----------------------------------|----|-------|
| Labio leporino | 47 | 18,8% |
| Síndrome de Down | 43 | 17,2% |
| Fisura palatina | 41 | 16,4% |
| Hidrocefalia | 23 | 9,2% |
| Espina Bífida | 22 | 8,8% |
| Anencefalia | 16 | 6,4% |
| Criptorquidia | 15 | 6,0% |
| Displasia de cadera | 12 | 4,8% |
| Ano imperforado | 10 | 4,0% |
| Atresia esofágica | 9 | 3,6% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Las diez principales malformaciones congénitas detectadas en los recién nacidos durante el periodo de estudio son: labio leporino (18.8%), seguido del síndrome Down (17.2%), fisura palatina (16,4%), hidrocefalia (9,2%), espina bífida (8,8%), anencefalia (6,4%), criptorquidia (6,0%), displasia de cadera (4,8%), ano imperforado (4,0%) y atresia esofágica.

TABLA Nº 18

MORTALIDAD DE LOS RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DURANTE LOS AÑOS 2000 – 2009

| EVOLUCIÓN | N | % |
|----------------------------|-----|--------|
| Vivo | 186 | 74,4% |
| Mortalidad neonatal | 64 | 25,6% |
| Mortalidad neonatal precoz | 49 | 19,6% |
| Mortalidad neonatal tardía | 15 | 6,0% |
| Total | 250 | 100,0% |

Fuente: Sistema informático Perinatal de HHUT 2000-2009

Se observa que de los 250 recién nacidos con malformaciones congénitas fallecieron 64 durante el periodo neonatal, representando una tasa de mortalidad neonatal de 25.6%. De los cuales el 19.6% fue mortalidad neonatal precoz y el 6% mortalidad neonatal tardía. El resto de recién nacidos fueron dados de alta.

6.2.- DISCUSIÓN

El propósito del presente estudio es describir las características de los recién nacidos con malformaciones congénitas que nacieron en el hospital Hipólito Unanue de Tacna. Es importante destacar que los diagnósticos de las malformaciones congénitas fueron estrictamente por método clínico, debido a que en el hospital de referencia no cuenta con el equipo tecnológico que permita realizar el diagnostico cromosomial de los recién nacidos con malformaciones congénitas.

Durante el periodo del 2000 al 2009 se registraron 32823 recién nacidos vivos, de los cuales 250 presentaron malformaciones congénitas representando 0.7% del total, con una tasa de incidencia promedio de 7.62 por mil nacidos vivos. Al comparar esta tasa de incidencia con estudios locales encontramos que es menor al 13,1 por mil RN vivos reportado por Ticona durante el periodo de 1981 – 2000⁵⁷ y Figueroa quien describe una incidencia de 12.9 por mil en este mismo hospital⁵⁸. Sin embargo aunque el promedio de incidencia es relativamente baja, en la última década se ha evidenciado una

⁵⁷ Ticona M. op cit

⁵⁸ Figueroa. Op cit.

tendencia discretamente ascendente: de 4.6 por mil nacidos vivos en el año 2005 fue incrementándose a 10.6 para el año 2009.

La frecuencia de malformaciones congénitas en nuestro Hospital (0.76%) se encuentra por debajo de lo descrito por otros autores nacionales como Masgo (Lima 2002), quien en su estudio realizado en el Hospital San Bartolomé reportó que el 1.7% de nacidos vivos presento malformaciones congénitas⁵⁹. También, Álvarez (Arequipa 1997), Mantilla (Trujillo 1997) y Sánchez (Arequipa 1998) encontraron incidencias entre de 0,9% y 2,3%⁶⁰⁶¹. Asimismo, Flores (Lima 2011) reporta también una frecuencia de 1.04% de recién nacidos con malformaciones congénitas⁶². De manera similar, nuestro resultado es significativamente menor comparado con otros estudios internacionales, como Hubner (Chile 2005) quien reportó una frecuencia del 2.3%⁶³; Trombotto (Argentina 2002) durante los años 1981- 2000 encontró que la frecuencia de malformaciones congénitas

⁵⁹ Masgos. Op cit.

⁶⁰ Mantilla. Op cit.

⁶¹ Alvarez. Op cit.

⁶² Flores M. op cit.

⁶³ Hubner MJ. Op cit.

era 1.62%⁶⁴ y Tarboza (Costa Rica 2008) registró una frecuencia de 1.45%⁶⁵.

Sin embargo hay otros estudios que ofrecen resultados similares a nuestra frecuencia encontrada. Vásquez (Cuba 2008), encontró una frecuencia de 0.75% de malformaciones congénitas⁶⁶ y Rodríguez (Honduras 1999) reportó una frecuencia de malformaciones congénitas de 0.74⁶⁷%. La mayoría de estudios consultados demuestran que la tasa de incidencia de recién nacidos con malformaciones congénitas es menor que en otros estudios publicados, por lo que sería importante valorar los múltiples fenómenos a los cuales podría estar ligada la baja frecuencia de malformaciones congénitas en nuestro medio.

En la tabla 02 analizamos la frecuencia de neonatos con malformaciones congénitas según la edad materna. La edad materna que presentó mayor porcentaje de recién nacidos malformados fue

⁶⁴ Trombotto G. Estudio epidemiologico de las malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatologia del Hospital Universitario de Maternidad y Neonatologia de Cordoba. Argentina 2002

⁶⁵ Tarboza M, Uman L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en costa rica. Acta Médica Costarricense 2008

⁶⁶ Vásquez M, Torres G, Gonzales J. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cientifuegos. 2000-2005. Cuba. 2008.

⁶⁷ Rodriguez D, Alvarenga R. Frecuencia de malformaciones congénitas externas en la unidad materno infantil del Instituto Hondureño de Seguridad Social de Tegucigalpa. Rev med post UNAH. 1999

entre los 26 a 35 años (51,6%) seguida de las madres de 36 a 45 años (30,4%). Además, evidenciamos que la tasa de malformación congénita más alta la presentaron en los grupos etarios de 26-35 y 36-45 años con 0,9%; mientras que la tasa mas baja la presentaron las madres con edad mayor de 45 años con 0,2%. Resultado que constituye un hallazgo del estudio debido a que se contradice con lo publicado por otros estudios que demuestran la mayor prevalencia en edades avanzadas, y que conforme aumenta la edad de las madres, aumenta también el riesgo de malformaciones congénitas. Figueroa encontró que 36.7% de recién nacidos malformados se presentaron en madres mayores de 35 años. Masgos, además encontró que la edad mayor de 35 años es un factor de riesgo para tener nacidos malformados (p=0.03)⁶⁸. Incluso, Trombotto evidenció la relación entre madres mayores de 38 años y el síndrome de Down (p<0,0001)⁶⁹. Similares resultados fueron descritos por Tarboza: encontró que 68.4% de recién nacidos con síndrome Down procedían de mujeres mayores de 35 años, además estas madres presentaron 2.4 veces más riesgo de tener un hijo malformado que las menores de 35 años. Estos estudios se contraponen con nuestros resultados, e incluso algunos estudios logran establecer significancia estadística

-

⁶⁸ Masgos. Op cit.

⁶⁹ Tromboto. Op cit.

entre la edad materna mayor de 35 años y la ocurrencia de recién nacidos con síndrome Down⁷⁰.

En la tabla 03 Se consideraron otras características maternas como grado de instrucción, paridad y controles prenatales de la madre. Se encontró que la mayoría tuvo nivel de instrucción secundaria 58%, fueron multíparas 67.2% y con > 4 controles prenatales en un 83.6%. Estos resultados son similares a lo descrito por Figueroa donde muestra que la mayor parte fueron multíparas (57.07%) con grado de instrucción secundaria (57.74%) y con > 4 controles prenatales (50.01%)⁷¹. Masgos revela también que el 66.76% tenían grado de instrucción secundaria y 76.4% tuvo 4 o más controles prenatales. Al respecto de la paridad, Rodríguez, refiere que los neonatos con malformaciones congénitas estaban significativamente asociados a madres multíparas (p=0.03)⁷². De igual manera Vásquez afirma que el niño nacido del tercer parto en adelante se asocia con mayor riesgo de malformaciones congénitas (p=0.03)⁷³. Esto debido a que los últimos nacimientos coinciden con madres de mayor edad. La literatura asocia la presencia de malformación con la edad de la

⁷⁰ Tarboza. Op cit.

⁷¹ Figueroa. Op cit.

⁷² Rodriguez. Op cit.

⁷³ Vasquez. Op cit.

madre, en razón a que puede ser más riesgo por las características fisiológicas del organismo y alteraciones cromosómicas susceptibles en determinados momentos de la vida.

En general en el 40 al 60% de las anomalías congénitas la causa es desconocida, sin embrago el 10% tienen como etiología una causa genética. Estos pueden ser consecuencia de varios genes alterados, por lo que la enfermedad se considera multigénica, regida por las leyes de herencia por lo cual puede ser dominante o recesiva, autosomica o ligada al sexo. Un grupo aparte de anomalías es debido a normalidades cromosómicas las que pueden ser o no heredables, dependiendo de la alteración. Todo esto explica por qué el antecedente familiar de malformaciones congénitas es un variables importante que debe ser estudiado. Este antecedente es muy importante, debido a que Vásquez encontró que el antecedente familiar de malformados aumenta significativamente el riesgo de recién nacido malformado (OR=3.79, IC=1.6-4.8). Así también, Trombotto afirma que es un factor asociado a malformaciones congénitas mayores (P<0.0001)⁷⁴. Sin embargo en nuestra serie sólo encontramos que 0.8% de las madres tenían el antecedente de hijos

⁷⁴ Trombotto. Op cit.

con malformación congénita. Este bajo porcentaje registrado probablemente se deba al incorrecto llenado de la historia clínica perinatal.

En cuanto a los antecedentes gestacionales de madres de recién nacidos malformados se observa que el más frecuente fue la anemia con 33.2% seguido infección del tracto urinario con 22.8%, uso de medicamentos 8,8% y amenaza de aborto y polihidramnios 5.6%. Estos resultados encontrados son similares a lo descrito por Masgos quien encontró que 16% de las madres con recién nacidos malformados presentaron anemia durante su embarazo, seguida de pre-eclampsia (11.5%) y amenaza de parto prematuro (4.7%)⁷⁵; a nivel internacional Ortiz describe que el 50% de las madres sufrieron alguna enfermedad en el embarazo, siendo la anemia la más común (35%), pre-eclampsia (20%) e infección del tracto urinario (10%). Incluso, Vásquez evidenció que las enfermedades infecciosas se asocian significativamente a la aparición de malformaciones congénitas (OR=2,7 IC= 1.23 – 5.98)⁷⁶, especialmente las infecciones del complejo TORCH.

_

⁷⁵ Masgos. Op cit.

⁷⁶ Vasquez. Op cit.

El potencial teratógeno de los medicamentos es aún desconocido por los problemas que implica su estudio en los humanos. Sin embargo, se ha demostrado que los efectos de los fármacos administrados a la madre son muy variables y dependen sobre todo del momento de la gestación cuando se administran. La mayoría de los efectos estructurales se originan si el agente teratógeno actúa durante el periodo del desarrollo. También tiene valor el tiempo de exposición, la dosificación y la interacción con otros agentes. En nuestro estudio solo el 8.8% consumió algún tipo de medicamento, no se logró determinar que fármaco se utilizo y en qué momento de la gestación. Entre los teratógenos reconocidos tenemos a los inhibidores de la ECA que se asocian con disgenesia renal y defectos de osificación craneal, carbamacepina con espina bífida, fenitoina con anomalías craneofaciales e hipoplasia de falanges y uñas, talidomida con defectos por reducción de extremidades, entre otros.

En la tabla 05 analizamos las características neonatales de los recién nacidos con malformaciones congénitas. En referencia al tipo de parto, fue más frecuente el parto vaginal a pesar que la literatura recomienda cesárea en algunos tipos de malformaciones cuando se

diagnostica durante los controles prenatales⁷⁷. Sin embargo la elección de la vía del parto para neonatos malformados ha sido poco discutida. En el estudio realizado por Figueroa en nuestro hospital de referencia, encontró que existe mayor predominio del parto vaginal sobre la cesárea en 59.54% frente a 27.80%⁷⁸. Este resultado se repite en nuestro estudio, donde encontramos que el parto vaginal ocurrió en el 53.2% mientras que 46.8% culmino la gestación por cesárea. A nivel nacional Masgos, en Lima encontró que 59,4% de niños malformados nacieron por vía vaginal y 38.8% por cesárea⁷⁹.

En relación al sexo, encontramos un ligero predominio del sexo masculino con 59.9% sobre 38% de recién nacidos malformados del sexo femenino. Resultados que fueron similares a lo publicado por Figueroa y Rodríguez encontraron que el sexo preponderante fue el masculino en 52.7-57.1%. Sin embargo, Masgos encontró predominio del sexo femenino con 58.5% frente a un 39.7% del sexo masculino. Además la frecuencia de neonatos con características sexuales ambiguos que describen otros autores representan 1.2-1.8% de neonatos malformados⁸⁰. En nuestra serie encontramos que en 2.4%

77 Hubner. Op cit.

⁷⁸ Figueroa. Op cit.

⁷⁹ Masgos. Op cit.

⁸⁰ Masgos. Op cit.

de neonatos malformados no se logró determinar el sexo, frecuencia ligeramente elevada a lo descrito por otros autores, pero no es una diferencia significativa.

En cuanto a la edad gestacional, se determinó el 78% fueron a término y el 20.8% pretermino, sólo 1.2% fue postermino. Estos resultados coinciden con lo encontrado por otros autores, quienes afirman que la mayoría de recién nacidos malformados fueron a término (83,9-90,2%). Seguido, de parto pretermino con frecuencias entre 8.78-16.15% 81 82. A nivel nacional, Masgos encontró que el 83.85% eran a término y el pretermino, así mismo reporto una mortalidad de 24.1 veces más en neonatos malformados que los no malformados entre 28 a 36 semanas. Podemos observar en nuestro estudio que las malformaciones no influyeron en el termino del embarazo, lo cual coincide con otros resultados, aunque es conocido que las malformaciones asociadas a otras patologías como polihidramnios, rotura prematura de membrana, sufrimiento fetal, etc. Podría influir en el término del embarazo antes del tiempo adecuado. En el estudio realizado por Ticona describió que la prematurez predominó en las

-

⁸¹ Figueroa. Op cit.

⁸² Flores M. op cit.

cardiopatías congénitas (16.7%) seguida de las malformaciones

múltiples (11.8%) y labio leporino (11.6%)83.

Respecto al peso al nacer se encontró que la mayoría (73.2%) tenia

2500 a 3999 gr. seguido 18,8% con bajo peso al nacer y 8% con

macrosomía. Nuestros resultados coinciden con lo descrito por

Figueroa y Masgos, quienes encontraron que el 78% de recién

nacidos malformados presentan peso adecuado al nacer, y entre

15.8-16,6% nace con peso <2500 gr. 84 85. Además, Ticona resalta

que hasta 29.4% de neonatos con múltiples malformaciones se

presentan con bajo peso al nacer86.

En nuestra serie, el 80% de neonatos tenían peso adecuado para

edad gestacional, seguido de 12% GEG y sólo 8% PEG. Pocos

estudios estudiaron esta variable. Ticona reportó que los RN con

síndrome de Down presentan mayor frecuencia de PEG (16,4%)

seguido de las malformaciones múltiples (11.8%). Asimismo

83 Ticona M. op cit.

⁸⁴ Figueroa. Op cit.

85 Masgos. Op cit.

⁸⁶ Ticona. Op cit.

determinó que los recién nacidos polimalformados se asocian significativamente con PEG (p=0.008)⁸⁷.

El puntaje de Apgar es usado para la valoración de la adaptación al nacer. De acuerdo a su puntuación se pueden catalogar niños vigorosos (7 a 10), con depresión moderada (4 a 6) y depresión severa (0 a 3). Se determina al primero y cinco minutos de vida. Nuestros resultados demuestran que la mayoría de los recién nacidos malformados presentaron una puntuación Apgar entre 7 a 10, tanto al minuto (73,2%) como a los 5 minutos (88,4%); cifra similar a la reportada por Masgos⁸⁸ y Figueroa⁸⁹ con 79,7% y 76,3% respectivamente. Estos resultados podrían guardar relación con factores la edad gestacional a término de la gran mayoría de los recién nacidos y las buenas condiciones en la atención del parto. Sólo 11.2% de nuestros recién nacidos malformados presentaron puntaje Apgar 0-3 al minuto de vida, que disminuyó a 4,4% a los cinco minutos. Sin embargo, la depresión es más frecuente en neonatos con múltiples malformaciones. En el estudio de Ticona se describe que en recién nacidos con malformaciones múltiples, la depresión se presentó en

87 Ticona. Op cit.

⁸⁸ Masgos. Op cit.

⁸⁹ Figueroa. Op cit.

70,6% y 47,1% al minuto y a los cinco minutos respectivamente; y agrega que la depresión severa se presenta con frecuencia de hasta 35.3% de neonatos con malformaciones múltiples⁹⁰.

La presencia de morbilidad neonatal asociada a las malformaciones congénitas es de gran importancia porque influyen en la mortalidad, sin embargo pocos estudios hacen referencia a esta variable. Los hallazgos de nuestro estudio demuestran que el 23.6% presento alguna morbilidad asociada y el 76,4% no tuvo ninguna. La patología más frecuente en los recién nacidos malformados fue la sepsis neonatal con 10.8%, seguida de la membrana hialina con 4,8% e hipoglucemia con un 3.2%. Al respecto, Flores (Lima 2011), reporta cifras muy diferentes, afirmando que la tasa de morbilidad materna en los recién nacidos malformados correspondía al 84,8%, sin embargo las principales patologías fueron similares a lo encontrado en nuestro estudio: sepsis (39.3%), SDR (30%) e hipoglucemia (21.2%)⁹¹.

En la tabla 08 presentamos las malformaciones congénitas más frecuentes encontradas en nuestro estudio, clasificadas por sistemas y/o aparatos del CIE-10. El primer lugar en frecuencia lo ocupo las

⁹⁰ Ticona. Op cit

⁹¹ Flores. Op cit

malformaciones maxilofaciales con 26.4%, el segundo lugar correspondió a las malformaciones del sistema nerviosos central y en tercer lugar los síndromes cromosomiales con 17,6%. Varios autores consultados coinciden en afirmar que las malformaciones más frecuentes son las maxilofaciales con frecuencias que oscilan entre 14.1-42.4%⁹² 93. Figueroa en nuestro hospital de referencia describe que las malformaciones digestivas fueron las más frecuentes con 24,26%; pero hay que aclarar que el autor clasificó el labio leporino y fisura de paladar dentro de las malformaciones digestivas, las mismas que ocuparon la mayor frecuencia en este grupo de malformaciones⁹⁴.

Otra malformación frecuente malformaciones las son cardiovasculares, que aunque en nuestra serie sólo representó 6,4%, otros autores como Masgos en Lima encontró una frecuencia de 19%, al igual que Vásquez con 28,6%⁹⁵. El bajo porcentaje en de estas malformaciones en nuestro estudio se puede entender consideramos que el diagnostico de estas malformaciones es casi exclusivo del ultrasonido y por lo tanto depende de la resolución del

⁹² Masgos. Op cit.

⁹³Flores. Op cit.

⁹⁴ Figueroa. Op cit.

⁹⁵ Vasquez. Op cit.

equipo del uso del doppler, del tipo de anomalía, y además la

experiencia del examinador.

Al analizar las malformaciones del aparato maxilofacial encontramos

que la principal es el labio leporino (18,8%) y fisura palatina (16,4%).

Masgos y Flores en Lima, junto con Sánchez en Arequipa coinciden

con nuestros resultados, asegurando que el labio leporino y fisura de

paladar son las malformaciones más frecuentes^{96 97}. El predominio del

labio leporino requiere mayor estudio, en busca de factores

ambientales prevenibles que posiblemente se encuentren asociado,

dado que el factor hereditario al parecer tiene un rol menos importante

que el tradicionalmente atribuido.

Al respecto de las malformaciones del SNC, que en nuestra serie

representó 24,0%, constituye también un grupo de malformaciones

congénitas muy importante. Flores coincide con nuestro estudio, al

citar como el segundo grupo más frecuente de malformaciones,

representando el 21,6% de todos los neonatos malformados que

incluyó en su estudio98. Para Vásquez, las malformaciones del SNC

⁹⁶ Masgos. Op cit.

⁹⁷ Flores. Op cit.

98 Flores. Op cit.

ocuparon el tercer lugar con 18%99. Todos los estudios consultados

confirman que la malformación del SNC más frecuente es la

hidrocefalia. En nuestra serie se presentó en 9,2% pero otros autores

describen frecuencias de hasta 15,5% del total de malformaciones 100

Los síndromes cromosomiales también son malformaciones

frecuentes, en nuestro estudio se presentó en 17.6% de los casos,

representado principalmente por Síndrome de Down (17.2%). Otros

estudios describen al síndrome Down como la malformación más

frecuente. Nuestros resultados fueron similares a lo reportado por

Flores y Gutiérrez quienes afirman que el síndrome de Down está

presente en 15.5-25% de niños malformados¹⁰¹ 102. Ticona describe

también, que el síndrome de Down fue la malformación más frecuente

con una tasa de 2,1 por mil recién nacidos vivo¹⁰³.

Las malformaciones digestivas representaron 14,8% de los casos, y

las principales fueron el ano imperforado, atresia esofágica y

duodenal. Estos resultados son muy similares a lo descrito por Flores,

⁹⁹ Vasquez. Op cit.

100 Flores. Op cit.

¹⁰¹ Flores. Op cit.

102 Gutierrez. Op cit.

¹⁰³ Ticona. Op cit.

quien asegura que 16,3% de las malformaciones se presentan en el

aparato digestivo y los más frecuentes fueron las mismas que lo

encontrado en nuestro estudio¹⁰⁴.

En nuestro estudio, la tasa de malformaciones genitourinarias y

musculo-esqueléticas representó el 11.2% y 9.6% de los casos,

similar al 9.5% y 9.1% publicado por Flores. De esta manera,

confirmamos que las malformaciones más frecuentes son la

criptorquidia y displasia de cadera, que representaron el 6.0% y 4.8%

respectivamente, además de la presencia de genitales ambiguos

presente en 2.4% de nuestros casos. Al comparar nuestros resultados

con el estudio de Flores, evidenciamos que las frecuencias fueron

muy similares: criptorquidia (6.0%), displasia de cadera (5.3%)

genitales ambiguos (2.3%)¹⁰⁵.

Las malformaciones cardiovasculares representaron 6,4% de los

casos estudiados, destacando la comunicación interventricular e

interauricular por ser las más frecuentes (2.4% y 2.0%). De igual

¹⁰⁴ Flores. Op cit.

¹⁰⁵ Flores. Op cit.

manera, Vásquez encontró que la comunicación interventricular es la más frecuente entre las malformaciones cardiovasculares¹⁰⁶.

En la tabla 17 presentamos las malformaciones más frecuentes, destacando el labio leporino (18.8%), Síndrome de Down (17.2%) y fisura palatina (16.2%), otras malformaciones como: hidrocefalia, espina bífida, anencefalia, criptorquidia y displasia de cadera tienen menor frecuencia. Estas malformaciones ya fueron analizadas en los párrafos anteriores, sólo cabe resaltar que, tanto el tipo de malformación, como las frecuencias encontradas en nuestro estudio, se encuentra dentro de lo publicado por otros autores. No evidenciamos gran diferencia entre las malformaciones congénitas de los recién nacidos en nuestro hospital con lo reportado en otros estudios nacionales ni internacionales.

Finalmente, analizamos la tasa de mortalidad neonatal de los recién nacidos con malformaciones congénitas que en nuestro estudio significó 25,6% del total de casos (19.6% con mortalidad neonatal precoz y 6% tardía). Estas cifras son superiores a la tasa de 12,5%-

.

¹⁰⁶ Vasquez. Op cit.

13.3% de muerte neonatal reportada por Masgos y Flores¹⁰⁷ ¹⁰⁸. A nivel internacional la tasa muerte neonatal es mucho menor. Esta diferencia substancial se podría justificar con la tecnología con que cuentan los países desarrollados donde tienen capacidad de diagnosticar precozmente los defectos congénitos y de brindar mejor atención a este grupo de pacientes. Los demás neonatas, que fueron la mayoría de casos con malformaciones congénitas, fueron dados de alta debido a que mostraron evolución favorable o sus malformaciones congénitas eran menores.

-

¹⁰⁷ Masgos. Op cit.

¹⁰⁸ Flores. Op cit.

6.3.- CONCLUSIONES

- En el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, durante los años 2000-2009, nacieron 250 recién nacidos con malformaciones congénitas, que representaron una tasa de 7,47 por mil recién nacidos vivos.
- Las características maternas más frecuentes de los recién nacidos con malformaciones congénitas son: edad materna entre 26-35 años (51,6%), instrucción secundaria (58%), multíparas (67,2%), adecuado control prenatal (83,6%), sin antecedente de malformaciones (99,2%), presencia de complicación en el embarazo (72%).
- Las características neonatales más frecuentes de los recién nacidos con malformaciones congénitas son: sexo masculino (59,6%), nacido de parto vaginal (53,2%), a termino (78,0%), AEG (80,0%).
- La frecuencia de morbilidad neonatal en los recién nacidos con malformaciones congénitas fue 23,6%. Las patologías

neonatales mas frecuentes son: sepsis (10,8%), SDR (6,4%), membrana hialina (4,8%) e hiploglicemia (3,2%).

- Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron: labio leporino (18,8%), síndrome de Down (17,2%), fisura palatina (16,4%) e hidrocefalia (9,25).
- La tasa de mortalidad neonatal de los recién nacidos con malformaciones congénitas fue del 25,6%.

6.4.- RECOMENDACIONES

- Promover el diagnostico precoz de las malformaciones congénitas a través de un adecuado control prenatal y una exploración neonatal minuciosa para el tratamiento oportuno y así evitar complicaciones futuras, corrigiendo parcial o totalmente las anomalías por medio de la cirugía, genética y otros métodos. De esta manera se evitaría complicaciones o secuelas invalidantes.
- Realizar trabajos de investigación específicos sobre las principales malformaciones congénitas identificadas en el presente estudio.
 Asimismo, incentivar la investigación científica en busca de los posibles agentes ambientales teratogenos.
- Elaborar un programa plan de apoyo integral: medico, educativo y social para garantizar una buena calidad de vida de los niños con malformaciones congénitas.
- Ampliar la cobertura en las campañas de cirugía estética y reconstrucción facial de los recién nacidos con secuelas de malformaciones congénitas, como son el labio leporino y fisura palatina.

BIBLIOGRAFÍA

- Aase JM. Dysmorphic diagnosis for pediatric practiones. Pediatr.
 Clin. North am. 2004; 39: 135-56
- Almaguer P, Fonseca M. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas. Policlínica docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja Cienfuegos Cuba 1998-2002.
- Alvarez SA. Frecuencia y morbimortalidad de malformaciones congénitas en el servicio de Neonatologia del hospital regional honorio delgado de Arequipa, enero 1993 a diciembre 1997.
 Arequipa-Peru 1997.
- Avery G. Neonatologia. Fisiopatologia y manejo del recien nacido 5° edicion. Editorial Médica Panamericana 1999.
- Aviña Fierro JA. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Revista mexicana de pediatria. 75,(2). 2008
- Barreiro C. Hospital nacional de pediatría "Prof. Dr. JUAN P.
 GARRAHAN". Arch. Argent. Pediatr. 107 (3) Buenos Aires. 2009
- Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W.
 Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch
 Pediatr Urug 2006; 77(3): 225-228

- Brent L MD. Anomalias congenitas humanas causadas por agentes exogenos. Pediatricos. Review 2001; 22(7): 243-53
- Díaz L. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo
 Rebagliati Martins. Rev. Med Hered. Sept. 2003; 14 (3): 117 21.
- Druschel, Hugdhe J. Mortality among infante with congenital malformations. Public Healty Rep. 2000, 111(4): 359-61
- Figueroa R. Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital
 Hipólito Unanue de Tacna durante los años 1984-1989. Arequipa:
 Universidad Nacional De San Agustin.
- Flores Maquera H. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el Servicio de Neonatología del Hospital de Vitarte. 2000 -2009. Tesis. Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann. Peru. 2011.
- Galidez L, Rodríguez E. Malformaciones congénitas y ocupación de los padres. Hospital Central de Maracay Venezuela. 1999.
- García Fernández y, Rodríguez Rivero m. FERNÁNDEZ Ragi R,
 Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr 2006; 78(4)
- Gardner RJM. Down syndrome, other full aneiploidies and polyploidy. Crhomosomal abnormalities and gentic-counseling.
 Oxford University Press inc. New cork 2006

- Gerulewicz-Vannini D. Pruebas bioquímicas en sangre materna para la identificación de fetos con riesgo de defectos cromosómicos y complicaciones asociadas al embarazo. Perinatol Reprod Hum 2005
- Gutierrez A. Factores De Riesgo Asociados A Malformaciones
 Congenitas En El Hospital Maternidad Nuestra Señora De La
 Altagracia. 2003
- Hospital universitario virgen de las nieves. Centro materno-infantil.
 unidad de genética. consultas prenatales. centros de salud de los distritos sanitarios granada, metropolitano de granada, granada nordeste y jaén sur.
- Hubner MJ. Ramirez MF. Malformaciones congénitas diagnostico y manejo neonatal. Primera edicion chile editorial universitaria 2005
- Mancebo-Hernández A. González-Rivera A. defectos del tubo neural. panorama epidemiológico en México. Acta Pediatr Mex 2008
- Mantilla G, Malformaciones congénitas en recién nacidos vivo y su relación con algunos factores epidemiológicos maternos. Tesis presentada a la Universidad Nacional de la Libertad, Facultad de Ciencias Médicas, para la optar el grado de bachiller en Medicina. Trujillo – Perú. 1977.
- Martínez Ortega R. Incidencia de anomalías congénitas en el Hospital Regional Universitario De Colima'. Colima. 2009

- Masgos M, Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos Vivos:
 Morbimortalidad en el Hospital San Bartolomé durante el periodo enero 2000 2002. Tesis. Universidad Nacional Mayor de San Marcos de Lima.2002.
- Men Iss Gómez R. Incidencia de labio y paladar hendido en México:2003-2006
- Méndez Núñez T. Defectos congénitos incidencia, frecuencia mortalidad y su relación con factores asociados. HBCR abrildiciembre 2001 Hospital Berta Calderón Roque Managua. 2002
- Merk Sharp. España. malformaciones congénitas. Cap 15. Pediatria
 Y Genetica 1998.
- Montenegro A. Malformaciones congénitas. Facultad De Medicina,
 Universidad De Chile. Chile. 2002
- Oakley GP. Frecuency of human congenital malformations. Clin Perinatol 2007; 13: 545.54
- Pérez A. Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas
- Ramos Fuentes F. Seguimiento y cuidados del recién nacido con malformaciones. sección de genética, dpto. de pediatría. Facultad De medicina, Universidad de Zaragoza

- Rodriguez Aguirre K. Malformaciones congénitas. Universidad nacional de Trujillo. 2008
- Rodriguez D, Alvarenga R. Frecuencia de malformaciones congénitas externas en la unidad materno infantil del Instituto Hondureño de Seguridad Social de Tegucigalpa. Rev med post UNAH. 1999
- Rodríguez-Caballero C. Defectos de cierre del tubo neural. Rev Med
 Post Unah 4(2). 1999
- Sánchez MJ. Malformaciones congénitas en el servicio de neonatologia del hospital nacional del sur de Arequipa-Ipss, enero 1994 a diciembre 1998. Arequipa-Peru 1998.
- Sociedad Española de Cirugia Plastica Reparadora y Estetica. Labio leporino y paladar hendido. 2009
- Sola A, Urman J. Cuidados intensivos neonatales. 1° Edicion.
 MEXICO 1988
- Tarboza M, Uman L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en costa rica. Acta Médica Costarricense 2008
- Ticona M. Huanco D. Salud perinatal en Tacna: principales indicadores. Primera edicion. Peru 2000

- Trombotto G. Estudio epidemiologico de las malformaciones congénitas en el Servicio de Neonatologia del Hospital Universitario de Maternidad y Neonatologia de Cordoba. Argentina 2002
- Ulloa G, Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a malformaciones congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque,
 Enero a diciembre del 2003. Universidad Nacional Autónoma De Nicaragua. 2004.
- Vásquez M, Torres G, Gonzales J. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cientifuegos. 2000-2005.
 Cuba. 2008.
- Zarante Montoya, Castillo Mena. Análisis Clínico Epidemiológico De Factores Asociados A Malformaciones congénitas e clamc. Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre 2001.

ANEXO 01

FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

UNIVERSIDAD PRIVADA DE TACNA - FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LOS RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE LOS AÑOS 2000 - 2009

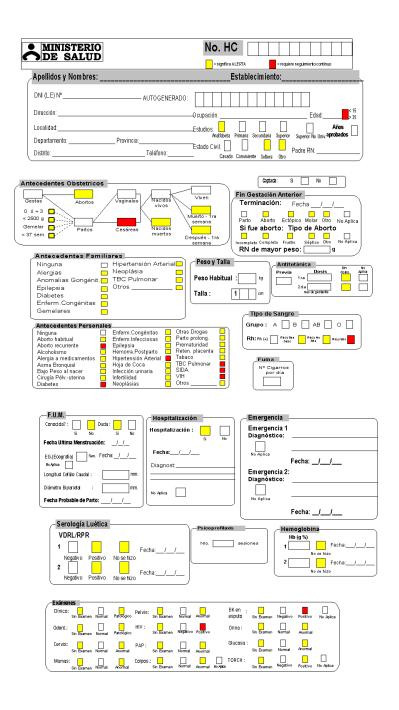
| FACTORES MATERNOS | |
|--|--|
| 1. Edad materna | □ años a |
| Nivel de estudios | Ninguno Primaria Secundaria Superior |
| 3. Paridad | □ Primípara□ Multípara□ Gran multípara |
| Antecedentes Gestacionales Antecedentes de Malformaciones | Uso de medicamentos Alcohol-Tabaco Anemia VDRL TORCH Infección urinaria Otras infecciones Deficiencia vitamínica Amenaza de aborto Polihidramnios Oligohidramnios Enf. Hipertensiva Otras Si |
| 6. Numero de CPN | □ No |
| MORBILIDAD DEL RECIEN NACIDO | |
| 7. Tipo de Parto | □ Vaginal □ Cesárea |
| 8. Peso al Nacer | □ gr. |
| 9. Apgar al 1' | <u> </u> |
| 10. Apgar al 5 | |
| 11. Édad gestacional por examen físico | <u> </u> |

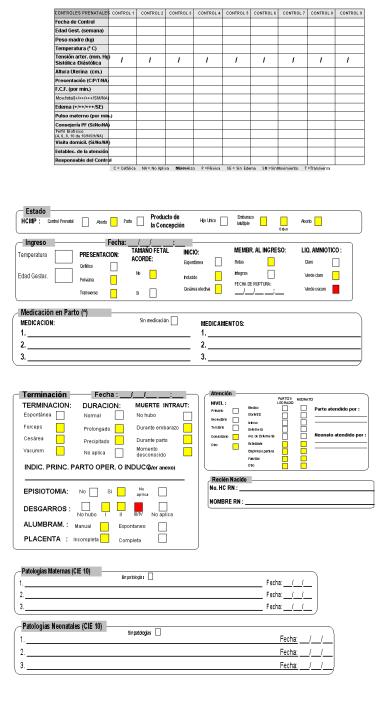
FRECUENCIA Y MORBIMORTALIDAD DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE EL PERIODO 2000-2009

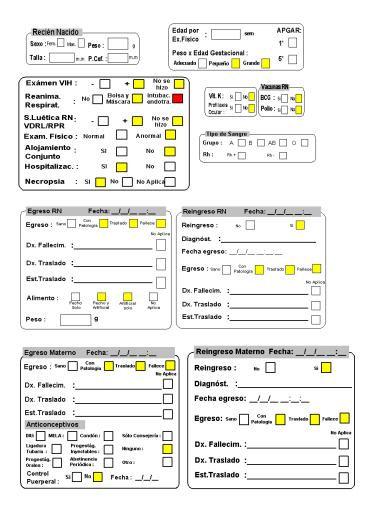
| _ ^ |
|--|
| □ AEG |
| □ GEG |
| □ PEG |
| □ Femenino |
| □ Masculino |
| □ Indeterminado |
| ☐ Mortalidad precoz |
| ☐ Mortalidad tardía |
| ☐ Síndrome de distress respiratorio |
| □ Sepsis neonatal |
| ☐ Transtornos electrolíticos |
| □ RCIU |
| □ Ictericia |
| ☐ Transtornos metabólicos |
| Trastornos hematológicos |
| □ Si |
| □ No |
| □ Cromosomial |
| □ Digestiva |
| □ SNC |
| □ Respiratorio |
| □ CV |
| □ Genital |
| □ Osteomuscular |
| |
| □ Si □ No |
| |

ANEXO 02

HISTORIA CLINICA DEL SISTEMA INFORMATICO PERINATAL (SIP)



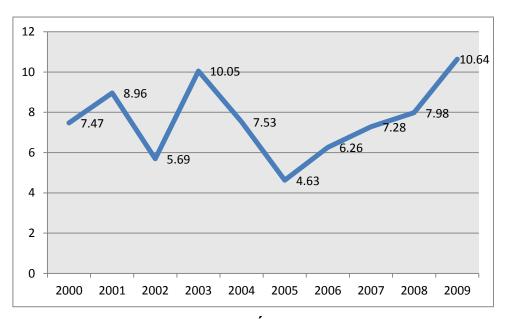




ANEXO 03

GRAFICO Nº 1

INCIDENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE 2000 – 2009



(TASA POR MIL RECIÉN NACIDOS VIVOS)

GRAFICO Nº 2

CARACTERÍSTICAS MATERNAS DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE 2000- 2009

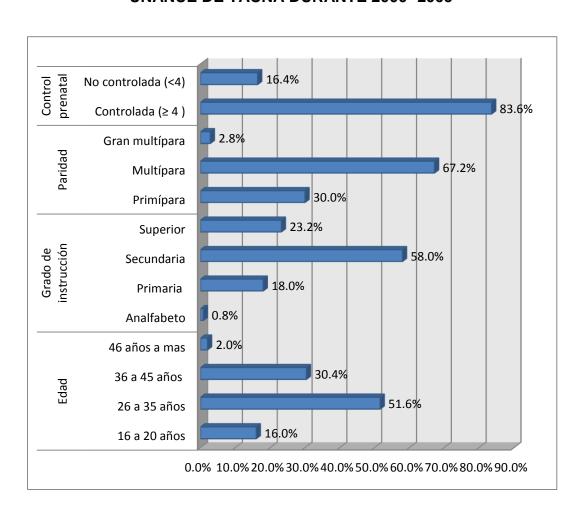


GRAFICO Nº 3

ANTECEDENTE FAMILIAR DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN MADRES DE RECIÉN NACIDOS MALFORMADOS. HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA. 2000 – 2009

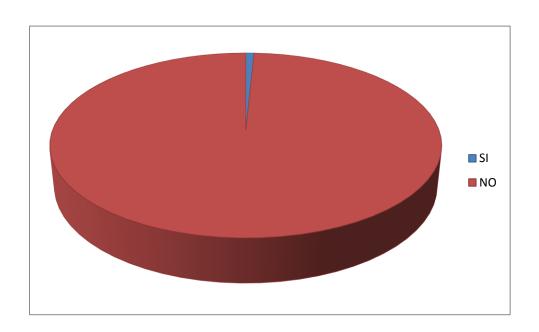


GRAFICO Nº 4

FRECUENCIA DE COMPLICACIONES EN EL EMBARAZO DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS. HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA 2000 – 2009

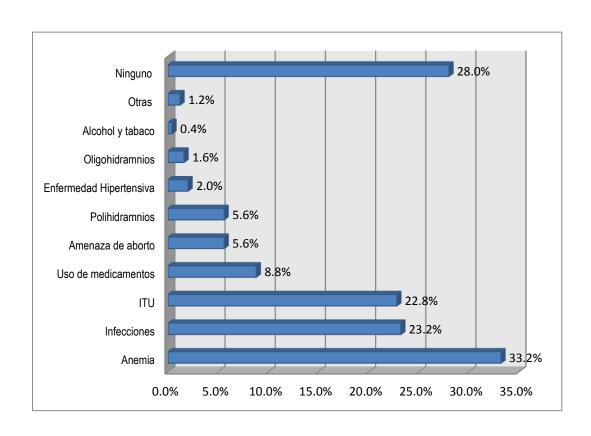


GRAFICO № 5

CARACTERÍSTICAS NEONATALES DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA DURANTE LOS AÑOS 2000 – 2009

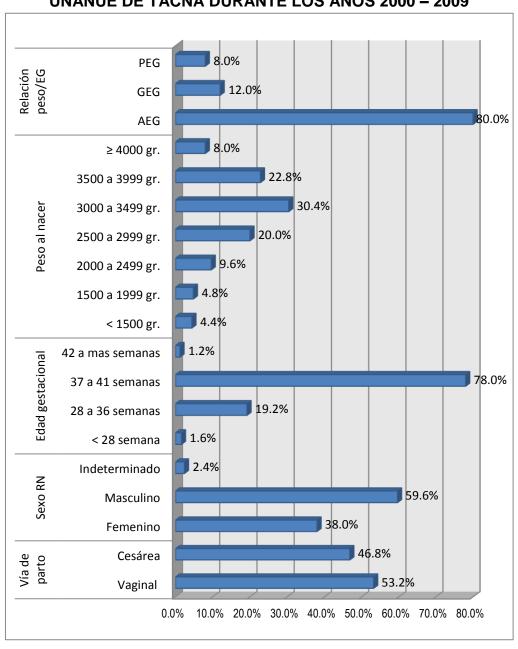


GRAFICO Nº 6

PUNTAJE APGAR AL MINUTO Y A LOS 5 MINUTOS DE LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS. HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE. 2000 – 2009

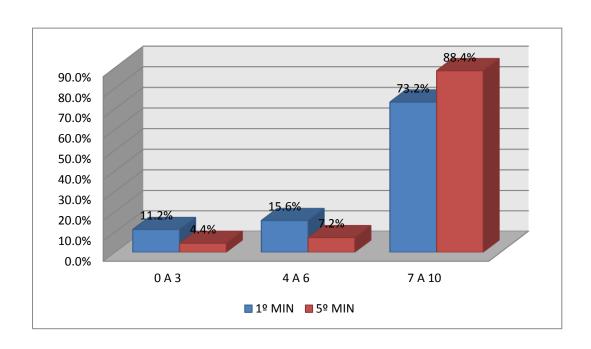


GRAFICO Nº 7

FRECUENCIA DE PATOLOGÍAS NEONATALES EN LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

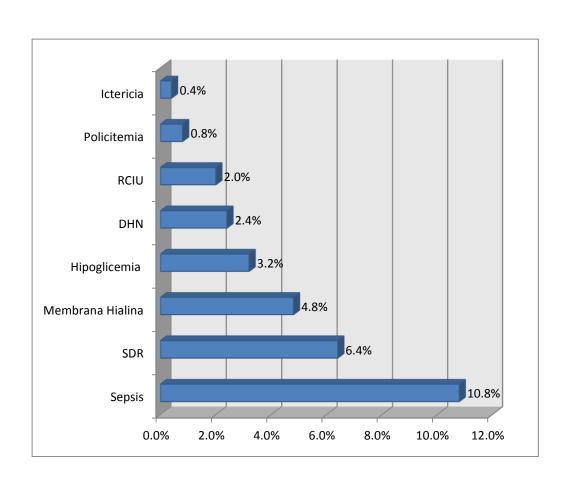


GRAFICO Nº 8

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL SISTEMA O APARATO COMPROMETIDO EN LOS RECIÉN NACIDOS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

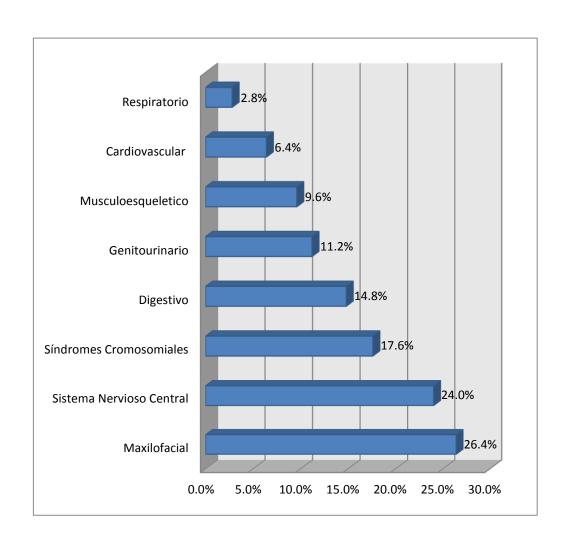


GRAFICO № 9

MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO MAXILOFACIAL DE LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

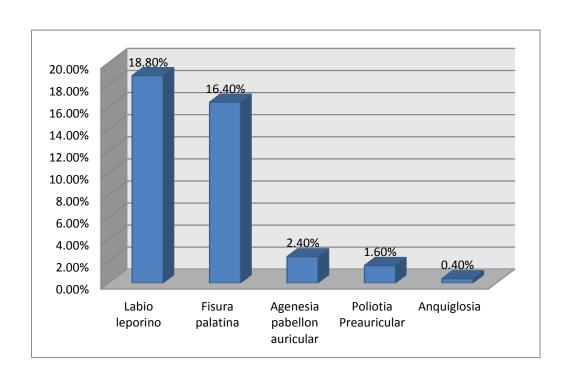


GRAFICO Nº 10

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

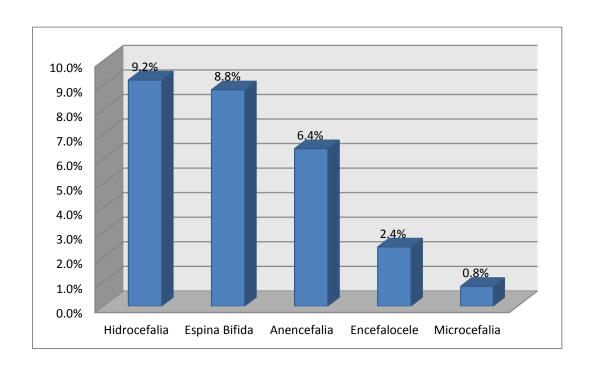


GRAFICO Nº 11

SÍNDROMES CROMOSOMIALES EN LOS RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS DEL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

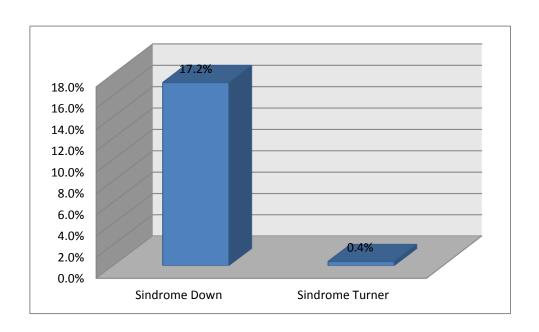


GRAFICO Nº 12

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

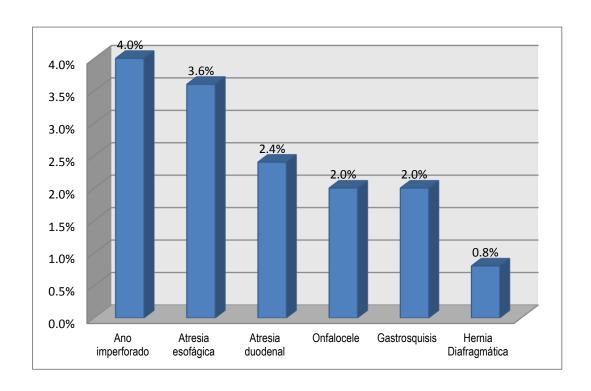


GRAFICO Nº 13

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO GENITO URINARIO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

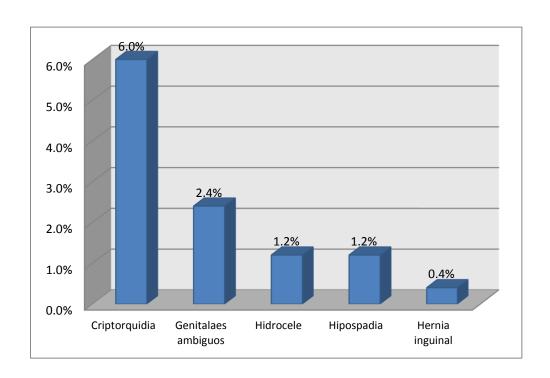


GRAFICO Nº 14

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO MUSCULO ESQUELÉTICO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

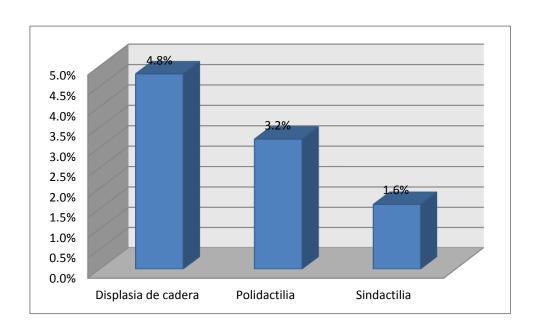


GRAFICO Nº 15

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

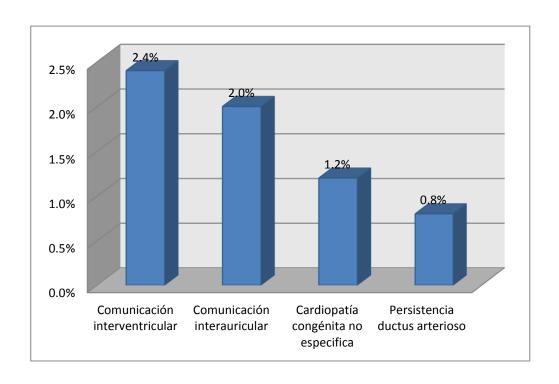
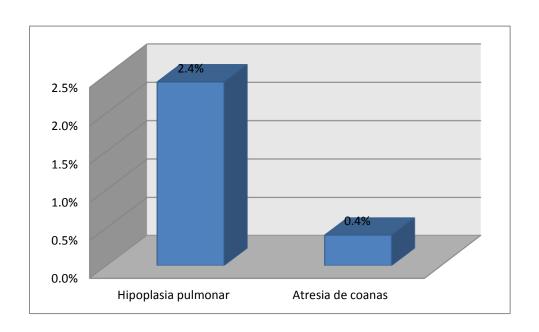


GRAFICO Nº 16

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO RESPIRATORIO EN LOS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009



MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAS FRECUENTES EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE 2000 – 2009

GRAFICO Nº 17

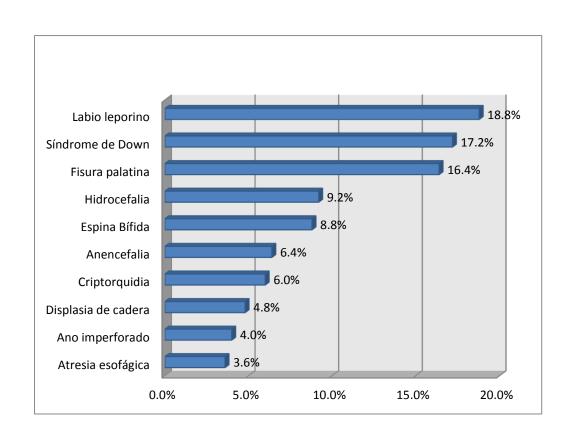


GRAFICO Nº 18

MORTALIDAD DE LOS RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DURANTE LOS AÑOS 2000 – 2009

