

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**



**PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS**

**MADÉLIN MARISA MORALES**

Tesis

Presentada ante las autoridades de la  
Escuela de Estudios de Postgrado de la  
Facultad de Ciencias Médicas  
Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría  
Para obtener el grado de  
Maestra en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría

FEBRERO 2016



# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

La Doctora: Madelin Marisa Morales

Carné Universitario No.: 100023184

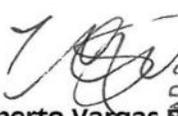
Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestra en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el trabajo de tesis "PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS"

Que fue asesorado: Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana MSc.

Y revisado por: Dra. Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para febrero 2016.

Guatemala, 03 de enero de 2016

  
Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

  
Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.  
Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades

/mdvs

Guatemala, 16 de septiembre de 2014

Doctora  
**Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez**  
Coordinadora Docente de la Maestría de  
Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría  
Hospital General de Enfermedades  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social  
Presente.

**Doctora Ortiz Ruiz de Juárez:**

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado: **"PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS"**. Perteneciente a la doctora Madelin Marisa Morales; el cual ha sido **REVISADO** y **APROBADO** para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente.



*Dr. Oscar F. Castañeda Orellana A.S.C.*  
MEDICO PEDIATRA  
COLEGIADO No. 6,482

**Dr. Oscar Fernando Castañeda**  
Asesor de Tesis  
Departamento de Pediatría  
Hospital General de Enfermedades  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Guatemala, 16 de septiembre de 2014

Doctor:

**Luis Alfredo Ruíz Cruz, MSc**  
Coordinador General  
Programa de Especialidades Médicas  
Escuela de Estudios de Postgrado  
Facultad de Ciencias Médicas  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Presente.

**Doctor Ruíz Cruz:**

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado: **"PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS"**. Perteneciente a la doctora Madelin Marisa Morales; el cual ha sido **REVISADO** y **APROBADO** para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente.

*Dra. Ana Marilyn Ortiz Ruiz*  
MEDICO PEDIATRA  
COL. No. 7,693

**Dra. Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez**  
Revisor de Tesis  
Coordinadora Docente de la Maestría de  
Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría  
Hospital General de Enfermedades  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

## ÍNDICE

ÍNDICE DE TABLAS.....	i
RESUMEN.....	ii
I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. ANTECEDENTES.....	3
2.1. DEFECTOS CONGENITOS.....	3
2.1.1 DEFINICIONES .....	3
2.1.1.1. DEFECTO CONGENITO.....	3
2.1.1.2. MALFORMACIÓN CONGENITA.....	3
2.1.1.3 ANOMALIA CONGENITA.....	3
2.1.1.4 ENFERMEDAD CONGENITA .....	3
2.1.2 CAUSAS DE DEFECTOS CONGENITOS.....	4
2.1.3.6 CLASIFICACIÓN SEGÚN SU AFECTACIÓN.....	9
III. OBJETIVOS.....	24
3.1. GENERAL.....	24
3.2. ESPECIFICOS.....	24
IV. MARCO METODOLOGICO.....	25
4.1. TIPO Y DISEÑO DE INVESTIGACION.....	25
4.2. UNIDAD DE ANÁLISIS.....	25
4.2.1. Unidad primaria .....	25
4.2.2. Unidad de análisis .....	25
4.3. POBLACIÓN Y MUESTRA.....	25
4.3.1. Población o Universo.....	25
4.3.2. Marco Muestral .....	25
4.3.2. Muestra.....	25
4.4. SELECCIÓN DE SUJETOS A ESTUDIO.....	26
4.4.1. Criterio de inclusión.....	26
4.4.2. Criterios de exclusión.....	26
4.5. DEFINICION Y OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES.....	26
4.6. TECNICAS Y PROCEDIMIENTOS E INSTRUMENTO PARA RECOLECCIÓN DE DATOS DE INFORMACIÓN .....	27
4.6.1. Técnica.....	27
4.6.2. Procedimientos.....	27

4.6.3. Instrumento.....	27
4.7. PLAN DE PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS.....	28
4.7.1. Plan de procesamiento de datos.....	28
4.7.2. Plan de análisis de datos.....	28
4.8. ALCANCES Y LIMITES DE LA INVESTIGACION.....	28
4.8.1. Alcances.....	28
4.8.2. Limites.....	29
4.9. ASPECTOS ETICOS.....	29
V. RESULTADOS.....	30
VI. DISCUSION Y ANÁLISIS DE RESULTADOS.....	35
6.1. CONCLUSIONES.....	38
6.2. RECOMENDACIONES.....	39
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS .....	40
VIII. ANEXO.....	44

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla No.1 .....	30
Tabla No.2 .....	30
Tabla No.3 .....	30
Tabla No.4 .....	31
Tabla No.5 .....	31
Tabla No.6.....	32
Tabla No.7.....	32
Tabla No.8.....	33
Tabla No.9.....	33
Tabla No.10.....	33
Tabla No.11.....	34
Tabla No.12.....	34
Tabla No.13.....	34

## RESUMEN

Las anomalías congénitas tienen un gran impacto en la mortalidad infantil y en la discapacidad de la población. Las estrategias utilizadas en el mundo entero para disminuir su frecuencia e impacto en la salud siempre tienen que estar respaldadas por un sistema de vigilancia epidemiológica que pueda verificar su efectividad. En nuestro país por sus características demográficas y poblacionales es un gran reto para la implementación de sistema de vigilancia efectivos que puedan responder a las necesidades propias. Por esta razón se realizó un estudio descriptivo, prospectivo de corte transversal de niños y niñas ingresados al departamento de pediatría en el periodo de Enero 2013 a Junio 2014. Para este fin se establecieron los objetivos y se revisó el sistema de vigilancia de la institución sobre el seguimiento de malformaciones congénitas. Se determinó según los criterios de inclusión, criterios de exclusión y métodos diagnósticos a utilizar así como las variables a recolectar, de lo que se obtuvo un total de pacientes ingresados de 11,033, la prevalencia fue de 10.2 por mil egresados, presentaron algún tipo de malformación congénita, siendo el rango de edad más afectado comprendido entre los 0 a 12 meses de edad lo que represento un 36.2% del 100% de la población menores de 7 años ingresados al Departamento de Pediatría, con una prevalencia de 58.6% en el género masculino a diferencia del género femenino con un 41.4%, siendo las anomalías del tubo neural y cardiacas con un 17.5% y 52% como mayor diagnóstico de ingreso, lo que represento un aumento de la estancia hospitalaria con un promedio de 1 a 2 semanas con un 32.4%. Se concluye en la importancia de generar una base de datos que incluya directamente la prevalencia de malformaciones congénitas, que genere estrategias de prevención de malformaciones congénitas y discapacidad, evaluando los servicios de prevención de múltiples factores de riesgo, informando a la población sobre las anomalías congénitas, sus formas de prevención y detección temprana, lo que sería de ayuda para la prevención de discapacidad y disminuir la tasa de mortalidad en la población.

## I. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores. Afectan al 2 – 3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%. (1,2)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como toda aquella anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido, sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa; en el presente trabajo se utilizará esta definición para señalar estas alteraciones del desarrollo. (3)

Las causas de las malformaciones suelen ser hereditarias en la mayoría de las ocasiones (factores genéticos); pero desde el inicio del desarrollo fetal distintos agentes tóxicos (medicamentos, radiaciones, drogas y productos químicos) e infecciosos pueden alterar este desarrollo normal del feto, provocando fallos en la correcta forma y función de los diferentes órganos del cuerpo.

Si se tiene en cuenta que los defectos congénitos en general contribuyen de manera importante en las discapacidades del desarrollo que aproximadamente entre el 20% y el 40% de las muertes ocurridas en el primer año de vida se deben a esas malformaciones; que una gran cantidad de especialistas se verán implicados en su diagnóstico y tratamiento y que la mayoría de los pacientes requerirá tratamiento de por vida, o bien que su tratamiento puede dejar secuelas, se constata que estamos frente a un problema de salud pública de primer orden.

En Guatemala se documentó que la prevalencia de anomalías congénitas para el año 2,001 fue de 4 por cada 1000 nacidos vivos a nivel hospitalario.

En Guatemala las malformaciones congénitas llegan a alcanzar una tasa de mortalidad de hasta un 90% en aquellos pacientes que la presentan. En Guatemala la incidencia de los defectos del tubo neural asciende aproximadamente a 2.34 por cada 1,000 nacidos vivos siendo ésta una de las más altas de la región, de éstos alrededor de 35% corresponden al tipo mielomeningocele que es la forma más compleja pero compatible con la vida, la cual se asocia a múltiples complicaciones a nivel urológico, intestinal y ortopédico, lo que condiciona que sea una patología devastadora en el ámbito económico, laboral,

psicológico, social y familiar dando como resultado una calidad de vida deficiente y una capacidad funcional limitada. (4)

En Guatemala no existen registros estadísticos que determinen la prevalencia de anomalías congénitas, según datos obtenidos del Instituto Nacional de estadística en el año 2011 se reportaron 384,312 nacidos vivos de los cuales se cree que 38,431 presentaron anomalías congénitas, tomando en cuenta que 10 de cada 1000 nacidos vivos presenta algún tipo de anomalía, así como que la cantidad de mortinatos fue de 3,152 y que de ellos se estima que aproximadamente 2,262 presentaron algún tipo de anomalía congénita ya que estadísticas a nivel de América Latina consideran que el 72% de mortinatos presenta algún tipo de anomalía congénita. (5,6)

Las malformaciones congénitas constituyen un grupo de enfermedades de alta mortalidad, cuyo manejo y rehabilitación no siempre es exitoso. Muchas de ellas son de evolución crónica y pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el Estado.

Razón por la cual es importante conocer datos sobre los niños que son hospitalizados en el Hospital de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con malformaciones congénitas ya que no existen datos ni estudios anteriores de la prevalencia de niños con malformaciones congénitas, por lo que la investigación llevó a cabo conocer la cantidad de niños menores de siete años que son hospitalizados con diagnóstico de base asociado a malformaciones congénitas, la edad, sexo y malformación congénita más frecuente y el tiempo que ellos permanecen hospitalizados.

La importancia de realizar este estudio fue determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en niños menores de 7 años ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, el género y grupo etario que fue afectado, se clasificó la malformación congénita de acuerdo a su presentación en el paciente y se determinó el tiempo de estancia hospitalaria de la población a estudio y los factores de riesgo que fueron asociados para desarrollar malformaciones congénitas.

## II. ANTECEDENTES

### 2.1 Defectos congénitos

#### 2.1.1 Definiciones:

**2.1.1.1 Defecto congénito:** es cualquier anomalía presente desde el nacimiento que afecta la estructura o la función corporal (7). No todos los defectos congénitos se manifiestan al momento del nacimiento, el diagnóstico puede ser muy temprano como en ausencia de un miembro o tardío como en el caso de las malformaciones congénitas cardíacas. Las alteraciones funcionales generalmente de origen bioquímico como los Errores Innatos del Metabolismo, las enfermedades genéticas de la coagulación como la hemofilia, el hipotiroidismo congénito o los trastornos unigénicos no malformativos son ejemplos de los defectos congénitos funcionales. En vista que muchos de ellos no presentan fenotipo al nacimiento se hace necesario implementar estrategias de tipo tamizaje para poder hacer el diagnóstico. En el uso diario del lenguaje médico se usan como sinónimos defecto, anomalía y malformación.

**2.1.1.2 Malformación congénita:** La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como “toda aquella anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido, sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa” (8). Es decir, las malformaciones congénitas son “alteraciones en la estructura de un órgano o parte del cuerpo; debidas a trastornos en su desarrollo durante la gestación, causados por factores genéticos o ambientales, provocando además alteración del funcionamiento del órgano afectado”. Su importancia radica en tratarse de un problema frecuente (15 de cada 1.000 recién nacidos) y grave; ya que puede comprometer a órganos vitales, causando la muerte y en aquellos que logran sobrevivir, requerir tratamientos largos y costosos.

**2.1.1.3 Anomalía congénita:** sinónimo de uso común de defecto congénito.

**2.1.1.4 Enfermedad genética:** se le llama genética a la enfermedad que es producida por la alteración del genoma o de un gen específico. Las manifestaciones pueden ser alteraciones funcionales o estructurales. Muchos síndromes polimalformativos y malformaciones aisladas son causados por alteraciones genéticas. (8)

**2.1.2 Causas de los defectos congénitos:** El origen de los defectos congénitos es heterogéneo y en una gran cantidad de casos no es posible determinarlo. Para hacer más fácil su comprensión se dividirá según la génesis de las causas.

### **2.1.2.1 Causas Genéticas (Preconcepcionales)**

**2.1.2.1.1 Anormalidades cromosómicas:** Las alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas explican un 6% de los defectos congénitos de los recién nacidos en los países desarrollados. Se calcula que un 10% de los niños que fallecen por malformaciones congénitas letales múltiples tienen anormalidades cromosómicas (7). Estas también son la causa de una importante cantidad de pérdidas tempranas que muchas veces no son diagnosticadas. La anomalía cromosómica más frecuente al nacimiento en el mundo es el síndrome de Down.

**2.1.2.1.2 Enfermedades unigénicas:** Estas afectan al 1 o 2% de la población. Son alteraciones en la secuencia o en la expresión de un gen y se transmiten según los modelos de herencia mendelianos. Generalmente se asocian a síndromes polimalformativos y en algunos casos a malformaciones aisladas. Los defectos unigénicos se estima que comprenden el 7.5% de todos los defectos congénitos en los países industrializados. La braquidactilia fue la primera malformación congénita a la cual se le encontró una causa unigénica (8).

**2.1.2.1.3 Enfermedades multifactoriales:** Aquí el defecto es generado por la interacción de varios genes (oligo o poligénica) alterados y el ambiente. No se encuentra un modo de herencia mendeliano y los factores de riesgo que se asocian son múltiples. Se cree que las alteraciones multifactoriales comprenden entre el 20 y el 30% de los defectos congénitos en la actualidad y pueden afectar entre el 1 y 2% de los recién nacidos en el mundo (8). Las cardiopatías congénitas o el labio y paladar hendido aislados son ejemplos de defectos congénitos poligénicos. Es usual encontrar predisposición familiar pero también se asocian con factores ambientales o de estilo de vida como el consumo de alcohol, cigarrillo o hipertensión arterial.

**2.1.2.2 Causas ambientales (Posconcepcionales):** Los agentes externos que actúan sobre la organogénesis y el desarrollo normal del embrión y del feto son llamados teratogénicos. Estos pueden ser de múltiples orígenes. Se consideran los siguientes:

**2.1.2.2.1 Agentes físicos:** estos incluyen trauma de cualquier tipo que afecte al producto o radiaciones ionizantes.

**2.1.2.2.2 Agentes químicos:** se consideran en esta categoría los agentes contaminantes que en bajas dosis pueden generar alteraciones en el feto. El mercurio, el plomo o las partículas contaminantes de diferentes tamaños. Pueden ser transportados en vehículos líquidos (Contaminación de aguas), sólidos (Contaminación de alimentos o tierras) o gaseosos (Contaminación ambiental del aire).

**2.1.2.2.3 Enfermedades maternas:** Las deficiencias nutricionales de la madre o las enfermedades crónicas y agudas pueden afectar el producto de la gestación produciendo defectos congénitos. La diabetes mellitus es uno de los mejores ejemplos de estas patologías, produciendo un recién nacido grande para la edad gestacional (Macrosomía) que además presenta malformaciones congénitas.

**2.1.2.2.4 Infecciones maternas (Teratógenos biológicos):** las infecciones que atraviesan la placenta pueden llegar a generar una embriopatía con diversos grados de alteración. La rubéola, la sífilis o el citomegalovirus son infecciones potencialmente teratogénicas que afectan con mayor gravedad si el contagio es más temprano en el embarazo.

**2.1.2.2.5 Drogas (Medicinales o sustancias psicoactivas):** los medicamentos y las sustancias psicoactivas son potencialmente teratogénicos según sus características químicas y farmacológicas. Estos también tendrán un efecto según el momento de la exposición evaluadas en semanas de gestación. Los medicamentos se clasifican según su poder teratogénico para prevenir su administración a mujeres potencialmente embarazadas (8).

**2.1.2.3 Causas desconocidas:** se calcula que en el 50% de los niños que nacen con un defecto congénito no se va a poder establecer su causa. Se piensa que son debidas a alteraciones genéticas para las cuales no se tienen herramientas diagnósticas. Este alto porcentaje hace indispensable que se fomente la investigación en las causas de los defectos congénitos (8).

**2.1.3 Clasificación de los defectos congénitos:** Los sistemas de clasificación empleados para los defectos congénitos incluyen múltiples mecanismos. Algunos

observan el grado de severidad y otros hacen clasificaciones secundarias a sus causas. Las más importantes se describen a continuación:

### **2.1.3.1 Clasificación basada en el origen e inicio de la anomalía**

**2.1.3.1.1 Malformación:** defecto morfológico de un órgano o una región corporal generado por un desarrollo anormal durante la embriogénesis (9).

**2.1.3.1.2 Disrupción:** es una anormalidad estructural secundaria a la interferencia por factores externos en la morfogénesis. Estos agentes generalmente de origen físico o químico llevan a que un tejido normal no se desarrolle adecuadamente y termine con alteraciones en su forma que en algunos casos compromete su función (9).

**2.1.3.1.3 Deformación:** las estructurales corporales que son distorsionadas por fuerzas mecánicas aberrantes se les dice que sufrieron una deformación. En este caso no se ve afectada la organogénesis, generalmente se producen en los dos últimos trimestres de vida intrauterina (9).

**2.1.3.2 Clasificación basada en los cambios histológicos:** las anomalías congénitas tienen como base alteraciones histológicas que explican su presentación clínica. El daño puede ser en uno o más tejidos que llevará a la afectación de uno o varios órganos. La afectación de varios sistemas es explicable desde el desarrollo embriológico donde se puede ver alterados los tejidos fundamentales provenientes del ectodermo, mesodermo o endodermo (9).

**2.1.3.2.1 Aplasia:** no existe proliferación celular del tejido afectado. Esto lleva a la ausencia del tejido completo o del órgano. Un ejemplo es la agenesia renal uni o bilateral.

**2.1.3.2.2 Hipoplasia:** reducción del crecimiento celular normal en un tejido que conlleva a un desarrollo limitado del órgano o tejido. La hipoplasia puede generar disminución o pérdida de la función aunque en algunos casos esta no depende del tamaño del órgano. En el caso de una hipoplasia renal, esta no tendrá efecto en la homeostasis del paciente, mientras que la hipoplasia del miembro superior generará un efecto funcional y estético.

**2.1.3.2.3 Hiperplasia:** Crecimiento celular excesivo de un tejido que genera aumento del tamaño en un órgano o región. Las células aumentadas en cantidad y tamaño son normales en su estructura y función.

**2.1.3.2.4 Displasia:** Es la anormal organización o histogénesis de las células de un tejido específico. Genera alteración en la función del órgano afectado y en algunos casos en la morfología. Dentro de los ejemplos de displasia está el síndrome de Marfán, la displasia ectodérmica o las displasias esqueléticas.

### **2.1.3.3 Clasificación clínica:**

**2.1.3.3.1 Defectos de un único sistema:** alteraciones de un sistema corporal específico. Estos defectos generalmente tienen causas multifactoriales y su riesgo de recurrencia es bajo. Ejemplos de esta categoría son el ano imperforado o las cardiopatías congénitas y aisladas.

**2.1.3.3.2 Síndrome:** anomalías múltiples las cuales son explicadas por un mecanismo etiológico común, un patrón reconocible de presentación, una historia natural similar y un riesgo de recurrencia reconocible. Se ve afectado por la heterogeneidad clínica y diversos mecanismos genéticos que en ocasiones impiden el diagnóstico preciso. Aquí aparecen al tiempo los síndromes cromosómicos y los unigénicos.

**2.1.3.3.3 Asociación:** la aparición de uno o más defectos en un mismo paciente que ocurren con mayor frecuencia que lo que se esperaría por azar, donde no es posible establecer una etiología común. El ejemplo más común es la asociación VACTERL. Generalmente son de bajo riesgo de recurrencia y su pronóstico depende la gravedad de cada una de las anomalías encontradas.

**2.1.3.3.4 Secuencia:** la aparición de defectos múltiples explicados por una anomalía inicial que desencadena una serie de mecanismos que explican el fenotipo final. Esto explica en la secuencia de Potter las múltiples anomalías secundarias a la agenesia renal bilateral.

**2.1.3.3.5 Complejo:** este término describe las alteraciones morfológicas adyacentes que se presentan durante el desarrollo embrionario. Esto genera múltiples anomalías en una región específica donde intervienen varios sistemas y órganos. La explicación etiológica más común tiene que ver con la alteración del flujo sanguíneo en el embrión lo que conlleva a una disrupción del tejido comprometido. Ejemplos de esta alteración son las bandas amnióticas o la microsomía hemifacial (9).

#### **2.1.3.4 Clasificación según su gravedad:**

**2.1.3.4.1 Anomalías mayores:** son alteraciones en la forma o la función que afectan raramente la salud del paciente, generan discapacidad y/o disminuyen su expectativa de vida. Se consideran letales cuando llevan a la muerte del 50% de los afectados.

**2.1.3.4.2 Anomalías menores:** anormalidades en las que no es necesario un tratamiento médico o requieren un manejo simple. No disminuyen la expectativa de vida ni generan discapacidad. Aunque los casos extremos de ambas categorías son fáciles de identificar, hay una zona gris donde esta clasificación no es clara y será necesario examinar cada caso para saber el impacto del defecto (10).

**2.1.3.5 Factores de riesgo que influyen la distribución global de los defectos congénitos:** las anomalías congénitas se han encontrado distribuidas en forma dispar en el mundo entero. Los países en vías de desarrollo tienen factores de riesgo que hacen que su frecuencia sea más alta que los países desarrollados y además el impacto de estas es mayor en mortalidad y discapacidad (9,10).

**2.1.4.5.1 Consanguinidad:** los matrimonios consanguíneos son aceptados en varias regiones del mundo. En algunos casos aunque no están aceptados es muy difícil que no existan uniones con personas relacionadas debido a condiciones geográficas, étnicas o culturales. Se ha demostrado en varias ocasiones la relación entre uniones consanguíneas y aumento en la frecuencia de malformaciones específicas.

**2.1.4.5.2 Edad de los padres:** la edad aumentada de la madre está asociada a un aumento en el riesgo para anomalías cromosómicas. El síndrome de Down se ve aumentado en mujeres que tienen hijos por encima de los 35 años. El desarrollo de las técnicas de diagnóstico y tamizaje prenatal así como la legislación de cada país hacen variar el diagnóstico y el manejo que se le da a esta condición cromosómica. Actualmente la frecuencia de recién nacidos con Down puede ser el doble de los encontrados en países desarrollados debido a estos factores. La edad paterna por encima de 55 años también se ha asociado a desordenes genéticos de tipo autosómicos dominantes como las displasias esqueléticas o las craneosinostosis (11)

**2.1.4.5.3 Pobreza:** el nivel socioeconómico de la madre tiene un impacto importante en las anomalías congénitas. Los nutrientes consumidos durante la vida y el embarazo pueden generar un microambiente predisponente a las anomalías. Todos los factores de

riesgo asociados a las anomalías como son embarazos en adolescentes, consumo de sustancias psicoactivas, malos hábitos de alimentación, malnutrición, maltrato físico y psicológico así como inaccesibilidad a los servicios de salud hacen a estas poblaciones más susceptibles a desarrollar con mayor probabilidad defectos congénitos (12).

**2.1.4.5.4 Nivel de salud alcanzado por el país:** El desarrollo de los sistemas de salud de un país tiene un gran impacto en la aparición, diagnóstico y manejo de los defectos congénitos. La capacidad y tecnología para encontrar y resolver anomalías como las cardiopatías congénitas o las alteraciones oculares van a estar directamente relacionadas con la mortalidad y la discapacidad posterior (13).

### **2.1.3.6 Clasificación según su afectación:**

#### **2.1.3.6.1 Malformaciones del Sistema Nervioso Central (SNC):**

Las Malformaciones del sistema nerviosos central (SNC) incluyen una amplia gama de patologías y síndromes las cuales tienen su origen en el periodo embrionario 16 a 28 días de gestación, cuando el embrión mide entre 1 a 5 mms, así mismo el sistema nervioso central (SNC) es uno de los sistemas en el cual se tiene alteraciones que deben su origen en tiempo ulterior, como los problemas en algunas estructuras como el cuerpo calloso así como la diferenciación y maduración del cerebro que finaliza en el periodo de la lactancia, por lo tanto es indispensable el cuidado que debe tener la mujer gestante en las primeras 8 semanas luego del coito fecundante pues es el periodo crucial en la formación del sistema nervioso central (SNC) (14).

**2.1.3.6.1.1 Hidrocefalia:** El término hidrocefalia deriva de las palabras griegas "hidro" que significa agua y "céfalo" que significa cabeza. Como indica su nombre, es una condición en la que la principal característica es la acumulación excesiva de líquido en el cerebro. Antiguamente se conocía a la hidrocefalia como "agua en el cerebro", el "agua" es en realidad líquido cefalorraquídeo (LCR) - un líquido cerebroespinal claro que rodea el cerebro y la médula espinal. La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo resulta en la dilatación anormal de los espacios en el cerebro llamados ventrículos. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro (14).

**2.1.3.6.1.2 Anencefalia:** como su nombre lo indica es la falta de encéfalo, generalmente se acompaña de acrania (falta de cráneo). Se origina por una falta de cierre del neuroporo anterior (17). Es incompatible con la vida y puede ser sospechada en caso de

polihidramnios, ya que ante la ausencia de núcleos de la base, falta el centro de la deglución y el embrión no puede tragar el líquido amniótico que, por lo tanto, se acumula. La anencefalia se define como un defecto del tubo neural que ocurre cuando el extremo encefálico (la cabeza) del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el 23º y el 26º día del embarazo, dando como resultado la ausencia de una parte importante del cerebro, el cráneo y del cuero cabelludo. Los niños con este trastorno nacen sin la parte anterior del cerebro-la parte más grande del mismo que es responsable del pensamiento y la coordinación. El tejido cerebral restante a menudo se encuentra expuesto, es decir, no está recubierto de hueso o piel.

**2.1.3.6.1.3 Encefalocele:** Es una enfermedad congénita rara, en la cual, un divertículo del tejido cerebral y de las meninges protruyen a través de defectos en la bóveda craneana (14), es decir, un defecto del cerebro en el cual el revestimiento y el líquido protector quedan fuera, formando una protuberancia tanto en la región occipital como en la región frontal y sincipital; se subdividen a la vez en la zona nasofrontal, nosaetmoidal y nosaorbital. Ahora bien, si solamente protruyen el ventrículo se denomina meningoencefalocele, mientras que si protruyen las meninges se denominan meningocele craneal.

Deriva de una falla en el cierre del tubo neural durante el desarrollo embrionario, por lo que en ocasiones también es llamado cráneo bífido. Principalmente tiene lugar durante la cuarta semana de gestación. Aunque su origen no se conoce con precisión, ha sido asociado a una deficiencia materna en los niveles de ácido fólico durante el embarazo, así como consecutiva a un traumatismo y por lo tanto producirse como las hernias. Las manifestaciones clínicas más frecuentes suelen ser retraso mental, crisis convulsivas, cabeza con tamaño inferior a lo normal (microencefalia). Las encefaloceles con protrusión en la región parietofrontal tienen además problemas auditivos, visuales y nasales.

**2.1.3.6.1.4 Espina Bífida Quística:** Las Espinas Bífidas graves, que incluyen protrusión de médula espinal, meninges o ambas a través del defecto en los arcos vertebrales, en conjunto se denominan espina bífida quística, debido al saco en forma de quiste que acompaña a estas anomalías (14). La espina bífida quística ocurre en alrededor de 1 por 1000 nacimientos. Cuando el saco contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, el trastorno se denomina espina bífida con meningocele. La médula espinal y sus raíces raquídeas se encuentran en suposición normal, pero puede haber anomalías de la

médula espinal. Si la médula espinal, las raíces raquídeas o ambas se encuentran dentro del saco, la deformación se denomina espina bífida con meningocele. Son raros comparados con los meningoceles. A menudo, los casos graves de espina bífida con meningocele que incluye varias vértebras se acompañan de ausencia parcial del encéfalo, meroanencefalia o anencefalia. La espina bífida quística se relaciona con grados variables de déficit neurológico, suele haber pérdida de sensación en el dermatoma correspondiente aunada a parálisis total o parcial del músculo esquelético. El nivel de la lesión determina el área de anestesia y los músculos afectados, por lo común en meningoceles lumbosacros hay parálisis de esfínteres.

**2.1.3.6.1.5 Espina Bífida Oculta:** Defecto en el arco vertebral, consecuencia de falta de crecimiento normal y fusión en el plano medio de las mitades embrionarias del arco (14). La espina bífida oculta ocurre en las vértebras L5 o S1 alrededor de 10% de personas normales por otra parte. En su forma más leve, su única indicación de su presencia puede ser un hoyuelo pequeño con un mechón de pelo que surge del mismo. La espina bífida oculta no suele producir síntomas clínicos. Un porcentaje pequeño de los niños afectados tiene importantes defectos funcionales de la médula espinal y raíces raquídeas subyacentes.

#### **2.1.3.6.2 Alteraciones de la Inducción Ventral**

**2.1.3.6.2.1 Holoprosencefalia:** Es un trastorno caracterizado por la ausencia del desarrollo del prosencéfalo (el lóbulo frontal del cerebro del embrión). Durante el desarrollo normal se forma el lóbulo frontal y la cara comienza a desarrollarse en la 5ta y 6ta semana del embarazo (15). La holoprosencefalia es causada por la falta de división del lóbulo frontal del cerebro del embrión para formar los hemisferios cerebrales bilaterales (las mitades izquierda y derecha del cerebro), causando defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro.

### **2.1.3.6.3 Alteraciones de la proliferación, y diferenciación neuronal:**

**2.1.3.6.3.1 Microcefalia:** es un trastorno neurológico en el cual el perímetro cefálico es más pequeño que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del niño (16). La microcefalia puede ser congénita o puede ocurrir en los primeros años de vida. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de factores o condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anormalidades cromosómicas.

**2.1.3.6.3.2 Macrocefalia:** es una alteración en la que el perímetro cefálico es más grande que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del niño. Es un término descriptivo más que de diagnóstico y es una característica de una variedad de trastornos (17). La macrocefalia también puede ser hereditaria. No siempre se puede relacionar a la macrocefalia con el retraso mental; sólo una forma de macrocefalia se relaciona al retraso mental, en aproximadamente la mitad de los casos el desarrollo mental es normal. La macrocefalia puede ser causada por un cerebro agrandado o hidrocefalia. Puede ser asociada a otros trastornos tales como el enanismo, la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa.

**2.1.3.6.3.3 Microencefalia:** es un trastorno caracterizado por un cerebro pequeño que puede ser causado por problemas en la proliferación de las células nerviosas. También se puede asociar a problemas maternos tales como alcoholismo, diabetes o sarampión (17). En algunos casos de microencefalia, el factor genético puede desempeñar un papel importante. Los recién nacidos afectados generalmente tienen defectos neurológicos de importancia y convulsiones. Es común presentar un desarrollo intelectual seriamente deteriorado, pero los problemas de función motora pueden ocurrir en etapas posteriores de la vida.

### **2.1.3.6.4 Alteraciones de la migración neuronal:**

**2.1.3.6.4.1 Agenesia del cuerpo calloso:** Es la falta de formación de dicho cuerpo calloso, producto de una alteración en el desarrollo embrionario que puede dar origen a la falta parcial o total de este importante haz de fibras interhemisféricas (18). Se puede acompañar de otras malformaciones como microgiria (circunvoluciones cerebrales

anormalmente pequeñas o estrechas), trastornos de la migración neuronal, importante asimetría en el tamaño de los hemisferios cerebrales o alteraciones periventriculares.

### **2.1.3.7 Malformaciones de la cara**

**2.1.3.7.1 Labio Leporino y Paladar Hendido:** Las hendiduras del labio superior y del paladar son frecuentes. Las anomalías se clasifican normalmente según criterios del desarrollo, siendo la fosa incisiva una marca distintiva de referencia (19). El labio leporino y el paladar hendido son especialmente notables debido a que originan un aspecto facial anómalo y defectos en el habla, existen dos grupos principales de labio leporino y paladar hendido:

- Hendiduras que afectan al labio superior y la parte anterior del maxilar superior, con o sin afectación de parte del resto del paladar duro y blando
- Hendiduras que afectan al paladar duro y blando.

Las hendiduras anteriores incluyen el labio leporino, con o sin hendidura de la parte alveolar del maxilar superior. Una hendidura anterior completa es aquella en la cual la hendidura se extiende a través de labio y parte alveolar del maxilar superior, separando las partes anterior y posterior del paladar. Las hendiduras anteriores son consecuencia de un defecto del mesénquima en las prominencias maxilares y segmento intermaxilar.

Las hendiduras posteriores incluyen hendiduras del paladar secundario o posterior que se extienden a través del paladar blando y duro hasta la fosa incisiva, separando las partes anterior y posterior. Este grupo de anomalías se debe al desarrollo defectuoso del paladar secundario y proceden de alteraciones del crecimiento de las prolongaciones palatinas laterales que obstaculizan su migración y fusión medial. Las hendiduras que afectan al labio superior, con o sin paladar, aparecen aproximadamente en uno de cada 1.000 nacimientos; sin embargo, su frecuencia varía en gran medida en distintos grupos étnicos; entre el 60% y el 80% de los niños afectados son varones. Las hendiduras abarcan desde pequeñas escotaduras del borde bermellón del labio hasta malformaciones grandes que se extienden hasta el suelo de las narinas y a través de la parte de la parte alveolar del maxilar superior.

El labio leporino puede ser uni o bilateral. El labio leporino unilateral proviene de la falta de fusión de la prominencia maxilar en el lado afectado con las prominencias nasales

mediales. Esto es consecuencia de la falta de unión las masas mesenquimatosas y del mesénquima para proliferar y alisar el epitelio suprayacente. Se forma así un surco labial persistente.

Asimismo, el epitelio del surco labial se estira y los tejidos del suelo del surco persistente se rompen, lo que hace que el labio se divida en partes medial y lateral (20). En ocasiones un puente de tejido, la banda de Simonart, une las porciones del labio leporino incompleto. El labio leporino bilateral procede de un fallo del acercamiento y unión de las masas mesenquimatosas de las prominencias maxilares con las prominencias nasales mediales fusionadas. El epitelio de ambos surcos labiales se estira y se rompe. En los casos bilaterales, los defectos pueden ser diferentes, con grados variables de malformación en cada lado. Cuando hay una hendidura bilateral completa del labio y parte alveolar del maxilar superior, el segmento intermaxilar cuelga libremente y se proyecta hacia adelante.

Estos defectos son especialmente deformantes, ya que comportan una pérdida de la continuidad del músculo orbicular labial que cierra la boca y frunce los labios, como sucede al salivar. La hendidura media del labio superior constituye un defecto muy raro debido a una deficiencia mesenquimatosas, que origina un fallo parcial o completo de la fusión de las prominencias nasales mediales para formar el segmento intermaxilar. En este tipo de hendiduras es una característica clásica del síndrome de Mohr, transmitido como un rasgo autosómico recesivo.

La característica clave para distinguir entre hendiduras anteriores y posteriores radica en la fosa incisiva. Ambos tipos de anomalías son distintos desde el punto de vista embriológico. El paladar hendido, con o sin labio leporino, se produce en alrededor de uno de cada 2.500 nacimientos y es más frecuente en mujeres que en varones. La hendidura puede afectar solamente a la úvula; una úvula leporina posee aspecto de cola de pez. En los casos graves asociados a labio leporino, la hendidura del paladar se extiende a través de la porción alveolar del maxilar superior y los labios en ambos lados. La base embriológica del paladar hendido es una falta de acercamiento y fusión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas laterales, tanto entre sí como con el tabique nasal, o el margen posterior de la prolongación palatina media. Las hendiduras uni y bilaterales del paladar.

### **2.1.3.8 Malformaciones congénitas de la pared del tórax:**

Las malformaciones congénitas de la pared del tórax comprenden un grupo muy heterogéneo de patologías que presentan como factor etiológico alguna alteración en el desarrollo y/o morfología de las estructuras de la caja torácica y cuyo espectro abarca desde una deformidad leve sin consecuencias funcionales hasta una patología grave con riesgo de vida. Clasificamos a las malformaciones congénitas de la pared torácica en cinco tipos basándonos en el sitio anatómico inicial donde se origina la enfermedad:

TIPO I: cartilaginosas

TIPO II: costales

TIPO III: condrocostales

TIPO IV: esternales

TIPO V: claviculoescapulares

TIPO I: MALFORMACIONES DE LOS CARTÍLAGOS. Se dividen en tres subtipos principales:

- **Pectus Excavatum:** es una anomalía de los cartílagos que provoca un hundimiento o desplazamiento en sentido posterior del esternón produciendo una disminución de la distancia entre éste y la columna vertebral. Puede ser Simétrico o Asimétrico. En esta última variedad, se produce una rotación del esternón en su eje sagital que en la gran mayoría de los casos es hacia la derecha, determinando una notoria asimetría torácica.

- **Pectus Carinatum:** es una anomalía caracterizada por la protrusión del esternón y/o de los cartílagos costales en sentido anterior o hacia fuera de la parrilla costal, aumentando el diámetro anteroposterior y determinando una imagen del paciente en inspiración permanente, sobre todo en los casos moderados o severos. La deformidad puede diferenciarse a su vez en tres subtipos. Para esta división se tomó como referencia la línea intermamaria, a saber:

a) Superior: la protrusión máxima se localiza por arriba de la línea intermamaria.

b) Medio: la protrusión máxima se encuentra a nivel de la línea intermamaria

c) Inferior: la protrusión máxima se localiza por debajo de la línea intermamaria

A su vez cada variedad puede subdividirse en: Simétrico o Asimétrico, según la protrusión se localice en la línea media o hacia uno de los lados.

- Dismórfica: alteración morfológica de los cartílagos costales secundario a un hipercrecimiento cartilaginoso. Se dividen en Verdaderas o Falsas según estén comprometidos los cartílagos costales correspondientes a las costillas verdaderas o falsas. Pueden ser Uni o Bilateral.

TIPO II: Malformaciones de las costillas. Se subdivide en dos grupos principales: simples y complejas. Se denominan simples las que involucran las malformaciones aisladas de una o dos costillas y hasta tres no consecutivas, y que tienen escasa repercusión en la estructura de la pared torácica. Las malformaciones complejas son las que comprometen grandes sectores de la pared torácica con gran repercusión sobre la estructura del tórax

TIPO III: Malformaciones condrocostales. Se dividen en dos subtipos: Síndrome de Poland: malformación poco frecuente caracterizada por hipoplasia o aplasia unilateral de la porción costo-esternal del músculo pectoral mayor y del pectoral menor; a la que puede agregarse alteración en grado variable de la pared condrocostal y de la mama, como así también de la parte distal de la extremidad superior ipsilateral. Se clasifican en tres grados evaluando el grado de deformidad (21, 22, 23).

### **2.1.3.9. Malformaciones del abdomen**

**2.1.3.9.1 Gastrosquisis:** Esta anomalía es un defecto congénito de la pared abdominal relativamente infrecuente. La gastrosquisis se debe a un defecto lateral al plano medio de la pared abdominal anterior (21). El defecto lineal permite la salida de las vísceras abdominales sin afectar al cordón umbilical. Las vísceras salen hacia la cavidad amniótica y se bañan en el líquido amniótico. El término gastrosquisis, que significa lateralmente un estomago hendido o abierto, es engañoso, ya que es la pared abdominal la que esta hendida y no el estómago. El defecto originalmente es producido por una involución defectuosa del mesénquima embrionario en su unión con el tallo corporal lo que resulta en una displasia de la pared abdominal.

### **2.1.3.10 Anomalías del sistema musculoesquelético**

Las anomalías o defectos estructurales menores de los miembros son relativamente comunes, mientras que las mayores de los miembros son raras. El período más crítico del desarrollo de los miembros es de los 24 – 36 días después de la fecundación. La frecuencia de defectos mayores de los miembros es de dos en 1000 recién nacidos, casi todos dependientes de factores genéticos.

En el ámbito internacional se utiliza la nomenclatura siguiente:

Amelia: Ausencia completa de uno o varios miembros.

Beromelia: Ausencia parcial de uno o varios miembros.

Polidactilia: Son comunes los dedos de manos o de pies supernumerarios. Con frecuencia el dedo extra es incompleto y rudimentario. Si se afecta la mano, el dedo extra es medial o lateral en lugar de central, por lo general. En el pie, el dedo extra suele encontrarse en la posición lateral. La polidactilia se hereda con carácter dominante (24).

## **2.2 Síndrome de Down**

El síndrome de Down es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos entre ellos retrasos mentales, facciones características y con frecuencia defectos cardíacos, mayor cantidad de infecciones visuales y auditivas y otros problemas de salud. (25)

El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos más comunes y afecta aproximadamente a uno de cada 800 a 1000 recién nacidos. Su causa más común es la presencia de un cromosoma de más. Un cromosoma es la estructura celular que contiene la información genética. Si bien varía según la persona y su condición médica, el promedio de vida en los adultos con Síndrome de Down es de aproximadamente 55 años. (16)

### **2.2.1 Trisomía 21**

Normalmente todo óvulo y todo espermatozoide contienen 23 cromosomas. La unión de ellos da como resultado 23 pares o sea un total de 46 cromosomas. A veces, se produce un accidente durante la formación de un óvulo o espermatozoide que hace que tenga un cromosoma número 21 de más, esta célula aporta un cromosoma 21 adicional al embrión,

produciéndose así el síndrome de Down. Las facciones y defectos congénitos propios del síndrome de Down provienen de la existencia de este cromosoma 21 adicional en cada una de las células del cuerpo. El síndrome de Down también se llama trisomía 21 debido a la presencia de tres cromosomas número 21. Ocasionalmente el cromosoma 21 adicional se adhiere a otro cromosoma dentro del óvulo o del espermatozoide esto puede provocar lo que se denomina traslocación en el Síndrome de Down, esta es la única forma del síndrome de Down que pueda heredarse de uno de los padres. En estos casos, el padre tiene una redistribución del cromosoma 21 llamada traslocación equilibrada, que afecta su salud.

En Casos aislados puede producirse Síndrome de Down llamado en Mosaico, cuando tiene lugar un accidente en la división celular después de la fertilización. Las personas afectadas tienen algunas células con un cromosoma 21 adicional y otras con la cantidad normal.

Cerca del 10% de los RN con síndrome de Down nacen con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente. Más del 50% tienen una deficiencia visual auditiva. Entre los problemas visuales más comunes se encuentra el estrabismo, la miopía, y las cataratas. La mayoría de los casos pueden ser tratados con anteojos.

### **2.2.2 Características del Niño con Síndrome de Down:**

Estos niños pueden tener ojos almendrados y orejas pequeñas y ligeramente dobladas en la parte superior. Su boca puede ser pequeña, lo que hace que la lengua parezca grande. La nariz también puede ser pequeña y achatada. Algunos RN pueden presentar cuello corto y las manos pequeñas con dedos cortos y debido a la menor tonicidad muscular pueden parecer blandos.

A menudo el niño o adulto con síndrome de Down es bajo y sus articulaciones son particularmente flexibles. La mayoría de niños con Síndrome de Down presentan algunas de estas características pero no todas. (26)

### **2.2.3 Características Epidemiológicas:**

Las parejas que ya hayan tenido un niño con síndrome de down, las madres o los padres con una traslocación del cromosoma 21 y las madres de más de 35 años corren el mayor riesgo. El riesgo de Síndrome de Down se incrementa con la edad desde aproximadamente 1 de cada 400 a los 35 años y 1 de cada 100 a los 40 años. Sin embargo, por lo menos 80% de los niños con Síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años ya que las mujeres jóvenes tienen muchos más hijos. (16)

### **2.2.4 Diagnóstico:**

El diagnóstico prenatal de la amniocentesis o una prueba llamada muestra del Villus Coriónico permite diagnosticar el Síndrome de Down o con más frecuencia que este no está presente. Como procedimientos con llevan un pequeño riesgo de infecciones o abortos espontáneos, generalmente se ofrece solamente a aquellas mujeres cuya probabilidad de tener un bebé con defectos congénitos cromosómicos o de otro tipo son mayores de lo normal. (12, 16)

### **2.2.5 Prevención:**

No existe cura para el síndrome de Down ni hay manera alguna de prevenir el accidente cromosómico que lo causa, sin embargo, varios estudios realizados recientemente sugieren que algunas mujeres que han tenido niños con síndrome de Down tenían una anomalía que afecta la manera en que sus organismos metabolizan la vitamina B conocido como Ácido Fólico. En caso de confirmarse, este hallazgo podría proporcionar una razón para recomendar a las mujeres que queden embarazadas que tomen una multivitamina a diario que contenga 400 microgramos de ácido fólico. (12)

### **2.2.6 El pediatra en la detección primaria de anomalías en recién nacidos**

Indicaciones del Consejo Genético en Pediatría:

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

7. Numerosos abortos precoces o niños nacidos muertos.
8. Pertenencia a un grupo étnico con una incidencia elevada de un trastorno genético específico.

### **2.2.7 Urgencia diagnóstica**

La urgencia diagnóstica y terapéutica en los lactantes con malformación congénita depende del grado de riesgo asociado a la anomalía. Las que producen una anomalía de forma más marcada pueden no constituir un problema tan urgente como las que acompañan de mayor anomalía de función (12).

### **2.2.8 Clasificación clínica de las anomalías congénitas**

- A. Malformaciones mayores
  - a. Aisladas.
  - b. Múltiples.
- B. Malformaciones menores
  - a. Específicas.
  - b. No específicas.

Se define como cardiopatía congénita (CC) a toda anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos. Las cardiopatías congénitas son consecuencia de las alteraciones del desarrollo embrionario del corazón, aproximadamente entre la 3<sup>a</sup> y 10<sup>a</sup> semana de gestación. Las cardiopatías congénitas son etiológicamente heterogéneas. Ellas pueden observarse como un evento aislado o bien ocurrir en conjunción con otras malformaciones formando parte de un síndrome. Estos pueden ser causados por anomalías cromosómicas, defectos monogénicos o teratógenos. Estudios realizados en recién nacidos vivos (RNV) revelan que aproximadamente 5 a 10% de las cardiopatías congénitas son una manifestación más de una alteración cromosómica, 3 a 5% son parte de un síndrome malformativo que se transmite según las leyes de Mendel y 1 a 2% se debe al daño producido por un teratógeno. Resta un 80 – 85% cuya etiología se asume multifactorial, causada por la interacción de genes y ambiente.

1. Cardiopatías que cursan con cortocircuito izquierda – derecha (comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular (CIA), ductus). Es un grupo de CC en las que los síntomas vienen condicionados por el hiperflujo pulmonar.

2. Cardiopatías con obstrucción al flujo de sangre. Clínicamente, se pueden presentar solo con la presencia de un soplo sistólico y sin síntomas en los casos de estenosis ligeras o en los casos de obstrucción severa, debutar en los primeros días de vida con Insuficiencia Cardíaca Congénita (ICC) o con hipoxemia, como en el caso de la Estenosis Aórtica o Estenosis Pulmonar crítica, que precisaran una actuación urgente para abrir la válvula, o también algunos casos de CIA severas que debutan los primeros días de vida con ICC.
3. Cardiopatías con cianosis (tetralogía de Fallot). La descripción anatómica de la tetralogía de Fallot incluye:
  - a. Estenosis pulmonar
  - b. Comunicación interventricular
  - c. Cabalgamiento aórtico
  - d. Hiperplasia de Ventrículo Derecho (24).

### **2.2.9 Métodos diagnósticos de las afecciones genéticas**

Se debe sospechar una afección genética frente a un niño “distinto”, que se sale de las características físicas y de comportamiento habituales. Como por ejemplo, ante un niño que presente: bajo peso, pequeño para edad gestacional, hipotonía, malformaciones externas e internas, dificultad para alimentarse, vómitos, somnolencia, convulsiones, etc.

La conducta a seguir frente a un niño que presenta alguna de las características mencionadas, es consultar a un especialista en Genética Clínica, quien tratará de realizar el diagnóstico específico, con la ayuda de otros especialistas y el apoyo de los exámenes de laboratorio necesarios.

Los pilares del diagnóstico de una afección genética son: la historia clínica, el examen físico y los exámenes de laboratorio.

## **2.3 Tratamiento y Prevención de enfermedades genéticas**

### **2.3.1 Consejo Genético**

Muchas enfermedades genéticas no tienen tratamiento definitivo o curativo. Los tratamientos, en general, son sintomáticos o paliativos. Sin embargo, el Consejo Genético, continúa siendo la etapa más importante en la prevención primaria. La asesoría genética, una vez validado el diagnóstico, se refiere a la entrega, por parte de

especialista, de información en cuanto a riesgos de recurrencia individuales y familiares, lo que incide en el pronóstico reproductivo a nivel individual y familiar.

### **2.3.2 Screening de afecciones genéticas**

Es importante señalar que existen métodos de screening de afecciones genéticas, para identificar algunas patologías específicas que requieren de tratamiento oportuno o consideraciones especiales en cuanto a consejo genético. Entre estos métodos destacan: el screening de recién nacidos (por ejemplo de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo congénito), screening de poblaciones a riesgo (por ejemplo la enfermedad de Tay Sachs en judíos) y el screening de portadores. Un caso especial de screening corresponde al Diagnóstico Prenatal Genético (mediante biopsia de vellosidades coriales; amniocentesis o fetoproteína en sangre materna; ecografía, cordocentesis; células fetales en sangre materna, fetoscopia, etc.), que corresponde a la detección durante el embarazo de alguna patología genética. Habitualmente su finalidad es ofrecer un aborto mal llamado “terapéutico” de fetos afectados. Categóricamente se trata de un aborto eugenésico. Actualmente, se dispone incluso de métodos de diagnóstico genético preimplantacional (análisis diagnóstico de una o más células embrionarias), que conlleva la implantación de embriones no afectados (Selección embrionaria).

### **2.3.3 Tratamiento de afecciones genéticas.**

Una vez realizado el diagnóstico en forma pre o post natal, existen medidas terapéuticas que mejoran la calidad de vida de los pacientes afectados.

Muchas enfermedades genéticas son tratables, mediante la aplicación de medidas paliativas. Ejemplos; dietas de eliminación; fenilalanina en Fenilcetonuria; suplementación de cofactores; factor VIII de la coagulación en Hemofilia; reemplazo de enzimas; glucocerebrosidasa en la enfermedad de Gaucher; trasplante de órganos; Medula ósea en Talasemia, medidas quirúrgicas tales como corrección; labio leporino:

También es posible realizar terapia preventiva de patología genética, como es el caso de la escisión quirúrgica del colon (colectomía) en Poliposis Familiar del Colon.

En la actualidad, ya se está ensayando la terapia génica, para intentar curar algunas afecciones genéticas. En terapia génica se trata de usar la tecnología del DNA recombinante (Ingeniería Genética) para corregir un gen defectuoso, y ojala reemplazarlo

por el gen normal, en forma permanente. De acuerdo al tipo de célula blanco, la terapia génica puede ser: 1) de tipo somática, que tiene validez para el individuo que recibe la terapia y para la que existe gran consenso en su utilidad y 2) de tipo germinal, que no solo modificaría tal información genética del individuo que la recibe, sino que el transmitirá esa modificación a sus descendientes, con insospechadas consecuencias, por lo que ella tiene grandes problemas éticos y es censurada por la inmensa mayoría de científicos y médicos.

Para que una enfermedad genética sea susceptible de ser tratada mediante terapia génica somática, se requiere conocer el gen defectuoso que la produce y habitualmente se requiere contar con un modelo celular in vitro de la afección: 1) el gen debe ser transferido a las células blanco (en las que se expresa el defecto) y permanecer en ellas. La transferencia (o transfección) puede ser realizada por una serie de métodos, tales como electroporación, liposomas, microinyección, virus (vectores biológicos, ejes: retrovirus, adenovirus). Cuando se transfiere el gen a células habla de terapia génica “ex vivo”, en contraste a la terapia “in vivo”, que consiste en transferir los genes directamente al paciente; 2) el gen debe funcionar adecuadamente en el genoma de la célula huésped y 3) la presencia del gen no debe ser dañina (17).

### **III. OBJETIVOS**

#### **3.1. GENERAL**

3.1.1. Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en niños menores de 7 años.

#### **3.2 ESPECIFICOS**

3.2.1 Determinar cuál es el género y grupo etario más frecuente afectado.

3.2.2 Clasificar la malformación congénita de acuerdo a su presentación.

3.2.3 Determinar el tiempo de estancia hospitalaria de la población a estudio.

3.2.4 Determinar los factores de riesgo en los pacientes a estudio.

## **IV. MATERIAL Y METODOS**

### **4.1 Tipo y Diseño de Investigación:**

Estudio descriptivo de corte transversal.

### **4.2 Unidad de Análisis**

#### **4.2.1 Unidad Primaria:**

Pacientes de ambos géneros menores de 7 años quienes fueron ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con diagnóstico de malformación congénita, durante el periodo de Enero 2013 a Junio del 2014.

#### **4.2.2 Unidad de Análisis:**

Datos clínicos, epidemiológicos que fueron registrados en el instrumento de recolección de datos.

#### **4.2.3 Unidad de Información:**

Los datos fueron recolectados de los registros médicos de los pacientes ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad que cumplieron con los criterios de inclusión.

### **4.3 Población y Muestra**

#### **4.3.1 Población o Universo:**

Todos los pacientes menores de 7 años que fueron ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad que presentaron malformación congénita, durante el periodo de Enero 2013 a Junio del 2014.

#### **4.3.2 Marco Muestral:**

Constituido por niñas y niños menores de 7 años que fueron ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de

Seguridad que presentaron diagnóstico de malformación congénita, durante el periodo de Enero 2013 a Junio del 2014.

#### 4.3.3. Muestra:

Todos los niños y niñas menores de 7 años que fueron ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social con diagnóstico de malformación congénita durante el periodo de Enero 2013 a Junio del 2014.

#### 4.4 Selección de los Sujetos a Estudio

##### 4.4.1 Criterios de Inclusión:

Todos los pacientes menores de 7 años de ambos géneros con diagnóstico de malformación congénita, que se ingresaron al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social de Enero 2013 a Junio 2014.

##### 4.4.2 Criterios de Exclusión

Pacientes con expediente médico incompleto o extraviado.

Se excluyeron del estudio a los pacientes que fueron ingresados a hospital de día de las diferentes especialidades.

#### 4.5 Definición y Operacionalización de Variables:

VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	DEFINICION OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION	INSTRUMENTO
Prevalencia de Anomalías Congénitas	Número de casos nuevos de una enfermedad o veces que ha aparecido un caso durante un período de tiempo determinado Defecto congénito	Ausencia o presencia de defectos anatómicos o Anomalías congénitas encontradas en el Departamento de Pediatría del IGSS	Cuantitativa	Numérica	Registro Medico

	dependiendo de su localización.				
Genero	Se clasifica en hombre o mujer	Genero del paciente: masculino o femenino	Cualitativa	Nominal	Registro Medico
Edad	Periodo de tiempo en años que vive una persona	Edad en años de 0 a 7	Cuantitativa	Razón	Registro Medico
Tiempo de estadía Hospitalaria	Periodo de tiempo que permanece el paciente ingresado	Días, semanas o meses que permanece el paciente.	Cuantitativa	Numeral	Registro Medico.
Factores de Riesgo para desarrollar una malformación congénita	Son todos los factores que predisponen al paciente a padecer algún tiempo de anomalía genética.	Antecedentes familiares, edad de la madre mayor de 35 años, grupo étnico, medicamentos durante el embarazo (ácido valproico)	Cualitativa	Nominal	Registro Medico y boleta de recolección de datos

Fuente: Elaboración de Trabajo de Investigación.

#### **4.6 Técnicas, Procedimiento e Instrumentos a utilizar en la recolección de datos:**

##### **4.6.1 Técnica:**

Se revisaron los expedientes médicos de pacientes ingresados en el Departamento de Pediatría, con diagnóstico de malformación congénita, en donde se obtuvieron los datos para la boleta de recolección de datos.

##### **4.6.2 Procedimientos:**

Posteriormente a la aprobación del protocolo y del instrumento de recolección de datos. Se solicitó a los residentes de cada sala del departamento de pediatría anotar en una hoja

donde se revisaron los Registros Médicos de los pacientes ingresados como los egresados del Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto de Seguridad Social del Enero 2013 a Junio 2014.

#### **4.6.3 Instrumentos:**

Boleta de Recolección de datos; en donde se incluyó fecha de ingreso, edad, genero, diagnostico, días de estancia hospitalaria, factores de riesgo, datos epidemiológicos.

Listado de pacientes en donde se incluirá nombre, diagnóstico y número de afiliación.

#### **4.7 Plan de Procesamiento y análisis de datos:**

##### **4.7.1 Plan de procesamiento:**

Se recolectaron los datos de las variables a estudio a través de la revisión sistemática de los registros médicos para completar la boleta de recolección de datos y se procedió a crear la base de datos en el programa Epiinfo versión 2007, posteriormente se realizaron valores de tendencia central (media, mediana, frecuencia).

##### **4.7.2 Análisis de Datos:**

Se analizaron las variables donde se tomo como muestra general los ingresos de todos los pacientes menores de 7 años al departamento de pediatría, en donde se obtuvieron las estadísticas por cuatrimestres de Enero 2013 a Junio 2014, los cuales representaron un total de 11,033 pacientes ingresados, se utilizo Microsoft Excel 2007, 2010 e Epiinfo versión 2007 como herramienta para el análisis de datos.

#### **4.8 Alcances y Limites de la Investigación:**

##### **4.8.1 Alcances:**

A través de la investigación se creó una base de datos sobre la prevalencia de malformaciones congénitas en niños y niñas menores de 7 años ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto de Seguridad Social del Enero 2013 a Junio 2014. Donde se concluyo que de cada 100 niños que fueron ingresados al departamento de pediatría 10 padecen algún tipo de malformación congénita. En donde se resalto las largas estancias hospitalarias y reingresos de pacientes a la institución.

#### **4.8.2 Limites:**

Se limitó a la población de ambos géneros, menores de 7 años beneficiarios del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, por lo que los datos se aplicaron solo al Seguro Social.

#### **4.9 Aspectos Éticos:**

Ya que este estudio es descriptivo, no dañó la integridad física ni moral del paciente, ya que únicamente se procedió a la recolección de datos de los expedientes siendo esta información totalmente confidencial y no se expondrá al paciente a perjuicios.

En esta investigación se tomaron en cuenta únicamente aspectos clínicos y epidemiológicos de los pacientes, y se hizo la revisión de los expedientes médicos, clasificándose este estudio dentro de la categoría I (sin riesgo para el paciente).

## V. RESULTADOS

**Tabla No. 1**

Rango de edad más frecuente en niños con diagnóstico de malformación congénita

Edad en Meses	Total	Porcentaje
0 a 12	408	36.2
13 a 24	328	29.0
25 a 48	180	16.0
49 a 72	112	10.0
73 a 84	100	8.8
<b>Total</b>	<b>1128</b>	<b>100.0</b>

Media: 1 año y 2 meses, Mediana: 3 años y 1 mes, Moda: 10 meses

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 2**

Distribución por género más frecuente con diagnóstico de malformación congénita

Género	Frecuencia	Porcentaje
Masculino	661	58.6
Femenino	467	41.4
<b>Total</b>	<b>1128</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No.3**

Malformación congénita más frecuente diagnosticada

Malformación Congénita	Total	Porcentaje
Cardiopatías Congénitas	773	52.0
Anomalías del Tubo Neural	259	17.5
Anomalías Cromosómicas	176	11.8
Anomalía congénita del aparato genitourinario	97	6.6
Anomalías congénitas del aparato gastrointestinal	76	5.2
Anomalías congénitas pulmonares	70	4.7
Anomalías del Sistema Musculo esquelético	33	2.2
<b>Total</b>	<b>1484</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos

**Tabla No. 4**  
**Cardiopatías Congénitas**

<b>Cardiopatías Congénitas</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Comunicación Interventricular	266	34.4
Comunicación Interauricular	196	25.3
Ductus Arterioso Persistente	113	14.6
Foramen Oval permeable	73	9.5
Atresia Tricúspidea	50	6.4
Atresia Pulmonar	21	2.7
Ventrículo Único	20	2.5
Trasposición de grandes arterias	13	1.7
Tetralogía de Fallot	12	1.5
Miocardopatía	5	0.6
Disfunción Diastólica	4	0.6
Complejo de Eisenmenger	1	0.2
<b>Total</b>	<b>773</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 5**  
**Anomalías del Tubo Neural**

<b>Anomalías del Tubo Neural</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Hidrocefalia	113	43.63
Síndrome convulsivo	59	22.78
Mielomeningocele	29	11.20
Espina bífida oculta	28	10.81
Microcefalia	20	7.72
Meningocele	8	3.09
Encefalocele	2	0.77
<b>Total</b>	<b>259</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 6**

**Anomalías Cromosómicas**

<b>Anomalías Cromosómicas</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Síndrome de Down	160	90.91
Síndrome dismórfico a estudio	10	5.70
Síndrome de Wolff parkinson white	3	1.70
Síndrome de Trichard collins	1	0.57
Síndrome de Pierre robin	1	0.57
Síndrome de trusso	1	0.57
<b>Total</b>	<b>176</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos

**Tabla No. 7**

**Malformaciones congénitas renales**

<b>Renales</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Hidronefrosis	39	40.21
Hipoplasia Renal	4	4.12
Megaureter	3	3.09
Agenesia Renal	6	6.19
Reflujo Vesicoureteral	34	35.00
Vejiga Neurogena	11	11.34
<b>Total</b>	<b>97</b>	<b>100.00</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 8****Malformaciones congénitas gastrointestinales**

<b>Gastrointestinal</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Atresia esofágica	19	25.00
Atresia duodenal	10	13.16
Fistula Traqueoesofagica	5	6.58
Ano imperforado	25	32.89
Estenosis Hipertrófica del píloro	13	17.11
Gastrosquisis	4	5.26
<b>Total</b>	<b>76</b>	<b>100.00</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 9****Malformaciones congénitas pulmonares**

<b>Pulmonares</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Fibrosis quística	67	95.71
Enfisema Lobar congénito	3	4.29
<b>Total</b>	<b>70</b>	<b>100.00</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 10****Anomalías musculo esquelético**

<b>Anomalías musculo esquelético</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Pie equino varo	25	75.76
Displasia congénita de cadera	8	24.24
<b>Total</b>	<b>33</b>	<b>100.00</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 11**

Tiempo de estancia hospitalaria de pacientes con diagnóstico de malformación congénita

<b>Tiempo en Semanas</b>	<b>Promedio</b>	<b>Porcentaje</b>
< 1	284	25.2
1 a 2	365	32.4
3 a 4	211	18.7
4 a 5	223	19.7
5	45	4.0
<b>Total</b>	<b>1128</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 12**

Factores de riesgo asociados

<b>Factores de Riesgo</b>	<b>Total</b>	<b>Porcentaje</b>
Ninguno	710	63.0
Antecedentes Familiares	204	18.0
Edad Materna >35 años	114	10.1
Grupo Étnico	98	8.7
Medicamentos durante el embarazo	2	0.2
<b>Total</b>	<b>1128</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos.

**Tabla No. 13**

Población a estudio

<b>Total de Pacientes Ingresados</b>	<b>11,033</b>
<b>Total de Pacientes Egresados</b>	<b>10,951</b>
<b>Total de Pacientes con Diagnostico de malformación congénita</b>	<b>1,128</b>
<b>Prevalencia en el periodo de Enero 2013 a Junio de 2014</b>	<b>10.2 %</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos. Estadística del Departamento de Pediatría.

## VI. DISCUSIÓN Y ANALISIS DE RESULTADOS

La prevalencia de malformaciones congénitas constituye una de las diez primeras causas de mortalidad infantil en países latinoamericanos, ocupando el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año de edad, lo que explica el aumento del 2% al 27% de mortalidad infantil, lo que tiene un gran impacto a nivel social. Las estrategias de muchos países a nivel mundial ha sido crear sistemas de vigilancia epidemiológica a nivel hospitalario y rural acerca de las malformaciones congénitas y así disminuir la frecuencia e impacto en salud, sistemas que son deficientes en nuestro país, ya que son pocos los registros que se tienen acerca de todas las malformaciones congénitas que se ingresan a los centros hospitalarios, muchas de ellas con evolución crónica que pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia, el estado y sistema social.

Al analizar los datos obtenidos de los pacientes ingresados al Departamento de Pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en el periodo comprendido entre Enero 2013 a Junio 2014, se obtuvo un total de ingresos de 11,033 pacientes ingresados, con un total de egresos de 10,951 pacientes, de los cuales 1,128 pacientes fueron ingresados con diagnóstico de malformación congénita, siendo la prevalencia de que un niño sea ingresado al departamento con diagnóstico de malformación congénita es de 10.2%. Se obtuvo una media para la edad de paciente ingresados de 26 meses, mediana 37 meses, moda de 10 meses, con un ingreso más frecuente con edades comprendidas entre 0 a 12 meses con un 36.2 % del total y de 13 a 24 meses con un 29%, esto se puede ver reflejado en que es a estas edades cuando se realizan los diagnósticos, varias de las mismas fueron diagnosticadas desde el nacimiento como es el caso de anomalías del tubo neural y cardiopatías, sin embargo existen paciente que no se diagnostican a tiempo y al momento del ingreso hospitalario, la razón es como complicación de la patología de base. Sin embargo la edad de 49 a 72 meses representa un 10% y mayor de 84 meses (7 años) representa un 8.8%, se debe a que son pacientes con diagnostico conocido que tuvieron reingresos al hospital.

A nivel mundial existen muchos países que crearon métodos de vigilancia epidemiológica según las metodologías desarrolladas en el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), lo que les ha permitido disminuir en un porcentaje considerable la incidencia de malformaciones congénitas en la población. Sin embargo a nivel del seguro social no se cuenta con una base de datos acerca de cada niño que es

ingresado con diagnóstico de malformación congénita, la clasificación de la misma y si esta ya es conocida o en el tiempo de estancia hospitalaria se le diagnostica.

Del total de pacientes ingresados se obtuvo que el género masculino es el más afectado con un 58.6% a diferencia del género femenino con un 41.4%, en donde se obtuvo que la malformación congénita más frecuente sigue siendo las cardiopatías congénitas con un 52% y anomalías del tubo neural con un 17.5%. Se obtuvieron en varios pacientes más de una malformación congénita, siendo las trisomías las más frecuentes con asociación de cardiopatías, es por lo que el porcentaje y el total de malformaciones obtenidas aumentan. Lo que aumenta aún más el riesgo de mortalidad en el caso de estos pacientes. Dentro de las malformaciones cardíacas la más frecuente fue la comunicación interventricular con un 34.4% y comunicación interauricular con un 25.3%.

El promedio de estancia hospitalaria es de 1 a 2 semanas con un 32.4%, sin embargo se obtuvieron datos de pacientes que permanecen ingresados entre 4 a 5 semanas que represento un 19.7% y un 4% mayor de 5 semanas y esto es secundario a las complicaciones de cada patología.

Según estudios publicados en nuestro país en el 2002 revelan que la incidencia de anomalías del tubo neural es relativamente frecuente con relación a otros países desarrollados en donde la prevalencia es de 1 por 1000 nacidos vivos. Estas anomalías se deben a un fallo en el cierre del tubo neural que espontáneamente se produce entre las semanas tercera y cuarta de la vida intrauterina, existe evidencia que la etiología es de tipo multifactorial, por deficiencia de ácido fólico, uso de fármacos antiepilépticos como el ácido valproico y carbamazepina, diabetes materna, desnutrición, edad reproductiva prolongada o menor de 20 años, entre otros. De acuerdo a los datos obtenidos en este estudio, la anomalía del tubo neural de mayor prevalencia en el departamento fue con diagnóstico de Hidrocefalia con un 43.6% y mielomeningocele con un 11.20%, encontrándolo más frecuente en madres jóvenes de 20 a 25 años, lo que se deduce sea la causa de una mala alimentación y no consumo de folatos previo al embarazo y en el primer trimestre de gestación.

De acuerdo a lo expuesto anteriormente se obtuvo un 63% de pacientes que no tuvieron antecedentes de factores de riesgo asociados, sin embargo un 18% presento antecedentes familiares entre ellos hermanos con convulsiones o fallecidos sin causa conocida, la edad materna mayor de 35 años un 10.1%, en donde se obtuvo que la

presentación de niños con malformaciones cromosómicas como el síndrome de down aumenta la probabilidad de que el niño nazca con un tipo de malformación congénita. Lo que aumenta aún más la tasa de mortalidad a 56.72 x 1000 egresos de pacientes que fallecieron secundario a malformaciones congénitas o complicaciones de la misma.

Con respecto a los datos obtenidos de todo el estudio, del 100% de toda la población de niños menores de 7 años ingresados al Departamento de Pediatría 10 de ellos son con diagnóstico de malformación congénita, de las cuales son factores predisponentes a estancias hospitalarias prolongadas, coberturas antibióticas de amplio espectro y un mayor costo para el seguro social.

En países en vías de desarrollo como el nuestro, en donde la población va en aumento, aumenta aún más el riesgo de pacientes con malformaciones congénitas, las cuales se encuentran en transición epidemiológica. Por esta razón la salud pública de todos los países en vías de desarrollo deben implementar estrategias con el fin de prevenirlas. Estas estrategias tienen que estar soportadas por un sistema de vigilancia que permita conocer la dimensión del problema, establecer posibles epidemias, indagar las razones de cambios epidemiológicos influenciados por factores externos y evidenciar el resultado de las políticas preventivas en la disminución de la mortalidad y la discapacidad. Por estas razones es indispensable que nuestro país inicie un proceso serio de vigilancia, control y prevención de las anomalías congénitas con el fin de mejorar los indicadores en salud, disminuir la carga emocional y económica que generan estas afecciones en las familias y generar políticas de prevención que mejoren la salud de la población en riesgo de manera integral.

## 6.1 CONCLUSIONES

6.1.1. La prevalencia de malformaciones congénitas en el Departamento de Pediatría es de 10.2 por mil egresados.

6.1.2. El género más afectado con malformaciones congénitas es el género masculino con un total de 63 % en comparación del género femenino con un 37%.

6.1.3. La malformación congénita de mayor prevalencia en ingresos son las cardiopatías congénitas en un 52% de diagnósticos, las anomalías del tubo neural con un 17.5% y las anomalías cromosómicas con un 11.8%. Encontrando un 8% de pacientes con más de una malformación congénita como diagnóstico.

6.1.4 El tiempo de estancia hospitalaria de un paciente con diagnóstico de malformación congénita en promedio es de 1 a 2 semanas, representando el 32.4%, sin embargo existen patologías que permanecen más de 5 semanas con un 4%.

6.1.5 Un 63% no estuvo presente factores de riesgo, un 18% presento factores de riesgo familiares y la edad materna represento un 10.1% como factor de riesgo en las malformaciones congénitas.

## 6.2 RECOMENDACIONES

6.2.1 Proveer bases para estudios sobre la prevalencia de malformaciones congénitas: La estrategia de estudios sobre la prevalencia de malformaciones congénitas en la población pediátrica a cargo del Seguro Social, permite evaluar asociaciones entre las malformaciones congénitas y múltiples factores de riesgo. La generación de una base de datos genera la posibilidad de hacer informes periódicos para evaluar los posibles factores asociados.

6.2.2 Cuantificar la morbilidad asociada a defectos congénitos: El gran impacto de las malformaciones congénitas en la discapacidad debe ser medido con exactitud en los niños malformados y sus familias. Los efectos secundarios de los tratamientos, el manejo fraccionado genera complicaciones en los afectados que deben ser atendidas por el programa influyendo en los aseguradores y las entidades prestadoras de salud.

6.2.3 Sistema de vigilancia epidemiológica: Crear programas de vigilancia genera estrategias de prevención de malformaciones congénitas y discapacidad, evaluando los servicios de prevención de múltiples factores de riesgo como el embarazo en las adolescentes, los programas de nutrición, consumo de alcohol y sustancias psicoactivas son evaluados a través de esta metodología.

6.2.4 Informar al público acerca de la importancia de la salud pública en defectos congénitos: El programa debe desarrollar campañas dirigidas al público general con el fin de diseminar la información sobre las anomalías congénitas, sus formas de prevención y detección temprana. Esta información debe utilizar medios modernos para su diseminación y estrategias creativas para verificar su impacto.

6.2.5 El Instituto Guatemalteco de Seguridad Social debe fomentar el uso de datos sobre defectos al nacimiento para la toma de decisiones relativas a la planificación de los servicios de salud (prevención de discapacidades secundarias y servicios). La planificación de actividades en salud debe convertirse en rutinaria a través del análisis de los datos generados por el sistema de vigilancia con miras a la prevención de discapacidad y mortalidad.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Barreiro C, Kaminker C, Consideraciones Genéticas en Neonatología Quirúrgica. Buenos Aires, Grupo Guía, 2004:1-9
2. Ortiz Almeralla M. Flores Fragoso G, Cardiel Marmolejo L, Luna Rojas C, Frequency or Congenital Malformations in newborn infants in the General Hospital of Mexico. Rev Mex Pediatr 2003, 70 (3): 128-31
3. Berhman RE, Kliegman RM, Harbin AM. Nelson Tratado de Pediatría. 17a Ed. Mc Graw Hill. Interamericana. 1997.
4. Chua C. Introducción a las anomalías del tubo neural en Guatemala. En: Chua C. Anomalías del tubo neural en Guatemala. Guatemala: Editorial Universitaria; 2006: p.39-74
5. Valdez MJM, Blanco AME, Kofman S, Mutchinick O. Defectos Congenitos en el Hospital General de Mexico. Frecuencia observada durante 10 años mediante RYVEMCE. Rev. Med Hosp Gen Mex 2007; 60(4): 181-187
6. Alfaro-Alfaro N, Valdez Figueroa I, Perez Molina JJ, Gonzales Torres YS. Malformaciones Congenitas Externas en la zona Metropolitana de Guadalajara. 10 años de estudio. INV Salud 2004; VI (3): 180-187
7. Nazer Herrera, Julio (2001). Malformaciones congénitas. En revista Neonatología. Hospital Clínico Universidad de Chile. P.p. 218-223.
8. Penchaszadeh V. Nuevas tecnologías en reproducción y en ingeniería genética. En: Organización Panamericana de la Salud. Salud reproductiva de las Américas, Washington: OPS/OMS, 1992: 458-75.  
16. Malean S. Anomalías congénitas. En: Avery GB. Neonatología, Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. 5 ed. Buenos Aires: Panamericana, 2001: 841-60.

9. Ortiz Almeralla M, Flores Fragoso G, Cardiel Marmolejo L, Luna Rojas C. Frequency of congenital malformations in newborn infants in the General Hospital of México. Rev Mex Pediatr 2003; 70 (3): 128-31. ultrasound diagnostic correlation. Rev Colomb Obstet Ginecol 2004; 55 (3): 201-8.
10. Mandell J, Peters C, Retik A. Diagnóstico y manejo prenatal y postnatal de las anomalías congénitas. En: Campbell Urología. 6 ed. Buenos Aires: Panamericana, 1988: 1557-81.
11. Ludert, Rangel, Castillo y Delpino (2008), Malformaciones pulmonares congénitas. Estudio clínico, radiológico, macroscópico y microscópico. Hospital Dr. Rafael González plaza. Barbula. Estado Carabobo. Venezuela.
12. Hingginboton, M. J. The Amniotic Band disruption complex. J Pediatric.1998 agos;15(92):544-549
13. Instituto Nacional de Estadística de Guatemala, C.A. Indicadores básicos de análisis de situación salud de la República de Guatemala, 1998. (Cuadro estadístico).
14. Ortiz Almeralla M, Flores Fragoso G, Cardiel Marmolejo L, Luna Rojas C. Frequency of congenital malformations in newborn infants in the General Hospital of México. Rev Mex Pediatr 2003; 70 (3): 128-31).
15. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Fetal malformations: clinical and ultrasound diagnostic correlation. Rev Colomb Obstet Ginecol 2004; 55 (3): 201-8.
16. Rojas A, Ojeda E, Barraza X. Malformaciones congénitas y exposición a pesticidas. Rev Med Chil 2000; 128 (4): 399-404.
17. Malean S. Anomalías congénitas. En: Avery GB. Neonatología, Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. 5 ed. Buenos Aires: Panamericana, 2001: 841-60.

18. Morejón M, Sanabria Chocontá M, Méndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cuba Obstet Ginecol 2001; 27 (3):233-40.
19. Rojas A, Ojeda E, Barraza X. Malformaciones congénitas y exposición a pesticidas. Rev Med Chil 2000; 128 (4): 399-404.
20. Frequency of congenital defect anomalies of the extremities in German. Journal of Association of children prosthetic Clinics. 1998 Jan;28(2):40 12. Guatemala Instituto Guatemalteco de Turismo. Monografías de Guatemala. Guatemala, INGUAT,1986 Jun/Ag; 26(2): 1-3, 22, 38
21. Rev. med. clin. condes - 2009; 20(6) 758 - 767] actualización de la clasificación de las malformaciones congénitas de la pared torácica: 22 años de experiencia en un hospital pediátrico congenital chest wall malformations 22 years experience in a childrens center. dr. eduardo acastello (1), dra. patricia garrido.
22. Ravitch M: Congenital deformities of the chest wall and their operative correction, WB Saunders, 1977.
23. Acastello E, Generalidades In: Patología de la Pared Torácica en Pediatría. Buenos Aires, El Ateneo, 2006: 1-10.
24. Lopez PC. Diferentes enfoques del estudio de la incidencia de anomalías congénitas. Revision Critica de los Metodos con especial referencia a los registros de malformaciones congénitas. Rev Cub Adm Salud 2007; 3(2): 183-193
25. Korenberg J, Chen X, Schipper R, et al.: Down syndrome phenotypes: The Consequences of Chromosomal Imbalance. Proc. Nati. Acad. Sci. USA Vol. 91, pp. 4997-5001, May 1994 Genetics
26. Ramos F, Síndrome de Patau. Asociación Española de Pediatría, Capítulo 4. Páginas 29 a 32. <http://www.aeped.es/protocolos/genetica/4-patau.pdf>

27. Tamayo, M. (1999) El proceso de la Investigación Científica. México: Editorial Noriega.
28. Morles V. (1994). Planteamiento y Análisis de Investigación. Ediciones El Dorado. 6ta Edición. Caracas, Venezuela.
29. Hernández, S. R. Fernández, C. Y. Baptista Y. P. (2003) Metodología de la Investigación. Editorial Interamericana, McGraw- Hill. México. D. F.
26. Bisquerra; M. (2002). Metodología e instrumentos de investigación. Editorial Siglo XX. Caracas

## VIII ANEXO

### 8.1 Anexo No. 1

#### BOLETA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Prevalencia de Malformaciones Congénitas

Investigador: Madelin Marisa Morales

No. De expediente clínico: \_\_\_\_\_

1. EDAD: \_\_\_\_\_

2. SEXO: \_\_\_\_\_

MASCULINO

FEMENINO

3. FECHA DE INGRESO: \_\_\_\_\_ FECHA DE EGRESO: \_\_\_\_\_

4. DIAS DE ESTANCIA HOSPITALARIA \_\_\_\_\_

5. DIAGNOSTICO DE MALFORMACION CONGENITA:

\_\_\_\_\_

6. FACTORES DE RIESGO: EDAD MATERNA MAYOR DE 35 AÑOS: \_\_\_\_\_,

ANTECEDENTES FAMILIARES: SI: \_\_\_\_\_ NO: \_\_\_\_\_ CUALES: \_\_\_\_\_,

EXPOSICION A MEDICAMENTOS: SI \_\_\_\_\_ NO: \_\_\_\_\_ CUALES: \_\_\_\_\_

GRUPO ETNICO: \_\_\_\_\_

OTROS: \_\_\_\_\_

## **PERMISO DEL AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO**

El autor concede permiso para producir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada “**PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS**”, para propósitos de consulta académica. Sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.