

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

**PERFIL EPIDEMIOLÓGICO Y CLÍNICO DE LAS
PACIENTES CON EMBARAZOS CON MALFORMACIONES
CONGÉNITAS ESTRUCTURALES MAYORES.**

DÉBORA RENATA HIDALGO CASTILLO

Tesis

**Presentada ante las autoridades de la
Escuela de Estudios de Postgrado de la
Facultad de Ciencias Médicas**

**Maestría Ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia
Para obtener el grado de
Maestra en Ciencias Médicas con especialidad en Ginecología y Obstetricia**

Mayo 2016

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El(la) Doctor(a): Débora Renata Hidalgo Castillo

Carné Universitario No.: 100023082

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia, el trabajo de tesis **PERFIL EPIDEMIOLÓGICO Y CLÍNICO DE LAS PACIENTES CON EMBARAZOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y ESTRUCTURALES MAYORES**

Que fue asesorado: Dra. Ana Lucía Campos Rodríguez

Y revisado por: Dr. Cristóbal Sebastián Tol Macario

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

Guatemala, 03 de mayo 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 5 de octubre, 2015

Doctor
Dr. Edgar Fernando Chinchilla Guzmán
Docente Responsable
Maestría en Ginecología y Obstetricia
Hospital Nacional de Escuintla
Presente


Estimado Doctor Chinchilla:

Por este medio, le informo que asesoré el contenido del Informe Final de Tesis con el título: **"Perfil epidemiológico y clínico de las pacientes con embarazos con malformaciones congénitas estructurales mayores."**, presentado por la doctora Débora Renata Hidalgo Castillo, el cual apruebo por llenar los requisitos solicitados por la Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional de Escuintla y de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"



Dra. Ana Lucía Campos R.
VERIFICADA
Col. No. 12,926

Dra. Ana Lucía Campos Rodríguez
Especialidad en Ginecología y Obstetricia
Subespecialidad en Medicina Materno Fetal
Hospital Nacional de Escuintla

Guatemala 5 de octubre, 2015

Doctor
Dr. Edgar Fernando Chinchilla Guzmán
Docente Responsable
Maestría en Ginecología y Obstetricia
Hospital Nacional de Escuintla
Presente

Estimado Doctor Chinchilla:

Por este medio, le informo que revisé el contenido del Informe Final de Tesis con el título: **"Perfil epidemiológico y clínico de las pacientes con embarazos con malformaciones congénitas estructurales mayores."**, presentado por la doctora Débora Renata Hidalgo Castillo, el cual apruebo por llenar los requisitos solicitados por la Maestría en ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional de Escuintla y de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sin otro particular, me suscribo de usted.

Atentamente,

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"



Cristóbal Sebastián Tol Macario
Maestría en Ciencias Médicas con
Especialidad en Ginecología y Obstetricia
Hospital Nacional de Escuintla

Cristóbal Sebastián Tol Macario
Ginecología y Obstetricia
Col. 14,165

AGRADECIMIENTOS

A Dios por darme el don de la vida, guiar siempre mis pasos y nunca apartarse de mí.

A mis padres Carlos Rafael Hidalgo Rodríguez y Ana Lucrecia Catillo Pellecer de Hidalgo por ser los pilares de mi vida. Por siempre estar a mi lado apoyándome, diciéndome “No te des por vencida” cuando yo ya no podía más, sin saber que con un abrazo podían mejorar mis días más grises. Por estar allí cuando más los necesite.

A mi esposo Roger Aroldo Méndez Narciso por su amor incondicional y por darme mis dos motivos para ser siempre una mejor persona y mejor profesional.

A mis hijas Ana Isabella y Angeles Nicolle Mendez Hidalgo porque no importa como a sido mi día. Con una sonrisa de ellas todo mi mundo cambia de color.

A mis hermanos Jeniffer, Carlos y Karla Hidalgo por estar siempre a mi lado apoyándome.

A el Dr. Chinchilla, Dra. Montoya y Dr. Acevedo por darme la oportunidad de formar parte de la una maravillosa familia, la Ginecología y Obstetricia del Hospital de Nacional De Escuintla. Y por compartir conmigo un poquito de su sabiduría, la cual me permitió formarme como ginecóloga y obstetra.

A las enfermeras del hospital Nacional de Escuintla en especial seño Eli, seño Nuria y seño Shený; quienes siempre estuvieron apoyándome en todo este camino. Haciendo el papel de segundas madres.

Hoy puedo decir lo hicimos.

ÍNDICE DE CONTENIDO

I.	INTRODUCCIÓN	1
II.	ANTECEDENTES	4
	Embriología	4
	Malformaciones congénitas	6
	Consejo Genetico	12
III.	OBJETIVOS	26
IV.	MATERIAL Y MÉTODO	27
V.	RESULTADOS	37
VI.	DISCUSIÓN Y ANÁLISIS	43
	6.1 CONCLUSIONES	46
	6.2 RECOMENDACIONES	47
VII	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	48
VIII	ANEXOS	52

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1 Edad de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	37
Tabla 2 Residencia de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	37-38
Tabla 3 Nivel educativo de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	38
Tabla 4 Oficio de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	38
Tabla 5 Estado socioeconómico de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	39
Tabla 6 Paridad de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.	39
Tabla Anomalías en embarazos previos de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y	39-40

obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Tabla 8 Patologías maternas de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013. 40

Tabla 9 Exposición a probables teratógenos de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013. 40

Tabla 10 Suplemento de ácido fólico e inicio del mismo en las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013. 41

Tabla 11 Diagnóstico por ultrasonido de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013. 41

Tabla 12 Malformaciones fetales congénitas de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013. 41-42

RESUMEN

Introducción: Las anomalías congénitas son enfermedades estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento, el desarrollo embrionario y fetal. A nivel mundial 5% de recién nacidos presenta algún tipo. En Guatemala no existen registros estadísticos que determinen la prevalencia.¹

Objetivos: Determinar el perfil epidemiológico y clínico de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas que culminaron su embarazo en el departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla.

Metodología: Estudio descriptivo, prospectivo y transversal realizado con las pacientes que consultan al departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla con embarazos con malformaciones fetales congénitas, mediante boleta de recolección, entrevista física directa, tabulación y traslado de estos a una base de datos en Excel.

Resultados: 57 pacientes. 14 16-20 años, 7 ≥ 36 años. 22 de Escuintla, 9 de Santa Lucía Cotzumalguapa, Nivel educativo 9 analfabetas y 43 nivel I. 52 amas de casa. 51 nivel socioeconómico bajo. 18 primigestas. Todas tuvieron una concepción espontánea. 1 antecedente de anomalías congénitas en embarazos anteriores. 9 patologías maternas asociadas. 3 exposiciones a probables teratógenos. Malformaciones más frecuentes anencefalia 3, labio leporino y paladar hendido.

Conclusiones: Mujeres de 16 a 20 años procedentes de Escuintla, nivel educativo I, amas de casa, nivel socioeconómico bajo, primigesta, anencefalia como antecedente de anomalías congénitas en embarazos anteriores, patologías maternas asociadas: diabetes gestacional, síndrome convulsivo, etc. Habiéndose realizado ultrasonido obstétrico sin documentar la malformación. Suplemento de ácido fólico desde los 3 meses del embarazo.

Palabras Claves: malformaciones congénitas, edad, paridad, teratógenos.

I. INTRODUCCIÓN

A nivel mundial el 5% de recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita y este representa el 20% de muertes en período postnatal. En Guatemala no existen registros estadísticos que determinen la prevalencia de anomalías congénitas, según datos obtenidos del Instituto Nacional de Estadística en el año 2001 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 presentan algún tipo de anomalía congénita. Así mismo se registró la mortalidad neonatal de 14.6%, mortalidad postnatal de 25.71% y la tasa de mortalidad infantil del 39.77 x 1000 nacidos vivos.²

La vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas, que nació como respuesta a la epidemia de talidomida en los años 50 del siglo XX, se realiza mediante diferentes fuentes de información, tales como los certificados de nacimiento, los reportes de egresos hospitalarios y los registros especiales, que son intensivos y generalmente limitados a pocas maternidades o áreas geográficas pequeñas.

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)³ se creó en Sudamérica en 1967. En tanto, desde la década de 1970, los principales registros se agrupan en dos consorcios: Internacional Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) y European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT).³

En el año 2000 se realizó en el Hospital de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS) un estudio con la idea obtener información sobre la correlación entre los hallazgos ultrasonográficos durante el embarazo y los hallazgos clínicos en el neonato, y determinar cuál es la anomalía congénita más frecuentemente diagnosticada. Encontrando que la anomalía más frecuentemente encontrada fue anencefalia en un 30%, seguido por las anomalías de tipo renal, y una estrecha relación entre la edad materna y el número de gestación materna (las

primigestas por debajo de los 23 años fueron las que más presentaron casos de anomalías fetales). Además, el departamento que presentó mayor frecuencia fue el Departamento de Guatemala, seguido por el departamento de Escuintla.⁴

La caracterización de las malformaciones congénitas en Guatemala ha sido difícil debido a que en la actualidad no se cuenta con una línea basal representativa para toda la nación, ni con un programa de vigilancia epidemiológica para estos problemas. Esto a pesar que estudios aislados han demostrado que, en Guatemala, las malformaciones congénitas llegan a alcanzar una tasa de mortalidad de hasta un 90% en aquellos pacientes que la presentan^{5,6}.

En el Hospital Nacional Regional Escuintla (HNRE) no existe una base de datos acerca de las malformaciones fetales congénitas encontradas en años anteriores, instrumentos para recolectar los datos ni estadísticas de los mismo.

Es importante crear un sistemas de vigilancia de malformaciones congénitas ya que de este modo se permite identificar aglomeraciones de anomalías, evaluar la distribución demográfica, investigar las características maternas, determinar etiologías conocidas e identificar las tendencias en el tiempo; por ello se considera importante conocer el perfil epidemiológico y clínico de las pacientes que cursen con embarazos complicados con malformaciones y así en un futuro, crear normas de manejo para éstos casos que provea de un adecuado abordaje a la paciente sin descartar en un futuro precoz la asesoría y el diagnóstico genético para un manejo adecuado según el caso que la paciente presente e individualizar tanto el abordaje como la resolución del embarazo.

El objetivo del estudio era determinar el perfil epidemiológico y clínico de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas que culminaron su embarazo en el departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital de Escuintla. A través de un estudio descriptivo, prospectivo y transversal mediante Boleta de recolección de datos, entrevista directa física, y traslado de información. Obteniendo una muestra de 57 pacientes, de las cuales: 25% eran de 16 a 20 años y 21% de 26-30 años. Dentro de las malformaciones más frecuentemente encontradas durante

este estudio fueron anencefalia con 23% seguido de labio leporino y paladar hendido con 18%. Un 91% eran amas de casa, con un nivel socioeconómico bajo en un 90%.

II. ANTECEDENTES

EMBRIOLOGÍA^{7,8}

El desarrollo humano se inicia con la fecundación, pero deben suceder varios fenómenos importantes antes de que se realice este proceso (ej., gametogénesis)

La fecundación se produce cuando el espermatozoo penetra en el citoplasma del oocito, se separa de su cola y crece para transformarse en el pronúcleo masculino. La fecundación es completa cuando se fusionan los pronúcleos y se mezclan los cromosomas maternos y paternos durante la metafase de la primera división mitótica del cigoto. A su paso por la trompa uterina el cigoto se segmenta y se forma el blastómero, 3 días después de la fecundación penetra en el útero la mórula. En la mórula se forma pronto una cavidad que la convierte en un blastocisto, que consiste en:

- Embrioblasto que da origen al embrión y algunos tejidos entraembrionarios.
- Una cavidad blastocística
- El trofoblasto, una capa delgada externa de células.

Cuatro a cinco días después de la fecundación desaparece la zona pelúcida y el trofoblasto vecino al embrioblasto se fija en el epitelio endometrial. El trofoblasto adyacente al polo embrionario se diferencia en dos capas, una capa externa, el sincitiotrofoblasto, y una interna el citotrofoblastico. Hacia el final de la primera semana, el blastocisto se encuentra implantado en el endometrio de manera superficial.

La implantación del blastocisto se inicia en el final de la primera semana y termina al concluir la segunda semana. Están comenzando a surgir los fenómenos moleculares relacionados con la implantación humana en los que participan citocinas, hormonas esteroideas y diversos factores de crecimiento.

En el inicio de la tercera semana, la estría primitiva aparece como un engrosamiento localizado del epiblasto en el extremo caudal del disco embrionario. Resulta de la migración de células epoblásticas hacia el plano medio del disco embrionario. En cuanto la estría primitiva comienza a producir células mesenquimatosas dando origen a:

- 1- Ectodermo: forma la epidermis, los sistemas nerviosos central y periférico, la retina del ojo y otras estructuras.
- 2- Endodermo: origina los recubrimientos epiteliales de los conductos respiratorios y del aparato digestivo, incluyendo las glándulas que desembocan hacia el mismo y las células glandulares de órganos relacionados, como hígado y páncreas.
- 3- Mesodermo: forma capas musculares lisas, tejido conjuntivo y vasos que riegan tejidos y órganos; también forma la mayor parte del aparato cardiovascular y origina células sanguíneas y médula ósea, esqueleto, músculos estriados y órganos de reproducción y excretorios.

Durante la cuarta a la octava semanas se forman todos los órganos y sistemas mayores del cuerpo a partir de las tres capas germinales. En el inicio de la cuarta semana el disco embrionario plano trilaminar se convierte en un embrión cilíndrico en forma de C.

A la 5ª semana, se ha desarrollado la cabeza debida en gran medida al desarrollo del cerebro.

A la 6ª semana, comienza el desarrollo de las extremidades. El conducto auditivo comienza a esbozarse. Los pabellones auriculares comienzan a formarse.

A la 7ª semana, se define claramente los dedos de las extremidades superiores. Comienzan a iniciarse los dedos de las extremidades inferiores.

A la 8ª semana, el embrión tiene párpados y aunque los genitales ha comenzado a diferenciarse, aún no son lo bastantes evidentes. Al final de esta semana, las características humanas son notables.

A la 9ª semana, acaba el periodo embrionario. Comienza el periodo fetal. El periodo fetal se caracteriza, por el desarrollo del cuerpo y diferenciación de los tejidos y órganos que se formaron en el periodo embrionario.

MALFORMACIONES CONGENITAS ^{7,9,10,11}

Las anomalías congénitas o enfermedades congénitas son enfermedades estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento, el desarrollo embrionario y fetal puede ser alterado por diversos factores externos como radiaciones, calor, sustancias químicas, infecciones y enfermedades maternas. Estos agentes externos se llaman teratógenos del griego teratos = monstruo, y genes = nacimiento.

Las anomalías congénitas también pueden ser causadas por una alteración genética del feto, o por la acción conjunta de un agente teratógeno y una alteración genética. Más del 20% de los fetos malformados terminan en aborto espontáneo, el resto nacen con una enfermedad congénita. Hasta un 5% de los recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita y estas son causa del 2% de las muertes en el periodo post-natal. Un 10 % de las enfermedades congénitas son hereditarias por alteración de un solo gen, otro 5% son causadas por alteraciones en los cromosomas.

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

1. Los trastornos cromosómicos ocurren en 1% de los nacidos vivos y son responsables de la mitad de los abortos espontáneos que ocurren en la primera mitad del embarazo.
2. Trastornos monogénicos que ocurren en aproximadamente un 2% de la población. Existen tres grandes categorías: dominantes, recesivos y ligados al cromosoma X.

- **DOMINANTE:** Al menos un padre afecto. En cada embarazo tiene un 50% de posibilidades de transmitir los defectos a sus hijos. Si la afectación es de ambos padres sus hijos tienen una probabilidad de 75% de estar afectados.
- **RECESIVO:** Los dos padres son portadores pero no enfermos. La posibilidad de tener un hijo enfermo es del 25%.
- **LIGADO AL CROMOSOMA X:** El hombre solo tiene un cromosoma X y la mujer posee dos. Por lo tanto el hombre será enfermo y la mujer será portadora pero no enferma.

3. Trastornos multifactoriales: incidencia entre el 2 y 4% de la población. Es difícil casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%.

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

- El origen poligénico está basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos. Esta hipótesis tiene varios factores a su favor pero por el contrario no explicaría el por qué de la diferente frecuencia de malformaciones en gemelos idénticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos En si mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.
- El ruido de la evolución: defiende que el origen de la malformación estaría en una serie de errores espontáneos e intrínsecos, vendrían a ser como mutaciones

espontáneos. Si esta explicación fuera cierta implicarían que la incidencia de malformaciones nunca podría reducirse a cero.

Las anomalías congénitas se pueden clasificar desde dos grandes puntos de vista. El primero se refiere a la severidad de la anomalía, el segundo se refiere a la naturaleza y origen de la anomalía:

- **SEGUN SEVERIDAD**
 - Anomalía mayor: Anomalía congénita que pone en riesgo grave la salud, la calidad de vida o la vida del recién nacido. Generalmente tiene graves consecuencias estéticas o funcionales y requiere atención médica especializada, a menudo quirúrgica.
 - Anomalía menor: Anomalía congénita que no genera riesgo grave, ni inminente para salud, la vida o el desarrollo social del recién nacido. En la mayoría de los casos no requiere tratamiento médico, ni quirúrgico.
- **SEGUN LA NATURALEZA DE LA ANOMALÍA**
 - Malformación: Anomalía congénita que afecta la estructura de un órgano, miembro o sistema. Generalmente se detecta a través del examen físico o utilizando exámenes paraclínicos imaginológicos. Ejemplo: Labio/paladar hendido.
 - Deformidad: Alteración en la forma, posición o estructura anatómica previamente normal y causada por fuerzas mecánicas inusuales. Ejemplo: Pie equino varo en embarazos múltiples.
 - Disrupción: Defecto morfológico esporádico que afecta órganos y tejidos causados por factores extrínsecos que interfieren con la morfogénesis normal. Ejemplo: Anomalías por bridas amnióticas.

i. Etiología:

El origen de la mayoría de los defectos del tubo neural se ha asociado a varios factores tales como cromosómicos, ambientales, genéticos, teratógenos, nutricionales etc.

i. Factores Cromosómicos:^{7,12}

Se han asociado algunas alteraciones cromosómicas a la presentación de anomalías del tubo neural, como trisomía 13, trisomía 18, trisomía 21. Translocación no balanceada, cromosoma en anillo.

ii. Factores Ambientales:¹³

Entre los que se pueden mencionar la localización geográfica, la clase socioeconómica: es más común en las clases sociales bajas; temporadas del año en que se produce la concepción: se ha observado una alta frecuencia durante la primavera; composición del agua: se ha asociado al consumo de agua con calcio, magnesio, cromo, cobalto, molibdeno; contaminación ambiental; con gases como el benceno, anhídrido de azufre y dióxido de azufre; radiación: la administración de altas dosis a embarazadas se ha asociado a la diversidad de malformaciones del sistema nervioso central.

iii. Factores teratógenos:¹³

Se sabe que algunos fármacos también pueden aumentar el riesgo de presentar anomalías del sistema nervioso central. El ácido valproico, un anticonvulsivante eficaz, produce defectos del tubo neural en aproximadamente el 1-2% de los embarazos. Otros teratógenos asociados son la talidomina, los antifolatos como la aminopterin, metotrexato, fenitoína, fenobarbital y carbamazepina.

iv. Factores Físicos:¹³

Se pueden mencionar la hipertermia materna, los baños de sauna durante las primeras semanas de gestación, también algunos casos de banda amniótica se han asociado a encefalocele.

v. Métodos anticonceptivos:¹⁴

El uso de dispositivos intrauterinos con cobre expone al embrión a alta dosis del mismo, por lo tanto afecta el periodo de organogénesis con un gran riesgo de teratogénesis, aunque esta teoría no ha sido confirmada.

vi. Factores Nutricionales:^{14,15}

Se ha vinculado la megadosis de vitamina A con anomalías del tubo neural, también se demostró que durante el primer trimestre de gestación se encuentran bajos niveles de folatos y al suplementarlos ayuda al cierre del tubo neural.

ii. Malformaciones fetales

Muchas anormalidades estructurales en el feto pueden ser diagnosticadas por ultrasonido, usualmente se pueden hacer antes de las 20 semanas de gestación. Su incidencia global es de 303 por cada 10,000 nacidos vivos.^{16,17}

Debe de realizarse un barrido ultrasonográfico completo durante el segundo trimestre tratando de visualizar el cerebro, columna vertebral, cara, sistema vascular donde se incluya el corazón y los grandes vasos mediastinales, estómago, riñones, vejiga y las extremidades, y de gran importancia también la cuantificación estimada del líquido amniótico; de manera que cualquier anomalía encontrada en las estructuras anteriormente mencionadas justifica la investigación de trastornos asociados.^{18,19,20}

i. Anomalías del sistema nervioso central

La ecografía prenatal ha probado que es un método excelente para detectar y caracterizar las anormalidades del sistema nervioso central del feto. Esto tiene especial importancia dada la frecuencia de estas anormalidades y su potencial para provocar discapacidad severa o muerte. Con la adopción de un enfoque sistemático de la evaluación ultrasonográfica del sistema nervioso central es posible identificar a casi todos los fetos con anormalidades importantes.^{18,21}

Dentro de la variedad de patologías del sistema nervioso central que pueden ser diagnosticadas por ultrasonido intra-útero se encuentran dentro de las más comunes la hidrocefalia, agenesia del cuerpo calloso, síndrome de Dandy-Walker, anencefalia, encefalocele, espina bífida, holoprosencefalia, exencefalia y la microcefalia entre otras.²¹

ii. Anomalías cardíacas

Las anomalías cardíacas envuelven una gran variedad de patologías, que incluye desde arritmias cardíacas fetales, las cuales pueden encontrarse hasta en 18% de los casos, aunque para diagnósticos precisos la evaluación cardíaca fetal debe de hacerse bajo Doppler. Dentro del estudio del corazón fetal, es muy importante no solo los hallazgos encontrados por la ultrasonografía, sino también la historia familiar en donde debe de descartarse los antecedentes familiares que juegan un papel muy importante sobre todo si se trata de historia familiar de cardiopatías congénitas.^{22,23,24}

Desde hace mucho tiempo se ha usado el principio del Doppler para detectar el corazón fetal; pero en años recientes, la tecnología se ha desarrollado mucho y su aplicación en la obstetricia moderna indica de manera confiable el estado de bienestar fetal. Se pueden evaluar con Doppler, las características del flujo sanguíneo en los vasos de la sangre fetal. Una disminución del flujo, particularmente en la fase diastólica de un ciclo del pulso se asocia con problemas en el feto. El uso de ultrasonido a color, puede claramente mostrarnos la dirección del flujo de sangre en los vasos sanguíneos del feto. El Doppler a color, es particularmente indispensable en el diagnóstico y evaluación de las anomalías congénitas del corazón.^{22,25}

La seguridad del diagnóstico prenatal no es del 100% y ello es debido a limitaciones técnicas y tecnológicas, de entrenamiento del explorador, de la distinta trascendencia de la malformación para la vida fetal respecto a la postnatal y de la posibilidad de aparición más tardía.^{22,24,25}

La anomalía estructural más frecuentemente encontrada es el defecto del septum atrioventricular, presente en hasta 17% de todas las patologías cardíacas, en el cual pueden además encontrarse presentes otras lesiones.²⁶

iii. Trastornos de las vías urinarias

Durante la exploración ultrasonográfica prenatal del segundo trimestre deben evaluarse la vejiga y los riñones fetales y evaluarse el volumen del líquido amniótico.

La cantidad de líquido amniótico es un factor directo para evaluar la función renal. Dentro de las principales anomalías de las vías urinarias se encuentran la pielectasia del riñón fetal, síndrome de Potter, riñón displásico multiquístico, la hipoplasia renal, obstrucción renal.²⁶

Algo muy importante es que no se puede excluir una anomalía urinaria ni siquiera cuando los riñones parecen ser normales en cuanto a ecogenicidad, tamaño, forma y posición.²⁶

iv. Trastornos de la pared abdominal anterior y del tracto gastrointestinal

Los trastornos de la pared abdominal encierran varias patologías que van desde la herniación umbilical fisiológica benigna desde la octava semana de gestación. A esta edad, el hígado y los riñones ocupan la mayor parte del abdomen.²⁷

v. Trastornos del tórax

Dentro de las anomalías del tórax, probablemente una de las más importantes es la evaluación de los pulmones fetales, ya que estos son indicadores importantes de la viabilidad fetal.²⁴

vi. Malformaciones musculoesqueléticas

Las anomalías músculo esqueléticas constituyen una cantidad incontable de entidades patológicas. Las displasias esqueléticas, y las osteocondrodisplasias, representan desórdenes generalizados del esqueleto.

Son de origen y expresión heterogénea, caracterizados por formación anormal de hueso y cartílago, representadas además por una gran variedad de causas. Las malformaciones pueden ser generalizadas o focales.⁹

CONSEJO GENÉTICO²⁸

El Consejo o Asesoramiento Genético es un proceso de comunicación que se realiza en el ámbito del acto médico, en el cual se entrega información acerca de las

características de las afecciones genéticas, los riesgos de ocurrencia y de recurrencia y los impactos familiares que ellas producen.

Las indicaciones habituales para entregar Consejo Genético son: enfermedad genética conocida o sospechada en un paciente o su familia; diagnóstico presintomático y prenatal de afecciones genéticas; defectos de nacimiento; retardo mental no explicado; edad materna avanzada; exposición a teratógenos; consanguinidad; y abortos espontáneos a repetición.

Sólo después de conocido el diagnóstico preciso de la afección genética, o cuando se conocen los riesgos generales en la población para presentar alguna afección genética específica, se puede proceder a ofrecer el Consejo Genético. En esas condiciones se entrega la siguiente información:

a) Magnitud del riesgo de ocurrencia y de recurrencia. Tanto el riesgo de ocurrencia como de recurrencia poseen, por definición, una naturaleza probabilística. No corresponden a certezas. En el caso de estimar riesgos de recurrencia, cuando ya ha habido un miembro de la familia afectado, se utiliza la información propia de la afección y la información específica aportada por cada familia en particular. Los cálculos probabilísticos habitualmente utilizan el Teorema de Bayes.

b) La carga de la enfermedad para el paciente y la familia. Se debe informar acerca de la carga clínica, financiera, social y emocional impuesta por la afección genética al paciente y/o a su familia.

c) Posibilidad de modificar la carga y/o riesgo de recurrencia. Se debe informar acerca de la posibilidad de modificar la carga y/o riesgo de recurrencia de la afección genética al paciente y/o a su familia. Muchas afecciones genéticas son tratables o prevenibles. El diagnóstico de una afección genética no necesariamente significa un camino inexorablemente mortal o invalidante.

d) Desarrollo de futuros anticipados. Se debe informar acerca de los eventuales desarrollos que estén ocurriendo en el campo de la afección genética en cuestión y que puedan incidir en eventuales tratamientos específicos (por ejemplo, terapia

génica) que mejoren la calidad de vida de los afectados. La genética médica es una disciplina en continuo desarrollo.

En el proceso del Consejo Genético la información debe ser entregada en términos simples, al alcance de las personas que la están recibiendo. Debe ser imparcial y objetiva, ya que puede involucrar conductas reproductivas que son muy personales o decisiones relacionadas con el futuro individual y familiar. Por ello, es aconsejable la cooperación de grupos de soporte (grupos religiosos, asociaciones de enfermos).

Los tests de screening genéticos se clasifican en:

1) Tests postnatales, tales como:

a) *Screening* de recién nacidos: realizado a todos los recién nacidos, pesquisando enfermedades que pueden ser detectadas de manera simple y que tienen un tratamiento específico.

b) *Screening* de individuos con riesgos de transmitir una afección genética.

c) *Screening* postnatal presintomático de familiares de afectados por enfermedades genéticas específicas o *Screening* postnatal presintomático de individuos sin historia familiar.

2) Tests antenatales, tales como:

a) *Screening* fetal: pesquisa de afecciones genéticas durante el embarazo (diagnóstico prenatal), mediante: amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales, ultrasonido; análisis de compuestos presentes en suero materno o líquido amniótico, células fetales en sangre materna, etc.

b) *Screening* de embriones: pesquisa de afecciones genéticas en células embrionarias (blastómeros), de embriones obtenidos mediante fertilización *in vitro*, antes de su implantación (diagnóstico genético preimplantacional).

El proyecto Genoma Humano ha contribuido de manera particular a que la genética clásica, basada principalmente en la herencia Mendeliana y aberraciones cromosómicas, amplíe su campo de conocimientos e incluya formas de herencia no tradicionales, como la inestabilidad del genoma, herencia no nuclear, cambios epigenéticos en forma de imprinting y herencia conformacional de proteínas. Las formas no tradicionales de herencia resultan cada vez más importantes para la patología humana. Estos conceptos requieren ser difundidos por su utilización cada vez más frecuente en múltiples áreas de la medicina, y por sus implicaciones en el AG.

i. Herencia mendeliana²⁹

En este grupo quedan incluidas las enfermedades ocasionadas por mutaciones en un solo gen, que puede estar localizado en autosomas o en cromosomas sexuales. La característica del comportamiento del gen, como dominante o recesivo, así como la presencia de la mutación en un solo alelo o en ambos de cada par de cromosomas, permiten identificar características distintivas para cada una de las cuatro variedades de herencia mendeliana: autosómica dominante y recesiva, y ligadas al X dominante y recesiva, cada una con árboles genealógicos con particularidades que permiten por sí mismos indicar el tipo de herencia. Además, se pueden establecer los riesgos de repetición con base en el modo de herencia identificado.

En el AG de las cuatro variedades de herencia mendeliana, cada vez que ocurre un embarazo debe considerarse como un evento independiente. Es decir, una vez que se sabe que una pareja se encuentra en riesgo de tener descendencia genéticamente afectada, este riesgo se presenta con cada embarazo. El hecho de haber tenido un hijo previo afectado, no lo excluye que el siguiente pueda estarlo también, como tampoco aumenta o disminuye este riesgo en futuros embarazos. El riesgo de repetición para enfermedades mendelianas se considera alto.

En algunas ocasiones se puede encontrar familias en las que una enfermedad con un modo de herencia reconocido con una variedad de herencia mendeliana

particular, tiene un comportamiento de repetición atípico. Por ejemplo, una enfermedad autosómica dominante en un afectado con ambos progenitores sanos, debe considerarse que ocurrió por una mutación *de novo* y por tanto los padres no tendrían riesgo de tener otro hijo afectado.

Sin embargo, cuando en familias como ésta se presenta nuevamente la enfermedad en otros hijos, debe considerarse la posibilidad de un mosaicismo (dos líneas celulares, una normal y otra con la mutación que produce el gen anormal) parental que involucre la línea celular germinal (gónadas). Esta situación ocurre rara vez, en estas familias el riesgo de tener otro hijo afectado es mayor que para la población general, pero menor al del modo de herencia identificado para la patología específica.

ii. Cromosomopatías²⁹

Las cromosomopatías corresponden a los padecimientos originados por alteraciones de los cromosomas visibles al microscopio y pueden ser de tipo numérico o estructural, que involucre alguno de los 22 pares de autosomas y/o el par sexual.

En las aberraciones cromosómicas, existen diferencias sustanciales en su expresión clínica, dependiendo de que el cromosoma afectado sea un autosoma o un cromosoma sexual. Así mismo, las manifestaciones clínicas varían entre las diferentes alteraciones producidas por los autosomas. Se puede generalizar, con muy pocas excepciones, que las aberraciones que afectan a los autosomas tendrán manifestaciones de deficiencia mental, además de malformaciones mayores o menores. En las aberraciones que involucran algún cromosoma sexual lo que ocurre con más frecuencia es que resulte afectada la reproducción, con variabilidad en la presencia o no de malformaciones congénitas, pero sin deficiencia mental. No existe un patrón generalizado de riesgo de repetición para las aberraciones cromosómicas.

Es importante valorar cada caso particular, con los antecedentes familiares, la aberración identificada y el cromosoma involucrado, para poder determinar el AG apropiado a la familia. Es crucial para este grupo de patologías contar con un laboratorio confiable de diagnóstico citogenético.

Resulta más complejo el AG de cromosomopatías cuando éstas se diagnostican en etapa prenatal, pues puede conducir a que la pareja decida terminar el embarazo. Por esto, resulta todavía más importante conocer las implicaciones de las manifestaciones clínicas y el pronóstico de vida, en tiempo y calidad, del paciente afectado con la anomalía detectada.

iii. Herencia multifactorial²⁹

En estos casos, la manifestación clínica de la enfermedad (fenotipo), es resultado de la interacción del efecto acumulado de varios pares de genes, aunado a influencias del medio ambiente.

El paciente recibe de sus progenitores predisposición para desarrollar alguna patología, que solo es evidente en un ambiente favorable. Para obtener el riesgo de repetición de este grupo de patologías, por tanto, debe considerarse la “carga” genética del individuo afectado. La carga genética podemos estimarla si conocemos el número de parientes afectados, grado de parentesco, gravedad de la malformación y género de cada afectado. Los rasgos o características de este grupo de patologías se distribuyen en la población de una forma normal (curva en forma de campana) y para que se manifieste debe sobrepasarse un “umbral”. Los riesgos específicos para las patologías de este grupo, como labio y paladar hendidos, defectos en el cierre del tubo neural y estenosis pilórica, se han estimado empíricamente con el estudio de múltiples familias afectadas, es variable por cada malformación y carga genética de la familia.

iv. Teratógenos²⁹

Se conocen como teratógenos a los factores externos que producen malformaciones congénitas o anomalías funcionales en el embrión o feto en desarrollo. Existe una gran variedad de exposiciones que son potencialmente teratogénicas para el humano, entre las que se incluyen algunos medicamentos, el abuso de drogas recreacionales, agentes químicos, físicos e infecciosos, y estado metabólico de la madre. El efecto de un agente teratogénico debe considerarse en el contexto de las circunstancias de la exposición, que incluye la naturaleza del agente, la dosis de

exposición, su ruta y la edad gestacional. También debe valorarse posibles exposiciones simultáneas, la susceptibilidad materna y del producto en desarrollo, para saber si un agente puede producir daño en un momento particular. Las circunstancias que pueden motivar una consulta debido a un agente teratogénico quedan en tres grupos:

- Cuando un paciente presenta alguna malformación y en la historia de su embarazo se identifica la posibilidad de un agente teratógeno.
- Cuando un paciente que en el curso de un tratamiento o de una exposición ocupacional, planea un embarazo.
- Cuando una mujer embarazada está interesada por un riesgo teratogénico asociado con una exposición previa o actual.

En todos los casos, para el asesoramiento de riesgo, debe valorarse cuidadosamente la interpretación de la literatura acerca del efecto teratogénico del agente de exposición, así como las circunstancias particulares, dosis y tiempo de la exposición y considerar si el riesgo para la malformación es mayor que el de la población general no expuesta.

v. Inestabilidad del genoma²⁹

La anticipación, o empeoramiento de algunas enfermedades genéticas en generaciones subsecuentes, o disminución de la edad de aparición de una enfermedad, era un hecho que se explicaba como un problema de falta de indagación y diagnóstico en las generaciones previas.

Actualmente se sabe que es producto de un fenómeno conocido como inestabilidad del genoma, consecuencia de la inestabilidad de trinucleótidos repetidos. En el genoma humano es normal encontrar segmentos que poseen repetición de tripletes de nucleótidos. En ocasiones puede encontrarse mayor número de tripletes que en un alelo normal, que existen en un estado de “premutación”, pero incapaces de producir enfermedad. Sin embargo, son inestables y pueden amplificarse durante la división celular por meiosis.

El mayor número de tripletes, producto de la amplificación en el estado de premutación, se encuentra asociado a enfermedad. Las mutaciones producidas por expansión de trinucleótidos repetidos son capaces de producir enfermedad, su severidad está en relación directa con el número de repeticiones de los tripletes.

Es reducido el número de enfermedades genéticas en las que se ha identificado la inestabilidad del genoma como su causa. Cuando menos son 11 los locus identificados con expansión de tripletes en los humanos, a 9 de ellos se les ha atribuido la producción de enfermedades. Entre éstas se encuentran el síndrome de X frágil, las atrofas musculares espinal y bulbar, la ataxia espinocerebelosa tipo I, la enfermedad de Huntington y la distrofia miotónica.

Para el AG de este grupo particular de enfermedades, además del modo de herencia mendeliana particular, debe considerarse el número de generaciones afectadas, así como la gravedad y la severidad de los individuos afectados.

vi. Herencia mitocondrial²⁹

El reconocimiento de que las mutaciones en el DNA mitocondrial son capaces de producir enfermedades hereditarias es reciente (1988), presenta características peculiares, debido a que las mitocondrias se heredan por rama materna, y cada célula posee múltiples mitocondrias. Al igual que los padecimientos recesivos ligados al X, la transmisión de las enfermedades mitocondriales es por parte de la madre, aunque en este caso la enfermedad la pueden presentar tanto varones como mujeres. Sin embargo, sólo las hijas pueden transmitir nuevamente la enfermedad a sus hijos e hijas. En general, en la historia familiar se observa asimetría en la severidad esperada entre hombres y mujeres, con efectos severos en varones y moderados en mujeres.

Las mutaciones que causan enfermedades mitocondriales presentan manifestaciones clínicas muy variables. La presencia de múltiples mitocondrias en cada célula, no necesariamente todas con la mutación, condiciona que la enfermedad pueda tener diferentes manifestaciones, dependiendo de la relación de mitocondrias con mutación o sin ella (heteroplasmia). Cuando las células solo

poseen DNAm^t mutante se denominan homoplásticas, en ellas el efecto de la enfermedad es mayor. Así mismo, la heterogeneidad en la distribución del DNA mitocondrial mutado entre diferentes tejidos es otra explicación posible a la amplia variedad de fenotipos en pacientes con desórdenes mitocondriales.

Las explicaciones anteriores ocasionan una dificultad grande para conocer la situación individual de cada paciente y poder proporcionar una explicación sobre algunas características que pudiese presentar la enfermedad en su descendencia. Debido a que son muy pocos los casos reconocidos de enfermedades mitocondriales, se necesita mayor información para establecer criterios adecuados para AG.

vii. Cambios epigenéticos²⁹

Las diferencias no heredables en la expresión de genes de una enfermedad se conocen como cambios epigenéticos. La forma mejor conocida es la impronta genómica.

Impronta genómica:

El principal cambio epigenético es la impronta genómica, proceso por el cual un gen está inactivado o silenciado, con el resultado de que solo uno de los dos genes normales está activo.

Esta diferencia de expresión en los genes a nivel molecular se traduce en la clínica como diferencias de expresión fenotípica. El fenómeno de impronta genómica ocurre durante el desarrollo del óvulo y del espermatozoide. En este período crítico el DNA presenta modificaciones que alteran la expresión de genes de acuerdo al progenitor de origen. Una de las modificaciones mejor conocidas es la metilación del DNA.

En el humano se ha encontrado que los cromosomas 11, 15, 7 y 14 tienen regiones en las que ocurre el fenómeno de impronta. Los genes en los que ocurre la impronta parecen estar acumulados y organizados en dominios de estas regiones cromosómicas. El número de padecimientos en los que se considera que participa la impronta genómica se ha incrementado con el análisis detallado de la genealogía. La

información que debe incluirse para análisis es saber si hay diferencias en la edad de aparición de la enfermedad, en la gravedad de las manifestaciones o en el cuadro clínico y si estas diferencias tienen relación con algún progenitor. La identificación de más padecimientos en los que se identifique el fenómeno de la impronta genómica, como un mecanismo adicional a los clásicos para la producción de enfermedad, debe considerarse para proporcionar el AG. Los riesgos habrán que determinarlos por el género del progenitor transmisor de la enfermedad. El alelo anormal o ausente proviene de la madre en la impronta materna (o de sus hermanas o sus hijas), no se observa expresión fenotípica, el gen está “silenciado”, pero se activa al pasar la espermatogénesis (padre, hermanos, hijos varones).

Lo opuesto se observa en la impronta paterna, es decir, no habrá expresión fenotípica si la modificación se hereda a través del padre. El fenómeno de la impronta genómica se observa con claridad en los síndromes de Prader-Willi y en el de Angelman. Ambas patologías pueden presentarse por delección de la región intersticial del brazo largo del cromosoma 15, región 11 a 13. El síndrome de Prader-Willi está caracterizado por hipotonía, detención de crecimiento en la infancia, manos y pies pequeños, hipogonadismo, retraso mental variable y obesidad marcada. El síndrome de Angelman se presenta con retraso mental profundo, facies alegre, marcha atáxica con movimiento amplio de brazos, anormalidades en el EEG, hiperactividad, brotes de risa e hipotonía moderada. El síndrome de Angelman se presenta cuando el cromosoma que perdió el segmento de DNA es de origen materno.

Por el contrario, si el cromosoma delecionado fue de origen paterno, la expresión fenotípica es el síndrome de Prader-Willi. Ambas patologías también pueden encontrarse en pacientes sin la delección, pero que tienen inactivo un gen localizado en ese sitio, o ambos cromosomas del par provienen de un solo progenitor (disomía uniparental).

Es importante conocer si existen diferencias en expresión de genes dependiendo del origen parental, para poder conocer los riesgos a los que queda expuesta la pareja al tener descendencia.

viii. Aspectos bioéticos en el consejo genético³⁰

El Consejo Genético, por su naturaleza de acto médico, tiene implicancias a nivel bioético muy significativas que ameritan una reflexión, primero desde una perspectiva bioética principialista y, luego, desde una perspectiva bioética personalista.

a) Perspectiva bioética principialista: se fundamenta en los clásicos principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia.

Principio de autonomía. Los individuos poseen la capacidad de deliberar y actuar en consecuencia. El sometimiento al consejo genético debe ser libre, voluntario y sin coacción. El principio de autonomía se ve reflejado en el consentimiento informado. Este incluye una información sobre los procedimientos que se utilizarán y sus consecuencias. Se debe considerar la opinión del interesado en cuanto a conocer o no el diagnóstico que se está pesquisando y los eventuales impactos psicológicos de ello. El principio de autonomía, sin embargo, no es un principio ético absoluto que no admita excepciones.

Principio de beneficencia. El estudio genético sólo debe ofrecerse cuando se estima que los beneficios del estudio sobrepasan los riesgos y que los resultados mejorarán el bienestar del individuo. La relación médico-paciente es fundamental para que este principio pueda tener lugar.

Principio de no maleficencia. El estudio genético sólo debe ofrecerse cuando no produzca daño psicológico, no altere las relaciones familiares ni ponga en peligro la situación laboral o de seguros médicos.

Principio de justicia. El principio de equidad o justicia establece que “todas las personas tienen derecho a igual calidad de salud”. Por ello, todos los ciudadanos deben tener acceso a todos los tests genéticos necesarios sin discriminación económica, social, racial ni religiosa. Ello puesto que los tests genéticos no son más que una forma de atención médica.

Confidencialidad. Ella surge del secreto médico, presente siempre en la ética médica desde el Juramento Hipocrático. La excepción corresponde a la posibilidad de ocasionar daños a terceros o a la sociedad.

b) Perspectiva bioética personalista

Esta visión se basa en la persona humana y su bien. Corresponde a la expresión de una reflexión racional sobre la persona humana en sus dimensiones física y espiritual, y que es el centro de la actividad biomédica como sujeto y objeto de la misma. Este modelo asegura una óptima relación médico paciente, en que el eje es el bien del paciente en una relación de confianza y de respeto. Incluye la información y participación del paciente en las decisiones. Cumple con las necesidades del paciente y el rol del médico, respetando la dignidad de ambos.

En la perspectiva personalista destacan los siguientes principios:

Principio de defensa de la vida física. La vida corporal y física del hombre representa un valor fundamental. A través de ella se manifiesta la persona y expresa otros valores, tales como la libertad y la sociabilidad. El respeto a la vida, así como su defensa y promoción, representan el imperativo ético más importante del hombre, en el que conviene destacar la defensa de su salud. El derecho a la vida precede al derecho a la salud.

En este sentido, la aplicación de tests genéticos para detectar afecciones genéticas antenatalmente en el feto o, incluso, en el embrión, que conlleven al aborto del feto o a la eliminación de embriones en aras de que los afectados tendrán una mala calidad de vida, se contrapone con el principio básico de la defensa de la vida física. La detección de afecciones genéticas en los fetos mediante tests genéticos prenatales ha sustentado la eliminación de miles de seres humanos a través de un tipo de aborto mal llamado “terapéutico”, pues se trata de un aborto con claras características eugenésicas.

El caso del diagnóstico genético de embriones obtenidos por fertilización *in vitro*, antes de su implantación, plantea una situación de consejo genético complicada,

pues puede llevar a selección embrionaria. Es decir, los padres pueden elegir a los embriones que deseen y desechar aquellos que no.

Principio de libertad y responsabilidad. La libertad debe ejercerse responsablemente ante la vida propia y la ajena. La vida y la salud se han encomendado a la responsabilidad del paciente, ayudado por su médico. En relación con este principio, el consentimiento informado es importante y muy especialmente en lo que se refiere al Consejo Genético. El médico debe informar a su paciente de la condición genética que posee y del curso de los acontecimientos inherentes a aquella condición. Luego de informar lo referente a la enfermedad, si el médico considera éticamente inaceptables los deseos del paciente, puede deslindar responsabilidad invitando a reflexionar al paciente y, eventualmente, referirlo a otro médico. Ni la conciencia del paciente debe violentarse por el médico ni la del médico por el paciente.

Principio de totalidad. La corporeidad humana es un todo unitario. Existe una totalidad física, espiritual y moral de la persona. Este principio de la totalidad rige la licitud y obligatoriedad de la terapia médica y quirúrgica, de ahí que se conoce también como principio terapéutico.

Principio de sociabilidad y subsidiaridad. La vida y la salud corresponden a un bien social. Toda persona debe comprometerse a considerar su propia vida y salud y la de los demás como un bien personal y social. Este principio obliga a la comunidad a promover la vida y salud de todos y cada uno.

La subsidiaridad comienza por el respeto a la autonomía del paciente, es decir, atender a sus necesidades sin sustituirle su capacidad de decidir y actuar. Ello es particularmente relevante en el Consejo Genético, en casos de decisiones reproductivas derivadas de la entrega de información sobre las afecciones genéticas y los riesgos de recurrencia, y también en casos de diagnóstico genético presintomático, antenatal y preimplantacional.

El principio de sociabilidad-subsidiaridad obliga a la comunidad a ayudar donde la necesidad sea mayor. Ello obliga, por ejemplo, a establecer políticas de salud pública

para cubrir a toda la población, como ocurre con los tests de *screening* neonatal de afecciones genéticas.

III. OBJETIVOS

3.1 GENERAL

Determinar el perfil epidemiológico y clínico de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas que culminaron su embarazo en el departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla.

3.2 ESPECÍFICOS:

- 3.2.1** Establecer las características demográficas (edad, residencia, paridad, oficio, nivel socioeconómico, nivel educativo) de las pacientes.
- 3.2.2** Identificar las malformaciones fetales más frecuentes.
- 3.2.3** Determinar si la concepción fue espontánea o con técnica de reproducción asistida.
- 3.2.4** Identificar cualquier patología materna asociada.
- 3.2.5** Determinar la exposición de las pacientes a probables teratógenos.
- 3.2.6** Establecer si la paciente se realizó algún ultrasonido obstétrico que diagnosticara la malformación.
- 3.2.7** Determinar la utilización de suplementos de ácido fólico y desde que mes del embarazo lo utilizó.

IV. MATERIAL Y MÉTODO

4.1 TIPO DE ESTUDIO

Estudio descriptivo, prospectivo y transversal

4.2 UNIDAD DE ANÁLISIS

Pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla.

4.3 POBLACIÓN Y MUESTRA

4.3.1 Población

Todas las pacientes embarazadas que consulten a los servicios de emergencia, labor y partos, complicaciones prenatales, alto riesgo obstétrico, control prenatal del Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla en enero a diciembre 2013.

4.3.2 Muestra

Pacientes captadas con embarazos con malformaciones fetales mayores que consultan a los servicios emergencia, labor y partos, complicaciones prenatales, alto riesgo obstétrico, control prenatal del departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla en el periodo enero a diciembre 2013.

4.3.3 Muestreo

No probabilístico de casos consecutivos.

4.4 CRITERIOS DE SELECCIÓN

4.4.1 Criterios de inclusión

- Pacientes con embarazos con malformaciones fetales mayores, evaluadas servicios de emergencia, labor y partos, complicaciones prenatales, alto riesgo

obstétrico, control prenatal en el departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla desde enero a diciembre 2013.

- Pacientes embarazadas con malformaciones fetales mayores que llevan su control prenatal en los servicios de alto riesgo obstétrico y control prenatal/consulta externa en el Hospital Nacional Regional de Escuintla, desde enero a diciembre 2013.
- Pacientes embarazadas con malformaciones fetales mayores que consultan a los servicios de emergencia, labor y partos, complicaciones prenatales, alto riesgo obstétrico, control prenatal del Hospital Nacional Regional de Escuintla, referidas o por sus propios medios, desde enero a diciembre 2013.
- Pacientes embarazadas con embarazos con malformaciones fetales congénitas diagnosticadas por ultrasonografía.
- Pacientes que resolvieron su embarazo en el Hospital Nacional Regional de Escuintla, con recién nacidos con malformaciones fetales congénitas diagnosticados por clínica, desde enero a diciembre 2013
- Pacientes con embarazos con malformaciones fetales mayores con las edades gestaciones desde la 18 semana hasta la resolución del embarazo. desde enero a diciembre 2013.

4.4.2 Criterios de exclusión

- Pacientes que no acepten participar en el estudio
- Paciente que no tengan embarazo con malformaciones congénitas
- Pacientes puérperas con recién nacidos con malformaciones fetales congénitas diagnosticados por clínica que no resolvieron su embarazo en el Hospital Nacional Regional de Escuintla
- Pacientes con embarazos con malformaciones fetales mayores, evaluadas servicios de emergencia, labor y partos, complicaciones prenatales, alto riesgo obstétrico, control prenatal en el departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla fuera del tiempo establecido.

4.5 DEFINICIÓN Y OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variable	Definición	Definición Operacional	Tipo De Variable	Instrumento
Características demográficas				
Edad	Tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.	Años de vida que tiene la madre al momento de aplicar la encuesta	Cuantitativa	Boleta de recolección de datos
Residencia	Lugar en que se reside habitualmente.	Lugar donde vive la madre al momento de la entrevista.	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
Paridad	Número de embarazos tenidos, no importando la edad gestacional en la cual se resolvieron	Numero de gestas que a tenido la madre hasta el momento de la entrevista	Cuantitativa	Boleta de recolección de datos
Oficio	Ocupación habitual	Actividad laboral al momento de la entrevista	Cualitativa	Boleta de recolección de datos

Nivel socioeconómico	<p>Jerarquía que tiene una persona o un grupo con respecto al resto.</p> <p>Usualmente se mide por el ingreso como individuo</p>	Nivel Alto	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
		Ingresos superiores a los a Q49.600 al mes.		
		Nivel Medio–Alto		
		Ingresos familiares oscilan en un promedio de Q23, 500 al mes		
		Nivel Medio–Bajo		
		Ingreso familiar oscila en un promedio de Q10, 500 al mes.		
		Nivel Bajo		
		Su ingreso promedio mensual está comprendido alrededor de los Q2,500		

		Nivel Popular Su ingreso promedio mensual menor a los Q 1,100.		
Nivel educativo	Cada una de las etapas que forman la educación de un individuo tomando como base un promedio de edad determinada. El cual al finalizar se le otorga un certificado de acreditación del nivel en cuestión	Nivel 0 Educación Pre-Primaria	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
		Nivel 1 Educación Primaria Primer ciclo de la educación básica		
		Nivel 2 primer ciclo de educación secundaria Segundo ciclo de educación básica		
		Nivel 3 segundo ciclo de educación secundaria		
		Nivel 4 educación post-secundaria no		

		terciaria		
		Nivel 5 primer ciclo de la educación terciaria (no conduce directamente a una calificación de estudios avanzados)		
		Nivel 6 segundo ciclo de la educación terciaria.		
Malformación Fetal Congénita				
Malformación congénita	Discordancia congénita que pone en riesgo grave la salud, la calidad de vida o la vida del recién nacido. Generalmente tiene graves consecuencias estéticas o funcionales y	Anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.	Cualitativa	Boleta de recolección de datos

	requiere atención médica especializada, a menudo quirúrgica.			
Variables medicas				
concepción espontánea	Fusión de dos células sexuales para dar lugar a la célula cigoto, la cual se da de forma natural	Proceso durante el cual se concibe o se empieza a gestar un hijo en el útero de forma espontánea	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
Antecedente de malformaciones en embarazos previos.	Circunstancia en embarazo anterior que sirve para juzgar embarazos posteriores:	Aquella malformación que antecede a la del embarazo actual	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
Patología materna	Enfermedades padecidas por la madre.	Enfermedades presente en la madre al momento de la entrevista. Ya sea propia del embarazo o	cualitativa	Boleta de recolección de datos

		crónica.		
Exposición a probables teratógenos	Un teratógeno es cualquier agente capaz de producir una anomalía congénita o de incrementar la incidencia de una anomalía en el embrión tras la exposición de la madre a ellos.	Información obtenida de la ficha clínica o entrevista verbal	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
Ultrasonido obstétrico	Prueba diagnóstica empleada en el campo de la Ginecología y Obstetricia que consiste en la visualización del feto mediante el uso de un ecógrafo.	Uso de ondas sonoras de alta frecuencia para crear imágenes del feto, y determinar la presencia o no de malformaciones congénitas.	Cualitativa	Boleta de recolección de datos
Suplemento de ácido fólico	El ácido fólico es una vitamina B	Vitamina destinada a complementar la	Cualitativa	Boleta de recolección

	hidrosoluble. Las mujeres embarazadas o podrían quedar embarazadas lo toman para prevenir los defectos del tubo neural.	alimentación.		de datos
--	--	---------------	--	----------

4.6 INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN:

- Boleta de recolección de datos, la cual se dividió en 2 partes:
 - La primera, incluye los datos generales propios de la madre que pudieran influir en la presencia de anomalías congénitas.
 - En la segunda parte, los hallazgos ultrasonográficos o clínicos encontrados.

4.7 TÉCNICA DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN

Entrevista directa física, así como la observación sistemática y traslado de información de un instrumento a otro.

4.8 PROCEDIMIENTOS

- Se solicitara la autorización al HNRE para realizar dicha investigación.
- Se pedirá la autorización a las pacientes para recolectar los datos, y si son menores de edad a los padres o personas responsables.
- Se entrevistara a las pacientes desde enero a diciembre 2013, y de no lograr una entrevista cara a cara se tomaran los datos del expediente.

4.9 ASPECTOS ÉTICOS DE LA INVESTIGACIÓN

La investigación se efectuara con los expedientes clínicos y las pacientes que asistirán a consultan al departamento de Ginecología y obstetricia con embarazos con malformaciones fetales congénitas en el periodo de enero – diciembre 2013.

Se mantendrán estrictas medidas de confidencialidad, con el objetivo de proteger la identidad de las pacientes del grupo de estudio. Según las pautas internacionales para la evaluación ética de los estudios epidemiológicos, este estudio pertenece a la categoría I, considerándose sin riesgo, debido a que no se modificaría o intervendría en ninguna variable.

Se descartara la información de identificación personal cuando se consoliden los datos para fines de análisis estadístico.

Al concluir la investigación se entregara una copia del informe final a la institución en la cual se llevó a cabo el estudio para su uso con fines de decisión para realizar protocolos y programas de vigilancia epidemiologia.

4.10 ANÁLISIS ESTADÍSTICO:

Estadística descriptiva

V. RESULTADOS

Tabla 1

Edad de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Edad	No. de pacientes	Porcentaje
15 años	2	4%
16-20 años	14	25%
21-25 años	11	19%
26-30 años	12	21%
31-35 años	11	19%
≥36 años	7	12%
Total	57	100%

Tabla 2

Residencia de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Residencia	No. de pacientes	Porcentaje
Escuintla	22	39%
Santa Lucia Cotzumalguapa	9	16%
La Gomera	5	9%
Masagua	5	9%
Pto. San Jose	4	7%
Santa Rosa	3	5%
Palin	2	3%
Suchitepequez	2	3%
Siquinala	2	3%

Jutiapa	1	2%
Chimaltenango	1	2%
La Democracia	1	2%
Total	57	100%

Tabla 3

Nivel educativo de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Nivel educativo	No. de pacientes	Porcentaje
Analfabeta	9	16%
Nivel 1	43	75%
Nivel 2	3	5%
Nivel 3	2	4%
Total	57	100%

Tabla 4

Oficio de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Oficio	No. de pacientes	Porcentaje
Ama de casa	52	91%
Empleada domestica	2	3%
Estudiante	1	2%
Comerciante	1	2%
Dependiente de tienda	1	2%
Total	57	100%

Tabla 5

Estado socioeconómico de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Estado socioeconómico	No. de pacientes	Porcentaje
Nivel Bajo	51	90%
Nivel Popular	3	5%
Mantenida por Padres	2	3%
Nivel Medio–Bajo	1	2%
Total	57	100%

Tabla 6

Paridad de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Paridad	No. de pacientes	Porcentaje
1 gesta	18	32%
2 gesta	12	21%
3 gesta	7	12%
4 gesta	5	9%
≥ 5 gesta	15	26%
Total	57	100%

Tabla 7

Anomalías en embarazos previos de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Anomalías en embarazos previos	No. de pacientes	Porcentaje
Si*	1	2%
No	56	98%
Total	57	100%

Nota:* ¿Cuál? Anencefalia en embarazo previo, en paciente secundigesta

Tabla 8

Patologías maternas de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Patologías maternas asociadas	No. de pacientes	Porcentaje
Si*	9	16%
No	48	84%
Total	57	100%

***Nota:** ¿Cuál? Diabetes gestacional 2, Síndrome convulsivo tratado con fenitoína 1, Hta crónica 1, Preeclampsia severa 3, Eclampsia 1, Anemia severa 1

Tabla 9

Exposición a probables teratógenos de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Exposición a probables teratógenos	No. de pacientes	Porcentaje
Si*	3	5%
No	54	95%
Total	57	100%

***Nota:** ¿Cuál? 2 esposo agricultor, 1 esposo fumador

Tabla 10

Suplemento de ácido fólico e inicio del mismo en las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Suplemento de ácido fólico	No. de pacientes	Porcentaje
Si*	30	53%
No	27	47%
Total	57	100%

***Nota:** inicio de ácido fólico: primer mes 4, 2do mes 5, 3er mes 13, 4to mes 2, 5to mes 2, 6to mes 3, 7 mes 2.

Tabla 11

Diagnostico por ultrasonido de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Diagnostico por ultrasonido	No. de pacientes	Porcentaje
No realizo	17	30%
Si realizo y se documenta	16	28%
Si realizo y no se documento	24	42%
Total	57	100%

Tabla 12

Malformaciones fetales congénitas de las pacientes embarazadas que consultan al departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital Nacional Regional de Escuintla, con diagnóstico de malformaciones congénitas estructurales mayores en el periodo de enero – diciembre 2013.

Malformación	No de casos	Porcentaje
Anencefalia	13	23%
Labio leporino y paladar hendido	10	18%

Trisomías	6	11%
Anomalías de la pared abdominal	5	9%
Mielomeningocele	3	5%
Anomalías de las extremidades	3	5%
Hidrocefalia	2	3%
Anomalías de gastrointestinales	2	3%
extrofia vesical	1	2%
Microcefalia	1	2%
Síndrome Dismorfofogenético	11	19%
Total	57	100%

VI. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

Las anomalías congénitas son un grupo de alteraciones del desarrollo fetal, determinadas por diversas causas que actúan antes, durante o después de la concepción. Los agentes causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o por interacción de ambos. Tales anomalías afectan aproximadamente el 3% de los recién nacidos al momento del parto.¹

Por lo que este estudio se realizó para determinar el perfil epidemiológico y clínico de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas que culminaron su embarazo en el departamento de Ginecología y obstetricia del Hospital de Escuintla.

Dentro de los hallazgos obtenidos, se obtuvo una muestra de 57 pacientes; de las cuales 2 eran de 15 años o menos, 14 de 16 a 20 años, 11 de 21-25 años, 12 de 26-30 años, 11 de 31 a 35 años, 7 de 36 a 40 años.

22 eran de Escuintla, 9 de Santa Lucia Cotzumalguapa, 5 de la Gomera y Masagua, 4 del Puerto San Jose, 2 de Palín, Suchitepequez y Siquinala respectivamente y 1 de Jutiapa, Chimaltenango y La Democracia; respectivamente. Todos los departamentos se encuentran ligados con el cultivo de la caña de azúcar, palma africana y banano, exponiendo a las paciente a fertilizantes y plaguicidas que pueden ser posibles teratógenos, siendo estos difíciles de cuantificar. Aunque 3 de las 57 pacientes estudiadas reportaron exposición a probables teratógenos. Siendo la fuente de estos 2 esposos agricultores y 1 esposo fumador.

La incidencia de presentar una malformación congénita en la población en general es de entre 2 y 4%, aumentando a un 5% cuando se tiene antecedente. De las 57 pacientes estudiadas únicamente 1 paciente tenía antecedente de anomalías congénitas en embarazos anteriores, siendo el diagnóstico de este anencefalia.

Se sabe que algunas patologías pueden aumentar el riesgo de anomalías al igual que sus posibles tratamientos. 9 de las pacientes estudiadas presentaban patologías maternas asociadas, entre las cuales podemos mencionar: 2 pacientes con diabetes

gestacional; los valores elevados de glicemia durante el primer trimestre del embarazo aumentan el riesgo, 1 con síndrome convulsivo tratado con fenitoína; la cual se demostró que su uso durante el embarazo se asocia con el riesgo que el feto presente malformaciones congénitas, 1 con hipertensión arterial crónica, 3 con Preeclampsia severa, 1 por eclampsia y 1 por anemia severa.

Las pacientes tienen un nivel educativo bajo que no les permita entender la importancia de planificar un embarazo e ingerir ácido fólico previo a la concepción, la necesidad de espaciar los embarazos, llevar un control prenatal. Además no les permite buscar un mejor trabajo que le permite un mejor ingreso económico, ya que de las 57 pacientes 52 eran amas de casa. Volviéndose esto un círculo vicioso.

Dentro de las malformaciones más frecuentemente encontradas durante este estudio fueron 13 con anencefalia, 10 con labio leporino y paladar hendido, 5 con síndrome dismorfogenéticos, 3 con mielomeningocele, 2 con hidrocefalia, 2 con gastrosquisis, 2 con Onfalocele. Observando que la mayoría de malformaciones documentadas se asocian a deficiencia de ácido fólico, las cuales son prevenibles si toda paciente en edad fértil tomara ácido fólico previo a la concepción.

En el año 2000 se realizó en el Hospital de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS) un estudio con la idea obtener información sobre la correlación entre los hallazgos ultrasonográficos durante el embarazo y los hallazgos clínicos en el neonato, y determinar cuál es la anomalía congénita más frecuentemente diagnosticada. Encontrando que la anomalía más frecuentemente encontrada fue anencefalia en un 30%, al igual que es este estudio con un 22%; y una estrecha relación entre la edad materna y el número de gestación materna (las primigestas por debajo de los 23 años fueron las que más presentaron casos de anomalías fetales) en comparación con nuestro estudio las pacientes entre 16 y 20 años fueron las que presentaron mayor número de casos con un 25%, pero al igual que el estudio del IGSS las primigestas fueron las que obtuvieron un mayor porcentaje, con un 32%.

Además, el departamento que presento mayor frecuencia fue el Departamento de Guatemala, seguido por el departamento de Escuintla. Pudiendo remarcar que el estudio se llevó a cabo que el 39% de las pacientes tenía una residencia en la cabecera departamental

Dentro de las limitantes que se tuvieron podemos mencionar

- Al realizar el estudio en un hospital público no se pudo evaluar si la concepción por métodos de reproducción asistida aumenta el riesgo de malformaciones congénitas, ya que estos requiere de un nivel socioeconómico alto y como pudimos constatar ninguna paciente lo tenía; y todos los embarazos fueron espontáneos.
- Existieron casos en los que las malformaciones congénitas quedaron englobadas en síndromes dismorfofenéticos por no tener un diagnóstico certero de estas.

6.1 CONCLUSIONES

- 6.1.1 Se estableció que las características demográficas de las pacientes estudiadas fue edad entre 16-20 años, residentes de Escuintla, primigesta, ama de casa, nivel socioeconómico bajo nivel educativo I.
- 6.1.2 Las malformaciones fetales más frecuentemente identificadas fueron anencefalia, labio leporino y paladar hendido, y trisomías.
- 6.1.3 Se determinó que la concepción de los embarazos de las pacientes estudiadas fue de forma espontánea.
- 6.1.4 Las patologías maternas asociada identificadas fueron diabetes gestacional, síndrome convulsivo, hipertensión arterial crónica, Preeclampsia severa, Eclampsia y Anemia severa.
- 6.1.5 Se determinó que la exposición de las pacientes a probables teratógenos fueron esposos agricultores y fumadores.
- 6.1.6 Se estableció que las pacientes estudiadas si se realizaron ultrasonido obstétrico, pero no diagnosticaron la malformación.
- 6.1.7 Se determinó que las pacientes estudiadas si utilizaron suplementos de ácido fólico a partir del tercer mes del embarazo.

6.2 RECOMENDACIONES

- 6.2.1 Fomentar la educación sexual por parte del Ministerio de educación, para disminuir el número de casos de pacientes adolescentes con embarazos con malformaciones congénitas.
- 6.2.2 Promover el inicio de ingesta de ácido fólico en toda paciente en edad fértil para disminuir las malformaciones congénitas a causa de deficiencia de ácido fólico, que estaría a cargo del Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social a través de los centros y puestos de salud.
- 6.2.3 Realizar una mejor promoción de la utilización de anticonceptivos, para espaciar los embarazos, prevenir que pacientes entre los límites de la edad fértil resulten embarazadas, conllevándole esto a muchas posibles complicaciones. Estaría a cargo del Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social a través de los centros y puestos de salud.
- 6.2.4 Llevar mejor control prenatal por parte del Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social; no solo 1 consulta por trimestre, para poder identificar mas tempranamente los factores que nos puedan predisponer al desarrollo de malformaciones congénitas.
- 6.2.5 Promover el control ultrasonográfico del embarazo para diagnosticar de forma más pronta cualquier malformación congénita y poder dar un tratamiento integral.
- 6.2.6 Realizar una investigación exhaustiva por parte del Ministerio de agricultura y ganadería, para determinar que plaguicidas y abono utilizan los ingenios azucareros y las plantaciones de banano y palma. Para determinar los efectos que estos pueden llegar a causar en una mujer embarazada.

VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dres. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez “Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica.” Arch Pediatr Urug 2006; 77(3): 225-228
2. Instituto Nacional de Estadística de Guatemala, C.A. “Indicadores básicos de análisis de situación salud de la República de Guatemala, 1998.” (Cuadro estadístico).
3. Rosa Liascovich, Juan Gili, Rita Valdez, Luis Somaruga, Ernesto Goldshmidt, Rubén Bronberg, Claudia Ricagni, Margarita Mussi, Adriana Medina, Carlos Deguer, Monica Menzio, Carlos Guevel, Mercedes Fernández, Elida Marconi, Jorge López Camelo “Desarrollo de un registro nacional de anomalías congénitas en argentina: estudio piloto de factibilidad.” Rev Argent Salud Pública, Vol. 2 - Nº 6, Marzo 2011
4. Marvin Giovanni Orellana Giron “Relación de los hallazgos clinicos de anomalías congénitas en el neonato y los hallazgos reportados en el ultrasonido” Universidad de San Carlos de Guatemala. Guatemala, Agosto de 2001
5. 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
6. Molina P. “Tratamiento y evolución durante el primer año de vida con pacientes con anomalías del tubo neural.” [tesis Médico y Cirujano]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas. 2002

7. Instituto Nacional de Estadística de Guatemala, C.A. "Indicadores básicos de análisis de situación salud de la República de Guatemala, 1998." (Cuadro estadístico).
8. Moore-Persaud. "Embriología básica." Cuarta edición. McGrawHill Capítulo 1 y 6.
9. Alfaro, A.N. et al. "Defectos del tubo neural altos y bajos al nacer en el hospital civil." Mexico: MacGraw-Hill, 1999. 398p.
10. Instituto Nacional de Estadística de Guatemala, C.A. "Indicadores básicos de análisis de situación salud de la República de Guatemala, 1998." (Cuadro estadístico).
11. Gabbe, Niebyl y Simpson. "Obstetricia," Capítulo 9
- 12.23. Thomson, M. "Genetics in medicine" Página: <http://www.diagnostico.com/clinical/peds/spanish/genetics/down.htm>.
- 13.21. Nelson, T.: "Enfermedades del recién nacido". Página: <http://www.hrorg/mundo/archivos2001down.htm>.
14. Océano. Mentor: "Enciclopedia temática". Barcelona: Océano, 1999. 1032 p.
15. Ledesma, Alejandra. "Anomalías congénitas del riñón." Página: <http://www.lafacu.com/apuntes/medicina/amon-cong-riñon/defacult>
16. Lejarraga, R. E. "Defectos del tubo neural, diagnóstico ecográfico, seguimiento, pronóstico, resultados posnatales." American Academy Of Pediatrics 2001 May;10(104):40-45

17. Ledesma, Alejandra. "Anomalías congénitas del riñón." Página: <http://www.lafacu.com/apuntes/medicina/amon-cong-riñon/default>
18. Océano. "Manual Merck." 9ed. Barcelona: Océano, 1994. 3122 p.
19. Breyer, B. et-al Obstetricia. "En su Manual de Ultrasonido." Barcelona:OMS, 1996 (pp. 260-270).
20. De Vore, Gregory. "Ultrasonido fetal" Página: <http://www.obgyn.net/all-advisors->
21. Figueroa, J. y M. Ruiz. "Diagnóstico prenatal de embarazo triple con malformación de uno de los fetos." Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. Santiago, 1995 Jun; 60 (6): pp. 445
22. Cohen, R y L. Zapata. "Diagnostico prenatal de las anomalías del sistema nervioso central." Revista De Gineco-obstetricia. Venezuela, 1997 Oct; 46 (3): 171.
23. Weir, J. "Obstetricia y Ginecología. En su Atlas Texto de Imágenes Radiológicas Clínicas." Havcourt: Mosby, 1999. T I (pp 125-136)
24. Bonavides, Andrés. "Ecocardiografía fetal" Página: www.infomed.sld.cu/revistas/ped/vol67-1-95
25. Carvacho, Angélica. "Espectro de la doble salida ventricular derecha" Página: <http://200.10.68.58/bibvirtual/revistas/cardio>.
26. Chuaqui, Benedicto. "Anatomía patológica del aparato cardiovascular." Página: <http://escuela.med.puc.cl/paginas/publicaciones>

27. Stamilio, D y M. A. Morgan. "Uso de la Ultrasonografía en la práctica obstétrica general; Diagnóstico de anomalías renales fetales." *Clínicas de Ginecología y Obstetricia*. México: 1998; 3: pp. 505-528
28. Callen, P.W. "Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology." *Fetal anterior abdominal wall defect*. Philadelphia: Sanders, 2,000 (pp 489-516)
29. Doris Pinto-Escalante, José M. Ceballos-Quintal, Ileana Castillo-Zapata, María T. de J. López-Avila. "Consejo genético" *Laboratorio de Genética, Centro de Investigaciones Regionales "Dr Hideyo Noguchi", Universidad Autónoma de Yucatán, Mérida, Yucatán, México*. *Rev Biomed* 2001; 12:186-195. Página: <http://www.revbiomed.uady.mx/pdf/rb011236.pdf>
30. SANTOS ALCANTARA, Manuel J. "Aspectos bioéticos del consejo genético en la era del proyecto del genoma humano." 2004, vol.10, n.2 pp. 191-200. Página: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726569X2004000200007&lng=es&nrm=iso.

VIII. ANEXOS

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POST GRADO
MAESTRIA EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA
HOSPITAL NACIONAL REGIONAL DE ESCUINTLA

DÉBORA RENATA HIDALGO CASTILLO

“Perfil epidemiológico de las pacientes que consultan al departamento de ginecología y obstetricia con embarazos con malformaciones fetales mayores.”

Boleta de recolección de datos

Datos generales:

Edad:	
Residencia:	Nivel educativo:
Oficio:	Estado socioeconómico:

Antecedentes

Paridad:	
Gestas	Partos
Abortos	Cesareas
Número de gesta actual:	Concepcion: Espontaneo____ Técnica de reproducción asistida____

Anomalías en embarazos anteriores:

sí_____ no_____

¿Cuál?_____

¿Se confirmó diagnóstico anatomopatológico?

En que momento fue el hallazgo:

- Prenatal____
- Al momento del nacimiento____

Antecedente de malformaciones en la familia:

SÍ_____ no_____

¿Cuál?_____

Existe alguna patología materna asociada:

SÍ_____ no_____

¿Cuál?_____

Exposición a probables teratógenos

SÍ_____ no_____

¿Cuál?_____

Suplemento con ácido fólico

SÍ_____ no_____

¿Desde cuando?_____

Hallazgos ultrasonográficos

Hallazgos clínicos del recién nacido

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada: "PERFIL EPIDEMIOLÓGICO Y CLÍNICO DE LAS PACIENTES CON EMBARAZOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS ESTRUCTURALES MAYORES" 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.