

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

“ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS”

Estudio prospectivo realizado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt

Tesis

Presentada a la Honorable Junta Directiva
de la Facultad de Ciencias Médicas de la
Universidad de San Carlos de Guatemala

karin Gabriela Peralta Reyes

Médico y Cirujano

Guatemala, septiembre de 2017

El infrascrito Decano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala hace constar que la estudiante:

1. Karin Gabriela Peralta Reyes 201110225 2216758410114

Cumplió con los requisitos solicitados por esta Facultad previo a optar al Título de Médico y Cirujano en el grado de Licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:


"ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS"

Estudio prospectivo realizado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt

Trabajo asesorado por el Dr. Irving Oswaldo Paniagua Solórzano, co-asesorado por el Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde y revisado por el Dr. Everado Júnior Coloma Castellanos, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, el veintiocho de septiembre del dos mil diecisiete


DR. MARIO HERRERA CASTELLANOS
DECANO



El infrascrito Coordinador de la Coordinación de Trabajos de Graduación de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hace constar que la estudiante:

1. Karin Gabriela Peralta Reyes 201110225 2216758410114

Presentó el trabajo de graduación titulado:

"ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS"

.Estudio prospectivo realizado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt

El cual ha sido revisado por el Dr. Luis Gustavo de la Roca Montenegro y, al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Coordinación, se les autoriza continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala el veintiocho de septiembre del dos mil diecisiete.

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"

César O. García G.
Doctor en Salud Pública
Colegiado 5,950



Dr. C. César Oswaldo García García
Coordinador


Guatemala, 28 de septiembre del 2017

Doctor
César Oswaldo García García
Coordinación de Trabajos de Graduación
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad de San Carlos de Guatemala
Presente

Dr. García:

Le informo que yo:

1. Karin Gabriela Peralta Reyes



Presenté el trabajo de graduación titulado:

"ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS"

Estudio prospectivo realizado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt

Del cual el asesor, co-asesor y el revisor se responsabilizan de la metodología, confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y recomendaciones propuestas.

Firmas y sellos

Revisor: Dr. Everardo Júnior Coloma Castellanos
Reg. de personal 960754

Asesor: Dr. Irving Oswaldo Paniagua Solórzano

Co-asesor: Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde

EVERARDO J. COLOMA
MEDICO Y CIRUJANO
Colegiado No. 8096

Dr. Irving Oswaldo Paniagua Solórzano
Neonatólogo - Pediatra
Colegiado No. 12,452

Dr. Julio R. Cabrera V.
MEDICO Y CIRUJANO

DEDICATORIA

A Dios, por darme la fortaleza para cumplir esta meta, iluminar mi camino y colocar en mi vida a todas las personas especiales que de una u otra forma me han apoyado, porque sin Él nada es posible.

A mis padres, gracias por ser mi ejemplo de vida, por su apoyo incondicional en todo momento, por ser mis héroes, mis consejeros, por su amor y paciencia, por ser un vivo ejemplo de humildad, humanidad y superación. Este triunfo es suyo.

A mi novio, por motivarme a ser mejor cada día, por ser un ejemplo a seguir, por tu apoyo, amor y comprensión, por estar a mi lado incluso en los momentos difíciles, por ser mi fuerza y mi motivación, gracias amor.

A mis hermanos y amigos, por alentarme a seguir adelante, por su amistad dentro y fuera del hospital, siempre estaré para ustedes.

A mi asesor, Dr. Irving Oswaldo Paniagua Solórzano, por su apoyo, por brindarme sus conocimientos y ser un profesional ejemplar.

A mi co-asesor, Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde, por la capacitación brindada para la detección de anomalías congénitas.

A mi revisor, Dr. Everardo Júnior Coloma Castellanos, por brindarme su apoyo y conocimiento.

A la Universidad de San Carlos de Guatemala, por ser mi alma mater, por haberme brindado los conocimientos necesarios para ser una profesional de éxito.

A mi maestra, Olga Figueroa, por haber sido mi ejemplo en la infancia de dedicación, perseverancia y amor a la vocación escogida.

De la responsabilidad del trabajo de graduación:

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

RESUMEN

OBJETIVO: Describir las anomalías congénitas detectadas en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante julio-agosto del año 2017.

POBLACIÓN Y MÉTODOS: Se realizó un estudio cuantitativo transversal prospectivo en el que se evaluaron a 161 recién nacidos con la finalidad de identificar anomalías congénitas. **RESULTADOS:** Del total de recién nacidos evaluados, el 51% fue masculino, el 8% fue prematuro, el 16% fue bajo peso al nacer, 2% falleció a causa de una anomalía congénita mayor. El 43% presentó anomalías congénitas, de éstas, el 91% con anomalías congénitas menores. El 94% necesitó tratamiento no quirúrgico. La edad del 41% de las madres fue de 25 a 39 años, el 86% residió en el área metropolitana, el 37% no consumió ácido fólico, ninguna presentó consanguinidad, 1% presentó antecedente de hijo previo con anomalías congénitas, y el 75% consumió tortillas durante el embarazo.

CONCLUSIONES: Leve predominio del sexo masculino, uno de cada diez fue prematuro; dos tuvieron bajo peso al nacer; dos de cada cien fallecen al nacimiento por una anomalía congénita. Nueve de cada diez presentaron anomalía congénita menor con tratamiento no quirúrgico. La edad de cinco de cada diez madres fue de 25 a 39 años, nueve de cada diez residen en el área metropolitana, cuatro de cada diez no consumieron ácido fólico durante el embarazo, ninguna presentó algún grado de consanguinidad con el padre del recién nacido, una de cada cien presentó antecedente de hijo previo con anomalía congénita y siete de cada diez consumió tortillas durante el embarazo.

PALABRAS CLAVE: anomalía congénita, sirenomelia, onfalocele, anencefalia, aflatoxina.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. OBJETIVOS	5
3. MARCO DE REFERENCIA	7
3.1 Marco de antecedentes.....	7
3.2 Marco teórico.....	9
3.3 Marco conceptual.....	13
3.3.1 Anomalías congénitas.....	13
3.3.2 Clasificación.....	13
3.3.3 Etiología.....	15
3.3.3.1 Genético.....	15
3.3.3.2 Infecciosas.....	16
3.3.3.3 Ambientales teratogénicos.....	16
3.3.4 Tipos de anomalías congénitas.....	16
3.3.4.1 Del tubo neural.....	16
3.3.4.1.1 Anencefalia.....	17
3.3.4.1.2 Encefalocele.....	18
3.3.4.1.3 Espina bífida.....	19
3.3.4.2 Sistema músculo esquelético.....	20
3.3.4.2.1 Polidactilia.....	21
3.3.4.2.2 Pie equinovaro.....	21
3.3.4.2.3 Luxación congénita de cadera.....	22
3.3.4.3 Cardiopatías.....	23
3.3.4.3.1 Comunicación interventricular.....	24
3.3.4.3.2 Comunicación interauricular.....	26
3.3.4.3.3 Ductus arterioso persistente.....	27
3.3.4.3.4 Coartación de la aorta.....	29
3.3.4.3.5 Estenosis pulmonar.....	30
3.3.4.3.6 Estenosis aórtica.....	32
3.3.4.3.7 Tetralogía de Fallot.....	33
3.3.4.3.8 Transposición de grandes vasos.....	34
3.3.4.4 Anomalías digestivas.....	35
3.3.4.4.1 Anomalías congénitas del esófago.....	35
3.3.4.4.1.1 Atresia esofágica.....	35
3.3.4.4.1.2 Acalasia.....	37
3.3.4.4.2 Anomalías congénitas del estómago.....	37
3.3.4.4.2.1 Estenosis hipertrófica del píloro.....	37
3.3.4.4.3 Anomalías congénitas del intestino.....	38
3.3.4.4.3.1 Atresia intestinal.....	38
3.3.4.4.3.2 Divertículo de Meckel.....	40
3.3.4.4.3.3 Malformación anorrectales.....	41
3.3.4.4.4 Defectos de la pared abdominal.....	42
3.3.4.4.4.1 Hernia umbilical.....	42
3.3.4.4.4.2 Onfalocele.....	43
3.3.4.4.4.3 Gastrosquisis.....	43
3.3.4.4.5 Defectos orofaciales.....	44
3.3.4.4.5.1 Labio y paladar hendido.....	44
3.3.4.6 Síndrome de Down.....	45

3.3.4.7	Hidrocefalia.....	47
3.3.4.8	Sirenomelia.....	48
3.3.4.9	Ectrodactilia.....	49
3.3.4.10	Anomalías congénitas de etiología infecciosa.....	50
3.3.4.10.1	Microcefalia.....	50
3.3.4.10.2	Rubéola congénita.....	51
3.3.4.10.3	Toxoplasmosis congénita.....	52
3.3.4.10.4	Citomegalovirus congénito.....	53
3.3.4.10.5	Virus herpes simple.....	53
3.3.4.11	Características del recién nacido.....	54
3.3.4.12	Características maternas.....	55
3.4	Marco demográfico.....	56
3.5	Marco geográfico.....	57
3.6	Marco institucional.....	58
3.7	Marco legal.....	59
4	POBLACIÓN Y MÉTODOS.....	61
4.1	Enfoque y diseño de la investigación.....	61
4.2	Unidad de análisis.....	61
4.3	Población y muestra.....	61
4.4	Selección de sujetos de estudio.....	64
4.5	Definición y operacionalización de variables.....	65
4.6	Recolección de datos.....	71
4.7	Procesamiento y análisis de datos.....	73
4.8	Límites de la investigación.....	76
4.9	Aspectos éticos de la investigación.....	76
5	RESULTADOS.....	79
5.1	Caracterización de todos los recién nacidos.....	79
5.2	Proporción de recién nacidos con anomalías congénitas.....	80
5.3	Caracterización de los recién nacidos con anomalías congénitas.....	80
5.4	Caracterización de las madres de los recién nacidos.....	81
6	DISCUSIÓN.....	83
7	CONCLUSIONES.....	87
8	RECOMENDACIONES.....	89
9	APORTES.....	91
10	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	93
11	ANEXOS.....	103

1. INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas son alteraciones morfológicas o funcionales, de etiopatogenia prenatal, presentes desde el nacimiento, inclusive si el diagnóstico se realiza posteriormente al nacimiento.¹ En el 2000, en la mayoría de países de América Latina las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año de edad, y se estima que ocasionan entre el 2% y el 27% de la mortalidad infantil.²

Según datos otorgados por la Organización Mundial de la Salud (OMS), se calcula que cada año 276,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas para el año 2015.³ La Organización Panamericana de la Salud (OPS), indican que son la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y en menores de cinco años en las Américas, representando el 44% de fallecimientos en conjunto con la prematuridad, asfixia y sepsis.⁴

En Colombia las estadísticas indican que de todos los recién nacidos, existe un predominio de anomalías congénitas en el sexo masculino, contemplando antecedentes maternos infecciosos, por lo que concluyen que algunas infecciones de transmisión vertical se encuentran estrechamente relacionadas con el apareamiento de alguna anomalía congénita en el recién nacido.⁵ Durante el año 2011 en Cuba presentaron la segunda causa de muerte en niños menores de un año, la tercera entre los niños de uno a cuatro años con un evidente aumento respecto a años anteriores, con una tasa de mortalidad del 0.7 por cada 1,000 nacidos vivos.⁶ En Costa Rica, la mortalidad infantil fue de 9.46 por 1,000 nacidos vivos, ocupando el segundo lugar las anomalías congénitas para el año 2013.⁷

En México se reportó que las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar en mortalidad infantil con una prevalencia de 73.9 por cada 10,000 nacimientos.⁸

Guatemala, por su parte, cuenta con dificultades para la caracterización de las anomalías congénitas, ya que no se cuenta con una línea basal representativa para toda la nación ni con un programa de vigilancia epidemiológica, con una mortalidad perinatal de 16 por cada 1,000 nacidos vivos y mortalidad neonatal de 22 por cada

1,000 nacidos vivos según la Encuesta Nacional de Salud Materno Infantil (ENSMI) para el 2002.⁹ Para el 2015 reportaron una mortalidad neonatal de 17 por cada 1,000 nacidos vivos.¹⁰ La tasa de mortalidad neonatal es un indicador sensible para valorar la calidad de atención en salud del recién nacido en una determinada área geográfica o en un servicio, y es un indicador de impacto de los programas e intervenciones en el área a estudio.¹¹

Uno de los problemas más preocupantes relacionados con las anomalías congénitas, es que se sabe poco sobre su etiología y se estima que del 40 al 60% de todos los casos, la misma es desconocida.¹² Tienen un gran impacto en la salud pública, ya que afectan aproximadamente a dos de cada 100 recién nacidos, tomando en cuenta que en algunos casos las secuelas se vuelven tangibles de forma tardía, llegando a afectar a un 10% de los niños de hasta seis años de edad.¹³

En un estudio realizado en el Ecuador en donde se determinó la frecuencia de anomalías congénitas en hospitales de dicho país, se revela una prevalencia de 3.5% durante el año 2005.¹⁴

En Guatemala durante el año 2003 se realizó un estudio descriptivo en donde se reportó una prevalencia de anomalías congénitas en comunidades rurales de 3 por cada mil nacidos vivos, dentro de los cuáles, 2.7% de los mortinatos presentó anomalías congénitas; las anomalías congénitas más frecuentes fueron las del tubo neural con 65%, seguidas las de labio leporino y paladar hendido en un 20%. Desde entonces los estudios realizados en Guatemala sobre anomalías congénitas son escasos y la tasa de nacimientos se encuentra en aumento por lo que es importante conocer la magnitud del problema para el año 2017.¹⁵

Teniendo presente que es uno de los problemas que representarán a futuro una dependencia a centros asistenciales de salud, inclusive de forma permanente para algunos casos; generarán de igual manera problemas económicos para la familia y también inversión para la institución encargada de velar por la atención en salud y la población en general; generará problemas psicológicos y de autoestima tanto para quien presenta las anomalías congénitas como para la familia que cuida de la persona afectada, y lo que es aún más importante, que algunas de ellas se pueden prevenir con una adecuada educación prenatal.

Para el gremio médico, es de suma importancia conocer los problemas de salud más frecuentes en su área de trabajo y, lo que es aún más trascendental, tener la capacidad de dar un diagnóstico y tratamiento oportuno que logre aumentar la probabilidad de una mejor calidad de vida para las personas afectadas.

Por todo lo expuesto anteriormente, se buscó describir las anomalías congénitas detectadas en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, durante los meses de julio y agosto ya que es uno de los hospitales de referencia nacional más importante del sistema de salud pública del país, y el cuál maneja un número de pacientes bastante extenso, sin importar la especialidad. Para poder llevar a cabo esta investigación se establecieron como objetivos específicos el caracterizar a todos los recién nacidos de la Unidad de Neonatología según el sexo, edad gestacional, peso al nacer y tipo de desenlace al nacer (vivo/muerto); estimar la proporción de recién nacidos con anomalías congénita; describir el tipo de anomalía congénita más frecuente y el tratamiento (quirúrgico/no quirúrgico) de estos recién nacidos; y finalmente, caracterizar a las madres de todos los recién nacidos evaluados según grupo etario, residencia, consumo de ácido fólico antes del segundo trimestre de embarazo, consanguinidad con el padre, antecedentes de hijos con anomalías congénitas y consumo de tortillas. Por lo que se realizó un estudio cuantitativo transversal prospectivo en el que se evaluaron a 161 recién nacidos para identificar anomalías congénitas, tanto mayores como menores.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo general

Describir las anomalías congénitas detectadas en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante los meses de julio a agosto del año 2017.

2.2 Objetivos específicos

2.2.1 Caracterizar a todos los recién nacidos de la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017 según sexo, edad gestacional, peso al nacer y tipo de desenlace al nacer.

2.2.2 Estimar la proporción de recién nacidos con anomalías congénitas en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017.

2.2.3 Describir el tipo de anomalía congénita más frecuente y el tratamiento de los recién nacidos con anomalías congénitas.

2.2.4 Caracterizar a las madres de todos los recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante los meses de julio a agosto del año 2017 según grupo etario, residencia, consumo de ácido fólico antes del segundo trimestre, consanguinidad con el padre, antecedentes de hijos con anomalías congénitas y consumo de tortillas.

3. MARCO DE REFERENCIA

3.1 Marco de antecedentes

Las anomalías congénitas son individualmente eventos poco frecuentes, de orden de uno en 1,000 o más raras aún. Sin embargo, en conjunto tienen un gran impacto en la salud pública ya que afectan aproximadamente a dos de cada 100 recién nacidos. A su vez, como algunos defectos se detectan más tardíamente (ceguera congénita, sordera congénita, discapacidad intelectual y otros), las anomalías congénitas pueden llegar a afectar a un 10% de los niños de hasta los seis años de edad.¹³

En algunos países en donde se ha mejorado el control de enfermedades infecciosas y nutricionales, las anomalías congénitas han incrementado su importancia relativa en la mortalidad infantil, pasando de representar el 11% en 1980 al 25% en 2010 y convirtiéndose en la segunda causa en Argentina.¹

La OMS calcula que cada año 276,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas, las cuales pueden tener un origen genético, infeccioso o medioambiental, aunque difícilmente se pueda identificar de forma certera la causa.³ En el año 2010, la OMS presentó a la Asamblea de la Salud un informe sobre los componentes básicos para la creación de programas nacionales de vigilancia, prevención y atención de las anomalías congénitas antes y después del nacimiento. También se encuentra en colaboración con el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos de América y con otros asociados para implementar en los países una política mundial de enriquecimiento de los alimentos con ácido fólico.³

En Argentina se realizó un registro durante los años 2008 a 2012 en 98 hospitales que brindan una cobertura anual del 65% en el sector público y el 35% de los nacimientos del país, para conocer la prevalencia global de anomalías congénitas, encontrándose 1.76%, dentro de las cuáles se encontraron frecuentemente las cardiopatías, Síndrome de Down, fisuras orales y defectos del tubo neural como anencefalia, espina bífida y encefalocele.¹

En Cuba durante el año 2012 se realizó un estudio descriptivo que incluía a 37 mujeres que tuvieron recién nacidos vivos con anomalías congénitas, analizándose diferentes factores como edad de los padres, color de piel, número de orden del nacimiento, antecedentes familiares, abortos, consanguinidad, amenaza de aborto, enfermedades crónicas, hábitos y manías, ingestión de medicamentos y qué tipo. Se reporta en este estudio una tasa de anomalías congénitas de 8.6 por 1,000 nacidos vivos y una mortalidad de 0.7, siendo los sistemas más afectados el osteomioarticular, cardiovascular y digestivo. Se identificaron algunos factores de riesgo como la nuliparidad (91.9%) y el antecedente de dos abortos espontáneos (83.7%) con un IC de 95% utilizando como estadígrafo Chi cuadrado.⁶

En Costa Rica durante el año 2010 se publicó un estudio que indicó que la prevalencia de anomalías congénitas para ese año fue de 3.2%, representando el 9.46% de las muertes infantiles del país, datos obtenidos a través de un estudio retrospectivo descriptivo con base a los datos de nacimientos y defunciones que se reportan de carácter obligatorio en dicho país.⁷

En México, durante los años 2009-2010, se inició un registro sobre los nacimientos del país, en donde la proporción de anomalías congénitas en nacidos vivos fue de 0.7% y en muertes fetales de 8.4%, identificándose en primer lugar las malformaciones del sistema músculo esquelético, anomalías orofaciales, malformaciones en órganos genitales y anomalías del tubo neural. Según este estudio la prevalencia fue menor a la esperada, sin embargo, mencionan que posiblemente se deba a un subregistro de casos por lo que podría ser aún mayor.⁸

Un estudio retrospectivo realizado en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX) del Hospital Civil de Guadalajara “Fray Antonio Alcalde” publicada en el año 2012 indican que el 10.14% de los pacientes neonatales que se admitieron a la UCINEX presentó anomalías congénitas, siendo el sexo masculino el más afectado con un 66.4%, mientras que el femenino representaba el 33.5%. El aparato gastrointestinal fue el más frecuentemente afectado con un 27.4% de pacientes, teniendo en segundo lugar el sistema cardiovascular con un 23.7% y en tercer lugar el sistema nervioso con 21.7%. La mortalidad que reporta este estudio fue de 14.2% siendo las anomalías congénitas cardiovasculares el tipo de anomalía congénita que más contribuyó a la cifra.¹²

En un estudio realizado en Ecuador en donde se determinó la frecuencia de anomalías congénitas en hospitales de dicho país, se revela una prevalencia de 3.5% durante el año 2005.¹⁴

En Guatemala durante el año 2003 se realizó un estudio descriptivo en donde se reportó una prevalencia de anomalías congénitas en comunidades rurales de tres por cada mil nacidos vivos, dentro de los cuáles 2.7% de los mortinatos presentó anomalías congénitas; las anomalías congénitas más frecuentes fueron las del tubo neural con 65%, seguidas las de labio leporino y paladar hendido en un 20%. Desde entonces, los estudios realizados en Guatemala sobre anomalías congénitas son escasos y la tasa de nacimientos se encuentra en aumento por lo que es importante conocer la magnitud del problema para el año 2017.¹⁵

3.2 Marco teórico

Durante el transcurso de la historia, existió un medicamento en Alemania que fue lanzado al mercado por los años 50, poseedor de propiedades inmunomoduladoras, antiinflamatorias y antiangiogénicas, pero que posteriormente desencadenó una serie de anomalías congénitas las cuáles fueron estudiadas y se retiró finalmente el medicamento. La talidomida fue el medicamento que originó las primeras investigaciones formales sobre anomalías congénitas, ya que luego de su lanzamiento al mercado como un fármaco hipnótico que no poseía los riesgos de los barbitúricos, también se le atribuía propiedades antieméticas muy eficaces, especialmente durante el embarazo, considerándose así el medicamento de primera elección para las náuseas al inicio de la gestación. Sin embargo, este fármaco pasó a ser, en menos de una década, de esperanzador a devastador provocando anomalías en las extremidades de los recién nacidos, y en algunos otros la muerte. A principios de los 60 se inició su retirada del mercado y se publicaron investigaciones que avalaban el efecto teratógeno del fármaco. Por lo que la talidomida es uno de los medicamentos más importantes del siglo XX, ya que causó movilización de la legislación sanitaria a nivel mundial, siendo el punto de partida para la aplicación de conceptos de seguridad y farmacovigilancia de los fármacos.¹⁶

Estudios sobre la talidomida demostraron que existe un periodo sensible en el que el fármaco produce las anomalías congénitas, durante los días 38 y 47 de

gestación, contando desde el primer día del último período de amenorrea.¹⁶ Secundario a esto, decidieron formular varias teorías, las cuáles podrían explicar algunas de las anomalías congénitas más frecuentes, las cuales se presentan a continuación.

3.2.1 Teoría de la gastrulación

El inicio de la tercera semana del desarrollo intra útero en el ser humano es el principal momento en que se definen como serán los sistemas del organismo, y éste, es muy sensible a agresiones teratógenas, ya que inicia el proceso de gastrulación. La gastrulación es el proceso durante el cuál se establecen las tres capas germinales (ectodermo, mesodermo y endodermo) del embrión. El ectodermo es la capa más externa y la primera en formarse, y posteriormente, da lugar a las otras dos. El ectodermo se diferencia para formar el sistema nervioso (médula espinal, nervios periféricos y cerebro), esmalte dental y epidermis. El mesodermo se encuentra situado entre el ectodermo y el endodermo, da origen a la mayoría de tejidos y órganos (tejido óseo, muscular, conjuntivo, cartilaginoso, hemático, excretor y circulatorio). El endodermo es la capa más interna y da origen al aparato digestivo (excepto boca, faringe y porción terminal del recto) y respiratorio.¹⁷ Este proceso puede ser interrumpido por anomalías genéticas o por agentes tóxicos. El mesodermo contribuye a la formación de las extremidades inferiores, el sistema urogenital y las vértebras lumbosacras, por lo que cualquier alteración causa anomalías en las áreas ya mencionadas del embrión. De igual manera, se considera que la transposición visceral en tórax y abdomen se debe a un mal proceso de gastrulación.¹⁸

3.2.2 Teoría sobre anomalías del tubo neural

Cuando se produce un defecto en el cierre del tubo neural, ya sea craneal o caudal, se origina un disrafismo o comunicación persistente entre el neuroectodermo posterior y el ectodermo cutáneo. El tubo neural se fusiona entre el día 18 y 26 tras la ovulación. En relación a la etiología, se habla de un origen multifactorial, tanto genéticos como medioambientales (déficit de folatos, madres adolescentes, bajo nivel socioeconómico, ingesta de ácido valproico o exposición a radiaciones y antagonistas del folato como trimetoprim, carbamacepina, fenitoína y fenobarbital. Durante la fase germinativa se inicia el periodo embrionario en donde las tres capas germinativas generan cambios definitivos para la formación de los diferentes sistemas del embrión.

El mesodermo induce y envía señales al ectodermo para desarrollar el tejido neural, la formación de la cresta y el tubo neural. Al plegarse el ectodermo neural a lo largo del embrión, en la neurulación primaria, se cierran en neuroporo anterior (días 24-26) y después el posterior (días 26-28). Lo siguiente es la fase de regionalización y especificación del sistema nervioso central a lo largo del tubo neural en sentido rostrocaudal y dorsoventral. En la porción rostral se forma el cerebro anterior, medio y posterior; en la parte caudal, la médula espinal. Todo este proceso es el resultado de la interacción de genes que definen los territorios de los diferentes tipos de células germinales, que se distribuyen por un patrón guiado por los genes llamados Sonic hedgehog, que actúan como moléculas señalizadoras de las áreas neurales del embrión. Las células más dorsales del tubo neural forman, mediante la proliferación y migración, la mayor parte del sistema nervioso periférico.¹⁹

Cualquier factor de los ya mencionados que influyan durante este importante proceso, durante el cual se define cada sistema del embrión, causará una anomalía congénita según el área en donde se produzca la falla, causando así anencefalia, espina bífida, etc.

3.2.2 Teorías sobre la gastrosquisis

La gastrosquisis es una malformación congénita caracterizada por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal, generalmente del lado derecho, con la presencia del cordón umbilical intacto y no cubierto por la membrana. Fue Lycosthenes, en 1557, quién la describió por primera vez en la literatura médica y Moore y Stokes, en 1953, quienes la clasificaron basándose en su apariencia.²⁰

A través del tiempo, varios autores han propuesto diversas hipótesis para el desarrollo de la gastrosquisis:

- Duhamel, en 1963, propuso que la falla en la diferenciación del mesénquima embrionario (somatopleural) causa defectos en el crecimiento de la pared abdominal lateral y herniación del intestino debido a una exposición teratogénica durante la cuarta semana del desarrollo. Sin embargo, no está claro cuál es el tipo de teratógeno y cómo éste afecta un área tan pequeña.²⁰

- Shaw, en 1975, planteó que es causada por la ruptura de la membrana amniótica en la base del cordón umbilical durante el tiempo de herniación fisiológica o por el retraso en el cierre del anillo umbilical. Esta teoría no deja claro como ocurre dicha ruptura ni si existe piel normal entre el cordón umbilical y el defecto de la pared.²⁰
- De Vries, en 1980, sugirió que la involución anormal de la vena umbilical derecha lleva a efectos adversos en el mesodermo adyacente, seguidos de la ruptura subsecuente de la pared corporal. Sin embargo, la vena umbilical no drena al mesodermo de la región umbilical y las venas no degeneran hasta el segundo y tercer mes de desarrollo, después de que ya ocurrió el cierre de la pared corporal, lo que la hace poco probable.²⁰
- Hoyme y cols., en 1981, formularon que la disrupción de la arteria vitelina derecha llamada onfalomesentérica, en la región umbilical ocasiona infarto y necrosis de la base del cordón umbilical, ruptura de la pared corporal y herniación intestinal a través del defecto. Debido al descubrimiento reciente de que las arterias vitelinas irrigan al intestino y al saco vitelino pero no a la pared abdominal, esta teoría ha quedado totalmente descartada.²⁰
- Feldkamp y cols., en 2007, plantearon que las anomalías en el plegamiento corporal son responsables de los defectos de la pared; sin embargo, en la mayoría ocurren en la línea media y no del lado derecho como en la gastrosquisis.²⁰
- Stevenson y cols., en 2009, propusieron que es ocasionada por la falla del saco y del conducto de Yolk, así como de los vasos vitelinos, para incorporarse inicialmente al alantoides y posteriormente al tallo corporal. Determina que hay una segunda perforación en la pared abdominal, además de la del anillo umbilical, a través de la cual el punto medio del intestino (punto de Meckel) está unido a las estructuras vitelinas exteriorizadas. Éstas se unen al intestino de modo anormal, separándolo del tallo corporal, que ocasiona falla en la incorporación al tallo umbilical, por lo tanto, el intestino es extruido a la cavidad amniótica, sin remanentes del saco de Yolk o del amnios, por lo que el punto

medio del intestino está exteriorizado siempre y hay ausencia de remanentes vitelinos en el cordón umbilical. La localización frecuentemente derecha puede explicarse por la tendencia del tallo vitelino a desplazarse a este lado debido a la presencia del corazón y al crecimiento más rápido de la pared lateral izquierda. Esta teoría es la que se encuentra aceptada en la actualidad, refutando las anteriormente mencionadas.²⁰

Las anomalías congénitas han adquirido mayor importancia dentro de las patologías del recién nacido que requieren atención y hospitalización en la Unidad de Cuidados Intensivos, la gran mayoría son dependientes de patologías maternas de base como hipertensión arterial, diabetes, infecciones, etc., por lo que asistir con un médico obstetra para el control prenatal es de suma importancia.¹⁵

3.3 Marco conceptual

3.3.1 Anomalías congénitas

Es un conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, que están presentes desde el nacimiento, visibles o no. En general, las anomalías congénitas presentan una severidad variable. Algunas detectados durante los primeros días después del nacimiento e incluso, prenatalmente.²¹

La mayoría de los defectos físicos congénitos dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer una exploración clínica minuciosa en el neonato; en algunas ocasiones los defectos internos no dan lugar a cambios corporales tangibles y sólo puede sospecharse su presencia cuando el paciente manifiesta algún tipo de sintomatología.²²

3.3.2 Clasificación de anomalías congénitas

3.3.2.1 Estructurales

Son todas las que involucran alteraciones morfológicas, es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo. Por ejemplo, hidrocefalia, espina bífida, labio hendido, paladar hendido, cardiopatía congénita.²¹

3.3.2.1.1 Anomalías congénitas mayores

Implican un daño significativo en la salud. Estas anomalías explican la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas significativas para los afectados y, por lo general requieren tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación.²¹

Dentro de las anomalías congénitas mayores según la OMS, el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo (NCBDDD), Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC) de los Estados Unidos y la Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR) se engloban malformaciones congénitas del sistema nervioso central como anencefalia, encefalocele y espina bífida; del sistema músculo esquelético se encuentra pie equinovaro, luxación congénita de cadera; cardiopatías como comunicación interventricular, comunicación interauricular, ductus arterioso persistente, coartación de la aorta, estenosis pulmonar, estenosis aórtica, tetralogía de Fallot, transposición de grandes vasos; anomalías congénitas del esófago como atresia esofágica; anomalías congénitas del intestino como atresia intestinal; defectos de la pared abdominal como onfalocele y gastrosquisis; en anomalías congénitas del estómago está estenosis hipertrófica del píloro; defectos orofaciales como labio y paladar hendido; hidrocefalia; sirenomelia, ectrodactilia.²³

3.3.2.1.2 Anomalías congénitas menores

Frecuentes en la población, generalmente no implican ningún problema de salud importante, ni tienen consecuencias sociales o cosméticas. Sin embargo, la presencia de una o más anomalías menores (visibles), se puede asociar a una o más anomalías mayores (ocultas). Las personas que tienen dos anomalías menores tienen una probabilidad de aproximadamente el 10% de presentar una anomalía mayor. Si el individuo presenta tres o más anomalías aumentan al 25%.²¹

Dentro de las anomalías congénitas menores según la OMS, el NCBDDD, la CDC, y la ICBDSR, se encuentran las del sistema músculo esquelético como polidactilia; en cardiopatías está ductus arterioso persistente asintomático; en

anomalías digestivas acalasia; y de la pared abdominal se encuentran la hernia umbilical, malformaciones auriculares, politelia, hipertelorismo mamario.²³

3.3.2.2 Funcionales

Son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. La mayoría son trastornos secundarios a un cambio de información genética, o son de origen multifactorial, cuyo resultado no afecta el desarrollo macroscópico de las estructuras anatómicas del bebé sino la función post natal de órganos y sistemas. Por ejemplo, hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal.²¹

3.3.3 Etiología

3.3.3.1 Genético

Incluye todas aquellas que involucran alteraciones en la información genética. El cuerpo humano está formado por células, las cuales en su núcleo cuentan con la información genética. Los genes son segmentos cortos de ADN que se organizan en un nivel mayor, llamados cromosomas. Por lo que se ha realizado una clasificación entre enfermedades cromosómicas y monogénicas.²¹

La genética en toda anomalía congénita ha sido difícil de estudiar, debido a que la mayoría se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas que en muchos casos aparentemente no están relacionados y son variables de cada individuo afectado. Por otra parte, se ha descubierto que pueden intervenir varios genes y que al presentar interacciones con el ambiente suelen manifestarse.²³

3.3.3.1.1 Enfermedades cromosómicas

Se producen por una alteración en los cromosomas, ya sea en el número o en la estructura de alguno de ellos por una pérdida o ganancia de grandes pedazos de información genética, reordenamiento de segmentos cromosómicos o incluso de un cromosoma entero. Esto determina que el embrión no tenga todas las instrucciones para desarrollar adecuadamente sus órganos y tejidos.²¹

Estas alteraciones cromosómicas suelen producir manifestaciones en el fenotipo (las características visibles de una persona como el aspecto físico, las conductas y el funcionamiento del cuerpo).²¹

3.3.3.1.2 Enfermedades monogénicas

Son todas aquellas que están causadas por la alteración (mutación) en un solo gen principal. A veces las alteraciones pueden darse en alguien sin antecedentes familiares para esa enfermedad, entonces decimos que son nuevas o “de novo”.²¹

3.3.3.2 Infecciosas

Son todas aquellas enfermedades transmitidas por la madre a su hijo antes del nacimiento y que como consecuencia causan anomalías congénitas en el feto.²⁵

Las infecciones mayormente estudiadas se encuentran en el acrónimo TORCH que involucra Toxoplasmosis, Rubeóla, Citomegalovirus, Herpes virus. La transmisión puede ocurrir por vía transplacentaria, o intraparto por contacto directo con el patógeno durante la expulsión del recién nacido dependiendo del tipo de infección que presente la madre.²⁵

3.3.3.3 Ambientales teratogénicos

Los agentes ambientales teratogénicos más frecuentemente vinculados con anomalías congénitas si la madre se expone durante el embarazo son el uso de drogas, el consumo de alcohol, el tabaquismo, presencia de ciertas enfermedades crónicas en la madre como la diabetes, el consumo de ciertos medicamentos por parte de la madre como anticonvulsivantes, todos ellos aumentan el riesgo de anomalías congénitas.²¹

3.3.4 Tipos de anomalías congénitas

3.3.4.1 Del tubo neural

Cuando se produce un defecto en el cierre del tubo neural (craneal o caudal se origina un disrafismo (comunicación persistente entre el neuroectodermo posterior y el ectodermo cutáneo). El tubo neural se fusiona entre el día 18 y 26 tras la ovulación.

Las alteraciones en la formación adecuada del tubo neural pueden provocar anencefalia, encefaloceles y espina bífida abierta y oculta.¹⁹

Pueden comprometer estructuras importantes como el cerebro y la columna vertebral, por lo que los recién nacidos que presentan esta patología pueden requerir de un tratamiento quirúrgico para evitar diversos grados de compromiso motor y sensitivo en sus extremidades inferiores, incontinencia urinaria y digestiva, como también secuelas que puedan conllevar a trastornos de aprendizaje y en algunos casos retraso mental.²²

Se trata de un grupo de malformaciones más frecuentes del sistema nervioso central y su prevalencia varía entre las diferentes poblaciones, con cifras entre 0.8 y uno entre cada 1,000 nacidos vivos.¹⁹

3.3.4.1.1 Anencefalia

Se produce cuando existe fallo global del cierre cefálico del tubo neural. Esta condición es letal, afortunadamente infrecuente por el rápido diagnóstico prenatal. Existe degeneración de las células neurales, ausencia de tejido mesodérmico dorsal y ausencia del hueso craneal, y sólo están presentes restos distales del sistema nervioso central, como el tallo y la médula espinal. Algunos neonatos pueden tener automatismos de succión, reflejo de moro y crisis que remedan los espasmos infantiles. Su sobrevida es de día o semanas.¹⁹

En esta patología, el tejido neuronal craneal está expuesto, no cubierto por piel o huesos. A pesar de que puede ocurrir incluso algún desarrollo de hemisferios cerebrales, hay destrucción subsecuente por exposición de tejido, produciendo hemorragia, masas fibróticas de tejido neuronal y glía con una corteza cerebral no funcional. Debido a variaciones en el proceso embriológico, la anencefalia puede tomar diferentes apariencias.²⁶

La anencefalia es una de las malformaciones más frecuentes del tubo neural y aparece en uno a dos de cada 1,000 nacidos vivos. El riesgo de recurrencia para gestantes que tuvieron un hijo con anencefalia puede llegar a ser de hasta 10%.¹⁸ En Estados Unidos durante este siglo ha presentado variaciones desde 0.3 a siete por cada 1,000 nacidos vivos. En Gran Bretaña hay un estimado de 5.3 por 1,000

concepciones al inicio de la octava semana de gestación, con más de la mitad de abortos espontáneos.²⁶

La mayoría de casos reportados con neonatos que presentan anencefalia mueren durante las primeras horas o días después del nacimiento por lo que el tratamiento para estos pacientes es de tipo no quirúrgico, ya que los pocos pacientes que sobreviven mayor tiempo presentan una función neuronal totalmente abolida.²⁶

3.3.4.1.2 Encefalocele

En este grupo existe un defecto mesenquimal con herniación de estructuras cerebrales y sus cubiertas fuera de la bóveda craneana. Hay protrusión de las meninges a través de un defecto, generalmente de la línea media. Existen los encefaloceles anteriores (etmoidales, esfenoidales, nasoetmoidales y frontonasales) que son menos frecuentes pero en algunas ocasiones se presentan.¹⁹ Comprenden un tercio de todas las alteraciones congénitas en el período prenatal.⁹

Se observan frecuentemente en la región occipital o fosa posterior. Los lactantes con encefalocele tienen riesgos de presentar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformaciones de Arnold-Chiari o Síndrome de Dandy Walker, además pueden presentar problemas visuales, microcefalia, retraso mental y crisis convulsivas.¹⁵

El encefalocele debe tener un tratamiento de tipo quirúrgico para corregir el defecto antes de dar de alta al paciente, sin embargo, antes de cualquier procedimiento se debe realizar una tomografía computarizada para tener una visión más clara del defecto. Si el paciente presenta fuga de líquido cefalorraquídeo el tratamiento quirúrgico es de urgencia, mientras que si se encuentra el defecto epitalizado se debe de programar la cirugía lo más pronto posible.¹⁵

En encefalocele se estima que se encuentra en uno por cada 1,000 nacidos vivos, encontrándose países en donde su reporte varía de 0.5 a 1.5 por cada 1,000 nacidos vivos como en el caso de Gran Bretaña.¹⁹

3.3.4.1.3 Espina bífida

Su etiología se corresponde con un defecto primario del cierre posterior del tubo neural, presente ya en la cuarta semana tras la concepción, que involucra factores genéticos y ambientales. Son junto con la anencefalia las dos malformaciones más frecuentes del tubo neural y afecta uno a dos de cada 1,000 nacidos vivos. El factor teratógeno más frecuente es el déficit de ácido fólico en las primeras semanas de gestación que se correlaciona con malnutrición, nivel socioeconómico bajo, diabetes mellitus o consumo de alcohol o ácido valproico por la madre.¹⁹

3.3.4.1.3.1 La espina bífida oculta

Existe cuando hay un defecto en el cierre del arco posterior, generalmente a nivel de L5, asintomático la mayoría de las veces. Se detecta por alguna exploración radiológica en la que se observa la falta de cierre.¹⁹

Como la mayoría de personas no tienen síntomas ni signos neurológicos lo habitual es que la anomalía no tenga ninguna consecuencia. En ocasiones la presencia de un mechón de pelo, un lipoma, un cambio de color de la piel o un sinus dérmico en la línea media de la parte baja de la espalda indica la presencia de espina bífida oculta.¹⁵

3.3.4.1.3.2 Lipomeningocele

Es un tumor de grasa cubierto de piel ubicado en la médula lumbo-sacra. Debido a la relación con el tejido nervioso, los niños con esta clasificación a menudo tienen problemas con el control urinario y la función músculo esquelética de las extremidades inferiores.¹⁵

3.3.4.1.3.3 Meningocele

Se forma cuando las meninges se hernian a través de un defecto en los arcos posteriores de las vértebras. La médula espinal generalmente es normal y adopta una posición normal en el canal vertebral, aunque puede asociarse a medula espinal anclada, siringomielia o diastematomelia. Aparece una masa fluctuante, que puede ser transluminada, en la línea media a lo largo de la columna, generalmente en la región lumbar, la mayoría están cubiertos por piel y no suponen ninguna amenaza para el paciente.¹⁵

Su incidencia dentro del conjunto de espina bífida abierta es baja oscilando entre 5 y 12%, y su frecuencia es mayor en el sexo masculino. Su incidencia ha ido disminuyendo en las últimas décadas y si con anterioridad constituía el 25%, ahora llega a ser inferior al 5% a partir de los años 70.²⁷

3.3.4.1.3.4 Mielomeningocele

Es un defecto congénito de los arcos vertebrales con dilatación quística de las meninges y anomalías estructurales y funcionales de la médula espinal. Representa la forma más grave de disrafismos espinales.¹⁵

La incidencia suele ser de uno a dos casos por 1,000 nacidos vivos, pero varía según los países. En los primogénitos el riesgo es más alto. El riesgo de recurrencia de los defectos del tubo neural después del nacimiento de un hijo afectado es del 4-8%, y aumenta tras dos hijos afectados al 10%.²⁸

Puede localizarse a lo largo del neuroeje, pero el 75% de los casos se presenta en la región lumbosacra. La extensión y déficit neurológico depende de su localización, en los casos más severos por encima de L3 la paraplejía es completa con imposibilidad de deambulación, en lesiones lumbares más bajas se conserva la flexión aducción de la cadera y la extensión de la rodilla siendo posible la marcha con ayuda.¹⁵

Los mielomeningoceles se complican frecuentemente con meningitis, bien ascendente por infección del quiste, o secundaria al tratamiento de la hidrocefalia.¹⁹

En la actualidad, la reparación quirúrgica está indicada en todos los casos, luego de la operación la mortalidad inicial es del 1% y la supervivencia del 80-95%, en los dos primeros años de vida, pero secuelas graves en el 75%.¹⁵

3.3.4.2 Sistema musculo esquelético

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.¹⁵

Cuando un recién nacido presenta ausencia completa de uno o varios miembros se reporta bajo el diagnóstico de Amelia; mientras que la Beromelia es una

ausencia parcial de uno o varios miembros. Existen pocos casos reportados en Guatemala sobre estos diagnósticos por lo que se supone que existe un sub registro o simplemente el país no cuenta con este subtipo de anomalías congénitas.¹⁵

3.3.4.2.1 Polidactilia

Son comunes los dedos de manos o de pies supernumerarios. Con frecuencia el dedo extra es incompleto o rudimentario. Si se afecta la mano, el dedo extra es medial o lateral en lugar de central generalmente. En el pie, el dedo extra suele encontrarse en la posición lateral. La polidactilia se hereda con carácter dominante.¹⁵

En la actualidad se concluye que se trata de una malformación de herencia autosómica dominante con una prevalencia de 64.9%. En otros estudios realizados se encuentra en pacientes de piel negra, predominando en el sexo masculino, por lo que se supone que hay existencia de genes modificadores recesivos ligados al cromosoma X, que estaría presente en ese tipo de raza.²⁹

El tratamiento es de tipo quirúrgico el cual debe de ser programado lo más pronto posible para que el procedimiento presente menos riesgo.¹⁵

3.3.4.2.2 Pie equino varo congénito o pie de Bott

El pie de Bott es una deformidad presente desde el nacimiento el cual el pie presenta una actitud en equino, desvío hacia la línea media (varo), se asocia de deformidad en metatarsos aductos y cavo (cavidad plantar, planta del pie cóncava). Esta se presenta con una incidencia de uno entre 1,000 nacidos vivos, y los parientes de primer grado tienen una incidencia mayor de 20 a 30 veces y en el 50% de los pacientes la deformidad es bilateral.³⁰

La etiología no está clara aún. Existe una teoría mecánica que sería consecuencia de la posición que adopta el feto dentro del útero, mientras que otra teoría de carácter genético refiere que se debe a modificación de los genes; y por último, la teoría neuromuscular indica que se debe a un desequilibrio de la fuerza de los músculos que traería retracciones capsulares y tendinosas posteriormente.³⁰

Esta patología se caracteriza por presentar deformidades rígidas en equino y supinación. Los pies suelen ser pequeños, gordos, con metatarsianos aducidos y el

cavo anterior se manifiesta con un pliegue profundo tanto en el medio pie como en el talón.³¹

Actualmente el tratamiento más efectivo y utilizado es el método de Ponseti, tratamiento no quirúrgico considerado como el estándar de oro en el manejo de esta patología, el cual se puede iniciar rápidamente después del nacimiento utilizando manipulaciones y enyesado semanal, debiendo obtener un resultado después de 6 o 7 yesos. En algunos casos el tratamiento es puramente quirúrgico en donde se realiza un alargamiento del talón de Aquiles, produciendo una liberación capsular medial del pie, sección de ligamentos en algunos casos transfiriendo la mitad del tibial anterior a la 2da y 3era cuña corrigiendo así la posición del talón.³¹

3.3.4.2.3 Luxación congénita de cadera

Se define como la pérdida de relación entre la cabeza femoral, y el acetábulo en el momento de nacer, sin tener una causa traumática, infecciosa o debida a parálisis.

La causa es aún desconocida, aparentemente existe un factor hereditario, y las mujeres tienen una incidencia mayor en proporción 9:1. La incidencia varía de uno a dos por cada 1,000 nacidos vivos. Esta patología se desarrolla antes de la décima semana de vida intrauterina, la cabeza femoral puede estar sub luxada o completamente luxada. En los dos casos existe un acetábulo deficiente, verticalizado, que no puede contener la cabeza femoral.³¹

Se piensa que la causa principal es de tipo hereditario, asociada a factores mecánicos como la posición en el útero, la cantidad de líquido amniótico, la forma de envolver a los recién nacidos y problemas musculares de base como debilidad del músculo glúteo medio, ya sea real o debida a la fuerza de los aductores y el músculo psoas.³²

Una cadera normal tiene que tener rangos de movimientos amplios y simétricos en relación con la otra cadera, el diagnóstico es clínico y debe ser hecho por el pediatra que evalúa inicialmente al recién nacido.³⁰

El pronóstico de estas lesiones depende del tratamiento precoz, una luxación de cadera diagnosticada después de los tres meses, es muy probable que no se consiga un resultado óptimo. Por eso la importancia de saber diagnosticar estas

lesiones. El examen físico del recién nacido en donde se evidencia asimetría de pliegues glúteos, diferencia de longitud de la extremidad en casos de grandes luxaciones es un signo positivo, la Maniobra de Ortolani en donde es audible o palpable un clic al traccionar y abducir los miembros inferiores, la Maniobra de Barlow en donde la sensación de luxación a nivel de la articulación se evidencia con el resalte producido en la cadera luxable con la entrada y salida de la cabeza femoral de la cavidad cotiloidea.³¹

El tratamiento que se les brinda a estos pacientes es no quirúrgico, ya que se utilizan aparatos de abducción, y flexión ya que permite movimiento y graduar progresivamente el rango de movimiento que el paciente puede tener. El instrumento que se utiliza es el aparato de Pavlik, utilizándose las 24 horas del día por 6 semanas, inicialmente con una flexión mayor de 120 grados y con restricción total en aducción.³⁰

3.3.4.3 Cardiopatías

Las cardiopatías congénitas son consideradas como alteraciones estructurales del corazón o de los grandes vasos que presentan o potencialmente tienen el riesgo de un compromiso funcional. Se estima que un 2-4% de los recién nacidos presentan malformaciones congénitas. Las cardiopatías son las más frecuentes y suponen un 30% de todas ellas.³⁴

La incidencia de las cardiopatías congénitas es de cuatro a 12 por cada 1,000 nacidos vivos. La prevalencia de las cardiopatías varía con la edad de la población que se estudie habiéndose estimado en un ocho por 1,000 antes del primer año de vida y en un 12 por 1,000 antes de los 16 años. Alrededor del 25-30% de los niños con cardiopatías congénitas se presentan en el contexto de síndromes mal formativos como la asociación VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, anomalías traqueales incluyendo fístula traqueoesofágica, atresia esofágica, anomalías renales, otras anomalías en las extremidades) son defectos de nacimiento que ocurren juntos y afectan varias partes del cuerpo, o CHARGE (coloboma ocular, cardiopatía, atresia de coanas, retraso del crecimiento y/o desarrollo, hipoplasia genital, anomalías del pabellón auricular y/o sordera) y cromosomopatías como la Trisomía 21, Trisomía 13, Síndrome de Turner y Síndrome de DiGeorge donde se encuentra una incidencia asociada de 10%, 90%, 25% y 80%, respectivamente. Los pacientes con cardiopatía

congénita tienen 6.5 veces más riesgo de tener una cromosomopatía asociada. La mortalidad en niños menores de un año supone algo más de 1/3 de las muertes por anomalías congénitas y alrededor de 1/10 de todas las muertes en ese periodo de la vida con una tendencia a disminuir con el tiempo debido a los avances y mejoras técnicas de manejo médico y quirúrgico.³⁴

Las cardiopatías congénitas son consecuencia de alteraciones en el desarrollo embrionario del corazón, principalmente entre la tercera y décima semanas de la gestación. La etiología es desconocida en la mayoría de los casos, pero en un diez a 25% se asocian a anomalías cromosómicas, el 2-3% pueden ser causadas por factores ambientales, bien sean enfermedades maternas o causadas por teratógenos. La mayor parte de origen genético, mendeliano o multifactorial. Actualmente hay datos importantes sobre la asociación causal de algunos factores ambientales, entre los que se encuentran agentes maternos, físicos, fármacos o drogas y agentes infecciosos.³⁴

3.3.4.3.1 Comunicación interventricular (CIV)

Es una lesión en la cual el tabique interventricular permite la comunicación entre los dos ventrículos. Corresponde al 20-25% de las cardiopatías congénitas con una incidencia de 25 a 50 por 1,000 nacidos vivos.³⁴

El septo interventricular se divide en cuatro porciones: membranosa, trabecular, tracto de entrada y tracto de salida o infundibular, en las cuales tenemos el defecto en un 80%, 5-20%, 5-7%, y 5% respectivamente.

Se produce un cortocircuito de izquierda a derecha permitiendo una comunicación entre la circulación pulmonar y la sistémica, la magnitud del shunt va a depender del tamaño de la lesión y las resistencias pulmonares. El cortocircuito aparece después del nacimiento al disminuir las resistencias vasculares pulmonares con lo cual se presenta el soplo a partir de la segunda semana. El ventrículo derecho sufre una sobrecarga de presión y flujo, el ventrículo izquierdo solo de flujo esto lleva a crecimiento biventricular, de la aurícula izquierda y posteriormente por aumento de presiones en el ventrículo derecho y en la pulmonar hay aumento en la aurícula derecha. El aumento progresivo de flujo pulmonar produce cambios estructurales en la pared arteriolar que lleva a mayor resistencia pulmonar y por ende a hipertensión

pulmonar, al Síndrome de Eisenmenger con inversión del shunt ahora de derecha a izquierda produciendo cianosis.³⁴

Dependiendo del tamaño y el compromiso de las resistencias pulmonares se pueden observar infecciones pulmonares a repetición y retardo pondoestatural. El RN a término puede estar asintomático mientras en pretérminos puede desarrollar falla cardíaca severa.

Los efectos hemodinámicos después del nacimiento dependen de los cambios fisiológicos de la circulación sistémica y pulmonar, así como del diámetro del orificio. De su diámetro dependerá el grado de cortocircuito.³⁵

A la auscultación cardíaca se escucha un soplo holosistólico en el tercer a cuarto espacio intercostal izquierdo irradiado en banda, a mayor tamaño menor intensidad del soplo, puede haber reforzamiento del R2 si hay aumento de presiones pulmonares. Al igualarse las presiones desaparece el soplo, pero persiste el reforzamiento de R2. En hipertensión pulmonar severa con shunt de derecha a izquierda puede presentarse un soplo diastólico de insuficiencia pulmonar. Si se desarrolla falla cardíaca se presentara disnea, diaforesis, cansancio con la alimentación, hepatomegalia, estertores, entre otros.³⁴

El tratamiento conservador o no quirúrgico depende si la lesión es pequeña y sin repercusión hemodinámica, en donde se realizan controles periódicos, higiene dental, profilaxis para endocarditis bacteriana y control de crecimiento. Si hay repercusión hemodinámica y es sintomático podemos utilizar un inhibidor de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) como vasodilatador, diuréticos, digoxina y seguimiento por cardiología. El tratamiento quirúrgico está indicado si no hay mejoría al tratamiento médico como compromiso del crecimiento, insuficiencia cardíaca congestiva no controlada en menores de seis meses. Si la presión en la arteria pulmonar es mayor al 50% en niños de seis meses a dos años. Está contraindicado el tratamiento quirúrgico si hay enfermedad vascular pulmonar obstructiva con shunt de derecha a izquierda.³⁴

3.3.4.3.2 Comunicación interauricular (CIA)

Es un defecto del tabique interauricular que permite el flujo sanguíneo entre las dos aurículas. Se localiza en cualquier parte del tabique interauricular pero con mayor frecuencia región del foramen oval en un 70%. El diagnóstico puede ser difícil en los primeros días de vida y puede confundirse con un foramen oval normal. Tiene una incidencia global del 7% de todas las cardiopatías con predominio en el sexo femenino 2:1.³⁴

Se clasifica según la localización anatómica del defecto en: tipo ostium secundum o foramen oval 70%; tipo seno venoso cerca a la llegada de la vena cava inferior o superior 10%; tipo postero inferior o seno coronario 1-2%; tipo ostium primum aquí el defecto es a nivel de los cojines endocárdicos 20%, y tipo aurícula única en donde hay ausencia del tabique interauricular.³⁴

Este defecto se produce debido a que al bajar las resistencias pulmonares se produce un shunt de izquierda a derecha, que produce sobrecarga derecha y aumento del flujo pulmonar, hay retraso en la eyección del ventrículo derecho lo que retrasa el cierre de la válvula pulmonar produciendo un desdoblamiento de segundo ruido cardíaco. La disminución en el flujo lleva a la disminución del tamaño de estas estructuras. La sobrecarga derecha produce cambios en los vasos pulmonares produciendo según el tamaño del defecto hipertensión pulmonar que en su forma severa invierte el cortocircuito de derecha a izquierda hasta en un 15% de los pacientes. El defecto puede tener un cierre espontáneo o disminuir de tamaño.³⁴

Usualmente los pacientes son asintomáticos, en los primeros meses o años, sin compromiso en el peso o talla, pero pueden consultar por problemas respiratorios a repetición. Generalmente se descubre incidentalmente después del segundo año de vida al encontrar un soplo eyectivo en el segundo espacio intercostal izquierdo con desdoblamiento permanente del segundo ruido, hiperactividad del ventrículo derecho y frémito en el segundo espacio intercostal izquierdo con línea paraesternal. Puede haber reforzamiento del segundo ruido y cianosis.³⁴

El tratamiento es de tipo no quirúrgico, consistiendo en colocación de catéteres cardíacos para el cierre a través de cateterismo, los cuales han demostrado ser seguros y eficaces, aplicables a una CIA con un borde del tabique adecuado. Los

dispositivos disponibles son el Sideris abotonado, alas de ángel, Cardioseal, y el Amplatzer, este último como el más utilizado.³⁴

3.3.4.3.3 Ductus arterioso persistente (DAP)

El conducto arterioso es un vaso que permite la comunicación entre la aorta y la arteria pulmonar provocando un cortocircuito de izquierda a derecha en la vida fetal circulando el 70% de gasto cardiaco a través suyo. El cierre del ductus se inicia después del nacimiento por medio de la contracción de las células musculares y edema subendotelial (primer estadio funcional), posteriormente hay destrucción del endotelio y proliferación de la íntima (segundo estadio anatómico). El aumento de las presiones de oxígeno al nacimiento favorece la contracción del ductus junto con la disminución en los niveles de prostaglandinas principalmente la E2, producidas por la placenta que ejercían un efecto vasodilatador local. El cierre funcional esta dado a las 48 horas en un 90% y a las 96 horas en un 100% en recién nacidos a término, mientras el cierre anatómico es completo a los 21 días, considerándose DAP si permanece abierto más de siete días en RN a término o 21 días en pretérminos.³⁴

Se ha observado que afecta con mayor frecuencia al sexo femenino en una proporción de dos a uno hasta tres a uno. La incidencia del DAP se relaciona con la edad gestacional y el peso, se presenta en un 53% en menores de 34 semanas de gestación, 65% en menores de 26 semanas y en un 80% de pretérminos con peso menor de 1,000 g y en 40% en pretérminos menores de 1,750 g. Con una incidencia que varía entre 1/2,500 y 1/5,000 recién nacidos vivos.³⁴

Los factores que han relacionado a este tipo de patología es la exposición a rubéola en el primer trimestre el cual interfiere con la formación de tejido elástico y contribuye a la persistencia en su abertura; otros factores que favorecen su presentación son el nacimiento por cesárea, o en ciudades con altitud mayor a 2,500 sobre el nivel del mar.³⁴

Con la caída de la resistencia pulmonar y el aumento de la resistencia sistémica hay un shunt y aumento de volumen de izquierda a derecha, este volumen produce aumento en la precarga de la aurícula y ventrículo izquierdo con recirculación pulmonar, mientras el volumen sistémico se mantiene. Hay sobrecarga pulmonar siendo esta la responsable de la mayoría de sintomatología del paciente. En DAP

grandes la sobrecarga de volumen lleva a edema pulmonar, lo cual activa sistemas contra reguladores simpáticos responsables de la taquicardia y sudoración para su compensación la cual puede fallar si se mantiene el defecto o no recibe tratamiento. El aumento progresivo de la arteria pulmonar por el aumento del flujo y la resistencia termina comprometiendo las cavidades derechas y el shunt empieza a disminuir desapareciendo en fase diastólica quedando solo el soplo sistólico. Cuando se igualan las presiones el paciente puede mejorar sintomáticamente pero si continúa el aumento de las resistencias pulmonares el flujo se invierte y se presenta cianosis, desaparece el soplo y solo persiste el reforzamiento del segundo ruido con cambios estructurales irreversibles. Al final puede aparecer un soplo de insuficiencia pulmonar.³⁴

La sintomatología dependerá del tamaño del DAP ya que se ha evidenciado que en ductus pequeños menor a 1.5 mm generalmente es asintomático y el único hallazgo es la presencia de un soplo sistólico eyectivo en el foco pulmonar o en la región infraclavicular izquierda; en el ductus moderado de 2 mm en la lactancia hasta 3.5 mm en la edad escolar hay signos de congestión pulmonar como disnea, infecciones respiratorias recurrentes y disminución en el crecimiento, con presencia de soplo sistodiastólico continuo o en maquinaria a nivel del foco pulmonar o de la región infraclavicular izquierda, el segundo ruido está ligeramente reforzado y los pulsos son hiperdinámicos en forma difusa; y por último en el ductus grande mayores a 4 mm en la infancia se presenta disnea, taquicardia en reposo, historia de infecciones respiratorias recurrentes y desnutrición crónica, con hiperdinamia precordial a expensas del ventrículo izquierdo, presión de impulsión máxima hacia la línea axilar anterior izquierda, presión de pulso amplia, soplo sistólico eyectivo en el foco pulmonar y soplo diastólico en foco mitral con segundo ruido reforzado. Cuando se presenta HTP y se invierte el cortocircuito se presenta cianosis.³⁴

El tratamiento es de tipo no quirúrgico, iniciando con fármacos como la indometacina y el ibuprofeno en su forma parenteral. Con un tratamiento precoz se obtiene cierre a los nueve días hasta en un 90% de los casos y tardíos un éxito en un 50-60%, fracaso del 30% en menores de 28 semanas y del 10% con 29 semanas o más, con tasa de reapertura variable entre 25-30% y es mayor con edades gestacionales menores a 28 semanas y peso menor de 1,000 gramos. La cirugía se

utiliza sólo si no hay respuesta, disponibilidad o contraindicación al tratamiento farmacológico y en ductus de gran tamaño.³⁴

3.3.4.3.4 Coartación de la aorta

Es una lesión de tipo obstructiva debido a una estrechez en la aorta que lleva a compromiso hemodinámico. La unión del cayado aórtico con la parte proximal de la aorta descendente es el sitio más común, donde se origina el ligamento arterioso, ocasionalmente se presenta en la aorta abdominal.

Representa el 5-7% de todas las cardiopatías con una incidencia de 0.24 por 1,000 nacidos vivos, presentándose del 15-36% en el Síndrome de Turner. Un tercio de los pacientes presentan CIV, aorta bicúspide en un 30-85%, con asociación importante a lesiones obstructivas izquierdas. El 75% de los pacientes con coartación sin tratamiento fallece en promedio a los 46 años, el 90% a los 58 por falla cardíaca, ruptura de aorta y endocarditis.³⁴

En la vida intrauterina el ventrículo derecho está sometido a una sobrecarga de volumen, el volumen que debe pasar a la aurícula izquierda a través del foramen oval se devuelve a cavidades derechas por la alta presión de la obstrucción, inicialmente es tolerado por que el flujo del ventrículo derecho se desvía por el ductus a la aorta descendente. Al final del periodo fetal por la resistencia vascular pulmonar hay crecimiento de cavidades derechas y dilatación del tronco pulmonar en CA severa pero no se presenta crecimiento de cavidades izquierdas. Al nacimiento puede mantenerse la estabilidad hemodinámica, mientras el ductus esté abierto por las resistencias pulmonares altas, el shunt de derecha a izquierda que lleva a buena perfusión distal a la coartación, incluso con buenos pulsos, cuando el ductus inicia su cierre aumenta el flujo pulmonar y por aumento de presiones izquierdas debido a la obstrucción hay dificultad para el vaciado venoso pulmonar llevando a hipertensión venocapilar, edema intersticial alveolar e HTP retrógrada, por eso la primera manifestación clínica es la disnea. El compromiso mayor es derecho con hepatomegalia congestiva y falla cardíaca. Cuando el ductus se cierra totalmente hay una disminución marcada del flujo a la aorta ascendente que lleva a disminución de pulsos, hipoflujo renal, oliguria, hipertensión y choque cardiogénico. Hay una variante tipo adulto que se descubre de

los tres a cinco años en donde la circulación colateral compensa y descomprime la aorta ascendente mejorando la circulación pos estenosis.³⁴

La clínica dependerá de la velocidad en la disminución de las resistencias pulmonares y el cierre del ductus, usualmente inician de dos a seis semanas después del nacimiento. Los pulsos son clave del diagnóstico, son saltones en miembros superiores y disminuidos en miembros inferiores, puede haber disminución en miembro superior izquierdo si la hipoplasia no es solo del istmo y compromete el origen de la subclavia izquierda, además observamos precordio derecho hiperdinámico, R2 intenso, galope ventricular, clic protosistólico, reforzamiento de la fase pulmonar del S2 en HTP, soplo eyectivo en región interescapular izquierda, congestión hepática e hipertensión con diferencia mayor de 20 mmHg de tensión arterial de miembros superiores con los inferiores.³⁴

El tratamiento en recién nacidos sintomáticos debe iniciarse de manera farmacológica, utilizando infusión de PGE1 (prostaglandina) para abrir el ductus y establecer el flujo de la aorta descendente y los riñones; así como agentes inotrópicos de acción corta como dobutamina, diuréticos, nitroprusiato y oxígeno de ser necesarios.³⁴

3.3.4.3.5 Estenosis pulmonar

Es una alteración en la válvula pulmonar que lleva a obstrucción en el tracto de salida del ventrículo derecho, de forma aislada se puede encontrar en un 80-90% y de 10-20% asociado a otras patologías. Según su localización puede ser valvular, subvalvular o supravalvular, constituyendo el 8% de las cardiopatías.³⁴

Representa el 5-7% de todas las cardiopatías con una incidencia de 0.24 por 1,000 nacidos vivos, presentándose del 15-36% en el Síndrome de Turner. Un tercio de los pacientes presentan CIV, aorta bicúspide en un 30-85%, con asociación importante a lesiones obstructivas izquierdas. El 75% de los pacientes con coartación sin tratamiento fallece en promedio a los 46 años, el 90% a los 58 por falla cardíaca, ruptura de aorta y endocarditis.³⁴

La obstrucción produce un aumento en el trabajo del ventrículo derecho secundario a la resistencia generada por la alteración valvular, esto lleva a hiperplasia

de la pared muscular compensatoria para mantener el gasto pulmonar que al perpetuarse o en estenosis importantes lleva a dilatación y falla derecha. Con la disminución del flujo pulmonar hay tendencia a desarrollar cianosis cuando aumentan las necesidades de oxígeno como el ejercicio. En las estenosis críticas durante la vida fetal se produce compromiso en el desarrollo ventricular derecho causando hipoplasia del mismo debido a un cortocircuito importante de derecha a izquierda siendo su principal manifestación al nacer la cianosis acompañada de presiones altas.

Si la alteración no es crítica regularmente es asintomático y se encuentra de forma incidental al evidenciar un soplo sistólico de eyección en el segundo espacio intercostal izquierdo irradiado a región axilar asociado a thrill supraesternal. No hay compromiso ponderoestatural. Puede haber con el tiempo disnea de esfuerzos por la disminución en el flujo pulmonar y hacer signos de falla cardiaca inicialmente derecha y cianosis lo que empeora el pronóstico. En la estenosis pulmonar crítica el RN se presenta muy comprometido al cerrarse el ductus arterioso por el shunt de derecha a izquierda con hipoxemia, taquipnea y cianosis.³⁴ Es una lesión de tipo obstructiva debido a una estrechez en la aorta que lleva a compromiso hemodinámico. La unión del cayado aórtico con la parte proximal de la aorta descendente es el sitio más común, donde se origina el ligamento arterioso, ocasionalmente se presenta en la aorta abdominal.

En la vida intrauterina el ventrículo derecho está sometido a una sobrecarga de volumen, el volumen que debe pasar a la aurícula izquierda a través del foramen oval, se devuelve a cavidades derechas por la alta presión de la obstrucción, inicialmente es tolerado por que el flujo del ventrículo derecho se desvía por el ductus a la aorta descendente. Al final del periodo fetal por la resistencia vascular pulmonar hay crecimiento de cavidades derechas y dilatación del tronco pulmonar en CA severa pero no se presenta crecimiento de cavidades izquierdas. Al nacimiento puede mantenerse la estabilidad hemodinámica, mientras el ductus esté abierto por las resistencias pulmonares altas, el shunt de derecha a izquierda que lleva a buena perfusión distal a la coartación, incluso con buenos pulsos, cuando el ductus inicia su cierre aumenta el flujo pulmonar y por aumento de presiones izquierdas debido a la obstrucción hay dificultad para el vaciado venoso pulmonar llevando a hipertensión venocapilar, edema intersticial alveolar e HTP retrógrada, por eso la primera manifestación clínica es la

disnea. El compromiso mayor es derecho con hepatomegalia congestiva y falla cardiaca. Cuando el ductus se cierra totalmente hay una disminución marcada del flujo a la aorta ascendente que lleva a disminución de pulsos, hipoflujo renal, oliguria, hipertensión y choque cardiogénico. Hay una variante tipo adulto que se descubre de los tres a cinco años en donde la circulación colateral compensa y descomprime la aorta ascendente mejorando la circulación pos estenosis.³⁴

La clínica dependerá de la velocidad en la disminución de las resistencias pulmonares y el cierre del ductus, usualmente inician de dos a seis semanas después del nacimiento. Los pulsos son clave del diagnóstico, son saltones en miembros superiores y disminuidos en miembros inferiores, puede haber disminución en miembro superior izquierdo si la hipoplasia no es solo del istmo y compromete el origen de la subclavia izquierda, además observamos precordio derecho hiperdinámico, R2 intenso, galope ventricular, clic protosistólico, reforzamiento de la fase pulmonar del S2 en HTP, soplo eyectivo en región interescapular izquierda, congestión hepática e hipertensión con diferencia mayor de 20 mmHg de tensión arterial de miembros superiores con los inferiores.³⁴

El tratamiento es de tipo no quirúrgico, en neonatos y estenosis crítica se debe mantener abierto el ductus a través de la administración de PGE1 y posteriormente realizar valvuloplastia de emergencia. La valvuloplastia con balón se realiza en pacientes asintomáticos, manteniendo profilaxis para endocarditis bacteriana. Si el tratamiento falla se realiza tratamiento quirúrgico, con una tasa de mortalidad neonatal del 6% y si la estenosis es crítica puede llegar al 8%.³⁴

3.3.4.3.6 Estenosis aórtica

Es una alteración en la válvula aórtica que lleva a una obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo por engrosamiento, rigidez y fusión de las comisuras valvulares. Corresponde al 5% de las cardiopatías congénitas. Con una incidencia de 0.5-0.8 por cada 1,000 nacidos vivos. La malformación más frecuente es que la aorta sea bivalva por la fusión de dos valvas, esta es la cardiopatía congénita más frecuente con repercusión a edades tardías cuando se presenta calcificación valvular. El compromiso puede ser valvular, subvalvular o supravalvular.³⁴

El compromiso dependerá de la magnitud de la obstrucción, en neonatos con estenosis grave el ventrículo izquierdo falla al ser incapaz de mantener un gasto adecuado, pudiendo llevar a compromiso hemodinámico importante y choque cardiogénico los cuales se agravarán con el cierre del ductus. En estenosis que no son severas el mantenimiento del gasto cardiaco se hace por el aumento en el trabajo ventricular izquierdo que con el tiempo presta engrosamiento de su pared muscular.³⁴

La clínica que presentarán estos pacientes tiene una amplia presentación dependiendo del grado y tipo de estenosis. Se encontrará regularmente a la auscultación un soplo sistólico de eyección, con click de eyección en el 50% de los pacientes y frémito supraesternal. El soplo puede no encontrarse si la obstrucción es severa. Los casos leves pueden ser asintomáticos y solo encontrar el soplo de forma incidental, cuando son sintomáticos suelen referir disnea de esfuerzos, mareo, síncope por bajo flujo cerebral, diaforesis y en ocasiones dolor torácico. Los pulsos periféricos pueden estar normales o débiles. Las estenosis severas pueden presentar signos de falla cardiaca y choque cardiogénico.³⁴

El tratamiento de inicio es no quirúrgico, utilizando fármacos como PGE1 para estabilizar hemodinámicamente al paciente, llevándolo posteriormente a dilatación percutánea o corrección quirúrgica, siendo este el procedimiento que más se realiza en los pacientes.³⁴

3.3.4.3.7 Tetralogía de Fallot

Es una cardiopatía cianotizante más frecuente en todas las edades y representa el 10% de las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 0.26-0.48 por 1,000 nacidos vivos. Está asociada a arco aórtico derecho en un 17-25%, vena cava izquierda en un 11%, implantación anómala de coronarias en un 5% y Síndrome de Down en un 8%.³⁴

En esta patología existe un desplazamiento del infundíbulo hacia la arteria pulmonar. Se produce un shunt de derecha a izquierda por la estenosis pulmonar, la CIV y el cabalgamiento de la aorta. Se produce una sobrecarga del ventrículo derecho en presión y volumen, la aorta puede estar dilatada ya que recibe flujo de dos ventrículos. El flujo, la hipoxia y la cianosis son directamente proporcional a la estenosis pulmonar y entre más crítica sea más ductus dependiente será. El hipoflujo

pulmonar lleva a un retorno pobre a cavidades izquierdas por lo cual están disminuidas de tamaño a menos que haya un flujo importante a través del ductus o colaterales. Crisis de hipoxia pueden presentarse con el ejercicio, el llanto, la alimentación, los cuales llevan a liberación adrenérgica produciendo espasmo del infundíbulo que disminuye el flujo pulmonar y aumenta el shunt de derecha a izquierda. La hipoxia crónica puede llevar a policitemia en una respuesta medular para mejorar el transporte de oxígeno, esto aumenta la viscosidad sanguínea y el riesgo de microtrombos disminuyendo aún más el flujo pulmonar.³⁴

Su clasificación se encuentra de la siguiente manera: Fallot típico (estenosis pulmonar moderada) 70%; Fallot rosado 15%; Fallot extremo (estenosis pulmonar crítica) 5%; y por último, Fallotización de una comunicación interventricular 5%.³⁴

La clínica dependerá de la severidad de la estenosis pulmonar, la mayoría presentan cianosis al nacimiento siendo su principal manifestación, pero no son comunes las crisis hipoxicas en la etapa neonatal. Se puede auscultar un soplo sistólico de eyección en la región supraesternal izquierda, foco pulmonar irradiando a axilas y espalda. La insuficiencia cardiaca es rara ya que la estenosis no permite flujo pulmonar excepto en obstrucciones al tracto de salida izquierdo o hipertensión importante asociada. Puede haber retardo en el crecimiento, acropaquia por hipoxia crónica, y acucillamiento durante las crisis hipóxicas ya que esto aumenta la resistencia sistémica mejorando el flujo pulmonar y la oxigenación.³⁴

Todos los pacientes deben ser llevados a corrección quirúrgica, la cual dependerá de la anatomía de las arterias pulmonares.³⁴

3.3.4.3.8 Transposición de grandes vasos

Es una discordancia en la conexión de las arterias aórtica y pulmonar en donde el ventrículo derecho da origen a la aorta y el ventrículo izquierdo da origen a la pulmonar. Corresponde del 5-8% del total de las cardiopatías congénitas con predominio en el sexo masculino 3:1 y muy relacionado con los hijos de madres diabéticas, ingestas de anfetaminas, trimetadona y hormonas sexuales. Se asocia a otras lesiones cardiacas en un 50% y al Síndrome de Digeorge. El 30% de pacientes muere en la primera semana de vida, el 50% en el primer mes, el 70% en los primeros seis meses y el 90% en el primer año si no se realiza ningún tratamiento. Puede ser

dextrotransposición si la aorta es anterior y a la derecha de la pulmonar (frecuente) o levotransposición si la aorta es anterior pero a la izquierda de la pulmonar.³⁴

Esta alteración anatómica causa dos circulaciones separadas en paralelo, la sangre venosa entra al ventrículo izquierdo y sale a través de las pulmonares mientras el flujo venoso que viene de las cavas pasa al ventrículo derecho y posteriormente a la aorta requiriendo un shunt como una CIA, un DAP o una CIV que permita la mezcla entre sangre oxigenada y no oxigenada, de lo contrario, habrá trauma circulatorio y cianosis severa.³⁴

Las manifestaciones dependerán de la presencia o no de CIV, ductus o estenosis pulmonar. Si no hay compromiso del septo, el paciente presenta cianosis crítica y disnea leve durante las primeras 24 horas con nula respuesta al aporte de oxígeno suplementario. El grado de cianosis dependerá de la mezcla realizada a través del ductus. La cianosis puede ser solamente evidente con el llanto del niño.³⁴

El tratamiento es de tipo quirúrgico, realizando una corrección definitiva a través de la cirugía de Jatene, que consiste en llevar el ventrículo derecho a una conexión con la arteria pulmonar y el izquierdo con la aorta con una sobrevida del 92%.³⁴

3.3.4.4 Anomalías congénitas digestivas

3.3.4.4.1 Anomalías congénitas del esófago

Las malformaciones congénitas del esófago se originan en las primeras semanas de desarrollo embrionario. En la cuarta semana comienza la división del intestino primitivo en los brotes traqueal y esofágico; un agente teratogénico que interfiera con este proceso puede generar atresia o estenosis del esófago. Cuando la secuencia normal de organogénesis se interrumpe en torno de la sexta semana, se afectan en cambio la formación del esófago distal y la unión cardioesofágica, alterándose el desarrollo de las estructuras que proveen la coordinación del esófago con el estómago y el diafragma y su inervación autónoma.³⁶

3.3.4.4.1.1 Atresia esofágica (AE)

Es una malformación congénita en la cual la luz esofágica se encuentra interrumpida originando dos segmentos, uno superior y otro inferior. El segmento

superior es un cabo ciego dilatado con una pared muscular hipertrofiada; por lo general, este cabo se encuentra entre la segunda y cuarta vértebra torácica. La porción distal es un cabo atrésico con un diámetro muy pequeño y una pared muscular delgada.³⁷

La interrupción congénita de la luz del esófago es una malformación frecuente con una incidencia de uno de cada 2,500 - 3,000 nacidos vivos. En la enorme mayoría la porción media está ausente en tanto que el esófago inferior presenta una comunicación con la tráquea configurando una fistula traqueoesofágica.³⁶

La AE puede presentar múltiples variantes. Existen diversas clasificaciones teniendo como base la anatomía que los identifique. La clasificación de Vogt indica que la atresia tipo I es una atresia del esófago con ambos cabos esofágicos ciegos sin fístula traqueoesofágica (FTE), la tipo II es una atresia del esófago con FTE superior y cabo inferior ciego; la tipo III es una AE con FTE inferior y cabo esofágico superior ciego; la tipo IV es una AE con FTE en ambos cabos del esófago; la tipo V es una fístula en H, FTE sin atresia de esófago; y por último, la tipo VI estenosis esofágica aislada.³⁸

En la atresia del esófago es de observación habitual el polihidramnios materno, cuya evidencia en la ecografía prenatal permite la sospecha de malformación; así mismo, el nacimiento prematuro es muy frecuente.³⁶

El diagnóstico se puede sospechar en etapa prenatal al realizar ultrasonograma (USG) obstétrico después de la semana 18 de gestación. El polihidramnios, como bien ya se mencionó es el hallazgo más frecuente, particularmente en niños con AE pura, sin fístula; y esto es debido a que el niño es incapaz de deglutir y absorber el líquido amniótico a través del intestino. El USG prenatal sugiere el diagnóstico con una sensibilidad de 42% cuando no se identifica el estómago con líquido en su interior. El diagnóstico post natal debe realizarse en la sala de partos. Luego de la adaptación neonatal inmediata se aspiran secreciones orales suavemente con una sonda que debe avanzar hasta el estómago; si la sonda no avanza entonces se debe sospechar de la presencia de atresia de esófago.³⁸

El tratamiento es de tipo quirúrgico, variando la técnica según el tipo de atresia esofágica que presente. El momento ideal para realizarla es entre el primero y segundo día de vida, lo que es posible en la mayoría de los pacientes.³⁶

3.3.4.4.1.2 Acalasia

Trastorno motor primario del esófago que se caracteriza por la falta de relajación del esfínter esofágico inferior y alteraciones de la motilidad del cuerpo del esófago. Presenta baja incidencia en la población general, aproximadamente 0.2 por cada 1,000 nacidos vivos, dentro de la cual sólo un 5% aparece en niños. Su manifestación es temprana, en los primeros meses de vida, por lo común se asocia a diferentes síndromes de origen genético.³⁶

El síntoma principal es la disfagia; ésta y los vómitos producto de la retención esofágica, dificultan la alimentación provocando desnutrición y retraso del crecimiento del niño; aunque demoraran frecuentemente la presencia de enfermedad respiratoria a repetición con predominio en niños más pequeños.

Radiológicamente se observa dilatación del esófago y estrechamiento de la unión gastro-esofágica en forma de pico de pájaro, retención de secreciones y pobre motilidad.³¹

El tratamiento es de tipo no quirúrgico, realizando dilatación neumática a través de la colocación de un balón inflado en el tercio inferior del esófago. Si este procedimiento no funciona se realiza una miotomía laparoscópica.³⁶

3.3.4.4.2 Anomalías congénitas del estómago

3.3.4.4.2.1 Estenosis hipertrófica de píloro

Se presenta entre las dos a ocho semanas de vida, con un pico de incidencia entre 4:1-6:1 veces más frecuente entre hombres que mujeres. La incidencia varía según el país de estudio, desde 0.5-1.5 por cada 1,000 nacidos vivos. Los factores genéticos son muy importantes, estudios demuestran que si hay antecedente materno de esta patología el paciente tendrá más riesgo de desarrollarla (20% hombres y 10% mujeres), en gemelos existe más riesgo en monocigotos que en dicigotos.³⁷

Se han descrito varias teorías sobre la posible etiología; algunos mencionan la descoordinación entre el peristaltismo gástrico y la relajación pilórica que lleva a una contracción gástrica contra un píloro cerrado que causa hipertrofia del píloro; la segunda teoría indica que la elevación de la concentración de gastrina por el aumento hereditario de las células epiteliales de la mucosa gástrica que genera un vaciamiento gástrico lento.³⁷

Clínicamente los pacientes presentarán vómitos post prandiales, no biliares, progresivos, profusos, que incluso pueden ser en proyectil. Inclusive 1.4% pueden presentar vómitos biliosos. Se produce una hiperbilirrubinemia de predominio indirecta secundaria al aumento de la circulación enterohepática y por disminución de la acción de la glucoronil transferasa. Hay pérdida de peso secundario a la disminución de la ingesta calórica y deshidratación, aunque generalmente es un signo tardío. Además se puede presentar alcalosis metabólica hipoclorémica.³⁷

Durante el examen físico la palpación de la oliva pilórica se considera el signo patognomónico, al palpar el cuadrante superior derecho en el borde medial con el epigastrio.³⁷

El tratamiento es quirúrgico, y se realiza hasta que el niño se encuentre estable. La solución quirúrgica clásica es la piloromiotomía de Ramstedt.³⁷

3.3.4.4.3 Anomalías congénitas del intestino

3.3.4.4.3.1 Atresia intestinal

La atresia intestinal es una de las causas más frecuentes de obstrucción en la edad neonatal. En el 95% de los casos ésta es completa y en 5% incompleta y se manifiesta como una estenosis. Tiene una incidencia que varía de uno por 330 o 400 nacimientos en EE.UU y Dinamarca, a uno por 1,500 nacidos en otros lugares. Las atresias yeyunoileales son más frecuentes que las duodenales.³⁹

La causa se ha explicado en dos mecanismos: el primero, indica que es secundario a una detención en el proceso de revacuación del intestino. Durante su formación, primero es un tubo sólido sin lumen, luego se forman vacuolas que al unirse unas con otras van a crear el lumen. La segunda indica que es secundario a defectos vasculares en el mesenterio.

La atresia puede producirse a lo largo de todo el intestino, desde el duodeno hasta el recto, lo que origina cambios en el cuadro clínico, de acuerdo a la altura de la lesión. Al producirse cambios clínicos también el tratamiento tiene sus modificaciones.

El diagnóstico se realiza generalmente en los primeros días de la vida, cuando los pacientes presentan polihidramnios vómitos biliosos, ausencia de meconio normal, distensión abdominal, ondas peristálticas e ictericia. El polihidramnios se presenta en la tercera parte de los casos. Los vómitos biliosos son un signo vital para el diagnóstico y son de aparición muy precoz en las atresias altas y en mayor cantidad en las bajas. La expulsión de un meconio anormal o su ausencia es un dato muy importante.³⁹

3.3.4.4.3.1.1 Atresia pilórica

Este tipo de atresia se presenta en el píloro, la apertura entre el estómago y la primera parte del intestino delgado (duodeno). El bloqueo del píloro debido a la atresia puede ser causado por una membrana, o en casos raros, por la ausencia del píloro lo cual da como resultado un final “ciego” del estómago y una falta de comunicación entre el estómago y el duodeno.³⁹

3.3.4.4.3.1.2 Atresia duodenal

Se considera que es el fallo en la recanalización de la primera porción del intestino delgado que tiene lugar durante la semana ocho a diez de gestación.

Existen varios tipos dentro de los que tenemos el tipo I, es una red mucosa que obstruye la luz del intestino, pero las paredes son normales. No hay ningún defecto en el mesenterio y no está afectado el tamaño del intestino, siendo la más común. El tipo II es un cordón fibroso que une a los dos segmentos del duodeno. Tipo III representa la completa separación del duodeno en dos partes, es el más raro.³⁹

3.3.4.4.3.2.3 Atresia Yeyunal

Es un defecto congénito, en donde esta parte del intestino está cerrado o carece completamente de una porción. El Yeyuno y el Íleon forman la segunda y tercera porción del intestino delgado. Va desde el duodeno hasta introducirse en el colon. Tiene más prevalencia en embarazos gemelares y en bebés de bajo peso al nacer.

Hay cuatro tipos de atresia del yeyuno y el íleon, encontrándose el tipo I en donde la mucosa y la submucosa forman una red de tejido que forma un diafragma que ocluye el lumen, pero el intestino está completo en ambos lados de la obstrucción. El tipo II el mesenterio está intacto pero el intestino está separado. El segmento proximal termina en un saco ciego y está dilatado; se une al segmento distal, que también está cerrado, por medio de un cordón fibroso en donde la longitud es normal. El tipo III se subdivide en a y b, siendo el IIIa en donde las dos partes del intestino terminan en sacos ciegos, pero no existe un cordón fibroso que los une y hay un hueco entre las dos puntas. El mesenterio presenta un defecto en forma de "V" y la longitud es menor que la normal; el subtipo IIIb presenta además de un gran defecto en el mesenterio, un intestino más corto. Esta lesión recibe el nombre de árbol de navidad o cáscara de manzana por la forma que toma el intestino al enredarse alrededor de un solo vaso sanguíneo. Y por último el tipo IV es la menos común y se caracteriza porque existen múltiples atresias de tipo I a III, lo que da un aspecto como de un cordón de salchichas.³⁹

3.3.4.4.3.1.4 Atresia de íleon

El íleon es la sección final del intestino delgado en el aparato digestivo y está separado del intestino grueso por la válvula íleocecal. Aquí se absorbe la mayor parte del líquido de los alimentos. Los restos no absorbidos pasan al intestino grueso. Esta malformación congénita consiste en la ausencia de un segmento de esta parte del intestino delgado, pudiendo ser única o múltiple.³⁹

El tratamiento para todas las patologías anteriores es de tipo quirúrgico, y la técnica a utilizar depende del tipo de patología que presente el paciente.³⁹

3.3.4.4.3.2 Divertículo de Meckel

El divertículo de Meckel es un vestigio embrionario del conducto onfalomesentérico, el cual normalmente involuciona en forma completa entre la quinta y séptima semana de gestación. Su incidencia es de 1-2% de la población general, con una relación varón: mujer de 3-4:1. Se puede presentar de forma aislada o asociado a otras patologías como atresia de esófago, ano imperforado y onfalocele. En la gran mayoría de los casos se mantiene asintomático durante toda la vida, estimándose un 1% de los portadores la aparición de síntomas.

Se trata de una evaginación del íleon que se ubica dos terceras partes de los casos a 90 cm proximales a la válvula íleocecal. En su extremo distal puede presentar bandas que lo adhieran a la pared abdominal, derivadas de la involución de la arteria vitelina izquierda. Además puede presentar mucosa heterotópica de tipo gástrica o pancreática, la cual es fuente de complicaciones importantes.⁴⁰

Cuando es asintomático, se puede manifestar con tres síndromes diferentes: Síndrome oclusivo, inflamatorio o hemorrágico.

El síndrome oclusivo es el menos frecuente, puede deberse a una intususcepción secundaria, en la cual el divertículo actúa como cabeza invaginante. El síndrome inflamatorio se debe a diverticulitis, que casi siempre se asocia con la presencia de la mucosa ectópica, y se da mayormente en niños mayores y adultos. Se manifiesta por un abdomen agudo con fiebre y dolor difuso abdominal, aunque el diagnóstico definitivo es intraoperatorio. La manifestación más frecuente es el síndrome hemorrágico, el cual se da casi siempre en menores de cinco años. Se presenta como una enterorragia episódica o masiva y anemia oculta, en un niño por lo demás en muy buen estado general. Cuando el divertículo de Meckel sangra, no se asocia con dolor abdominal.⁴⁰

En pacientes sintomáticos, el tratamiento es quirúrgico, mediante la resección del divertículo.⁴⁰

3.3.4.4.3.3 Malformaciones anorrectales (MAR)

Son la causa más frecuente de obstrucción intestinal congénita, la cual se origina por la interrupción del desarrollo normal caudal del embrión en sus primeras semanas de vida. Un agente teratógeno aún desconocido determina la defectuosa formación de estructuras viscerales, óseas, musculares y nerviosas.⁴¹

Su incidencia ha sido estimada con rangos variables: desde uno en cada 1,500 hasta cada 5,000 nacidos vivos según distintas series internacionales.⁴¹

Existen diferentes clasificaciones de las MAR. Por un lado, Wingspread las dividió en altas, intermedias y bajas de acuerdo a la altura del recto con respecto a la inserción pelviana del músculo elevador del ano, sin embargo, esta no ofrece utilidad en cuanto a pronóstico y tratamiento.

La clasificación de Alberto Peña habla de ano imperforado con fístula perineal, la cual se puede presentar en ambos sexos en donde el extremo distal del recto desemboca en forma de fístula por delante del área del ano teórico. La fístula rectouretral bulbar en donde la desembocadura rectal tiene lugar a diferentes niveles de la cara posterior de la uretra. Cuando la fístula comunica con la porción bulbar de la uretra se denomina fístula rectobulbar. La fístula rectouretral prostática cuando el recto desemboca en un nivel más alto, presentando periné plano y con débil tono muscular. El ano imperforado sin fístula siendo inusual, los niños presentan bien desarrollado el sacro y los músculos.⁴¹

El tratamiento para estas patologías es de tipo quirúrgico, en donde la manera más segura de abordar el problema es realizando una colostomía para aliviar la obstrucción intestinal, postergando para un segundo tiempo la reconstrucción recto anal.⁴¹

3.3.4.4.4 Defectos de la pared abdominal

3.3.4.4.4.1 Hernia umbilical

Es un defecto del cierre de la fascia abdominal que permite la protrusión del contenido intestinal, a través del anillo umbilical. Es la patología umbilical más frecuente en lactantes, se observa el 10% de todos los recién nacidos normales, y con mayor frecuencia en pretérminos el Síndrome de Down, hipotiroidismo, etc. Su incidencia varía desde tres a cinco por cada 1,000 nacidos vivos.⁴²

Se identifica a partir de la segunda semana de vida después del desprendimiento del cordón umbilical. Es una pequeña tumoración blanda, del tamaño de una cereza que se reduce fácilmente, que está formada por el peritoneo y la grasa del epiplón que protruye a través del anillo inguinal. Suele aumentar de tamaño al esfuerzo del niño, indoloras. Con el tiempo el anillo umbilical se contrae espontáneamente y cierra el defecto, siendo ocho de cada diez hernias umbilicales las que cierran solas, durante los cuatro primeros años de vida. Para predecir el cierre espontáneo tiene importancia el diámetro del defecto del anillo umbilical; tamaños superiores a 1.5 cm pueden precisar cierre quirúrgico a partir de los dos años de edad.⁴²

El tratamiento inicial es de tipo no quirúrgico, realizando reducción de la hernia con compresión. Posteriormente si se presenta molestias se puede recurrir a un tratamiento quirúrgico.⁴²

3.3.4.4.2 Onfalocele

Defecto de la pared abdominal, de tamaño variable, que se ubica en directa relación con el cordón umbilical, que contiene asas intestinales y a veces otros órganos como parte del hígado, recubiertos por amnios en la superficie externa, peritoneo en la superficie interna y entre ambos gelatina de Wharton, junto a ellos los vasos propios del cordón.⁴³

Su incidencia se estima entre 1.5 y tres por cada 10,000 nacimientos. La tasa de prevalencia al nacimiento en Chile fue de 2.7 por 10,000 nacimientos durante el período 1,982-2,003.⁴³

Esta patología se forma debido a un cierre incompleto de los pliegues laterales del embrión durante la cuarta semana de gestación, secundaria a un defecto del desarrollo del mesodermo a nivel del saco vitelino, que hace que la mayor parte de los órganos abdominales permanezcan fuera del embrión dentro de un saco transparente formada por el amnios, peritoneo parietal y gelatina de Wharton. Ello ocurre a la sexta semana de gestación. Al terminar su formación, alrededor de la décima a la doceava semana, el intestino regresa a la cavidad, rota y se fija a la pared posterior.⁴³

El tratamiento es de tipo quirúrgico, luego de realizar soporte vital a los pacientes, y que estos se encuentren estables para el procedimiento.⁴³

3.3.4.4.3 Gastrosquisis

La gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal anterior, paraumbilical habitualmente a la derecha, por el que salen asas intestinales las que flotan libremente en el líquido amniótico, sólo recubiertas por el peritoneo visceral. Su prevalencia al nacimiento se estima entre 0.4 y tres por 10,000 nacimientos.⁴³

Se cree que sucede probablemente a una disrupción vascular a nivel de la arteria onfalomesentérica derecha y de la vena umbilical derecha que en un momento de su embriogénesis involucionan. Si el desarrollo y la involución ordenados se alteran

tanto en su intensidad como en su cronología, se produciría un defecto de la pared abdominal como efecto de una isquemia de la pared.⁴³

El tratamiento es puramente quirúrgico, sin embargo, se debe realizar inmediatamente recubrimiento de las asas intestinales para evitar perforación de las mismas y cuando el paciente se encuentre estable programar la cirugía.⁴³

3.3.4.5 Defectos orofaciales

3.3.4.5.1 Labio hendido y paladar hendido

Los defectos de cierre orofaciales son los defectos de nacimiento craneofaciales más frecuentes, con una incidencia en conjunto, que se sitúa en uno de cada 700 nacidos vivos.⁴⁴

Las hendiduras de labio y el paladar son entidades distintas, pero íntimamente relacionadas con la embriología, funcional y genéticamente. El labio leporino parece deberse a la hipoplasia de la capa mesenquimatosa que provoca falta de fusión de los procesos nasales y maxilar mediales. El paladar hendido consiste al parecer en el fallo de la aproximación o fusión de los anaqueles o tabiques palatinos.¹⁵

El labio hendido se asocia con el paladar hendido o fisura palatina en alrededor del 75% de los casos. La incidencia de labio leporino, asociado o no a fisura palatina, varía de forma significativa en función de la raza, mientras que la incidencia de fisura palatina se relaciona con la raza y se considera normal entre 1/1,500-2,000 nacidos vivos.⁴⁴

Los factores genéticos tienen más importancia en el labio leporino con o sin fisura palatina que cuando esta última es la única malformación.¹⁵

El labio hendido varía desde una pequeña escotadura en el borde rojo del labio hasta una separación completa que se extiende hasta la nariz. La hendidura puede ser unilateral (más a menudo en el lado izquierdo) o bilaterales y suele afectar el borde alveolar. Se acompaña de ausencia, deformidades o exceso de dientes. El labio hendido que afecta al cartílago del ala de la nariz se acompaña con frecuencia de defectos de la columela y de alargamiento de vómer, provocando una protrusión de la cara anterior del proceso premaxilar hendido.¹⁵

La hendidura aislada del paladar aparece en la línea media y puede afectar solamente a la úvula o extenderse por dentro a través del paladar blando y duro hasta el foramen del incisivo. Cuando se acompaña de labio leporino el defecto puede afectar a la línea media del paladar blando o extenderse hasta el paladar duro por uno o por ambos lados, dejando expuesta a una o ambas cavidades nasales según la hendidura palatina sea uni o bilateral.¹⁵

Según estudios la genética tiene un papel primordial en la aparición de la enfermedad. Clínicamente, cuando el defecto de cierre oro facial aparece con otras malformaciones dentro de patrones reconocibles se clasifica como defecto de cierre sindrómico. Si aparece como un hecho aislado o si no es posible identificar el síndrome se denomina defecto de cierre no sindrómico.⁴⁴

Diferentes observaciones epidemiológicas condujeron al convencimiento de que determinados agentes ambientales podrían desempeñar un papel en la producción de defectos del cierre oral. Entre ellas están la falta de concordancia total entre gemelos monocigóticos o variaciones sociales, geográficas o étnicas. La edad avanzada del padre y madre incrementan el riesgo de aparición de labio leporino con paladar hendido; mientras que la edad paterna avanzada incrementa el riesgo de aparición de hijos con paladar hendido aislado.⁴⁴

El tratamiento para estas patologías es de tipo quirúrgico por lo que se programa la cirugía en el momento en que el paciente se encuentre estable.⁴⁴

3.3.4.6 Síndrome de Down

El Síndrome de Down es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos entre ellos retrasos mentales, facciones características físicas y con frecuencia defectos cardíacos, mayor cantidad de infecciones visuales y auditivas y otros problemas de salud.⁴⁵

Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de uno de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. Es la cromosomopatía más frecuente y mejor conocida.⁴⁵

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. Las facciones y defectos congénitos propios provienen de la existencia de un cromosoma 21 adicional en cada una de las células del cuerpo por lo que también se le conoce como trisomía 21.⁴⁵

Ocasionalmente el cromosoma 21 adicional se adhiere a otro cromosoma dentro del óvulo o del espermatozoide, esto puede provocar lo que se denomina translocación 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 translocación equilibrada, que afecta su salud.⁴⁵

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.⁴⁵

Los niños con este síndrome físicamente pueden presentar 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.⁴⁵

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, sin embargo, no hay resultados conclusos sobre el tema.⁴⁵

3.3.4.7 Hidrocefalia

Se define como un incremento del volumen total de líquido cefalorraquídeo en el interior de la cavidad craneal, lo que conlleva un aumento del tamaño de los espacios que lo contienen (ventrículos, espacios subaracnoideos y cisternas de la base). La incidencia y prevalencia son difíciles de establecer ya que no hay un registro nacional o base de datos de las personas que tienen la enfermedad; sin embargo, se cree que la hidrocefalia afecta a uno de cada 500 niños.⁴⁶

El líquido cefalorraquídeo circula desde el interior de los ventrículos, en donde se produce (plexos coroideos), hasta los espacios subaracnoideos en la superficie del cerebro y médula, donde se reabsorbe pasando a los senos venosos a través de granulaciones aracnoideas llamadas de Pachioni. Cualquier alteración del equilibrio entre la producción y la reabsorción del líquido cefalorraquídeo podrá provocar la patología.⁴⁶

Las funciones del líquido cefalorraquídeo son tres, las cuales son vitales: envuelve por completo la médula y el cerebro lo que supone un mecanismo anti choque que les protege de traumatismos; es un vehículo para transportar nutrientes al cerebro y eliminar desechos; fluye entre el cráneo y canal raquídeo para compensar los cambios de volumen de sangre intracraneal, con el fin de evitar incrementos excesivos de presión intracraneal.⁴⁶

Existen tres tipos de hidrocefalia: la activa, con presión aumentada en las cavidades de líquido cefalorraquídeo consecuencia de un desequilibrio en la producción, circulación o reabsorción de líquido cefalorraquídeo bien por aumento en su producción a nivel de los plexos coroideos, por obstrucción a la circulación a través de las vías de drenaje o por disminución de la reabsorción en los corpúsculos aracnoideos de Pachioni; la pasiva o hidrocéfalo “ex vacuo” consiste en una dilatación de las cavidades de líquido cefalorraquídeo por disminución de la masa cerebral; y una hidrocefalia idiopática del lactante con evolución habitual hacia la resolución espontánea, en donde el líquido cefalorraquídeo se acumula en los espacios subaracnoideos, con ventrículos laterales moderadamente dilatados. Se aprecia un crecimiento rápido del perímetro cefálico, lo que provoca megacefalia.⁴⁶

El tratamiento de la hidrocefalia es de tipo quirúrgico, tratando la causa que provoca la patología, como masas ocupantes de espacio, oclusión en alguno de los agujeros involucrados en el paso de líquido cefalorraquídeo.⁴⁶

3.3.4.8 Sirenomelia

Es una anomalía congénita extremadamente rara con una incidencia reportada de 1.5 a 4.2 por cada 100,000 nacimientos. A nivel mundial se reportan más de 300 casos y el nombre deriva del parecido físico a los seres míticos conocidos como sirenas, ya que presentan las extremidades inferiores fusionadas y las estructuras de los pies ausentes. Se caracteriza por tener extremidades inferiores fusionadas o la presencia de un único y rudimentario miembro inferior, puede acompañarse de agenesia renal bilateral, agenesia de genitales externos, agenesia sacral, ano imperforado, ausencia de vejiga y atresia ano rectal. El oligohidramnios severo durante el segundo trimestre del embarazo constituye uno de los signos ultrasonográficos de sospecha para sirenomelia.⁴⁷

Es una patología letal, en algunos casos se acompaña también de alteraciones en la columna vertebral. La etiología se desconoce y se presenta en general en forma esporádica. Se ha descrito como factor de riesgo para sirenomelia la diabetes materna.¹

A pesar de tener una etiología desconocida, se debaten varias teorías para explicar esta patología, una de ellas indica que es causada por afección embrionaria de la región caudal y la otra por disrupción vascular. Antiguamente se había atribuido a un déficit temprano del blastema (masa de células indiferenciadas de la que derivará un órgano o tejido determinado) del eje caudal posterior del embrión, que origina la fusión temprana de los brotes de los miembros inferiores con ausencia o desarrollo incompleto de las estructuras caudales. Se considera que existe un “robo vascular” que desvía el flujo sanguíneo y los nutrientes desde las estructuras caudales del embrión hacia la placenta. En algunos casos estudiados se ha encontrado una gran arteria que surge desde la parte alta de la aorta abdominal y asume funciones de las arterias umbilicales, derivando del complejo arterial vitelino. Por tanto, las arterias que normalmente surgen posteriores a esta arteria vitelina están atenuadas o ausentes, dejando sin nutrientes los tejidos que darán origen a los miembros inferiores.⁴⁷

Otras teorías proponen la influencia de teratógenos, como la cocaína, el ácido retinoico utilizados durante el primer trimestre del embarazo, sin embargo, no se ha demostrado que causen esta patología de manera certera. Por otro lado, en un 2% de los casos se ha asociado a una única enfermedad materna, la diabetes mellitus tipo 2; aunque existen estudios que refutan esta asociación. Lo que es bien conocido es la forma de realizar el diagnóstico, y es a través de un ultrasonido Doppler color, ya que de forma prenatal permite demostrar la presencia del defecto vascular en el extremo distal de la aorta abdominal y la presencia del vaso sanguíneo aberrante, lo que permite realizar el diagnóstico diferencial con otras patologías.⁴⁷

3.3.4.9 Ectrodactilia

Es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, presente en seis de cada 10,000 nacidos vivos, descrita por primera ocasión en los esclavos africanos de Sudamérica. Para los anglosajones se conoce también como malformación de mano hendida o pie hendido. Esta patología puede presentarse de forma aislada o asociada a diversos síndromes.⁴⁸

Esta enfermedad ocasiona deformidades en las extremidades, que pueden incluir: ausencia parcial o total de los dedos, sindactilia, hendiduras profundas en manos o pies, produciendo una semejanza con las pinzas de una langosta o cangrejo, asociándose a diversos síndromes genéticos. La explicación que se le otorga a esta rara patología es sobre su desarrollo embriológico, a partir de la cresta superior del ectodermo a la cuarta semana de gestación, completándose el desarrollo a las 12 semanas; influyendo diversos genes. Estudios demuestran que hay mayor incidencia en las extremidades superiores en comparación con las inferiores 3.4/1.1 por cada 10,000 nacidos vivos respectivamente.⁴⁸

Blauth y Borisch propusieron una clasificación radiográfica de los defectos de pies, la que consiste en seis grados o tipos: el primero y segundo presentan cinco metatarsianos, el segundo hipoplasia de metatarsianos. En el tipo III sólo están presentes cuatro metatarsianos, en el IV sólo tres metatarsianos, en el V dos metatarsianos y en el VI sólo un metatarsiano.⁴⁸

Estos pacientes deben tener una valoración por un genetista, por ser una malformación autosómica dominante, con una penetración del 70% y expresión

variable secundaria, tanto a re-arreglos cromosómicos, como deleciones o translocaciones entre los cromosomas siete y nueve. El gen implicado en los seres humanos es el TP63 y en los cromosomas 7q11.2-21.3, 19p13-q13 y 3q-27. Existen algunos casos más raros de presentación autonómica recesiva o ligados al sexo.⁴⁸

3.3.4.10 Anomalías congénitas de etiología infecciosa

3.3.4.10.1 Microcefalia

Es una anomalía craneal en donde el perímetro se encuentra menor de dos desviaciones estándar por debajo de la media para la edad, sexo, raza y tiempo de gestación. La incidencia es muy variable, debido a que desde que se dio a conocer el efecto del virus del Zika en las mujeres gestantes ha aumentado los casos por lo que se estima que se encuentra de manera tentativa entre dos a tres de cada 1,000 nacidos vivos.⁴⁹

En las microcefalias primarias el cerebro no consigue completar un desarrollo embrionario normal; mientras que en las microcefalias secundarias el cerebro completa un desarrollo inicial normal pero luego sufre un daño que altera su crecimiento posterior. En ambos casos la microcefalia puede ser armónica si se asocia a retraso del peso y la talla, por lo que las microcefalias se pueden clasificar como microcefalia por defecto primario del desarrollo cerebral; y las microcefalias secundarias a detención del crecimiento cerebral por agentes nocivos fetales, infecciones prenatales, infecciones post natales, otras agresiones y enfermedades o cierre precoz de todas las suturas craneales, presentes al nacimiento.⁵⁰

Muy poco número de casos que presentan microcefalia es secundario a rubéola congénita adquirida en el periodo de gestación antes de las 12 semanas.⁵⁰

Actualmente, una de las causas fuertemente relacionadas con microcefalia y que continúa en estudio es la infección por el virus del Zika. Desde el uno de enero del 2007 hasta el nueve de marzo del 2016, la transmisión del virus del Zika se había documentado en un total de 55 países y territorios. Entre el 22 de octubre del 2015 y el cinco de marzo del 2016, Brasil notificó un total de 6,158 casos de microcefalia o de malformación del sistema nervioso central, incluidas 157 defunciones. La prevalencia de microcefalia ha aumentado en paralelo al número de casos con infección

confirmada por el virus del Zika; sin embargo, no se ha comprobado que el virus del Zika sea la causa del aumento de la incidencia de microcefalia en Brasil, pero en vista de las asociaciones temporales y geográficas entre las infecciones por el virus del Zika y la microcefalia, el descubrimiento repetido del virus en el tejido cerebral de algunos fetos, y a falta de una hipótesis alternativa convincente, una posibilidad fuerte que se está investigando es que el virus del Zika sea un factor causal.⁵¹

Además, microcefalia es sólo un posible resultado adverso entre un espectro de condiciones que pueden ser parte de un Síndrome congénito asociado al Zika. A pesar de que mucho permanece sin conocerse sobre los efectos de la infección por el virus del Zika durante el embarazo, datos de la población de Polinesia francés y Bahía revelan una clara asociación entre la infección durante el primer trimestre de embarazo y el riesgo de presentar microcefalia.⁵²

No existe una cura ni un tratamiento estándar para esta patología por lo que se incluirán dentro de las patologías con tratamiento no quirúrgico.

3.3.4.10.2 Rubéola congénita

La frecuencia de esta infección congénita es muy baja secundaria al uso generalizado de la vacuna en los humanos, únicos huéspedes posibles. La infección es sub clínica en el 30% de los casos. El contagio se produce por contacto directo o por secreciones nasofaríngeas.⁵⁰

En la rubéola materna con erupción en las primeras 12 semanas de embarazo, la infección del feto supera el 80%, posteriormente disminuye llegando al 30% hacia las 30 semanas y asciende de nuevo hasta el 100% en el último mes.⁵⁰

En los fetos infectados antes de las 12 semanas de gestación entre el 85-90% presentarán la tétrada de Gregg que incluyen: cardiopatía (sobre todo ductus arterioso persistente y estenosis pulmonar), microcefalia, sordera y cataratas. En infecciones maternas aparecidas entre las 12 y 16 semanas un 15% de los fetos presentarán microcefalia, sordera y en menor proporción defectos oculares como coriorretinitis puntiforme en sal y pimienta o glaucoma. Cuando la infección es entre las 16 y 20 semanas existe un riesgo mínimo de sordera y en infecciones adquiridas posteriormente a las 20 semanas no se han descrito secuelas. Los recién nacidos

suelen ser a término, pero con bajo peso y, aunque al inicio no presenten afectación, en un 20-40% desarrollarán diabetes hacia los 35 años y en un 5% alteración tiroidea.⁵⁰

Si la infección se produce en épocas tardías del embarazo el recién nacido puede presentar enfermedad sistémica con erupción generalizada parecida al eczema seborreico, lesiones purpúricas, neumonía intersticial, hepatoesplenomegalia, meningoencefalitis entre otros, pudiendo excretar el virus hasta los 30 meses.⁵⁰

3.3.4.10.3 Toxoplasmosis congénita

La infección materna por *Toxoplasma gondii* se adquiere principalmente por ingestión de quistes vegetales y frutas mal lavados o carne cruda o poco cocinada, al limpiar excrementos de gato (único huésped comprobado) o al realizar trabajos de jardinería sin guantes. Sólo un 10% de las mujeres inmunocompetentes que se infectan presentan sintomatología, usualmente leve e inespecífica o puede dar lugar a un cuadro mononucleósico.⁵⁰

Esta infección se transmite al embrión o al feto durante la fase de parasitemia materna y está aceptado que la transmisión sólo tiene lugar, en las gestantes no inmunocompetentes, durante la primoinfección. Cuanto más precoz sea la infección en el embarazo menor será el riesgo de transmisión fetal, aproximadamente del 10-20% en el primer trimestre, 25-30% en el segundo y 60-80% en el tercero, pero las consecuencias para el feto serán más graves si la infección es precoz que si se transmite en fases tardías.⁵⁰

El recién nacido puede presentar varias formas clínicas, un 5% puede presentar una forma sistémica inicial que aboca a una fase de secuelas con la tetrada sintomática de Sabin (hidrocefalia, calcificaciones intracraneales, convulsiones y coriorretinitis), en general se trata de infecciones adquiridas antes de las 20 semanas. Si la infección es tardía pueden objetivarse meningoencefalitis, fiebre, hepatoesplenomegalia, ictericia, exantema, neumonitis y diarrea, y en la analítica sanguínea suelen aparecer anemia, trombocitopenia y eosinofilia. Un 10% pueden presentar lesiones aisladas del sistema nervioso central u ocular de pronóstico variable y un 85% de los recién nacidos infectados estarán asintomáticos al nacer, pero de ellos

un 20-30% pueden desarrollar afectación neurológica y coriorretinitis a medida que el niño crece si no reciben tratamiento.⁵⁰

3.3.4.10.4 Citomegalovirus congénito

Es la infección congénita más común. Este virus produce primoinfección en un 1-2.5% de gestantes y un 30-40% de ellas se produce una infección fetal. Algunos recién nacidos adquieren la infección en el período perinatal, al pasar por el canal del parto, pero ésta suele ser sub clínica o en algunos casos presentarse como síndrome mononucleósico. También puede adquirirse por la leche materna.⁵⁰

La infección por este virus puede producir una afectación fetal grave con lesiones del sistema nervioso central como microcefalia, calcificaciones periventriculares; atrofia óptica, hepatoesplenomegalia, ascitis o hidrops fetal, sobre todo cuando la infección materna se produce antes de las 20 semanas. El retraso del crecimiento intrauterino es una constante.⁵⁰

Entre 10-15% de los recién nacidos infectados presentan afectación sistémica al nacer con fiebre, afectación respiratoria, púrpura, hepatoesplenomegalia, hepatitis e ictericia por anemia hemolítica, encefalitis, coriorretinitis, retraso ponderal y psicomotor. De todos ellos alrededor del 20-30% fallecen en los 3 primeros meses. En la mitad de los casos existe microcefalia ya al nacer y en otros se objetiva a medida que el niño crece. Solamente entre el 10-20% de los recién nacidos sintomáticos tendrán un desarrollo normal.⁵⁰

3.3.4.10.5 Virus herpes simple

La mayor parte de las infecciones por virus herpes simple (87%) se transmiten al feto a través del canal del parto, siendo excepcional la afectación del feto en los dos primeros trimestres del embarazo por transmisión hematógena. Existe la posibilidad de contaminación post natal por contacto con lesiones herpéticas no genitales.

Presentan vesículas cutáneas en racimos, la queratoconjuntivitis con cicatrices corneales, y calcificaciones en ganglios de la base, sobre todo en tálamos, son típicas lesiones de infección precoz. Pocos niños nacen sintomáticos. Post natalmente el 50% presentan enfermedad diseminada, en el 9% de los casos las manifestaciones se inician el primer día de vida y en el 40% al final de la primera semana. Sólo el 20%

aparecen vesículas cutáneas como signo inicial; los síntomas sistémicos progresan con rapidez y hay afectación del sistema nervioso central con letargia, irritabilidad, fiebre y convulsiones, ictericia, shock y coagulación intravascular diseminada.⁵⁰

El 30% tiene infección localizada en el sistema nervioso central iniciando entre los diez y 28 días de vida y presentan clínica de encefalitis con convulsiones, letargia, irritabilidad, rechazo del alimento, inestabilidad térmica y fontanela prominente. El 20% restante tendrá afectación óculo-mucocutánea, que suele iniciarse en la segunda semana. La mortalidad en este grupo oscila entre 17-50% y aparecerán secuelas neurológicas en el 40% de los afectos, en muchos de ellos sin afectación aparente del sistema nervioso central durante la fase aguda.⁵⁰

3.3.4.11 Características del recién nacido

En el estudio se tomaron las siguientes variables para realizar la caracterización de todo recién nacido que fue evaluado por el investigador:

3.3.4.11.1 Sexo

La Real Academia Española (RAE) lo define como una condición orgánica, masculina o femenina, de los animales y las plantas.⁵³ La variable sexo indicó el grupo de recién nacidos que se encuentra mayormente afectado por la presencia de anomalías congénitas.

3.3.4.11.2 Edad gestacional

Tiempo de vida de un embrión, feto o recién nacido desde el primer día de la última menstruación hasta el nacimiento.⁵⁴ Esta variable se evaluó a través del test de Capurro, el cuál es el más utilizado a nivel mundial. El test de Capurro, clasifica a los recién nacidos menores de 32 semanas como prematuro extremo, entre 32 a 34 semanas como prematuro moderado, entre 35 a 36 semanas prematuro leve, entre 37 a 41 semanas a término y por último los que tienen 42 semanas o más post maduro.⁵⁴

3.3.4.11.3 Peso al nacer

Peso de un neonato inmediatamente después de su nacimiento.⁵⁴ Esta variable fue medida a través de una balanza digital MS-2400 la cual fue calibrada por el investigador al momento de realizar la evaluación clínica del recién nacido. La

Federación Nacional de Neonatología de México clasifica a los recién nacidos según su peso al nacer como:⁵⁵

Macrosómico: > 4, 000 gramos

Peso normal: 2, 500 a 3, 999 gramos

Bajo peso: < 2, 500 y > 1, 500 gramos

Muy bajo peso: < 1, 500 gramos

3.3.4.12 Características maternas

Se tomaron las siguientes variables para la caracterización de las madres de todo recién nacido que fue evaluado por el investigador:

3.3.4.12.1 Edad materna

La RAE lo define como el tiempo que un individuo ha vivido desde su nacimiento hasta un momento determinado.⁵³ Este estudio utilizó la clasificación por grupos etarios del Ministerio de Salud Pública en su SIGSA 18, en donde se clasificó las madres de 18 a 19 años, 20 a 24 años, de 25 a 39 años, de 40 a 49 años, de 50 a 59 años de 60 a 64 años de 65 a 69 años y más de 70 años.⁵⁶

3.3.4.12.2 Residencia

La RAE lo define como lugar en donde se vive.⁵³ Esta variable se obtuvo a través de la entrevista realizada a la madre, indicando en cuál de los 22 departamentos del país de Guatemala reside.

3.3.4.12.3 Consumo de ácido fólico

La RAE lo define como un componente del complejo vitamínico B, usado en el tratamiento de alguna anemia y que, tomado durante el embarazo, ayuda a prevenir malformaciones de la médula espinal.⁵³ Se determinó si la madre consumió o no el ácido fólico antes o durante el primer trimestre de embarazo, que es el tiempo empleado embriológicamente por el feto para la formación de todo el sistema nervioso.

3.3.4.12.4 Consanguinidad con el padre

La RAE lo define como parentesco de dos o más individuos que tienen un antepasado común próximo.⁵³ Esta variable fue recolectada durante la entrevista con la madre del recién nacido evaluado por el investigador para determinar si efectivamente la presencia de algún grado de consanguinidad con el padre es un factor de riesgo para la aparición de anomalías congénitas.

3.3.4.12.5 Antecedente de hijos con anomalías congénitas

La RAE define antecedente como acción, dicho o circunstancia que sirve para comprender o para valorar hechos posteriores.⁵³ Por lo que se obtuvo la información al momento de la entrevista de la madre, determinando así si la presencia de anomalías congénitas previas se relaciona con el apareamiento posterior de otro recién nacido con anomalías congénitas.

3.3.4.12.6 Consumo de tortillas

La RAE lo define como alimentación con torta aplanada hecha con maíz para acompañar algunas comidas.⁵³ Se han reportado estudios en donde investigan la posible relación entre el alto consumo de tortillas de maíz y la aparición de anomalías congénitas. Se puede considerar que una persona sí consume tortilla cuando son más de tres tortillas al día, siete días de la semana; y quienes no consumen prácticamente son menos de tres tortillas al día, cuatro a cinco días a la semana.⁵⁷

3.4 Marco demográfico

En el ámbito demográfico el Instituto Nacional de Estadística (INE) para el año 2014 reportan una población total para Guatemala de 15 millones 607 mil 640 personas. La distribución por grupos quinquenales de edad muestra que el 37.8% era menor a 14 años. Para este mismo año se registraron 386 mil 195 nacimientos, y al desagregar el total de nacimientos, se observó que en el departamento de Guatemala residen la mayor proporción con 17% del total de nacimientos, seguido de Huehuetenango con el 9.8% y Alta Verapaz con 8.6%. Según la distribución de nacimientos por grupo de edad de la madre, se observó que casi el 30% son atribuidos a mujeres entre 20 y 24 años, seguido de mujeres de 25 a 29 años, sin embargo, se registran cada vez más nacimientos en mujeres de 15 a 19 años, que en mujeres de 30

a 34 años. En el departamento de Guatemala, se cuenta con la edad mediana de 21 años de las madres que registraron su primer nacimiento en el lugar. Sin embargo, para el 2014 se registraron 379 nacimientos en niñas de diez a 13 años, mientras que para las niñas de 14 años, fueron más de 1,500 nacimientos. El departamento de Petén fue el que más registros de madres menores de 15 años realizaron para el 2014.⁵⁸

Según el INE en lo que respecta a los recién nacidos durante el año 2014 se reportaron un 87.5% del total de nacimientos con un peso normal al nacer (5,5 libras o más), mientras que el 11.8% registró bajo peso al nacer. Del total de nacimientos, el 0.5% presentaron muy bajo peso al nacer (menos 3.3 libras) y 0.2% extremadamente bajo peso al nacer (menos de 2.2 libras). A nivel nacional se registraron 7,342 defunciones de menores de un año, el 56.1% representado por el sexo masculino, el 48.1% fallecieron entre los primeros 27 días de nacido y el 51.9% a partir de los 28 días pero antes de cumplir el año de edad.⁵⁸

Las proyecciones que realizó el INE para el 2050 indican que la población ascenderá a 24 millones 254 mil 428 habitantes, se espera que la tasa de natalidad descienda a 19.2 nacimientos por cada mil habitantes, sin embargo, cada vez se registran más embarazos en menores de edad.⁵⁸

3.5 Marco geográfico

Guatemala es un país delimitado al norte y al oeste con México, al sur con el Océano Pacífico y al este con Belice, Honduras y el Salvador. La extensión territorial es de 108,889 kilómetros cuadrados. El país se encuentra organizado en 22 departamentos y actualmente la República de Guatemala se divide en 338 municipios.⁵⁹

El departamento de Guatemala se encuentra al sur, su capital es la Ciudad de Guatemala, con una superficie de 2,126 kilómetros cuadrados. Esta capital es la sede de los poderes gubernamentales de la República de Guatemala, así como sede del Parlamento Centroamericano. De acuerdo con el último censo realizado en la ciudad, en ella habitan 2,149,107 personas, pero considerando su área metropolitana de acuerdo al INE, alcanza un estimado de 4,703,865 habitantes para el año 2015, lo que la convierte en la aglomeración urbana más poblada y extensa de América Central.⁵⁹

Debido a todas las instituciones de gran importancia que se encuentran en la Ciudad de Guatemala, existen muchas personas que migran desde otros departamentos en busca de empleo, ya que la mayor parte del área empresarial se encuentra localizada en este departamento y son fuente fundamental de trabajo para toda la población. La dificultad de devengar un salario mensual fijo ha generado que la cantidad de personas que se encuentran en el departamento de Guatemala aumente cada día más, y con esto, aumenta el número de nacimientos registrados en los hospitales nacionales y los reportados por comadronas que son personas capacitadas para atender un parto eutócico simple en el área rural, ya que muchas de las mujeres embarazadas no cuentan con el monto económico para movilizarse al área urbana y así llevar un control prenatal adecuado ni recibir atención médica en centros especializados.

Los estudios realizados en el Hospital Roosevelt sobre anomalías congénitas son escasos, el más reciente es el que se publicó en el año 2013 llamado “Caracterización epidemiológica de anomalías congénitas gastrointestinales”, el cuál reportó a 184 neonatos que presentaron anomalía congénita gastrointestinal, la anomalía congénita gastrointestinal más frecuente fue la atresia de intestino, el sexo masculino fue el más afectado con una tasa de letalidad de 40%. Este estudio se realizó solamente con los que presentaron anomalías congénitas gastrointestinales, pero no se cuenta con un dato completo de la situación en dicho hospital para considerar el comportamiento del resto de anomalías congénitas que se presentan.⁶⁰

3.6 Marco institucional

El Hospital Roosevelt es uno de los hospitales públicos de referencia más importantes a nivel nacional, ya que maneja una gran población de pacientes, en consulta externa como en el área de emergencia, tanto de adultos como de niños. El estudio se llevó a cabo en la Unidad de Neonatología, la cual se encuentra localizada en el área de maternidad, en el segundo nivel. La Unidad de Neonatología cuenta con un área de recibimiento para el recién nacido, tanto para los que son producto de cesárea (3 quirófanos), y quienes son producto de un parto eutócico simple (2 salas de parto), los cuáles se encuentran constituidos por módulos térmicos móviles, regulables, protegidos por sábanas limpias las cuáles se cambian con cada recién nacido. Cada área designada cuenta con equipo médico que consta en aspirador de secreciones,

oxigenoterapia, tubos orotraqueales de diferentes diámetros (2.5 cm, 3 cm, 3.5 cm, 4 cm), sonda nasogástrica, jeringas descartables (3 ml, 5 ml, 10 ml), guantes descartables estériles y descartables de diferente tamaño, cinta métrica, cartas de identificación pediátrica que presenta nombre de la madre, sexo, hora y fecha de nacimiento, peso al nacer, longitud, circunferencia cefálica y dos áreas para huellas plantares (derecha e izquierda). De igual manera al recién nacido se le coloca una pulsera con los datos de la madre, hora y fecha de nacimiento para su correcta identificación. Posteriormente a la atención que se le brinda al recién nacido por parte del médico pediatra, se presenta a la madre, se indica sexo, peso al nacer, longitud y estado clínico, luego se traslada al área de Transición, en donde se baña al recién nacido, se colocan las vacunas respectivas y se colocan en módulos térmicos para evitar hipotermia. Cuando las madres se encuentran en área de recuperación y tienen su papelería en orden para ser trasladadas a un área de encamamiento se evalúa nuevamente al recién nacido para asegurarse de que se encuentra bien, y se hace entrega a la madre, quien se queda a cargo de alimentarlo y cuidarlo mientras se recupera para poder dar el egreso respectivo. A la madre se le instruye sobre la correcta manera de amamantarlo y en cada servicio de encamamiento se cuenta con personal médico y de enfermería quienes se encuentran encargados de brindar la correcta atención a cada madre y recién nacido que permanece en el servicio.

3.7 Marco legal

Todo establecimiento encargado de brindar atención médica en Guatemala se encuentra laborando bajo la Constitución Política de la República de Guatemala, en donde se debe velar por el cumplimiento de los derechos de cada persona, como el derecho a la vida, libertad e igualdad. En la sección séptima se habla sobre salud, seguridad y asistencia social, en donde indica que el derecho a la salud es derecho fundamental de todo ser humano.⁶¹

De igual manera el Código de Salud de Guatemala indica la responsabilidad que tiene el Hospital como institución que vela por la salud de la población de colaborar con el resto de instituciones para mejorar el servicio otorgado a la población y brindar datos necesarios para la estadística de las situaciones de salud del país.⁶²

El Acuerdo Gubernativo No. 376-2007, Reglamento para la regulación, autorización, acreditación y control de establecimientos de atención para la salud. En el cual se regula que todo personal que brinde asistencia médica debe ser médico graduado y colegiado activo que se responsabilice por la atención brindada a la población. (Ver anexo 11.1)⁶³

En Guatemala, el 24 de noviembre de 1992 se publicó en el diario oficial, el Decreto número 44-92 del Congreso de la República de Guatemala, que contiene la Ley General de Enriquecimiento de Alimentos, dicho instrumento legal tiene por objeto establecer la obligatoriedad del enriquecimiento, fortificación o equiparación de los alimentos necesarios para suplir la ausencia o insuficiencia de nutrientes en la alimentación de la población.⁶⁴

El control y prevención de la deficiencia de micronutrientes, principalmente de vitamina A, yodo y hierro, han sido incorporados en las metas mundiales relacionadas con la salud y nutrición, debido al mejor conocimiento de las repercusiones de los desórdenes o enfermedades que ocasionan; así como por los efectos que éstas deficiencias tienen sobre el crecimiento, desarrollo mental, prevención de enfermedades infecciosas y la conservación de importantes funciones del organismo humano, como son la visión y el metabolismo.⁶⁴

4. POBLACIÓN Y MÉTODOS

4.1 Enfoque y diseño de la investigación

- Enfoque: cuantitativo
- Diseño: transversal prospectivo

4.2 Unidad de análisis y de información

4.2.1 Unidad de análisis: datos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos registrados en el instrumento de recolección de datos.

4.2.2 Unidad de información: todo recién nacido auxiliado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017.

4.3 Población y muestra

4.3.1 Población

- Población diana: todo recién nacido auxiliado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017.
- Población de estudio: todo recién nacido auxiliado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017.

4.3.2 Muestra

- Marco muestral: se realizó una evaluación clínica exhaustiva en todos los recién nacidos ingresados a la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante los meses de julio a agosto del año 2017.
- Tipo y técnica de muestreo

Se realizó un muestreo no probabilístico, por ser un estudio de reconocimiento dentro de la población; que no depende de la probabilidad, sino de las causas

relacionadas con las características del investigador. Se tomó muestra no probabilística, con muestreo consecutivo; haciendo referencia a que la población en estudio es seleccionada por accesibilidad, incluyéndose a todos los sujetos que se encuentren con un exámen físico normal y quienes presentaron alguna anomalía congénita sin importar si es mayor o menor.

El estudio supone un procedimiento de selección poco arbitrario, tratando de inferir sobre la población a estudio. Seleccionando recién nacidos para la representación de la población determinada. Como sesgo se encuentra la incidencia de casos de alguna anomalía congénita que pueda ser mayor o menor según la época del año, por lo que el nivel de confianza del estudio es estimado.

Durante el año 2016 la cantidad de recién nacidos en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt registrada fue de 18,250 neonatos. Por lo que en base al dato anterior se realizó el cálculo de tamaño de muestra utilizando la siguiente fórmula:

$$n = \frac{N * Z_{\alpha}^2 * p * q}{d^2 * (N - 1) + Z_{\alpha}^2 * p * q}$$

Donde N (población total) es la cantidad de recién nacidos que se registraron durante el año 2016, datos otorgados por el licenciado Rafael López del Departamento de Estadística del Hospital Roosevelt, indica que fue de 18,250 recién nacidos (*). El nivel de confianza (Z_{α}^2) se encuentra determinada por el investigador en un 95% (1.96^2) según referencias estadísticas de estudios previos realizados en anomalías congénitas.⁸ La proporción esperada (p) es de 0.035 obtenido de un estudio realizado en Ecuador siendo un país tercermundista, como lo es Guatemala, durante el año 2005 en donde se determina una prevalencia de anomalías congénitas de 3.5%. El Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAM) es un estudio que reportó datos en base a un programa de investigación clínica y epidemiológico de los factores de riesgo en la producción de anomalías congénitas registradas en hospitales de América Latina como lo es Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Paraguay, Uruguay, Venezuela y Ecuador, cuya finalidad fue la prevención de las anomalías congénitas que se detectaron al nacimiento.¹⁴ La probabilidad de fracaso (q) se obtiene restando de la unidad la proporción esperada por lo que para este caso en

particular, sería de 0.965. La precisión se encuentra otorgada por el investigador en un 3%, según estudio realizado en Ecuador en donde se utilizó con la finalidad de identificar recién nacidos con anomalías congénitas.¹⁴

Debido a que se buscó estimar la proporción de recién nacidos que presentaron anomalías congénitas y la proporción de quienes presentaron un examen físico normal, se utiliza la fórmula anterior, quedando el tamaño de la muestra de la siguiente manera:

$$n = \frac{(18,250) (1.96)^2 (0.035) (0.965)}{(0.03)^2 (18,250 - 1) + (1.96)^2 (0.035) (0.965)} = 143.87$$

$$n \approx 144 \text{ recién nacidos}$$

Al realizar la ecuación de muestra ajustada, la cual sirve para estimar las posibles pérdidas de pacientes por diversas razones, por lo que se debe calcular el tamaño muestral respecto a dichas pérdidas para que no se pierda la objetividad del mismo, se obtuvieron los siguientes datos:

$$na = n (1 / 1 - R)$$

En donde *na* (muestra ajustada a las pérdidas) son los 144 recién nacidos determinados para el tamaño de la muestra, R (proporción esperada de pérdida) considerada para este estudio es del 10% (0.01), por lo que se obtuvo lo siguiente:

$$na = 144 (1 / 1 - 0.1)$$

$$na = 144 (1 / 0.9)$$

$$na = 144 (1.11)$$

$$na = 161 \text{ recién nacidos}$$

Por lo que se necesitaron evaluar a 161 recién nacidos en el periodo de julio a agosto del año 2017 para poder conocer la proporción de neonatos que presentaron algún tipo de anomalía congénita, ya que el investigador fue capacitado por el genetista experto en el tema (Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde) la evaluación fue

minuciosa y detallada según el instrumento de recolección de datos elaborado para dicha finalidad.

4.4 Selección de los sujetos de estudio

4.4.1 Criterios de inclusión

Todo recién nacido ingresado en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el período de julio a agosto del año 2017 que presentaron un examen físico normal y los que presentaron algún tipo de anomalía congénita ya sea mayor o menor, que la madre haya autorizado a través del consentimiento informado el participar en dicho estudio y que se encuentren en la Unidad de Neonatología de lunes a viernes de 6:00 a.m. a 4:00 p.m. durante los meses ya indicados.

4.4.2 Criterios de exclusión

Todo recién nacido que presentó algún tipo de anomalía congénita que haya fallecido y que la causa de muerte no fue consecuencia directa de la misma anomalía y toda madre que fue menor de edad (menor de 18 años).

4.5 Definición y operacionalización de las variables

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE TODOS LOS RECIÉN NACIDOS	Sexo del recién nacido	Condición orgánica, masculina o femenina, de los animales y las plantas. ⁵³	Sexo obtenido a la evaluación clínica realizada por el investigador al nacimiento del recién nacido.	Categórica dicotómica	Nominal	Masculino / Femenino
	Edad gestacional del recién nacido	Tiempo de vida de un embrión, feto o recién nacido desde el primer día de la última menstruación hasta el nacimiento. ⁵³	Edad gestacional obtenida en la evaluación clínica realizada por el investigador al nacimiento según Test de Capurro	Numérica	Razón	Semanas
	Peso al nacer del recién nacido	Peso de un neonato inmediatamente después de su nacimiento. ⁵³	Peso obtenido con balanza electrónica calibrada al momento del examen físico por el investigador.	Numérica continua	Razón	Kilogramos

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE TODOS LOS RECIÉN NACIDOS	Tipo de desenlace al nacer	Modo en que se resuelve o acaba una acción o situación. ⁵³	Tipo de desenlace obtenido al momento de la evaluación clínica por parte del investigador en el recién nacido.	Categórica dicotómica	Nominal	Vivo / Muerto
CARACTERIZACIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS	Tipo de anomalía congénita	Alteraciones estructurales o funcionales, visibles o no, presentes desde el nacimiento. ²⁰	Mayor (Anencefalia, encefalocele, espina bífida, pie equinovaro, luxación congénita de cadera, CIA, CIV, DAP, Coartación de la aorta, Estenosis pulmonar y aórtica, tetralogía de Fallot, transposición de grandes vasos, atresia esofágica, atresia intestinal, MAR, onfalocele, gastrosquisis, estenosis hipertrófica del píloro, labio y paladar hendido, hidrocefalia, sirenomelia, ectrodactilia)	Categórico dicotómico	Nominal	Mayor/ Menor

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS			Menor (Polidactilia, acalasia, hernia umbilical, esternón corto, esternón largo, hipertelorismo mamario, seno pre-auricular, apéndice pre-auricular, filtrum corto) ²³	Categórico dicotómico	Nominal	Quirúrgico / No quirúrgico
	Tratamiento sugerido en recién nacidos con anomalías congénitas	Conjunto de medios que se utilizan para curar o aliviar una enfermedad en cualquier momento dado. ⁵³	Tratamiento que se debe realizar según la literatura en respuesta al tipo de anomalía congénita encontrada por el investigador. <u>Quirúrgico:</u> (encefalocele, espina bífida, polidactilia, estenosis aórtica, tetralogía de Fallot, transposición de grandes vasos, atresia esofágica, estenosis hipertrófica del píloro, atresia intestinal, divertículo de Meckel, malformaciones anorrectales, onfalocele,			

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS			<p>gastrosquisis, labio y paladar hendido, hidrocefalia)^{15,34,36,37,39,40,41,43,44,46}</p> <p><u>No quirúrgico:</u> (anencefalia, pie equinovaro, luxación congénita de cadera, CIV, CIA, DAP, coartación de la aorta, estenosis pulmonar, acalasia, hernia umbilical, síndrome de Down, microcefalia)^{26,320,32,34,36,42,45,50}</p>			
	Edad materna	Tiempo que un individuo ha vivido desde su nacimiento hasta un momento determinado. ⁵³	Edad otorgada por la madre a través de la boleta de recolección de datos al momento de la entrevista.	Numérica discreta	Razón	Años
	Residencia	Lugar en donde se vive. ⁵³	Residencia otorgada por la madre a través de la boleta de recolección de datos al momento de la entrevista.	Categórica Policotómica	Nominal	Petén, Quiché, Suchitepequez, Huehuetenango, Alta Verapaz,

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE LAS MADRES						Izabal, Sololá, San Marcos, Quetzaltenango, Totonicapán, Chimaltenango, Santa Rosa, Sacatepéquez, Guatemala, Jutiapa, Zacapa, Baja Verapaz, El Progreso, Jalapa Chiquimula, Retalhuleu, Escuintla.
	Consumo de ácido fólico antes del segundo semestre	Componente del complejo vitamínico B, usado en el tratamiento de alguna anemia y que, tomado durante el embarazo, ayuda a prevenir	Consumo durante el primer trimestre de embarazo otorgado por la madre a través de la boleta de recolección de datos al momento de la entrevista.	Categórica dicotómica	Nominal	Sí / No

MACRO VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	CLASIFICACIÓN/ UNIDAD DE MEDIDA
CARACTERIZACIÓN DE LAS MADRES		malformaciones de la médula espinal. ⁵³				
	Consanguinidad con el padre	Parentesco de dos o más individuos que tienen un antepasado común próximo. ⁵³	Información proporcionada por la madre en la entrevista respecto a si existe algún grado de consanguinidad con el padre del recién nacido.	Categórica dicotómica	Nominal	Sí / No
	Antecedente de hijo con anomalías congénitas	Acción, dicho o circunstancia que sirve para comprender o para valorar hechos posteriores. ⁵³	Antecedente otorgado por la madre a través de la boleta de recolección de datos al momento de la entrevista.	Categórica dicotómica	Nominal	Sí / No
	Consumo de tortillas	Alimentación con torta aplanada hecha con maíz para acompañar algunas comidas. ⁵³	Consumo otorgado por la madre a través de la boleta de recolección de datos al momento de la entrevista. <u>Sí</u> :>de 3 tortillas al día, 7 días de la semana. <u>No</u> : < de 3 tortillas al día, 4-5 días a la semana).	Categórica dicotómica	Nominal	Sí / No

4.6 Recolección de datos

4.6.1 Técnicas

Se realizó una investigación cuantitativa a través del examen físico de todo recién nacido en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo de julio a agosto del año 2017 para identificar anomalías congénitas mayores o menores.

Durante la investigación se realizó una entrevista a la madre del recién nacido evaluado por el investigador, con previo consentimiento informado por parte de la madre para la realización de la misma. (Ver anexo 11.2)

4.6.2 Procesos

- Paralelo a la aprobación del protocolo de investigación el investigador se encontró bajo la capacitación del genetista Dr. Julio Cabrera para realizar en todo recién nacido un examen físico adecuado con la finalidad de identificar anomalías congénitas mayores y/o menores, la misma se realizó de lunes a viernes de 8:00 a.m. a 3:00 p.m. durante 1 mes.
- Se solicitó a través de una carta al Jefe de Pediatría del Hospital Roosevelt el permiso correspondiente para realizar evaluación clínica de todos los recién nacidos que se encontraron ingresados en la Unidad de Neonatología durante los meses de julio a agosto del año 2017 para identificar cualquier caso de anomalía congénita.
- Se incluyeron al estudio todos los recién nacidos que cumplieron con los criterios de inclusión para alcanzar objetivos establecidos.
- Se asistió a la Unidad de Neonatología de lunes a viernes de 6:00 a.m. a 4:00 p.m. para la evaluación de todos los recién nacidos que se encontraron en ese horario.
- Posterior a que la madre firmara el consentimiento informado y se le haya explicado cada punto de la investigación se realizó encuesta para obtener datos que se encuentran en la boleta de recolección de datos.

- Se procedió a evaluar al recién nacido, quien se colocó sin ropa sobre pesa digital MS-2400 la cual fue calibrada previamente por el investigador. Se procedió a medir al recién nacido utilizando cinta métrica marca dandis retractable de 1.5 metros, utilizando el área en centímetros. Posteriormente se realizó el examen físico cefalocaudal para identificar anomalías congénitas mayores y menores.
- Posteriormente se indicó a la madre los resultados de la evaluación y en los casos en donde fue necesario se gestionó la atención médica especializada a través del médico residente responsable de velar por la atención y tratamiento del recién nacido.

4.6.3 Instrumentos

Se utilizó un instrumento de recolección de datos, el cuál fue diseñado con la finalidad de cumplir con cada objetivo establecido en este estudio, por lo que se desarrolló en dos hojas de papel bond tamaño carta, que consta de tres páginas impresas en ambos lados de la misma. Cuenta con tres secciones, la primera llamada caracterización de todos los recién nacidos, en donde se pregunta sobre el sexo, edad gestacional, peso al nacer y tipo de desenlace al nacer de todo recién nacido evaluado durante la investigación. La segunda sección llamada caracterización de los recién nacidos que presentan algún tipo de anomalía congénita, en donde se indica el tipo de anomalía congénita encontrada por el investigador al momento de realizar el examen físico del recién nacido y el tipo de tratamiento sugerido según la literatura que debe de proporcionarse al recién nacido. La tercera sección llamada caracterización de las madres de todos los recién nacidos evaluados, en donde se cuestiona la edad de la madre, la residencia, el consumo de ácido fólico antes del segundo trimestre de embarazo, si existe algún grado de consanguinidad con el padre del recién nacido, antecedentes de hijos con anomalías congénitas y el consumo de tortillas durante el embarazo. (Ver anexo 11.3)

4.7 Procesamiento y análisis de datos

4.7.1 Procesamiento de datos

La recolección de la información se relaciona con los objetivos de la investigación, por lo que la boleta de recolección de datos fue diseñada para disminuir el sesgo producido por muertes de neonatos que presenten alguna anomalía congénita pero que el fallecimiento no haya sido consecuencia de la anomalía. Se realizó una tabulación manual diaria de las boletas de recolección de datos, a cada una se le otorgó un número correlativo para el fácil manejo de la información. Se ingresó la información en el programa Microsoft Excel 2007 para obtener una base de datos digital que fue actualizada diariamente.

Para el primer objetivo que buscó caracterizar a todo recién nacido de la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante el periodo establecido, la variable edad gestacional se obtuvo de forma numérica, sin embargo, se interpretó y analizó categóricamente, según el Test de Capurro, el cuál es el más utilizado para hacer el cálculo respectivo en el Hospital Roosevelt, y uno de los más utilizados a nivel mundial. El test de Capurro clasifica la edad gestacional de la siguiente manera:⁵⁴

- Prematuro extremo: menos de 32 semanas
- Prematuro moderado: de 32-34 semanas
- Prematuro leve: de 35-36 semanas
- A término: de 37 a 41 semanas
- Post maduro: 42 semanas o más

De igual manera la variable peso al nacer se recolectó de forma numérica, sin embargo, para su análisis se categorizó según la clasificación realizada por la Federación Nacional de Neonatología de México, de la siguiente manera: ⁵⁵

- Macrosómico: > 4, 000 gramos
- Adecuado peso: 2, 500 a 3, 999 gramos
- Bajo peso: < 2, 500 y > 1, 500 gramos
- Muy bajo peso: < 1, 500 gramos

Para el segundo objetivo que buscó determinar la proporción de recién nacidos que presentan anomalías congénitas, se utilizó la fórmula estadística que se define así:⁶⁵

- Proporción=
$$\frac{\text{Número de casos nuevos}}{\text{Suma de todos los periodos libres de la enfermedad durante el periodo definido en el estudio (tiempo-persona)}}$$

Para el tercer objetivo que buscó describir el tipo de anomalía congénita más frecuente y el tratamiento que según la literatura debe ofrecerse, se registró la información en una base de datos en el programa de Microsoft Excel 2007.

Para el cuarto objetivo que buscó caracterizar a las madres de todos los recién nacidos que fueron evaluados en el estudio, la variable edad materna se recolectó en su forma numérica, sin embargo, para su análisis se categorizó según la clasificación del Ministerio de Salud Pública en su SIGSA 18, de la siguiente manera:⁵⁶

- 18-19 años
- 20-24 años
- 25-39 años
- 40-49 años
- 50-59 años
- 60-64 años
- 65-69 años
- Más de 70 años

De igual manera la variable residencia se categorizó según las regiones establecidas dentro del país de Guatemala, las cuales se encuentran de la siguiente manera:⁶⁶

- I. Región metropolitana (Ciudad de Guatemala)
- II. Región norte (Baja y Alta Verapaz)
- III. Región nororiental (El Progreso, Izabal, Zacapa y Chiquimula)
- IV. Región suroriental (Santa Rosa, Jalapa y Jutiapa)
- V. Región central (Sacatepéquez, Chimaltenango y Escuintla)
- VI. Región suroccidental (Sololá, Totonicapán, Quetzaltenango, Suchitepéquez, Retalhuleu y San Marcos)
- VII. Región noroccidental (Huehuetenango y Quiché)
- VIII. Región del Petén

Se obtuvieron datos necesarios para dar respuesta a las preguntas de investigación, se estableció la proporción de recién nacidos que presentaron anomalías congénitas y se determinó el porcentaje de recién nacidos fallecidos a causa de una anomalía congénita para implementar planes de prevención a futuro para disminuir número de casos de recién nacidos con anomalías congénitas.

Para el procesamiento de la información se realizó una codificación de variables para que la elaboración de la base de datos fuera certera y rápida. (Ver anexo 11.4, tabla 11.1 y 11.2)

4.7.2 Análisis de datos

Los datos se analizaron estadísticamente a través de la utilización del programa de Microsoft Excel 2007, con base a las tablas proporcionadas a continuación, en donde se realizó un análisis descriptivo con frecuencias y porcentajes según el objetivo a cumplir. De igual manera se utilizó medidas de tendencia central en las variables presentadas en las tablas univariadas, como lo son la media, la mediana y la moda.

Para el primer objetivo específico se analizaron los datos en una tabla univariada con frecuencias absolutas y porcentuales en su naturaleza más pura. La variable edad gestacional y peso al nacer se recolectaron de forma numérica, sin embargo, se categorizaron para su análisis.

Para el segundo objetivo específico que buscó estimar la proporción de recién nacidos que presentó anomalías congénitas, se contabilizaron los casos a través del programa Microsoft Excel 2007 según base de datos obtenida por el instrumento de recolección de datos en donde se determinó cuál fue la más frecuente y la proporción que representaba.

Para el tercer objetivo específico que caracterizó a todo recién nacido que presentó anomalías congénitas, se procesó en una tabla univariada con frecuencias absolutas y porcentuales.

Para cumplir con el cuarto objetivo específico se elaboró una tabla univariada con frecuencias absolutas y porcentajes. La variable edad materna se recolectó de forma numérica, sin embargo, se categorizó para su análisis.

4.8 Límites de la investigación

4.8.1 Obstáculos

La cantidad de nacimientos por día oscila entre 40 a 50 recién nacidos y el estudio contó solamente con un investigador, por lo que se estableció horarios de trabajo ya que fue imposible cubrir las 24 horas del día los siete días de la semana durante los meses que duró el estudio.

En algunas ocasiones el Hospital Roosevelt no tuvo la capacidad para recibir a toda mujer en periodo de gestación con trabajo de parto en la Unidad, por lo que quienes no contaron con factores de riesgo fueron referidas a varias cantonales que se encuentran en asociación con la institución para poder brindar la atención necesaria.

4.8.2 Alcances

El estudio logró brindar la caracterización de los recién nacidos en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt y determinó la proporción de recién nacidos con anomalías congénitas, quienes fallecieron a causa de una anomalía congénita y quienes sobrevivieron.

Se brindó la información necesaria a las madres de los recién nacidos que presentaron anomalías congénitas, tanto mayores como menores para que se comprendiera la causa y factores de riesgo que pudieron haber llevado a la aparición de las mismas.

El estudio otorgó la oportunidad de tener información de base para estudios futuros.

4.9 Aspectos éticos de la investigación

4.9.1 Principios éticos generales

No se reveló la identidad de los pacientes tomados en cuenta en el estudio, evitando así la exposición de los mismos, contribuyendo así con la privacidad. No se buscaron ni intimidaron a las madres de pacientes ingresados con algún tipo de anomalía congénita por lo que el estudio fue puramente descriptivo con fines informáticos para valorar planes de prevención a corto plazo.

Este estudio fue analizado por el Departamento de Investigación y Docencia, Comité de ética y el Director del Hospital Roosevelt quienes otorgaron la autorización por escrito a través de la hoja H1R1.

Se utilizó el consentimiento informado en donde se le explicó a la madre sobre el tema a investigar, la confidencialidad, el propósito de la investigación, los procedimientos que se realizaron para obtener la información necesaria y que pudo o no aceptar su participación en el estudio y tanto el trato como su tratamiento no cambió para su persona y para su hijo (a). (Ver anexo 11.2)

- Justicia:

Los recién nacidos evaluados durante los meses establecidos para la investigación fueron tratados de la misma manera, tanto si presentaron o no algún tipo de anomalía congénita. No se hizo distinción entre sexo, raza, procedencia, antecedentes familiares; por lo que la finalidad de la investigación fue tener conocimientos reales sobre la proporción de muertes neonatales como consecuencia de las anomalías congénitas en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt.

- Autonomía:

En este estudio se respetó el deseo de participación por parte de la madre entrevistada en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, por lo que su deseo para participar o no dentro del mismo fue respetado y valorado en todo momento. No se le menospreció ni se modificó el nivel de atención médico a las madres, tanto para las que participaron como para las que no lo desearon.

- Beneficencia:

Durante la investigación se refirió al recién nacido que presentó alguna anomalía congénita al especialista indicado según el tipo que presentó para que se le brindara el tratamiento oportuno desde el momento en que se detectó la anomalía congénita, sin importar si es menor o mayor. El estudio se limitó a realizar un examen físico minucioso por parte del investigador quien fue entrenado por el médico especialista en la rama de genética, sin violentar los derechos de los recién nacidos y sin alterar los resultados de la investigación.

5. RESULTADOS

A continuación, se presentan los resultados del examen físico realizado en una muestra de 161 recién nacidos que se incluyeron en este estudio, en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante los meses de julio a agosto del año 2017, que cumplían con los criterios previamente descritos y a las madres a quienes se les realizó una encuesta según la boleta de recolección de datos, información que ayudó a alcanzar los objetivos del estudio. Los resultados se presentan en el siguiente orden:

- Caracterización de todos los recién nacidos de la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt.
- Proporción de recién nacidos con anomalías congénitas.
- Tipo de anomalía congénita más frecuente y el tratamiento indicado.
- Caracterización de las madres de los recién nacidos evaluados.

5.1 Caracterización de todos los recién nacidos.

Tabla 5.1
Caracterización de los recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, Guatemala, julio-agosto 2017.

VARIABLE	CATEGORÍA	f	%
Sexo	Masculino	81	51
	Femenino	80	49
Edad gestacional	Post maduro	0	0
	A término	148	92
	Prematuro leve	11	6
	Prematuro moderado	1	1
	Prematuro extremo	1	1
Peso al nacer	Macrosómico	4	2
	Peso normal	130	81
	Bajo peso	26	16
	Muy bajo peso	1	1
Tipo de desenlace al nacer	Vivo	158	98
	Muerto	3	2
		n = 161	

La edad gestacional del 8% fue prematuro en sus distintas subclasificaciones.

5.2 Proporción de recién nacidos con anomalías congénitas.

Para el segundo objetivo que buscó determinar la proporción de recién nacidos que presentaron anomalías congénitas, se utilizó la fórmula estadística que se define así:⁶⁵

- Proporción = $\frac{69 \text{ (Número de casos nuevos)}}{161 \text{ (Total de recién nacidos evaluados)}}$ = 0.43

Del total de recién nacidos evaluados, el 0.43 presentó anomalías congénitas, mayores y menores.

Del total de recién nacidos con anomalías congénitas, el 9% presentó anomalías congénitas mayores, mientras que el 91% presentaron anomalías congénitas menores.

5.3 Caracterización de los recién nacidos con anomalías congénitas

Tabla 5.2
Caracterización de los recién nacidos con anomalías congénitas evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, Guatemala, julio-agosto 2017

VARIABLE	CATEGORÍA	f	%
Tipo de anomalía	Mayor	6	9
	Menor	63	91
Tratamiento según literatura	Quirúrgico	4	6
	No quirúrgico	65	94
n = 69			

Tabla 5.3
Anomalías congénitas mayores y menores detectadas en recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, Guatemala, julio-agosto 2017

VARIABLE	CATEGORÍA	f	%
Anomalía congénita mayor	Sirenomelia	1	16
	Onfalocele	2	33
	Ectrodactilia	1	17
	Hidrocefalia	1	17
	Anencefalia	1	17
	TOTAL	6	100
Anomalía congénita menor	Esternón corto	13	17
	Esternón largo	36	48
	Hipertelorismo mamario	7	9
	Apéndice pre-auricular	1	2
	Seno pre-auricular	1	1
	Malformación auricular	13	17
	Tórax en tonel	1	1
	Pólipo en pezón izquierdo	1	1
	Filtrum corto	3	4
	TOTAL	76	100

Durante el examen físico que se realizó a los recién nacidos se detectaron varios recién nacidos con dos y tres anomalías congénitas menores.

5.4 Caracterización de las madres de los recién nacidos

Tabla 5.4
Caracterización de las madres de los recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, Guatemala, julio-agosto 2017

VARIABLE	CATEGORIA	f	%
Edad materna	25- 39 años	67	41
Residencia	Región metropolitana (Ciudad de Guatemala)	138	86
Consumo de ácido fólico	No	59	37
Antecedente de hijos con anomalías congénitas	Sí	2	1
Consumo de tortillas	Sí	120	75

Fuente: anexo 11.5, tabla 11.3 y 11.4

6. DISCUSIÓN

Según la Organización Panamericana de la Salud, las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y en menores de cinco años en las Américas.⁴

En Guatemala, hay muy pocos centros de diagnóstico genético y las pruebas suelen ser costosas en promedio al salario mínimo que manejan los guatemaltecos. A pesar de ello, es importante realizar un examen físico adecuado, y aunque lamentablemente la situación en salud del país y la sobrecarga de pacientes en los centros hospitalarios no han permitido el poder implementar un instrumento que ayude a identificar anomalías congénitas menores, el realizarlo de forma adecuada evaluando cualquier anomalía perceptible en el recién nacido es la manera más factible y económica de poder diagnosticar, y sobre todo de poder dar un tratamiento eficaz que ayude a mejorar la calidad de vida del paciente a futuro.

De los recién nacidos evaluados, el 51% fue de sexo masculino. Esto coincide con el estudio que se realizó en Argentina en cuanto al predominio del sexo masculino en un 52.9%¹ y otro en Colombia que identificó al sexo masculino como el mayormente afectado.⁷ Dato que podría deberse a que en Guatemala, la tasa de nacimientos para el año 2015 fue de 26.75% en donde existen diferencias mínimas en cuanto al sexo predominante.¹⁰

El 8% de los recién nacidos presentó una edad gestacional prematuro, discrepando con el estudio que se realizó en Argentina publicado en el año 2013 el cuál reportó que el 28.19% fue prematuro.¹ Esto se consideraría una adecuada evolución de la actitud y cuidados que brinda la mujer para llevar a término su embarazo cuidando de su salud y la del hijo (a).

El 16% presentó bajo peso al nacer, siendo mucho menor a los datos reportados en Argentina para el año 2013 que fue de 31.14%.¹⁰ Este dato sorprende en el aspecto que Guatemala se considera un país tercermundista, en donde la población sufre de problemas económicos conllevando así a la aparición de muchas enfermedades que pueden influir en el peso de los recién nacidos, sin embargo, en este estudio existió un predominio de mujeres que residían en el área metropolitana, pudiendo ser esa la explicación de dicho resultado.

El 2% falleció a causa de una anomalía congénita mayor. Esto difiere visiblemente en el estudio que se publicó en México en el año 2010 en donde se reportó que un 8.4% de los recién nacidos falleció a causa de una anomalía congénita.⁸ Este resultado que es visiblemente menor al de México puede deberse a que el estudio se circunscribe solamente a un hospital nacional, a pesar de que el Hospital Roosevelt maneja una cantidad elevada de pacientes, no es el único que se encuentra funcionando, por lo que un estudio similar realizado en cada uno de estos centros asistenciales puede ser de vital importancia.

La proporción de recién nacidos que presentó anomalías congénitas fue de 0.43. En México la prevalencia fue mucho mayor para el año 2010, ya que fue de 73.9%.⁸ Esta proporción menor que se reportó durante este estudio es solamente el dato de un hospital nacional, pudiendo ser mayor al realizar un estudio que incluya más centros hospitalarios nacionales.

De los recién nacidos con anomalías congénitas, 9% presentó anomalías congénitas mayores, mientras que el 91% presentó anomalías congénitas menores. Este dato es mayor a los que reportó un estudio en Cuba, que del total de recién nacidos evaluados con anomalías congénitas, el 1% fue anomalías congénitas mayores.⁶ Este dato en Guatemala es mayor y posiblemente se deba a que Cuba es un país que invierte en la prevención de las enfermedades para evitar llegar a la fase curativa.

Dentro de las anomalías congénitas mayores se encontró que el 33% presentó onfalocele. Este resultado concuerda con un estudio que se realizó en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos del Hospital Civil de Guadalajara, en donde la población mayormente afectada por anomalías congénitas fue de tipo gastrointestinal.¹² Las anomalías congénitas de tipo gastrointestinal aún cuentan con una etiología diversa, desde factores de riesgo maternos, nutricionales y genéticos, siendo los nutricionales y genéticos los que predominan en la gestante, pudiendo ser la explicación de su frecuente aparición.

El tratamiento sugerido para los recién nacidos que presentaron anomalías congénitas fue el 94% de tipo no quirúrgico. Según la literatura consultada por cada patología congénita identificada, éste fue el tipo de tratamiento predominante debido a que la mayoría de las anomalías congénitas detectadas fueron menores.

La edad materna que se encontró con mayor frecuencia fue de 25 a 39 años, con el 41%. Esto concuerda con un estudio que se realizó en Argentina, en donde el 28.42% de madres se encontró en ese rango de edad y en las madres que superan los 35 años se concluyó que presentan 2.37 veces más riesgo de tener un recién nacido vivo con anomalías congénitas que aquellas que presentan menos edad.¹ Este dato podría deberse a que varios centros de salud han realizado campañas informativas sobre la edad ideal para poder procrear, evitando los extremos de edad.

El 86% de las madres reside en la región metropolitana. Esto podría deberse a la ubicación del Hospital Roosevelt, ya que los ciudadanos que gozan de la cobertura de este hospital es bastante significativa.

El 37% de las madres entrevistadas no consumió ningún tipo de suplemento prenatal durante todo el embarazo, o su inicio fue posterior al primer trimestre de embarazo. Este dato es similar al que se reportó en un estudio que se realizó en México en donde se indicó que el 35% de las madres no tomó prenatales ni llevó un control prenatal adecuado.¹² Esto puede deberse a que algunas de ellas procedían del área rural, con otros hijos bajo su tutela, por lo que la condición económica y el lugar de residencia no les facilitaba el llevar un adecuado control prenatal.

Ninguna madre indicó la existencia de algún grado de consanguinidad con el padre del recién nacido. En Cuba se realizó un estudio el cual identificó como factor de riesgo el presentar consanguinidad con el padre.⁶ Esto podría deberse a que se ha difundido la información entre la población de que la probabilidad de que aparezca algún tipo de anomalía congénita es mayor si son de la misma familia.

El 1% presentó antecedente de hijo con anomalía congénita, siendo un caso de ductus arterioso persistente y uno más de Síndrome de Edwards. Un estudio que se realizó en Cuba reportó que el 21.6% de las madres que presentaron hijos con anomalías congénitas tuvo antecedentes familiares previos.⁶ Se ha considerado que el presentar antecedente familiar de anomalía congénita podría influir en la aparición de alguna anomalía congénita, dependiendo la etiopatogenia de la misma.

El 75% de las madres encuestadas indicó haber consumido tortillas durante el embarazo. En un estudio que se realizó en Estados Unidos sobre las aflatoxinas, sustancias químicas producidas por *Aspergillus flavus* y *Aspergillus parasiticus*, indicó que

se pueden encontrar estrechamente relacionados con mutaciones en los fetos, si las mujeres en periodo gestacional consumen alimentos contaminados, especialmente derivados del maíz.⁵⁷ Este resultado puede deberse a que la población guatemalteca es consumidora de alimentos derivados del maíz, sin embargo, como se encuentra regulado por la Food and Drug Administration (FDA) puede ser sumamente raro el poder atribuir alguna anomalía congénita al consumo de alimentos contaminados, pudiendo ser más probable en la población del área rural quienes cultivan sus propios alimentos.

Algunas de estas patologías suelen ser prevenibles, por lo que la importancia de concientizar a toda mujer en edad fértil es primordial, ya ninguna de las madres entrevistadas se había preparado previamente al embarazo para que al momento de la concepción las reservas vitamínicas necesarias para el correcto desarrollo del embrión fuesen posibles.

El presente estudio tuvo como fortaleza el hecho de haber contado con la capacitación y supervisión adecuada de un médico genetista para que el investigador realizara una búsqueda activa de anomalías congénitas, tanto mayores como menores.

7. CONCLUSIONES

- 7.1 En los recién nacidos estudiados se presenta un leve predominio del sexo masculino; de cada diez uno fue prematuro, dos presentaron bajo peso al nacer; y de cada cien, dos fallecen a causa de una anomalía congénita.
- 7.2 La proporción de recién nacidos con anomalías congénitas fue de 0.43.
- 7.3 De los recién nacidos con anomalías congénitas; nueve de cada diez presentaron anomalías congénitas menores y recibieron tratamiento no quirúrgico.
- 7.4 De cada diez madres de los recién nacidos estudiados; cuatro tenían una edad entre 25 a 39 años; nueve residen en el área metropolitana; cuatro no consumieron ácido fólico durante el embarazo; ninguna presentó consanguinidad con el padre del recién nacido; siete consumieron tortillas durante el embarazo; y de cada cien, una presentó antecedente de hijo previo con anomalía congénita.

8. RECOMENDACIONES

A las mujeres en edad fértil que asisten al Hospital Roosevelt:

8.1 Se les recomienda llevar una adecuada alimentación previa al embarazo, y durante el periodo gestacional acompañado de un adecuado control prenatal con suplementación de ácido fólico.

A la Unidad de Pediatría del Hospital Roosevelt:

8.2 A los residentes y médicos en formación se recomienda realizar un examen físico adecuado del recién nacido para detectar casos de anomalías congénitas, ya sean mayores o menores, las cuáles deben ser notificadas a las madres y referirlos a los especialistas indicados según sea el caso presentado, para poder otorgar un tratamiento oportuno, con el único objetivo de que se le brinde una mejor calidad de vida.

8.3 Brindar la capacitación adecuada de los médicos en formación, ya que la mayoría de ocasiones son ellos quienes evalúan al recién nacido.

8.4 La correcta utilización de los instrumentos con los que cuenta la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt, como lo es la balanza electrónica, para que el peso del recién nacido documentado sea el correcto, y la cinta métrica, realizando idealmente dos mediciones de cada parámetro para confirmar de manera certera los datos.

8.5 A todo recién nacido se le realiza un examen físico al nacimiento, por lo que se lleva un registro médico de cada uno, siendo importante el describir cualquier anomalía congénita detectada en los apartados respectivos del examen físico, y no olvidar colocarlo dentro de los diagnósticos según el método de Weed.

Al Departamento de Gineco-Obstetricia del Hospital Roosevelt:

8.6 Se recomienda fomentar el consumo de ácido fólico y multivitaminas previo a la concepción y durante el periodo gestacional en el área de consulta externa, ya que la mayoría de madres inician su consumo posterior al primer trimestre de embarazo, o no lo consumen en ningún momento.

9. APORTES

- Los resultados de la presente investigación fueron presentados en el Departamento de Pediatría, al Departamento de Gineco-Obstetricia y a la Unidad de Docencia e Investigación del Hospital Roosevelt los cuales se estarán discutiendo en una Asamblea General.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Groisman B, Paz Bidando M, Bartero P, Gili J A, Liascovich R. RENAC: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Arch Argent Pediatr [en línea]. 2013 [citado 25 Nov 2016]; 111 (6): 2-36. Disponible en: www.scielo.org.ar/scielo.php
2. Brongerg RA, Gutiérrez Redomero E, Alonso MC, Dipierri JE. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y condición socioeconómica: el caso de Argentina. Rev Panam Salud Pública [en línea]. 2012 [citado 5 Ene 2017]; 31 (6): 469-475. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/rpsp/v31n6/v31n6a04.pdf>
3. Organización Mundial de la Salud. Centro de prensa. Anomalías congénitas [en línea]. Ginebra: OMS; 2015 [citado 25 Nov 2016] Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
4. Organización Panamericana de la Salud. Centro de prensa. Anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas [en línea]. Washington, D.C.: OPS; 2015 [citado 26 Nov 2016] Disponible en: www.paho.org/col/index.php
5. González González Y. Informe final del evento anomalías congénitas [en línea]. Colombia: INS; 2011 [citado 30 Dic 2016] Disponible en: [www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Informe de Evento Epidemiológico/Anomalías congénitas 2011.pdf](http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Informe%20de%20Evento%20Epidemiologico/Anomalias%20cong%C3%A9nitas%202011.pdf)
6. Vásquez Martínez V, Torres González C, Díaz Dueñas A, Torres Vázquez G, Díaz Díaz D, de la Rosa López R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Medisur (Cuba) [en línea]. 2014 [citado 25 Nov 2016]; 12 (1): 2-3. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2014000100006
7. Barboza Arguello MP, Benavides Lara A, Umaña I, Vargas Leitón B. Mortalidad infantil por defectos congénitos en Costa Rica 1981.2010. Rev Panam Salud

Publica [en línea]. 2013 [citado 10 Ene 2017]; 34 (5): 304-311. Disponible en:
<http://iris.paho.org/xmlui/handle/123456789/8899>

8. Navarrete Hernández E, Cnún Serrano S, Reyes Pablo AE, Sierra Romero MC, Valdés Hernández J. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal en México. Bol Med Hosp Infant Mex [en línea]. 2013 [citado 11 Ene 2017]: 70 (6): 499-505. Disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2013/hi136k.pdf>
9. Chúa L, Carlos A. Anomalías del tubo neural en Guatemala [en línea]. Guatemala: Editorial Universitaria; 2006 [citado 10 Feb 2017] Disponible en:
books.google.com.gt/books
10. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. VI Encuesta Nacional de Salud Materno Infantil (ENSMI) [en línea]. Guatemala: MSPAS, INE, SEGEPLÁN; 2015 [citado 10 Feb 2017] Disponible en:
http://www.osarguatemala.org/osartemporal/Archivos/PDF/201603/259_4.pdf
11. Ávila Vargas Machuca J, Tavera Salazar M, Carrasco Gamarra M. Mortalidad neonatal en el Perú y sus departamentos 2011-2012 [en línea]. Perú: Ministerio de Salud; 2013 [citado 14 Ene 2017] Disponible en:
<https://www.unicef.org/peru/spanish/Mortalidad-Neonatal-en-el-Peru-y-sus-departamentos-2011-2012.pdf>
12. Salinas Torres V M, Gutiérrez Padilla J A, Aguirre Jáuregi O, Angulo Castellanos E. Malformaciones congénitas como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal. Perinatol Reprod Hum [en línea]. 2012 [citado 26 Nov 2016]; 26 (2): 1-4. Disponible en:
<http://www.scielo.org.mx/pdf/prh/v26n2/v26n2a2.pdf>
13. Ministerio de Salud. Anomalías congénitas. Enfoque para la atención primaria de la salud [en línea]. Argentina: MSAL; 2015 [citado 25 Nov 2016] Disponible en:
<http://www.msal.gov.ar/congenitas/wp-content/uploads/sites/2/2015/02/manual-epf.pdf>

14. Montalvo G, Camacho A, Toscano M, Alvarez J, Muñoz J, Albornoz A, et. al. Frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales ecuatorianos de la red ECLAMC [en línea]. Argentina: ECLAM; 2005 [citado 13 May 2017] Disponible en:http://www.epidemiologia.anm.edu.ar/fisura_palatina/pdf/2006_FRECUENCIA_malformaciones_hospitales_ecuatorianos.pdf
15. Valladares Gómez A, Escobar Maldonado CJ, Arias Molina GS. Prevalencia de anomalías congénitas en comunidades rurales de Guatemala [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2003 [citado 27 Nov 2016]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_1132.pdf
16. Romaguera Bosch C. Estudio sobre la utilización de la talidomida desde los trágicos años sesenta hasta la actualidad. Análisis desde la perspectiva legal y ética [en línea]. Barcelona: Universidad de Barcelona; 2011 [citado 23 Mar 2017] Disponible en: http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/32366/1/Romaguera_TFG_2012.pdf
17. Lagman Sadler TW. Embriología médica de Langman. 12^a. ed. España: Lippincott Williams & Wilkins; 2010. Capítulo 10. Tercera semana de gestación: gastrulación; p. 65-67
18. Cervantes Parra L, Londoño Orozco A, Nieto García M, Gutiérrez de Aguas R. Procesos embrionarios y malformaciones congénitas. Salud Uninorte (Colombia) [en línea]. 2012 [citado 23 Mar 2017]; 28 (1): 151-153. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/sun/v28n1/v28n1a13.pdf>
19. Jiménez-León JC, Betancourt-Fursow YM, Jiménez Betancourt CS. Malformaciones del sistema nervioso central: correlación neuroquirúrgica. Rev Neurol [en línea]. 2013 [citado 26 Nov 2016]; 57 Suppl 1: S1-9. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/Web/57S01/bkS01S037.pdf>
20. López Valdez J A, Castro Cóyotl D M, Venegas Vega C A. Nuevas hipótesis embriológicas, genéticas y epidemiológicas de la gastrosquisis. Bol Med Hosp

- Infant Mex [en línea]. 2011 [citado 23 Mar 2017]; 68 (3): 245-252. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v68n3/v68n3a10.pdf>
21. Nazer Herrera J, Cifuentes Ovalle L. Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes. Rev. Chil. Obstet. Ginecol [en línea]. 2013 [citado 24 Mar 2017]; 78 (4): 298-303. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v78n4/art09.pdf>
22. Aviña Fierro J A, Tastekin A. Congenital malformations: morphogenic fundamentals and classification. Rev Mex Ped [en línea]. 2008 [citado 4 Mar 2017]; 75 (2): 71-74. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>
23. Organización Mundial de la Salud. Vigilancia de anomalías congénitas. Manual para gestores de programas [en línea]. Ginebra: OMS; 2015 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/177241/1/9789243548722_spa.pdf
24. Rojas M, Walker L. Congenital malformations: general and genetic aspects. Int. J. Morphol [en línea]. 2012 [citado 4 Mar 2017]; 30 (4): 1256-1265. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/ijmorphol/v30n4/art03.pdf>
25. Asociación Española de Pediatría. Infecciones congénitas. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2015 [citado 27 Nov 2016] Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/20_0.pdf
26. The medical task force on anencephaly. The infant with anencephaly. N Engl J Med [en línea]. 1990 [citado 4 Mar 2017]; 332: 669-674. Disponible en: <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJM199003083221006#t=article>
27. Faleh A. Meningocele lumbosacro tratado en un adulto, caso clínico. Neurocirugía [en línea]. 1992 [citado 22 Abr 2017]; 4 (1): 341-343. Disponible en: <http://www.revistaneurocirugia.com/es/linkresolver/meningocele-lumbosacro-tratado-un-adulto/S1130147392708768/>

28. Asociación Española de Pediatría. Espina bífida. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2008 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/18-espina.pdf>
29. Gutiérrez Núñez R, Mendoza Martínez R, Alarcón Zamora D, Borrero Martínez O. Polidactilia. Presentación de un caso. *Multimed* [en línea]. 2012 [citado 22 Abr 2017]; 16 (3): 1-3. Disponible en: <http://www.multimedgrm.sld.cu/Documentos%20pdf/Volumen16-3/09.pdf>
30. Ugarte Velarde P. Malformaciones congénitas músculo esqueléticas. *Rev. Horizonte Médico* [en línea]. 2010 [citado 27 Nov 2016]; 10 (1): 1-8. Disponible en: <http://www.horizontemedicina.usmp.edu.pe/index.php/horizontemed/article/view/162/171>
31. Huertas R, Roselli P. Pie equinovaro congénito complejo: presentación de un caso. *Acta Ortopédica Mexicana (Colombia)* [en línea]. 2013 [citado 4 Mar 2017]; 27 (3): 197-198. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2013/or133j.pdf>
32. Isunza-Ramírez A, Isunsa-Alonso OD. Displasia de la cadera. *Acta Pediatr Mex* [en línea]. 2015 [citado 4 Mar 2017]; 36 (3): 205-207. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v36n3/v36n3a10.pdf>
33. Asociación Española de Pediatría. Luxación congénita de cadera. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2015 [citado 27 Nov 2016] Disponible en: <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/48.pdf>
34. Madrid A, Restrepo JP. Cardiopatías congénitas. *Revista Gastrohn up* [en línea]. 2013 Ene-Abr [citado 28 Nov 2016]; 15 (1) suppl 1: S56-S72. Disponible en: <http://revgastrohnup.univalle.edu.co/a13v15n1s1/a13v15n1s1art8.pdf>

35. Osorio A, Silot D. Comunicación interventricular: revisión de la literatura. Medisur [en línea]. 2011 [citado 4 Mar 2017]; 9 (6): 46-53. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/1800/180022360008.pdf>
36. Prieto F, Fraire C, Botto H. Anomalías congénitas del esófago [en línea]. Buenos Aires, Argentina: Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan; 2009 [citado 28 Nov 2016] Disponible en: <http://www.sacd.org.ar/ucincuentaycinco.pdf>
37. Tencio Araya J, Gil Yee M. Estenosis hipertrófica del píloro. Cirugía Pediátrica. Revista Médica de Costa Rica y Centroamerica LXXII [en línea]. 2015 [citado 26 Dic 2016]; 614 (1): 83-86. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revmedcoscen/rmc-2015/rmc151p.pdf>
38. García H, Franco Gutiérrez M. Manejo multidisciplinario de los pacientes con atresia de esófago. Bol Med Hosp Infant Mex [en línea]. 2011 [citado 28 Nov 2016]; 68 (6): 467-475. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v68n6/v68n6a10.pdf>
39. Arrea C, Cubero E. Atresia intestinal. Rev Med Hosp Nal Niños Costa Rica [en línea]. 2011 [citado 11 Ene 2017]; 2 (23): 2-5 Disponible en: <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmhnn/v23n1-21988/art10.pdf>
40. Toselli L, Lobos P. Descripción del caso presentado en el número anterior: Divertículo de Meckel. Arch Argent Pediatr [en línea]. 2011 [citado 13 Ene 2017]; 107 (4): 374-375. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v107n4/v107n4a17.pdf>
41. Prieto F, Fraire C, Botto H. Malformaciones anorrectales [en línea]. Buenos Aires, Argentina: Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan; 2010 [citado 12 Ene 2017] Disponible en: <http://www.sacd.org.ar/tsesentaycuatro.pdf>
42. Asociación Española de Pediatría. Patología umbilical frecuente. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2012 [citado 10 Ene 2017] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/41.pdf>

43. Nazer J, Cifuentes L, Aguilar A. Defectos de la pared abdominal. Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. Rev Chil Pediatr [en línea]. 2013 [citado 11 Ene 2017]; 84 (4): 403-408. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v84n4/art06.pdf>
44. Díaz Casado GH, Díaz Grávalos GJ. Defectos de cierre orofaciales: paladar hendido y labio leporino. Semergen [en línea]. 2013 [citado 29 Dic 2016]; 39 (5): 267-271. Disponible en: file:///C:/Users/ROBERTO/Downloads/S1138359312002390_S300_es.pdf
45. Asociación Española de Pediatría. Síndrome de down (trisomía 21). En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2008 [citado 14 Ene 2017] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>
46. Asociación Española de Pediatría. Hidrocefalias. Síndrome de colapso ventricular. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2008 [citado 15 Feb 2017] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/26-hidrocefalia.pdf>
47. López L, Fernández Z, Langaney J. Sirenomelia. Presentación de un caso. Rev Cub Ginec y Obstet [en línea]. 2012 [citado 29 Jul 2017]; 38 (2): 276-279. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revcubobsgin/cog-2012/cog122n.pdf>
48. Valderrama L. Ectrodactilia; presentación de un caso. Perinatol Reprod Hum [en línea]. 2013 [citado 30 Jul 2017]; 27 (3): 200-204. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/inper/ip-2013/ip133j.pdf>
49. Faúndez J C. Guía clínica de microcefalia y macrocefalia [en línea]. Chile: SSMN; 2014 [citado 15 Feb 2017] Disponible en: http://www.ssmn.cl/descargas/protocolos_referencia_contrareferencia/hospital_roberto_del_rio/neurologia/macro_y_microcefalia_pediatico.pdf

50. Asociación Española de Pediatría. Infecciones congénitas. En: Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP de neonatología [en línea]. España: AEP; 2008 [citado 15 Feb 2017] Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/20_0.pdf
51. Organización Mundial de la Salud. Virus del Zika, microcefalia y síndrome de Guillain-Barré [en línea]. Ginebra: OMS; 2016 [citado 15 Feb 2017] Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/204657/1/zikasitrep_10mar2016_spa.pdf
52. Johansson M A, Teran-Romero L M, Reefhuis J, Gilboa S M, Hills S. Zika and the risk of microcephaly. N Engl J Med [en línea]. 2016 [citado 18 Feb 2016]; 375 (1): 1-4 Disponible en: <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMp1605367>
53. Real Academia Española. Diccionario [en línea]. España: RAE; 2017 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: <http://dle.rae.es/?id=ANxRCgx>
54. Gary Cunningham F, Leveno K J, Bloom S L, Spong C Y. Obstetricia de Williams. 23a. ed. México: McGraw Hill; 2010.
55. Angulo C E, García M E. Programa de actualización continua en neonatología [en línea]. México: ANMM; 2016 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: http://www.anmm.org.mx/publicaciones/PAC/PAC_Neonato_4_L4_edited.pdf
56. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. SIGSA 18 [en línea]. Guatemala: MSPAS; 2017 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: <http://sigsa.mspas.gob.gt/uno/2013-08-22-21-18-41/sigsa-web.html?start=20>
57. Rivas C G. Aflatoxinas en maíz. [en línea]. Iowa: Intagri; 2012 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: <https://www.intagri.com/articulos/fitosanidad/aflatoxinas-en-maiz>
58. Guatemala. Instituto Nacional de Estadística. Estadísticas demográficas y vitales 2014 [en línea]. Guatemala: INE; 2015 [citado 23 Mar 2017] Disponible en:

<http://www.ine.gob.gt/sistema/uploads/2016/01/13/FijigScCmvJuAdaPlozybqKmr01Xtkjy.pdf>

59. Martínez L J, Simón C J. Fragmentación del territorio en Guatemala en el Siglo XXI [tesis Abogado y Notario en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales; 2013 [citado 23 Mar 2017] Disponible en: <http://digi.usac.edu.gt/bvirtual/informes/informes2012/INF-2012-12.pdf>
60. Hsing-Tsu Chang J, Godoy E S. Caracterización epidemiológica de anomalías congénitas gastrointestinales. [tesis Médico y Cirujano]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
61. Constitución Política de la República de Guatemala. Acuerdo legislativo No. 18-93 Sección séptima: salud, seguridad y asistencia social [en línea]. Guatemala: El Congreso de Guatemala; 1993 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: https://www.oas.org/juridico/mla/sp/gtm/sp_gtm-int-text-const.pdf
62. Guatemala. Congreso de la República. Código de salud. Decreto No. 90-97 [en línea]. Guatemala: Congreso de la República; 1997 [citado 22 Abr 2017] Disponible en: <http://www.iadb.org/Research/legislacionindigena/leyn/docs/GUA-Decreto-90-97-Codigo-Salud.htm>
63. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Acuerdo Gubernativo No. 376-2007. Reglamento para la regulación, autorización, acreditación y control de establecimientos de atención para la salud [en línea]. Guatemala: MSPAS; 2007 [citado 23 Mar 2017] Disponible en: http://www.vertic.org/media/National%20Legislation/Guatemala/GT_Reglamento_Salud_376_2007.pdf
64. Rivera A. Análisis crítico jurídico de la ley general de enriquecimiento de alimentos y sus reglamentos [tesis Escuela de Nutrición en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Químicas y

Farmacia; 2009 [citado 23 Mar 2017] Disponible en:
http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/04/04_7717.pdf

65. Moreno A A, López S, Corcho B A. Principales medidas en epidemiología. Salud pública Méx [en línea]. 2000 [citado 12 May 2017]; 42(4): 37. Disponible en: http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342000000400009

66. Bran M. Las 8 regiones del país de Guatemala [en línea]. Guatemala: Universidad Rafael Landívar; 2015 [citado 13 May 2017] Disponible en: <http://mundochapin.com/2016/08/las-8-regiones-de-guatemala/30612>

11. ANEXOS

Anexo 11.1

Bases legales

Acuerdo Gubernativo No. 376-2007. Reglamento para la regulación, autorización, acreditación y control de establecimientos de atención para la salud

ARTÍCULO 7. Los responsables. Los propietarios, representantes legales, administradores o directores de los Establecimientos en adelante denominados Los Responsables, están obligados a gestionar ante El Departamento la licencia sanitaria.

ARTÍCULO 8. Del funcionamiento. Los Responsables y personal que labora en Los Establecimientos, tienen la responsabilidad de dar servicio de calidad al usuario, además de velar por el correcto funcionamiento y mantenimiento de la infraestructura y equipo de Los Establecimientos.

ARTÍCULO 9. Infraestructura y equipo. Los Responsables deberán velar porque Los Establecimientos tengan la infraestructura y equipo necesarios para el buen funcionamiento del mismo.

ARTÍCULO 10. Seguridad y salubridad. Los Establecimientos deberán estar contruidos con materiales firmes y resistentes, iluminación y ventilación, provistos de todos los servicios necesarios para la seguridad, salubridad e higiene del lugar, del personal y de los usuarios.

ARTÍCULO 11. Recursos humanos. Los Responsables, están obligados a contratar o emplear personal técnico, intermedio y/o auxiliar, vinculado con la atención en salud, de acuerdo a lo que establece el Código de Salud, Decreto No. 90-97 del Congreso de la República de Guatemala, y las normativas para su registro, debiendo estar bajo la supervisión de un profesional universitario. De toda renuncia, despido, cambio o contratación de personal profesional, técnico y auxiliara, Los Responsables deberán dar aviso por escrito a El Departamento, en un plazo no mayor de veinte días hábiles posteriores, adjuntando la documentación correspondiente.

ARTÍCULO 12. Profesionales universitarios. Sólo podrán ejercer en los establecimientos de salud los profesionales universitarios, inscritos en el Colegio

Profesional correspondiente y tener la calidad de colegiados activos, estar registrados en la Dirección General de Recursos humanos de El Ministerio.

ARTÍCULO 13. Directores o supervisores técnicos. Los Establecimientos deberán estar bajo la dirección y supervisión técnica de un profesional universitario según el tipo de establecimiento y de acuerdo a las actividades y especialidades que realicen, cumpliendo con lo establecido en el artículo 12 de este Reglamento. A dicho profesional le corresponderá asegurar el buen funcionamiento del establecimiento y la atención de la calidad a los usuarios.

ARTÍCULO 14. Responsabilidad por infracciones a la legislación sanitaria. Se considera autores de infracciones, sea por comisión u omisión, a Los Responsables que de forma directa o indirecta infrinjan las leyes, los reglamentos y normas específicas de la salud. También se consideran autores responsables a los profesionales, técnicos, auxiliares o personal dependiente que cooperen en la comisión activa o pasiva de las infracciones.

Anexo 11.2



HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

“ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS”



PARTE I Hoja de información a pacientes

Soy estudiante de sexto año de la carrera de Médico y Cirujano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala. Me encuentro investigando sobre anomalías congénitas en los recién nacidos (cualquier anomalía detectada en los recién nacidos). Le voy a dar información sobre qué son las anomalías congénitas e invitarla a participar en el estudio. Antes de decidirse, puede hablar con alguien de su confianza y con quién se sienta cómoda sobre la investigación. A medida que le explique en qué consiste el estudio tiene todo el derecho de pedirme tiempo para explicarle lo que no vaya comprendiendo. Si posterior a su decisión tiene preguntas, puede hacérmelas cuando crea más conveniente que yo responderé a las mismas.

Las anomalías congénitas son alteraciones que presenta el recién nacido, algunas externas, otras internas, y que dependiendo del tipo que presente podría llevar o no a complicaciones posteriores, tanto en la calidad de vida del recién nacido como el de la madre y familiares que cuidarán de él. En Guatemala los nacimientos van aumentando con los años, sin embargo, la detección oportuna de cualquier alteración en el recién nacido puede ser fundamental para mejorar su estado de salud en el futuro.

Por tal motivo, estoy invitando a madres que se encuentran en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt para tener su parto durante los meses de julio a agosto del año 2017, para que yo realice un examen físico minucioso a su hijo (a), recién nacido, con la finalidad de identificar cualquier anomalía y poder referirlo al médico especialista para su tratamiento oportuno, y determinar cuántos casos se registran durante este periodo y poder darles seguimiento.

Su participación en esta investigación es totalmente voluntaria. Usted puede elegir participar o no hacerlo, que el trato médico hacia su persona y su hijo (a) no se verá alterado en ningún sentido. Usted puede cambiar de idea más tarde y dejar de participar aun cuando haya aceptado antes. Los datos obtenidos durante la investigación no incluyen datos personales, y los que se solicitan no serán utilizados para dar persecución a ninguna de las participantes.

El procedimiento que se llevará a cabo en su persona, como madre, es el siguiente:

1. Se le solicitará llenar una boleta de recolección de datos en donde se requiere información sobre su edad en años, procedencia, si consumió o no ácido fólico antes del segundo trimestre de embarazo, si tiene algún grado de consanguinidad con el padre, si alguno de sus hijos anteriores presentó alguna anomalía congénita y si consume tortillas.

El procedimiento que se llevará a cabo en su hijo (a) será el siguiente:

1. Se verificarán datos básicos del recién nacido como su sexo, edad gestacional, peso al nacer.
2. Se realizará un examen físico completo de cabeza a pies, el cuál será observar si presenta alguna anomalía craneal, diámetro cefálico normal, si presenta simetría ocular, simetría facial, labios y paladar sin fisuras, presencia de macroglosia, presencia de macrostomia, microstomia, orejas de adecuada implantación, cuello simétrico, tórax simétrico, presencia de 2 pezones, parrilla costal sin defectos, adecuada entrada de aire pulmonar bilateral, abdomen sin presencia de masas, hernia umbilical, o alguna otra anomalía, presencia de luxación congénita de cadera, evaluación genital, extremidades móviles y simétricas, presencia de más o menos dedos tanto de las manos como de los pies.
3. De los recién nacidos que se detecte alguna anomalía congénita, ya sea menor o mayor, se registrará el tiempo de vida y si el tratamiento ofrecido fue quirúrgico o no quirúrgico, dependiendo del tipo de anomalía que presente.

PARTE II Formulario de consentimiento

He sido invitada a participar en la investigación "Anomalías Congénitas en Recién Nacidos". Entiendo que necesito brindar algunos datos personales para la investigación, y que mi hijo (a) será evaluado por el investigador para determinar si presenta o no alguna anomalía. He sido informada de que los riesgos son mínimos y que puede incluir incomodidad para llenar ciertos datos en la boleta, y que si se detecta alguna anomalía congénita en mi hijo (a) éste será referido al especialista indicado para su rápido y oportuno tratamiento. Se me ha proporcionado el nombre completo y correo electrónico del investigador para ser fácilmente contactado en caso de cualquier duda.

He leído y comprendido la información proporcionada o me ha sido leída. He tenido la oportunidad de preguntar sobre la investigación y se me ha contestado satisfactoriamente

las preguntas que he realizado. Consiento voluntariamente participar en esta investigación como participante y entiendo que tengo el derecho de retirarme de la investigación en cualquier momento sin que me afecte en ninguna manera mi cuidado médico ni el de mi hijo (a).

Nombre _____ del
participante_____

Firma _____ del
participante_____

Fecha_____

Si es analfabeto

He sido testigo de la lectura exacta del documento de consentimiento para el potencial participante y la persona ha tenido la oportunidad de hacer preguntas. Confirmando que la persona ha dado consentimiento libremente.

Nombre _____ del
testigo_____

Firma del testigo_____

Huella dactilar del participante_____

Fecha_____

He leído con exactitud o he sido testigo de la lectura exacta del documento de consentimiento informado para el potencial participante y la persona ha tenido la oportunidad de hacer preguntas. Confirmando que la persona ha dado consentimiento libremente.

Nombre _____ del
investigador_____

Firma _____ del
investigador_____

Fecha_____

Anexo 11.3



**BOLETA DE RECOLECCIÓN DE DATOS PARA DETERMINAR
ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS
UNIDAD DE NEONATOLOGÍA
HOSPITAL ROOSEVELT
AÑO 2017**



Esta boleta debe ser llenada con información obtenida del examen físico recién nacido realizado por el investigador que haya presentado o no algún tipo de anomalía congénita en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt durante julio a agosto del año 2017; y datos otorgados por la madre del recién nacido.

Número de caso: _____

Fecha de nacimiento: ____/____/____
Día Mes Año

Hora: ____/____

Fecha de fallecimiento: ____/____/____
Día Mes Año

Hora: ____/____

CARACTERIZACIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS	SEXO	Masculino _____ Femenino _____
	EDAD GESTACIONAL (Semanas) _____	Post maduro _____ A término _____ Prematuro leve _____ Prematuro moderado _____ Prematuro extremo _____
	PESO AL NACER (Kilogramos) _____	Macrosómico _____ Adecuado peso al nacer _____ Bajo peso al nacer _____
	TIPO DE DESENLACE AL NACER	Muy bajo peso al nacer _____ Vivo _____ Muerto _____

CARACTERIZACIÓN DE LOS RECIÉN NACIDOS QUE PRESENTAN ALGÚN TIPO DE ANOMALÍA CONGÉNITA	TIPO DE ANOMALÍA CONGÉNITA	DEL TUBO NEURAL	Anencefalia____ Encefalocele____ Espina bífida____
		AC MÚSCULO ESQUELÉTICO	Polidactilia____ Pie equino varo____ Luxación congénita de cadera____
		CARDIOPATÍAS	CIV____ CIA____ DAP____ Tetralogía de Fallot____ Transposición de grandes vasos____
		DIGESTIVA	Atresia esofágica____ Acalasia____ Estenosis hipertrófica del píloro____ Atresia intestinal____ Divertículo de Meckel____ Malformaciones anorrectales____
		DE LA PARED ABDOMINAL	Hernia umbilical____ Onfalocele____ Gastrosquisis____
		DEFECTOS OROFACIALES	Labio y paladar hendido____ Labio hendido____ Síndrome de Down____
		ORIGEN GENÉTICO	Hidrocefalia____ Microcefalia____ Rubéola congénita____
		ETIOLOGÍA INFECCIOSA	Toxoplasmosis congénita____ Citomegalovirus congénito____ Virus herpes simple____
	TIPO DE TRATAMIENTO	Quirúrgico____	No quirúrgico____

CARACTERIZACIÓN DE MADRES DE LOS RECIÉN NACIDOS EVALUADOS.	EDAD MATERNA (Años) _____	18-19 años____ 25-39 años____ 50-59 años____ 65-69 años____	20-24 años____ 40-49 años____ 60-64 años____ Más de 70 años____
	RESIDENCIA	Petén____ Quiché____ Izabal____ Quetzaltenango____ Sololá____ Sacatepéquez____ Baja Verapaz____ Jalapa____ Chiquimula____ Suchitepéquez____ Santa Rosa____	Huehuetenango____ Alta Verapaz____ San Marcos____ Totonicapán____ Chimaltenango____ Guatemala____ El Progreso____ Zacapa____ Retalhuleu____ Escuintla____ Jutiapa____
	CONSUMO DE ÁCIDO FÓLICO (antes del segundo Trimestre)	Sí____	No____
	CONSANGUINIDAD CON EL PADRE	Si____ Hermano____ Primo____ Otro____	No____ Tío____ Sobrino____ Especifique: _____
	ANTECEDENTE DE HIJOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS	Sí____ Cuál: _____	No____
	CONSUMO DE TORTILLAS	Sí____	No____

Agradecimientos: se agradece al Dr. Raúl Fernando Velasco Solórzano, Jefe del Departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt por la autorización brindada para llevar a cabo la recolección de datos para la investigación, al Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde, genetista, por haber brindado la capacitación precisa al investigador para llevar a cabo un examen físico adecuado en los recién nacidos para la búsqueda e identificación de anomalía congénitas, tanto mayores como menores, al Dr. Irving Oswaldo Paniagua Solórzano, neonatólogo, por haber brindado su apoyo para la evaluación correcta de recién nacidos.

Anexo 11.4

Tabla 11.1

CODIFICACIÓN DE VARIABLES

Según sexo, edad gestacional, peso al nacer, tipo de desenlace al nacer, tipo de anomalía congénita y tratamiento según la literatura.

VARIABLE	CODIFICACIÓN	CATEGORÍA	CÓDIGO
Sexo del recién nacido	SEXRN	Masculino	0
		Femenino	1
Edad gestacional del recién nacido	EGRN	Post maduro	0
		A término	1
		Prematuro leve	2
		Prematuro moderado	3
		Prematuro extremo	4
Peso al nacer	PAN	Macrosómico	0
		Adecuado peso	1
		Bajo peso	2
		Muy bajo peso	3
Tipo de desenlace al nacer	DESEN	Vivo	0
		Muerto	1
Tipo de anomalía congénita	TIPAC	Mayor	0
		Menor	1
		Ninguna	2
Tratamiento según la literatura	TRAT	Quirúrgico	0
		No quirúrgico	1
		Ninguno	2

Tabla 11.2
CODIFICACIÓN DE VARIABLES

Según edad materna, residencia, consumo de ácido fólico, consanguinidad con el padre, antecedente de hijos con anomalías congénitas y consumo de tortillas.

VARIABLE	CODIFICACIÓN	CATEGORÍA	CÓDIGO
Edad materna	EDAD	Años	Años
Residencia	RES	Región Metropolitana	0
		Región Norte	1
		Región Nororiental	2
		Región Suroriental	3
		Región Central	4
		Región Suroccidental	5
		Región Noroccidental	6
		Región del Petén	7
Consumo de ácido fólico	AFO	Sí	0
		No	1
Consanguinidad con el padre	CONSAN	Sí	0
		No	1
Antecedente de hijos con anomalías congénitas	ANTEC	Sí	0
		No	1
Consumo de tortillas	TORT	Sí	0
		No	1

Anexo 11.5**Tabla 11.3**

Caracterización de las madres de los recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt según edad y residencia.

VARIABLE	CATEGORIA	f	%
EDAD MATERNA	18- 19 años	37	23
	20- 24 años	56	35
	25- 39 años	67	41
	40 a 49 años	1	1
	50 a 59 años	0	0
	60 a 64 años	0	0
	65 a 69 años	0	0
	Más de 70 años	0	0
	TOTAL	161	100
RESIDENCIA	I. Región Metropolitana (Ciudad de Guatemala)	138	86
	II. Región Norte (Baja y Alta Verapaz)	2	1
	III. Región Nororiental (El Progreso, Izabal, Zacapa y Chiquimula)	1	1
	IV. Región Suroriental (Santa Rosa, Jalapa y Jutiapa)	2	1
	V. Región Central (Sacatepéquez, Chimaltenango y Escuintla)	17	10
	VI. Región Suroccidental (Sololá, Totonicapán, Quetzaltenango, Suchitepéquez, Retalhuleu y San Marcos)	0	0
	VII. Región Noroccidental (Huehuetenango y Quiché)	1	1
	VIII. Región del Petén	0	0
	TOTAL	161	100

Tabla 11.4

Caracterización de las madres de los recién nacidos evaluados en la Unidad de Neonatología del Hospital Roosevelt según consumo de ácido fólico, consanguinidad con el padre, antecedente de hijos con anomalías congénitas y consumo de tortillas.

VARIABLE	CATEGORIA	f	%	
CONSUMO DE ÁCIDO FÓLICO	Sí	102	63	
	No	59	37	
	TOTAL	161	100	
CONSANGUINIDAD CON EL PADRE	Sí	Hermano	0	0
		Tío	0	0
		Primo	0	0
		Sobrino	0	0
		Otro	0	0
		Total	0	0
	No	161	100	
TOTAL	161	100		
ANTECEDENTE DE HIJOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS	Sí	2	1	
	No	159	99	
	TOTAL	161	100	
CONSUMO DE TORTILLAS	Sí	120	75	
	No	41	25	
	TOTAL	161	100	