

UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAAGUAZÚ

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

SEDE CORONEL OVIEDO



**ANOMALIAS CONGENITAS EN RECIEN NACIDOS EN
EL HOSPITAL REGIONAL DE ENCARNACIÓN DE
ENERO 2018 A ENERO 2019**

María Elena Vargas Ibarra

Coronel Oviedo, Paraguay

Julio, 2019



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAAGUAZÚ

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

SEDE CORONEL OVIEDO

**ANOMALIAS CONGENITAS EN RECIEN NACIDOS EN EL
HOSPITAL REGIONAL DE ENCARNACIÓN DE ENERO DEL 2018**

A ENERO DE 2019

**Trabajo de investigación presentado para optar por el
título de Especialista en Neonatología**

Autora: María Elena Vargas Ibarra

Tutor: Prof. Dr. José Lacarruba

Asesora: Lic. Giselle Martínez

Coronel Oviedo, Paraguay

Julio, 2019

CONSTANCIA DE ACEPTACIÓN

Quien suscribe, el **Profesor José María Lacarrubba Talia**, con número de cédula de identidad 482.903, Director del Curso de Post Grado **ESPECIALISTA EN NEONATOLOGIA**, deja expresa constancia de que la presente MONOGRAFIA titulada **ANOMALIAS CONGENITAS EN RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ENCARNACIÓN DE ENERO DEL 2018 A ENERO DE 2019**, redactada por el cursante **MARÍA ELENA VARGAS IBARRA**, con número de cédula de identidad 2.192.925 cumple con los criterios científicos, académicos y formales para su aceptación como requisito para el examen final.

CONSTANCIA DE ASESORAMIENTO

Quien suscribe, **la Profesora Magister, Giselle Martínez Gutiérrez**, con número de cédula de identidad 7.758.022, da fe que ha acompañado el proceso de investigación y revisión de este estudio, encontrándolo de acuerdo con las Normativas y exigencias de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional del Caaguazú.

TRABAJO DE INVESTIGACIÓN titulado **ANOMALIAS CONGENITAS EN RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ENCARNACIÓN DE ENERO DEL 2018 A ENERO DE 2019**, redactada por el cursante **MARÍA ELENA VARGAS IBARRA**, con número de cédula de identidad 2.192.925 y para que así conste, firma y sella la presente en fecha 11 de junio del 2019.

DEDICATORIA

A mis padres por haberme forjado como la persona que soy y motivarme siempre a alcanzar mis anhelos.

A mi esposo e hijos por regalarme horas de su tiempo, confianza y apoyo en estos dos años.

AGRADECIMIENTOS

A Dios, quien con su bendición llena siempre mi vida y a toda mi familia por estar siempre presentes.

A los tutores por la dedicación y esfuerzo; por guiarme en estos dos años.

INDICE

Constancia de Aceptación	3
Constancia de Asesoramiento	4
Dedicatoria	5
Agradecimientos	6
Índice	7
Lista de Tablas	9
Resumen	10
Summary	11
1.- Introducción	12
Planteamiento de Problema	13
Pregunta de la Investigación	13
2.- Objetivos	14
2.1- Objetivo General	14
2.2- Objetivos Específicos	14
Justificación	15
Antecedentes	16
3.- Marco Teórico	20
3.1 Malformaciones congénitas	20
3.2 Etiología	20
3.3 Epidemiología	24

3.4 Tipos de malformaciones congénitas	25
3.5 Clasificación de las anomalías congénitas por Órganos y/o sistemas que afecta	27
3.6 Malformaciones Cardiovasculares	49
4.- Marco Metodológica	51
4.1- Tipo de estudio	51
4.2- Delimitación espacio - temporal	51
4.3- Población, Muestra y Muestreo	51
4.4- Criterios de Inclusión y Exclusión	52
4.5- Operacionalización de las Variables	52
4.6- Técnica e instrumento para Recolección de Datos	54
4.7- Análisis Estadísticos	55
4.8- Consideraciones Éticas	55
5- Resultados	56
6- Discusión y Comentarios	64
7- Conclusiones	67
8- Referencias Bibliográficas	68
Anexos	

LISTA DE TABLAS

CONTENIDO	PÁGINA
Tabla N° 1: Incidencia de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.	56
Tabla N° 2: Características maternas más frecuentes encontradas en los pacientes identificados con malformaciones congénitas del Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019	57
Tabla N° 3: Distribución de la muestra de recién nacidos con malformaciones congénitas según género, peso y edad gestacional del Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.	59
Tabla N° 4: Distribución de la muestra de los recién nacidos con malformaciones congénitas según diagnóstico prenatal en el Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.	61
Tabla N° 5: Distribución de los 30 recién nacidos según el grupo de malformación congénita. Hospital Regional de Encarnación de enero 2018 a enero 2019.	62

RESUMEN

Los defectos al nacer, también llamados anomalías congénitas, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños, el objetivo determinar Incidencia de las anomalías congénitas en recién nacidos en el Hospital Regional de Encarnación, donde se realizó un estudio siguiendo el método descriptivo, observacional, retrospectivo y de corte transversal. El muestreo fue no probabilístico de casos consecutivos, La muestra estuvo conformada por 30 pacientes con diagnóstico de malformaciones congénitas y cumplían los criterios de inclusión y exclusión. Se aplicó una ficha de recolección de datos creado para facilitar la provisión de información de las Historias Clínicas necesaria para esta investigación. Los resultados mostraron que una incidencia de 1%, fueron más frecuentes aquellas madres con edades entre 19 y 34 años, mayoritariamente habitan el área rural el 60%, las madres bigestantes fueron en un total del 53%, se constató que predominaron aquellas madres con embarazos mal controlados con el 70%, el género predominante fue el femenino con el 57%, se registró más frecuentes aquellos recién nacidos con peso mayor a 2500 gramos con el 70% y la edad gestacional predominaron aquellos recién nacidos a término con el 77%, según diagnóstico prenatal el 90% no presentaron diagnóstico en prenatales, el grupo de malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos fueron las malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular con el 17%, seguido de las malformaciones de fisura del paladar y las malformaciones congénitas del sistema digestivo y las malformaciones congénitas del sistema nervioso constituyendo el 10% entre otras malformaciones.

Palabra Claves: Malformaciones congénitas - Incidencias – Recién Nacidos – Deformidades.

SUMMARY

Birth defects, also called congenital anomalies, congenital disorders or congenital malformations, are the second cause of death in children, the objective to determine the incidence of congenital anomalies in newborns at the Regional Hospital of Encarnación, where a study was conducted following the descriptive, observational, retrospective and cross-sectional method. The sampling was non-probabilistic of consecutive cases. The sample consisted of 30 patients diagnosed with congenital malformations and met the inclusion and exclusion criteria. A data collection form created to facilitate the provision of information from the Clinical Histories necessary for this investigation was applied. The results showed that an incidence of 1%, were more frequent those mothers with ages between 19 and 34 years old, most of them live in the rural area 60%, bigestant mothers were in a total of 53%, it was found that mothers predominated with poorly controlled pregnancies with 70%, the predominant gender was female with 57%, it was more frequent those newborns weighing more than 2500 grams with 70% and gestational age predominated those full-term newborns with 77% , according to prenatal diagnosis 90% did not present a diagnosis in prenatal, the group of congenital malformations more frequent in newborns were malformations and deformities of the musculoskeletal system with 17%, followed by malformations of cleft palate and congenital malformations of the digestive system and congenital malformations of the nervous system constituting 10% among other malformations.

Keyword: Congenital Malformations - Incidents - Newborns - Deformities.

1. INTRODUCCIÓN

Actualmente, los defectos del nacimiento, malformaciones y anomalías congénitas son términos que abarcan todo lo que se utiliza para describir los defectos del desarrollo que se encuentran al nacer. Los defectos del nacimiento pueden ser estructurales, metabólicos, o conductuales ⁽¹⁾.

Según la OMS se tratan de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida⁽¹⁾.

Las anomalías congénitas graves más comunes son los defectos cardíacos, defectos del tubo neural y síndrome de Down. Algunas anomalías congénitas pueden prevenirse. Por ejemplo, la vacunación, la ingesta adecuada de ácido fólico o de yodo mediante la fortificación de los alimentos básicos o el suministro de suplementos y la atención prenatal adecuada son claves para la prevención⁽¹⁾.

Con independencia de la definición, los defectos congénitos pueden provocar abortos espontáneos y muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada, de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños menores de cinco años. Estas patologías pueden ser letales, provocar discapacidades duraderas y tener consecuencias negativas para las personas y familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general⁽²⁾.

Este trabajo se orienta a la identificación de las anomalías congénitas en recién nacidos presentes en el periodo de tiempo del estudio en un hospital regional del interior del país.

Planteamiento del Problema

Se calcula que cada año 303000 recién nacido fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas⁽²⁾. Los trastornos congénitos son patologías corrientes. La OMS calcula que en 2004 unos 260000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) fueron causados por anomalías congénitas, lo que supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad, como la Región de Europa, donde hasta un 25% de los casos de muerte neonatal se deben a anomalías congénitas⁽²⁾. En cifras aproximadas, las anomalías congénitas afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año⁽³⁾.

En el Paraguay, según las causas de mortalidad neonatal, las malformaciones congénitas representaron las tasas en el 2012, 2013 y 2014 el 2,5 2,6 y 3 respectivamente (DGIES-DES 2015). Así mismo en el año 2015, un estudio realizado de 9 centros hospitalarios UCIN, el análisis causa raíz arrojó que la causa de muertes por malformaciones congénitas fue del 17%⁽⁴⁾.

En Paraguay, desde el año 2015, se cuenta con un Programa de Prevención de Defectos Congénitos, creado por Resolución Ministerial N° 96 del 2 de marzo del 2015⁽⁴⁾.

Pregunta de Investigación

¿Cuál fue la incidencia de anomalías congénitas en el Hospital Regional de Encarnación de enero 2018 a enero 2019?

2. OBJETIVOS

2.1- Objetivo General

Determinar la incidencia de anomalías congénitas en recién nacidos en el Hospital Regional de Encarnación de enero 2018 a enero 2019.

2.2- Objetivos Específicos

- Describir características más frecuentes encontradas en las madres de recién nacidos con malformaciones congénitas del Hospital Regional de Encarnación en el periodo de estudio.
- Describir las características de los Recién Nacidos con Malformación congénita.
- Determinar si el diagnóstico de Malformación Congénita fue prenatal o no.
- Identificar el tipo de anomalías congénitas presentes en los recién nacidos del Hospital Regional de Encarnación en el periodo de estudio.

Justificación

Defectos de nacimiento o anomalías congénitas son anomalías estructurales o funcionales del cuerpo de origen prenatal y pueden ser identificados antes de nacer, al nacer o más tarde en la vida ^(3,4). A nivel mundial, se estima que 7,9 millones de niños nacen con defectos congénitos (tanto estructurales como funcionales) y que 270000 muertes neonatales se deben a defectos congénitos, especialmente en países de bajos ingresos. A medida que la carga de las enfermedades infecciosas en los niños disminuye y las otras causas prevenibles disminuyen aumentan la contribución de los defectos congénitos como causa de mortalidad y como responsable del aumento de la morbilidad^(3,4).

El departamento de Itapúa cuenta con una población estimada en el 2018 de 592017 habitantes, con 7631 nacimientos en dicho año, teniendo una tasa de mortalidad neonatal en ese periodo de 7,2 por 1000 nacidos vivos⁽⁵⁾; gran parte de estos nacimientos es absorbida por el Hospital Regional de Encarnación, conocer estas cifras nos da una idea de la magnitud del problema, pero, hay que tener en cuenta que los defectos congénitos no solo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que la padecen, sumado a los daños psicológicos, sociales y económicos que ello provoca en la familia.

Por tanto, en el momento actual, donde la prevención juega un rol importante en el desarrollo de la ciencia, es vital investigar sobre esta problemática con vistas a lograr que los niños nazcan sanos, y una de las formas de abordar la investigación sobre estas patologías, es la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos.

Antecedentes

En el año 2007, se publicó un trabajo realizado en la ciudad de Encarnación, Paraguay, por Benítez, Macchi y Acosta, en el que se describe la relación entre la exposición de los padres a pesticidas y las malformaciones congénitas en neonatos nacidos en el Hospital Regional de Encarnación, Itapúa-Paraguay, mediante un estudio prospectivo de casos y controles de marzo/2006 a febrero/2007. Se consideró caso a todo neonato con malformación congénita, y control a todo niño sano del mismo sexo que naciera inmediatamente después. No se incluyeron los nacimientos ocurridos fuera del hospital. Se consideró exposición a cualquier contacto con agroquímicos, así como a otros factores de riesgo conocidos para malformación congénita. Se analizaron 52 casos y 87 controles. El promedio de nacimientos por mes fue de 216. Los factores de riesgo asociados significativamente fueron: vivir cerca de campos fumigados (OR 2.46 IC95%1.09- 5.57 $p<0,02$), vivienda ubicada a $< 1\text{Km}$ (OR=2,66 IC 95% 1,19 – 5,97), $p<0,008$), almacenamiento de plaguicidas en el hogar (OR 15,35 IC95%1.96-701,63 $p<0.003$), contacto en forma directa o accidental con plaguicidas (OR3.19 IC95%0,97-11.4, $p<0.04$), antecedente de malformación en la familia (OR 6,81 IC5% 1.94-30,56, $p<0.001$). Los demás factores de riesgo conocidos para malformaciones no tuvieron significancia estadística. Se concluyó que existe una asociación entre exposición a pesticidas y malformaciones congénitas, pero se requieren de estudios futuros para confirmar estos hallazgos⁽⁶⁾.

En el año 2015, se publicó un trabajo realizado por Bidondoa, et. al., con datos del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC), donde se calcularon las prevalencias de encefalocele, espina bífida,

gastrosquisis, onfalocele, hernia diafragmática, atresia de esófago, atresia intestinal o malformación anorrectal (período 2009-2013). Se evidenció que la gastrosquisis es la anomalía congénita de mayor prevalencia (8,53/10 000 nacimientos) y hernia diafragmática, la de mayor tasa de letalidad neonatal (66,67%). Así mismo, fue significativa la asociación entre mayor edad gestacional y la sobrevida a los 7 días –OR: 0,81 (0,70-0,95) y a los 28 días de vida–OR: 0,79 (IC 95%: 0,68-0,91). El mayor porcentaje de necesidades básicas insatisfechas se asoció a mayor letalidad con hernia diafragmática –OR:1,59 (IC 95%: 1,30-1,95)– y con atresia intestinal o malformación anorrectal –OR: 16,00 (IC 95%:1,63-157,24). Se concluyó con que la alta prevalencia de gastrosquisis coincide con el aumento a nivel mundial. La prematuréz y el alto porcentaje de necesidades básicas insatisfechas incrementaron el riesgo de morir en los afectados⁽⁷⁾.

En el año 2018, se publicó un trabajo realizado por Ojeda y Benítez, en la ciudad de San Lorenzo, Paraguay, acerca de los factores de riesgo prenatales y su asociación a malformaciones congénitas en un Hospital Universitario de Referencia. Se realizó un estudio retrospectivo, analítico de caso-control, corte transversal en pacientes internados desde octubre 2014 a octubre 2015. Se consideraron 66 casos y 66 controles pareados por edad y sexo; edades comprendidas de 1 mes a 15 años, media de 2 años (DE: +2,63), masculino 61%. Los Casos provenían 41% (27) del Interior del País y los Controles 11% (7). Las malformaciones más frecuentes fueron las del sistema nervioso central 29% (19/66) seguidas de las cardíacas 23% (15/66). El diagnóstico prenatal por ecografía obstétrica se observó en 33% de los casos (21/66). Al realizar regresión logística multivariada se encontró asociación entre malformaciones

congénitas y antecedentes de malformaciones en la familia (OR 20,8, 95% CI 2,66- 162,2), antecedente de un hijo previo con síndrome genético (OR 8,84, 95% CI 1,35- 73,86) y falta de suplementación con ácido fólico antes o durante el embarazo (OR 3,44, 95% CI 1,49- 8,33) distancia de la vivienda de campos fumigados menor a 1 km (OR 3,75, 95% CI 0,98- 14,31) y exposición materna directa a plaguicidas (OR 4,51, 95% CI 1,77- 11,46). Se concluyó con que la falta de suplemento de ácido fólico, el antecedente de malformación congénita en la familia y la exposición materna a agroquímicos tuvieron asociación estadística significativa. Se planteó probable sesgo de la falta de pareo por Procedencia⁽⁸⁾.

En el año 2018 se publicó un trabajo realizado por Opina y Ramírez et al, realizado en un centro de tercer nivel región centro occidental, Colombia (ECLAMC), se realizó un estudio analítico tipo casos y controles. Las variables sociodemográficas edad y ocupación materna, se hallaron como factor de riesgo para desarrollar malformaciones congénitas OR=7.7 (2.4- 24.5) y OR=2,01 (1,1- 3,7) respectivamente. Además, en la historia obstétrica se encontró mayor riesgo al tener ganancia de peso mayor al ideal con OR=3.0a (1.3-6.7) y una ganancia de peso menor a lo ideal OR= 2.3a(1.1-4.5) y como factores protectores ser hijo del mismo padre y fácil concepción con OR=0,37C(0,2-0.8) P=0.007 y OR=0,20a (0,1-0,7), concluyendo con que la edad mayor de 35 años, trabajar fuera y ganancias de peso mayores o inferiores a lo ideal, fueron los principales factores de riesgo para malformaciones congénitas en este estudio y la fácil concepción se encontró como factor protector para dicha condición del neonato⁽⁹⁾.

A nivel nacional se realizaron constantes avances con el fin de promover la concienciación acerca del impacto social que causan las anomalías congénitas en nuestro medio, por lo cual se celebró su día el 4 de marzo con un

taller internacional de vigilancia y registro. Actualmente en Paraguay a nivel del MSP y BS, se implementó de manera oficial desde el año 2016 el registro obligatorio de recién nacidos con malformaciones congénitas, de acuerdo a datos proporcionados por este Programa dependiente del Ministerio de Salud, las anomalías congénitas que se observan con mayor frecuencia en el país son: síndrome de Down, defectos del tubo neural, cardiopatías y labio leporino ⁽¹⁰⁾.

3. MARCO TEÓRICO

3.1 Malformaciones congénitas

Se consideran malformaciones congénitas a cualquier trastorno en el desarrollo embrionario y fetal, que determina una alteración de la forma, función o características estéticas de un tejido, órgano o sistema. Otra definición describe a los defectos congénitos como anomalías morfológicas o funcionales, de causa genética y/o ambiental, pre o post concepcional, que afectan entre el 2 – 5 % de los nacimientos⁽⁹⁻¹¹⁾.

Las anomalías congénitas incluyen no solo evidentes defectos estructurales, sino también defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares. Las anomalías mayores comprometen la función y la aceptabilidad social, las anomalías menores, en cambio, no representan problemas médicos ni cosméticos⁽¹²⁾.

3.2 Etiología

Se ha estimado que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial⁽¹²⁾.

3.2.1 Causas ambientales

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión. Aunque las anomalías génicas y cromosómicas pueden producir malformaciones congénitas, el término teratógeno se restringe sólo a los factores ambientales⁽¹³⁾.

La susceptibilidad de un embrión frente a distintos teratógenos depende de los siguientes aspectos:

A) El genotipo del conceptus y del modo con que éste interactúa con los factores ambientales. Diferentes especies o razas reaccionan de distinta manera frente a los mismos teratógenos que actúan con la misma potencia. Estas diferencias dependen entonces de la norma de reacción de los caracteres en análisis, la que está determinada por la constitución genética propia de las distintas razas o especies.

B) La etapa del desarrollo alcanzada en el momento en que actúa el teratógeno. Aunque en ningún período del desarrollo el embrión está libre de ser afectado, existe un período de máxima susceptibilidad que corresponde a la organogénesis. Los órganos más afectados serán aquellos donde la intensidad del desarrollo y de los procesos metabólicos es mayor⁽¹⁴⁾.

C) La dosis administrada. La forma en que se manifestará la desviación del desarrollo normal aumenta de grado a medida que aumenta la dosis del teratógeno administrado. Las fluctuaciones van desde el no-efecto al nivel letal. Es importante destacar que los efectos de dos agentes teratogénicos administrados juntos se pueden sumar, aunque cuando son administrados por separado pueden no tener efecto alguno ⁽¹²⁾.

3.2.1.1 Virus: Son verdaderas bolsas de información genética, ya que están constituidos solo por ácidos nucleicos y proteínas. Estos pueden proliferar dentro de las células embrionarias hasta producir su ruptura o bien pueden incorporar su información genética al genoma del embrión, determinando síntesis de proteínas que pueden ser dañinas para este. La panleucopenia felina del gato y la peste porcina producen defectos cerebelosos. El virus el Herpes II produce malformaciones encefálicas y oculares en el embrión de perro, El virus

de la rubéola en el conejo produce defectos cardíacos y oculares y en el embrión humano produce cataratas, sordera y defectos cardiovasculares⁽¹²⁾.

3.2.1.2 Bacterias: Éstas no atraviesan la barrera placentaria por lo cual deben infectar primero a la placenta, lo que hace que lleguen a los tejidos fetales cuando ya ha terminado el período de organogénesis⁽¹²⁾.

3.2.1.3 Parásitos: Tampoco atraviesan la placenta, lo que hace que alcancen los tejidos en el período fetal. Pueden causar lesiones graves cuando se localizan en el Sistema Nervioso Central⁽¹²⁾.

3.2.1.4 Agentes químicos. Entre éstos están los medicamentos y sustancias químicas. Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico en animales de laboratorio, pero algunas ejercen este efecto sólo cuando se usan en dosis altas. Importantes son aquellos que producen anomalías cuando se utilizan en dosis terapéuticas, por ejemplo, algunos medicamentos como cloranfenicol, tetraciclinas, ácido valproico, antidiabéticos y barbitúricos y además tranquilizantes, pesticidas, drogas que producen adicción (heroína, LSD y alcohol)⁽¹²⁾.

Medicamentos teratogénicos⁽¹¹⁾.

Agente	Función	Estructuras y especies contaminadas
Antagonistas del ácido fólico (Aminopterina y pirimetamina)	Antimicótico y antiparasitario	Embriotóxico en Perro y oveja.
Tetraciclina.	Antibiótico Dientes y esqueleto	Todas las especies.
Griseofulvina	Antimicótico.	Cabeza, encéfalo, paladar y esqueleto. Gato, perro y equino.
Corticosteroides.	Hormona esteroidea	Paladar, miembros. Varias especies
Andrógenos	Hormona esteroidea	Masculinización. Todas las especies.
Fenitoina (fenilhidanto.na)	Anticonvulsivante	Hendidura palatina. Gato.
Vitamina A	Metabolito esencial	Tubo neural, corazón y miembros. Todas las especies.
Talidomida	Sedante	Retraso del crecimiento. Perro. Defectos intestinales. Cerdo. Defecto desarrollo de los miembros. Humano.

3.2.1.5 Agentes físicos. Entre éstos tenemos los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes. Se ha visto que la hipoxia tiene un efecto teratogénico en el desarrollo de los embriones de salmón, generando malformaciones de la columna vertebral, retardo en el desarrollo embrionario y en el crecimiento post-eclosión como también alteraciones del sistema nervioso, lo mismo sucede con los aumentos de temperatura que sean superiores a 10°C tanto para ovas como alevines. Estas variables físicas también generan defectos en la especie humana ⁽¹²⁾.

3.2.2 Causas congénitas

3.2.2.1 Defectos de los mecanismos biológicos del desarrollo: tales como proliferación, diferenciación, migración celular, apoptosis, inducción, transformaciones epitelio-mesenquimáticas e interacciones tisulares ⁽¹²⁾.

3.2.2.2 Deformaciones: se utiliza para designar la alteración de la forma o la posición de una estructura que se había formado normalmente, como es el caso del tortícolis congénito del esternocleidomastoideo (cuello torcido), las deformaciones de los pies, la luxación congénita de cadera y la escoliosis postural congénita ⁽¹²⁾.

3.2.2.3 Disrupciones: este término se ocupa para indicar la ruptura de un tejido previamente normal, por ejemplo, las fisuras faciales atípicas ⁽¹²⁾.

3.3 Epidemiología

Los defectos al nacer, también llamados anomalías congénitas, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con

la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% del fallecimiento en la niñez⁽¹³⁾.

Constituyen la segunda causa de mortalidad infantil y neonatal en América del Sur, según datos de la Organización Mundial de la Salud. En nuestro país ocupa el cuarto lugar como causa de mortalidad en menores de un año y segundo lugar en etapa neonatal, según registros MSPBS del año 2009, así como en países de la región^(6,11). El 15% de las gestaciones concluyen como abortos espontáneos; de estas, el 80% presenta un embrión con defectos. En el mundo, afectan a 1 de cada 33 bebés y causan 3,2 millones de discapacidades al año⁽¹³⁾.

3.4 Tipos de malformaciones congénitas⁽¹³⁾

Anomalía mayor	Anomalía anatómica lo bastante grave para reducir la esperanza de vida normal o comprometer la función normal, por ejemplo, defectos del tubo neural, labio leporino.
Anomalía menor	Alteración estructural que no requiere tratamiento o se puede corregir de una manera directa, sin consecuencias permanentes, y presente en <4% de la población normal, por ejemplo, apéndice de la piel pre auricular, defecto de comunicación interventricular pequeño.
Variante menor	Característica física a menudo familiar, que está presente en solo una pequeña proporción (1-5%) de los individuos

	normales, por ejemplo, pliegue simiesco de la palma de la mano, pliegues epicanticos.
Malformación	Defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o región, debido a un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal, por ejemplo, microftalmia, ectrodactilia
Deformación	Forma o posición anormal de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas inusuales en el tejido normal, por ejemplo, pie zambo, plagiocefalia.
Alteración	Defecto morfológico debido a la interferencia extrínseca con un proceso de desarrollo normal que resulta en la degradación del tejido normal, por ejemplo, secuencia de bandas amnióticas, síndrome de alcoholismo fetal.
Secuencia	Varias anomalías que se producen debido a eventos que se desencadenan a causa de un solo suceso a anomalía, por ejemplo, Secuencia de Potter, Secuencia de Pierre Robin.
Defecto en el campo de desarrollo	Conjunto de defectos morfológicos que comparten una región común o contigua durante la embriogénesis, por ejemplo, microsomnia hemifacial.
Síndrome	Patrón reconocible de anomalías que corren juntas, por ejemplo, síndrome de Down, Smith-Lemli-Opitz y CHARGE.

Las anomalías congénitas, también conocidas como defectos congénitos, son anormalidades estructurales o funcionales (como los trastornos metabólicos) que están presentes desde el nacimiento. Constituyen un grupo variado de afecciones de origen prenatal que pueden deberse a defectos monogénicos, alteraciones cromosómicas, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o carencia de micronutrientes⁽¹⁴⁾.

3.5 Clasificación de las anomalías congénitas por Órganos y/o sistemas que afecta.

3.5.1 Malformaciones del Cráneo.

Craneosinostosis

La craneosinostosis es una alteración congénita que se manifiesta como cierre prematuro de las suturas craneales que componen la bóveda y la base craneana. Tiene una prevalencia de 1/2500 nacimientos en los casos aislados y 1/30.000 a 1/100.000 en los casos sindromáticos o múltiples. De acuerdo con el sexo, existen diferencias de la sutura comprometida. Por ejemplo, la sinostosis de la sagital se presenta más en hombres, con una relación 2,5:1, mientras que otras como la plagiocefalia anterior tienen una mayor prevalencia en mujeres, con una relación de 1:3. Esta entidad se clasifica en primaria, posiblemente genética, cuya presentación se debe a un error del desarrollo del cráneo y puede ser sindromática o aislada, y secundaria, al generarse como consecuencia de causas metabólicas o mecánicas ⁽¹⁵⁾.

Las craneosinostosis primarias se pueden clasificar de acuerdo con:

(a) las suturas involucradas y la forma del cráneo (tabla 1),

(b) si está asociada con otras malformaciones, es decir, si es sindromática, o

(c) según las anomalías genéticas presentes.

Para realizar el diagnóstico y la clasificación de la craneosinostosis se realiza una tomografía computarizada, preferiblemente con reconstrucción tridimensional, a fin de evaluar las diferentes suturas y descartar anomalías del sistema nervioso.

- Craneosinostosis primaria simple: siendo esta una entidad de carácter idiopático, se desarrolla de manera aislada y se caracteriza porque afecta a una sola sutura, de acuerdo a su compromiso encontramos: la escafocefalia, plagiocefalia anterior y posterior, la trigonocefalia y la braquicefalia⁽¹⁶⁾.

-Craneosinostosis primaria sindrómicas: se presentan si se asocian síndromes genéticos entre los que se encuentran los síndromes de Crouzon, Apert, Chotzen, Pfeiffer y de Carpenter, los 10 mismos que se acompañan de importantes anomalías, en estos síndromes es típica la herencia autosómica dominante. En un 30% de los casos sindromáticos y entre el 2% y el 5% de los casos aislados corresponden a mutaciones genéticas que se pueden heredar de manera autosómica dominante^(15,16).

-Craneosinostosis secundarias: se presentan como consecuencia de alteraciones metabólicas (hipertiroidismo, hipofosfatemia), hemoglobinopatías (talasemia, anemia falciforme), mucopolisacaridosis, compresión de la cabeza fetal intraútero (gestaciones múltiples o útero bicorne) o contacto con teratógenos (ácido retinoico, valproato, warfarina)⁽¹⁷⁾.

Las complicaciones de estas patologías las podemos apreciar posnatalmente ya que son producto de la deformidad craneal, pues esta impide la correcta expansión cerebral, también el crecimiento óseo anómalo puede generar alteraciones visuales y/o auditivas. El tratamiento es quirúrgico con el fin de reducir la compresión del sistema nervioso central. Ante la presencia de hipertensión intracraneal se debe realizar de forma inmediata el drenaje ⁽¹⁶⁾.

Tabla 1. Nomenclatura morfológica de tipos de craneosinostosis según la forma del cráneo y la sutura involucrada⁽³⁾.

Término	Significado	Sutura involucrada
Dolicocefalia o escafocefalia	Cabeza alargada, o en forma de quilla de barco	Sagital
Acrocefalia	Cabeza puntuda	Coronal, coronal/lambdoidea, o todas las suturas
Braquicefalia	Cabeza pequeña, plana	Coronal
Oxicefalia	Cabeza en forma de torre	Coronal/lambdoidea o todas las suturas
Turricéfalia	Cabeza en forma de torre	Coronal
Trigonocefalia	Cabeza en forma de triángulo	Metópica

Plagiocefalia	Cabeza asimétrica	Lambdaoidea unilateral
Kleeblattschädel	Cráneo en forma de trébol	Múltiples, pero no todas las suturas
Disostosis craneofacial	Deficiencia hemifacial	Craniosinostosis que involucra las suturas de la base craneana

3.5.2 Defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural (DTN) constituyen las malformaciones congénitas más frecuentes en muchos países, con una incidencia entre 2 y 6 por 1000 nacidos vivos y pueden presentarse aislados o asociados con otras malformaciones. Dentro de los DTN se encuentran la espina bífida, la anencefalia, la encefalocele, craneorraquisis y la iniencefalia. Su patrón de herencia puede ser multifactorial (herencia poligénica), cuyo riesgo de recurrencia se haya entre 1,7 y 2 %, aunque esto puede variar de acuerdo con la mayor o menor ocurrencia de los DTN⁽¹⁷⁾.

3.5.2.1 Anencefalia. Nomenclatura (Q00.0) Ausencia total o parcial del encéfalo y ausencia total o parcial de la bóveda craneal y la piel que la recubre⁽¹⁸⁾.

3.5.2.2 Craneorraquisis. Nomenclatura (Q00.1) La presencia de anencefalia con un defecto contiguo de la columna vertebral y sin meninges que recubran el tejido neural (raquisquisis) ⁽¹⁸⁾.

3.5.2.3 Iniencefalia (Q00.2) Raro y complejo defecto del tubo neural que se caracteriza por una retroflexión extrema de la cabeza, combinada en grado variable con una raquisquisis de la columna cervical y torácica y, más raramente, con una encefalocele occipital. En la iniencefalia, el cráneo está siempre cerrado⁽¹⁸⁾.

3.5.2.4 Encefalocele

-Frontal (Q01.0) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de un defecto del hueso frontal⁽¹⁹⁾.

-Nasofrontal (Q01.1) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una abertura entre los huesos frontal y etmoides ⁽¹⁹⁾.

-Occipital (Q01.2) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una abertura en el hueso occipital ⁽¹⁹⁾.

-Parietal (Q01.80) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una abertura en uno de los huesos parietales ⁽¹⁹⁾.

-Orbitario (Q01.81) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una de las órbitas ⁽¹⁹⁾.

-Nasal (Q01.82) Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una abertura en la región nasal ⁽¹⁹⁾.

3.5.2.5 Espina bífida

-Cervical: La mayoría de los casos de espina bífida cervical desarrollan hidrocefalia, aunque esta puede no ser evidente en el momento del nacimiento; por consiguiente, en dicho momento podría resultar difícil codificar la espina bífida cervical con hidrocefalia o sin ella ⁽²⁰⁾.

-Espina bífida cervical con hidrocefalia (Q05.0) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región cervical de la columna vertebral, asociada con hidrocefalia. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal. La hidrocefalia es consecuencia de la obstrucción del flujo de líquido cefalorraquídeo causada por la hernia del rombencéfalo propia de la malformación de Chiari de tipo II ⁽²⁰⁾.

-Espina bífida cervical sin hidrocefalia (Q05.5) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura en la región cervical de la columna vertebral. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal ⁽²⁰⁾.

-Espina bífida torácica La mayoría de los casos de espina bífida torácica desarrollan hidrocefalia, aunque puede no ser evidente en el momento del nacimiento.

-Espina bífida torácica con hidrocefalia (Q05.1) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región torácica de la columna vertebral, asociada con hidrocefalia. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal. La hidrocefalia es consecuencia de la obstrucción del flujo de líquido cefalorraquídeo causada por la hernia del rombencéfalo propia de la malformación de Chiari de tipo II ⁽²⁰⁾.

-Espina bífida torácica sin hidrocefalia (Q05.6) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura en la región torácica de la columna vertebral. Puede ser abierta, con o sin

recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal (20).

Espina Bífida lumbar

-Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura en la región lumbar de la columna vertebral. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal (21).

-Espina bífida lumbar con hidrocefalia (Q05.2) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región lumbar de la columna vertebral, asociada con hidrocefalia. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal. La hidrocefalia es consecuencia de la obstrucción del flujo de líquido cefalorraquídeo causada por la hernia del rombencéfalo propia de la malformación de Chiari de tipo II (21).

Espina bífida sacra

-Espina bífida sacra con hidrocefalia (Q05.3) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región sacra de la columna vertebral, asociada con hidrocefalia. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal. La hidrocefalia es consecuencia de la obstrucción del flujo de líquido cefalorraquídeo causada por la hernia del rombencéfalo propia de la malformación de Chiari de tipo II (18).

-Espina bífida sacra sin hidrocefalia (Q05.8) Hernia de las meninges, de la médula espinal o de todas ellas a través de una abertura de la región sacra

de la columna vertebral. Puede ser abierta, con o sin recubrimiento de membranas, o estar cerrada cubierta por piel de aspecto normal ⁽¹⁸⁾.

3.5.3 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular.

Pie equinvaro (talipes equinovarus) (Q66.0) Deformidad que combina el antepié y el retropié en equino (flexión plantar) y en varo (rotados hacia la línea media). Dicho de otro modo, el pie se dirige hacia abajo y hacia dentro y está rotado hacia fuera a lo largo del eje. Otras anomalías del pie y el tobillo comprenden el pie calcaneovalgo (*talipes calcaneovalgus*), en el que la articulación del tobillo está en flexión dorsal y el antepié se desvía hacia fuera, y el pie calcaneovaro (*talipes calcaneovarus*), en el que la articulación del tobillo está en flexión dorsal y el antepié se desvía hacia dentro ⁽²²⁾.

Defectos por reducción de las extremidades superiores e inferiores

Ausencia congénita completa de una o ambas extremidades superiores; amelia de miembro superior (Q71.0). Ausencia completa de uno o ambos miembros superiores ⁽²²⁾.

Ausencia congénita del brazo y el antebrazo con presencia de la mano; focomelia de miembro superior (Q71.1) Ausencia completa o parcial del brazo y el antebrazo, pero con la mano presente ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita del antebrazo y de la mano (Q71.2) Ausencia completa o parcial del antebrazo y también de la mano ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita de la mano y de uno o varios dedos (Q71.3) Ausencia completa o parcial de la mano y de uno o varios dedos ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita de uno o varios dedos de la mano (resto de la mano intacta) (Q71.30) Ausencia completa o parcial de los dedos, mientras que el resto de la mano está intacta ⁽¹⁸⁾.

Ausencia o hipoplasia del pulgar (resto de los dedos intactos) (Q71.31) Hipoplasia o ausencia completa o parcial del pulgar ⁽¹⁸⁾.

Defecto por reducción longitudinal del radio: mano zamba congénita, mano zamba radial, ausencia del radio (Q71.4) Hipoplasia/aplasia completa o parcial del radio. Suele acompañarse de hipoplasia o ausencia completa o parcial del pulgar ⁽¹⁸⁾.

Defecto por reducción longitudinal del cúbito (Q71.5) Ausencia completa o parcial del cúbito ⁽¹⁸⁾.

Mano hendida (congénita) (Q71.6) Ausencia completa o parcial de los dedos y metacarpianos centrales. No se recomienda el uso de los términos «mano en pinza de langosta (o de cangrejo)» y «ectrodactilia» ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita completa de una o ambas extremidades inferiores; amelia de miembro inferior (Q72.0) Ausencia completa de una o ambas extremidades inferiores ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita del muslo y la pierna con presencia del pie; focomelia de miembro inferior (Q72.1) Ausencia completa o parcial del muslo y la pierna, pero con el pie presente ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita de la pierna y del pie (Q72.2) Ausencia completa o parcial de la pierna y del pie ⁽¹⁸⁾.

Ausencia congénita del pie y los dedos (Q72.3) Ausencia completa o parcial del pie y los dedos ⁽¹⁸⁾.

Ausencia o hipoplasia congénita de uno o varios dedos del pie con el resto del pie intacto (Q72.30) Ausencia completa o hipoplasia de uno o varios dedos, con el resto del pie intacto ⁽¹⁸⁾.

Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie con presencia de los demás dedos (Q72.31) Ausencia completa o hipoplasia del primer dedo del pie con presencia de los demás dedos ⁽¹⁸⁾.

Defecto por reducción longitudinal del fémur (Q72.4) Ausencia completa o parcial del fémur ⁽¹⁸⁾.

Defecto por reducción longitudinal de la tibia (Q72.5) Ausencia completa o parcial de la tibia. Suele acompañarse de hipoplasia o ausencia completa o parcial del primer dedo del pie ⁽¹⁸⁾.

Defecto por reducción longitudinal del peroné; aplasia/hipoplasia del peroné (Q72.6) Ausencia completa o parcial del peroné ⁽¹⁸⁾.

Pie hendido (congénito) (Q72.7) Ausencia completa o parcial de los dedos y los metatarsianos centrales. No se recomienda el uso de los términos «pie en pinza de langosta (o de cangrejo)» y «ectrodactilia» ⁽¹⁸⁾.

3.5.4 Paladar hendido y labio fisurado.

Se define como labio leporino o hendido, fisura labial o queilosquisis al defecto facial que involucra el cierre incompleto del labio, unilateral, bilateral o medial, generalmente lateral a la línea media. Se define como paladar hendido,

palatosquisis, o fisura palatina al defecto palatino en la línea media que comunica con fosas nasales y cavidad oral ⁽¹⁹⁾.

Las fisuras labio-alvéolo-palatinas pueden implicar la deformidad de 4 estructuras diferentes: el labio, el proceso alveolar, el paladar duro y el paladar blando, con la posibilidad que la alteración sea unilateral o bilateral, completa o Incompleta ⁽¹⁹⁾.

El labio leporino puede tener varios grados o tipos: a) una pequeña muesca en el borde labial superior; b) fisura labial aislada con escasa alteración maxilar, pero habitualmente con implantación y mala oclusión dentaria y deformidad del ala nasal como alteraciones secundarias de la secuencia, lo mismo que la fisura palatina, c) formas graves de la queilosquisis y queilognatosquisis con gran deformidad bucal: labio leporino completo y bilateral ⁽¹⁹⁾.

En la fisura palatina las gradaciones son: a) forma grave (10%), con fisura labial bilateral y hendidura palatina total, tanto del paladar óseo como blando; b) tipo más frecuente (40%) con labio leporino total unilateral y fisura palatina total; c) fisura palatina aislada (30%) con intensidad variable, pero con participación maxilar; d) fisura del paladar blando (velopalatina) o con hendiduras mucosas (20%); úvula bífida aislada ⁽¹⁹⁾.

Si la hendidura es total, el neonato y el lactante tendrán dificultad para la succión y deglución. De acuerdo a estas clasificaciones, la nomenclatura según la OMS se identifica como:

-Paladar hendido (Q35.5) La hendidura del paladar puede afectar al paladar duro y al blando o solo a este ⁽¹⁸⁾.

-Labio fisurado bilateral (Q36.0) Fisura (o hendidura) bilateral, parcial o completa, del labio superior que puede asociarse con una fisura de la encía ⁽¹⁸⁾.

-Labio fisurado, especificado como unilateral (Q36.9, Q36.90) Fisura (o hendidura) unilateral, parcial o completa, del labio superior que puede asociarse con una fisura de la encía ⁽¹⁸⁾.

-Hendidura del paladar duro con labio fisurado bilateral (Q37.0) Fisura bilateral, parcial o completa del labio superior asociada con paladar hendido ⁽¹⁸⁾.

-Hendidura del paladar duro con labio fisurado, especificado como unilateral (Q37.10) Fisura unilateral, parcial o completa del labio superior asociada con paladar hendido ⁽¹⁸⁾.

Complicaciones del paladar hendido y labio fisurado.

Inmediatas

-Dificultades en la alimentación. Debido al problema para la succión, por anomalías del paladar hendido, se condiciona una detención en peso o talla llegando a una desnutrición ⁽¹⁹⁾.

-Broncoaspiración. Por la comunicación entre el paladar y narinas; por mal manejo de secreciones nasofaríngeas, leche o ambas ⁽¹⁹⁾.

Mediatas

- Alteraciones auditivas. Infecciones o hipoacusia debido a una disfunción y horizontalización de las trompas de Eustaquio, que conecta el oído medio con la faringe ⁽¹⁹⁾.

Tardías

- Alteraciones del lenguaje. Retardo o deficiencia en el lenguaje debido a una mala implantación de los músculos del paladar lo que reduce o altera la función de audición ⁽¹⁹⁾.

- Problemas odontológicos. Puede presentarse mal posición dentaria ⁽¹⁹⁾.

- Problemas emocionales. El impacto que causa en los padres un hijo con malformación provoca culpabilidad o rechazo; lo que se traduce en un retardo tanto psicoemocional como en el manejo terapéutico. De igual manera sucede para el paciente al ingresar a la escuela o entre otros familiares condicionando falta de aceptación o bullying ⁽¹⁹⁾.

En cuanto al tratamiento, dada la complejidad de las malformaciones maxilofaciales, el manejo es multidisciplinario, en donde intervienen áreas quirúrgicas y no quirúrgicas como pediatría, odontología, fonoaudiología, otorrino, fonoaudiología, genética y psicología.

3.5.5 Malformaciones del aparato genito-urinario.

Las malformaciones anatómicas congénitas del aparato urogenital son más frecuentes que las de cualquier otro aparato o sistema.

Las anomalías de las vías urinarias predisponen a los pacientes a muchas complicaciones, como infección urinaria, obstrucción, estasis, formación de cálculos y alteraciones de la función renal.

Las anomalías genitales pueden causar disfunción miccional o sexual, alterar la fertilidad, causar dificultades psicosociales, o una combinación de estas ⁽²⁰⁾.

Divertículo vesical

Un divertículo vesical es una hernia de la mucosa de la vejiga a través de un defecto en el músculo vesical. Este predispone a infecciones urinarias y pueden coexistir con reflujo vesicoureteral ⁽²⁰⁾.

Extrofia vesical

En la extrofia, hay una falla de cierre de la línea media desde el ombligo hasta el perineo, resultando en una continuidad de la mucosa vesical con la piel abdominal, la separación de la sínfisis púbica, y epispadias o genitales bífidos. La vejiga está abierta en la región suprapúbica y la orina filtra por la abertura vesical en lugar de salir por la uretra. Pese a la gravedad de la deformidad, suele haber función renal normal ⁽²⁰⁾.

Criptorquidea

La criptorquidia es la falta de descenso de uno o ambos testículos hacia el escroto; por lo general, se acompaña de una hernia inguinal. Afecta a alrededor del 3% de los recién nacidos de término y hasta al 30% de los recién nacidos pretérmino; dos tercios de los testículos no descendidos descienden de manera espontánea dentro de los primeros 4 meses de vida. Por consiguiente, aproximadamente el 0,8% de los lactantes requieren tratamiento, entre las complicaciones pueden causar subfertilidad y se asocian con carcinoma testicular ⁽²⁰⁾.

Encordamiento peneano o chordee.

Esta anomalía consiste en un encorvamiento lateral, o una rotación del pene, que es más evidente durante la erección y se debe a tejido fibroso

localizado a lo largo del trayecto habitual del cuerpo esponjoso, o a una diferencia de tamaño entre los dos cuerpos. El encordamiento peneano puede asociarse con hipospadias ⁽²⁰⁾.

Epispadias

La uretra se abre en el dorso del glande o del cuerpo del pene o en la unión del pene con el pubis. En las niñas, la uretra se abre entre el clítoris y los labios o en el abdomen. El epispadias puede ser parcial (en el 15% de los casos) o completo; la forma más grave es la asociada con extrofia vesical. Los signos y síntomas del epispadias son incontinencia, reflujo e infección urinaria. El tratamiento de las epispadias es quirúrgico ⁽²⁰⁾.

Hipospadias

Esta anomalía es causada por falta de tubulización y fusión del surco uretral. Casi siempre afecta a varones, en quienes la uretra se abre en la parte inferior del cuerpo del pene, en la unión de éste con el escroto, entre los pliegues escrotales o en el periné. El prepucio no es circunferencial y adopta la forma de un capuchón dorsal. El hipospadias suele asociarse con encordamiento peneano. El hipospadias es sumamente raro en las niñas; la uretra se abre en el introito vaginal ⁽²⁰⁾.

Según la posición del meato se clasifica en:

- Primer grado (Q54.0): el meato uretral se ubica en el glande (hipospadias glandular) o la corona (hipospadias coronal) ⁽¹⁸⁾.
- Segundo grado (Q54.1): el meato uretral se ubica en el surco balanoprepucial o coronal (hipospadias subcoronal) o en el eje del pene (hipospadias peneano distal, medio o proximal) ⁽¹⁸⁾.

- Tercer grado (Q54.2, Q54.3): el meato uretral se ubica en la unión del pene y el escroto (hipospadias penoescrotal o escrotal) o el perineo (hipospadias perineoescrotal, perineal o pseudovaginal) ⁽¹⁸⁾.

El acortamiento de la cara ventral del pene que se observa en el hipospadias puede causar una curvatura conocida como cuerda o encordamiento; es más frecuente en los casos graves, pero también puede ocurrir con independencia del hipospadias ^(18,20).

Fimosis y parafimosis

La fimosis, la anomalía peniana más frecuente, es la constricción del prepucio que impide su retracción sobre el glande; puede ser congénita o adquirida. La parafimosis es la imposibilidad de reducir distalmente el prepucio retraído y constreñido sobre el glande. La fimosis puede responder a corticoides tópicos y el estiramiento suave; algunos niños requieren circuncisión ⁽²⁰⁾.

Otras anomalías del pene

Un frenillo muy apretado puede evitar la retracción completa del prepucio o causar dolor o sangrado con la retracción o erección del prepucio. Agenesia, la duplicación y la linfedema del pene son anomalías menos frecuentes. Microfalo se debe a deficiencia de andrógenos o insensibilidad a estos; en los varones con deficiencia, el tratamiento consiste en suplementación de testosterona ⁽²⁰⁾.

Válvulas uretrales

En los varones, los pliegues en la uretra posterior pueden actuar como válvulas que obstaculizan el flujo de orina ⁽²⁰⁾.

Anomalías renales

Anomalías por duplicación

Los sistemas colectores supernumerarios pueden ser unilaterales o bilaterales y pueden comprometer la pelvis renal y los uréteres (pelvis renal accesoria, doble o triple pelvis y uréter), los cálices o los orificios ureterales. Los riñones duplicados tienen una unidad renal individual con más de un sistema colector. Esta anomalía se diferencia de los riñones fusionados, que implica la fusión de dos unidades del parénquima renal que mantienen sus respectivos sistemas colectores individuales. Algunas anomalías por duplicación se asocian a ectopia ureteral, con o sin ureteroceles y/o reflujo vesicoureteral (RVU) ⁽²⁰⁾.

Anomalías por fusión

El **riñón en herradura**, la anomalía por fusión más frecuente, se produce cuando el parénquima renal a cada lado de la columna vertebral se une por los polos correspondientes (en general, los inferiores); un istmo de parénquima renal o tejido fibroso establece la unión en la línea media. Los uréteres transcurren en sentido medial y anterior sobre el istmo y, por lo general, el drenaje es bueno. La obstrucción, si existe, suele ser secundaria a la inserción de los uréteres en la parte alta de la pelvis renal ⁽²⁰⁾.

La **ectopia renal fusionada cruzada** es la segunda anomalía por fusión en orden de frecuencia. El parénquima renal (que representa ambos riñones) se localiza a un lado de la columna vertebral. Uno de los uréteres cruza la línea media e ingresa en la vejiga por el lado opuesto al de los riñones fusionados ⁽²⁰⁾.

El **riñón pelviano fusionado** (riñón "en torta") es mucho menos frecuente. Consiste en un riñón pelviano único con dos sistemas colectores y uréteres. Si hay obstrucción, es necesaria la reconstrucción ⁽²⁰⁾.

Malrotación

Por lo general, la malrotación tiene escasa significación clínica. La ecografía con frecuencia muestra hidronefrosis. Se puede hacer una evaluación más profunda con una urografía por resonancia magnética o una gammagrafía renal si se sospecha una posible obstrucción ⁽²⁰⁾.

Riñón displásico multiquístico

En esta enfermedad, existe una unidad renal no funcionante formada por quistes no comunicantes con tejido sólido interpuesto compuesto por tejido fibroso, túbulos primitivos y focos de cartílago. Por lo general, también se observa atresia ureteral. El riñón contralateral suele ser normal, pero hasta el 10% de los pacientes puede tener RVU u obstrucción de la unión pieloureteral ⁽²⁰⁾.

Agenesia renal

La **agenesia renal bilateral** como parte de un síndrome de oligohidramnios, hipoplasia pulmonar y anomalías faciales y de los miembros (síndrome de Potter clásico) es fatal en el término de minutos a horas. Es común la muerte fetal ⁽²⁰⁾.

La **agenesia renal unilateral** representa alrededor del 5% de las anomalías renales. Muchos casos son el resultado de la involución completa en el útero de un riñón displásico multiquístico. Por lo general, se acompaña de agenesia ureteral, con ausencia del trigono y el orificio ureteral homolaterales. Sin embargo, la glándula suprarrenal homolateral no se ve afectada. No se requiere ningún tratamiento; la hipertrofia compensatoria del riñón solitario mantiene una función renal normal. Debido a que los riñones comparten un origen embriológico común con el conducto deferente y el útero, los niños pueden tener agenesia de los conductos deferentes y las niñas pueden tener anomalías uterinas ⁽²⁰⁾.

Displasia renal

En la displasia renal (un diagnóstico histológico), hay desarrollo anormal de la vasculatura renal, los túbulos, los conductos colectores o el aparato de drenaje. El diagnóstico de la displasia renal se realiza por biopsia ⁽²⁰⁾.

Ectopia renal

La ectopia renal (localización renal anormal) suele deberse a la falta de ascenso del riñón desde su origen en la pelvis verdadera; el ascenso del riñón (riñón torácico) es una rara excepción. La ectopia pelviana aumenta la incidencia de obstrucción de la unión pieloureteral, RVU, y displasia renal multiquística ⁽²⁰⁾.

Hipoplasia renal

Por lo general, la hipoplasia se debe una ramificación inadecuada del esbozo ureteral que da por resultado un riñón pequeño, hipodesarrollado, con nefrones histológicamente normales. Si la hipoplasia es segmentaria, puede haber hipertensión, que a veces exige cirugía ablativa. Debe estudiarse a los pacientes para evaluar RVU ⁽²⁰⁾.

3.5.6 Malformaciones digestivas

Atresia de Esófago.

La 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 la cuarta vértebra torácica. En contraste, la porción distal es un cabo atrésico con un diámetro muy pequeño y una pared muscular delgada, de longitud variable que se localiza algunas veces a 1-3 cm arriba del diafragma. La mayoría de los pacientes tienen una comunicación anormal entre la tráquea y el esófago llamada fístula traqueoesofágica (FTE). Cuando la FTE se asocia con AE, la fístula se ubica en la parte posterior de la tráquea, justo arriba de la carina. Sin embargo, cuando la FTE es aislada o es una fístula en H, puede estar presente en cualquier nivel, desde el cartílago cricoide hasta la carina ⁽²³⁾.

Clasificación de Vogt modificada por Ladd de la atresia de esófago ⁽²⁴⁾.

Tipo de atresia	Características	Frecuencia
I	Atresia del esófago con ambos cabos esofágicos ciegos sin fístula traqueoesofágica	5-8%
LI	Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica superior y cabo inferior ciego	0,5-1%
LII	Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica inferior y cabo esofágico superior ciego	80-85%
IV	Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica en ambos cabos del esófago	0,5-1%
V	Fístula en H. Es una fístula traqueoesofágica sin atresia de esófago	3-5%
VI	Estenosis esofágica aislada	0,5-1%

Atresia Duodenal. Es la obliteración total del lumen del duodeno, tiene una frecuencia de 1 en 10 000 nacidos vivos, resulta de la falla en la recanalización del duodeno, la aparición de los síntomas ocurre al primer día de vida, se observa distensión abdominal, vómitos, que se presentan luego de la ingesta de alimento, los mismos que en relación con la ampolla de Vater, pueden ser gástricos que nos indica que la atresia se encuentra por encima de la ampolla, o más frecuentemente biliosos, por debajo de la misma, también

disminución o ausencia de la eliminación de meconio y en forma más tardía, pérdida progresiva de peso, ictericia y deshidratación ⁽¹⁵⁾.

Hernia Diafragmática. Es una anomalía congénita en la cual se presenta el desarrollo anormal del músculo diafragmático, aparece una hernia con un saco peritoneal, cuya consecuencia principal es la herniación de vísceras abdominales a la cavidad torácica lo que impiden el desarrollo pulmonar normal ⁽¹⁵⁾.

Atresia Yeyunoileal. Es la más frecuente de las atresias intestinales se presenta en 1 de 5 000 recién nacidos. Las manifestaciones clínicas las podemos encontrar dentro de las primeras 24 a 48 horas de vida y se caracteriza la aparición de vómitos, distensión abdominal e imposibilidad de expulsar meconio ⁽¹⁶⁾.

Megacolon. La enfermedad de Hirschsprung, se caracteriza por la ausencia, en un segmento intestinal de las células ganglionares de los plexos mientéricos y submucosos del sistema neuroentérico, esto se debe a la falta de migración de las células de la cresta neural durante el desarrollo. Afecta a 1 de cada 5000 recién nacidos vivos y predomina en el sexo masculino ⁽¹⁶⁾.

Ano Imperforado. Como su nombre lo indica en este tipo de anomalía existe ausencia u obstrucción del orificio anal, el ano puede terminar en un saco que tiene comunicación con el colon o puede comunicarse con otras estructuras del cuerpo como por ejemplo la uretra, la vejiga, la base del pene o el escroto en los niños, o con la vagina en el caso de las niñas. Se presentan aproximadamente en 1 de cada 5 000 nacimientos ⁽¹⁶⁾.

Exómfalos/onfalocele (Q79.2) Anomalía congénita de la pared abdominal anterior en la que el contenido abdominal (el intestino, pero a veces también otros órganos abdominales) se hernia en la línea media a través de un anillo umbilical ampliado. El cordón umbilical se inserta en la parte distal de la membrana que cubre la anomalía. Los órganos herniados están recubiertos por una membrana formada por peritoneo y amnios (que puede romperse) ⁽¹⁶⁾.

Gastrosquisis (Q79.3) La gastrosquisis es una anomalía congénita de la pared anterior del abdomen que se acompaña de la hernia del intestino y ocasionalmente de otros órganos abdominales ⁽¹⁶⁾.

La abertura de la pared abdominal es lateral al ombligo (paraumbilical) y los órganos herniados carecen de una membrana protectora. Téngase en cuenta que el contenido abdominal herniado puede estar enmarañado y cubierto por un material fibroso grueso, pero esta membrana no se parece a la piel ⁽¹⁶⁾.

3.6 Malformaciones Cardiovasculares

3.6.1 Transposición de los Grandes Vasos. Es una cardiopatía congénita cianógena con flujo pulmonar aumentado. En esta anomalía la aorta nace del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del izquierdo, es decir, existe discordancia ventrículo-arterial y las circulaciones pulmonares y sistémicas, en lugar de estar conectadas en serie, se encuentran en paralelo, lo que lo hace incompatible con la vida ⁽²⁵⁾.

3.6.2 Comunicación Interventricular. En este tipo de malformación existe un orificio que comunica los dos ventrículos. Según su localización, tenemos a las membranosas o perimembranosas que se sitúan cerca de la válvula tricúspide y las musculares que están localizadas en el septo muscular.

Cuando la comunicación es grande puede provocar disnea, insuficiencia cardíaca y crecimiento inadecuado en los primeros meses de vida ⁽²⁵⁾.

3.6.3 Tetralogía de Fallot. Este tipo de malformación incluye comunicación interventricular, estenosis de la arteria pulmonar, acabalgamiento de aorta, hipertrofia del ventrículo derecho. La mayoría se observa cianosis, acropaquias y la postura típica en cuclillas, porque de esta forma estos pacientes están más oxigenados. Además, pueden presentar crisis hipoxémicas ante estímulos como el llanto o el dolor, con aumento severo de la cianosis, agitación, pérdida de fuerza, síncope y que puede llegar a causar la muerte ⁽²⁵⁾.

3.6.4 Conducto Arterioso Persistente. En este defecto el vaso sanguíneo provisorio que comunica la arteria pulmonar izquierda a la aorta en el corazón fetal no se cierra después del nacimiento, la persistencia de este conducto condiciona un cortocircuito entre la circulación sistémica y la pulmonar, produciéndose la mezcla de sangre oxigenada de la circulación sistémica que va por la aorta y la sangre con poco oxígeno que circula por la arteria pulmonar, lo que al final se traduce que el organismo reciba sangre con menos oxígeno del normal ⁽²⁵⁾.

3.6.5 Coartación de la Aorta. Es un estrechamiento de la arteria aorta que causa una obstrucción de su flujo, puede producirse en cualquier lugar de la aorta, siendo más frecuente en la parte que le sigue al arco aórtico, como consecuencia restringe la cantidad de sangre oxigenada que llega a todas las partes del cuerpo.

4. MARCO METODOLÓGICO

4.1 Tipo de estudio

Este trabajo fue de enfoque cuantitativo, retrospectivo, diseño no experimental, de corte transversal y el método fue observacional.

4.2 Delimitación espacio- temporal

Esta investigación abarco el periodo enmarcado desde el 1° de Enero del 2018 hasta el 1° de Enero del 2019 en el Hospital Regional de Encarnación, con un periodo de recolección de datos de marzo a abril del 2019.

4.3 Población, muestra y muestreo

4.3.1- Población

La población de estudio para efectuar este proyecto de tesis estuvo comprendida por todos los RN nacidos vivos en el Hospital Regional de Encarnación durante el periodo de enero 2018 a enero 2019, con un total de 2970 casos registrados según estadísticas de dicha casa de salud en el periodo comprendido.

4.3.2.- Muestra

La muestra de estudio estuvo constituida por 30 recién nacidos con malformaciones congénitas nacidos en el Hospital Regional de Encarnación y que cumplieron los criterios de inclusión y exclusión, durante el periodo que abarco el estudio.

4.3.3.- Muestreo

Muestreo tipo censo para la población y por conveniencia para la selección muestral.

4.4 Criterios de inclusión y exclusión

4.4.1 Inclusión

Se consideraron en esta investigación todas las historias clínicas de las madres de recién nacidos con diagnóstico de malformaciones congénitas en el periodo que abarco el estudio.

4.1.2 Exclusión

Recién nacidos con historia clínica incompletas

4.5- Operacionalización de variables

Variables	Tipo	Descripción	Indicador
Característica Matera			
Edad materna	Cualitativa	Tiempo que ha vivido una persona desde su nacimiento.	<18 años 19 a 34 años >35 años
Procedencia	Cualitativa	Lugar, cosa o persona de que procede alguien o algo	Urbano Rural

Variables	Tipo	Descripción	Indicador
Paridad Previa	Cuantitativa	Embarazo anterior	Primigesta Bigesta Multigesta
Controles prenatales	Cuantitativa	Controles pre-natales realizados.	<6CPN >6CPN
Características Recién nacidas			
Genero	Cuantitativa	Características fisiológicas y sexuales con las que nacen.	Masculino Femenino
Peso del RN	Cualitativa	Peso del RN al nacimiento	<1500 gr 1500 a 2500 gr >2500 gr
Edad Gestacional	Cuantitativa	Edad en semanas obtenidas por Capurro	Pre termino A termino Post termino
Diagnostico pre natal	Cualitativa		Si NO

Variables	Tipo	Descripción	Indicador
Malformaciones congénitas	Cualitativa	Alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina.	Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular. Fisura del paladar y labio leporino. Malformación congénita del sistema digestivo. Malformaciones congénitas del sistema nervioso. Otras malformaciones

4.6 Técnica e instrumento de recolección de dato

Las técnicas fueron de orden cuantitativo análisis documental, tomando en cuenta que se basaron en criterios fundados en datos de sucesos (diagnóstico de malformaciones congénitas), y en apoyo al proceso de investigación se realizó la revisión documental correspondiente al tema.

Por otro lado, los instrumentos de investigación que se utilizó para la recolección de la información se tuvo una ficha clínica, diseñada para recolectar

los datos de las historias clínicas, identificados según las variables en estudio las cuales respondían los objetivos establecidos.

4.7 Análisis Estadística

Los datos recabados fueron insertados en una planilla Excel y a partir del mismo se elaboraron los gráficos que representan los resultados de la investigación para su análisis y discusión.

4.8 Consideraciones Éticas

En este estudio se considerarán los principios que establece la Declaración de Helsinki, cabe mencionar en dicha declaración se establece la necesidad de la supervisión de proceso de investigación, también de enfatizar la necesidad de obtener el consentimiento informado, contempla desde la planeación hasta la publicación de los resultados, haciendo extensivos sus lineamientos en la investigación del material humano y no solo a los individuos.

Por ser un trabajo retrospectivo, no será necesario consentimiento informado.

En términos prácticos, los principios éticos comúnmente aceptados en investigación biomédica con seres humanos son cuatro: respeto a la persona o autonomía, no maleficencia, beneficencia y justicia, que serán estrictamente aplicada en esta investigación.

5. RESULTADOS

Tabla Nº 1: Incidencia de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.

	Año 2018-2019
	NEONATOLOGIA
Total de RN vivos en HRE	2970
Total de RN c/ malformaciones congénita	30
% de casos	1%

Elaborado por: La autora.

Fuente: Datos obtenidos de la Historia Clínica del Departamento de Neonatología del Hospital Regional de Encarnación año 2018-2019

En el periodo del 1° de enero del 2018 al 1° de enero del 2019 hubo 2970 recién nacidos en el Hospital Regional de Encarnación y se encontraron 30 recién nacidos con malformaciones congénitas. La incidencia de las malformaciones congénitas en este periodo fue del 1%.

Tabla N° 2: Características maternas más frecuentes encontradas en los pacientes identificados con malformaciones congénitas del Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.

Características Materna		
Edad Materna (años)	N°	%
<18 años	6	20%
19 a 34 años	19	63%
>35 años	5	17%
Procedencia	N°	%
Urbana	12	40%
Rural	18	60%
Paridad Previa	N°	%
Primigesta	9	30%
Bigesta	16	53%
Multigesta	5	17%
Control pre-natales	N°	%
Controlada (>6 CPN)	21	70%
Mal control (<6 CPN)	9	30%

Elaborado por: La autora.

Fuente: Datos obtenidos de la Historia Clínica del Departamento de Neonatología del Hospital Regional de Encarnación año 2018-2019.

Según los intervalos de edad propuestos en la distribución, en este estudio fueron más frecuentes aquellas madres con edades entre 19 y 34 años con un total de 19 madres equivalente al 63% seguidas de aquellas madres menores de

18 años con un total de 6 madres equivalente al 20% y en menor medida madres mayores de 35 años en un total de 5 madres equivalentes al 17%.

Las mujeres que habitan el área rural fueron mayoritariamente, con un total de 18 madres constituyendo el 60%, mientras las mujeres que habitan en área urbanas fue un total de 12 madres representando el 40%.

Sobre la paridad previa, fueron más frecuentes las madres bigestantes con un total de 16 madres equivalente al 53%, seguidas por las primigestantes con 9 madres constituyendo el 30% y en menor medida madres multigestantes 5 madres representando el 17%.

Referentes al número de controles se constató que predominaron aquellas madres con embarazos mal controlados (<6 CPN) con un total de 21 madres equivalente al 70% y las que presentaron (>6 CPN) fueron 9 madres representando el 30%.

Tabla N° 3: Distribución de la muestra de recién nacidos con malformaciones congénitas según género, peso y edad gestacional del Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.

Características de los Recién Nacidos		
Género	N°	%
Masculino	13	43%
Femenino	17	57%
Peso al nacer	N°	%
<1500 gramos	3	10%
1500 a 2500 gramos	6	20%
>2500 gramos	21	70%
Edad gestacional	N°	%
Pre termino	4	13%
A termino	23	77%
Post termino	3	10%

Elaborado por: La autora.

Fuente: Datos obtenidos de la Historia Clínica del Departamento de Neonatología del Hospital Regional de Encarnación año 2018-2019.

En cuanto al género predominó el femenino con un total de 17 RN equivalente al 57%, por encima del masculino que fue de 13 RN (43%).

Respecto al peso al nacer, se registró más frecuentes aquellos recién nacidos con peso mayor a 2500 gramos con un total de 21 RN representando el 70%, seguidas de RN con peso de 1500 a 2500 gramos con el 20% y los RN de muy bajo peso (<1500 gramos) con el 10%.

En lo que respecta a la edad gestacional predominaron aquellos recién nacidos a término con un total de 23 RN constituyendo el 77%, 4 RN (13%) fueron RNPT y 3 RN (10%) fueron post termino.

Tabla N° 4: Distribución de la muestra de los recién nacidos con malformaciones congénitas según diagnóstico prenatal en el Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019.

Diagnóstico prenatal		
Variable	N°	%
Si	3	10%
No	27	90%

Elaborado por: La autora.

Fuente: Datos obtenidos de la Historia Clínica del Departamento de Neonatología del Hospital Regional de Encarnación año 2018-2019.

Los recién nacidos con malformaciones congénitas según diagnóstico prenatal en el Hospital Regional de Encarnación en el periodo 2018 a 2019, en 27 RN constituyendo el 90% no presentaron diagnóstico en prenatales y solo en 3 RN representando el 10% se pudo diagnosticar las malformaciones.

Tabla N° 5: Distribución de los 30 recién nacidos según el grupo de malformación congénita. Hospital Regional de Encarnación de enero 2018 a enero 2019.

Malformaciones	Frecuencia	Por ciento
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular.	5	17%
Fisura del paladar y labio leporino.	5	17%
Malformación congénita del sistema digestivo	3	10%
Malformaciones congénitas del sistema nervioso.	3	10%
Malformación congénita del sistema respiratorio.	2	7%
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	2	7%
Anomalías cromosómicas.	1	3%
Otras malformaciones	9	29%
Total	30	100%

Elaborado por: La autora.

Fuente: Datos obtenidos de la Historia Clínica del Departamento de Neonatología del Hospital Regional de Encarnación año 2018-2019

El grupo de malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos fueron las malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular con un total de 5 RN constituyendo el 17%, seguido de las malformaciones de fisura del paladar y labio leporino, en 5 RN constituyendo el 17%, las malformaciones congénitas del sistema digestivo y las malformaciones

congénitas del sistema nervioso se vio en 3 RN constituyendo el 10% entre otras malformaciones.

6. DISCUSIÓN Y COMENTARIOS

En una investigación realizada en México, en el Hospital General Dr. Manuel Gea González del 1 de febrero de 2002 hasta el 28 de febrero del 2007, la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 2.97% de un total de 22.327 recién nacidos, siendo este resultado mayor a la a la incidencia encontrada en la presente investigación, en donde la incidencia fue del 1%⁽¹⁸⁾.

En un estudio realizado en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile en el año 2007 se evidenció que las madres menores de veinte años y mayores de treinta y nueve años representan el 55.8% de mujeres con recién nacidos malformados⁽²⁷⁾, mientras que en la presente investigación se encontró que las mujeres según los intervalos de edad propuestos en la distribución, en este estudio fueron más frecuentes aquellas madres con edades entre 19 y 34 años con un tota, del 63% seguidas de aquellas madres menores de 18 años con un total del 20% y en menor medida madres mayores de 35 años del 17%, por lo tanto, los datos encontrados en la presente investigación no se correlacionan con las cifras evidenciadas, según la literatura investigada, en la que se indica que las mujeres en los extremos de la vida tienen un mayor riesgo de tener hijos malformados, pues el 63% de los recién nacidos con malformaciones son hijos de mujeres entre 19 a 34 años.

En el estudio ya mencionado, en el Hospital Vicente Corral Moscoso en el periodo de junio a noviembre del 2010, se evidenció que el mayor porcentaje de mujeres con hijos malformados son procedentes del área urbana con un 73.25%⁽²⁸⁾, son similares a los encontrados en este estudio donde las mujeres que habitan el área rural fueron mayoritariamente, con un total de 18 madres

constituyendo el 60%, mientras las mujeres que habitan en área urbana representando el 40%, sobre la paridad previa, fueron más frecuentes las madres bigestantes con el 53%, seguidas por las primigestantes con el 30% y en menor medida madres multigestantes con el 17%, referentes al número de controles se constató que predominaron aquellas madres con embarazos mal controlados (<6 CPN) con un total del 70% y las que presentaron (>6 CPN) representando el 30%.

En un estudio descriptivo realizado en el Hospital General de México en el periodo del 2002 al 2006, se encontró que las malformaciones congénitas se presentan con mayor frecuencia en recién nacidos de sexo masculino con un 51.2% y en el sexo femenino se presentan en un 45.4%⁽¹⁸⁾, sin alejarse de los datos obtenidos en esta investigación donde los resultados muestran que los recién nacidos de sexo femenino con un total del 57%, por encima del masculino que fue del 43%.

En el estudio antes referido realizado en el Hospital Vicente Corral Moscoso en el periodo del 2004 al 2005, se encontró que el 63.16% de las malformaciones congénitas se presentaron en recién nacidos a término, el 21.05% en los postérmino y el 15.79% en los recién nacidos pretérmino⁽²⁹⁾, por otro lado, los datos revelados con nuestra investigación nos indican sobre la edad gestacional predominaron aquellos recién nacidos a término con el 77%, el 13% fueron RNPT y el 10% fueron post termino.

En una investigación realizada por la ECLAMC en Bogotá en el periodo del 2001 al 2010 se evidenció que los recién nacidos con bajo peso al nacer presentaron malformaciones en un 3,06% y los niños con peso adecuado en un 1.06%⁽³⁰⁻³¹⁾, nuestras cifras obtenidas nos indican que los recién nacidos con

peso al nacer, se registró más frecuentes aquellos recién nacidos con peso mayor a 2500 gramos con el 70%, seguidas de RN con peso de 1500 a 2500 gramos con el 20% y los RN de muy bajo peso (<1500 gramos) con el 10%.

Los recién nacidos con malformaciones congénitas según diagnóstico prenatal el 90% no presentaron diagnóstico en prenatales y solo el 10% se pudo diagnosticar las malformaciones, el grupo de malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos fueron las malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular con el 17%, seguido de las malformaciones de fisura del paladar y labio leporino, también se vio en el 17%, las malformaciones congénitas del sistema digestivo y las malformaciones congénitas del sistema nervioso se vio en el 10% entre otras malformaciones, estos datos son similares a los encontrados en otros estudios⁽³¹⁾.

7. CONCLUSIONES

- La incidencia encontrada en la presente investigación fue del 1%.
- Sobre las características maternas en este estudio fueron más frecuentes aquellas madres con edades entre 19 y 34 años, seguidas de aquellas madres menores de 18 años.
- Las mujeres que habitan el área rural fueron mayoritariamente.
- Sobre la paridad previa, fueron más frecuentes las madres bigestantes, seguidas por las primigestantes.
- Referentes al número de controles se constató que predominaron aquellas madres con embarazos mal controlados (<6 CPN).
- En cuanto al género predominó el femenino.
- Respecto al peso al nacer, se registró más frecuentes aquellos recién nacidos con peso mayor a 2500 gramos.
- En lo que respecta a la edad gestacional predominaron aquellos recién nacidos a término.
- Los recién nacidos con malformaciones congénitas según diagnóstico prenatal el 90% no presentaron diagnóstico en prenatales.
- El grupo de malformaciones congénitas más frecuentes en los recién nacidos fueron las malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular, seguido de las malformaciones de fisura del paladar y labio leporino y las malformaciones congénitas del sistema digestivo y las malformaciones congénitas del sistema nervioso entre otras malformaciones.

8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. OMS: Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: OMS, 2016 [citado, marzo de 2019]. Anomalías Congénitas [aprox. 3 pantallas]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>.
2. OMS: Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: OMS, 2010 [citado, abril de 2019]. 63ª Asamblea Mundial de la Salud [187 páginas]. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63-REC1/A63_REC1-sp.pdf
3. Sadler T. Langman. Embriología Médica. Madrid: Editorial Wolters Kluwer Health España, S.A., 2015. p. 422.
4. Fonseca R. Malformaciones congénitas: Nuevos desafíos para la Salud Pública. Sociedad Paraguaya de Pediatría. 2018;45(1):5-7.
5. OPS: Organización Panamericana de la Salud. Indicadores básicos de salud Paraguay 2018. p. 24.
6. Benítez E., Machi M., Acosta M. Malformaciones congénitas asociadas a agrotóxicos. Arch. Pediatr. Urug. 2009;80(3):237-247.
7. Bidondoa M., Groismana B., Gilia J., Liascovicha R., Barberoa P. Estudio de prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con anomalías congénitas seleccionadas con datos del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Arch Argent Pediatr. 2015;113(4):295-302.
8. Ojeda L., Benítez S. Factores de riesgo prenatales y su asociación a malformaciones congénitas en un hospital universitario de referencia. Pediatr. (Asunción) [online]. 2018;45(1):8-16. ISSN 1683-9803. <http://dx.doi.org/10.31698/ped.45012018002>.

9. Ospina J. Castro D., Hoyos L., Montoya J., Hurtado G. Factores asociados a malformaciones congénitas: En un centro de tercer nivel región centro occidental - Colombia (ECLAMC). Rev. Méd. Risaralda 2018; 23 (1): 14 - 22
10. MSPYBS: Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social [Internet]. Paraguay: MSPYBS, 2018 [citado, abril de 2019]. Defectos congénitos, unas de las principales causas de discapacidad y morbilidad. Disponible en: <https://www.mspbs.gov.py/portal/14293/defectos-congenitos-unas-de-las-principales-causas-de-discapacidad-y-morbilidad.html>
11. Rojas M., Walker L. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. Int. J. Morphol. 2012;30(4):1256-1265.
12. OPS: Organización Panamericana de la Salud [Internet]. Paraguay: OPS, 2015 [citado, abril de 2019]. Paraguay, pionero en la prevención de los defectos congénitos [3 pantallas aprox.]. Disponible en: https://www.paho.org/par/index.php?option=com_content&view=article&id=1283:paraguay-pionero-en-la-prevencion-de-los-defectos-congenitos&Itemid=255
13. Gleason C., Juul S. Avery. Enfermedades del recién nacido. Barcelona: Editorial Elsevier Health Sciences, 2018. p. 1656.
14. Valdés Y., Sánchez E., Fuentes S. Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos. CCM. 2018;22(4): 659- 666.
15. Guzmán A. Factores de riesgos asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora de la ciudad de Loja en el período enero-junio 2016. [Tesis de Médico General]. Loja: Universidad Nacional de Loja, Facultad de la Salud Humana; 2017.

16. Álvarez A., Aedo R., Sepúlveda R. (2013). Caso clínico-radiológico para diagnóstico. *Rev. chil. pediatr.* 2013;84(1): 93–95.
17. Cuervo J. Defectos de la pared abdominal. 2015; 57(258), 170–190.
18. Flores G., Valentina T., Mar, M. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un Hospital General. Revisión de cuatro años. *Acta Pediatr Mex* 2011; 32 (2): 101–106.
19. Rivera L., Sarmiento Y., Hernández O., Portal M., Martínez Y. Encefalomenigocele atrésico parietal. *Rev. Cub de Ped.* 2011;83(3):296-301.
20. Sadler T., Langman J. *Embriología medica/ Medical Embryology: Con orientación clinica/ With Clinical Orientation.* Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2007. p. 386.
21. Donoso B., Oyarzún E. Embarazo de alto riesgo. *Revista Biomédica MedWave.* 2012;12(5):1-10.
22. Beltrán E., Cabrera M. Malformaciones congénitas y complicaciones neonatales en recién nacidos de madres adolescentes vs recién nacidos de madres de otras edades atendidas en el hospital "Vicente Corral Moscoso" durante el periodo enero de 2011- junio 2011. [Tesis de Médico]. Cuenca: Universidad de Cuenca, Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
23. Zarabozo F., Sánchez B., Velasco A., Gómez G. Malformaciones digestivas y su asociación a patología sindrómica y defectos genéticos. *Cir Pediatr* 2010; 23(1):46-52.
24. García H., Franco M. Manejo multidisciplinario de los pacientes con atresia de esófago. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2011;68(6):467-475.
25. Perich R. Cardiopatías congénitas más frecuentes y seguimiento en Atención Primaria. *Pediatr Integral* 2012; XVI (8): 622-635.

26. Garay N., Montiel C., Verón C., Vargas M., Aquino N., Jarolín J., Eguzquiza P., Panizza C., González F., Sciacca R., Rolón R. Presentación Clínica de Coartación de Aorta, Relato de Casos. Revisión de Manejo Actual. *Pediatr.* 2009;36(3);206-215.
27. Nazer J., Cifuentes L., Águila A. Ureta P., Bello M., Correa F., Melibosky F. Edad materna y malformaciones congénitas. Un registro de 35 años. 1970-2005. *Rev Méd Chile.* 2007; 135(11): 1463-1469.
28. Peralta M. Prevalencia de Malformaciones Congénitas y factores asociados en neonatos nacidos en el Hospital "Vicente Corral Moscoso". [Tesis de Médico especialista en Pediatría]. Cuenca: Universidad de Cuenca, Facultad de Ciencias Médicas; 2010.
29. Durán A., Illescas L., León A., Martínez A. Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas de los recién nacidos del Hospital "Vicente Corral Moscoso" en el periodo 2004-2005. [Tesis Médico]. Cuenca: Universidad de Cuenca, Facultad de Ciencias Médicas; 2005.
30. Zarate A., García G., Zarante I. (2016). Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. *Universitas Medica*, 2016;53(1):11-25.
31. Paulozzi L. The relation between small size for gestational age and the sex ratio of children with birth defects. Artículo. Atlanta: National Center for Environmental Health, Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, Georgia; 2001.

ANEXOS

Autorización de la Dirección del Hospital Regional de Encarnación



Ministerio de
**SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL**

■ GOBIERNO
■ NACIONAL

*Paraguay
de la gente*

DEPARTAMENTO DE DOCENCIA E INVESTIGACION

Por medio de la presente hago de su conocimiento, que la Dirección del Hospital Regional de Encarnación acepta la ejecución del Trabajo de Investigación titulado: **ANOMALIAS CONGENITAS EN RECIEN NACIDOS EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ENCARNACIÓN DE ENERO DEL 2018 A ENERO DE 2019**, según la planificación presentada en fecha 24 de abril del corriente año por la **DRA. MARIA ELENA VARGAS IBARRA**, estudiante de la Especialidad de Neonatología de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Caaguazú sede Coronel Oviedo.

Esperando que el trabajo continúe en beneficio de las Ciencias y de nuestro paciente, agradezco la oportunidad de poder participar de esta iniciativa y aguardamos los resultados que arrojen dicha investigación.

Se emite la presente en la ciudad de Encarnación a los 21 (veintiún) días del mes de junio de 2019.



[Handwritten Signature]
D. Fernando Martínez
Director General
H.R.E