



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
FACULTAD DE LA SALUD HUMANA
CARRERA DE MEDICINA

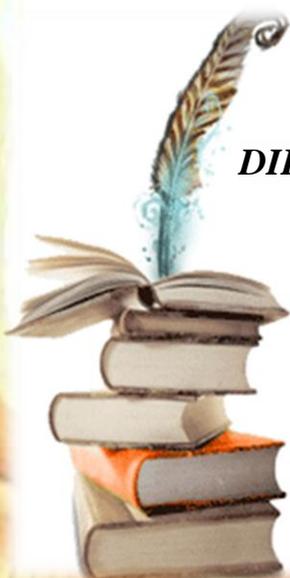
Título

Factores de riesgo 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 previa a la obtención del
Título de Médico General*

***AUTORA:** Alison Fernanda Guzmán Andrade*

***DIRECTORA:** Dra. Natasha Ivanova Samaniego Luna, Esp.*



Loja – Ecuador

2017

Certificación

Loja, 12 de Octubre del 2017

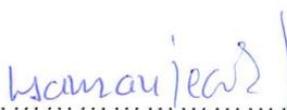
Dra. Natasha Ivanova Samaniego Luna, Esp.

Directora de tesis

CERTIFICA:

Que el presente trabajo de investigación previa a la obtención del título de médico general titulado: “**FACTORES DE RIESGO 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**”, de autoría de la Señorita. Alison Fernanda Guzmán Andrade estudiante de la carrera de Medicina Humana, ha sido dirigida y revisada durante su ejecución por lo cual autorizo su presentación.

Atentamente,



.....
Dra. Natasha Ivanova Samaniego Luna, Esp.

DIRECTORA DE TESIS

Autoría

El presente trabajo, así como los contenidos, ideas, interpretaciones, conclusiones y recomendaciones, vertidos y analizados en el desarrollo de este proceso de investigación son de exclusiva responsabilidad de su autor.

Autora: Alison Fernanda Guzmán Andrade

A handwritten signature in blue ink that reads "Alison Guzmán". The signature is stylized with loops and is positioned above a dotted line.

Firma:

CI: 0706628799

Fecha: 12 de Octubre del 2017

Carta de autorización de tesis

Yo, Alison Fernanda Guzmán Andrade, autora de la tesis: “FACTORES DE RIESGO 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”, cumpliendo el requisito que permite obtener el grado de Médico General, autorizo al Sistema Bibliotecario de la Universidad Nacional de Loja, difunda con fines estrictamente académicos la producción intelectual de esta casa de estudios superiores.

Los usuarios, libremente, pueden consultar el contenido de este trabajo a través del Repositorio Digital Institucional (RDI), accediendo a las redes de información del país y del extranjero con las cuales la Universidad mantenga un convenio.

La Universidad Nacional de Loja no se hace responsable por el plagio o copia injustificada de la presente tesis que sea realizada por terceros. Para constancia de esta autorización, en la ciudad de Loja, a los 12 días del mes de Octubre del 2017 firma su autora.



Firma:

Autora: Alison Fernanda Guzmán Andrade

Cédula: 0706628799

Dirección: Ramón Pinto entre Miguel Riofrío y Azuay.

Correo Electrónico: alys_93@hotmail.es

Teléfono: 0991407731

DATOS COMPLEMENTARIOS

Director de Tesis: Dra. Natasha Ivanova Samaniego Luna, Esp.

Tribunal de Grado: Dra. Tania Verónica Cabrera Parra, Mg. Sc.

Dr. Manolo Ernesto Ortega Gutiérrez, Esp. Mg. Sc.

Dra. Angélica María Gordillo Iñiguez, Esp.

Dedicatoria

Dedico este trabajo y el esfuerzo impuesto en el mismo a Dios que me ha dado la fortaleza y la sabiduría para culminar este proyecto.

A mis padres y hermanos que han sido los pilares fundamentales de mi vida y siempre me han brindado su apoyo incondicional.

A Anabel Suquilanda que siempre me ha dado las fuerzas para nunca rendirme, a mis familiares y amigas que de alguna manera me han ofrecido su ayuda para la culminación exitosa de esta meta.

Alison Guzmán

Agradecimiento

Gracias infinitas, a ti Dios, por brindarme vida, salud y sabiduría, permitiéndome llegar a culminar una de mis principales metas.

A mis padres Ángel Bolívar Guzmán y Flor Marina Andrade, a mis hermanos Jorge Arturo y Leodan Eduardo Guzmán Andrade por ser el pilar fundamental, apoyo incondicional durante toda mi vida y por ser mi mayor motivación.

A demás familiares, especialmente a Narcisa Andrade y familia, a Anabel Suquilanda, a mis amigas por ser un excelente apoyo y compañía durante mi carrera universitaria.

Inmensa gratitud a la Dra. Natasha Samaniego Luna, quien con sus conocimientos y consejos supo apoyarme y orientarme para culminar con éxito esta investigación.

A la Facultad de Medicina de la Universidad de Loja, al personal docente por la oportunidad brindada para formarnos como profesionales y servir a la comunidad.

Muchas son las personas que merecen ser mencionadas por haber formado parte de mi vida, brindándonos su amistad, apoyo y ánimo en los momentos más difíciles, a todas ellas mil gracias y bendiciones.

Alison Guzmán

Índice de contenidos

Carátula.....	i
Certificación.....	ii
Autoría.....	iii
Carta de autorización.....	iv
Dedicatoria.....	v
Agradecimiento.....	vi
Índice de contenidos.....	vii
Índice de tablas.....	x
1. Título.....	1
2. Resumen.....	2
Summary.....	3
3. Introducción.....	4
4. Revisión de la Literatura.....	6
4.1 Malformaciones congénitas.....	6
4.1.1 Definición.....	6
4.1.2 Epidemiología.....	6
4.1.3 Etiología.....	6
4.1.4 Fisiopatología.....	7
4.1.5 Tipos de malformaciones congénitas.....	8
4.1.5.1 Malformaciones congénitas mayores.....	8
4.1.5.2 Malformaciones congénitas menores.....	8
4.1.5.3 Malformación congénita única o aislada.....	8
4.1.5.4 Malformaciones congénitas múltiples.....	8
4.1.6 Clasificación de las Malformaciones Congénita.....	9
4.1.6.1 Malformaciones del Cráneo y del Sistema Nervioso Central.....	9
4.1.6.1.1 Craneostenosis O Craneosinostosis.....	9
4.1.6.1.2 Encefalocele.....	10
4.1.6.1.3 Microcefalias Y Macrocefalia.....	11
4.1.6.1.4 Espina Bífida.....	12
4.1.6.1.5 Anencefalia.....	13
4.1.6.1.6 Hidrocefalia.....	14

4.1.6.1.7	<i>Holoprosencefalia</i>	14
4.1.6.1.8	<i>Labio leporino – Paladar hendido</i>	15
4.1.6.2	<i>Malformaciones Cardiovasculares</i>	16
4.1.6.2.1	<i>Transposición de los Grandes Vasos</i>	16
4.1.6.2.2	<i>Comunicación Interventricular</i>	16
4.1.6.2.3	<i>Tetralogía de Fallot</i>	17
4.1.6.2.4	<i>Conducto Arterioso Persistente</i>	17
4.1.6.2.5	<i>Coartación de la Aorta</i>	17
4.1.6.3	<i>Malformaciones del Aparato Respiratorio</i>	18
4.1.6.3.1	<i>Atresia de Coanas</i>	18
4.1.6.3.2	<i>Agenesia, aplasia pulmonar</i>	18
4.1.6.3.3	<i>hipoplasia pulmonar</i>	19
4.1.6.4	<i>malformaciones Digestivas</i>	19
4.1.6.4.1	<i>Atresia de Esófago</i>	19
4.1.6.4.2	<i>Atresia Duodenal</i>	20
4.1.6.4.3	<i>Hernia Diafragmática</i>	21
4.1.6.4.4	<i>Atresia Yeyunoileal</i>	21
4.1.6.4.5	<i>Megacolon</i>	22
4.1.6.4.6	<i>Ano Imperforado</i>	22
4.1.6.5	<i>Defectos de la Pared Abdominal</i>	23
4.1.6.5.1	<i>Onfaloce y Gastroquisis</i>	23
4.1.6.6	<i>Malformaciones del Aparato Genito-urinario</i>	24
4.1.6.6.1	<i>Agenesia Renal</i>	24
4.1.6.6.2	<i>Hiperplasia Suprarrenal Congénita</i>	24
4.1.6.6.3	<i>Hidronefrosis</i>	25
4.1.6.6.4	<i>Hipospadias</i>	25
4.1.6.6.5	<i>Epispadias</i>	26
4.1.6.6.6	<i>Criptorquidea</i>	27
4.1.6.7	<i>Malformaciones De Miembros Superiores E Inferiores</i>	27
4.1.6.7.1	<i>Polidactilia</i>	27
4.1.6.7.2	<i>Sindactilia</i>	27
4.1.6.7.3	<i>Luxación congénita de cadera</i>	28
4.1.6.8	<i>Anomalías Cromosómicas</i>	28

4.1.6.8.1	<i>Síndrome de Down</i>	28
4.1.6.8.2	<i>Síndrome de Patau</i>	29
4.1.6.8.3	<i>Síndrome de Edwards</i>	30
4.1.6.8.4	<i>Síndrome de Turner</i>	30
4.1.6.8.5	<i>Síndrome de Klinefelter</i>	31
4.1.7	Factores de Riesgo	31
4.1.7.1	<i>Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas.</i>	31
4.1.7.1.1	<i>Factores genéticos</i>	31
4.1.7.1.2	<i>Factores de origen ambiental</i>	32
4.1.7.2	<i>Principales Factores de Riesgo</i>	34
4.1.7.2.1	<i>Factores maternos</i>	34
4.1.7.2.2	<i>Factores de riesgo Fetales</i>	35
5.	 Materiales y Métodos	37
6.	 Resultados	39
7.	 Discusión	43
8.	 Conclusiones	46
9.	 Recomendaciones	47
10.	 Bibliografía	48
11.	 Anexos	52

Índice de tablas

	PÁG.
Tabla n°1 Frecuencia de malformaciones congénitas en relación al género en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.....	39
Tabla n°2 Factores de riesgo más frecuentes asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.....	40
Tabla n°3 Relación de factores de riesgo con malformaciones congénitas y género masculino en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.....	41
Tabla n°4 Relación de factores de riesgo con malformaciones congénitas y género femenino en recién nacidas atendidas en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.....	42

1. Título

Factores de riesgo 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

2. Resumen

La Organización Mundial de la Salud, define a las malformaciones congénitas como toda anomalía que resulta de una embriogénesis defectuosa. Afectan del 2 a 3% de los neonatos, este porcentaje sube a 7% en el primer año de vida. Con estas reflexiones, se propuso la presente investigación sobre factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas planteando como objetivos: Establecer la frecuencia de malformaciones congénitas en relación al género, identificar los factores de riesgo más frecuentes asociados a estas patologías y relacionar dichos factores con las malformaciones congénitas y género en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora de la ciudad de Loja, período enero–junio 2016”. Con un estudio retrospectivo, correlacional y contando con una muestra de 25 historias clínicas, se identificó: las malformaciones génito-urinarias son las más frecuentes en el género masculino con el 32% y las malformaciones múltiples con el 12% en el femenino. El factor de riesgo más frecuente fue la presencia de infecciones agudas durante el embarazo con un 56%. Las infecciones agudas en el embarazo con el 18.92% para ambos género y la edad materna <18 - >35, con el 10,81% para el masculino y el 5.41% para el femenino. En conclusión los factores de riesgo como las infecciones agudas en el embarazo y edad materna están asociados en las malformaciones génito-urinarias, digestivas, sistema nervioso y de miembros superiores e inferiores en los recién nacidos de este estudio.

Palabras Clave: Factores de Riesgo, Género, Malformaciones Congénitas, Recién Nacido.

Summary

The World Health Organization defines congenital malformations as any anomaly resulting from faulty embryogenesis. That affect 2% to 3% of newborns, this percentage increases to 7% in the first year of life. With these reflections, the present research was proposed on the risk factors associated with congenital malformations, aiming to: Establish the frequency of congenital malformations in relation to gender, identify the most frequent risk factors associated with these pathologies and relate these factors to the malformations congenital and gender in newborns attended in the Hospital Isidro Ayora of the city of Loja, January-June 2016. ". With a retrospective and correlational study. The sample of 25 clinical records identified: the genito-urinary malformations are the most frequent in the male gender with 32% and multiple malformations with 12% in the female. The most frequent risk factor was the presence of acute infections during pregnancy with 56%. Acute infections in pregnancy with 18.92% for both gender and maternal age <18 -> 35, with 10.81% for male and 5.41% for female. In conclusion, risk factors such as acute infections in pregnancy and maternal age are associated with genito-urinary, digestive, nervous system, and upper and lower limb malformations in the newborns of this study.

Keywords: Risk Factors, Gender, Congenital Malformations, Newborn.

3. Introducción

Las malformaciones congénitas han preocupado a la humanidad por siglos, representan un problema de salud pública que repercute en el núcleo familiar y en la sociedad. (Ofelia & Ochoa, 2013) Clásicamente se han identificado como causas de anomalías congénitas las genéticas, ambientales y multifactoriales; constituyéndose los factores genéticos en las más frecuentes. (Y. G. González, 2012) Se estima que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, 25% a genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial. (Rojas & Walker, 2012)

Sus repercusiones pueden ser el aspecto estético, las alteraciones funcionales con secuelas transitorias, permanentes o incluso la muerte, algunos casos son incompatibles con la vida. Estos defectos pueden ocurrir en uno o varios segmentos, órganos, aparatos o sistemas. Cuando una mujer embarazada se expone a algún agente teratógeno, a un proceso infeccioso o padece una enfermedad crónico-degenerativa, la frecuencia aumenta hasta 14.9 por 1 000 y la mortalidad hasta 15.1%. (Flores-nava, Valentina, & Mar, 2011) Son causa importante de muerte fetal y morbimortalidad infantil, llegando a ocupar el primer lugar en causas de mortalidad infantil en muchos países del mundo. (Mallarino, 2013)

En cifras aproximadas, las anomalías congénitas afectan a 1 de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se estima que unos 276 000 niños mueren cada año en todo el mundo a partir de anomalías congénitas. Alrededor del 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, donde las mujeres a menudo no tienen acceso a suficientes alimentos nutritivos y donde aumenta de la exposición a agentes o factores como la infección y el alcohol. (Cajina, 2015)

Según la OMS, cada año cerca de 3 millones de niños nacen con alguna anomalía congénita, que generan alrededor de 500 000 muertes en todo el mundo, sus grandes estudios poblacionales sitúan la prevalencia de anomalías congénitas en un 2 a 3 % de todos los nacimientos vivos en países desarrollados, cifra que se estima puede llegar hasta un 7% en países en desarrollo. En Sudamérica la prevalencia de anomalías congénitas detectadas está alrededor del 6% de los nacimientos, de estos defectos, los más frecuentes

son los de cierre del tubo neural con una prevalencia de 24 casos por cada 10 000 nacimientos, cifra que supera a las del resto del mundo. (Anomalías congénitas.org, 2016)

En América son la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y de 5 años. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. En EEUU aproximadamente 150 000 bebés con anomalías congénitas. (Cajina, 2015)

En Ecuador los datos recopilados por la red Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) en junio 2001 a junio 2005 muestran una prevalencia de 2,9%. Los datos recogidos en otra investigación realizada desde el año 1995 al 2008 reportan que se registraron un total de 136 147 nacimientos, de los cuales 1 852 correspondieron a recién nacidos con malformaciones. (Ofelia & Ochoa, 2013)

Los indicadores de salud de Ecuador 2010 muestran las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas en décimo sexto lugar de mortalidad general; cuya tasa total es de 1,4% por 10 000 habitantes. Con predominio en las mujeres en un porcentaje del 1,5%. Azuay es la provincia más afectada con el 1,7%. La provincia de Loja se encuentra en décimo primer lugar con 1,1%. (INEC, 2010)

En el Hospital Isidro Ayora de la Ciudad de Loja, cada año acuden numerosas madres para ser atendidas en labor del parto, de lo que se observa en las pasantías formativas, independientemente de las adecuadas atenciones que se brindan, algunos neonatos presentan estas patologías, es por ello que en base a la literatura revisada e información recaudada sobre este problema de salud mundial y local, reconociendo que a pesar de la trascendencia que reviste el tema, en nuestro medio son pocos los estudios al respecto y escasas las publicaciones sobre el tema, se propuso realizar la investigación titulada: Factores de riesgo 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, buscando establecer la frecuencia de malformaciones congénitas en relación al género, identificar los factores de riesgo más frecuentes asociados a las malformaciones congénitas y relacionar los factores de riesgo más frecuentes con las malformaciones congénitas y el género.

4. Revisión de literatura

4.1 Malformaciones congénitas

4.1.1 Definición. Malformación congénita es toda aquella lesión estructural de un órgano o parte de éste, debida a una alteración que sucede durante el proceso de morfogénesis y que puede corresponder a defectos menores o mayores, únicos, múltiples o aislados. (Kirchner & Manzur, 2011)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, que puede presentarse de forma interna o externa, familiar o esporádica, transmitida hereditariamente o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis imperfecta. (Ramos-Parra E , Mozón-Ruelas A, 2011)

4.1.2 Epidemiología. Los defectos de nacimiento son comunes en el desarrollo humano, la bibliografía mundial las reporta alrededor de 2 a 3% de los recién nacidos. (Molina-Giraldo et al., 2015) Se considera que aproximadamente 7,6 millones de niños cada año nacen con algún tipo de malformación en todo el mundo, de esta cifra el 90% se encuentran en países de ingresos medios o bajos, sin embargo es difícil reunir datos precisos sobre su prevalencia, debido a su gran diversidad y porque muchos casos no llegan a diagnosticarse. Los estudios poblacionales realizados por la OMS indican que cerca de 3 millones de niños cada año nacen con algún tipo de malformación, esto genera alrededor de 500 000 muertes en todo el mundo, situando a la prevalencia de anomalías congénitas mayores en un 2 a 3 % de todos los nacimientos vivos en países desarrollados, cifra que puede alcanzar un 7% en países en desarrollo. (N. González, 2015)

4.1.3 Etiología. Dentro de las causas de las malformaciones podemos citar tres, las ocasionadas por factores ambientales que representan el 15%, las causadas por factores genéticos que son 30% y las debidas a la interacción del ambiente con la susceptibilidad genética del individuo que constituyen la mayoría de casos con el 55%. (TW; Sadler; Lagman, 2016) Sin embargo a pesar de los grandes avances tecnológicos, la causa primaria sigue sin conocerse en la mayoría de los casos y muchas aparecen sin algún antecedente

familiar o factores de riesgo conocidos y por lo tanto, cada feto tiene un riesgo de sufrir un defecto estructural significativo al momento de nacer y por esto es de radical importancia la detección oportuna de las malformaciones congénitas. (Molina-Giraldo et al., 2015)

4.1.4 Fisiopatología. Cuando hablamos de anomalías cromosómicas estas pueden ser numéricas o estructurales, las cuales constituyen una causa importante de los defectos congénitos y del aborto espontáneo, se estima que 50% de los embarazos termina en aborto espontáneo y que hay anomalías cromosómicas en 50% de los abortos.

Las anomalías numéricas pueden producirse durante la división meiótica o mitótica, en la meiosis dos miembros de un par de cromosomas homólogos se separan normalmente en la primera división meiótica, como resultado la célula hija recibe un miembro de cada par, sin embargo cuando dicha separación no ocurre fenómeno llamado no disyunción, ambos miembros de un par se dirigen hacia una célula por lo que recibe 24 cromosomas y la otra 22 en vez de los 23 normales, si la fecundación llega a realizarse, un gameto de 23 cromosomas se fusiona con otro de 24 el resultado es un individuo con 47 cromosomas (trisomía) o 45 cromosomas (monosomía), esta anomalía aumenta con la edad, en especial en mujeres a partir de los 35 años.

La no disyunción también puede presentarse durante la mitosis, presentando el llamado mosaicismo, en donde algunas células tienen un número anómalo de cromosomas y otras son normales, los individuos afectados pueden tener pocas o muchas características de un síndrome determinado, dependiendo del número de células afectadas y de su distribución. En otras situaciones los cromosomas llegan a romperse y los fragmentos se adhieren a otros, estas translocaciones pueden ser equilibradas, es decir el rompimiento y la reunión se dan entre dos cromosomas, sin que se pierda material genético básico y las personas son normales, pero cuando las translocaciones están desequilibradas, se pierde un cromosoma, y aparece un fenotipo alterado.

En las anomalías cromosómicas estructurales, intervienen uno o varios cromosomas, generalmente se originan en la rotura de los cromosomas, que puede suceder debido a factores ambientales como virus, radiación o drogas y el resultado depende de lo que

sucedan a los fragmentos por ejemplo en los casos en los que se pierde el fragmento de un cromosoma, el recién nacido con delección parcial de un cromosoma es anormal.

Muchas malformaciones congénitas se heredan y algunas muestran un claro patrón mendeliano de la herencia, algunas de ellas se relacionan directamente a un cambio en la estructura o función de un solo gen, por lo que reciben el nombre de mutaciones monogénicas, se calcula que este tipo de anomalía representa aproximadamente 8% de las malformaciones. La etapa crucial para las malformaciones teratogénicas es en el inicio de la tercera semana del desarrollo, empieza el proceso de gastrulación, aquí se trazan los mapas de los destinos celulares de varios órganos, los teratógenos pueden dañar a estas poblaciones de células o la propia gastrulación puede alterarse a causa de anomalías genéticas y de agentes tóxicos. (TW; Sadler; Lagman, 2016)

4.1.5 Tipos de malformaciones congénitas. Según la severidad se clasifican en anomalías mayores y menores, y dependiendo del número se clasifican en únicas o múltiples.

4.1.5.1 Malformaciones mayores: Son defectos que complican significativamente el funcionamiento corporal normal o reducen la expectativa de vida.

4.1.5.2 Malformaciones menores: Este tipo de defecto no comprometen gravemente la forma o funcionalidad corporal, sin embargo si un recién nacido presenta de tres o más anomalías menores, se deberá descartar la existencia de una anomalía mayor y que formen parte de un síndrome polimalformativo.

4.1.5.3 Malformación congénita única o aislada: Anomalías que afectan solamente una parte del cuerpo, es decir el defecto localizado y el resto del desarrollo embriológico es normal.

4.1.5.4 Malformaciones congénitas múltiples: Son asociaciones de defectos que pueden ocurrir al azar o conforme a patrones específicos y estos pueden aparecer en forma de:

-Secuencia en el que el patrón de anomalías múltiples asociadas, no están relacionados unas con otras y derivan de una anomalía inicial primaria.

-Síndrome que se caracteriza por ser un conjunto de anomalías múltiples asociadas que se repiten en los individuos afectados, y son de causa ligada a un defecto embriológico común, presentan un cuadro clínico reconocible y diferenciable de otros.

-Asociación: Anomalías múltiples asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por el azar, pero sin vínculo etiopatogénico. Suele nombrarse como acrónimos formados por las letras iniciales de los hallazgos clínicos. Por ejemplo, la asociación VATER corresponde a anomalías vertebrales, atresia anal, fístula traqueoesofágica, anomalías renales e hipoplasia radial.

-Polimalformados en sentido estricto son defectos congénitos múltiples que afectan a estructuras corporales diferentes y aparentemente no relacionadas, en los que no se encuentra un patrón reconocido. Se considera que es una asociación debida al azar. (Campos et al., 2011)

4.1.6 Clasificación de las malformaciones congénitas. Por sistemas a los afecta.

4.1.6.1 Malformaciones del Cráneo y del Sistema Nervioso Central. Tenemos:

4.1.6.1.1 Craneostenosis O Craneosinostosis. Esta anomalía congénita resulta del cierre prematuro parcial o total de una o más suturas del cráneo, dando como resultado un cambio de los patrones de crecimiento del cráneo, tiene una incidencia de 1 de cada 1 000 a 3 000 nacidos vivos, con mayor prevalencia en varones. De acuerdo a su grado de complejidad se clasifican en:

-Craneosinostosis 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.

-Craneosinostosis sindrómicas: se presentan si se asocian síndromes genéticos entre los que se encuentran los síndromes de Crouzon, Apert, Chotzen, Pfeiffer y de Carpenter, los

mismos que se acompañan de importantes anomalías, en estos síndromes es típica la herencia autosómica dominante.

-Craneosinostosis secundarias: se presentan como consecuencia de alteraciones metabólicas (hipertiroidismo, hipofosfatemia), hemoglobinopatías (talasemia, anemia falciforme), compresión de la cabeza fetal intraútero (gestaciones múltiples o útero bicorne) o contacto con teratógenos (ácido retinoico, valproato, warfarina). (Adela, 2014)

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, es frecuente que asocien a tasas elevadas de hipertensión intracraneal, alteraciones en el desarrollo cognitivo y alteraciones en la conducta, respecto al desarrollo cognitivo, existe una mayor incidencia en problemas de lenguaje y de comportamiento.

Puede ser diagnosticada a temprana edad, mediante una ecografía de control en la etapa prenatal, o durante la edad neonatal tras la inspección del recién nacido, la palpación de la sutura permite apreciar un relieve óseo, duro, lineal a lo largo de la sutura cerrada, se complementa con estudios de imagen como la radiografía simple de cráneo, en casos donde exista duda o que se asocien más de una sutura afectada es recomendado realizar un estudio tomográfico,

El tratamiento es quirúrgico con el fin de reducir la compresión del sistema nervioso central, se suele realizar antes del año de vida aprovechando la plasticidad ósea y la expansión cerebral. Ante la presencia de hipertensión intracraneal se debe realizar de forma inmediata el drenaje. La cirugía que suele realizarse es la suturectomía con plastia craneal, seguida de ortopedia craneal posquirúrgica, aunque presenten tasas de morbimortalidad bajas existe la posibilidad de lesión del contenido orbitario, parénquima cerebral y componente vascular. (Iserte, Folch, Pallarés, Portero, & Marín, 2015)

4.1.6.1.2 Encefalocele. Es un raro defecto del tubo neural que se debe al fallo en su cierre, se caracteriza por la herniación del contenido craneal a través del defecto. La incidencia es aproximadamente de 1 por cada 5 000 a 10 000 recién nacidos vivos. De

acuerdo a su localización se clasifica en occipital que es la más frecuente, parietal y frontal, tiene predominio en el sexo femenino y se presenta con mayor frecuencia en madres jóvenes.

El diagnóstico se puede realizar antes del nacimiento con la ecografía que evidencia la presencia del defecto óseo, al nacimiento se detecta con el examen físico y puede complementarse con radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada y resonancia nuclear magnética. El tratamiento es quirúrgico, debe corregirse de manera temprana y de forma multidisciplinaria, realizando resección y plastia del defecto neural. (Torrelío, Sejas, Jorge, Corrales, & Cile, 2013)

4.1.6.1.3 Microcefalias y macrocefalia. Son alteraciones que se producen hacia el segundo o cuarto mes del desarrollo. La microcefalia se caracteriza por una cabeza de tamaño muy inferior a lo esperado, ocurre cuando el cerebro no se desarrolló adecuadamente durante el embarazo o dejó de crecer después del nacimiento.

Al nacer pueden no presentar síntomas, pero posteriormente estos pacientes pueden padecer epilepsia, parálisis cerebral, problemas de aprendizaje, pérdida de audición y problemas visuales, aunque algunos se desarrollan con normalidad.

Para el diagnóstico se medirá el perímetro cefálico en las primeras 24 horas de vida, tomando en cuenta la edad gestacional, peso y talla, el valor de la medida de la microcefalia es, por lo general, menos de 2 desviaciones estándar por debajo del promedio, si llega a sospecharse se realizarán pruebas radiológicas cerebrales y mediciones mensuales del perímetro cefálico durante la primera infancia, comparando los resultados con los patrones de crecimiento. El tratamiento se limita a medidas sintomáticas, a base de rehabilitación, estimulación, educación especial, si presenta convulsiones se administrarán antiepilépticos. (Marinho et al., 2015)

La macrocefalia se caracteriza por una medición de la circunferencia cefálica mayor de dos desviaciones estándar por sobre la media de una determinada edad, sexo y tiempo de gestación. Su prevalencia es de un 5% en la población general, la mayoría de los cuales no presenta patología grave.

El análisis de los datos obtenidos a través de la anamnesis, del examen físico y una adecuada valoración del desarrollo psicomotor permitirá definir las probables causas de la macrocefalia y la necesidad de exámenes complementarios como tomografía, resonancia para así identificar enfermedades de la sustancia blanca y gris, defectos en la migración, hidrocefalia, sesiones de la fosa posterior o la utilidad de la ecografía para identificar hemorragia intraventricular, hidropesía y tumores intracraneos. El tratamiento dependerá esencialmente de la causa, se indicará tratamiento quirúrgico si existe hidrocefalia o lesión ocupante de espacio. (Cruz, 2015)

4.1.6.1.4 Espina Bífida. Es un defecto del tubo neural que se produce en las dos primeras semanas de gestación, se debe a un cierre parcial de los pliegues neurales y fusión imperfecta de los arcos vertebrales, lo que provoca una protrusión de estructuras como meninges, músculo, piel o nervios, que quedan expuestas en la superficie. Según la localización puede ser:

Espina bífida oculta que se localiza habitualmente a nivel lumbar, no implica la presencia de nervios al interior de la lesión, es de origen mesodérmico se recubre por piel, aponeurosis y gran parte de tejido celular subcutáneo, lo que hace que no pueda ser observada a simple vista, generalmente es asintomática.

Espina bífida quística o abierta ubicada en el área lumbosacra, es producida por un defecto en el cierre de los arcos vertebrales, manifestándose como una protrusión a manera de un saco o quiste, dependiendo de las estructuras que conforman lo conforman recibe el nombre de:

-Meningocele se presenta cuando existe un defecto de los arcos vertebrales posteriores, afecta a vertebras y meninges, situándose en la mayor parte de los casos en la línea media de la columna vertebral, abarca a las meninges que tienen en su interior líquido cefalorraquídeo, menudo es asintomática aunque en raras ocasiones se presenta dolor intenso lo que indica compromiso de raíces nerviosas al interior del quiste.

-Mielomeningocele, en esta anomalía el quiste está cubierto por tejido epitelial y meninges, conteniendo en su interior líquido cefalorraquídeo y muy a menudo nervios

espinales. Sin embargo, en algunos casos presenta una zona translúcida que si se desgarraría provocaría la salida de líquido cefalorraquídeo, recibiendo el nombre de *mieloquisis*, que en caso de ocurrir traería consigo: parálisis flácida de extremidades inferiores, arreflexia, incontinencia urinaria y fecal provocada por la afectación del cono medular.

-Raquisquisis es la forma más compleja de las malformaciones del tubo neural, se observa como una lesión dividida y plana, donde muchas veces los pliegues neurales no llegan a acopiar, resultando una masa exenta de tejido nervioso con extravasación de líquido cefalorraquídeo que hace contacto con la superficie externa del cuerpo. Casi siempre viene acompañado de hidrocefalia, el proceso de la lesión inicia en la columna vertebral, la cual aumenta de longitud comprimiendo a la médula espinal hacia el foramen magnum, obstruyendo de esa manera el paso del líquido cefalorraquídeo en dirección al cerebro, lo que acarreará problemas a nivel motor y sensitivo así como a retardo mental.

El diagnóstico se puede llevar a cabo durante el embarazo, midiendo la α -fetoproteína en el suero de la madre o en líquido amniótico. También se puede detectar mediante ecografía o resonancia magnética, se debe realizar la exploración neurológica exhaustiva para detectar las lesiones neurológicas existentes a nivel de extremidades inferiores y esfínteres. La radiografía y la resonancia magnética completan el proceso diagnóstico.

El tratamiento de la espina bífida varía de acuerdo a la severidad de lesión, de esta forma los recién nacidos con mielomeningocele, la cirugía debe realizarse en las primeras 24 a 48 horas del nacimiento lo que lleva a mejores resultados. En el meningocele la cirugía inmediata no se la realiza con frecuencia, pues con una corrección tardía de la lesión se obtendrán mejores resultados en la epidermización, la cual contribuye a un mejor cierre en los defectos ocasionados por la médula espinal, de tal forma que se disminuyan las secuelas. (Quispe, 2014)

4.1.6.1.5 Anencefalia. La anencefalia es un defecto de nacimiento grave en el cual los pacientes nacen sin partes del encéfalo y el cráneo, se presenta si el extremo encefálico o cabeza del tubo neural no consigue cerrarse, esto ocurre entre los días 23 y 26 del desarrollo, dando como resultado la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo.

Estos pacientes debido a la carencia de una corteza cerebral funcional generalmente son inconscientes, ciegos, sordos, e insensibles al dolor y debido a la falta de un cerebro operativo no existe la posibilidad de recobrar el sentido. La ecografía durante el embarazo confirma el diagnóstico, los incrementos en los niveles alfa feto proteína sugieren un defecto en la formación del tubo neural. No existe tratamiento, si el niño no nace muerto, por lo general fallece algunas horas o días después del nacimiento. (Montoya, 2015)

4.1.6.1.6 Hidrocefalia Congénita. Es el incremento del volumen de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el interior de la cavidad craneal, puede ser causada por interacción entre factores genéticos y ambientales durante el desarrollo embrionario, se estima que afecta a 1 de cada 500 niños nacidos.

La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo consigue una dilatación anormal de los ventrículos, lo que aumenta la presión siendo esta perjudicial en los tejidos del cerebro. La macrocefalia es el signo más frecuente, también se asocia signos de hipertensión intracraneana, abombamiento de la fontanela anterior, separación de las suturas craneanas y la piel del cráneo se vuelve fina y brillante, convulsiones, se puede observar disminución del tono de los miembros inferiores, irritabilidad o el rechazo al alimento con insuficiente ganancia de peso en el recién nacido.

El diagnóstico se lo puede realizar durante el embarazo con la ultrasonografía que nos permite su detección precoz y si está asociado a otras malformaciones congénitas. La tomografía axial y la resonancia magnética indican la magnitud y la etiología del proceso. El tratamiento normal actual para la hidrocefalia es la implantación quirúrgica de un sistema de derivación, el cual se rige por una válvula que redirige el líquido cefalorraquídeo a otra parte del cuerpo, permitiendo que los ventrículos vuelvan a su tamaño normal aliviando así los síntomas. (Puche, Chavarr, Sancho, Solano, & Vargas, 2015)

4.1.6.1.7 Holoprosencefalia. Incluye una gran variedad de anomalías del cráneo y de la cara, se produce entre la cuarta y octava semana de gestación y que consiste en falta de desarrollo del prosencéfalo.

Se clasificación de acuerdo a la gravedad en, siendo la forma alobar la más severa, resultado de la fusión completa de los hemisferios cerebrales y ventrículos laterales, formando así un ventrículo único central, en ausencia del cuerpo caloso y de la hoz central. Semilobar en donde la fusión de los hemisferios es parcial, la fusión se presenta en la parte anterior del encéfalo y la posterior permanece separada. La tercera forma llamada lobar es la más leve, caracterizada por la separación de los hemisferios cerebrales y los ventrículos laterales izquierdo y derecho con algún grado de fusión del neocórtex frontal.

Clínicamente pueden presentar microcefalia, hidrocefalia, retraso mental, encefalopatía severa con epilepsia, problemas hormonales y alteraciones cardíacas. El diagnóstico prenatal se realiza a través de la ecografía a partir de la décima semana de gestación ya que hasta la novena semana existe normalmente un ventrículo único en el cerebro anterior. Postnatal el diagnóstico es clínico y se puede confirmar con ultrasonido de cráneo y resonancia magnética nuclear.

El pronóstico depende de la forma clínica, en la alobar es malo, incompatible con la vida, la gran mayoría de los casos fallecen a las pocas horas o días del nacimiento. En la semilobar puede tener expectativas de vida normales, en ellos se observa retardo mental y otras secuelas neurológicas importantes. En los casos lobares tienen buen pronóstico, pueden ser necesarias las correcciones de algunas anomalías como labio leporino y fisura palatina. (Herrera, 2015)

4.1.6.1.8 Labio leporino – Paladar hendido. Un labio o un paladar leporino es una abertura el labio o la bóveda del paladar que se presenta si estas estructuras no se fusionan adecuadamente en el primer trimestre del desarrollo. El labio y el paladar se desarrollan por separado, por lo cual es posible que se presente labio leporino o paladar leporino, o ambos. El tamaño de la hendidura puede ser pequeña o extenderse hasta la base de la ventana de la nariz. Puede ser unilateral o bilateral y el paladar leporino puede afectar sólo al paladar duro o al paladar blando o una combinación de ambos. Esta anomalía puede ser detectada por medio de un examen de ultrasonido prenatal.

El examen de la nariz, labio y boca, confirman la presencia o ausencia de labio o paladar leporino. En estos casos el cuidado empieza desde su nacimiento con un

diagnóstico acertado y la identificación de las necesidades del niño. El tratamiento definitivo es quirúrgico, el labio leporino usualmente entre los 3 y 6 meses y el paladar leporino los 9 y 12 meses de vida. (Richard J. Redett, 2012)

4.1.6.2 Malformaciones Cardiovasculares.

4.1.6.2.1 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.

Clínicamente observamos cianosis, hipoxemia progresiva e insuficiencia cardíaca terminando en una muerte temprana. El cuadro clínico típico se caracteriza por un dramático deterioro clínico que cursa con severa hipoxemia, acidosis e hipotermia. El diagnóstico se lo puede hacer antes del nacimiento mediante ecografía. Después del nacimiento se detectará con la auscultación de un soplo y el diagnóstico de confirmación lo proporciona la ecografía cardíaca. Su tratamiento es mediante la septostomía auricular urgente con balón guiada por ecocardiograma. (Espinosa, 2013)

4.1.6.2.2 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.

Su diagnóstico se sospecha por la clínica y la exploración física a la auscultación de un soplo cardíaco y se confirma con ecocardiograma que indica la localización, el número y el tamaño de la comunicación interventricular. La mayoría son pequeñas, no provocan síntomas y no precisan tratamiento, si se trata de una de gran tamaño que ocasiona síntomas, además del tratamiento para la insuficiencia cardíaca, se debe que realizar el cierre quirúrgico del defecto interventricular.

4.1.6.2.3 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.

Se sospecha al valorar a un recién nacido con un soplo cardíaco y con disminución de oxígeno en la sangre, se confirma su diagnóstico con el ecocardiograma. El tratamiento es quirúrgico para el cierre de la comunicación interventricular.

4.1.6.2.4 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.

Cuando este ductus es pequeño los pacientes pueden no presentar síntomas, sin embargo si la apertura es grande presentan dificultad para respirar, cianosis, retraso en el desarrollo, cansancio, soplo cardíaco, cardiomegalia. La ecocardiograma confirma el diagnóstico. El tratamiento específico será basándose en la edad del paciente, la gravedad de la enfermedad y los síntomas, considerando esto se puede tomar la opción de observar y controlar periódicamente al niño o bien realizar un tratamiento dirigido al cierre del ductus.

4.1.6.2.5 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.

Su presentación clínica depende de la severidad de la lesión y de la asociación con otras malformaciones intracardiacas. Cuando es leve no suele producir síntomas, pudiendo ser

un hallazgo casual en la exploración física, si la obstrucción es severa puede ocasionar un cuadro de insuficiencia cardíaca que se desencadena las primeras semanas de la vida.

La ecocardiografía identifica la obstrucción y permite evaluar su severidad. Para resolver la coartación, es necesario realizar cirugía o procedimientos como cateterismo y dilatación con balón. (Balaguer, 2015)

4.1.6.3 Malformaciones del Aparato Respiratorio.

4.1.6.3.1 Atresia de Coanas. Representa anomalía congénita nasal más común, caracterizada por la obliteración de la apertura nasal posterior, que resulta de la imperforación de la membrana buconasal y del crecimiento excesivo de las apófisis horizontal y vertical del hueso palatino, condicionando la falta del desarrollo de la comunicación entre la cavidad nasal y la nasofaringe. En los casos de presentarse de forma unilateral los síntomas son rinorrea unilateral que aumenta al inclinar la cabeza asociada a obstrucción nasal. La atresia de coanas bilateral constituye una urgencia neonatal caracterizada por distrés respiratorio de tipo inspiratorio, cianosis cíclica, dificultad alimentación, bradicardia e incluso muerte por asfixia.

En cuanto al diagnóstico se realiza la rinoscopía anterior que nos muestra una mucosa y cornetes de color pálido con presencia de secreciones acumuladas que no drenan a la rinofaringe. Con la nasofibroscopía con fibroscopio flexible o endoscopio rígido se evalúa la localización de la obstrucción y permite determinar las características nasales asociadas. El manejo definitivo es electivo en los casos unilaterales intervenidos quirúrgicamente en promedio a los 25 meses de vida y de urgencia en los casos bilaterales intervenidos en promedio a los 2 meses de vida previo a la estabilización. (Giubergia, 2014)

4.1.6.3.2 Agenesia y aplasia pulmonar. Agenesia es la ausencia total de pulmón, bronquios y arteria pulmonar, en la aplasia existe un bronquio principal rudimentario, las podemos encontrar de forma unilateral o bilateral. La clínica puede variar desde un paciente asintomático hasta síntomas de disnea neonatal o la muerte por compresión de estructuras vasculares con el desplazamiento de corazón y mediastino.

El diagnóstico prenatal lo podemos hacer con ecografía y Eco-Doppler, en la que se observará el desplazamiento mediastínico en ausencia de hernia diafragmática congénita y de vasos pulmonares. Para el diagnóstico postnatal, la radiografía simple de tórax muestra opacidad de uno de los hemitórax con desplazamiento mediastínico hacia el mismo lado, posteriormente se confirmará con una tomografía o resonancia pulmonar. La actitud médica es conservadora en los casos asintomáticos, sin embargo los casos con distrés respiratorio o compromiso vascular, se colocará de una prótesis rellena de silicona y/o suero en el hemitórax sin pulmón para recolocar las estructuras torácicas en su lugar normal.

4.1.6.3.3 Hipoplasia pulmonar. en este tipo de anomalía encontramos un desarrollo incompleto del pulmón, en el que se forman menos bronquios y alveolos, puede ser bilateral o unilateral. Al nacimiento pueden presentar distrés respiratorio o estar asintomáticos, esto depende de la funcionalidad del pulmón afectado y de las malformaciones asociadas.

La ecografía evidenciará frecuentemente la causa de la anomalía, en la forma bilateral, la radiografía de tórax muestra unos pulmones pequeños y poco aireados, y en la unilateral se observa en el lado afecto una pérdida de definición del borde cardíaco con poca aireación del hemitórax, pero con presencia de vasos sanguíneos. El pulmón contralateral puede estar hiperinsuflado y desplazado hacia el hemitórax opuesto. Clínicamente se manifiesta como distrés respiratorio neonatal grave que obliga a la reparación quirúrgica del defecto de forma urgente. (Zaragoza, 2016)

4.1.6.4 Malformaciones Digestivas.

4.1.6.4.1 Atresia de Esófago. Este defecto congénito se caracteriza por la falta de continuidad del esófago, que puede o no tener comunicación con la vía aérea, este tipo de malformación incompatible con la vida, se estima que la alteración ocurre entre la tercera y sexta semana de vida intrauterina. Tiene una prevalencia de 1 caso por cada 4.000 recién nacidos vivos, sin diferencia entre sexos.

Según la relación entre esófago y tráquea, se describen 5 tipos: atresia esofágica aislada, sin fístula traqueoesofágica, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica proximal, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica proximal y distal y fístula traqueoesofágica en H.

Generalmente se detecta en la sala de partos, al no lograr el paso la sonda de aspiración hasta el estómago y en los casos cuando el diagnóstico es tardío observamos signos derivados de la malfunción esofágica como salivación aumentada, dificultad respiratoria, cianosis, regurgitación alimentaria, episodios de dificultad respiratoria.

Los estudios complementarios confirman el diagnóstico y precisan la variante anatómica. La radiografía de tórax anteroposterior y lateral evidencia la detención de la sonda doblada en el interior del bolsón superior (signo de la lazada) que delimita el nivel de la atresia. La presencia de aire en el estómago confirma que se trata de una variante con fístula traqueoesofágica distal a la atresia. Los estudios adicionales incluyen: radiografía de abdomen, radiografía de columna, ecocardiograma y ultrasonografía abdominal, renal y vesical.

Una vez establecido el diagnóstico, debe procederse a la reparación quirúrgica, ya sea por toracotomía o por toracoscopía, tiene como objetivo el cierre de la fístula y la unión de los dos bolsones esofágicos. Durante el período post-operatorio inmediato se requiere ventilación mecánica bajo una adecuada sedación, al octavo día post-cirugía, mediante la radiografía con medio de contraste se verificará la permeabilidad esofágica. (García, Olivos, Santos, & Guelfand, 2014)

4.1.6.4.2 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.

El examen físico de estos pacientes revela distensión abdominal a nivel del epigastrio y es posible encontrar ondas peristálticas visibles. La radiografía simple de abdomen anteroposterior y lateral en decúbito supino, confirma el diagnóstico con el signo la “doble burbuja”, que corresponde a aire en el estómago y en el duodeno. Los tratamientos quirúrgicos son la duodeno-duodenostomía y duodeno-yeyunostomía, generalmente por vía laparoscópica. (Álvarez, Aedo, & Sepúlveda, 2013)

4.1.6.4.3 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. Se dividen en congénitas anteriores o de Morgagni y postero-laterales o de Bochdalek. Su incidencia es de 1 en 2 000 a 5 000 nacidos vivos. La dificultad respiratoria grave casi siempre se presenta poco después de nacimiento, taquipnea y taquicardia.

El diagnóstico de la hernia diafragmática congénita empieza desde la etapa prenatal con la ultrasonografía que nos da la ventaja de optimizar el cuidado prenatal y mejorar el pronóstico prenatal, puede realizarse a partir del segundo trimestre de la gestación, lo que permite además identificar precozmente factores asociados a mal pronóstico, como la presencia de anomalías estructurales asociadas, desviación mediastínica, asimetría cardíaca, presencia del estómago en el tórax, circunferencia abdominal disminuida y polihidramnios. El tratamiento consiste en estabilizar los parámetros fisiológicos del neonato y posteriormente la corrección quirúrgica del defecto. (Pérez & Rosas, 2013)

4.1.6.4.4 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. El diagnóstico se lo puede realizar prenatal con ayuda de la ecografía, posnatal con la radiografía de abdomen que muestra la dilatación de asas intestinales. En cuanto al tratamiento se realizará una revisión quirúrgica con resección del segmento atrésico y anastomosis intestinal. (Bracho-Blanchet et al., 2014)

4.1.6.4.5 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 5 000 recién nacidos vivos y predomina en el sexo masculino.

En el segmento intestinal patológico se produce pérdida de la actividad motora peristáltica normal junto con un incremento importante del tono de la pared intestinal que resulta en obstrucción funcional grave y como consecuencia el intestino proximal sano se dilata y acumula gran cantidad de contenido fecal.

Se debe sospechar cuando el recién nacido presenta datos de obstrucción intestinal como vómitos, distensión abdominal y falla para el paso de meconio, en la primera semana de vida. La progresión en cuanto a gravedad de estos síntomas suele manifestarse con fiebre, distensión abdominal, diarrea y sepsis; manifestaciones clínicas de una colitis obstructiva proliferativa, también llamada enterocolitis. El estudio histopatológico de la biopsia del recto es el estándar de oro para realizar el diagnóstico.

El tratamiento se basa en mejorar la calidad de vida de los pacientes, se debe lograr obtener un número aceptable de evacuaciones fecales, conservar la continencia fecal y evitar el desarrollo de síntomas de enterocolitis. El tratamiento definitivo es siempre quirúrgico, aunque en los casos de segmento ultracorto puede intentarse una dilatación anal forzada o miotomía extramucosa. El manejo se realiza en dos etapas, la primera consiste en descomprimir el colon mediante enemas de limpieza periódicos. Si la descompresión falla o si los enemas de limpieza no son posibles o el paciente presenta una enterocolitis grave no controlable por enemas puede realizarse una colostomía o ileostomía en casos de afectación global del colon. La segunda etapa consiste en la cirugía correctora. El objetivo es reseca el máximo del segmento agangliónico, restableciendo la continuidad intestinal con preservación de la función esfinteriana anal. (Santos, 2017)

4.1.6.4.6 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.

Los signos son evidentes poco después del nacimiento como lo es la falta de abertura anal, falta de heces en las primeras 24 a 48 horas de vida, abdomen inflamado, las deposiciones pueden eliminarse a través de la vagina, la base del pene, el escroto o la uretra, Se puede diagnosticar esta afección durante un examen físico y las pruebas con imágenes pueden confirmar el problema y revelar la magnitud de las anomalías. El tratamiento es quirúrgico, se realiza la colostomía. (Ciro, Panchez, Coello, & Castillo, 2014)

4.1.6.5 Defectos de la pared abdominal. Tanto el onfalocele como la gastrosquisis constituyen defectos de la pared abdominal anterior.

4.1.6.5.1 Onfalocele y Gastroquisis. La gastrosquisis es una anomalía de todas las capas de la pared abdominal anterior que se localiza a un lado del cordón umbilical, como resultado se hernia el contenido abdominal, desprovisto de cualquier tipo de envoltura. El onfalocele está caracterizado por un defecto en el sitio del anillo umbilical donde se protruye el contenido abdominal, cubierto por un saco formado por una membrana avascular, translúcida, compuesta por peritoneo.

El diagnóstico prenatal se basa principalmente en la ultrasonografía al detectar además del defecto de la pared abdominal, las anomalías asociadas. Los marcadores fetales tienen un índice predictivo, la alfafetoproteína es alrededor de 90 %.

Cuando un niño nace con estos tipos de defecto de la pared tienen un alto riesgo de presentar hipotermia con deshidratación, hipovolemia e infección, por ello es importante la protección adecuada del contenido herniado de la sala de parto, cubriéndolo con gasas húmedas y entibiadas mediante una técnica aséptica, se debe reponer líquidos y electrolito, antibioticoterapia de amplio espectro, soporte ventilatorio mecánico si es necesario y evaluación cardíaca y renal completa. El tratamiento más adecuado es el cierre quirúrgico de la pared luego de reintegrar las vísceras herniadas a la cavidad abdominal. (Cuervo, 2015)

4.1.6.6 Malformaciones del aparato genito-urinario.

4.1.6.6.1 Agenesia Renal. Es la ausencia total de tejido renal. La variedad más grave es bilateral, se presenta en 1/5000- 10000 recién nacidos, siendo más frecuente en el sexo masculino. Durante el embarazo causa oligohidramnio. Los recién nacidos tienen oídos flojos, una nariz amplia, plana, y los pulmones subdesarrollados. Para el diagnóstico si es bilateral los criterios ecográficos son oligohidramnios y la imposibilidad de identificar los dos riñones y la vejiga. A veces la exploración de las fosas renales se complica por la visualización de las glándulas suprarrenales, que pueden simular un riñón hipoplásico.

El diagnóstico puede hacerse a partir de la semana 17 con bastante precisión. En la agenesia unilateral el dato de sospecha es la constatación de una fosa renal vacía. La ausencia de ambos riñones es incompatible con la vida. En la agenesia unilateral hay que prestar especial atención al riñón contralateral, que puede presentar hipertrofia compensadora, obstrucción ureteropielica, reflujo vesicoureteral.

4.1.6.6.2 Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Se refiere a un grupo de enfermedades cuya causa es un déficit de una de las enzimas participantes en la esteroidogénesis adrenal, y que resulta en un déficit en la secreción de cortisol. La más frecuente es la forma clásica por déficit de 21-hidroxilasa, que se divide en la forma virilizante simple y en la forma perdedora de sal. Las niñas presentan al nacer genitales ambiguos y niveles variables de virilización, tienen un útero normal con un desarrollo anómalo de la vagina. Las formas de con pérdida de sal llevan a síntomas de deshidratación e hipotensión en las primeras semanas de vida y son potencialmente mortales.

La hiperplasia suprarrenal congénita no clásica (NCAH) a menudo no se diagnostica en la adolescencia cuando aparecen los primeros síntomas, en mujeres hirsutismo, acné, anovulación e irregularidades menstruales. Los varones son asintomáticos. El hirsutismo sigue en la edad adulta y las mujeres pueden sufrir de anovulación crónica y problemas de fertilidad. Se suele diagnosticar a las niñas con CAH clásica al nacer cuando presentan genitales ambiguos. El cribado neonatal para CAH identifica las formas clásicas midiendo los niveles de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP). El cribado genético también confirma un diagnóstico.

Para el tratamiento la terapia hormonal de reemplazo de por vida para tratar la insuficiencia suprarrenal y disminuir los elevados niveles hormonales de andrógenos que es esencial para permitir un crecimiento y una pubertad normal en niños. La hidrocortisona regula los ciclos menstruales y promueve la fertilidad en mujeres adultas. La hidrocortisona suele darse a los niños como terapia de reemplazo con glucocorticoides y el 9-alfa-acetato de fludrocortisona como reemplazo con mineralocorticoides. Es importante el seguimiento regular para que la dosificación esté controlada y se modifique si es necesario. (Mejía et al., 2014)

4.1.6.6.3 Hidronefrosis Congénita. La hidronefrosis es la dilatación de la pelvis y de los cálices renales, debido a una obstrucción de origen congénito, su prevalencia varía entre 1% y 5%. Su clasificación depende de la gravedad, mediante ecografía se realiza la medición del diámetro anteroposterior de la pelvis renal, considerándose normal por debajo de 7 mm, los casos moderados y graves con diámetros mayores de 15 mm y los casos leves en su mayoría se resuelven espontáneamente.

La mayoría de los casos son asintomáticos, siendo este un hallazgo casual prenatal o postnatal. El examen de elección para confirmar su diagnóstico es la ecografía renal y vesical, no es invasivo y proporciona información anatómica importante de riñón, pelvis renal y vejiga. Se recomienda realizarla a partir del segundo día de vida idealmente dentro de la primera semana.

El tratamiento quirúrgico. El defecto más frecuente es la obstrucción de la unión pieloureteral; la cirugía correctiva consiste en una pieloplastia, puede ser abierta o por laparotomía, laparoscópico o robótico. La reparación consiste en la sección del segmento estenosado y la creación de una nueva unión entre el uréter y la pelvis renal. (Vélez-Tejada, Niño-Serna, Serna-Higueta, & Serrano-Gayubo, 2014)

4.1.6.6.4 Hipospadias. Es una anomalía de los genitales externos masculinos, en la que se observa tres características: un orificio ventral anormal del meato uretral, una induración ventral anormal del pene y distribución anormal del prepucio. Es relativamente frecuente aproximadamente 1 de cada 250 recién nacidos vivos.

Según su localización se clasifican en anterior cuando el meato se encuentra distal al surco balanoprepucial, medio son las que se localizan en el tercio medio del cuerpo del pene y posteriores ubicadas en el tercio proximal del pene o en el periné. Estos pacientes pueden ser diagnosticados al nacer y requiere una descripción de los hallazgos locales como la longitud del pene, el grosor de los cuerpos cavernosos, la localización del meato y el grado de curvatura.

El tratamiento es exclusivamente quirúrgico con el objetivo de lograr el meato en posición glandular, chorro urinario hacia adelante, corrección de la curvatura y resultado estético agradable. La edad recomendada en la actualidad para iniciarla es entre el sexto y duodécimo meses de vida. (Murillo Morales, 2013)

4.1.6.6.5 Epispadias. En esta afección encontramos una abertura congénita anormal de la uretra, se produce en las primeras 8 semanas de embarazo debido a una migración mesodérmica anómala que evita la migración medial del tejido mesenquimatoso que daría paso al desarrollo de la parte inferior de la pared abdominal y de los canales anorrectal y urogenital y cuyo grado de severidad determina la variante del complejo resultante de extrofia o epispadias.

Los hombres tienen un pene corto y ensanchado con una curvatura anormal, la uretra generalmente desemboca en la parte superior o lateral del pene, en lugar de ser en la punta. Las mujeres tienen un clítoris y labios vaginales anormales, la abertura generalmente está entre el clítoris y los labios, pero puede estar en el área abdominal. Los síntomas son muy similares en ambos sexos, los más habituales son la incontinencia urinaria e infecciones del tracto urinario puesto que es frecuente que se produzca reflujo de la orina hacia la vejiga e incluso hacia el riñón.

Suele detectarse por el examen físico tras el nacimiento y se debe realizar pruebas adicionales para averiguar otras posibles malformaciones internas y problemas relacionados. Estas pruebas adicionales suelen incluir radiografía pélvica, ecografía genital, pielografía intravenosa (PIV) de riñones, vejiga y uréteres y en algunos casos, tomografía y resonancia magnética, estos pacientes necesitarán cirugía, la

incontinencia a menudo se puede reparar al mismo tiempo; sin embargo puede ser necesaria una segunda cirugía. (Rodríguez Romero & Vélez, 2012)

4.1.6.6 Criptorquidea. Se define como la ausencia del testículo en su posición escrotal normal, aunque la gónada sea palpable y no esté oculta. Afecta entre 1,6% y 5,7% de los recién nacidos a término, tiene mayor incidencia en recién nacidos pretérmino.

Es importante distinguir si el testículo es palpable o no, determinar la altura del testículo según el trayecto inguinal, si es unilateral o bilateral, si es aislada o forma parte de un síndrome polimalformativo.

El tratamiento es quirúrgico y requiere la ubicación de los testículos de forma persistente en el escroto sin atrofia del mismo, con una adecuada espermatogénesis y fertilidad, para la elección del tratamiento se considera la edad de presentación, la ubicación y aspecto del testículo criptórquido. En niños menores de un año de edad se puede mantener una conducta expectante puesto que el descenso espontáneo sigue siendo una posibilidad a esta edad. Sin embargo, no es prudente retrasar innecesariamente el tratamiento, dada la posibilidad de deterioro de las células germinales. (Blanco, Gottlieb, Grinspon, & Rodolfo, 2015)

4.1.6.7 Malformaciones De Miembros Superiores E Inferiores.

4.1.6.7.1 Polidactilia. Su frecuencia es de 9,7 por cada 10000 recién nacidos vivos. Es una enfermedad genética en la que las manos o los pies tienen dedos supernumerarios. Los dedos adicionales a menudo carecen de las conexiones musculares apropiadas. El tratamiento es la extirpación simple de las formas carnosas.

4.1.6.7.2 Sindactilia. La sindactilia es un defecto de diferenciación de los dedos por falta de separación de los mismos y puede afectar solo a las partes blandas o además a los huesos. Se han identificado cinco tipos de sindactilia en humanos: Tipo I. La unión se da entre los dedos medio y anular y/o segundo y tercer dedos del pie. Tipo II. También implica los dedos medio y el anular, pero tiene un sexto dedo que se fusionó en el medio. Tipo III. El dedo meñique se une con el anular. Tipo IV. Involucra a todos los dedos de la

mano y/o de los pies. Tipo V. Similar al tipo I, pero los metacarpianos y metatarsianos también pueden fusionarse. El tratamiento siempre quirúrgico, debe hacerse comisura a comisura empezando antes del primer año de vida. (Mellado, 2012)

4.1.6.7.3 Luxación Congénita De Cadera. Engloba un amplio espectro de alteraciones del acetábulo y del fémur proximal, incluyendo la displasia aislada, la subluxación o la luxación de la cabeza femoral, en la displasia se da un desarrollo inadecuado del acetábulo, de la cabeza femoral o de ambos, en la cadera subluxada la cabeza femoral no está centrada en la cavidad acetabular y en el caso de la luxación, la cabeza femoral se encuentra completamente fuera del acetábulo.

Clínicamente, se puede observar una dificultad en la abducción de las caderas, y el diagnóstico lo podemos realizar con las maniobras de Barlow y Ortolani. En cuanto al diagnóstico por la imagen, los métodos más utilizados son la ecografía y la radiografía simple.

El éxito en el tratamiento implica lograr y mantener una reducción anatómica de la articulación y recuperar el desarrollo normal del acetábulo. La reducción de la cadera es fácil durante los primeros meses de vida, Pavlik demostró que la flexión de la cadera y de la rodilla provocaba la abducción y reducción espontánea y atraumática de la cadera, manteniendo su movilidad activa y evitando la necrosis avascular de la cabeza femoral, el arnés permite la movilidad activa de la cadera en la zona de seguridad, su tasa de éxito alcanza el 95% en los casos de displasia acetabular o subluxación de la cadera y el 80% en los casos de luxación, siendo el método más utilizado desde el nacimiento hasta aproximadamente los 6-10 meses. A mayor edad, está indicada una ortesis que mantenga una posición fija. (Moraleda, Albinana, Salcedo, & González-Moran, 2013)

4.1.6.8 Anomalías Cromosómicas. Las anomalías cromosómicas pueden presentar múltiples anormalidades celulares, producidos por alteraciones en varias fases del desarrollo fetal y presentes en el momento del nacimiento.

4.1.6.8.1 Síndrome de Down. También llamado trisomía 21, es una alteración cromosómica más frecuente siendo la principal causa de discapacidad intelectual en todo el

mundo, se debe a que existen tres cromosomas en el par 21. La OMS estima su prevalencia mundial en 1 en cada 1 000 recién nacidos vivos.

Las alteraciones más frecuentes que se presentan en esta anomalía es la dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales y leucemias. En recién nacidos el diagnóstico puede dificultarse pero se puede encontrar características típicas como perfil facial plano, reflejo de moro disminuido, hipotonía, hiperlaxitud, piel redundante en nuca, pabellones auriculares displásicos, El diagnóstico puede hacerse antes del parto o después del mismo con la exploración clínica y se confirma posteriormente mediante el cariotipo.

El síndrome de Down no es una enfermedad por lo que no requiere ningún tratamiento médico, sin embargo existen casos en los que se **presentan patologías asociadas** tales como cardiopatías congénitas, hipertensión pulmonar, problemas auditivos o visuales, anomalías intestinales, neurológicas, endocrinas, las cuales requieren cuidados específicos y sobre todo un adecuado seguimiento desde el nacimiento. (Díaz-Cuéllar, Yokoyama-Rebollar, & Del Castillo-Ruiz, 2016)

4.1.6.8.2 Síndrome De Patau. Es una anomalía cromosómica, distinguido por tener una copia extra del cromosoma 13, se caracteriza por presentar múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas, por ello es considerado grave, con una supervivencia que raramente supera el año de vida.

Los hallazgos clínicos más frecuentes son las anomalías de las estructuras de la línea media, que incluyen holoprosencefalia, labio leporino con o sin fisura palatina y onfalocele, el 80% de los pacientes presentan malformaciones cardíacas, además son comunes las anomalías de las extremidades, alteraciones en la visión, malformaciones renales, criptorquidia en varones y útero bicorne en las mujeres o la presencia de arteria umbilical única.

El pronóstico de vida se relaciona con la gravedad de las malformaciones que depende a su vez con el grado de alteración cromosómica. El diagnóstico se sospecha en la ecografía del primer trimestre con la detección de marcadores cromosómicos y en el segundo

trimestre con el estudio morfológico, el estándar de oro del diagnóstico es el cariotipo. No existe tratamiento, sólo paliativo para las complicaciones. (Fleitas, 2014)

4.1.6.8.3 Síndrome De Edwards: Trisomía 18, es un síndrome polimalformativo, considerada la segunda trisomía más frecuente, su incidencia es de 1 en 6 000 o 13 000 nacidos vivos, resulta de la presencia de una copia extra del material genético del cromosoma 18, denominado aneuploidía. Las consecuencias son una serie de múltiples malformaciones mayores y déficits en el organismo que se evidencian desde la vida intrauterina, es más frecuentes en el sexo femenino.

Se observan características generales como: retardo del crecimiento intrauterino, arteria umbilical pequeña, déficit de crecimiento, peso muy bajo al nacer, microcefalia, occipucio prominente, fisuras palpebrales pequeñas, pabellones craneales malformados y con implantación baja entre otras.

El diagnóstico prenatal se puede realizar a través de ultrasonidos, se confirma con el estudio de cariotipo. No existe tratamiento específico para este síndrome, tiene un porcentaje del 95% de mortalidad dentro del primer año de vida y sólo 5% restante logran sobrepasar el año de vida, estos individuos presentan dificultades en la alimentación, escoliosis, recurrentes infecciones, importante retraso en el desarrollo psicomotor. La principal causa de mortalidad después del primer año de vida se debe a las consecuencias malformativas de esta trisomía, como ser cardiopatías congénitas, apneas y neumonía. (Villalba Herrera & Roca Cruz, 2014)

4.1.6.8.4 Síndrome de Turner. Es un trastorno cromosómico generado por la pérdida del segundo cromosoma sexual. La prevalencia se estima de 1 por cada 2 000 a 5 000 recién nacidas vivas. En las pacientes con el fenotipo clásico se observan, desde el nacimiento, alteraciones, como: estatura baja, insuficiencia ovárica, infantilismo sexual, infertilidad, cubitus valgus, implantación baja del cabello, mandíbula pequeña, acortamiento del cuarto metacarpiano, paladar con arco pronunciado, edema de manos y pies y anomalías cardíacas y renales.

El diagnóstico se realiza mediante el cariotipo. El tratamiento requiere la valoración y seguimiento periódico a diferentes edades, requerirá tratamiento hormonal estrogénico para el fallo gonadal, para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, al igual la talla baja con hormona de crecimiento. Cuando existe una variedad de mosaicismo y en algunas de las líneas celulares existe el cromosoma Y, se debe extirpar la glándula disgenésica, por riesgo de malignización, (Tiro Hernández & Guerrero Bustos, 2013)

4.1.6.8.5 Síndrome de Klinefelter. También denominado síndrome XXY, se caracteriza por la presencia de un cromosoma sexual X extra, muchos no presentan signos ni síntomas hasta que se inicia la pubertad y los cuerpos empiezan a fabricar hormonas sexuales, los niños afectados no producen la cantidad suficiente de testosterona lo que afecta al crecimiento del pene y testículos, también pueden presentar algunos de los siguientes síntomas: estatura alta, caderas más anchas y piernas más largas, ginecomastia, huesos débiles, retraso de la pubertad o pubertad incompleta, menor vello facial y corporal tras la pubertad, problemas de atención, dificultades en el desarrollo del habla, en el aprendizaje de las palabras, en la lectura, la escritura y la ortografía.

El diagnóstico definitivo lo dará el estudio del cariotipo. El tratamiento sustitutivo con testosterona debe empezarse cuando se inicia la pubertad, alrededor de los 12 años que actúa incrementando las concentraciones de testosterona del afectado hasta que estén dentro de la normalidad y la testosterona adicional puede ayudar a desarrollar más los músculos y a tener una voz más grave, así como favorecer el crecimiento del pene y del vello facial y corporal, mejora la densidad ósea y reducir el crecimiento mamario. (Melón-Bajo, 2015)

4.1.7 Factor de riesgo. Un factor de riesgo es cualquier rasgo, característica o exposición de un individuo que aumenta su posibilidad de sufrir una enfermedad o lesión.

4.1.7.1 Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas. Las anomalías congénitas pueden ser causadas por diversos factores entre los cuales podemos mencionar:

4.1.7.1.1 Factores de origen genético. El 25% de todas las malformaciones tiene una causa genética conocida, estas vienen determinadas por la información genética de cada

individuo, puede suceder que no haya ningún caso en la familia y se trate de una alteración espontánea, como ocurre con las mutaciones o que la alteración sea aportada por la información genética los padres; en este caso se trataría de una enfermedad hereditaria. (Castellanos Castelblancos & Forero Pineda, 2015)

4.1.7.1.2 Factores de origen ambiental. Pueden ser clasificados de acuerdo a su naturaleza como: químicos, físicos y biológicos:

-Agentes biológicos: Los agentes infecciosos con potencialidad de atacar los fetos intraútero son los virus, bacterias y parásitos, sus efectos reconocidos en el feto incluyen muerte fetal, retardo en el crecimiento intrauterino, defectos congénitos y retardo mental. La patogénesis de estas anormalidades puede generalmente ser atribuidas a una invasión directa del feto, produciendo inflamación del tejido fetal y muerte celular, cuando el agente produce una invasión directa al sistema nervioso central, podría causar microcefalia, calcificaciones cerebrales, retardo mental, desórdenes del desarrollo motor, alteraciones del tono muscular y deficiencias visuales y/o auditivas

Los virus han sido implicados en la producción de una gran variedad de malformaciones, los mayor importancia son el virus de la rubéola, citomegalovirus, herpes simple, varicela zoster, virus de la parotiditis y el virus del sida.

La toxoplasmosis es un parásito que se encuentra en la carne no cocinada y en la materia fecal de los gatos y otros animales. El parásito afecta el sistema nervioso del feto, lo que le produce retardo, sordera y ceguera.

La sífilis congénita es contraída por el feto cuando la espiroqueta cruza la barrera placentaria, si se diagnostica y se trata antes del cuarto mes de embarazo, el feto no desarrollará sífilis, más tarde en el embarazo, el feto puede sufrir daños en los huesos, hígado o cerebro.

El herpes genital, la gonorrea y la clamidia son infecciones de transmisión sexual que se contagian al bebé cuando pasa por el canal de nacimiento, es por ello que cuando la mujer tiene una infección, los médicos recomiendan una cesárea. Entre el 50 y 60% de los recién

nacidos que contraen herpes muere, y la mitad de los sobrevivientes sufre daño cerebral o ceguera. La mejor precaución contra estos trastornos congénitos es asegurarse que la mujer no se exponga a esas enfermedades antes o durante el embarazo.

Las bacterias no atraviesan la barrera placentaria por lo cual deben infectar primero a la placenta y posteriormente lleguen a los tejidos fetales. (Rojas & Walker, 2012)

-Otras infecciones e hipertermia: No ocurren malformaciones después de una infección materna con sarampión, paperas, hepatitis, poliomielitis, virus ECHO, virus Coxsackie e influenza o en casos de infección de vías urinarias, pielonefritis crónica sin embargo existe asociación de esta patologías con partos prematuros, retardo del crecimiento intrauterino, preeclampsia, anemia, entre otras patologías, aumentando en consecuencia la morbimortalidad perinatal. Sin embargo existe una complicación introducida por estos y otros agentes infecciosos consiste en que la mayoría de ellos son pirógenos es decir causan fiebre, considerada también teratógena una fiebre corporal alta (hipertermia) atribuible a fiebre o posiblemente a fuentes externas como baños calientes o saunas, casi siempre la neurulación se ve afectada por temperaturas elevadas, y entonces en el tubo neural aparecen anomalías como anencefalia y espina bífida. (TW; Sadler; Lagman, 2016)

-Agentes químicos: Entre éstos están los medicamentos y sustancias químicas. Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico, 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 como la heroína. El alcohol junto a su efecto se asocia un complejo síndrome alcohólico fetal caracterizado por retraso del crecimiento, microcefalia, defecto del tabique interauricular, fisuras palpebrales, hipoplasia del maxilar. Los tranquilizantes y antidepresivos han sido asociados con malformaciones congénitas. El uso de cocaína puede producir abortos espontáneos, muerte neonatal, malformaciones en el bebé o el síndrome de muerte súbita del lactante.

La vitamina A y los retinoides son teratógenos clásicos. La dosis diaria recomendada de vitamina A en los suplementos nutricionales farmacéuticos es de 8.000 UI. Se ha reportado

también que aquellos casos en los cuáles, mujeres embarazadas utilizaron el fármaco retinol para tratar el acné, sus hijos nacieron con defectos faciales.

-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, lo mismo sucede con los aumentos de temperatura. Las radiaciones ionizantes además de ser mutágenas son teratógenas, la exposición durante el período de organogénesis puede dar lugar a malformaciones como microcefalia, defectos craneales, espina bífida, todas estas variables físicas pueden generar defectos en la especie humana. (Rojas & Walker, 2012)

4.1.7.2 Principales Factores de Riesgo.

4.1.7.2.1 Factores de riesgo maternos. Entre los que citamos:

- Edad materna: Las edades maternas comprendidas entre menos 18 años y mayor a 35 años, se relaciona con malformaciones congénitas, aumentando el riesgo en edades mayores a los 45 años, en estas edades existe un mayor riesgo de malformaciones como síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas en general, también el riesgo de los defectos del tubo neural como la anencefalia y espina bífida aumenta a partir de los 40 años.

-Toxicomanías: El consumo de alcohol en el embarazo, se relaciona con anomalías como microcefalia, microftalmia y labio leporino aislado o con paladar hendido. El uso tabaco conlleva a un mayor riesgo de anomalías cardiovasculares, de extremidades, paladar hendido y anomalías genitourinarias. La cocaína puede provocar anomalías congénitas genitourinarias, cardíacas y del sistema nervioso central.

-Antecedentes patológicos maternos: La obesidad, la diabetes mellitus gestacional y la diabetes pre gestacional se asocian con malformaciones esqueléticas, defectos del tubo neural, agenesia, quistes renales y malformaciones gastrointestinales como atresia del duodeno y recto.

La hipertensión arterial crónica tratada y no tratada se asoció con un aumento significativo en el riesgo de malformaciones cardíacas. La epilepsia y los fármacos antiepilépticos son teratógenos demostrados, se relacionan con defectos del tubo neural, microcefalia, labio y paladar hendido, polidactilia, hipospadias entre otras.

-Infecciones perinatales: Las infecciones maternas durante las primeras semanas del embarazo se asocian con diferentes malformaciones. TORCHS (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes, sífilis) puede producir microcefalia, coriorretinitis, encefalopatías, calcificaciones intracraneales, microftalmia y cataratas.

-Antecedente familiar de malformaciones congénitas: La presencia de historia familiar de anomalías congénitas aumenta la incidencia de las mismas de la manera siguiente: madre con alteraciones 5-18%, padre 9%, hijo previo 2-5%, dos hijos previos 10%. (Criollo Cajamarca & Chumb Velecelai, 2015)

-No consumo de complementos durante el embarazo: La alimentación de la madre durante el embarazo es uno de los principales determinantes externos de la salud materno-fetal. Las necesidades energéticas y, en mayor proporción, la de muchos micronutrientes están aumentadas. Una alimentación deficiente en micronutrientes está relacionada con preeclampsia, partos prematuros, crecimiento intrauterino retardado (CIR), bajo peso al nacer (BPN) y malformaciones congénitas, si la dieta es pobre en proteínas, calcio, fruta y cereales, aun cuando el aporte energético sea adecuado, existe una mayor incidencia de abortos y muertes perinatales; también es bien conocida la relación entre el déficit de ácido fólico y el aumento de defectos del tubo neural (DTN), por ello se recomienda en el embarazo la suplementación nutricional con hierro, ácido fólico, yodo, vitaminas y minerales. (García, María, Ortega, Isabel, & Lombán, 2016)

4.1.7.2.2 *Factores de riesgo fetales.*

Oligohidramnios: El diagnóstico de oligohidramnios implica una disminución en la cantidad del LA. El oligohidramnios acompaña a algunas anomalías fetales, de las cuales la más frecuente son las renales que representan un tercio de los casos. Cuando se diagnóstica oligohidramnios se debe evaluar el aparato génito urinario mediante la

ecoesonografía, para descartar agenesia renal, riñones poliquísticos o uropatías obstructivas. Dentro de las anomalías cardíacas se ha señalado: hidrops, defectos del septum, tetralogía de Fallot y coartación de la aorta. En cuanto a las anomalías esqueléticas, las más frecuentes son: sirenomelia, ausencia del radio, anomalías digitales y labio leporino. Por último, se han descrito anomalías del sistema nervioso central como: holoprosencefalia, meningocele, hidrocefalia, anencefalia.

Polihidramnios: es definido como un excesivo volumen de líquido amniótico relacionado a la edad gestacional, que afecta al 0,5 a 0,7 % del total de los embarazos. En términos cuantitativos es considerado cuando el volumen de líquido amniótico es mayor de 2000 ml. Se ha descrito un caso de 30 litros, siendo bastantes frecuentes los casos de 10 y 12 litros.

Las malformaciones fetales: Representan el 20% aproximadamente de las causas de polihidramnios. En varias series, malformaciones fetales se presentaron en el 64% de los casos en los cuales el desarrollo clínico del polihidramnios fue agudo o subagudo. Las malformaciones congénitas que con mayor frecuencia se asocian a polihidramnios son las del sistema gastrointestinal y sistema nervioso central. Las del sistema gastrointestinal representan el 39% de las malformaciones congénitas que se asocian a polihidramnios y las del Sistema Nervioso Central representan el 26%, siendo las frecuentes los defectos del cierre del tubo neural. (Criollo Cajamarca & Chumb Velecelai, 2015)

5. Materiales y Métodos

5.1 Tipo de estudio

Se realizó un estudio cuantitativo, descriptivo correlacional y retrospectivo, de investigación formativa efectuado en el período enero a junio de 2016.

5.2 Área de estudio

Departamento de neonatología del Hospital General Isidro Ayora, ubicado en las calles Juan José Samaniego y Manuel Agustín Aguirre, de la parroquia Sucre del cantón Loja.

5.3 Universo y Muestra

Universo: Lo integraron los recién nacidos atendidos en el área de neonatología del Hospital General Isidro Ayora durante el lapso de estudio.

Muestra: La integraron 25 historias clínicas de recién nacidos diagnosticados con malformaciones congénitas de diversa etiología y características clínicas.

5.4 Criterios de inclusión

- Recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora de Loja.
- Recién nacidos diagnosticados con malformaciones congénitas atendidos en el área de neonatología del Hospital General Isidro Ayora.

5.5 Criterios de exclusión

- Recién nacidos sanos.
- Recién nacidos diagnosticados con otras patologías.

5.6 Procedimientos, técnicas e instrumentos

5.6.1 Fase Preanalítica. Revisada la literatura se planteó el proyecto para la investigación, el mismo que fue aprobado. (ANEXO 1)

Solicitud para el Director del Hospital General Isidro Ayora Loja, requiriendo la autorización para desarrollar el estudio, lográndose el acceso al departamento de estadística, donde se obtuvo la información. (ANEXO 2)

5.6.2 Fase analítica. Para cumplimiento del primer objetivo se agrupó a las malformaciones según el aparato o sistema al que afectan, es decir malformaciones digestivas, del sistema nervioso central, génito-urinarias y de miembros superiores e inferiores; para las malformaciones de tipo secuencia, síndrome, asociación y polimalformados se agruparon en el contexto de malformaciones congénitas múltiples, de esta manera con los datos recolectados se estableció la frecuencia de este tipo de patologías de acuerdo al género afectado.

Para el objetivo número dos contando con la historia clínica de los recién nacidos con diagnóstico de malformación congénita, se revisó cuáles fueron los factores de riesgo a los que las madres estuvieron expuestas, para este estudio los factores de riesgo que se consideraron fueron la edad materna, el no consumo de complementos durante el embarazo, la presencia de enfermedades infecciosas agudas durante el embarazo, enfermedades crónicas maternas, exposición a agentes químicos, radiaciones, medicamentos teratogénicos, hábitos tóxicos maternos, antecedente familiar de malformación congénita y presencia de oligohidramnios o polihidramnios durante la gestación, de esta manera se pudo establecer los factores de riesgo más frecuentes en estas patologías, cabe destacar que algunos casos estuvieron relacionados con más de un factores de riesgo.

Para el objetivo número tres, después de establecer la frecuencia de los factores de riesgo asociados a cada malformación congénita se diseñó una tabla para cada género, de esta manera se pudo relacionar las tres variables de estudio, que son factores de riesgo más frecuentes, el tipo de malformación y el género logrando de esta manera cumplir con este objetivo.

5.6.3 Plan de Tabulación y análisis de datos. Los datos obtenidos se analizaron de acuerdo a las variables de estudio, mediante tablas utilizando el programa Microsoft Excel 2013, con ellos obtuvimos los resultados de la investigación que permitieron llegar a las conclusiones y recomendaciones que se proponen a consideración al finalizar la misma.

6. Resultados

Tabla 1. *Frecuencia de malformaciones congénitas en relación al género en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero- junio del 2016*

Clasificación de Malformaciones Congénitas Por Sistemas	Masculino		Femenino	
	F	%	F	%
Malformaciones Génito-Urinarias	8	32%	0	0%
Malformaciones congénitas múltiples	4	16%	3	12%
Malformaciones Digestivas	3	12%	2	8%
Malformaciones del SNC	1	4%	2	8%
Malformaciones de miembros superiores e inferiores	1	4%	1	4%
Total	17	68%	8	32%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

Elaborado: Alison Fernanda Guzmán Andrade.

En el género masculino las malformaciones más frecuentes fueron las génito-urinarias representando el 32%, y en menos frecuencia se encontraron las malformaciones del SNC y de miembros superiores e inferiores en un 4% cada una. Mientras que en el género femenino las más frecuentes fueron las malformaciones congénitas múltiples con un 12% y las malformaciones de miembros superiores e inferiores se presentaron en menos frecuencia con el 4%.

Tabla 2. Factores de riesgo más frecuentes asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016

Factores de riesgo	Expuestos		No expuestos		Total	
	F	%	F	%	F	%
Infecciones Agudas en el embarazo	14	56%	11	44%	25	100%
Edad Materna <18 - >35	6	24%	19	76%	25	100%
No complementos en el embarazo	5	20%	20	80%	25	100%
Oligohidramnios	3	12%	22	88%	25	100%
Polihidramnios	3	12%	22	88%	25	100%
Exposición a agente químico	2	8%	23	92%	25	100%
Medicamentos teratogénicos	2	8%	23	92%	25	100%
Enfermedad Crónica	1	4%	24	96%	25	100%
Antecedente de malformación congénita	1	4%	24	96%	25	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

Elaborado: Alison Fernanda Guzmán Andrade.

El factor de riesgo más frecuente que se presentó en las madres de los niños con diagnósticos de malformaciones congénitas fue la presencia de infecciones agudas durante el embarazo con un 56%, seguidas por la edad materna <18 – >35 años en un 24% y la falta de consumo de complementos durante el embarazo con un 20%. En menos frecuencia oligohidramnios y polihidramnios con un 12%, exposición a químicos y a medicamentos teratogénicos con un 8%, y finalmente enfermedades maternas crónicas y antecedente familiar de malformación congénita en un 4%.

Tabla 3. Relación de factores de riesgo con malformaciones congénitas y género masculino en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.

GÉNERO MASCULINO												
Factores De Riesgo	Múltiples		Del SNC		Digestivas		Génito-uritarias		Miembros superiores e inferiores		Subtotal	
	F	%	F	%	F	%	F	%	F	%	F	%
-Infecciones Agudas en el embarazo	3	8.11%	1	2.70%	1	2.70%	2	5.41%	0	0%	7	18.92%
-Edad Materna <18 - >35	0	0.00%	1	2.70%	0	0.00%	3	8.11%	0	0%	4	10.81%
-No complementos en el embarazo	1	2.70%	1	2.70%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	3	8.11%
-Oligohigramnios	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	2	5.41%	0	0%	2	5.41%
-Polihidramnios	1	2.70%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	2	5.41%
-Exposición a agente químico	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	0	0%	1	2.70%
-Medicamentos teratogénicos	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	0	0%	1	2.70%
-Antecedente de malformación congénita	1	2.70%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0%	1	2.70%
Total										21	56.76%	

Fuente: Hoja de recolección de datos.

Elaborado: Alison Fernanda Guzmán Andrade.

El factor de riesgo de infecciones agudas en el embarazo 18.92%, está presente en los recién nacidos de género masculino con diagnóstico de malformaciones congénitas múltiples 8.11%, génito-uritarias 5.41%, digestivas y del SNC en 2.70%.

La edad materna 10.81%, se relacionó con las génito-uritarias en 8.11%, seguidas con las del SNC con 2.70%.

Tabla 4. Relación de factores de riesgo con malformaciones congénitas y género femenino en recién nacidas atendidas en el Hospital General Isidro Ayora Loja, enero-junio del 2016.

MALFORMACIONES GÉNERO FEMENINO										
Factores De Riesgo	Múltiples		Del SNC		Digestivas		Miembros superiores e inferiores		Subtotal	
	F	%	F	%	F	%	F	%	F	%
-Infecciones Agudas en el embarazo	3	8.11%	1	2.70%	2	5.41%	1	2.70%	7	18.92%
-Edad Materna <18 - >35	1	2.70%	1	2.70%	0	0.00%	0	0.00%	2	5.41%
-No complementos en el embarazo	0	0.00%	1	2.70%	0	0.00%	1	2.70%	2	5.41%
-Oligohigamnios	1	2.70%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%
-Polihidramnios	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	0	0.00%	1	2.70%
-Exposición a agente químico	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	0	0.00%	1	2.70%
-Medicamentos teratogénicos	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	1	2.70%
-Enfermedades crónicas maternas	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	2.70%	1	2.70%
	Total								16	43.24%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

Elaborado: Alison Fernanda Guzmán Andrade.

El factor de riesgo infecciones agudas en el embarazo 18.92%, está presente en las recién nacidas de género femenino con diagnóstico de malformaciones múltiples 8.11%, digestivas 5.41%, del SNC y de miembros superiores e inferiores con 2.70%.

La edad materna <18 - >35 años 5.41%, se relacionó con malformaciones múltiples y del SNC con el 2.70%.

7. Discusión

El estudio de los factores de riesgo para anomalías congénitas es una de las claves para la prevención, mediante este estudio se pudieron encontrar algunas asociaciones a ciertos factores de riesgo, en el género masculino predominaron las malformaciones génito-urinarias en un 32%, seguidas por malformaciones múltiples en un 16%, a continuación malformaciones digestivas en el 12% y finalmente malformaciones del SNC y de miembros superiores e inferiores en un 4% cada una. En cuanto al género femenino prevalecieron las malformaciones múltiples con un 12%, del SNC y digestivas en un 8% cada una y malformaciones de miembros superiores e inferiores en el 4%. A diferencia del estudio denominado Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas del 2010, donde se encontró que las malformaciones que afectaron en mayor proporción a los recién nacidos de sexo masculino fueron las de miembros superiores e inferiores como: pie equino varo con una tasa de 25,0 por 10 000, polidactilia con 20,0 por 10 000; seguidas por las génito-urinarias como hipospadias con 18,9 por 10 000. Y en el género femenino la anomalía más frecuente fue la de miembros inferiores como displasia de cadera con una tasa de 11,4 por 10 000.

En el estudio Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos, en el Municipio Marianao-Cuba durante el año 2011, encontramos semejanza en el género masculino donde las malformaciones génito-urinarias fueron las más frecuentes con el 16.7%, y diferencia en relación al femenino donde las malformaciones que agruparon dentro de la categoría de otras con el 26.7% fueron las que predominaron.

El estudio Caracterización epidemiológica de pacientes afectados por malformaciones congénitas en el Departamento de pediatría del Hospital de Cobán-Guatemala, año 2011-2013, también muestra diferencia, sus resultados indican que el sistema nervioso central fue el más afectado en ambos géneros, con el 34.59% para el masculino y el femenino 51.77%.

Son múltiples los factores que se han considerado para la presentación de malformaciones congénitas, la presente investigación determinó como principal factor de riesgo para malformaciones congénitas la presencia de enfermedades infecciosas agudas

durante el embarazo con un 56%, seguido por la edad materna <18 - > 35 años con un 24%, luego falta de consumo de complementos durante el embarazo con un 20%, oligohidramnios y polihidramnios en el 12%, exposición a químicos y a medicamentos teratógenos 8%, y finalmente enfermedades maternas crónicas y antecedente familiar de malformaciones congénitas en un 4%. Al comparar con el trabajo denominado: Características de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital “Vicente Corral Moscoso”, Ecuador 2010-2014, observamos semejanza ya que sus resultados reportan a las infecciones maternas del tracto urinario durante el embarazo con el mayor porcentaje de recién nacidos con malformaciones con un 48.87%, las madres de 15 a 19 años presentaron el 21.68%, las mujeres mayores de 35 el 15.56%, la exposición a tabaco, alcohol y plaguicidas el 5.30%, 4.80% y 3.03% respectivamente, el antecedente de enfermedades crónicas como hipertensión arterial 8.93%, diabetes 4.08%, epilepsia y 0.26%, el antecedentes de malformaciones congénitas el 11.48%.

A diferencia del estudio Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en la Provincia de Cienfuegos-Cuba en el año 2012, que al analizar sus factores de riesgo, se encontró a la nuliparidad con el 91.9 % como el factor dominante, seguido de antecedentes de abortos espontáneos 83.7 %, el uso de medicamentos durante el embarazo 35.4 %, el haber padecido de alguna enfermedad aguda durante el primer trimestre 32.4 %, padecer de enfermedad crónica 27%, madres con edad superior a 35 años 24.3% y el antecedente familiar de malformaciones congénitas 21,6 %.

En otro estudio llamado Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas realizado en la misma provincia de Cienfuegos-Cuba pero con una muestra más grande y un período más amplio desde 2008-2013, muestra igual diferencia pues reporta a los medicamentos teratógenos en primer lugar con el 34.1% seguido de las enfermedades crónicas maternas con el 23.8% y en tercer lugar las infecciones agudas 20.9% y el cuarto lugar lo ocupa el factor madre adolescente con el 14.9%

En cuanto a la relación factores de riesgo más frecuentes con malformaciones congénitas y el género, el presente estudio encontró que en ambos géneros el principal factor de riesgo lo fueron las infecciones agudas en el embarazo el 18.92% para cada género y la edad materna <18 - >35, con el 10,81% para el masculino y el 5.41% para el

femenino. En el masculino se relacionaron con malformaciones múltiples como criptorquidia derecha más tiroiditis autoinmune congénita, hiperplasia suprarrenal congénita más criptorquidia derecha más cardiopatía congénita y con ano imperforado más cardiopatía congénita; génito-urinarias como malformación de la vía renal e hidronefrosis bilateral; malformaciones del SNC como mielomeningocele; digestivas como atresia duodenal. En el femenino se relacionaron con malformaciones múltiples como: Sd de Dow más cardiopatía congénita, ano imperforado más fístula recto-vaginal más atresia esofágica más dextrocardia más agenesia pulmonar, y con Sd de Down más ano imperforado; del SNC como hidrocefalia congénita y malformación arteriovenosa cerebral; digestivas como ano imperforado y atresia duodenal, de miembros superiores e inferiores como polidactilia.

A diferencia de lo señalado en el estudio denominado Factores de Riesgo para Algunas Anomalías Congénitas en Población Colombiana 2007 donde se encontró al consumo de medicamentos teratogénicos durante la gestación y antecedentes de malformaciones familiares como factores relacionados a polidactilia y la edad materna para el síndrome de Down.

El estudio Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile 2002-2012, se asemeja con nuestro segundo factor de riesgo, puesto que reporta a la edad materna como principal factor de riesgo, en el grupo de madres mayores de 34 años hubo malformados 9.6%, en madres adolescentes 7.0%; este estudio agrupó a las malformaciones por sistemas y apreciamos que las anomalías de piel y fanerios fueron las más frecuentes 23,4%, seguidas de las cardiovasculares 16,9%, cromosómicas 16,1% y genitourinarias 15%.

8. Conclusiones

- En el género más afectado con malformaciones congénitas fue el masculino en el que predominaron las malformaciones génito-urinarias como: criptorquidia derecha e izquierda, malformación de la vía renal e hidronefrosis bilateral; en el género femenino se encontró un mayor número de malformaciones congénitas múltiples como: Síndrome de Down más cardiopatía congénita, ano imperforado más fístula recto-vaginal más atresia esofágica más dextrocardia más agenesia pulmonar, y el síndrome de Down más ano imperforado.
- Los factores de riesgo más frecuentemente asociado a malformaciones congénitas fueron en orden de importancia las enfermedades infecciosas agudas durante la gestación, la edad materna menor a 15 años y mayor a 35 años, y falta de consumo de complementos nutricionales en el transcurso del embarazo.
- En ambos géneros predominaron como factores de riesgo las enfermedades infecciosas agudas en el embarazo, la edad materna < 15 años - > 35 años. En relación con el género masculino se encontraron malformaciones congénitas múltiples, génito-urinarias, del SNC, digestivas, de miembros superiores e inferiores; mientras que en el femenino se relaciona con malformaciones múltiples, del SNC, digestiva, de miembros superiores e inferiores.

9. Recomendaciones

- El Ministerio de Salud Pública debe continuar promoviendo los controles en las mujeres embarazadas lo que permite la detección de factores de riesgo así como su tratamiento oportuno para la prevención de malformaciones congénitas en los recién nacidos.
- Los hospitales tanto públicos como privados deben reportar oportuna y adecuadamente a los organismos de salud competentes, la presencia de malformaciones congénitas, con la finalidad de tener una base de datos real y actualizada de lo que sucede con esta problemática en nuestro medio. Por otra parte de la identificación de los casos, haría más factible, el seguimiento, asistencia y apoyo integral por parte de organismos gubernamentales y no gubernamentales al paciente y su familia.
- Asesoría por parte del personal de salud frente a la existencia de malformaciones congénitas, con el objeto de disminuir su frecuencia, así como también la administración de ácido fólico a las mujeres que deseen embarazarse y a embarazadas para prevenir defectos del tubo neural en la población ecuatoriana.
- Es importante que la universidad promueva nuevos estudios en poblaciones más amplias, vulnerables o consideradas en riesgo y a más escala con el fin no solo de conocer la verdadera realidad de nuestra población, sino también de verificar la calidad de los datos de los registros, haciendo seguimiento de los casos confirmados.

10. Bibliografía

- Adela, S. M. (2014). Craneosinostosis, 2421–2425.
- Álvarez, A. J., Aedo, R. A., & Sepúlveda, R. (2013). Caso clínico-radiológico para diagnóstico, *84*(1), 93–95.
- Anomalías congénitas.org. (2016). Frecuencia y causas. Retrieved from http://www.anomaliascongenitas.org/app/webroot/blog/?page_id=9
- Balaguer, D. V. M. (2015). Cardiopatías Congénitas. Retrieved from <http://www.fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatas-congenitas.html>
- Blanco, S., Gottlieb, S., Grinson, R., & Rodolfo, R. (2015). Criptorquidia: desde la embriología al tratamiento, (September). <http://doi.org/10.18273/revmed.v28n3-2015012>
- Bracho-Blanchet, E., Dávila-Pérez, R., Zalles-Vidal, C. R., González-chávez, A., Fernández-Portilla, E., & Nieto-Zermeño, J. (2014). Factores pronóstico para mortalidad en neonatos con atresia intestinal yeyuno-ileal con atresia intestinal yeyuno-ileal, (October 2014).
- Cajina, I. J. C. (2015). Malformaciones - boletín informativo Nicaragua.
- Campos, A. R., Martínez, A. D., García, Y. F., Romero, L. C., Pérez, F. J. I., Torné, M. M. L., ... García, M. S. (2011). Anomalías Congénitas.pdf.
- Castellanos Castelblancos, J., & Forero Pineda, J. (2015). *Incidencia de malformaciones congénitas presentes en recién nacidos en el Hospital Mario Gaitan Yanguas-Soacha durante el periodo del año 2010-2014.*
- Ciro, E. L., Panchez, R. M., Coello, L. M., & Castillo, R. B. (2014). Malformación anorrectal: a propósito de un caso, *2*, 117–121.
- Criollo Cajamarca, V. C., & Chumb Velecelai, J. V. (2015). Características de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital “Vicente Corral Moscoso”, 2010-2014. *Statewide Agricultural Land Use Baseline 2015, 1*, 2010–2014. <http://doi.org/10.1017/CBO9781107415324.004>
- Cruz, A. D. (2015). Macrocefalia por hidrocefalia obstructiva Macrocephaly by obstructive hydrocephalus, *19*(5).
- Cuervo, J. (2015). Defectos de la pared abdominal, *57*(258), 170–190.
- Díaz-Cuéllar, S., Yokoyama-Rebollar, E., & Del Castillo-Ruiz, V. (2016). Genómica del

- síndrome de Down Genomics of Down syndrome ., 37(5), 289–296.
- Espinosa, C. A. (2013). Transposición completa de las grandes arterias, 6, 55–58. Retrieved from <http://www.medigraphic.com/emis>
- Fleitas, L. (2014). Síndrome de Patau o trisomía 13: reporte de caso.
- Flores-nava, G., Valentina, T., & Mar, M. (2011). Artículo original malformaciones congénitas diagnosticadas en un Hospital General. Revisión de cuatro años, 32(2), 101–106.
- Garcia, I., Olivos, M., Santos, M., & Guelfand, M. (2014). Reparación toracoscópica de atresia esofágica con y sin fistula traqueoesofágica, 85(4), 443–447. <http://doi.org/10.4067/S0370-41062014000400006>
- García, M., María, R., Ortega, J., Isabel, A., & Lombán, N. (2016). Nutrición Hospitalaria Suplementos en gestación : últimas recomendaciones.
- Giubergia, V. (2014). Malformaciones pulmonares congénitas. *Neumol Pediatr*, 9(3), 88–94. <http://doi.org/10.4067/S0370-41062001000100010>
- González, N. (2015). Defectos Congenitos. *Protocolo de Vigilancia En Salud Publica de Defectos Congénitos Colombia*, 1–39. Retrieved from <http://esecartagenadeindias.gov.co/archivoscalidad2/PRO Defectos Congenitos.pdf>
- González, Y. G. (2012). Informe final del evento anomalías congénitas año 2011.
- Herrera, J. N. (2015). ECLAMC: 41 años de vigilancia de la holoprosencefalia en Chile, 874–879.
- INEC. (2010). *Instituto Nacional de Estadística y Censo*. Retrieved from <http://www.ecuadorencifras.gob.ec/institucional/home/>
- Iserte, P. P., Folch, B. F., Pallarés, I. J., Portero, R. G., & Marín, A. P. (2015). Craneosinostosis: diagnóstico intraútero y evolución posnatal, 42(2), 2015–2018.
- Kirchner, C. F. De, & Manzur, J. L. (2011). Anomalías congénitas.
- Mallarino, D. R. A. C. (2013). Factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas de manejo quirúrgico en el programa de vigilancia de malformaciones congénitas de la ciudad de Bogotá, 1–29.
- Marinho, F., Porto, D. L., Ferreira, H. L., Roberta, M., Coelho, S., Carlos, R., ... Lima, R. B. De. (2015). Microcefalia: prevalencia y caracterización de casos a partir del Sistema de Informaciones sobre Nacidos Vivos (Sinasc), 2000-2015. <http://doi.org/10.5123/S1679-49742016000400004>
- Mejía, Y., Meza, M., Briceño, Y., Guillen, M., Paoli, M., & (ENDO-MER), G. de E. M.

- (2014). Manejo de la hiperplasia suprarrenal congénita. *Rev. Venez. Endocrinol. Metab*, 12(1), 41–51. Retrieved from http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&%5Cnpid=S1690-31102014000100006
- Mellado, C. (2012). Extremidades: Anomalías de manos y pies.
- Melón-Bajo, P. (2015). Síndrome de Klinefelter.
- Molina-Giraldo, S., Alfonso-Ospina, L., Parra-Meza, C., Lancheros-García, E. A., Rojas-Arias, J. L., & Acuña-Osorio, E. (2015). *Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: Tres casos de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecología y Obstetricia de Mexico.*
- Montoya, R. F. (2015). Anencefalia. Presentación de 1 caso., 19.
- Moraleda, J., Albinana, J., Salcedo, M., & González-Moran, G. (2013). *Revista Española de Cirugía Ortopédica y Traumatología*, 57.
- Murillo Morales, M. (2013). *Urología - Hipospadias*, (605), 125–127.
- Ofelia, C., & Ochoa, M. (2013). *Frecuencia y factores de riesgo para el desarrollo de malformaciones congénitas en pacientes pediátricos.*
- Pérez, M., & Rosas, A. (2013). Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita . Reporte de un caso y revisión de la literatura, V, 16–20.
- Puche, A., Chavarr, M., Sancho, D., Solano, E., & Vargas, U. (2015). Hidrocefalia.
- Quispe, L. M. G. (2014). Espina Bífida, 2389–2393.
- Ramos-Parra E , Mozón-Ruelas A, D.-L. J. (2011). *Frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos del hospital de la mujer.*
- Richard J. Redett, M. (2012). Sobre El Labio Y Paladar Leporinos. *Monina's Enterprises*, 1–10.
- Rodríguez Romero, K., & Vélez, S. (2012). Extrofia vesical en un neonato y su relación con otras malformaciones congénitas, 80(4), 164–166.
- Rojas, M., & Walker, L. (2012). Malformaciones congénitas: Aspectos Generales Y Genéticos., 30(4), 1256–1265.
- Santos, J. K. (2017). Enfermedad de Hirschsprung Hirschsprung disease, 38(1), 72–78.
- Tiro Hernández, D., & Guerrero Bustos, R. (2013). Caso clínico Síndrome de Turner cariotipo 46XY, 192–194.
- Torrelio, A., Sejas, E., Jorge, E., Corrales, A., & Cile, L. (2013). Encefalocele, 11–14.
- TW; Sadler; Lagman. (2016). *Embriología Médica De lagman.* (L. W. A. W. W. K.

Health, Ed.) (13th ed.). Madrid: Lippincott Williams And Wilkins. Wolters Kluwer Health.

Vélez-Tejada, P., Niño-Serna, L., Serna-Higueta, L. M., & Serrano-Gayubo, A. K. (2014). Evolución de los pacientes pediátricos con diagnóstico de hidronefrosis que consultaron al Hospital Universitario San Vicente Fundación Medellín, Colombia, 27(2), 147–154.

Villalba Herrera, W. E., & Roca Cruz, C. (2014). Revista de Actualización: Síndrome de Edwards, 2384–2388.

Zaragoza, S. De. (2016). Malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores, 51–61.

11. Anexos

Anexo 1: Aprobación del proyecto de tesis.



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

MEMORÁNDUM NRO. 0669CCM-ASH-UNL

PARA: Srta. Alison Fernanda Guzmán Andrade
 ESTUDIANTE DE LA CARRERA DE MEDICINA

DE: Dra. Ruth Maldonado Rengel
 COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 29 de febrero de 2016

ASUNTO: Informe del trabajo de Investigación

Mediante el presente expreso un cordial saludo, a la vez que me permito informarle sobre el proyecto de investigación, "CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE LABIO LEPORINO CON O SIN FISURA PALATINA EN LACTANTES Y NIÑOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL GENERAL ISIDRO AYORA DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO ENERO-JUNIO 2016", de su autoría, que su tema **es pertinente**, sugiriendo modificación en el tema, quedando de la siguiente manera: "FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL GENERAL ISIDRO AYORA DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO ENERO - JUNIO 2016" según informe adjunto de la **Dra. Digna Vicente Pinzón**, por lo que puede continuar con el trámite respectivo.

En la seguridad de contar con su colaboración, le expreso mi agradecimiento.

Atentamente,

Dra. Ruth Maldonado Rengel
 COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
 DEL ÁREA DE LA SALUD HUMANA - UNL

C.c.- Estudiante y Archivo
 Sip

Anexo 2: Autorización para la recolección de datos



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA
ÁREA DE LA SALUD HUMANA
COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

MEMORÁNDUM Nro.0747CCM-ASH-UNL

PARA: Ing. Byron Guerrero Jaramillo
 GERENTE DEL HOSPITAL ISIDRO AYORA LOJA

DE: Dra. Ruth Maldonado Rengel
 COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA

FECHA: 09 de marzo de 2016

ASUNTO: Solicitar autorización para desarrollo de trabajo de investigación

Autorizado
02/08/2016
Dra. Ruth Maldonado Rengel
09/03/2016
 HOSPITAL GENERAL
 ISIDRO AYORA
 COORDINACIÓN CARRERA DE MEDICINA

Por medio del presente, me dirijo a usted con la finalidad de expresarle un cordial y respetuoso saludo, deseándole éxito en el desarrollo de sus delicadas funciones.

Aprovecho la oportunidad para solicitarle de la manera más respetuosa, se digne conceder su autorización para que la **Srta. Alison Fernanda Guzmán Andrade**, estudiante de la Carrera de Medicina Humana de la Universidad Nacional de Loja, pueda tener acceso a la obtención de datos en el libro de registro en los recién nacidos, en el periodo comprendido de enero a junio de 2016; información que le servirá para la realización de la tesis: "**FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL GENERAL ISIDRO AYORA DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO ENERO - JUNIO 2016**", trabajo que lo realizará bajo la supervisión del **Dra. Natasha Samaniego Luna**, Catedrática de esta Institución.

Por la atención que se digne dar al presente, le expreso mi agradecimiento personal e institucional.

Atentamente,

Ruth Maldonado Rengel
 Dra. Ruth Maldonado Rengel
 COORDINADORA DE LA CARRERA DE MEDICINA
 DEL AREA DE LA SALUD HUMANA - UNL



HOSPITAL GENERAL
 ISIDRO AYORA
 RECIBIDO
 Loja a 09 de marzo de 2016
 Firma: *D.B.*
 SECRETARÍA DE GERENCIA

C.c.- Archivo
 Sip

DIRECCION: AV. MANUEL IGNACIO MONTEROS
TELEFONO: 2571379 EXT. 17 TELEFAX: 2573480

Anexo 3: Instrumento de recolección de datos.

UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

FORMULARIO DE RECOLECIÓN DE DATOS

“FACTORES DE RIESGO 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”

HOJA N° _____

DATOS DE LA MADRE

* **Nº de historia clínica**

* **Años cumplidos**

_____ Años

* **Complementos durante el embarazo**

Ácido fólico

Hierro

Calcio

* **Enfermedad infecciosa aguda**

durante el embarazo

Sí _____ No _____

Toxoplasmosis

Citomegalovirus

Sífilis

Rubéola

Varicela

ITU

Infecciones vaginales

* **Enfermedades crónicas**

Diabetes Mellitus

Hipertensión

Epilepsia

Obesidad

Desnutrición

* **Exposición a agente químico**

Sí _____ No _____

Insecticida

Fungicida

Plaguicidas

* **Exposición a radiaciones**

Sí _____ No _____

Número de veces _____

* **Medicamento teratígeno**

durante la gestación

Sí _____ No _____

Nombre _____

*** Hábitos tóxicos**

Cigarrillos Sí___ No___
Alcohol Sí___ No___
Drogas Sí___ No___

*** Antecedentes familiares de MC**

Sí _____ No_____
Tipo _____

*** Oligohidramnios***** Polihidramnios****DATOS DE RECIEN NACIDO***** N° de historia clínica**

*** Tipo de malformación**

*** Género:**

Masculino ()

Femenino ()

Anexo 4: Tabulaciones

Frecuencia De Las Malformaciones Congénitas En El Género Femenino

Género Femenino			
Clasificación de malformaciones Por Sistemas	Malformaciones Congénitas	F	%
	Sd Down + Cardiopatía congénita	1	12.50%
Malformaciones congénitas múltiples	Ano imperforado + fístula recto-vaginal + atresia esofágica + dextrocardia + Agenesia pulmonar	1	12.50%
	Sd de Down + Ano imperforado	1	12.50%
	Malformación Arteriovenosa cerebral media congénita	1	12.50%
Malformaciones del SNC	Hidrocefalia congénita	1	12.50%
Malformaciones Digestivas	Atresia duodenal	1	12.50%
	Ano imperforado + Atresia esofágica	1	12.50%
Malformaciones de Miembros Superiores E Inferiores	Polidactilia Izquierda	1	12.50%
Total		8	100%

Frecuencia de Malformaciones Congénitas En El Género Masculino

Género Masculino				
Clasificación de Malformaciones Por Sistemas	Malformaciones Congénitas	F	%	
Malformaciones congénitas múltiples	Higroma quístico + Criptorquidea + Sd.Klinefelter + Insuficiencia tricuspídea	1	5.88%	
	Criptorquidea derecha + Tiroiditis Autoimmune Congénita	1	5.88%	
	Hiperplasia suprarrenal congénita + Criptorquidea derecha + Cardiopatía congénita	1	5.88%	
	Ano imperforado + Cardiopatía congénita	1	5.88%	
Malformaciones del SNC	Mielomeningocele	1	5.88%	
Malformaciones Digestivas	Ano imperforado	1	5.88%	
	Megacolon	1	5.88%	
	Atresia duodenal	1	5.88%	
Malformaciones Génito-Urinarias	Criptorquidea derecha	4	23.53%	
	Criptorquidea izquierda	2	11.79%	
	Malformación de la vía renal	1	5.88%	
	Hidronefrosis bilateral	1	5.88%	
Malformaciones de Miembros Superiores E Inferiores	Polidactilia bilateral de pies	1	5.88%	
		Total	17	100%

Anexo 5: Certificado de Traducción del Resumen



Ing. María Belén Novillo
DOCENTE DE FINE-TUNED ENGLISH CÍA LTDA.

CERTIFICA:

Que el documento aquí compuesto es fiel traducción del idioma español al idioma inglés del resumen de tesis titulada "FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS ATENTIDOS EN EL HOSPITAL GENERAL ISIDRO AYORA DE LA CIUDAD DE LOJA EN EL PERIODO ENERO-JUNIO 2016" autoría de la Srta. Alison Fernanda Guzmán Andrade, egresada de la carrera de Medicina Humana de la Universidad Nacional de Loja.

Lo certifica en honor a la verdad y autorizo a la interesada hacer uso del presente en lo que a sus intereses convenga.

Loja, 11 de Octubre de 2017



Ing. María Belén Novillo
DOCENTE DE FINE-TUNED ENGLISH CÍA LTDA.

Líderes en la Enseñanza del Inglés