



BENEMÉRITA UNIVERSIDAD
AUTÓNOMA DE PUEBLA
FACULTAD DE MEDICINA



HOSPITAL DE LA MUJER DE PUEBLA

TÍTULO

“DIAGNÓSTICO TARDÍO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL
RECIÉN NACIDO”

Para obtener el título de subespecialista en:
NEONATOLOGÍA

Presenta:

Dra. Abril Anahí Arroyo Reyes

Director de Tesis:

Dr Ary Pérez Jaramillo

Neonatólogo Pediatra; Jefe de Neonatología

Dra. Fátima Sierra Pineda

Médico Genetista

Asesor Metodológico:

Dra. Lorena Padilla Martínez

Maestra en Ciencias Médicas e Investigación



Puebla, Puebla; Enero 2022

SERVICIOS DE SALUD DEL ESTADO DE PUEBLA
HOSPITAL DE LA MUJER PUEBLA
JEFATURA DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN

AUTORIZACIÓN DE TESIS

Este trabajo fue realizado en el Hospital de la Mujer Puebla, bajo la dirección de la Dra. Fátima Sierra Pineda y la Dra. Lorena Padilla Martínez con el título; “Diagnóstico tardío de malformaciones congénitas en el recién nacido”, en el Hospital de la Mujer de Puebla, estudio clínico estudio descriptivo, observacional, prospectivo, en el periodo comprendido entre marzo 2020 a junio 2021 de la Dra. Abril Anahí Arroyo Reyes, hacemos constar que se ha revisado el contenido científico y la estructura metodológica por lo que autorizamos su impresión.

Dra. Fátima Sierra Pineda
Asesor Experto
Médico Genetista

Dra. Lorena Padilla Martínez
Asesor Metodológico
Médico Pediatra

Bióloga María de Lourdes
Hurtado Hernández

Coordinadora de Investigación

Dr. Eric Alejandro Varela Gutiérrez

Jefe de Enseñanza e Investigación

AGRADECIMIENTOS

Agradecimientos principalmente a dios, ya que sin su ayuda no existiría en este universo.

A mis padres, por siempre ser mi piedra angular y mi motivo de seguir adelante, por el amor infinito hacia a mi y no abandonar en este caminar llamado vida.

A mi familia, por ser lo más importante en mi vida y siempre recibir apoyo de la misma.

Al universo y a la vida, para conspirar en realizar un sueño posible.

A mis directores de tesis, por la ayuda incondicional y paciencia que me brindaron para realizar y culminar con mi tesis y poder seguir adelante en mi vida profesional.

A mis amigos en apoyarme a la distancia durante este camino llamada residencia.

Al servicio de enseñanza del HMP, ya que sin su ayuda no habría logrado, terminar de forma satisfactoria y sin contratiempos mi tesis y residencia médica.

ÍNDICE

| | |
|--------------------------------|----|
| RESUMEN | 1 |
| INTRODUCCIÓN..... | 2 |
| ANTECEDENTES GENERALES..... | 3 |
| ANTECEDENTES ESPECÍFICOS | 6 |
| JUSTIFICACIÓN. | 18 |
| OBJETIVOS | 19 |
| OBJETIVO GENERAL..... | 19 |
| OBJETIVOS ESPECIFÍFICOS..... | 19 |
| MATERIAL Y MÉTODOS | 20 |
| RESULTADOS..... | 21 |
| DISCUSIÓN..... | 26 |
| CONCLUSIÓN..... | 29 |
| BIBLOGRAFÍA..... | 30 |
| ANEXOS..... | 32 |

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

| | |
|---------|--|
| CIE -10 | Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, decimal revisión |
| ICBDSR | Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos |
| MC | Malformaciones congénitas |
| OMS | Organización Mundial de la Salud |
| RYVEMCE | Registro y Vigilancia de Malformaciones Congénitas Externas |
| ECLAMC | Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas |
| CIA | Comunicación Interauricular |
| CIV | Comunicación Interventricular |
| PCA | Persistencia del Conducto Arterioso |

RESUMEN

DIAGNÓSTICO TARDÍO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO.

Arroyo-Reyes Abril A., Sierra-Pineda Fátima, Padilla-Martínez Lorena

INTRODUCCIÓN: Las malformaciones congénitas son un problema de salud pública, se encuentran dentro de la primeras tres causas de morbi-mortalidad neonatal, de ahí la importancia de acudir a control prenatal adecuado y oportuno, para realizar diagnóstico prenatal temprano y ofrecer un manejo integral al momento del nacimiento para disminuir así la mortalidad y complicaciones secundarias relacionadas a dichas malformaciones.

OBJETIVO: Analizar la prevalencia de malformaciones congénitas sin diagnóstico prenatal en recién nacidos vivos del Hospital de la Mujer de Puebla.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio Descriptivo, Observacional, Prospectivo, transversal, homodémico. Se incluyeron a recién nacidos vivos con malformaciones congénitas con o sin diagnóstico prenatal atendidos en el Hospital de la Mujer de Puebla de marzo 2020 a junio 2021.

RESULTADOS: Durante el periodo de estudio se atendieron 8934 nacimientos, se diagnosticaron 201 recién nacidos con algún tipo de malformación congénita, de los cuales el 67.7% se diagnosticó tardíamente (136/201), la prevalencia de malformaciones congénitas fue del 2.2% e incidencia de 22 por cada 1000 RNV. Se observó mayor afectación del sistema circulatorio en 39.8% (n=80) seguida del sistema osteomuscular 20% (n=40) y sistema nervioso 11% (n=22).

CONCLUSIONES: Se encontró que dos terceras partes de los recién nacidos con algún tipo de malformación congénita tuvo diagnóstico tardío. Las malformaciones cardíacas ocupan el primer lugar de las malformaciones en nuestra unidad.

PALABRAS CLAVE: Malformación congénita, diagnóstico tardío, recién nacido vivo.

INTRODUCCIÓN

Se define malformaciones congénitas por la OMS (organización mundial de la salud) como los defectos de nacimientos, trastornos congénitos o anomalías congénitas como defecto funcional y/o estructural que ocurre dentro del desarrollo intrauterino y están presentes al nacimiento, y pueden detectarse en el embarazo, al nacer o posteriormente.

En numerosos países las malformaciones congénitas son causas importantes de: discapacidad funcional, enfermedad crónica y mortalidad infantil, ya que pueden dejar secuelas físicas, discapacidades crónicas con gran impacto de repercusión en el afectado, familiares, sociedad y sistemas de salud; conjuntamente con la prematurez constituyen la principal causa de muerte en el primer año de vida.

Estas anomalías congénitas son un problema de salud pública en México y otros países de América Latina, encontrándose como una de las principales causas de morbi-mortalidad neonatal.

Motivo por el cual la importancia de conocer la prevalencia de malformaciones congénitas sin diagnóstico prenatal y determinar que malformaciones son las más frecuentes en los recién nacidos vivos de nuestro hospital.

ANTECEDENTES GENERALES

Las malformaciones congénitas, también conocidas como anomalías congénitas o defectos de nacimiento: son anormalidades estructurales o funcionales que están presentes desde el nacimiento y se producen durante el desarrollo intrauterino siendo resultado de una embriogénesis defectuosa.⁽¹⁾ Conforman un conjunto diverso de afecciones de origen prenatal que se deben a herencia multifactorial, alteraciones cromosómicas, defectos monogénicos, teratógenos ambientales o falta nutrientes ^(1,2).

Las malformaciones congénitas (MC) causan directamente o indirectamente una alta tasa de defunciones neonatales e infantiles, posicionándose como la segunda causa de muerte en niños menores de un año de edad en México, y como primera causa en Europa; además de las secuelas emocionales, físicas y económica que éstas sufren.^(2,3)

Las MC son un problema de salud pública y es causa principal de morbi-mortalidad neonatal. Su importancia de las malformaciones radica en que tienen repercusión social importante y además son motivo de hospitalizaciones frecuentes ⁽³⁾.

PREVALENCIA

Se reporta una prevalencia de anomalías congénitas al nacer entre 20 a 55 casos por cada 1000 recién nacido vivo, con diferencia mínima, debido a la metodología empleada para recolectar los datos, criterios diagnósticos utilizados y características demográficas de la población en estudio ^(2,3).

La OMS estima una prevalencia internacional, en recién nacidos vivos entre 3 a 5% y de 15 a 20% en muertes fetales. En países latinoamericanos la prevalencia reportada por el ECLAMC fue del 3.4% ⁽⁴⁾.

En México se han realizado varios estudios con ese fin obteniendo lo siguiente: en la Ciudad de México se reportó una incidencia de 2.1% de MC menores y 1.2% de MC mayores en 3,283 nacidos vivos; la incidencia de MC en Guadalajara, Jalisco en un grupo con 7,791 recién nacidos vivos consistió de 12.8/1,000 y Monterrey, Nuevo León, de 9,675 nacidos vivos tuvo una incidencia de 2.31% ⁽⁵⁾.

Debido al efecto epidemiológico de estas anomalías, se han constituido organizaciones internacionales para monitorear las MC. La European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) se formó en 1979, registrando más de 1.7 millones de nacimientos por año. Se incluyen 21 países europeos cubriendo un 29% de la población. Su objetivo principal es la evaluación de la eficacia de la prevención primaria en los sistemas de salud. En el año de 1978 en México, se formó el Registro y Vigilancia de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE), siendo parte de ICBDSR desde 1980. Se obtuvo información de 11 ciudades del país de un total de 21 hospitales cubriendo alrededor del 3.5% de los nacimientos anuales en México. El RYVEMCE recaba información sobre la prevalencia de MC de causas específicas ^(5,6).

La Secretaría de Salud en el 2007, formó a nivel nacional un subsistema de información que reúne las características del nacimiento en el “certificado de nacimiento”, que nos brinda datos del recién nacido vivo, de la madre, del certificador, además de instrucciones generales y específicas de su llenado y además fe de erratas. Además se formó otro formato llamado “certificado de muerte fetal”, nos brinda datos acerca del suceso sobre el producto y del embarazo, datos sobre las causas de la muerte fetal, de la mamá, del informante, del que certifica e instructivo para su llenado. Los dos certificados cuentan con un código para poder capturar la información en el INEGI (Instituto Nacional de Estadística y Geografía). Finalizado el procedimiento de codificación, revisión y captura se cierra el año en curso, los datos se envían a la Secretaría de Salud para difundir de la información ⁽⁵⁾.

MORTALIDAD

Los Defectos al nacimiento, influyen en gran medida en la morbilidad y mortalidad infantil. A nivel internacional la OMS da una estimación de que ocurren 210,358 defunciones por MC en los primeros 28 días de vida. En el 2010 en nuestro país, dentro de las principales causas de mortalidad infantil las MC se ubicaron en segundo lugar. La mortalidad infantil de las MC en menores de un año fue del 22.4% (6,477 defunciones) en 2010, y en el 2014 se registraron 6,719 defunciones (25.5%): 4,015 fueron neonatales (59.8%) y 40.2% postneonatales (2,704 defunciones) ⁽⁶⁾.

Dentro de las principales causas de mortalidad infantil en México y Latinoamérica se encuentran los defectos al nacimiento, siendo importante el diagnóstico oportuno para ofrecer un tratamiento adecuado. Se necesita la formación y modificación de registros nacionales de MC, que nos permitan conocer la incidencia en que se presentan y las características clínicas, para una mejorar la vigilancia epidemiológica de estas anomalías. La prevención de las enfermedades genéticas y de las MC son fundamentales para disminuir la morbimortalidad infantil. Los defectos al nacimiento por aparatos y sistemas más frecuentes son las malformaciones del corazón con 2,287 muertes, le continúa el sistema osteomuscular con 366 muertes, malformación de las grandes arterias con 350 muertes y 274 muertes con anencefalia u otras malformaciones congénitas ⁽⁶⁾.

ANTECEDENTES ESPECÍFICOS

Los defectos al nacimiento tienen una etiología del tipo multifactorial y ocurren durante el periodo embrionario; se estima que el 65% se debe a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial, el 25% ocurre por factores genéticos y el 10% restante se atribuyen a factores ambientales ⁽⁸⁾.

Para el desarrollo de malformaciones congénitas no hay una causa específica para que se presente, sin embargo se identificaron múltiples factores de riesgo como: demográficos y socioeconómicos; en países subdesarrollados se producen cerca del 94% de las anomalías congénitas graves en mujeres embarazadas por: déficit nutricional y estar expuestas a ciertos teratógenos como el alcohol, drogas e infecciones virales (TORCH) ⁽⁹⁾.

FACTORES DE RIESGO:

Sociodemográficos:

Edad materna, gestas, el periodo corto entre cada embarazo, escolaridad de los padres, nivel socioeconómico bajo, déficit nutricional de la madre, toxicomanías ((alcohol, tabaco y/o drogas) antes y/o durante el embarazo) ^(4,8).

Además de la desinformación de ambos padres, el mal o nulo control prenatal durante el embarazo, el lugar de residencia por falta de acceso a hospitales para su atención oportuna ^(9,10).

Genéticos:

La consanguinidad o la endogamia entre ambos padres incrementa la prevalencia de anomalías congénitas raras aumentando al doble el riesgo de muerte neonatal y/o infantil, discapacidad intelectual ⁽¹⁰⁾.

Ambientales:

Uso doméstico y/o exposición de plaguicidas, agroquímicos, exposición de arsénico y radiación durante el embarazo.

Ocupación de la madre como: trabajar como recolector de basura, en fundidoras o minas; vivir cerca de campos agrícolas o lavado de ropa contaminada con productos agroquímicos y trabajo de la madre en actividad agrícola ^(10,11).

Estado nutricional de la madre:

El sobrepeso u obesidad, déficit de yodo y folatos, padecer enfermedades crónico-degenerativas se relacionan con algunas malformaciones congénitas.

El déficit y/o carencia de folatos hace incrementar el riesgo de que se presente en el recién nacido defectos del tubo neural. Además el desarrollo normal del embrión o del feto puede verse afectado por el exceso de vitamina A ⁽¹⁰⁾.

Clínico-patológicos:

La mujer embarazada que presenta diabetes mellitus (preconcepcional o gestacional), enfermedad hipertensiva del embarazo, asma bronquial, antecedentes de malformaciones congénitas en la familia, RCIU (restricción del crecimiento intrauterino), antecedentes obstétricos como: amenazas de aborto, aborto previo o de repetición se asocian a mayor frecuencia a malformaciones congénitas. La diabetes mellitus ha contribuido considerablemente en el incremento de malformaciones congénitas debido a su gran prevalencia de la enfermedad en nuestra población ⁽⁴⁾.

La asociación de HTAS y MC aún es debatida, pero se ha presentando concordancia entre hipertensión gestacional y/o pre-eclampsia con la presencia de hipospadias, y atresia de esófago con HTAS crónica ⁽⁴⁾.

Fármacos:

Dentro del grupo de medicamentos asociados a Defectos al Nacimiento se encuentran: benzodiacepinas, inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona como los IECA y los ARA-II, inhibidores de la dihidrofolato reductasa (metotrexate, pirimetamina, triamtereno, trimetoprim), ácido retinoico, modificadores del metabolismo de folatos (fenitoína, carbamazepine y fenobarbital), ácido valproico y estatinas. Existe una clasificación aprobada por la FDA por lo que debe de considerarse antes de la prescripción médica y embarazo ^(10, 11).

La deficiencia de ácido fólico se relaciona directamente con defectos del cierre del tubo neural ^(11,12).

PREVENCIÓN

La mayoría de las malformaciones congénitas que son de origen ambiental pueden ser prevenibles con acciones de salud pública como:

Prevenir infecciones transmitidas sexualmente, aplicar reglamentos sobre la adquisición de sustancias tóxicas (algunos productos químicos de uso agrícola), fomentar la vacunación contra rubéola, tétanos, COVID durante el embarazo; o el fortalecimiento de alimentos básicos con micronutrientes (yodo y ácido fólico). Las acciones de prevención dependerá de la edad en la que se apliquen ⁽¹¹⁾.

Su objetivo del control prenatal es alcanzar un nivel óptimo de bienestar mental y físico de la embarazada y de su pareja justo al inicio y en el primer trimestre de la gestación y así incrementar las posibilidades de que el embarazo evolucione de forma normal y nazca un recién nacido sano; permitiendo efectuar intervenciones de prevención primaria a tiempo siendo orientadas a prevenir malformaciones congénitas de origen teratogénico incluyéndose: sífilis congénita y rubéola, los defectos por déficit de yodo, defectos del tubo neural y otras malformaciones cromosómicas relacionados con edad materna (como trisomía 21).

Señalar a tiempo un antecedente familiar de alguna enfermedad hereditaria, conjuntamente con la ejecución de pruebas de detección a posibles portadores y el consejo genético, permite a las parejas limitar el número de embarazos cuando exista antecedente familiar ⁽¹¹⁾.

En la prevención durante el embarazo existe una serie de intervenciones y servicios que pueden suscitar interrogantes éticos, jurídicos y sociales y presentar repercusiones económicas, ejemplo de ello es la detección y el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas, la interrupción selectiva del embarazo.

La extracción de sangre de la madre es un método no invasivo de detección para cuantificar metabolitos en el suero materno, además la presencia de niveles anómalos de marcadores bioquímicos se asocia a malformaciones estructurales del feto, como: malformaciones de la pared abdominal, defectos del tubo neural o síndrome de Down.

Se incrementa la detección de malformaciones congénitas por métodos bioquímicos durante los primeros tres meses del embarazo cuando se acompaña de ultrasonografía por translucencia nucal. Durante el segundo trimestre, la ecografía es muy útil para detectar importantes anomalías estructurales ^(10,11).

DETECCIÓN:

Consiste en información básica de salud reproductiva, así como el consejo y/o asesoramiento de las pruebas genéticas. Las pruebas se deben de realizar durante los periodos siguientes:

Periodo preconceptico

Los exámenes identifican a personas con riesgo de presentar algún trastorno y/o transmitirlos a sus hijos. El plan es conocer detalladamente los antecedentes en la familia y así detectar el estado de portador, siendo muy útil entre parejas donde existe consanguinidad entre los padres ⁽¹²⁾.

Período periconceptivo:

Los resultados de los exámenes se deberán utilizar para establecer una atención más oportuna y adecuada en relación al riesgo asociado a algunas características maternas como: edad (temprana y/o avanzada), consumo de bebidas alcohólicas, cigarrillos o medicamentos. En el primer trimestre la ecografía nos permite la detección temprana y realizar el diagnóstico de las malformaciones fetales graves en el segundo trimestre. Igualmente, la amniocentesis puede ayudar a la detección de los defectos del tubo neural y las anomalías cromosómicas durante el primer y segundo trimestre ⁽¹²⁾.

Periodo neonatal

Al momento de nacer al realizar la exploración física del recién nacido nos permite visualmente detectar alguna malformación congénita y realizar prontamente su diagnóstico, además de realizarse exámenes para detección de trastornos metabólicos, hematológicos y hormonales. El realizar tamiz auditivo para detectar la sordera, realizar

ecocardiograma por sospecha de anomalías cardíacas son recursos para el diagnóstico precoz de malformaciones congénitas, facilitando el inicio de tratamiento y manejo oportuno y así salvaguardar la vida y prevenir discapacidades (físicas, intelectuales, visuales o auditivas) en el niño ⁽¹²⁾.

DISMORFOLOGÍA:

La morfogénesis es el proceso biológico en el que un organismo desarrolla su forma. Este proceso controla la diferenciación y organización de células y tejidos durante la formación del feto y su desarrollo normal posteriormente; cuando este proceso se realiza con anomalía ocurre la dismorfogénesis ⁽¹³⁾.

Los defectos que ocurren en la morfogénesis se deben a alteraciones:

- Formación tisular: Malformación / Displasia
- Fuerzas mecánicas: Deformación
- Ruptura continuidad: Disrupción ^(13,14).

Los mecanismos patogénicos son:

Malformación:

Se producen en etapa temprana durante el periodo de embriogénesis, causando anomalía en el desarrollo morfológico de un órgano o una parte de este. En su mayoría son de origen genético y se pueden originar en la organogénesis.

Displasia:

Anormalidad intrínseca en el proceso del desarrollo, originando una alteración en la organización o en la estructura celular del tejido de un órgano o sistema dando cambios morfológicos en forma y/o tamaño. Comprometiendo sólo un tipo de tejido en todo el cuerpo. Tienen origen en el periodo embrionario. Suelen no ser evidentes al nacer, y pueden aparecer durante los primeros años de vida, siendo graves en el transcurso del tiempo ^(13,14).

Disrupción:

Puede ocurrir en el periodo embrionario o fetal ⁽¹³⁾. Defecto estructural de un órgano o parte del organismo debido a un agente o proceso destructivo de forma externa causando daño y/o destrucción del tejido ocasionando muerte celular, generalmente en una zona concretada sin corresponder a una área embriológica en particular ^(13,14).

También se ocasiona por fuerzas mecánicas que causan hemorragia, isquemia, o adhesión de tejidos desnudados y el efecto actúa en el periodo de organogénesis o en la etapa fetal; presentándose como extensa variabilidad clínica y su recurrencia es muy baja. Otro factor es el orden mecánico como: las bandas amnióticas que ocasionan hendiduras o constricciones de las extremidades causando su amputación del segmento afectado; el paladar hendido por presión de la lengua (glosoptosis), o el cuello alado por edema de la nuca en el feto. Además, el compromiso isquémico produce afección vascular, como en el pseudoquistes porencefálico por disrupción del tejido cerebral normal debido a un proceso vascular produciendo una región necrótica en el tejido cerebral afectado. Otro factor pueden ser de origen infeccioso, como enfermedades virales durante el embarazo o el uso de medicamentos o sustancias químicas ⁽¹³⁾.

Deformación:

Suele suceder de forma tardía en la fenogénesis, generalmente en el periodo fetal y afecta los tejidos musculoesqueléticos.

Se produce por una causa mecánicas aberrantes que deforman las estructuras de los tejidos normales originando alteración en la posición o forma de un órgano o parte del organismo normalmente formado, su mecanismo de producción es por constricción mecánica o presión. Siendo ocasionado por factores que condicionan la deformación como: mala posición del feto, anomalías uterinas (útero bicorne), o por compresión de un feto en embarazos múltiples, o por oligo o anhidramnios. Estos mecanismos, suelen presentarse después de la decima semana del desarrollo fetal, ocasionando una anomalía de la forma, posición o configuración de la parte del cuerpo que se afectada ⁽¹⁴⁾.

Ejemplos son: la afección clínica por compresión de tejidos blandos de la nariz, el mentón, el pabellón auricular, la torsión de algún hueso largo y anomalías articulares como deformación del pie o plagiocefalia ^(13,14).

TIPOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

- Según la severidad:

Mayores: defectos que al no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento normal corporal o disminuyendo la esperanza de vida. Tienen un impacto psicológico, médico y quirúrgico interfiriendo la aceptación de la persona en la sociedad.

Menores: es el defecto que no compromete gravemente la funcionalidad o forma corporal y pueden ser corregidas o no requiriendo tratamiento médico por ejemplo: rotación externa de pabellones auriculares, pliegue palmar única y la clinodactilia.⁽¹⁴⁾

Los defectos congénitos son de origen desconocido en un 50% refiriéndose como casos esporádicos y no respetan factores de herencia; el 15% se debe a origen teratogénico asociado a la exposición prenatal a factores ambientales que afectan la embriogénesis; y el 10% tienen como etiología una causa genética, y un 25% son de origen multifactorial: por interacción genética y ambiental ⁽¹³⁾.

- Según el número:

Única o aislada:

Anomalías que afecta solamente una parte del cuerpo. El defecto es localizado y el resto del desarrollo embriológico es normal. Pueden ser menor o mayor.

Múltiples

Asociaciones de defectos que ocurren al azar o por patrones específicos:

- Secuencia: agrupación de anomalías múltiples asociadas pareciendo no relacionarse entre sí, resultando de una “cascada” que se deriva de una anomalía primaria.

- Síndrome: conjunto de anomalías múltiples asociadas que se repiten en las personas afectadas, siendo causa de un defecto embriológico común. Están formados por una o dos anomalías mayores y varias menores, su clínica es reconocible y se diferencia de otros.

- Asociación: conjunto de anomalías múltiples asociadas observándose más frecuente de lo esperado al azar, sin tener vínculo etiopatogénico. Ejemplo: VATER: anomalías vertebrales, atresia anal, fistula traqueoesofágica, anomalías renales e hipoplasia radial ⁽¹⁴⁾.

- Complejo o defecto del campo de desarrollo: Anomalías asociadas de diferentes estructuras que están en una misma región del cuerpo en el desarrollo embriológico y se deben a causas externas, como alteraciones vasculares. Ejemplo: Anomalía de Poland (músculos pectorales), la asociación LEHEECHO (labio leporino, hendidura palatina, ectrodactilia y holoprosencefalia) o la micosomía hemifacial.

Los trastornos genéticos son resultado de la alteración en un solo gen (enfermedades llamadas mendelianas), o varios genes alterados se considera de enfermedad de etiología multigénica); de acuerdo a las leyes de herencia la enfermedad puede ser: recesiva o dominante, autosómica o ligada a sexo. Otro grupo son aquellas debido a anormalidades cromosómicas, que pueden ser o no heredables, dependiendo de la alteración ⁽¹³⁾.

- Según inspección clínica

Externas: se observan en la inspección clínica

Internas: cuando el diagnóstico requiere de metodologías alternas.

- Según su etiología:

Pueden ser: genéticas, ambientales o no definidas. Puede presentarse una sola malformación o bien ser múltiples ⁽¹³⁾.

De acuerdo al momento de la gestación:

1. Gametopatías o genopatías:

El agente patógeno interviene sobre los gametos, tratándose habitualmente de patologías preconcepcionales. Subdividiéndose en:

Cromosomopatías: Anomalías cromosómicas: numéricas y/o estructurales

Genopatías: Trastornos hereditarios que pueden ser recesivo o dominante que resulta de alteraciones de un gen, transmitidas a la descendencia de acuerdo con las leyes de herencia mendeliana ^(15,16).

2. Blastopatías:

Aparecen en el periodo de blástula (primeros 18 a 21 días del desarrollo), desde la fertilización hasta el periodo post implantación temprano, el embrión posee limitadamente pocas células y está dotado de una gran medida para reponer las células totipotenciales, por ello el efecto de un agente tóxico sigue el fenómeno del “todo o nada”; produciéndose lesión de un gran número de células (muerte del producto) o afectándose pocas que generalmente, tiene lugar la reparación sin consecuencias lesionales. Los efectos tóxicos sobre el producto pueden originar monstruosidades en la 3ra. semana de gestación. ^(15,16)

3. Embriopatías:

Son patologías que afectan al embrión y se caracterizan por: desviaciones del desarrollo de los órganos, pudiendo ocasionar anomalías congénitas únicas o múltiples, limitándose al periodo de la 4ta. a la 12va. semana de gestación ⁽¹⁶⁾.

4. Fetopatías:

Son enfermedades del periodo fetal, que comienza al final de la 12va. semana y termina con el nacimiento.

5. Kiempatías: Trastornos prenatales relacionadas con patologías de la placenta ^(14,15).

- De acuerdo a aparatos y sistemas

Se incluye malformaciones en los siguientes grupos:

a) Sistema nervioso central.

- Espina bífida (abierta o cerrada)
- Microcefalia
- Anencefalia
- Encefalocele
- Iniencefalia
- Craneorraquisquisis ^(11,10,15)

b) Craneofaciales (del ojo, del oído, labios, boca, de la cara y el cuello)

- Paladar hendido
- Labio fisurado
- Entropión
- Micro y macroftalmias
- Catarata congénita
- Coloboma de iris
- Microtia (ausencia de pabellón auditivo)
- Orejas supernumerarias ^(1,15)

c) Malformaciones del aparato respiratorio.

- Atresia de coanas
- Laringomalacia congénita
- Secuestro de pulmón
- Quiste pulmonar congénito
- Hipoplasia y displasia pulmonar ⁽¹⁰⁾

d) Aparato digestivo.

- Macroglosia
- Atresia de esófago
- Hernia de hiato congénita
- Divertículo de Meckel
- Atresia de los conductos biliares
- Enfermedad quística del hígado
- Páncreas anular

e) Órganos genitales.

- Ausencia, quiste o torsión de ovario
- Útero unicorne y bicorne
- Ausencia congénita de la vagina
- Himen imperforado
- Hipospadias
- Criptorquidea (testículo no descendido)
- Hermafroditismo y pseudohermafroditismo ^(1,16)

f) Sistema urinario.

- Agenesia renal
- Síndrome de Potter
- Enfermedad quística del riñón
- Riñón supernumerario
- Persistencia del uraco
- Divertículo congénito de la vejiga

g) Sistema osteomuscular

- Luxación congénita de la cadera
- Pie plano congénito
- Pie cavus
- Pie equinovaro
- Dolicocefalia
- Plagiocefalia
- Escoliosis congénita
- Tórax excavado
- Polidactilia
- Sindactilia
- Amelia (ausencia congénita completa del (de los) miembro (s) superior(es) o inferiores(es) .

- Focomelia
 - Ausencia congénita de la mano y de uno o varios dedos
 - Craneosinostosis
 - Hipertelorismo
 - Acondroplasia
 - Síndrome de Ehlers – Danlos
 - Malformaciones congénitas de la piel
 - Gastrosquisis
 - Onfalocele ^(11,10,15)
 -
- h) Sistema circulatorio y corazón:
- Tetralogía de Fallot
 - Transposición de los grandes vasos
 - Valvulopatías congénitas
 - Síndrome de Eisenmenger ^(10,15)
- i) Otros tipos de malformaciones.

JUSTIFICACIÓN:

Las malformaciones congénitas (MC) son responsables de forma directa o indirecta de una alta proporción de muertes perinatales e infantiles, colocándose como la 2da. causa de muerte en menores de un año en nuestro país, además de las secuelas físicas, repercusiones emocionales y económicas que éstas conlleva.

La OMS estima a nivel internacional, ocurren 210,358 muertes por malformaciones congénitas durante los primeros 28 días de vida. En México, en el periodo de 1990 a 2014, el porcentaje de las malformaciones congénitas en la mortalidad infantil (menores de un año de edad) fue del 10.9% en 1990 y en 2014, del 25.5%, respectivamente.

Durante el 2014 se registraron 4015 defunciones neonatales (59.8%) por malformaciones congénitas.

Los factores asociados a malformaciones congénitas son diversas y dependen de la interacción del ambiente y el embrión en el que se encuentra inmerso. Se presentan tres grupos: genéticas, ambientales o teratogénicas (agentes químicos, físicos y biológicos), y desconocidas.

La prevención y el diagnóstico temprano de las malformaciones congénitas es fundamental para brindar un tratamiento oportuno y así disminuir la morbimortalidad infantil.

En nuestra unidad hospitalaria hasta el momento no hay algún estudio enfocado a la prevalencia de las malformaciones congénitas en recién nacidos con diagnóstico tardío.

OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

- Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas sin diagnóstico prenatal en recién nacidos vivos del Hospital de la Mujer de Puebla de marzo 2020 a junio 2021.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Analizar cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes con y sin diagnóstico prenatal en los recién nacidos vivos.
2. Identificar las características demográficas y gineco-obstétricas maternas: edad materna, ocupación, escolaridad, gesta, control prenatal adecuado, consumo de ácido fólico en el embarazo, enfermedad materna, toxicomanías.
3. Determinar las características demográficas del recién nacido como: sexo, edad gestacional (Capurro y/o Ballard), peso al nacer, talla, perímetro cefálico, vía de nacimiento, APGAR.
4. Establecer diagnóstico sindromático asociado.
5. Reportar la mortalidad en este grupo.

MATERIAL Y METÓDOS

Mediante estudio Descriptivo, Observacional, Prospectivo, Transversal, Homodémico; en Hospital de la Mujer Puebla, se recabaron las características demográficas y gineco-obstétricas maternas, características perinatales del recién nacido con malformación congénita diagnosticada posterior al nacimiento, buscado en todos los expedientes clínicos en el período comprendido de marzo 2020 a junio 2021.

El diagnóstico de malformación congénita (MC) fue aceptado si en el expediente médico el pediatra y/o neonatólogo, o médico interconsultante, quien realizó la valoración del recién nacido, especificó la presencia de una o más malformaciones morfológicas internas o externas detectadas al nacimiento y consignada en la nota de ingreso al área de neonatología y/o antes de su egreso del hospital (nota de alta).

Se consideró como anomalías congénitas a las mencionadas en el Capítulo XVII de la décima revisión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos (CIE-10), dedicado a las «malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas», excluyéndose a los errores innatos del metabolismo o los trastornos hematológicos de origen prenatal. El diagnóstico final se integró de acuerdo al juicio clínico final del pediatra o neonatólogo que valoró al recién nacido, y en el caso de cromosomopatía, fue confirmada por cariotipo.

Se analizó la frecuencia en cada paciente y tipo de malformación congénita. Se recabaron además variables perinatales como: sexo, peso al nacer, edad gestacional por Capurro o Ballard, peso para edad gestacional y motivo de egreso en cada recién nacido vivo; y maternos: edad, ocupación, escolaridad, control prenatal adecuado, inicio de consumo de ácido fólico en el embarazo, toxicomanías, y comorbilidades.

Se diseñó una hoja de recolección de datos y fueron capturados en programa Excel, se utilizó estadística descriptiva básica, con reporte de frecuencias, para variables numéricas se analizará promedio, desviación estándar, así como correlaciones en búsqueda de factores de riesgo.

RESULTADOS

Entre marzo del 2020 y junio del 2021 se atendieron 8934 nacimientos en el Hospital de la Mujer de Puebla. Durante este periodo se detectaron un total de 201 recién nacidos vivos con algún tipo de malformación congénita, realizándose diagnóstico tardío en 136 (67.7%) del total de casos, la prevalencia del total de malformaciones congénitas fue del 2.2% y de 1.5% con diagnóstico tardío, una incidencia de 22 por cada 1000 RNV en nuestra población.

Las variables demográficas analizadas en la madre fueron: edad materna promedio fue de 25.4 años. El grupo de edad que presentó mayor número de malformaciones fue de 20 a 34 años con 137 casos (68.2%). La ocupación materna más frecuente fue ama de casa con 187 (93%). El 35.8% (n=72) con preparatoria completa. El 80.6% de las madres refirieron haber acudido a control prenatal adecuado (≥ 5 consultas) y el 100% negó la presencia de toxicomanías. El 78.1% refirió haber iniciado el consumo de ácido fólico durante el primer trimestre del embarazo.

El 86.6% (n=174) se refirieron ser aparentemente sanas, solo el 9% (n=18) de los casos presentó preeclampsia durante el embarazo. El resto de las características maternas de nuestra población se muestra en la tabla 1.

Tabla 1: Características demográficas maternas

| Variable | Frecuencia | Porcentaje |
|------------------------------|------------|------------|
| Edad | | |
| ≤ 19 años | 37 | 18.4 |
| 20 -34 años | 137 | 68.2 |
| ≥ 35 años | 27 | 13.4 |
| Ocupación de la madre | | |
| Ama de casa | 187 | 93 |
| Comerciante | 3 | 1.5 |
| Empleada | 6 | 3 |
| Profesionista | 2 | 1 |
| Estudiante | 3 | 1.5 |

| Escolaridad | | |
|----------------------------------|-----|------|
| Analfabeta | 1 | 0.5 |
| Primaria | 45 | 22.4 |
| Secundaria | 67 | 33.3 |
| Preparatoria | 72 | 35.8 |
| Licenciatura | 16 | 8 |
| Gesta | | |
| Primigesta | 79 | 39.3 |
| Secundigesta | 63 | 31.4 |
| Multigesta | 59 | 29.3 |
| Control prenatal | | |
| Sin control | 8 | 4 |
| Adecuado (≥ 5 consultas) | 162 | 80.6 |
| No adecuado | 31 | 15.4 |
| Sin toxicomanias | 201 | 100 |
| Ingesta de ácido fólico | | |
| Temprano | 157 | 78.1 |
| Tardío | 36 | 17.9 |
| Muy tardío | 1 | 0.5 |
| No consumió | 7 | 3.5 |
| Enfermedad materna | | |
| Sana | 174 | 86.5 |
| Preeclampsia | 18 | 9 |
| Diabetes mellitus | 6 | 3 |
| Preeclampsia + Diabetes mellitus | 1 | 0.5 |
| Otras | 2 | 1 |

Del recién nacido

El 51.7% (n=104) de los recién nacidos correspondían al sexo masculino. La vía de resolución del embarazo más frecuente fue la cesárea con 76.1%.

Del total de recién nacidos con malformación congénita, el 44.80% (n=90) de los casos fueron neonatos a término (37 a 42 SDG), sólo el 4% (n=8) fueron prematuros extremos (< de 28 SDG). El peso promedio fue de 2365 gramos. El 72.6% de los recién nacidos presentó un peso “adecuado para la edad gestacional” y el rango de peso con mayor frecuencia fue 2550 a 3999 gramos con un 42.8% (n=86).

En el 32.3% de los recién nacidos se realizó diagnóstico temprano de alguna malformación por ultrasonido, es decir diagnóstico temprano; y se realizó diagnóstico tardío de alguna malformación congénita en el 67.7%.

Tabla 2: Características demográficas del recién nacido

| Variable | Frecuencia | Porcentaje |
|--|------------|------------|
| Sexo | | |
| Masculino | 104 | 51.7 |
| Femenino | 97 | 48.3 |
| Vía de nacimiento | | |
| Vaginal | 48 | 23.9 |
| Cesárea | 153 | 76.1 |
| Edad gestacional | | |
| 21 A 27.6 | 8 | 4 |
| 28 A 33.6 | 35 | 17.4 |
| 34 A 36.6 | 68 | 33.8 |
| 37 A 42 | 90 | 44.8 |
| Peso del recién nacido al nacer | | |
| < de 1000 grs | 12 | 6 |
| 1000 a 1500 grs | 17 | 8.5 |
| 1501 a 2500 grs | 82 | 40.8 |
| 2501 a 3999 grs | 86 | 42.8 |
| > 4000 grs | 4 | 2 |
| Peso para la edad gestacional | | |
| Peso bajo | 45 | 22.4 |
| Peso adecuado | 146 | 72.6 |
| Peso grande | 10 | 5 |
| Diagnóstico prenatal | | |
| Si | 65 | 32.3 |
| No | 136 | 67.7 |

Distribución de las malformaciones congénitas por aparatos y sistemas

En la tabla 3 observamos que en nuestra población, los aparatos y sistemas con mayor incidencia de malformaciones congénitas fueron: el sistema circulatorio con 39.8% (n=80) de los casos, osteomuscular con 20% (n=40) y el sistema nervioso con 11% (n=22) del total general.

Tabla 3:
Clasificación de las malformaciones congénitas según sistemas o aparatos

| Sistemas o aparatos | Frecuencia | % del total |
|---------------------------------|------------|-------------|
| Sistema nervioso | 22 | 11 |
| Ojos, oído, cara y cuello | 7 | 3.5 |
| Sistema circulatorio | 80 | 39.8 |
| Sistema respiratorio | 2 | 1 |
| Labios, boca y paladar | 17 | 8.4 |
| Sistema digestivo | 21 | 10.4 |
| Sistema urogenital | 7 | 3.5 |
| Sistema osteomuscular | 40 | 20 |
| Otras malformaciones congénitas | 5 | 2.4 |
| Total | 201 | 100% |

Las malformaciones en el sistema circulatorio se comportaron de la siguiente manera: PCA con 52.6%, de CIA 10% y seguida de CIV, PCA + CIA, Anomalía de Ebstein con 5% cada una.

Tabla 4: Incidencia de malformaciones del sistema circulatorio

| Malformación | N | % |
|--|----|------|
| PCA | 42 | 52.6 |
| CIV | 4 | 5 |
| CIA | 8 | 10 |
| PCA + CIV | 1 | 1.2 |
| PCA + CIA | 4 | 5 |
| PCA + CIV +CIA | 2 | 2.5 |
| CIV + CIA | 2 | 2.5 |
| Estenosis valvular pulmonar | 1 | 1.2 |
| Tronco arterioso común | 1 | 1.2 |
| Ventrículo derecho o izquierdo hipoplásico | 3 | 3.8 |
| Anomalía de Ebstein | 4 | 5 |
| Rabdiomioma gigante de ventrículo derecho | 1 | 1.2 |
| Tetralogía de Fallot | 2 | 2.5 |
| Coartación aortica yuxtaductal leve | 3 | 3.8 |
| Transposición de grandes arterias | 2 | 2.5 |
| Total | 80 | 100 |

En el grupo de anomalías cromosómicas se incluyeron: Trisomía 21 (Síndrome de Down) 68.2%, Trisomía 13 (Síndrome de Patau) 4.5%, Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) 13.8% , Síndrome de Potter, Síndrome de Cornelia de Lange y Síndrome de Klippel-Fiel con un caso para cada uno.

Tabla 5:
Incidencia de anomalías cromosómicas

| Síndrome | N | % |
|-------------------------------|-----------|------------|
| Trisomía 13 | 1 | 4.5 |
| Trisomía 18 | 3 | 13.8 |
| Trisomía 21 | 15 | 68.2 |
| Síndrome de Cornelia de Lange | 1 | 4.5 |
| Síndrome de Potter | 1 | 4.5 |
| Síndrome de Klippel-Feil | 1 | 4.5 |
| Total | 22 | 100 |

Evolución clínica de los recién nacidos con malformación congénita

En relación a la evolución clínica de los recién nacidos con algún tipo de malformación congénita, el 69.6% (n=140) fue egresado por mejoría clínica a su domicilio; 7.55 (n=15) fueron referidos a otro hospital para manejo quirúrgico, complementación diagnóstica o falta de espacio físico en nuestra unidad y el 21.4% (n=43) falleció por causa directa o indirecta a la malformación congénita que presentaba.

| Evolución clínica | N | % |
|---------------------------|------------|------------|
| Mortalidad | 43 | 21.4 |
| Egresado por mejoría | 140 | 69.6 |
| Referido a otro hospital | 15 | 7.5 |
| Alta por máximo beneficio | 2 | 1 |
| Alta voluntaria | 1 | 0.5 |
| Total | 201 | 100 |

DISCUSIÓN

En nuestro estudio la prevalencia de malformaciones congénitas en el recién nacido vivo afectado fue del 2.2%. Esta prevalencia se encuentra dentro del rango referida a nivel internacional, ya que se estima que oscila entre 1.5% a 4%, aunque la cifras pueden ser variables debido a la metodología empelada para la recolección de los datos, centro hospitalario, las caraterística de la población estudiada y los criterios diagnósticos e inclusión utilizados en cada estudio.

En nuestra población, por aparatos y sistemas el más afectado por MC fue: el sistema circulatorio, siendo la persistencia del conducto arterioso la MC más frecuente con una prevalencia de 0.5%. Estos hallazgos difieren con los resultados reportados en un hospital de segundo nivel en Sinaloa.

Calderón Alvarado y cols, en el 2017 reportaron una prevalencia de MC en el Hospital Civil de Culiacán de Sinaloa de 2.39%, donde el sistema genitourinario fue el más afectado con 29.1%, siendo la MC más frecuente la criptorquidea con 14.5% (n=17 casos) con una prevalencia del 0.4%.

Por otro lado, López-Tamanaja N.L. y cols, reportaron en su estudio de 6 años una prevalencia en de 0.84% en recién nacidos vivos con algún tipo de malformación congénita en el Hospital General de Zona, de Irapuato Guanajuato, registrandose mayor incidencia de MC en ojo, oído, cara y cuello con 25% del total general, siendo el labio y paladar hendido el más frecuente con un total de 28 niños del total (80% de este grupo).

Dentro de las características maternas que se agruparon son: edad de la madre, ocupación, escolaridad, número de gestas, control prenatal adecuado, ingesta de ácido fólico en el embarazo, toxicomanías y enfermedad materna durante el embarazo.

La edad materna promedio fue de 25.4 años, presentandose un mayor número de malformaciones congénitas en el grupo de edad de 20 a 34 años con 137 casos (68.2%), sólo el 31.8% (n=64) de las madres se encontraban en un rango de edad considerado de alto riesgo (≤ 19 y ≥ 35 años) para MC cromosómicas. Estos hallazgos, se parecen a los resultados reportados por Calderón Alvarado y cols., en un hospital de Sinaloa donde la edad materna promedio fue de 25 años, en el grupo de edad de 20 a 34 años se reportó

el mayor número de malformaciones congénitas con 72 casos (73.5%) y sólo el 26.6% (n=26 casos) de las madres se contraban en rango de edad considerado de alto riesgo para MC cromosómicas. La edad materna avanzada (≥ 35 años) es un factor de riesgo principal para que se presente algún tipo de malformación congénita en especial cromosomopatías (en especial trisomía 21) ya que el riesgo aumenta 4 veces más.

El 80.6% (162 madres) refirieron haber acudido a control prenatal adecuado (≥ 5 consultas) y el 78.1% refirió haber iniciado el consumo de ácido fólico durante el primer trimestre del embarazo, muy semejante con el estudio de Calderón Alvarado y cols., en el cual el 89.8% (n=88) acudió a control prenatal y 100% consumió ácido fólico durante el embarazo.

En nuestro estudio el 86.6% (n=174 de las madres) se refirieron aparentemente sanas y sólo el 9% (n=18) de los casos presentó preeclampsia durante el embarazo a diferencia del estudio de Calderón Alvarado y cols., donde la comorbilidad más frecuentemente observada fue la enfermedad hipertensiva del embarazo con 71.4% (n=10) de los madres.

En nuestro estudio se observó 51.7% de los recién nacidos corresponden al sexo masculino, igual al reporte de los resultados obtenidos por Calderón Alvarado y cols. y Pineda Monge Andrea y cols., que el sexo masculino es el más afectado con 65.3% y 58%, respectivamente. En la literatura internacional se registra predominio de género masculino constituyendo un factor de riesgo para tener presentar malformaciones congénitas.

Se observo que el peso promedio de los recién nacidos fue de 2365 gramos, el cual difiere a lo observado en el Hospital de Sinaloa en donde el promedio de peso fue 3296 ± 517 gramos y en el Hospital de Irapuato el peso promedio fue de 3096 gramos.

La mayoría de los recién nacido vivos afectados por MC en nuestra población fueron productos de embarazo de 37 a 42 semanas de gestación, indicándonos que se tratan de MC que permiten un embarazo a término, en su mayoría (72.6%) de los recién nacidos vivos presentaron un peso adecuado para la edad gestacional siendo no afectado el crecimiento intrauterino, muy similar a lo reportado en el estudio de Calderón

Alvarado y cols., en donde los recién nacidos más afectados fueron embarazos de 37 a 41 SDG permitiendo un embarazo a término además de tener un peso adecuado para la edad gestacional.

Se realizó diagnóstico prenatal por ultrasonido de algún tipo de malformación congénita en el 32.3% (65 casos) de los recién nacidos y en el 67.7% (136 casos) se realizó diagnóstico tardío, a diferencia de lo reportado en la tesis de Valarde Alfaro Sandra, de los 76 casos reportados con algún tipo de malformación congénita sólo 5 casos tuvieron diagnóstico prenatal (6.5%) y el 93.4% (71 casos) no, lo cual nos indica un control prenatal inadecuado.

En el rubro de las cromosomopatías, en nuestra población se detectaron un total de 22 casos, reportándose 15 casos de trisomía 21 (Síndrome de Down), representando la cromosomopatía más frecuente en recién nacidos vivos, al igual que en el estudio realizado en un Hospital Civil de Culiacán y en el Hospital de General de Zona, de Irapuato donde se reportaron únicamente 3 y 18 casos de trisomía 21, respectivamente, coincidiendo ser la cromosomopatía más frecuente.

Según el INEGI las cifras de mortalidad infantil han ido descendiendo con el paso de los años, no así el número de muertes atribuidas a malformaciones congénitas, del 2016 a la fecha las malformaciones congénitas ocupan el segundo lugar como causa de muerte infantil en menores de un año. En nuestra población, el 21.4% (n=43) de los recién nacidos vivos falleció por causas directas y/o indirectas relacionada a la malformación congénita.

CONCLUSIONES

- La prevalencia de malformación congénita fue de 2.2%, lo cual se encuentra dentro del rango de lo reportados por literatura nacional.
- Dos terceras partes de los recién nacidos con alguna malformación congénita se diagnosticaron tardíamente en esta Unidad.
- La enfermedad prenatal más frecuente fue la preeclampsia.
- El sistema circulatorio fue el más afectado.
- La persistencia de conducto arterioso fue la malformación congénita más frecuente con diagnóstico tardío, seguida de la comunicación interauricular.
- La mortalidad en los recién nacidos con malformaciones fue de 21.4%
- Este estudio refleja que las malformaciones congénitas ocupan un lugar muy importante en la morbi-mortalidad neonatal en nuestro hospital por lo que sería de vital importancia establecer una vigilancia epidemiológica continua que permita que las mujeres embarazadas lleven un mejor control prenatal y se realice el diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de las malformaciones congénitas.

BIBLIOGRAFÍA

1. OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas. Atlas de algunos defectos congénitos. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015.
2. Calderón Alvarado AB, Rojas Villegas MS, Dehesa López E. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta Pediatr Mex.* 2017 Nov;38(6):363-370.
3. López Tamanaja N.L., Reyes Berlanga M., Ríos Ibarra L.P., Gómez Díaz G.B., et al. Incidencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Zona, de Irapuato Guanajuato, México. *RevSalJal* • Año 7 • Número 1 • Enero-Abril 2020
4. Palacios Arenas Martín Oswaldo, Terrones Saldívar Ma del Carmen. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de madres que residen en el estado de Aguascalientes. Perspectiva de los últimos 10 años. *Rev Med: Lux Médica* N. 43 , enero – abril 2020.
5. Navarrete Hernández Eduardo, Canún Serrano Sonia, Reyes Pablo Adelmo E., Sierra Romero María del Carmen, Valdés Hernández Javier. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2013;70(6):499-505.
6. Navarrete Hernández Eduardo, Canún Serrano Sonia, Valdés Hernández Javier y Aldelmo Eloy Reyes-Pablo. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2017;74(4):301--308
7. Fernández Cantón SB, Gutiérrez Trujillo G, Viguri Uribe R. Principales causas de mortalidad infantil en México: tendencias Recientes. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2012;69(2):144-148.
8. Matovelle Cristina, Matovelle Priscila, Martínez Fray, Córdova Neira Fernando. Estudio Descriptivo: Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Pacientes Pediátricos del Hospital “José Carrasco Arteaga”. *Revista Médica HJCA* Vol. 7 Num.3. Noviembre 2015.
9. Pineda Monge Andrea, Tepán Lema Martha, Novillo Fernandez Karla, Bravo Parra Diana, Córdova Neira Fernando. Malformaciones congénitas en recién nacidos. *Rev Med Ateneo.* (REVISTA OFICIAL DE DIFUSIÓN CIENTÍFICA DEL COLEGIO DE MÉDICOS DEL AZUAY). Vol 19. Núm 1. Junio /2017 ISSN No. NA 1390-4396 - Edición Semestral.
10. Estrán Buyo Blanca, Iniesta Casas Patricia, Ruiz-Tagle Oriol Pilar, Cornide Carrallo Ana, Ares Alfredo. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas. *Colegio Orvalle.*
11. Asamblea Mundial de la Salud, 63. (2010). Defectos Congénitos: informe de la Secretaría. Organización Mundial de la Salud. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/4849>

12. Organización Mundial de la Salud: Anomalías Congénitas <https://www.who.int/es/newsroom/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
13. Aviña Fierro Jorge Arturo, Tastekin Ayhan. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Rev Mex Pediatr* 2008; 75(2); 71-74.
14. CIE-10 CAPÍTULO XVII: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00–Q99).
15. Valerde Alfaro Sandra, Díaz Álvarez Penélope. Prevalencia de malformaciones conénitas del servicio de neonatología en el Hospital General de Toluca del P. R. “Doctor Nicolás San Juan”, durante el periodo de Enero 2009 a Diciembre de 2010. [tesis]. Consultado en línea.
16. Pérez Aytés A. Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas; sitio web: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/2-rnmalformacion.pdf>

ANEXOS

HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

TITULO DE LA INVESTIGACIÓN:

“DIAGNÓSTICO TARDÍO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO”

Fecha de nacimiento: _____ N. de expediente: _____

Nombre del paciente (RN):

1. Condición al nacimiento:

a) Vivo: _____ b) Muerto: _____

2. Se realizó diagnóstico prenatal por medio de ultrasonido de malformación congénita?

a) Si: _____ b) No: _____

3. Tipo de malformación congénita: _____

4. Sexo: Masculino: _____ Femenino: _____

5. Vía de nacimiento del recién nacido:

a) Parto Vaginal: _____ b) Cesárea: _____

6. Edad gestacional: _____

- a. RN Inmaduro: 21 a 27 semanas de gestación al momento de nacer
- b. RN Pretérmino: 28 a 36 semanas de gestación al momento de nacer
- c. RN de Término: 37 a 41 semanas de gestación al momento de nacer
- d. RN Postérmino: más de 42 semanas de gestación al momento de nacer

7. Peso al nacer: _____

- a. Peso muy bajo: menos de 1500 gramos
- b. Peso bajo: >1500 a <2500 gramos
- c. Peso normal: 2500 a 3999 gramos
- d. Macrosómico: > 4000 gramos

8. Talla al nacer: _____

9. Perimetro cefálico al nacer: _____

10. Calificación de Apgar: 1er. Minuto: _____ 5'min: _____

11. Servicio interconsultantes:

Cardiología: _____ Genética: _____ Cirugía: _____ Otros: _____

12. Amerito de cirugía: Si: _____ No: _____ ¿Cuál?: _____

13. Motivo de egreso:

Mejoría: _____ Defunción: _____ Referido a otro hospital: _____

DATOS DE LA MADRE:

14. Edad: _____

- a. ≤ 19 años
- b. 20-34 años
- c. ≥ 35 años

15. Lugar de residencia: _____

16. Ocupación: _____

17. Escolaridad:

- a) Ninguna
- b) Primaria
- c) Secundaria
- d) Bachillerato
- e) Licenciatura o mayor

18. Número de gesta: _____

19. Control prenatal adecuado (5 consultas o más): Si: _____ No: _____

20. Alcoholismo: Si: _____ No: _____

21. Tabaquismo: Si: _____ No: _____

22. Otras toxicomanías: Si: _____ No: _____ ¿Cuál?: _____

23. Enfermedades en el embarazo: Si: _____ No: _____ ¿Cuál y cuándo?

1er. trimestre: _____

2do. trimestre: _____

3er. trimestre: _____

MEDICAMENTOS: _____

25. Ingesta de ácido fólico durante el embarazo: Si: _____ No: _____

26. ¿Trimestre de inicio del ácido fólico? _____