

Características clínico-epidemiológicas que conllevan a malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019- diciembre 2021.

Autor: Br. Luviana Francela López

Br. Derma Lisseth Luna Bello

Tutor: Freddy Solís Orozco

Pediatra - Neonatólogo

Masaya, Julio 2022

Índice

1. Introducción.....	8
2. Planteamiento del problema	11
3. Antecedentes	13
4. Justificación	14
5. Objetivos	15
5.1 General:.....	15
5.2 Específicos:.....	15
6. Modelo explicativo del problema	16
7. Marco Teórico	17
7.1 Dismorfología	17
7.2 Definiciones patogénicas.....	17
7.3 Clasificación según grado de severidad.....	18
7.4 Según el numero.....	18
7.4.1Anomalía congénita única o aislada:	18
7.4.2Anomalías congénitas múltiples:	18
7.5Malformaciones congénitas por sistemas	19
7.5.1 Malformaciones del sistema nervioso.....	19
7.5.2 Cardiopatías congénitas.....	19
7.5.3 Malformaciones del sistema digestivo.....	20
7.5.4Malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular	21
7.6 Cromosomopatías.....	22
7.6.1 Anomalías numéricas de los cromosomas	22
7.6.2 Anomalías estructurales de los cromosomas	24
7.6.3 Tipos de anomalías estructurales:	24
7.7Anomalías congénitas del metabolismo	25
7.8 Anomalías de causa poligénicas o multifactoriales	26
7.9 Anomalías fetales incompatibles con la vida.....	26
7.10 Teratógenos	27

7.11 Teratógenos Infeccioso:	28
7.12 Factores de Riesgos.....	28
7.12.1 Factores metabólicos y genéticos de las madres	28
7.12.2 Edad materna como factor de riesgo.....	29
7.12.3 Procedencia	29
7.12.4 Hábitos tóxicos	29
7.12.5 Hipertensión	31
7.12.6 Diabetes.....	32
7.12.7 Estado nutricional de la madre	33
7.12.8 Importancia del ácido fólico	34
7.13Técnicas de diagnóstico.....	35
7.13.1 Examen Físico	35
7.13.2 Diagnóstico prenatal.....	36
8. Hipótesis.....	38
9. Diseño Metodológico	38
9.1 Plan de procesamiento y análisis de datos	40
10. Operacionalización de variables.....	42
11. Resultados.....	47
11.1 Ficha de madres.....	47
11.2 Ficha de recién nacidos	53
11.3Ficha de madres y recién nacidos	57
12. Discusión y análisis.....	61
12.1 Madres.....	61
12.2 Recién Nacidos.....	63
12.3. Madres y recién nacidos	65
13. Conclusiones	68
14. Recomendaciones	69
15. Bibliografía	71
Anexo.....	75

Agradecimiento

A Dios

Agradecemos a Dios por otorgarnos la oportunidad, superación y aprendizaje, enseñarnos el valor, sacrificio y humildad de aceptar cada desafío con disposición sabiduría, confiando plenamente en sus planes.

A nuestras madres ***Jesenia del Carmen López y Margarita Bello Soza*** por acompañarnos en nuestros caminos, metas y sueños, porque nuestro esfuerzo es también el suyo, cada logro será recordado y otorgado, como mérito de creer sin perder la fe en nosotras.

A nuestros ***guías y tutores*** quienes nos han compartido de su enseñanza tiempo y carisma. Alentándonos con la sed conocimiento para terminar una de las primeras metas, instruyéndonos en la disciplina, persistencia y carácter como herramientas fundamentales para nuestro largo viaje en el mundo de la medicina.

Agradecemos al ***Hospital Sermesa-Masaya*** por abrirnos sus puertas y brindar el apoyo e información necesaria para elaborar el presente trabajo investigativo.

Damos gracias a los ***pacientes*** que nos han permito formar parte de su historial médico, agradecemos por la confianza que depositaron en nosotros durante nuestra formación y aprendizaje, solo podremos decir que seguiremos esforzándonos por cada uno de ustedes.

Dedicatoria

A Dios

Dedicamos esta tesis a quien ha forjado nuestro camino y nos han dirigido por el sendero de la honestidad y de lo correcto, Dios, quien en todo momento nos ha acompañado y amparado en las circunstancias de dificultad, temor y plenitud, fortaleciendo cada una de nuestras debilidades, miedos y sobre todo deseos.

De igual forma dedicamos esta tesis a nuestro más grande apoyo, quienes en cada caída nos han levantado con amor sobre sus brazos, que como madres que han velado por cada uno de nuestros sueños

Jessenia del Carmen López

Margarita Bello Soza

Resumen

Las anomalías congénitas son unas de las causas principales de la mortalidad infantil, se calcula que al año mueren más de 300,000 nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo, convirtiéndolo en una problemática de salud pública. Las malformaciones congénitas se producen durante la vida intrauterina, las que más se observan son cardíacas, cromosomopatías, seguidas de las malformaciones gastrointestinales y alteraciones del sistema nervioso central. El objetivo de este estudio es analizar las características clínicas epidemiológicas los principales métodos diagnósticos y prevalencia de los defectos congénitos en el servicio de neonatología en el hospital Sermesa Masaya. El diseño de la investigación es observacional, descriptivo y de corte transversal, con un total de 78 pacientes diagnosticadas con malformaciones congénitas, los datos fueron recolectados a través de los expedientes clínicos de los pacientes y madres que fueron atendidos en el servicio de neonatología en la unidad hospitalaria. De los resultados se obtuvieron que 78% de las madres son del departamento de Masaya y el 71% pertenecen al origen urbano, el grupo etario de mayor predominio fue 30 a 35 años, el 63% se hicieron captación temprana sin embargo solo el 13% acudieron a más de 7 controles prenatales. Conforme a los recién nacidos el 51% corresponden al sexo masculino, el 9% fallecieron durante su estancia hospitalaria, El tipo de malformación congénita que más prevaleció durante el estudio fueron las cardíacas con un 43%. Se determinó que la falta de conocimiento y el incumpliendo de las madres en los controles prenatales, además las enfermedades crónicas y la edad avanzada incidieron en el desarrollo de las malformaciones congénitas en los neonatos.

Opinión del tutor

Como tutor de la tesis titulada ***“Características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019- diciembre 2021”***. Elaborada por las bachilleres Luviana Francela López y Derma Lisseth Luna para obtener el título de Doctor en Medicina y Cirugía; hago constar primeramente que el tema de investigación es pertinente, oportuno y aplicable para la determinación de factores de riesgo, conformación de estrategias de prevención y detección oportuna de las diferentes malformaciones congénitas que pudieran presentarse en las diferentes poblaciones de riesgo en nuestro hospital.

De igual forma es importante hacer notar el interés de ambas graduandas para aportar un trabajo investigativo, que sea el parte aguas para futuras investigaciones. Con este primer trabajo de investigación realizado en nuestra institución abriremos las puertas para que las autoridades médicas y administrativas se interesen en mayor medida; y se nos provea del apoyo necesario para detectar riesgos, hacer diagnósticos oportunos y de esta manera ofrecer alternativas de manejo a nuestros pacientes y sus familias, con el fin de mejorar la calidad de vida de estos niños.

En lo particular; destaco el esfuerzo y el empeño de ambas bachilleres para la realización del presente trabajo, y además reconozco su entrega durante su año de internado; en especial en el área de estudio donde formaron parte importante del proceso de recuperación de muchos niños. Las insto a continuar con el mismo ímpetu que hasta ahora han mostrado.

Freddy Solís Orozco

Pediatra – Neonatólogo

Jefe de Servicio Neonatología

Hospital Sermesa Masaya

1. Introducción

Las anomalías congénitas se producen durante la vida intrauterina, las que más se observan son cardíacas, cromosomopatías y alteraciones del sistema nervioso central; seguidas de malformaciones gastrointestinales. Los dimorfismos pueden prevenirse por medio de una adecuada planificación familiar, controles prenatales, vacunación y el control de consumo de alcohol y sustancias ilícitas, ya que entre los principales factores se encuentran deficiencia de vitamina B9 (Ácido fólico), enfermedades infecciosas y predisposición genética.

En nicaragua el ministerio de salud ha señalado la prevalencia de malformaciones congénitas a nivel nacional, por lo que se han implementado estrategias de prevención en las unidades de atención medica de primer y segundo nivel, sin embargo, hace poco tiempo se inició un programa de censo en los principales hospitales con el propósito de facilitar información a las autoridades correspondientes ante la problemática de salud pública.

Los defectos congénitos son la segunda causa de muerte en los niños de 28 días de nacido y menores de 5 años. A nivel nacional la organización mundial de la salud y la organización panamericana de la salud realizó un censo para conocer los departamentos con mayor número de fallecimientos por malformaciones congénitas basándose en el periodo de 1997 al 2012, por lo que se ha seleccionado como tema de estudio el siguiente: Características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología.

La investigación se realizó en el periodo comprendido de enero 2019 a diciembre 2021, en el hospital Sermesa-Masaya. El estudio se ejecutó mediante la aplicación de fichas de recolección de datos en los expedientes de los pacientes que fueron atendidos y diagnosticados con malformación congénita de igual forma a las madres que fueron atendidas en la unidad hospitalaria.

Como resultado y procesamiento de la información se obtuvieron datos de relevancia, siendo la mayor parte de las madres (78%), son del departamento de Masaya, el sexo masculino (51%) es el más afectado y la edad materna con mayor predisposición a las

malformaciones congénitas (38%) son las de 30 a 35 años, así como otros datos de importancia que se consideran como factores de riesgo.

La detección temprana de los factores de riesgo, permitirá un diagnóstico precoz, de igual forma una adecuada atención médica y controles prenatales completos facilitará su detección ayudando a personal médico a elaborar estrategias o protocolos para cada situación de riesgo que se presente durante y posterior al parto.

A continuación, se explica cada uno de los capítulos del presente estudio: que permita al lector situarse en el alcance del mismo:

Capítulo I introducción: recopila la información más relevante del documento, explica lo que se está investigando su motivo y el tiempo que se emplea en la investigación además de mostrar el tipo de muestra y cantidad de los participantes en el estudio.

Capítulo II planteamiento del problema: demuestra los fundamentos necesarios por el cual se realiza la investigación de dicho tema, sus posibles beneficios al realizarse y cuáles serían las soluciones alcanzables para dicho problema.

Capítulo III antecedentes: Expone otros estudios relacionados al tema que se está investigando

Capítulo IV Justificación: especifica cuales son los puntos clave de la investigación y que datos se desea obtener mediante el estudio.

Capítulo V objetivo: determinan las acciones y razones el cual se realiza dicho estudio y mediante este mismo las variables que se quieren conocer al realizarlo.

Capítulo VI modelo explicativo del problema: determina en qué condiciones se encuentra el tema que se está indagando además de su originalidad y lo puntos de vistas que se está aportando en la investigación a la comunidad científica.

Capítulo VII marco teórico: aborda todo lo relacionado con el tema, las investigaciones que se han realizado y cuáles son sus resultados, prevalencia y concepto de dicha enfermedad.

Capítulo VIII: La hipótesis en relación a la variables y enfoque del estudio es de carácter causal y descriptiva

Capítulo IX Diseño Metodológico: se analizaron las variables a investigar, características clínicas epidemiológicas de las malformaciones congénitas, el tipo de estudio que se realizó es no experimental cuantitativo, de carácter descriptivo y de corte transversal, el proceso de la información se ejecutó mediante programas estadísticos Spss y Exel.

Operacionalización de las variables X: Permite conocer las variables aplicadas en el estudio, medición, características y definición conceptual de cada una de ellas

Capítulo XI: Resultados: procesamiento y análisis de los datos recolectado de los expedientes clínicos de los pacientes diagnosticado con mal formación congénita.

Capítulo XII: Discusión y análisis: fue el procesamiento de los datos obtenidos analizados de forma interpretativa a partir de los resultados conforme al tema de la investigación.

Capítulo XIII: Conclusiones: es la deducción de los resultados recopilados del estudio y dándole salida a los objetivos planteados en el mismo

Capítulo XIV: Recomendaciones: Se propone la sugerencia a las diferentes entidades que va dirigido el estudio.

Capítulo XV: Bibliografía: se encuentra todos los libros, artículos y páginas en el cual se basa la elaboración del estudio.

Capítulo de Anexos: Se incluye, cuadros, tablas, fotografías entre otros como parte de material didáctico como parte de la elaboración del estudio.

2. Planteamiento del problema

Las anomalías congénitas son causas de mortalidad infantil, se calcula que al año mueren más de trescientos mil recién nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo, convirtiéndolo en una problemática de salud pública. Los factores de riesgo y sus causas aún no están esclarecidas en su totalidad, por lo que no se cuenta con una adecuada orientación para su prevención.

Los riesgos que influyen además del genético en las malformaciones van desde los factores ambientales, socioeconómicos, demográficos y culturales, En los estudios realizados a nivel mundial se ha observado que las anomalías congénitas se presentan con mayor número en países de bajos recursos, donde las familias se encuentran con escasas oportunidades como el acceso a una atención médica completa y nutrición adecuada para un desarrollo fetal saludable.

El desarrollo de un embarazo viable es importante que el estado de salud de la madre sea el adecuado, las pacientes con enfermedades crónicas como hipertensión, diabetes, LES, cardiopatías entre otras poseen un alto riesgo de complicaciones médicas las cuales pueden influir a la formación de malformaciones congénitas en el feto, por lo que se recomienda un adecuado control médico durante la gestación.

Las estrategias como la captación temprana y el seguimiento médico en las comunidades rurales garantizan el acceso a los controles prenatales como método de prevención de la mortalidad materna e infantil, además de la detección temprana de malformaciones congénitas en el feto, sin embargo, aún existe desinformación en la población ante la importancia de cumplir con las indicaciones médicas que se dan durante la visita ginecológica para lograr una gestación adecuada.

La identificación de las características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas, así como los factores de riesgo antenatales de las madres que contribuyen a los defectos de nacimiento, se plantea la siguiente pregunta ¿Cuáles son las características clínico-epidemiológicas que conllevan a malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del Hospital Sermesa Masaya en el periodo comprendido del año 2019- 2021? La misma se dará respuesta a través de los objetivos específicos.

3. Antecedentes

Se calcula que cada año 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down⁽¹⁾

En Nicaragua según Minsa, 2019⁽²⁾ las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total, siendo más frecuentes las del sistema nervioso central (26.4%), sistema circulatorio (13.7%), y las del sistema digestivo (16%)

Según el Dr. Gerardo Mejía⁽²⁾, en el 2016 se empezó un registro de anomalías congénitas, contabilizando un promedio de 1 mil 200 niños por año, las cifras varían, faltan agregar hospitales importantes que no son del ministerio de salud para que se pueda obtener cifras más precisas y claras.

La tasa de mortalidad en el país, por anomalías congénitas por 100,000 habitantes presenta una tendencia ascendente, pasando de 3.39 en el año 2005 a 3.95 en el año 2012 [...] Cabe señalar que, en el ámbito municipal, 20 municipios concentran el 56.20% del total de las defunciones registradas, siendo los principales municipios: Managua (20.32%), Chinandega (3.26%), Masaya (2.97%), Jinotega (2.82%), Tipitapa (2.69%), Granada (2.69%), León (2.63%), Ciudad Sandino (2.47%) y Estelí (2.15%)”⁽³⁾.

El Dr. Járinton José Gudiel Jarquín⁽⁴⁾ realizó un estudio sobre la incidencia de las malformaciones congénitas en el hospital alemán nicaragüense en el periodo de enero a diciembre del 2017 con una muestra de 92 pacientes, la relación de los recién nacidos con malformaciones congénitas y la procedencia de las madres en su mayoría eran originarias del departamento de Managua (92.39%), y Masaya (5.43%) respectivamente.

4. Justificación

Las malformaciones congénitas son una problemática de salud pública a nivel mundial, los cuales se han tratado a abordar con planes de prevención en centros primarios, se estima que los países de escasos recursos poseen el mayor número de casos de defectos congénitos, Nicaragua no es un país exento de dicha problemática sin embargo no existen los estudios suficientes para un adecuado control de prevención y tratamiento.

El departamento de Masaya donde se realizó el presente estudio ocupa el tercer lugar de mortalidad infantil por malformaciones congénitas, por lo que los pacientes pediátricos requieren hospitalización y atención especializada, sin embargo, se posee limitación de la información por una deficiencia en el registro de la prevalencia de los pacientes diagnósticos con de defectos congénitos.

De acuerdo con el razonamiento anterior es necesario investigar las características clínico epidemiológica en madres con hijos diagnosticados con malformaciones congénitas permitiendo conocer su prevalencia además de realizar un plan preventivo durante la gestación, el cual se adapte a las necesidades de la madre con el propósito de reducir las alteraciones congénitas. La falta de estudios previos en el hospital Sermesa Masaya instó a la realización de dicha investigación, para conocer las características clínicas y epidemiológica y sea de utilidad para autoridades médicas hospitalarias, además de futuras investigaciones sobre el tema.

La obtención de la información basándose en los objetivos nos permitirá recolectar los datos necesarios para su prevención, diagnósticos y decisiones médicas a tomar sobre la vida del paciente, mejorando su calidad vida y entorno familiar a través de la educación, conocimiento y consejería.

5. Objetivos

5.1 General:

Analizar las características clínico-epidemiológicas que conlleva a malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-dicembre 2021.

5.2 Específicos:

1. Describir las características sociodemográficas de las madres con hijos diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
2. Indagar cuales son los rasgos clínicos de las madres con hijos diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya.
3. Determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya por el servicio de neonatología en el periodo de estudio.
4. Identificar los principales métodos diagnósticos de las malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología.

6. Modelo explicativo del problema

Las malformaciones congénitas se forman al inicio de la vida, durante el desarrollo fetal, los factores de riesgo como defectos cromosómicos, mala alimentación, infecciones durante el embarazo, exposición a plaguicidas, sustancias o químicos, la ingesta de algunos medicamentos, alcohol, estimulantes y hábitos maternos que pueden perjudicar el crecimiento del embrión.

Algunas malformaciones pueden ser diagnosticadas durante el embarazo, esto mediante la ecografía y valoraciones médicas especializadas que son llevadas a cabo durante los controles prenatales, los cuales pueden alertar de las anormalidades en la gestación; Algunos de las anormalidades pueden presentarse en la etapa de crecimiento del paciente, esto mayormente ocurre con las anomalías cardíacas, sin embargo otras suelen ser diagnosticadas al momento del nacimiento por medio del examen físico del recién nacido.

Las malformaciones congénitas son una problemática a nivel mundial, causando un impacto en la vida de los pacientes, al sistema de salud y a la sociedad en general, en Nicaragua estas se han presentado con un aumento en estos últimos años por lo que elaborar un estudio nos permitirá conocer la prevalencia y comportamiento relacionado a las características clínicas epidemiológicas

Actualmente en el departamento de Masaya no se cuenta con un estudio de enfoque a las malformaciones congénitas, al realizar una investigación nos permitirá conocer la prevalencia y factores de riesgo que contribuyen a su desarrollo. Una reducción en su incidencia mediante la prevención y control sobre estos elementos mejorará la calidad de vida de los pacientes, además de un aporte educativo a las familias con antecedentes de defectos congénitos.

7. Marco Teórico

7.1 Dismorfología

La dismorfología es actualmente una subespecialidad que comprende los aspectos clínicos que permiten plantear el diagnóstico de síndromes a partir de rasgos faciales peculiares asociados a otras malformaciones congénitas como base a una detallada descripción clínica la dismorfología permite sustentar el diagnóstico, para Bamshad, 2011 ⁽⁵⁾ después de considerar otras posibilidades de diagnóstico. Así pues, un síndrome dismórfico es el patrón de anomalías físicas reconocibles que guardan relación patogénica entre sí; la apariencia facial diferente y peculiar, integrada a varias malformaciones menores que permiten sugerir un patrón fenotípico característico que conduzca al clínico al diagnóstico nosológico.

7.2 Definiciones patogénicas

Según el estudio realizado en el 2009, por Coral Barreda Bonis ⁽⁶⁾ , expresan que un defecto congénito es toda alteración morfológica estructural, funcional o molecular presente en el momento de nacer, independientemente de cuál sea su causa, localización y el momento en el que se diagnostica. Se debe poseer conocimiento previo de las diferentes de sus conceptos y presentaciones de una malformación, así mismo como sus similitudes.

Malformación: defecto morfológico de un órgano o parte de un órgano, que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. ⁽⁷⁾

Disrupción: alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o, más a menudo, de una región más extensa como consecuencia de un fallo extrínseco en un proceso del desarrollo originariamente normal. ⁽⁸⁾

Deformidad: es una forma, configuración o posición anormal de una parte del cuerpo originada por factores mecánicos (no disruptivos) endógenos o, más a menudo exógenos. ⁽⁸⁾

Displasia: organización celular anormal de un determinado tejido con los trastornos morfológicos consiguientes. ⁽⁸⁾

7.3 Clasificación según grado de severidad

Malformaciones mayores

Es la anomalía congénita que requiere de tratamiento médico o quirúrgico, tiene efectos adversos en la salud y desarrollo o tiene un efecto cosmético importante. Requieren atención temprana, algunas veces de urgencia ⁽⁹⁾

Malformación menor

Es la anomalía que no requiere tratamiento médico o quirúrgico y que no afecta severamente la salud o el desarrollo. No tiene repercusiones cosméticas significativas ⁽⁹⁾

7.4 Segundo el numero

Las anomalías también se pueden clasificar como únicas o múltiples ⁽¹⁰⁾

7.4.1 Anomalía congénita única o aislada:

La mayoría de las anomalías son aisladas afectando solamente una parte del cuerpo esto significa que ocurre un defecto localizado y el resto del desarrollo embriológico es normal. Esta anomalía puede ser mayor o menor ⁽¹⁰⁾

7.4.2 Anomalías congénitas múltiples:

Son asociaciones de defectos que pueden ocurrir al azar o conforme a patrones específicos:

Secuencia: Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas, que aparentemente no están relacionadas unas con otras, resultado de una cascada, que derivan de una anomalía inicial primaria. ⁽¹⁰⁾

Síndrome: Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas que se repiten los individuos afectados y son de causa ligada a un defecto embriológico común sin que represente una secuencia. ⁽¹⁰⁾

Asociación: Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por el azar, pero sin vínculo etiopatogénico. ⁽¹⁰⁾

7.5 Malformaciones congénitas por sistemas

7.5.1 Malformaciones del sistema nervioso

Anencefalia: Ausencia total o parcial del encéfalo y ausencia total o parcial de la bóveda craneal y la piel que la recubre. ⁽¹¹⁾

Craneorraquisisis: La presencia de anencefalia con un defecto contiguo de la columna vertebral y sin meninges que recubran el tejido neural (raquisisis). ⁽¹¹⁾

Iniencefalia: Raro y complejo defecto del tubo neural que se caracteriza por una retroflexión extrema de la cabeza, combinada en grado variable con una raquisisis de la columna cervical y torácica y, más raramente, con una encefalocele occipital. En la iniencefalia, el cráneo está siempre cerrado. ⁽¹¹⁾

Encefalocele occipital: Hernia de tejido encefálico, generalmente cubierta por meninges, a través de una abertura en el hueso occipital. ⁽¹¹⁾

Espina bífida: es un defecto del tubo neuronal, un tipo de defecto congénito que puede ser del cerebro, la columna vertebral o de la médula espinal. Se produce cuando no se cierra por completo el tubo de la columna vertebral del feto durante el primer mes del embarazo, lo que puede dañar los nervios o la médula espinal. ⁽¹²⁾

Hidrocefalia: La hidrocefalia es la acumulación de una cantidad excesiva de líquido cefalorraquídeo en el cerebro. Normalmente, este fluido protege y amortigua el cerebro. Sin embargo, demasiado líquido ejerce una presión dañina para el cerebro. ⁽¹²⁾

7.5.2 Cardiopatías congénitas

Existen más de cincuenta tipos diferentes de cardiopatías congénitas. Pueden clasificarse en:

- Las que producen cortocircuitos izquierda-derecha, entre las que se encuentran las comunicaciones interventriculares y comunicaciones interauriculares. También se incluye en este grupo el ductus arterioso persistente y el foramen oval permeable.

⁽¹³⁾

- Las que producen obstrucción al flujo sanguíneo, entre las que destaca la coartación aórtica. ⁽¹³⁾
- Las cardiopatías congénitas cianógenas, en las cuales el flujo sanguíneo anormal va desde la circulación pulmonar a la sistémica, pasando sangre no oxigenada adecuadamente a los tejidos, provocando lo que se conoce como. ⁽¹³⁾

Tetralogía de Fallot: es una cardiopatía congénita compleja que incluye: Comunicación interventricular. Estenosis de la arteria pulmonar. Cabalgamiento de aorta. ⁽¹³⁾

Comunicación interauricular (CIA): Se trata de un orificio que comunica las dos aurículas, permitiendo el paso de sangre entre ellas. ⁽¹³⁾

Comunicación interventricular (CIV) Los pacientes con comunicación interventricular tienen un orificio que comunica los dos ventrículos. Es la cardiopatía congénita más frecuente al nacer. ⁽¹³⁾

Tronco arterioso común o persistente: malformación en la que solo existe una arteria que sale de los ventrículos, ya sea del ventrículo izquierdo, del derecho o de ambos en lugar de dos vasos normales, aorta y arteria pulmonar, que salen del ventrículo izquierdo y derecho respectivamente. ⁽¹⁰⁾

Ductus arterioso persistente: es una malformación congénita muy frecuente por su relación con la prematuridad del recién nacido considerándose patológica si no ha cerrado al llegar a la edad gestacional a término. ⁽¹⁰⁾

7.5.3 Malformaciones del sistema digestivo

Exómfalos/onfalocele: Anomalía congénita de la pared abdominal anterior en la que el contenido abdominal se hernia en la línea media a través de un anillo umbilical ampliado. El cordón umbilical se inserta en la parte distal de la membrana que cubre la anomalía. Los órganos herniados están recubiertos por una membrana formada por peritoneo y amnios. ⁽¹¹⁾

Gastrosquisis: La gastrosquisis es una anomalía congénita de la pared anterior del abdomen que se acompaña de la hernia del intestino y ocasionalmente de otros órganos abdominales. La abertura de la pared abdominal es lateral al ombligo (paraumbilical) y los órganos herniados carecen de una membrana protectora. ⁽¹¹⁾

Hernia Diafragmática: Es un defecto congénito que ocurre cuando el diafragma, que tiene forma de membrana y separa el abdomen del tórax, no se forma completamente. Al existir un orificio en esta estructura es posible el paso de las vísceras abdominales (estómago, intestino, hígado, bazo, etc.), hacia el pecho. Esto producirá una compresión de los pulmones, e impide su crecimiento y desarrollo normal. ⁽¹²⁾

Atresia esofágica: La atresia esofágica es una anomalía que tiene lugar cuando la parte superior del esófago termina y no se conecta con su parte inferior ni con el estómago. La mayoría de los bebés con AE tienen otro defecto llamado fistula traqueoesofágica. ⁽¹²⁾

Atresia de recto: Esta enfermedad congénita consiste en un desarrollo anormal del feto por el cual hay una falta u obstrucción de la abertura hacia el ano. Esto puede ocurrir de varias maneras diferentes: el recto termina en un bolsillo que no conecta con el colon, el recto tiene aberturas hacia otras estructuras como la uretra, la vejiga, el pene o la vagina o hay una ausencia del ano. ⁽¹²⁾

7.5.4 Malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular

Pie hendido: Ausencia completa o parcial de los dedos y los metatarsianos centrales. No se recomienda el uso de los términos «pie en pinza de langosta (o de cangrejo)» y «ectrodactilia». ⁽¹¹⁾

Aplasia/hipoplasia del peroné: Ausencia completa o parcial del peroné. ⁽¹¹⁾

Defecto por reducción longitudinal de la tibia: Ausencia completa o parcial de la tibia. Suele acompañarse de hipoplasia o ausencia completa o parcial del primer dedo del pie. ⁽¹¹⁾.

Focomelia de miembro inferior: Ausencia completa o parcial del muslo y la pierna, pero con el pie presente. ⁽¹¹⁾

7.6 Cromosomopatías

7.6.1 Anomalías numéricas de los cromosomas

Para Camacho ⁽¹⁴⁾, et al en el estudio realizado en el año 2018, Normalmente, las anomalías cromosómicas son resultado de un error producido durante la formación del ovocito o del espermatozoide (proceso llamado meiosis), dando lugar a una célula con un cromosoma adicional o con un cromosoma de menos.

Aquellas que tienen una cantidad de cromosomas múltiplo de 23 se conocen como euploidías (ploidía con 69 cromosomas). Otras son las que sólo tienen un cromosoma de más (trisomía 21) o de menos (síndrome de Turner o monosomía del X) llamadas aneuploidías. ⁽¹⁵⁾

“Las anomalías cromosómicas numéricas con mayor frecuencia

- Síndrome de Down (trisomía 21)
- Síndrome de Patau (trisomía 13)
- Síndrome de Edwards (trisomía 18)
- Síndrome de Klinefelter (47, XXY)
- Síndrome de Turner (45, X)
- Mujeres XXX
- Hombres XYY ⁽¹⁶⁾

Síndrome de Down (trisomía 21)

Es la forma más frecuente de retraso mental de origen cromosómico, tiene características fenotípicas y una historia natural distintiva y bien definida. El fenotipo se caracteriza por retraso en el crecimiento intrauterino, hipotonía, retraso del desarrollo y déficit intelectual, microbraquicefalia, fisuras palpebrales dirigidas en sentido superior, epicanto, hipoplasia medio facial, boca y nariz pequeñas, pabellones auriculares de longitud disminuida, piel redundante en la nuca, braquidactilia, clinodactilia del quinto dedo, pliegue palmar único, incremento en el espacio entre primero y segundo dedos de los pies, cardiopatía congénita, atresia duodenal y otras anomalías morfológicas. ⁽¹⁵⁾

Síndrome de Edwards (Trisomía 18)

La trisomía 18 (47, X, +18) también denominada síndrome de Edwards, es la segunda trisomía autosómica más frecuente, con una prevalencia de en torno a 1 caso por cada 6.000 nacimientos con vida [...] el fenotipo del síndrome de Edwards es tan característico como el síndrome de Down, pero al ser menos frecuente tiene menos probabilidades de reconocerse clínicamente. Los niños con trisomía 18 tienen defecto del crecimiento prenatal (Bajo peso para edad gestacional) rasgos faciales característicos y una anomalía de la mano características que muchas veces ayuda al clínico a realizar el diagnóstico inicial. ⁽⁵⁾

La mayoría de los bebés con trisomía 18 presentan malformaciones importantes, los defectos cardíacos congénitos, especialmente las CIV, son las más habituales y están presentes en el 90% de los niños. Otras malformaciones congénitas medicamente significativas son onfalocele, aplasia radial, hernia diafragmática y en ocasiones espina bífida. ⁽⁸⁾

Síndrome de Patau (Trisomía 13)

El Síndrome de Patau es un trastorno genético originado por la alteración del cromosoma 13 (Trisomía 13). No existe tratamiento específico para este síndrome. Los síntomas más característicos de esta patología son: labio leporino o paladar hendido, manos empuñadas, disminución del tono muscular, polidactilia, alteración en la implantación de las orejas, discapacidad intelectual, ojos muy cercanos y de tamaño reducido, ausencia del tejido cutáneo en el cuero cabelludo, coloboma (agujeros o división del iris), microcefalia, criotorquidia, micrognatia (mandíbula inferior de tamaño reducido) y pliegue palmar único. ⁽¹⁴⁾

Síndrome de Turner

El Instituto Marqués ⁽¹⁶⁾, en el estudio realizado en el año 2021, menciona que el síndrome de Turner (ST) es una entidad sindrómica caracterizada por talla baja, disgenesia gonadal y unos hallazgos fenotípicos característicos asociados a monosomía parcial o total del cromosoma X.

“Durante el embarazo es posible encontrar signos de sospecha de ST, especialmente en aquellos pacientes con cariotipo 45, X0. Entre ellos tenemos el crecimiento intrauterino retardado, malformaciones cardiacas izquierdas, renales y aquellas debidas a malformación de los vasos linfáticos: aumento del pliegue nucal (presente en otras aneuploidías), hydrops fetal, y el higroma quístico nucal (más orientativo a ST)”⁽⁶⁾.

Coral Barreda ⁽⁶⁾, 2019 expresan que es habitual que nazcan con 2-3 cm menos de lo estimado para su edad gestacional, así como con peso bajo (unos 500 g menos). Es típico la linfedema distal y algunos rasgos ya pueden apreciarse desde el nacimiento, tales como paladar arqueado, cuello alado, orejas y cabello de implantación baja, mamilas separadas y uñas displásicas. “En este punto es preciso descartar malformaciones asociadas, en particular las cardiacas, como la coartación de aorta. La luxación congénita de caderas también es más frecuente.

7.6.2 Anomalías estructurales de los cromosomas

El Instituto Marqués ⁽¹⁶⁾, en el estudio realizado en el año 2021, hace referencia que las anomalías cromosómicas estructurales se tratan de alteraciones en la estructura de los cromosomas. Dichas alteraciones pueden ser de dos tipos: Con ganancia o pérdida de material genético: esto tendrá una implicación a nivel fenotípico para el portador.

7.6.3 Tipos de anomalías estructurales:

Deleción: se debe a la pérdida de segmentos de un cromosoma o de una cantidad muy pequeña de material (puede incluir a un solo un gen). ⁽¹⁶⁾

El Instituto Marqués ⁽¹⁶⁾, 2021 enfatiza que la Inversión: Se origina cuando el segmento de un cromosoma cambia de orientación. Para ello deben producirse dos roturas dentro del mismo cromosoma, posteriormente el segmento gira 180° y finalmente se vuelve a unir

Translocación equilibrada: no se produce ni aumento ni pérdida de material cromosómico. Los individuos portadores de una translocación equilibrada son fenotípicamente normales, pero pueden tener problemas de esterilidad.

Para Esquivel Quezada⁽¹⁷⁾, 2022 expresan que las Traslocaciones Robertsonianas: El aborto espontáneo se define como la pérdida involuntaria de un embarazo durante las primeras 20 semanas. Durante el primer trimestre afecta del 10 al 15 % de los embarazos clínicamente comprobados. Alrededor del 50 % de estas pérdidas tienen como etiología anomalías cromosómicas. Un historial de abortos recurrente puede indicar la presencia de rearreglos cromosómicos en uno de los progenitores.

Desde punto de vista de la genética, es importante suponer la posibilidad de que algún miembro de la pareja sea portador de una translocación robertsoniana como causa de la infertilidad. Otro factor a considerar, son los parámetros anormales en el semen. En 40 % de los casos de infertilidad masculina hay una base genética. Las anomalías cromosómicas estructurales que incluyen las translocaciones habitualmente cursan con oligozoospermia.

7.7 Anomalías congénitas del metabolismo

Pereira González⁽¹⁸⁾, 2021 recalcan que los errores congénitos del metabolismo (ECM) ó metabolopatías son trastornos bioquímicos de origen genético, debidos a un defecto específico en la estructura o función de las moléculas de proteínas [...] La transmisión genética de los ECM es en el 95% de los casos de la forma autosómica recesiva. Los heterocigotos, portadores del gen mutante presentan un fenotipo normal.

Las consecuencias clínicas de errores innatos del metabolismo afectan principalmente el sistema nervioso y cardiovascular. Sus manifestaciones neurológicas son, convulsiones, ataxia, parálisis, alteraciones en tono muscular, letargo y coma. La Cardiomegalia, insuficiencia cardíaca, Aterosclerosis y enfermedad coronaria son las presentaciones clínicas en el sistema cardiovascular

Son causadas por factores ambientales y varias lesiones genéticas que actúan conjuntamente. La mayoría de las malformaciones congénitas aisladas, presentan esta etiología. Existe generalmente una dificultad para indicar la probabilidad de recurrencia en la familia.

“Esta dependerá del grado de parentesco con el individuo afecto, incidencia de esta anomalía en la población, así como del número de afectos y gravedad de la anomalía”.⁽¹⁸⁾

7.8 Anomalías de causa poligénicas o multifactoriales

Son causadas por factores ambientales y varias lesiones genéticas que actúan conjuntamente. La mayoría de las malformaciones congénitas aisladas, presentan esta etiología. Existe generalmente una dificultad para indicar la probabilidad de recurrencia en la familia. Esta dependerá del grado de parentesco con el individuo afecto, incidencia de esta anomalía en la población, así como del número de afectos y gravedad de la anomalía.

(18)

7.9 Anomalías fetales incompatibles con la vida

Son aquellas anomalías que previsiblemente/habitualmente se asocian con la muerte del feto o del recién nacido durante el período neonatal.

- Anencefalia/Exencefalia/Acráneo
- Holoprosencefalia alobar
- Agenesia renal bilateral
- Patología renal bilateral con secuencia de Potter
- Displasia tanatofórica
- Trisomía 18
- Trisomía 13
- Trisomía 9
- Triploidías
- Hidranencefalia
- Atresia laríngea
- Atresia traqueal
- Agenesia diafragmática
- Ectopia cordis
- Pentalogía de Cantrell
- Síndrome de bandas amnióticas

7.10 Teratógenos

Abarca Barriga ⁽¹⁹⁾, 2018 en su estudio enfatizan que “Los teratógenos son insultos ambientales (por ejemplo: agente mecánico, hipoxia, deficiencia de nutrientes, infecciones intrauterinas, etc.) que durante la gestación provocan alteraciones permanentes (estructurales o funcionales) en el desarrollo”

Por ejemplo, el misoprostol, un análogo semisintético de prostaglandina E1 utilizado para la prevención y tratamiento de las úlceras gástricas y duodenales, es un medicamento teratógeno y abortivo ⁽¹⁹⁾

Hiperfenilalaninemia: Microcefalia, malformaciones cardíacas, discapacidad intelectual. ⁽¹⁹⁾

En el estudio realizado por Petracchi, Florencia ⁽²⁰⁾, 2015, menciona que existe un síndrome dismórfico denominado síndrome de fenitoína fetal cuyas características son: implantación baja del pelo, cuello corto con pterygium colli, nariz pequeña, puente nasal deprimido, epicanto, hipertelorismo, boca grande, orejas con malformaciones, falanges distales hipoplásicas en los dedos de manos y pies, y pulgares digitalizados

Ácido retinoico/ Vitamina A: Hidrocefalia, hipoplasia cerebelar, ausencia de vermis, malformaciones estructurales de la corteza cerebral, fisura palatina, microtia ⁽¹⁹⁾.

Metrotexate: Se utiliza en el tratamiento del embarazo ectópico, psoriasis, artritis reumatoidea, lupus eritematoso sistémico y en algunas neoplasias. La exposición durante el primer trimestre resulta en un riesgo aumentado de malformaciones entre las que se incluyen: craneofaciales, cardiopulmonares, y gastrointestinales, además de retraso madurativo. ⁽²⁰⁾

Ácido Valproico: Las malformaciones relacionadas con la ingesta de ácido valproico, inclusive como monoterapia, son significativa: mielomeningocele, defectos cardíacos septales, paladar hendido, hipospadía, craneosinostosis, aplasia de radio y retardo mental ⁽²⁰⁾

Fenitoína: La fenitoína ha sido asociada con defectos congénitos. La prevalencia de malformaciones mayores en fetos expuestos es del 10%, y considerablemente mayor para malformaciones menores. ⁽²⁰⁾

Carbamazepina: Los fetos expuestos a carbamazepina presentan un riesgo aumentado de malformaciones que ha sido estimado entre el 2 y el 8%. Los defectos congénitos descriptos son espina bífida, fisura labiopalatina, hipoplasia ungueal, y retardo mental. ⁽²⁰⁾

7.11 Teratógenos Infecciosos:

Rodríguez, Marcela ⁽²¹⁾ 2021, mencionan que los agentes infecciosos con potencialidad de atacar los fetos in-útero, son los virus, bacterias y parásitos. 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.

La infección prenatal por un agente infeccioso suele producir prematuridad, retardo en el crecimiento intrauterino, ictericia, cardiopatía y otras múltiples alteraciones. Algunos de estos agentes infecciosos teratogénicos más frecuentes, son el virus de la rubéola, citomegalovirus, herpes simple, Varicela-Zoster. Otras infecciones frecuentes son la sífilis y las causadas por micoplasmas. Dentro de los parásitos, se conoce muy bien la infección por toxoplasma. ⁽²¹⁾

7.12 Factores de Riesgos presentes en madres

7.12.1 Factores metabólicos y genéticos de las madres

Continúa expresando en el estudio realizado Rodríguez, Marcela ⁽²¹⁾, 2021 que las enfermedades maternas que alteran su metabolismo normal, pueden tener efectos directos en el feto, dado que se comportan como posibles alteradores del ambiente intrauterino fetal. De importancia en esta categoría tenemos la Diabetes Mellitus y la Fenilcetonuria. Por otra parte, deben tenerse en cuenta los factores genéticos maternos que pudieran ser causales de alteraciones fetales. No profundizaremos mucho en este punto, pero sí consideramos

importante recordar que actualmente se conoce un poco más sobre los genes del desarrollo, lo que ha dado alguna claridad a la etiología y patogenia de ciertas alteraciones congénitas.

7.12.2 Edad materna como factor de riesgo

Se estima que un embarazo a los 35 y 40 años incrementa en 1 y 2.5%, respectivamente, el riesgo de desarrollar malformaciones congénitas. Hasta dos tercios de los abortos en madres de edad avanzada presentan alguna alteración cromosómica, como es el caso del síndrome de Down en el que a partir de los 35 años existe un riesgo progresivo de desarrollarlo. ⁽²²⁾

7.12.3 Procedencia

La procedencia está directamente relacionada con la incidencia de las malformaciones congénitas, si la persona es de origen rural es probable que tenga una alta exposición a los plaguicidas por las zonas agrícolas. El uso de sustancias agroquímicas es una práctica ampliamente generalizada en todo el mundo. El término “pesticida”, agrupa a un conjunto de compuestos con características químicas y actividades biológicas heterogéneas. Según su actividad, estos compuestos se clasifican en herbicidas, insecticidas, molusquicidas, fungicidas y rodenticidas, y, por tanto, son útiles no sólo en la industria agrícola, donde se los emplea para proteger cultivos y aumentar rendimientos de cosechas, sino también a nivel doméstico, donde se los usa con frecuencia para eliminar insectos o roedores. ⁽²³⁾

Estudios epidemiológicos en relación a la toxicidad crónica de los plaguicidas informan resultados adversos en el nacimiento que incluyen bajo peso al nacer, prematuridad y anomalías congénitas. ⁽²⁴⁾

La distancia de la vivienda menor a 1 km, exposición materna directa a plaguicidas y uso frecuente de más de 3 veces por semana de plaguicidas de uso doméstico resulta ser estadísticamente significativos para las malformaciones congénitas. ⁽²⁴⁾

7.12.4 Hábitos tóxicos

El uso de tóxicos durante el embarazo tiene repercusiones a nivel materno-fetal provocando desde malformaciones fetales, parto pretérmino, retraso crecimiento intrauterino entre otros. ⁽²⁵⁾

La asociación del tabaco con el embarazo es perjudicial tanto para la madre como para el concebido, y si ésta sobrevive a los males causados por el cigarrillo, carga consigo las consecuencias de una gestación unida al hábito de fumar. ⁽²⁶⁾

En relación con las malformaciones, algunos estudios atribuyen al cigarrillo la hendidura palatina, y malformaciones faciales, urogenitales, cardiovasculares y del sistema nervioso central y deficiencia auditiva y visual. Como también existe una posible asociación entre el hábito de fumar durante el embarazo y la craneosinostosis, así como la posible asociación con los defectos orofaciales, gastrosquisis, anomalías cardíacas y del tracto urinario. ⁽²⁶⁾

El Tabaco provoca: Fisura labiopalatina, gastrosquisis, atresia anal, defectos transversales de miembros, malformaciones cardíacas, hipoplasia/aplasia renal. ⁽¹⁹⁾

Todos los estudios analizados están de acuerdo en que existen un amplio espectro de respuestas fenotípicas fetal a los efectos del alcohol. En el extremo más grave se encuentra aquellos niños que presentan el conjunto de anomalías que se denominan como síndrome de alcoholismo fetal. Las anomalías que se asocian más típicamente con la teratogenicidad del alcohol se agrupan en cuatro categorías: Alteraciones del sistema nervioso central y disfunciones. Retardo del crecimiento. Grupo de anomalías faciales Otras malformaciones mayores y menores. ⁽²⁶⁾

Durante esta revisión numerosos estudios están de acuerdo con que muchos de los recién nacidos vinculados con el alcohol durante la gestación presentan una dismorfia facial característica como; fisura palpebral pequeña, labio superior y filtro liso entre otros. Al igual que también relatan la coincidencia entre el etanol y los defectos cardíacos en el neonato. ⁽²⁶⁾

Alcohol: Retraso del desarrollo psicomotor, problemas de atención, comportamiento, problemas intelectuales, facies gestáltica. ⁽¹⁹⁾

El consumo de marihuana durante el embarazo, los recién nacidos muestran respuestas alteradas a los estímulos visuales, aumento de temblores y un llanto agudo, que la mayoría de las veces indican problemas con el desarrollo neurológico. ⁽²⁶⁾

Marihuana: Anencefalia.⁽¹⁹⁾

Estimulantes: cocaína, metanfetaminas Retraso del crecimiento intrauterino, bajo peso al nacer, natimueritos, malformaciones cardiacas, gastrosquisis, atresia intestinal, fisura labio-palatina.⁽¹⁹⁾

7.12.5 Hipertensión

La hipertensión arterial (HTA) es la complicación médica más frecuente durante el embarazo. Se presenta en el 8-10% de todas las gestaciones y es la principal causa de mortalidad materna en el mundo.⁽²⁷⁾

La definición de HTA más aceptada es la misma que la admitida fuera de la gestación: presión arterial sistólica (PAS) mayor de 140 mmHg y/o PA diastólica (PAD) mayor de 90 mmHg en dos o más ocasiones consecutivas y separadas por un período de cuatro-seis horas. La HTA durante la gestación se considera grave si la PAS es mayor de 160-170 mmHg y/o la PAD es mayor de 110 mmHg.⁽²⁷⁾

La PCP se asocia con retraso en el crecimiento fetal, prematuridad e incremento de la mortalidad perinatal, y su prevalencia depende del período más o menos precoz en el que se presente la enfermedad.⁽²⁷⁾

Hipertensión materna produce, aun a igual edad gestacional, una mayor morbilidad neonatal y que provoca un notable efecto nocivo sobre el peso al nacer. Este aspecto podría tener implicaciones en el futuro desarrollo de los niños afectados, al incrementar diversos trastornos en la niñez.⁽²⁷⁾

Los antihipertensivos sugieren que existe un incremento en el riesgo de malformaciones congénitas, restricción del crecimiento intrauterino y enfermedad renal, en los hijos de madres que estuvieron expuestas a IECA durante el embarazo. Por otro lado, mujeres expuestas a ARA-II durante el embarazo pueden ver incrementado el riesgo de malformaciones congénitas.⁽²⁸⁾

Una serie de casos realizada en Estados Unidos evaluó los efectos adversos derivados del uso de la enalapril entre 1.986 y 2.000. Encontró que el 32% de las mujeres que consumían

enalapril hasta después de la semana 16 tuvieron hijos con malformaciones congénitas, así como que 50% de las mujeres que lo consumieron hasta después de la semana 20 sufrieron de restricción del crecimiento intrauterino. ⁽²⁸⁾

7.12.6 Diabetes

La diabetes es una enfermedad determinada genéticamente, con alteraciones del metabolismo de carbohidratos, lípidos y proteínas junto con deficiencia relativa o absoluta de la secreción de insulina, con grados variables de resistencia. Se distingue por hiper glucemia en ayuno y síntomas como poliuria, polidipsia, polifagia y pérdida inexplicable de peso. ⁽²⁹⁾

La diabetes mellitus (DM) es la enfermedad metabólica que con mayor frecuencia complica el embarazo. Las malformaciones congénitas son resultados adversos perinatales frecuentes en las gestantes con diabetes con gran repercusión en la morbimortalidad y discapacidad futura en la descendencia. ⁽³⁰⁾

La asociación de DM materna con anomalías congénitas es bien conocida. Los niños hijos de madres insulinodependientes tienen un riesgo aumentado para malformaciones congénitas, especialmente mayores, multiorgánicas. Se comprometen con mayor frecuencia los sistemas cardiovasculares, SNC, genitourinario y esquelético. ⁽³¹⁾

Cuando se trata de diabetes gestacional hay aumento en la cantidad de grasa corporal, macrosomía, hiperinsulinismo fetal, hipoglucemia fetal, hipoxia, acidosis metabólica y aumento en el índice de muertes perinatales. En la etapa final de la gestación la muerte intrauterina y perinatal es cuatro veces más frecuente. Las principales causas de morbilidad y mortalidad perinatal son: la hipoxia y la acidosis fetal (síndrome de insuficiencia respiratoria del recién nacido), la hipoglucemia e hipocalcemia. La macrosomía y el mal control de la diabetes materna durante el embarazo también influyen en la mortalidad perinatal. ⁽²⁹⁾

La mayor parte de las malformaciones congénitas en hijos de madres diabéticas ocurre entre la cuarta y séptima semanas de gestación, un periodo crítico en el desarrollo porque se

producen procesos teratogénicos. Las malformaciones más frecuentes es el síndrome de regresión caudal (agenesias o hipoplasia del fémur y de las últimas vértebras).⁽²⁹⁾

Hiperglicemia: Puede causar malformaciones cardíacas, síndrome de regresión caudal, defectos del sistema nervioso central, atresia anorrectal y duodenal, hipoplasia de colon izquierdo, agenesia renal, riñones quísticos, hidronefrosis.⁽¹⁹⁾

Parece que algunas enfermedades metabólicas del adulto, como la diabetes, pueden tener origen fetal. La hiperplasia de las células β e hiperinsulinismo que se observa en los fetos de madres diabéticas inducen cambios irreversibles en el páncreas, lo que ocasiona intolerancia a la glucosa, obesidad, e incluso diabetes tipo 2.⁽²⁹⁾

7.12.7 Estado nutricional de la madre

El embarazo es un período crítico durante el cual la nutrición y el estilo de vida materno constituyen las influencias más importantes para la salud de la madre y del feto. Los niveles inadecuados de nutrientes clave durante periodos cruciales del desarrollo embrionario pueden conducir a una reprogramación dentro de los tejidos fetales, lo que predispone a determinadas condiciones crónicas en la vida adulta. El embarazo no es el momento indicado para realizar restricciones energéticas.⁽³²⁾

Al comienzo de la gestación, las necesidades energéticas no difieren de las de mujeres no embarazadas. A partir del segundo trimestre, cuando el crecimiento placentario y fetal es mayor, se recomienda un aumento de la ingesta energética y de nutrientes. El porcentaje de aumento calórico es muy inferior al incremento recomendado de la mayor parte de nutrientes, por lo que es necesaria al configurar la dieta la selección de alimentos poco calóricos con alta densidad en nutrientes.⁽³³⁾

Los déficits nutricionales maternos que conducen a RCIU pueden alterar la expresión de algunos genes ocasionando una programación anormal en el desarrollo de órganos y en la estructura y funcionalidad de los tejidos. Estas modificaciones epigenéticas no modifican el código genético, pero sí modulan su expresión. Como respuesta a la desnutrición intrauterina, el feto se adapta a esta situación de escasez y puede tener dificultad de adaptación ante un consumo abundante de alimentos después del nacimiento, aumentando

así su propensión a la obesidad y al padecimiento de enfermedades cardiovasculares y metabólicas en la vida adulta. Estos cambios inducidos por la desnutrición materna en la expresión génica fetal parecen estar asociados con disminución de la metilación del ADN, remodelación de la cromatina y acetilación de histonas. Los micronutrientes cuya deficiencia puede modificar los procesos epigenéticos son: zinc, selenio, hierro, folatos, vitamina C y niacina. ⁽³³⁾

7.12.8 Importancia del ácido fólico

El consumo de ácido fólico se ha relacionado con la disminución en la incidencia de malformaciones congénitas y deficiencias obstétricas. [...] A partir de estos aspectos se corrobora que su consumo antes y durante el embarazo es beneficioso pues previene defectos del tubo neural, algunas cardiopatías congénitas, hendiduras bucofaciales, síndrome de Down, desórdenes del espectro autista, infecciones obstétricas, preeclampsia, hemorragia uterina, desprendimiento abrupto de la placenta, retardo del crecimiento intrauterino y prematuridad. ⁽³⁴⁾

Durante las primeras etapas de desarrollo fetal, la síntesis de ácidos nucleicos y proteínas es muy elevada, y por consiguiente las necesidades de folatos de la madre aumentan rápidamente en ese período. En el embarazo este incremento en la división celular está asociado con el rápido crecimiento del feto y la placenta y con el aumento del número de células en la madre y la talla de sus órganos reproductivos. Debido a este aumento de las demandas, las mujeres embarazadas presentan más posibilidad de desarrollar deficiencia de esta vitamina que mujeres no embarazadas, de ahí la importancia de una correcta ingestión o suplemento para mantener un estatus adecuado de este micronutriente. ⁽³⁴⁾

Está claramente demostrado que el AF desempeña un rol crucial en la regulación epigenética del programa de desarrollo embriofetal, y su deficiencia implica, además de las consecuencias hematológicas conocidas, la aparición de diferentes defectos congénitos, defectos placentarios y prematuridad. ⁽³⁴⁾

Entre el decimooctavo y el vigésimo día se inicia el período embrionario con la formación del tubo neural, y a los 4 o 7 días después se cierra. Esto ocurre cuando todavía muchas

mujeres no saben que ya están embarazadas; por esto es tan importante que se empiece a tomar el ácido fólico antes de la fecundación. ⁽³⁵⁾

7.13 Técnicas de diagnóstico

7.13.1 Examen Físico

El proceso diagnóstico en el recién nacido con malformaciones congénitas se fundamentará, como siempre en Neonatología, en los datos de embarazo, parto y postnatal inmediato, historia familiar, y detallada exploración clínica. ⁽³⁶⁾

El examen físico comprende una revisión completa del recién nacido, incluyendo todas sus regiones anatómicas, haciendo énfasis en la valoración de ciertas características de cada región:

- Cabeza: se revisará la forma y tamaño de la cabeza.
- Cara: Se observarán los movimientos de la cara, incluyendo su llanto, su respiración y su respuesta a estímulos externos. Se examinará cuidadosamente la forma y tamaño de los ojos, orejas nariz y boca y se verificará la presencia y forma de todos sus componentes anatómicos.
- Tórax: Se observarán los movimientos respiratorios, la simetría del tórax, y se escucharán a través de la auscultación, los órganos internos como el corazón y los pulmones.
- Corazón: además de auscultarlo, se observará al recién nacido lactando, se valorarán los pulsos y se observará el color de la piel.
- Abdomen: El médico observará la integridad de la pared abdominal y revisará cuidadosamente el ombligo y las ingles
- Genitales y Ano: El médico revisará las características de los órganos genitales, así como la forma y presencia de todos sus componentes anatómicos también verificará la micción y el meconio.
- Extremidades: Se observarán los movimientos espontáneos y se revisarán la forma y presencia de todos los componentes de las extremidades. ⁽³⁷⁾

7.13.2 Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal tiene como finalidad determinar con la mayor precocidad y precisión posible la existencia de un defecto congénito, o bien descartar su posibilidad, teniendo en cuenta que en embarazadas de alto riesgo confirmar la normalidad genética contribuye de manera significativa a reducir la ansiedad materna y en caso de diagnosticarse una patología. ⁽³⁸⁾

Ecografía:

El pilar básico del diagnóstico prenatal es la ecografía obstétrica. Con la mejora de los ecógrafos y el establecimiento de consultas ecográficas de alta resolución se detectan hoy día gran parte de los defectos congénitos, incluso en momentos precoces de la gestación. ⁽³⁹⁾

La ecocardiografía estará indicada ante alteraciones en la auscultación cardíaca o, aunque ésta sea normal, en sospecha de síndromes que incluyan malformaciones cardíacas. La ecografía cerebral se realizará ante un perímetrocefálico anómalo, alteraciones en la exploración neurológica o sospecha diagnóstica por el patrón malformativo. ⁽³⁹⁾

Estudios citogenéticos

En los servicios de genética el énfasis recae en los dimorfismos, los trastornos del desarrollo y las fallas reproductivas, que suelen implicar estudios citogenéticos y el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas. ⁽³⁸⁾

El cariotipo, o estudio de los cromosomas antes del nacimiento, se puede realizar en el líquido amniótico (LA) a partir de las 15 semanas de gestación en adelante. Esta técnica invasiva tiene una precisión diagnóstica del 99 %. ⁽³⁸⁾

Indicaciones para realizar estudio citogenético prenatal en L.A

- Edad materna avanzada (mayor de 38 años).
- Padres portadores de reordenamiento cromosómico balanceado.
- Hijo previo con síndrome de Down u otras anomalías cromosómicas.

- Abortos espontáneos aneuploides o de causas desconocidas, en gestación previa.
- Historia familiar de malformaciones congénitas, y otras alteraciones de etiología cromosómica o génica.
- Diagnóstico del sexo fetal en mujeres portadoras de enfermedades ligadas al sexo.
- Hallazgos ecográficos de malformaciones fetales asociadas con anomalías cromosómicas.
- Marcadores bioquímicos alterados, en suero materno. ⁽³⁸⁾

Amniocentesis:

La amniocentesis consiste en la introducción de una aguja a través de la pared del abdomen, la pared de la matriz y la bolsa de las aguas, de manera que se pueda extraer una muestra del líquido amniótico que rodea el feto. La prueba se puede hacer a partir de las 15 semanas de embarazo. La amniocentesis tiene la finalidad de realizar estudios cromosómicos, moleculares o microbiológicos del feto. ⁽⁴⁰⁾

8. Hipótesis

Las características clínicas epidemiológicas de las madres son incidentes en el desarrollo de las malformaciones congénitas.

Diseño Metodológico

Tipo de enfoque: El tipo de diseño no experimental cuantitativo, porque recogen y analizan datos sobre las malformaciones congénitas y sus características clínicas epidemiológicas; es de carácter descriptivo porque está diseñado para conocer la prevalencia, característica y métodos diagnósticos de las malformaciones congénitas

Tipo de estudio: Según su alcance es observacional, descriptivo y de corte transversal, en el estudio realizado por Hernández, Roberto 2010 ⁽⁴¹⁾, explica que el procedimiento descriptivo consiste en medir en un grupo de personas u objetos una o generalmente más variables y proporcionar su descripción.

En base a su ubicación en el tiempo, es retrospectivo, dado que los datos de la investigación fueron obtenidos en un solo momento, es decir en un tiempo específico y determinado.

Área de estudio: Servicio de neonatología en el hospital Sermesa – Masaya.

Universo: 3,948 pacientes en general atendidos en el servicio de neonatología el hospital Sermesa - Masaya entre enero 2019- diciembre 2021.

Población de estudio: Son todos los neonatos diagnosticados con malformaciones congénitas en el área de neonatología el cual consiste de 78 pacientes, además de las 78 madres atendidas hospital Sermesa- Masaya en el periodo comprendido enero 2019- diciembre 2021.

Muestra: Pacientes diagnosticados con alguna malformación congénita y madres con hijos con anomalías al nacimiento, seleccionados por un muestreo no probabilístico para una muestra por conveniencia basándose en los datos estadísticos y aplicando criterios de

inclusión y exclusión para un total de 68 recién nacido y 68 madres, tomando en cuenta los expedientes clínicos para la recolección de la información.

Criterios de Inclusión en neonatos

1. Pacientes recién nacidos y edad límite de 28 días.
2. Pacientes atendidos y diagnosticados con malformaciones congénitas en el área de neonatología del hospital Sermesa-Masaya.
3. Pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya durante el embarazo por perinatología.
4. Pacientes con información completa en el expediente clínico.
5. Pacientes fallecidos dentro de edad límite con diagnósticos de malformación congénita.
6. Pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas con estancia hospitalaria que sobre pase los 28 días de nacidos.

Criterios de exclusión en neonatos

1. Pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas con información incompleta en su expediente clínico.
2. Pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya, pero con expediente clínico fuera de la unidad hospitalaria.

Criterios de inclusión en madres

1. Todas las madres atendidas por el servicio de ginecología en la unidad hospitalaria con hijos diagnosticados con malformación congénita.
2. Madres con hijos diagnosticados con malformación congénita por el servicio de neonatología
3. Madres con fetos diagnosticados con malformación congénita por perinatología

Criterios de exclusión en madres

1. Madres con información incompleta en el expediente clínico.

2. Expediente clínico de madres que no se encuentren en unidad hospitalaria

9.1 Plan de procesamiento y análisis de datos

Instrumento de la recolección de datos

Para el procesamiento de los datos se elaboraron dos fichas de recolección de información, la misma fue aplicada en los expedientes clínicos de las madres y neonatos,

En la ficha técnica para la recolección de la información de las madres se aplicaron: características sociodemográficas, rasgos clínicos, antecedentes obstétricos, patológicos y familiares.

- Características sociodemográficas: Toma en cuenta variables consideradas en el estudio: Edad, procedencia, escolaridad, ocupación, exposición a químicos y hábitos maternos. (Ver anexo N°3 y N°4) (Ver anexo N°6)
- Rasgos clínicos: captación temprana, controles prenatales, embarazos o abortos anteriores, valoración por perinatología, malformaciones congénitas en la familia, enfermedades crónicas y transgestacional. (Ver anexo N°3 y N°4)

En el instrumento que fue aplicado en el expediente clínico de los neonatos se compone de la siguiente forma: Estancia hospitalaria y lugar de nacimiento, Sexo, tiempo y medios diagnósticos, tipo de malformación congénita, condición de egreso. (Ver anexo N°8 y N°7)

Procedimiento de recolección de datos

Se realiza gestión para el permiso y accesibilidad de información al director docente y oficinas de estadística del hospital Sermesa-Masaya, el cual facilitaron el número de pacientes diagnosticados con malformación congénita en el periodo de estudio.

Para la recopilación de información se realizó por medio de la revisión de expedientes clínicos verificando que cumplieron con criterios de inclusión y exclusión, posteriormente se aplica ficha de recolección de datos a los expedientes clínicos de los pacientes y madres.

Plan de análisis

Una vez obtenido los datos, se procedió al análisis de los resultados que consiste en interpretar la información encontrada con las variables de la investigación, objetivos, planteamiento de problema e hipótesis del estudio. Todo con la finalidad de confirmar la relación entre la teoría propuesta y las variables del estudio.

El procesamiento y análisis de la información se realizó por medio de programas estadísticos Spss y Excel, cruce de variables, tablas de frecuencias, gráficos ilustrativos que permitirán la observación de asociación entre variables y resultados de obtenidos median te el procesamiento de datos.

9. Operacionalización de variables

Variable	Definición conceptual	Indicadores	Escalas
Procedencia	Región geográfica de donde procede la madre	Lugar	<ol style="list-style-type: none"> 1. Managua 2. Masaya 3. Granada 4. León 5. Estelí
Zona de procedencia	Región que se distingue por lo que lo rodea	Región	<ol style="list-style-type: none"> 1. Zona Rural 2. Zona Urbana
Escolaridad	Nivel de estudio alcanzados al momento del embarazo	Nivel alcanzado	<ol style="list-style-type: none"> 1. Analfabeta 2. Primaria 3. Secundaria 4. Universitaria
	Edad cronológica en años	Edad en años	<ol style="list-style-type: none"> 1. <15 2. 15-19 3. 20-24

Edad Materna	cumplidos por la madre al momento del parto.		4. 25-29 5. 30-35 6. >35
Captación prenatal	Conjunto de medidas de vigilancia para detectar prontamente algún peligro para la salud de la mujer y el niño, para lograr una adecuada evolución del embarazo	Asistencia Medica	1. Captación Prenatal Temprana 2. Captación prenatal Tardía
Controles prenatales	Conjunto de actividades sanitarias que reciben las embarazadas durante la gestación	Citas medicas	1. Ninguna 2. 1 a 3 3. 4 a 6 4. >7
Embarazos anteriores	Es el proceso que comienza cuando se adhiere el blastocito a la pared del útero (unos 4 o 6 días después de la fecundación).	Número de embarazos	1. 1 2. 2 3. 3 4. >4
Antecedentes familiares de malformaciones	Persona con uno o más parientes con malformaciones congénitas	Malformación	1. Si 2. No

congénitas		congénita	
Antecedentes de aborto	Expulsión o extracción de un embrión o feto que pese 500 gr o menos.	Familiar	3. Si 4. No
Antecedentes transgestacionales	Antecedentes patológicos maternos que se presentaron durante el embarazo	Diagnóstico	1. IVU 2. Leucorrea 3. Vaginitis 4. Preeclampsia 5. Otros
Antecedentes patológicos maternos	Enfermedades que presentó o presenta actualmente la madre	Patologías Enfermedad crónica	1. Diabetes 2. Hipertensión 3. Hipotiroidismo 4. Epilepsia 5. Otros
Hábitos Maternos	Un hábito se refiere a una conducta o acción que es repetida que realiza la madre	Habito	1. Drogas 2. Tabaco 3. Te 4. Sodas 5. Alcohol 6. Ninguna
Tiempo de Diagnóstico	Proceso en el que se identifica una enfermedad, afección o lesión por sus signos y síntomas.	Diagnóstico	1. Durante el embarazo 2. Durante el nacimiento 3. Durante estancia hospitalaria

Estancia Hospitalaria	Acción de estar o permanecer cierto tiempo en una unidad de atención médica	Tiempo	<ol style="list-style-type: none"> 1. Días 2. Semanas 3. Meses
Sexo del paciente	Condición orgánica, masculina o femenina	Sexo	<ol style="list-style-type: none"> 1. Femenino 2. Masculino 3. Indeterminado
Edad del paciente	Tiempo que ha vivido una persona	Edad	<ol style="list-style-type: none"> 1. 1 a 7 días 2. 8 a 15 días 3. <28 días
Medios Diagnósticos	Son los exámenes complementarios, pruebas o técnicas	Pruebas complementarias	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ecografías 2. Ecocardiogramas 3. Electroencefalograma 4. Otros
Valoración por perinatología	Rama de la medicina que se enfoca en manejar los problemas de salud de la madre y el feto antes, durante y poco después del embarazo	Especialidad	<ol style="list-style-type: none"> 1. Si 2. No
Tipo de	Las malformaciones congénitas son consecuencia de		<ol style="list-style-type: none"> 1. SNC 2. Faciales 3. Cardíacas 4. Pulmonares

malformación	problemas que ocurren durante el desarrollo fetal previo al nacimiento	Malformación Congénita	5. Digestivas 6. Genitales 7. Músculo esqueléticas 8. Piel 9. Cromosomopatía 10. Otros
Patologías presentes en los pacientes	Enfermedades que presentó o presenta actualmente	Patología	1. Sistema Respiratorio 2. Sistema Cardiaco 3. Sistema Neurológico 4. Sistema Metabólico 5. Sistemas Genitourinario
Condición de egreso	Documento emitido por personal de salud al final cada proceso asistencial de un paciente en un centro sanitario	Egreso	1. Alta 2. Abandono 3. Fallecido 4. Traslado

10. Resultados

11.1 Ficha de madres

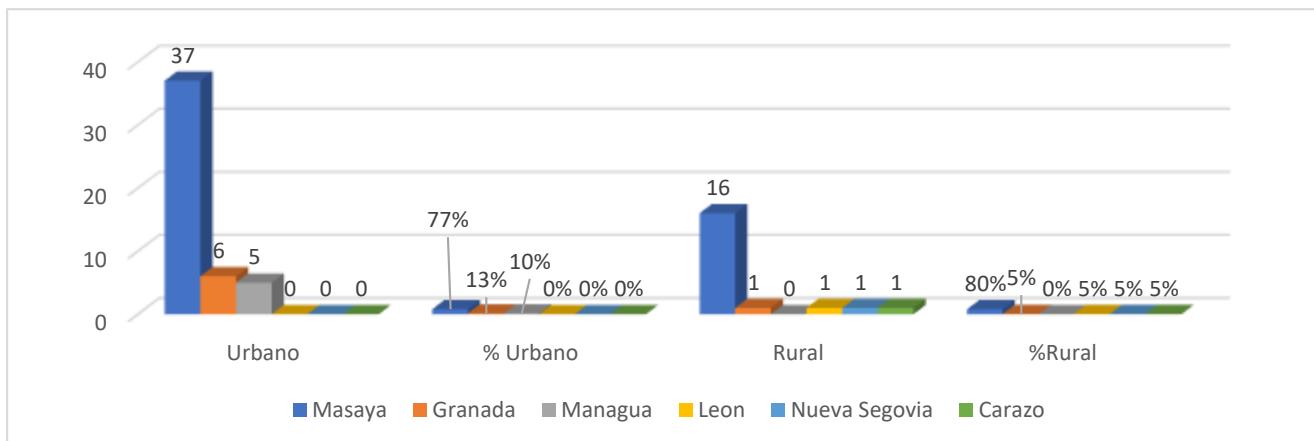
La recolección de datos en el expediente clínico de la madre se realizó mediante una ficha de recopilación de información el cual está elaborada por dieciséis preguntas a partir de los objetivos de la investigación por lo que se realizaron los siguientes cruces de variables

Procedencia

De acuerdo con al número de madres 68 que corresponde al 100 %; 53 (78%) pertenecen al departamento de Masaya, 7 (10%) son originarias de Granada, 5 (5 %) son procedentes de Managua, 1 (1%) corresponde a la cabecera de León, 1 (1%) es originaria de Carazo y 1 (1%) es de nueva Segovia.

Según zona de procedencia 20 (30%) son de procedencia rural, mientras que 48 (70%) pertenecen al origen urbano.

Gráfico 1: Zona de procedencia



Fuente: Elaboración propia.

Exposición de elementos según ocupación

En relación a ocupación y exposición a elementos de las 68 madres (100%), 29 (43%) son amas de casa, 20 (29%) se desempeñan como operaria textil, 4 (6%) laboran como administradoras de empresa, 4 de ellas (6%) son enfermeras, 4 (6%) trabajan como maestras y representante de hogar, 2 (3%) de las participantes se desempeñan como doctora y 1 (1%) es enfermera.

Del total de la muestra 34 de madre (50%) no se exponen a ningún elemento en su ocupación de trabajo, 27 de las participantes (40%) expresaron exponerse a otros elementos, mientras que 5 (7%) dijeron que se encuentran expuestas al humo, 2 de ellas (3%) los químicos son elementos que se encuentran en su área de trabajo.

Tabla 1: Exposición a elementos

Exposición a elementos										
Ocupación	Humo	% Humo	Otros	% Otros	Ninguno	% Ninguno	Químicos	%Químico	Total	%total
Ama de casa	5	100%	3	11%	21	62%	0	0%	29	43%
Operaria	0	0%	18	67%	2	6%	0	0%	20	29%
Administración de empresa	0	0%	0	0%	3	9%	1	0%	4	6%
Maestra	0	0%	3	11%	1	3%	0	0%	4	6%
Doctora	0	0%	0	0%	1	3%	1	50%	2	3%
Representante de hogar	0	0%	0	0%	4	12%	0	0%	4	6%
Enfermera	0	0%	3	11%	1	3%	0	0%	4	6%
Psicóloga	0	0%	0	0%	1	3%	0	0%	1	1%
Total	5	100%	27	100%	34	100%	2	100%	68	100%

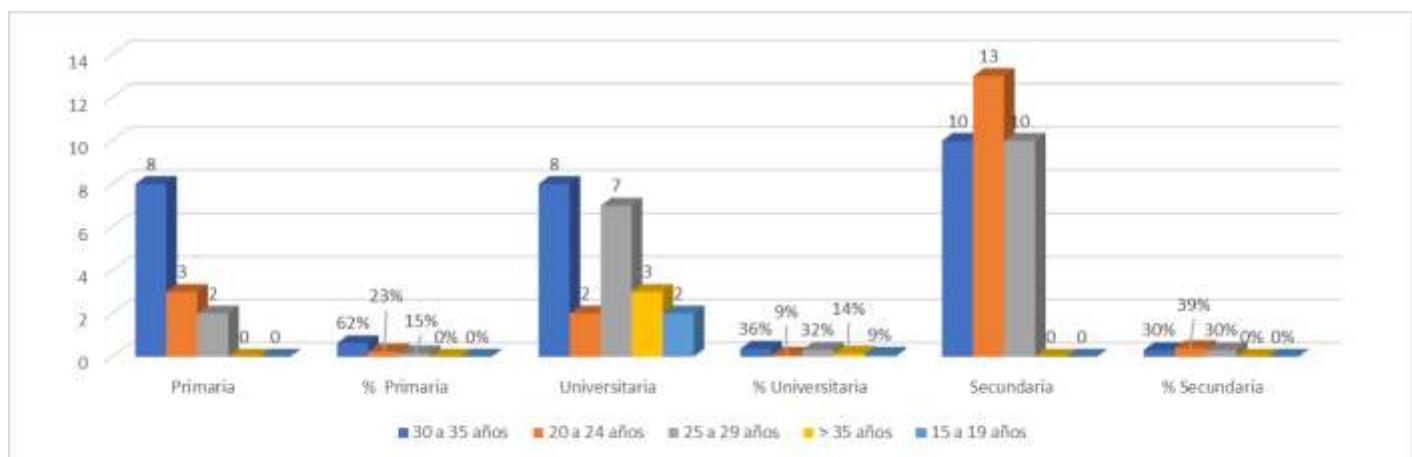
Fuente: Elaboración propia.

Nivel de conocimiento según grupo etario

De las 68 (100%) pacientes del estudio 26 (38%) pertenecen al grupo de edad de 30 a 35 años, 19 (18%) se encuentran entre los 25 a 29 años, 18 (26 %) oscilan entre los 20 a 24 años, mientras que 3(4%) son > 35 años, 2 (3%) poseen edades de 15 a 19 años.

El 49% asistieron a la secundaria, mientras que 22 (32%) acudieron a la universidad, 13 (19%) de las participantes solo recibieron educación primaria.

Gráfico 2: Escolaridad



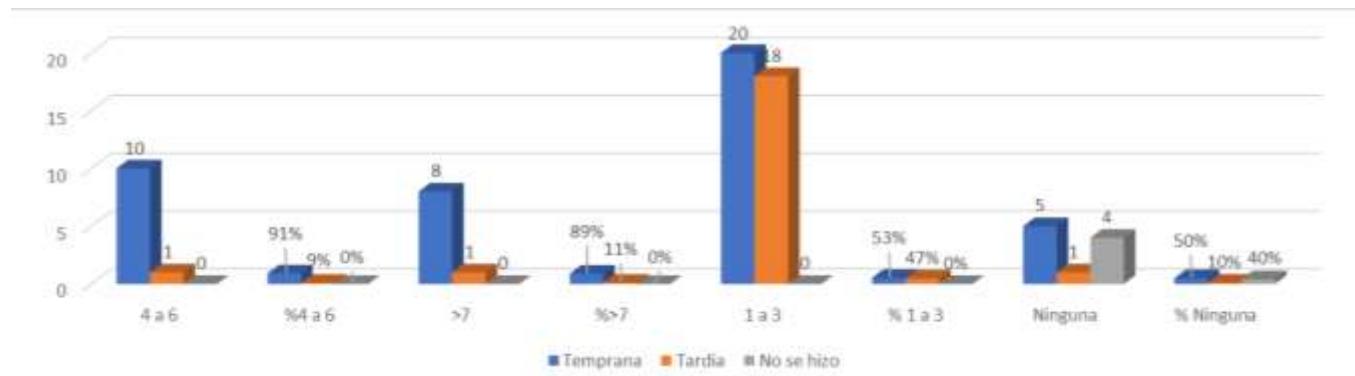
Fuente: Elaboración propia

Captación y controles prenatales

Conforme a las 68 madres, 43 (63%) se hicieron captación temprana del embarazo mientras que 21 (31%) fue tardía y 4 de ellas no acudieron a su captación.

Mientras que, 38 (59%) acudieron de 1 a 3 controles prenatales, 11 (16%) fueron a su cita 4 a 6 veces, 9 (13%) de las pacientes asistieron más de 7 citas.

Gráfico 3: Controles prenatales



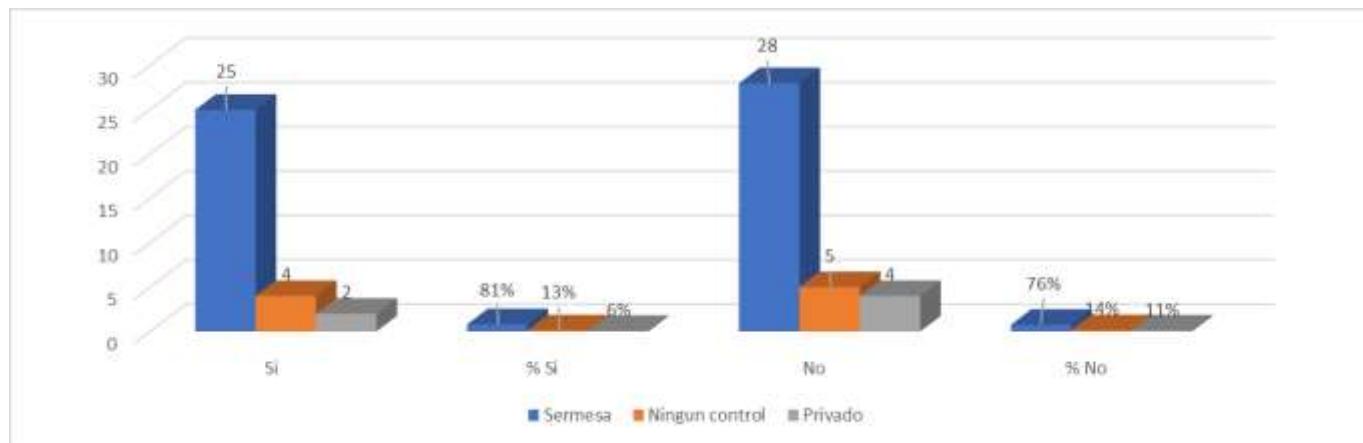
Fuente: Elaboración propia

Lugar de valoración ginecológica y atención por perinatología

De las 68 madres, 53 (78%) llevaron sus controles prenatales en el hospital Sermesa, mientras que 6 (9%) fueron por consulta privada y 9 (13%) no se realizó ningún control.

De acuerdo a las 68 pacientes estudiadas, 37 (54%) no fueron valoradas por el servicio de materno fetal, 31 (46%) de las madres si tuvieron atención médica por perinatología.

Gráfico 4: Valoración por perinatología



Fuente: Elaboración propia.

Malformaciones congénitas en la familia y abortos anteriores

De las 68 pacientes estudiadas, 57 (84%) reflejaron en su expediente clínico que no poseen antecedentes de malformaciones en su familia mientras que 11 de ellas (16%) manifestaron tener familiares con anomalías congénitas al nacimiento. 43 (63%) no poseen antecedentes de abortos y 25 (37%) tienen abortos anteriores al embarazo.

Tabla 2: Antecedentes familiares de malformaciones

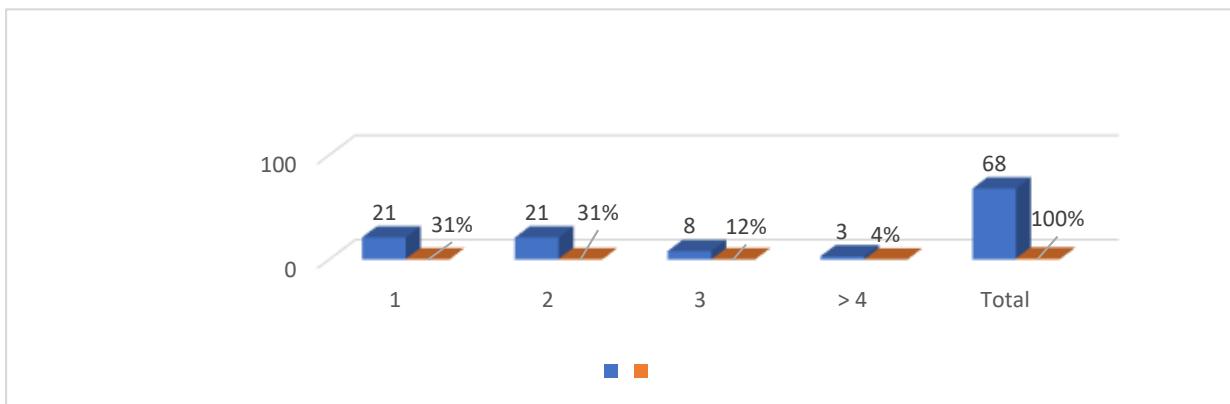
Antecedentes familiares de malformaciones						
Antecedentes de aborto	Si	% Si	No	% No	Total	% Total
Si	8	73%	17	30%	25	37%
No	3	27%	40	70%	43	63%
Total	11	100%	57	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia.

Embarazos anteriores

De las 68 madres participantes, 21 (31%) contestaron que solo han tenido un embarazo, mientras que 21 (31%) dijeron tener dos, 8 de ellas (12%) expresaron poseer 3 gestaciones anteriores, 3 (4%) de las pacientes alegaron tener más de 4 hijos.

Gráfico 6: Número de embarazos anteriores



Fuente: Elaboración propia

Antecedentes patológicos y transgestacional

Del total de madres del estudio (68), 18 (26%) poseen antecedentes de preeclamsia, 13 (19%) alegaron haber tenido infección de vías urinarias durante el embarazo, 13 (19%) contestaron poseer vaginitis durante la gestación, 2 (4%) tenían VPH, 3 expresaron tener otro tipo de patología, mientras 19 dijeron no poseer ningún historial transgestacional,

En relación de antecedentes patológicos de las 68 pacientes, 26 para un 38% no tienen ninguna enfermedad, 17 equivalente al 25% eran diabéticas, 16 (24%) de las pacientes eran hipertensas crónicas, 1 (1%) presentaban como antecedente hipotiroidismo, 8 (22%) tenían otro tipo de patología.

Tabla 3: Antecedentes patológicos materno

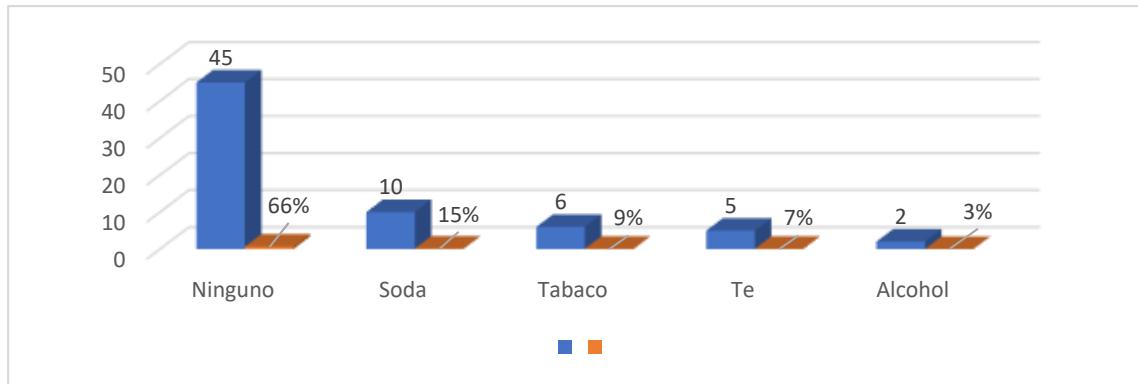
Antecedentes patológicos materno												
Antecedentes transgestacional	Hipertensión	% Hipertensión	Diabetes	% Diabetes	Hipotiroidismo	% Hipotiroidismo	Otros	% Otros	Ninguno	% Ninguno	Total	% Total
Preeclampsia	8	50%	6	35%	0	0%	2	25%	2	8%	18	26%
IVU	3	19%	6	35%	0	0%	2	25%	2	8%	13	19%
Ninguno	3	19%	1	6%	1	100%	1	13%	13	50%	19	28%
Vaginitis	1	6%	3	18%	0	0%	2	25%	7	27%	13	19%
Otros	0	0%	1	6%	0	0%	1	13%	1	4%	3	4%
VPH	1	6%	0	0%	0	0%	0	0%	1	4%	2	3%
Total	16	100%	17	100%	1	100%	8	100%	26	100%	68	100 %

Fuente: Elaboración propia.

Hábitos maternos

Según las prácticas de las 68 (100%) madres, 45 (66%) contestaron no tener ningún hábito que perjudique el embarazo, mientras que 10 (15%) dijeron acostumbran consumir sodas, 6 (9%) fumar tabaco durante la gestación, 5 (7%) de las pacientes alegaron beber te, 2 (3%) ingieren alcohol.

Gráfico 7: Hábitos maternos



Fuente: Elaboración propia

11.2 Ficha de recién nacidos

La obtención de información se realizó por medio de una ficha de recolección de datos que se compone por diez interrogantes las cuales fueron aplicada en los expedientes clínicos de los pacientes que cumplen con las características clínicas del estudio presente, a continuación, se analiza la recopilación de la investigación.

Apgar según lugar de nacimiento

Los neonatos del estudio 68 (100%), 63 (93%) son procedentes del departamento de Masaya, 2 (3%) alegaron pertenecer a Carazo, 2 (3%) corresponden a Granada, 1 (1%) originaria de Managua.

En relación al Apgar 52 (76%) tuvieron 8/9 al nacer, 5 (7%) de los neonatos obtuvieron 5/8, 4 (6%) los recién nacidos nacieron con 4/9 de Apgar, 3 (4%) fue de 8/8, mientras que 2 (3%) tuvieron una prueba de 4/6, 2 (3%) tuvieron un Apgar de 3/7.

Tabla 4: Lugar de nacimiento

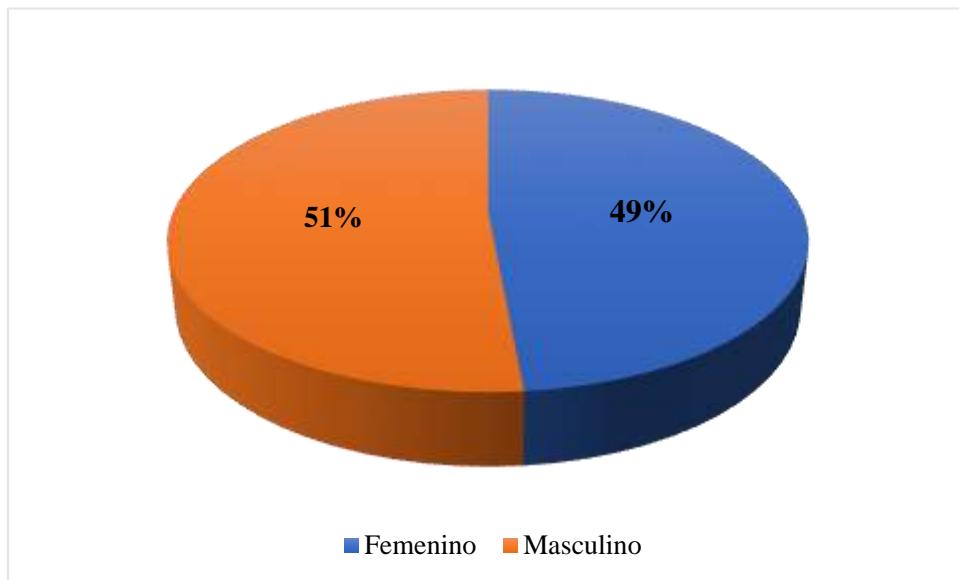
Lugar de nacimiento										
Apgar	Managua	% Managua	Granada	% Granada	Masaya	% Masaya	Carazo	% Carazo	Total	% Total
8/9	1	100%	2	100%	48	76%	1	50%	52	76%
5/8	0	0%	0	0%	5	8%	0	0%	5	7%
8/8	0	0%	0	0%	3	5%	0	0%	3	4%
4/9	0	0%	0	0%	3	5%	1	50%	4	6%
3/7	0	0%	0	0%	2	3%	0	0%	2	3%
4/6	0	0%	0	0%	2	3%	0	0%	2	3%
Total	1	100%	2	100%	63	100%	2	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Sexo del paciente en relación a su edad

De acuerdo con el número de los bebés 68; 35 (51%) corresponden al sexo masculino, 33 (49%) pertenecen al género femenino.

Gráfico 8: Sexo del paciente



Fuente: Elaboración propia

Estancia hospitalaria y condición de egreso

En relación de estancia hospitalaria con la condición de egreso de los 68 pacientes, 44 (65%) tuvieron una estancia hospitalaria en el área de neonatología de 1 a 10 días, durante ese lapso de tiempo 3 (4%) de los recién nacidos fallecieron, 39 (66%) fueron dados de alta, 2 (6%) fueron trasladados a otra unidad hospitalaria.

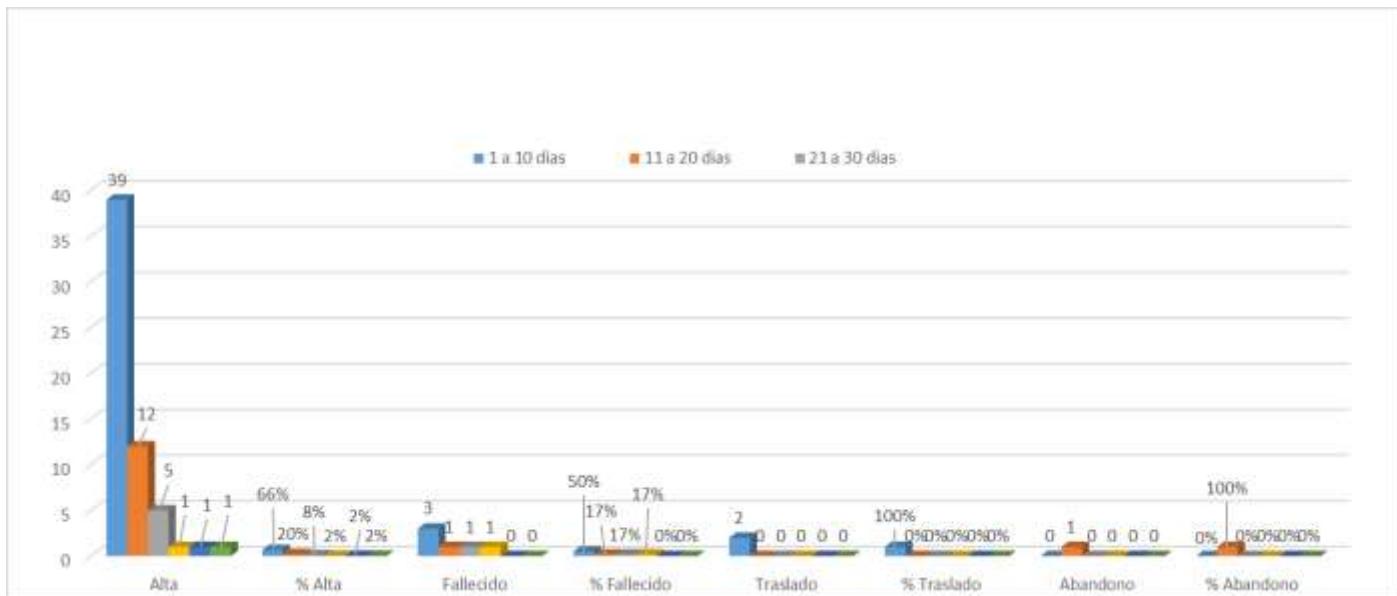
De los pacientes ingresados 14 (21%) estuvieron hospitalizados durante 11 a 20 días, en el transcurso 12 (20%) fueron egresados, 1 (1%) de los pacientes abandonó y 1 (1%) falleció.

Los recién nacidos tomados para el estudio el cual fueron 68, 6 (9%) de ellos tuvieron una estancia hospitalaria de 21 a 30 días, a lo largo del periodo 5 (8%) de los pacientes fueron dados de alta, 1 (1%) falleció,

Con respecto a los neonatos estudiados 2 (3%) estuvieron ingresados durante 31 a 40 días, 1 (1%) fue dado de alta y 1 (1%) falleció en el transcurso de su estancia hospitalaria.

Conforme al restante, 1(1%), durante 41 a 50 días, 1 (1%) estuvieron ingresados durante un periodo de 71 a 74 días.

Gráfico 9: Condición de egreso



Fuente: Elaboración propia

Malformación y tipo de patología presente

De los 68 (100%), 29 (43%) presentaron anomalías cardiacas mientras que 10 (15%) presentaron malformaciones del sistema neurológico, 7 (10%) son cromosomopatías, 9 (13%) son malformaciones estructurales del sistema digestivo, 5 (7%) son musculoesqueléticas, 4 (6%) son pulmonares, 3 (4%) poseen alteraciones renales y 1 (1%) es de la región genital.

En relación tipo de patología que poseen actualmente los pacientes estudiados 68, 34 (50%) tienen patologías cardiacas, 11 (16%) poseen actualmente enfermedades del sistema nervioso central, 5 (7%) consultan actualmente por afecciones respiratorias, el restante de los pacientes 6 (9%) son pacientes fallecidos

De los recién nacidos del estudio 68, 6 (9%) fallecieron, 3 (4%) la causa de muerte fue por anomalías estructurales del sistema digestivo, 2 (6%) por cromosomopatía, 1 (1%) por afecciones cardiacas.

Tabla 5: Patología presentes en los pacientes

Patologías presentes en los pacientes												
Tipo de malformación congénita	Sistema neurológico	% sistema neurológico	Sistema cardiaco	% sistema cardiaco	Sistema Respiratorio2	% Sistema Respiratorio	Px fallecido	% Px fallecido	Ninguno2	% Ninguno2	Total	% Total
SNC	10	90%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	10	15%
Cardiaca	0	0%	27	79%	1	20%	1	17%	0	0%	29	43%
Pulmonares	0	0%	0	0%	4	80%	0	0%	0	0%	4	6%
digestivas	0	0%	2	6%	0	0%	3	50%	4	33%	9	13%
Genitales	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	8%	1	1%
Musculoesqueléticas	1	10%	1	3%	0	0%	0	0%	3	25%	5	7%
Cromosopatías	0	0%	4	12%	0	0%	2	33%	1	8%	7	10%
Renales	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	3	25%	3	4%
Total	11	100%	34	100%	5	100%	6	100%	12	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Medio y tiempo del diagnóstico

Los medios diagnósticos aplicados en los pacientes del estudio de 68 (100%), 36 (53%) se les realizaron ecocardiogramas, 16 (24%) se hicieron ecografías, 6 (9%) se les programó electroencefalograma, mientras que 10 (15%) se utilizaron otro medio diagnóstico.

Conforme al tiempo del diagnóstico 13 (19%) se realizaron durante el embarazo, 8 (12%) fue al momento del nacimiento, 47 (69%) fueron diagnosticados durante estancia hospitalaria.

Tabla 6: Medios diagnóstico que se utilizaron

Medios diagnósticos que se utilizaron											
Tiempo de diagnóstico	Ecografía	% Ecografía	Otros	% Otros	Ecocardiograma	% Ecocardiograma	EEG	% EEG	Total	% Total	
Durante el embarazo	12	75%	1	10%	0	0%	0	0%	13	19%	
Durante el nacimiento	1	6%	7	70%	0	0%	0	0%	8	12%	
Durante estancia hospitalaria	3	19%	2	20%	36	100%	6	100%	47	69%	
Total	16	100%	10	100%	36	100%	6	100%	68	100%	

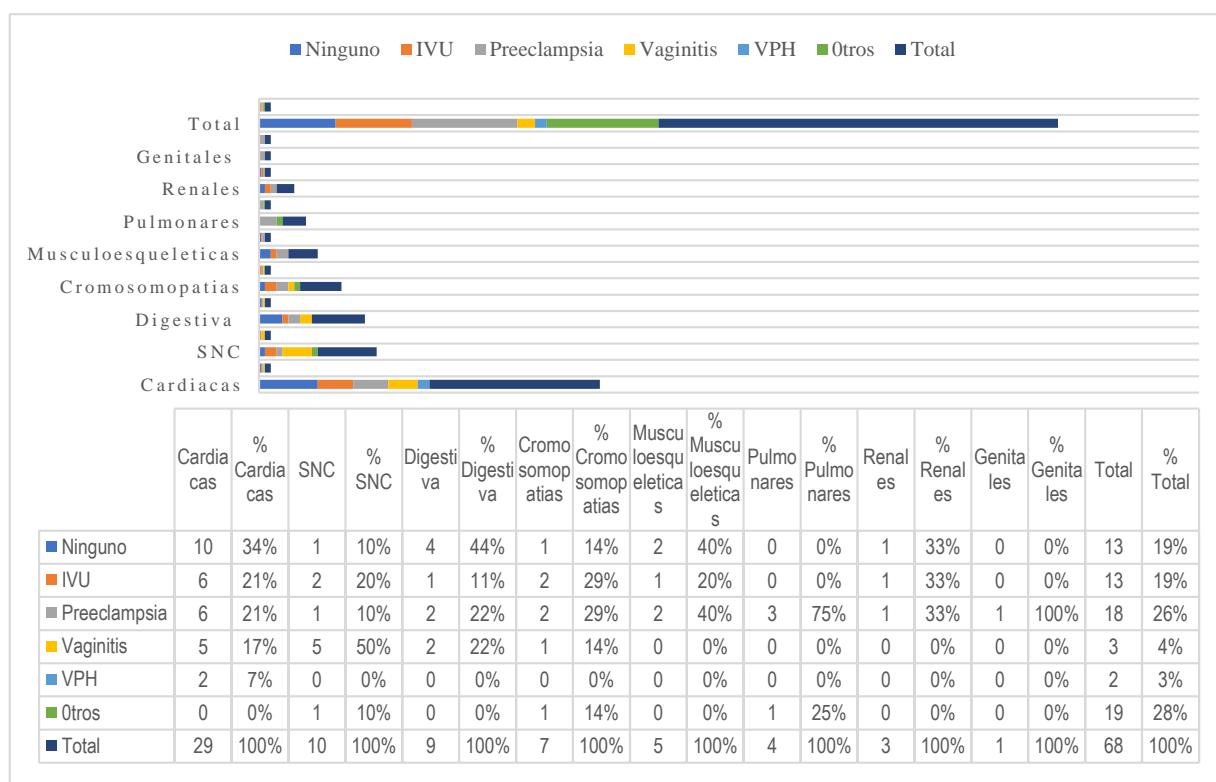
Fuente: Elaboración propia

11.3 Ficha de madres y recién nacidos

Enfermedades transgestacionales y malformaciones congénitas

En relación a las enfermedades que presentaron las madres y las malformaciones diagnosticada en los recién nacidos 68 (100%), 19 (28%) de las pacientes poseían otro tipo de enfermedades como RPM, APP, polihidramnios, oligohidramnios, anhidramnios, toxoplasmosis, VPH; 18 (26%) están relacionadas con la preeclampsia, 6 (21%) presentaron malformaciones cardíacas, 13 (19%) de las madres tuvieron IVU durante el embarazo 6 (21%) de los neonatos nacieron con anomalías cardíacas, 13 (19%) no tuvieron alguna patología transgestacional, 10 (34%) de los nacimientos presentaron alteraciones del sistema cardíaco.

Gráfico 10: Enfermedades transgestacionales y malformaciones congénitas

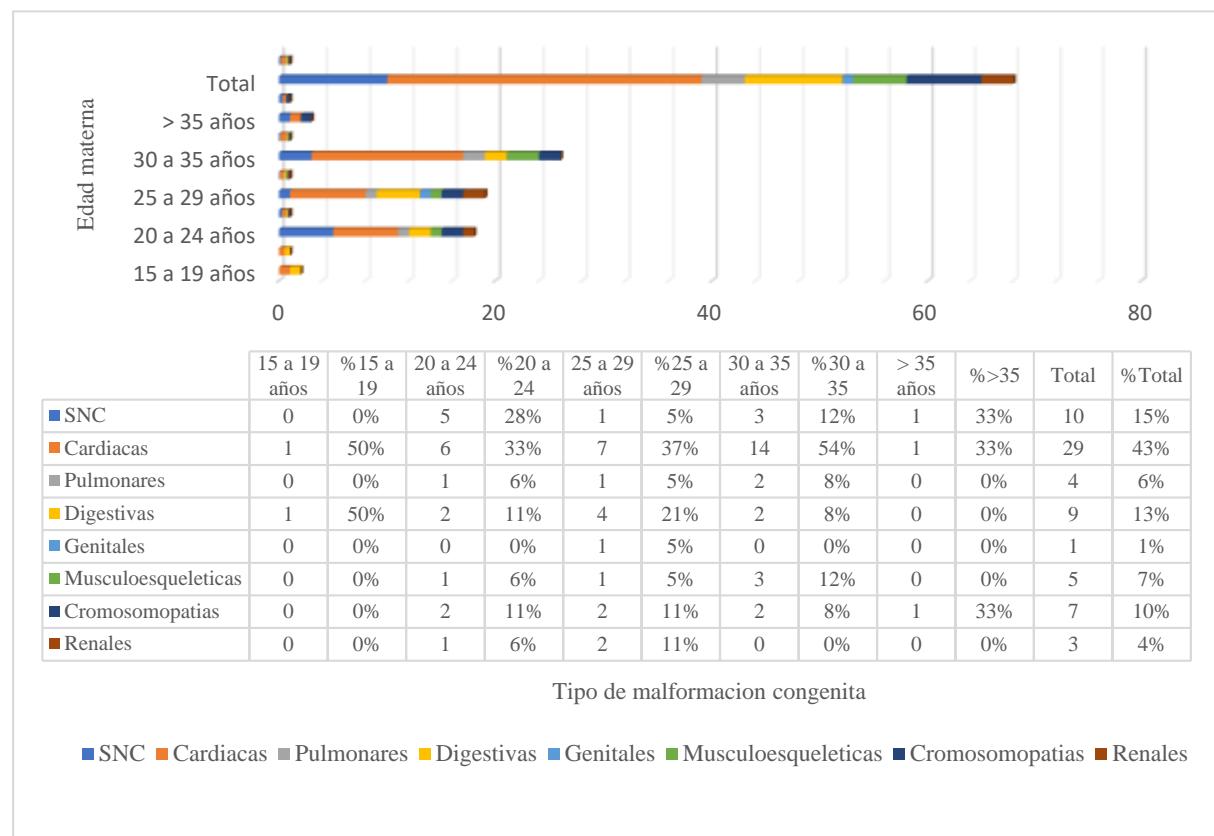


Fuente: Elaboración propia

Edad materna y malformaciones congénitas

De los 68 (100%) participantes, 14 (54%) pertenece a malformaciones cardiacas siendo más frecuente en el grupo etario de 30 a 35, 7 (37%) se observaron entre las edades 25-29, 5 (28%) presentaron alteraciones en sistema nervioso central entre la edad de 20 a 24, 9 (13%) son anomalías digestivas y fueron más frecuente entre los 25-29 años.

Gráfico 11: Edad materna y malformaciones congénitas

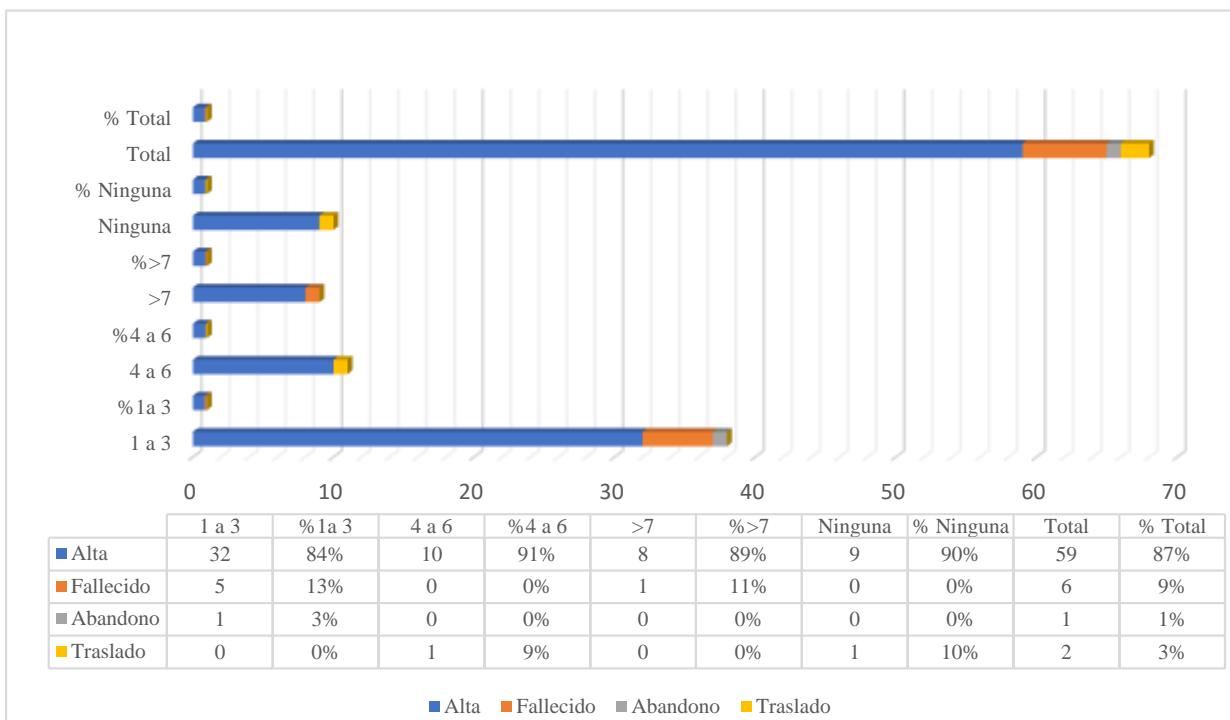


Fuente: Elaboración propia

Controles prenatales y condición de egreso

De los 68 pacientes, 59 (87%) fueron dados de alta, 32 (54%) de estos pacientes las madres fueron de 1 a 3 controles prenatales, de este grupo solo 8 (14%) asistieron más de siete citas ginecológicas. Las pacientes que asistieron de 1 a 3 controles se observaron que 5 (16%) de los neonatos fallecieron.

Gráfico 12: Controles prenatales y condición de egreso



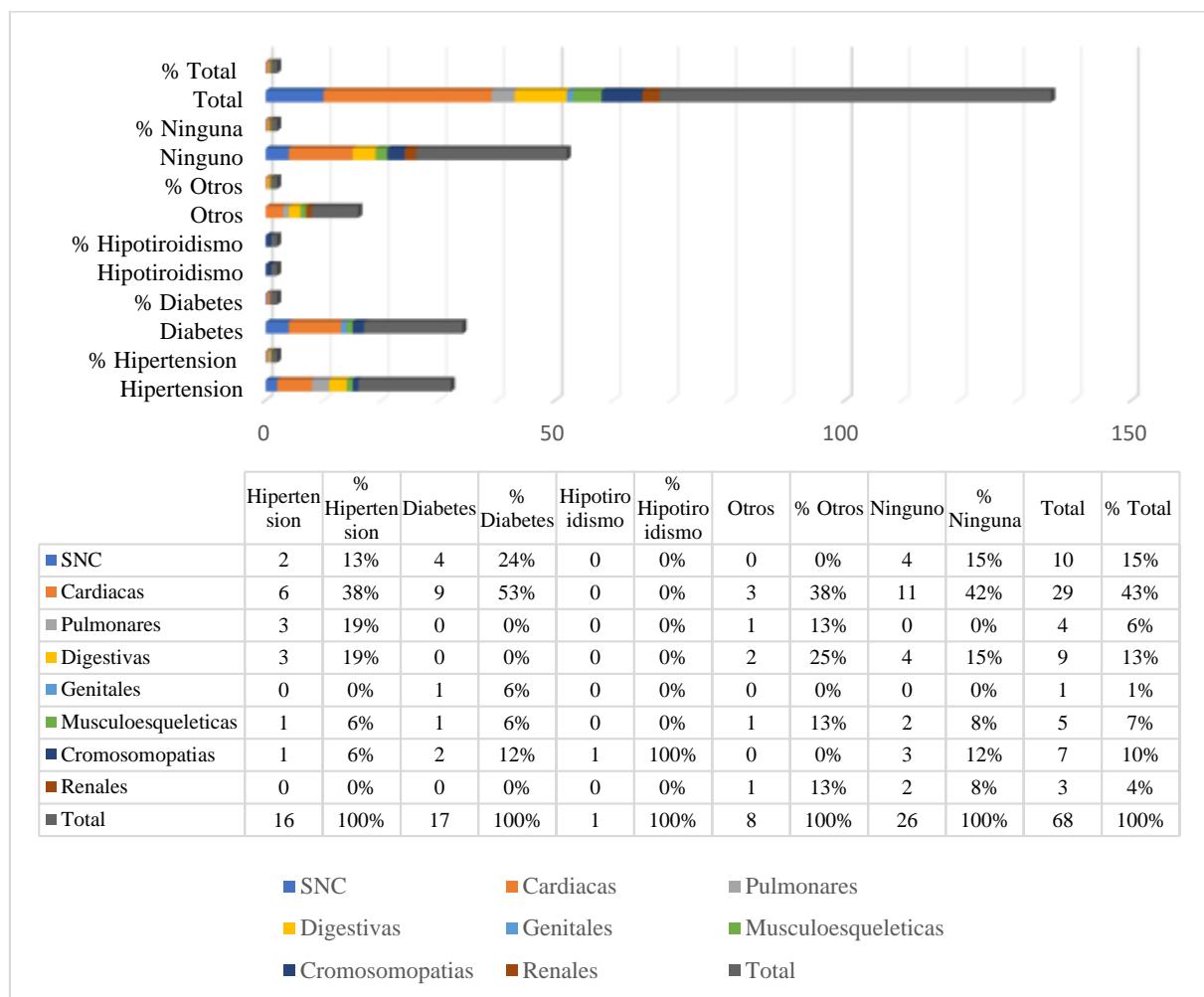
Fuente: Elaboración propia

Enfermedades crónicas y malformaciones congénitas

De las 68(100%) madres, se observó que 29 (43%) de los neonatos nacieron con anormalidades cardiacas, 10 (15%) presentaron alteraciones del sistema nervioso, 9 (13%) fueron digestivas.

De los recien nacidos con anormalidades cardiacas 9 (31%) fueron de madres diabeticas, 6 (21%) eran pacientes hipertensas, 26 (38%) no tenian ninguna enfermedad cronica.

Gráfico 13: Enfermedades crónicas y malformaciones congénitas



Fuente: Elaboración propia

11.Discusión y análisis

12.1 Madres

El presente estudio se realizó en el hospital de Sermesa-Masaya, en el cual se registraron 68 expedientes clínico que cumplían con los requisitos de la investigación tanto neonatos a como el de las madres, por lo que se procedió a realizar su discusión y análisis conforme al resultado obtenido.

En la investigación se observó que el 78% de las madres son del departamento de Masaya y 71% son de origen urbano, el último censo en nicaragua realizado en el 2005 Masaya ocupa el tercer puesto con 139. 582 en la población total de los municipios, ordenada según el tamaño de la población. ⁽⁴²⁾

Actualmente Masaya es uno de los departamentos más poblados, se ha ido expandiendo hacia las regiones rurales, por lo que las viviendas se encuentran en las cercanías de los cultivos siendo un factor de riesgo para las malformaciones congénitas por la exposición a químicos y plaguicidas utilizados en la agricultura. Según Ojeda LC, 2018 ⁽²⁴⁾. La distancia de la vivienda menor a 1 km, exposición materna directa a plaguicidas y uso frecuente de más de 3 veces por semana de plaguicidas de uso doméstico resulta ser estadísticamente significativos para las malformaciones congénitas.

El 43% de las pacientes son amas de casa y el 7% de ellas están expuestas al humo. Se obtuvo una estadística significativa entre los riesgos de exposición a elementos y la ocupación que desempeñan las madres, el 29% trabajan en zonas francas donde las jornadas laborales son extensas en las cuales permanecen de pie o sentadas por mayor tiempo, así como la inhalación de polvos textiles, lana y algodón provocando enfermedades respiratorias como bisinosis, fibrosis pulmonar o bronquitis crónica, por lo que podemos concluir que patologías del sistema respiratorio se convierten en factores de riesgo para el desarrollo de malformaciones fetales.

La edad materna que prevaleció fue de 30 a 35 años con el 38% la cual es considerada como un factor de riesgo para las malformaciones congénitas que coinciden con (Guillermo

Macías Villa H) el cual considera que madres en una edad avanzada corren mayor riesgo de alteraciones cromosómicas.

En el estudio se evidencio que el 63% de las pacientes se les realizó captación temprana en el embarazo y solo el 32% fue tardía, mientras que el 56% asistieron de 1 a 3 citas ginecológicas, el 13% se realizaron más de siete controles prenatales, el hospital Sermesa-Masaya es una unidad de referencia por lo que se podría explicar las bajas asistencias con ginecología, La (OMS) ⁽⁴³⁾ Recomienda una atención prenatal con un mínimo de ocho contactos puede reducir las muertes perinatales hasta en 8 por cada 1000 nacimientos, en comparación con un mínimo de cuatro visitas. Por lo que no tener una adecuado control obstétrico puede considerarse como factor de riesgo en las anomalías fetales.

La valoración por la rama especialista materno-fetal es importante para conocer las complicaciones médicas en relación de la madre y feto, el 54% de las pacientes del estudio no recibieron esta atención, mientras que el 46% si fue valorada por perinatología. Ginecología realiza dos citas con el especialista, en la primera y segunda mitad del embarazo, durante la revisión de expediente se observó el incumplimiento de las madres en las citas, la distancia del hospital en relación con los otros departamentos podría ser un factor que influya para la inasistencia con la especialidad por otra parte la falta de conocimiento sobre la importancia de la valoración materno-fetal también podría ser un elemento contribuyente.

EL 84% de las madres no poseen antecedentes de malformaciones congénitas en relación con las que han tenido algún aborto con el 37%, por lo que podemos concluir las pacientes pueden presentar este tipo de complicaciones sin tener o saber el historial médico en su familia, ya que existen defectos congénitos que no son compatibles con la vida, (Dungan JS) ⁽⁴⁴⁾ menciona que; Los trastornos genéticos espontáneos no se transmiten de una generación a otra, pero ocurren cuando el material genético de los espermatozoides del padre o los óvulos de la madre o de las células del embrión en desarrollo se daña por casualidad o por fármacos, productos químicos u otras sustancias dañinas. Por otra parte, no conocer el árbol genealógico se atribuye como un factor de riesgo potencial.

Conforme a los embarazos anteriores pudimos evidenciar que el 31% solo posee un hijo y 2 hijos equivalente al 31% por lo cual el número de hijos no se considera ningun factor de riesgo para malformaciones congénitas. Diversos estudios reportan que la frecuencia de defectos congénitos en recién nacidos de embarazos múltiples es aproximadamente del 9%. Su fisiopatología es diferente en relación con los embarazos únicos ya que intervienen procesos vasculares y mecánicos en su formación. ⁽⁴⁵⁾

En el estudio se demostró que las pacientes con enfermedades crónicas presentan mayores complicaciones durante el embarazo, 24% de las madres eran hipertensas, el 26% desarrollaron preeclampsia, siendo una de las principales causas de nacimientos prematuros; lo que se asocia mayormente a defectos cardíacos. En los recién nacidos prematuros, es más probable que el conducto arterioso no se cierre después del nacimiento. La incidencia de conducto arterioso permeable aumenta cuanto mayor es la premurez. ⁽⁴⁶⁾

El 25% eran diabéticas, el 19% presentaron vaginitis durante el embarazo, las pacientes con diabetes son mayormente propensas a las infecciones vaginales por hiperglucemia ocasionando modificaciones en el pH vaginal y suprimiendo el sistema inmunológico.

Los hábitos maternos el 66% no presentaron alguna costumbre de riesgo para las malformaciones congénitas, el 15% reflejaron la ingesta de sodas por costumbre a la hora de comidas. Se reconoce que un excesivo consumo de energía, ciertas grasas, colesterol, alcohol y sodio (sobre todo la sal) y un consumo bajo de frutas, hortalizas y fibras, junto con estilos de vida sedentarios, contribuyen en forma importante al aumento en la incidencia de enfermedades crónicas de los segmentos más pudientes en la mayoría de comunidades del mundo. ⁽⁴⁷⁾

12.2 Recién Nacidos

El 85% de los bebés que nacieron en el hospital Sermesa – Masaya, en relación con Apgar el 76% tuvieron 8/9, 6% de los recién nacido en esta unidad tuvieron 4/9, por lo que nacer en la filial Sermesa Masaya es menos probable las complicaciones de las asfixias neonatales.

En el estudio se evidenció que el sexo masculino es el más afectado con un 51%.

En relación con la estancia hospitalaria prevaleció el período de 1 a 10 días con un 65%, entre este período existe una mayor probabilidad de egreso con 57% y el 4% de fallecer. Por lo que podemos decir que el diagnóstico temprano de la malformación es de importancia.

Las malformaciones cardíacas fueron las que más prevalecieron en el estudio con un 43% las que más se observaron son: CIV, PCA, PAD, CIA, cardiopatía congénita compleja, estenosis de las ramas pulmonares, ventriculomegalia, CoA.

El 15% pertenecían a las alteraciones del sistema nervios se observaron malformaciones como: Síndrome de Dandy Walker, Hidrocefalia, Microcefalia, disrafia espinal cervical y lumbar, meningocele, mielomeningocele, colpocefalia, Arnonold Chiari 2, quiste subependimario eutiroideo, laringomalacia, paladar hendido, hipoplasia del cuerpo calloso, esquinencefalia, polimicrogiria.

El 13% presentaban alteraciones estructurales del sistema digestivo las más frecuentes fueron: Hernia diafragmática, gastrosquisis, estenosis esofágica, atresia intestinal, malformación anorrectal, estenosis hipertrófica del píloro. Las cromosomopatías ocuparon el 10% observándose con más frecuencia síndrome de Down y trisomía 18.

Se evidenció que las anomalías con mayor riesgo de mortalidad son las digestivas con 4% y 1% en las cardiopatías. Algunas malformaciones gastrointestinales congénitas, tales como mal rotación, tienen un muy buen resultado, mientras que otras, como la hernia diafragmática congénita, tienen un mal pronóstico (mortalidad de 10 a 30%). ⁽⁴⁸⁾

El 53% de los diagnósticos se hicieron por medio de ecocardiogramas realizados por el cardiólogo pediatra y el 24% con ecografías, en relación al tiempo del diagnóstico el 69% fueron durante la estancia hospitalaria, por lo que la vigilancia continua de neonatología y los métodos diagnósticos de imagen fueron un punto importante para la identificación de malformaciones congénitas.

12.3. Madres y recién nacidos

Las madres del estudio el 28% (19), presentaron otro tipo de patologías propiamente del embarazo como APP, RPM, polihidramnios, oligohidramnios y anhidramnios. Por lo que las pacientes que presentan complicaciones obstétricas poseen más riesgo al desarrollo de malformaciones congénitas, la ruptura prematura de membrana es una puerta de entrada de microorganismos como la sífilis, herpes simple y el citomegalovirus hacia la cavidad fetal. En la gestante infectada, se produce una viremia, parasitemia o bacteriemia, que ocasiona que el microorganismo pase al feto. La principal vía de transmisión es la transplacentaria y el contacto directo con el microorganismo en el canal del parto. Son menos frecuentes, la vía ascendente a través de infecciones genitourinarias y por procedimientos invasivos durante la gestación.⁽⁴⁹⁾, por lo él neonato esta propenso a infecciones que pueden ocasionar malformaciones congénitas., Como ya es bien sabido el líquido amniótico y su cantidad tiene funciones importantes durante el embarazo, permite el movimiento del feto, contribuye al crecimiento óseo además del correcto desarrollo pulmonar, por lo que la disminución o perdida de este es un factor de riesgo para las anomalías congénitas.

La rotura prematura de membranas pretérmino prolongada antes de la viabilidad (a < 24 semanas) aumenta el riesgo de deformidades de los miembros (p. ej., posición anormal de las articulaciones) e hipoplasia pulmonar debido a la pérdida del líquido amniótico (denominado secuencia o síndrome de Potter).⁽⁵⁰⁾

La rotura prematura de membranas puede aumentar el riesgo de hemorragia intraventricular en los recién nacidos; la hemorragia intraventricular puede dar lugar a trastornos del neurodesarrollo (p. ej., parálisis cerebral).⁽⁵⁰⁾

Las malformaciones fetales presentaron en el 64% de los casos los cuales el desarrollo clínico del polihidramnios fue agudo y subagudo. Las malformaciones congénitas que con mayor frecuencia se asocian a polihidramnios son del sistema gastrointestinal y sistema nervioso central.⁽⁵¹⁾

El 26% de las madres en el estudio presentaron preeclampsia en el embarazo, el 21% de los neonatos presentaron malformaciones cardiacas relacionadas a esta complicación.

La preeclampsia (PE) es un tipo de hipertensión gestacional que ocasiona alteraciones multisistémicas en la madre que son perjudiciales para el feto, dentro de las causas para su desarrollo son la obesidad, las enfermedades crónicas, edad materna (>35), embarazos múltiples.

La PE está relacionada con los partos pretérminos por las múltiples complicaciones materno-fetal que se presentan a causa de las cifras de presión arterial elevadas. Las diversas complicaciones fetales que incluyen la restricción del crecimiento intrauterino, prematuridad, defectos congénitos del sistema nervioso, digestivo, alteraciones hematológicas y recientemente se han descrito diversos tipos de defectos cardíacos.⁽⁵²⁾

El 87% de los neonatos fueron dados de alta, 54% eran de madres que asistieron de 1 a 3 controles prenatales, el 14% de los recién nacidos fallecieron, el incumplimiento de las citas obstétricas es un factor de riesgo para los pacientes, la prevención de las malformaciones congénitas y complicaciones materno fetal, se realiza por medio del examen ginecológico, maniobras de Leopold, ecografías, bioquímica sanguínea, valoración especializada por perinatología, pruebas de monitoreo fetal y vitaminas prenatales.

Según la OMS⁽⁴³⁾ El cuidado del embarazo en forma temprana, periódica e integral, disminuye sustancialmente el riesgo de complicaciones y muerte tanto materna como perinatal; propicia además una adecuada atención del parto y, por otro lado, asegura condiciones favorables de salud para las madres y sus hijos/as en los períodos inmediatamente posteriores al nacimiento, así como disminuye la incidencia de discapacidad de causa congénita.

El 43% de los neonatos nacieron con anomalías cardíacas, el 31% eran hijos de madres diabéticas, el 15% de los recién nacidos presentaron alteraciones del sistema nervioso, 21% de las pacientes eran hipertensas, Las enfermedades maternas y los medicamentos que se ingieren para su control pueden tener efectos directos en el feto, dado que se comportan como posibles alteradores del ambiente intrauterino fetal. De importancia en esta categoría tenemos la diabetes mellitus, la epilepsia y la fenilcetonuria. La diabetes produce

alteraciones cerebrales, el mecanismo teratogénico es aún desconocido, pero interviene la alta concentración de radicales libres, alteración en el metabolismo de las prostaglandinas, glicosilación de proteínas y múltiples mutaciones en el ADN. ⁽⁵³⁾

12. Conclusiones

Conforme al primer objetivo del estudio Las características sociodemográficas encontradas fueron:

- El 78% de las madres son del departamento de Masaya, 71% son de origen urbano.
- La edad materna con mayor prevalencia de malformaciones congénitas es la 30 a 35 años.
- El 63% de las madres fueron captación temprana, pero solo 13% asistieron a más de siete controles prenatales.
- Más de la mitad de las madres no recibieron valoración por perinatología
- Las enfermedades crónicas en las madres son un factor predisponente para las anomalías de nacimiento.
- El sexo masculino es el más afectado con las malformaciones congénitas.
- Las malformaciones congénitas que más prevalecieron fueron las cardiacas

La prevalencia de las malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya fue de 2 por cada 100 nacimientos en el periodo de estudio.

Los Principales métodos diagnósticos fueron los ecocardiogramas y las ecografías.

13. Recomendaciones

A la madre

Mantener un control médico sobre las enfermedades crónicas

Cumplir con las indicaciones que se den durante las consultas médicas, despejar cualquier duda con su médico tratante.

Acudir a unidad hospitalaria al sentir mal estar o signos de peligro durante el embarazo y posterior al nacimiento del bebe.

Realizarse esquema de vacunación completa durante la gestación.

Tomar ácido fólico antes de la planeación de un embarazo.

Evitar ingesta o realización de creencias culturales, sin consultar con su médico tratante.

Al personal de salud

Explicar a las mujeres en edad fértil la importancia de la planificación familiar y el conocimiento previo del historial médico familiar.

Orientar a las madres sobre la importancia de la captación prenatal y atención ginecológica completa, así como una adecuada alimentación, hábitos maternos y la ingesta de ácido fólico durante el embarazo.

Establecer un seguimiento médico de las pacientes que no acudieron a controles prenatales después de su captación o la cita con el servicio de perinatología.

Realizar un registro de los factores de riesgo en las madres con un alto riesgo de malformaciones congénitas, para el diagnóstico precoz e intra útero.

Educar a los padres y familia sobre las malformaciones congénitas, riesgos, cuidados y complicaciones que pueden presentar los pacientes con defectos congénitos.

A la unidad hospitalaria:

Realizar estudios de prevalencia de las malformaciones congénitas en la unidad hospitalaria.

Educar y capacitar al personal de salud sobre los tipos de malformaciones congénitas y las posibles complicaciones ante y posparto.

Implementar un registro completo del bebe en el expediente clínico con el historial prenatal de la madre.

Estudiar los casos médicos entre el servicio de ginecología y neonatología de las malformaciones congénitas que se han presentado con mayor frecuencia en la unidad.

Implementar métodos diagnósticos tipo cariotipo y estudios genéticos en madres con alta probabilidad de malformaciones congénitas.

14. Bibliografía

1. OMS. Anomalías congénitas. [Online].; 2022. Available from: <https://www.who.int/es/>.
2. Minsa. Nicaragua trabaja en el registro de enfermedades congénitas. [Online].; 2019. Available from: <https://www.minsa.gob.ni/>.
3. OPS. Malformaciones congénitas. 2015 junio.
4. Gudiel Jarquin JJ. <https://repositoriosiidca.csuca.org/>. [Online].; 2017 [cited 2022 Agosto. Available from: <https://repositorio.unan.edu.ni/9113/1/98681>.
5. Bamshad JC. Genetica medica. Cuarta ed. Barcelona: Elsevier ; 2011.
6. Coral Barreda Bonis , González Casado I. Síndrome de Turner Madrid: Protoc diagn ter pediat; 2019.
7. alcalde EF. Estudio epidemiologico de malformaciones mayores congénitas detectadas en el periodo prenatal y posnatal en una poblacion. Trabajo fin de Master. Zaragoza: Universidad de Zaragoza, facultad de medicina; 2013.
8. González VL. Aspectos practicos de dismorfologia. In Congreso de la asociación española de pediatria; 2019. p. 54.
9. Olaya C, M, Paola Barragán-Osorio , Barragán-Osorio , Giraldo G, Castro , Vanegas, AM, et al. Malformaciones menores y otras anomalidades morfologicas en serie de necropsias fetales y perintales en Bogota. Patologia Revista latinoamericana. 2019 Febrero; 57(6).
10. Servicio Andaluz de salud. Codificacion en CIE-9-MC. Area de conocimiento de gestion sanitaria ed.: Servicio de producto sanitario; 2010.
11. Organizacion mundial de la salud. Vigilancia de las anomalias congenitas Atlas de algunos defectos congenitos Suiza; 2015.
12. Buyo BE, Iniesta Casas P, Pilar Ruiz-T aO, Carrallo AC. [Documento].; 2018 [cited 2022 agosto 26. Available from: <https://www.unav.edu/documents>.
13. Sociedad española de cardiologia. Fundacion española del corazon. [Online]. Available from: <https://fundaciondelcorazon.com/>.
14. Camacho González I, García Arquero , García de Pablo T. Síndrome de Patau. In. Madrid; 2018. p. 51.

15. Eduardo Esparza-García ACCCHM. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. *Revista Mexicana de pediatria*. 2017 enero; 84(1).
16. Instituto Marquès. Instituto Marquès. [Online].; 2021. Available from: <https://institutomarques.com/glosario/anomalias-cromosomicas-estructurales/>.
17. Esquivel-Quezada, René Emiliano; García-Morales, Carla ; Castillo-Cadena, Julieta. Implicaciones causadas por la presencia y segregación de translocaciones robertsonianas Su diagnóstico y efectos en la población. *Revista Biomedic*. 2022 Mayo-Agosto; 33(2).
18. Pereira González, S.; Pásaro Méndez, E. Genetica y deficiencias Geneticas. In Sección de Genética. Hospital Materno Infantil. La coruña; 2021. p. 141.
19. Abarca Barriga, Hugo H.; Chávez Pastor, Miguel; Trubnykova, Milana. Factores de riesgo en las enfermedades. In *Acta medica peruana*; 2018; Peru. p. 47-48.
20. Petracchi F. Actuálizacion sobre agentes teratogenos. Sociedad argentina de diagnostico prenatal y tratamiento. 2015 febrero.
21. Rodríguez, Marcela ; Tamayo Fernández, Martalucia; Rivadeneira, Fernando. Derecho a vivir en desventaja agentes teratogénicos y Teratogenecidad. 10th ed. Fernández MT, editor. Colombia; 2021.
22. Guillermo Macías Villa H, Hernández M, Leboreiro J, Bernárdez Zapata , Braverman Bronstein. Edad avanzada como factor de riesgo perinatal y del recien nacido. *Acta medica grupo angeles*. 2018 junio; XVI(126).
23. Benítez Leite S, Macchi ML, Acosta M. Malformaciones congénitas asociadas a agrotóxicos Asuncion: BASE. *Investigaciones Sociales*; 2008.
24. Ojeda LC, Benítez Leite S. Factores de riesgo prenatales y su asociación a malformaciones congénitas en un Hospital Universitario de Referencia. *Pediatr. (Asunción)*. 2018 abril;(9).
25. Gonzalo Velilla. L, Berdún Pueyo , Alonso Arana L, Cebrián Rodríguez , Blanco Rollán P, Almudi Alonso.. *Revista sanitaria de investigacion*. [Online].; 2022 [cited 2022 agosto 26. Available from: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/habitos-toxicos-durante-la-gestacion/>
26. Franco NMS. Embarazo y hábitos tóxicos: repercusiones en el recien nacido. Universidad de la laguna. 2015 junio;(6).

27. Marín Iranzo R, Gorostidi Pérez M, Álvarez-Navascués R. Hipertensión arterial y embarazo. Nefro Plus. 2011 Junio;(21).
28. encolombia. encolombia. [Online]. [cited 2022 agosto 27. Available from: <https://encolombia.com/medicina/guiasmed/guia-clinica-embarazo/mujeres-hipertension>.
29. Polancoponce C, Revilla Monsalve C, Palomino Garibay Á, Sergio IA. Efecto de la diabetes materna en el desarrollo fetal de humanos y ratas. Ginecol Obstet Mex. 2005.
30. Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos. Diabetes y malformaciones congénitas. Medisur. 2015 Septiembre; XVII(5).
31. Nazer Herrera J, García Huidobro , Cifuentes Ovalle. Malformaciones congénitas en hijos de madres con diabetes gestacional. Revista médica de Chile. 2005 Mayo; 133(5).
32. Servizo Galego de saude. Alimentación saludable durante. Jornadas de salud perinatal. 2014 Noviembre; VIII.
33. Martínez García , Jiménez Ortega AI, Peral-Suárez , M Bermejo , Elena RR. Importancia de la nutrición durante el embarazo. Nutricion hospitalaria. 2020 septiembre; 37.
34. Hernández Ugal F. Ácido fólico y embarazo. Revista medica electronica. 2019 Febrero; 41(1).
35. Plasencia M. Ácido fólico. Elsevier. 2005 febrero; XXIV(2).
36. Aytés AP. Actitud ante el recien nacido con malformaciones congenitas. ; II.
37. Sistema General de Seguridad Social en Salud. Detección de anomalías. Guía de práctica clínica. 2013 Abril;(3).
38. Doldan JCA. Estudios citogenéticos prenatales en líquido amniótico en embarazadas de alto riesgo hospital materno fetal. Posadas misiones. 2020.
39. Isabel VMM, Ochoa Sangrador. Manejo perinatal de los defectos congénitos. In Protocolos de Neonatología.; 2006. p. 151-155.
40. Universitat de Barcelona. Amniocentesis. Centre medicina fetal. 2016 Abril.
41. Hernandez Samperi R, Fernandez Collado C, Pilar Baptista L. Metodología de la

- investigacion. quinta ed. Mexico; 2010.
42. Gobierno de nicaragua. Cifras oficiales censos nacionales, 2005. Censo de poblacion y vivienda. 2006 Mayo; VII.
43. OMS. Organizacion mundial de la salud. [Online]; 2016 [cited 2022 Agosto 14]. Available from: <https://www.who.int>.
44. Dungan JS. Manual MSD. [Online]; 2021 [cited 2022 agosto 14]. Available from: <https://www.msdmanuals.com/>.
45. López-Uriarte , Aguinaga-Ríos. Discordancia de defectos congénitos en recién nacidos de embarazos múltiples en el Instituto Nacional de Perinatología. Perinatol. 2012 Marzo; XVI(1).
46. Ballest AL. Recien nacidos prematuros. Manual MSD. 2021 Abril.
47. Latham MC. Nutricion humana en el mundo. veintinueve ed. Roma; 2002.
48. Cochran WJ. Generalidades sobre las anomalias digestivas congénitas. Manual MSD. 2021 Abril.
49. Badia Barnusell , Figaró Voltà , Domingo Puiggròs M, Aldecoa Bilbao. Infecciones congenitas. Pediatra integral. 2014; XVIII(6).
50. Moldenhauer JS. Ruptura Prematura de membrana. MSD para profesionales. 2021 julio.
51. Dulay AT. Polihidramnios. Manual MSD para profesionales. 2020 octubre.
52. Isabel Silva-Ocas , Gálvez-Olortegui J, Gálvez-Olortegui , Tavara-Valladolid , Fiestas-Plucker G, Chaman-Castillo. Preeclampsia y defecto cardiaco fetal. Revista chilena de obstetricia y ginecologia. 2016; 81(5).
53. Santos Solís M, Vázquez Martínez VR, Torres González CJ, Torres Vázquez , Aguiar Santos DB, Hernán Hernández Monzón. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones. Universidad de ciencias medicas cienfuegos. 2013.

Anexo

Tabla 1: Zona de procedencia

Zona de procedencia						
Procedencia	Rural	% Rural	Urbano	% Urbano	Total	% Total
Masaya	16	80%	37	77%	53	78%
Granada	1	5%	6	13%	7	10%
León	1	5%	0	0%	1	1%
Managua	0	0%	5	10%	5	7%
Nueva Segovia	1	5%	0	0%	1	1%
Carazo	1	5%	0	0%	1	1%
Total	20	100%	48	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Tabla 2: Escolaridad

Escolaridad									
Edad	Primaria	% Primaria	Secundaria	% Secundaria	Universitaria	% Universitaria	Total	% Total	
15 a 19 años	0	0%	0	0%	2	9%	2	3%	
20 a 24 años	3	23%	13	39%	2	9%	18	26%	
25 a 29 años	2	15%	10	30%	7	32%	19	28%	
30 a 35 años	8	62%	10	30%	8	36%	26	38%	
> 35 años	0	0%	0	0%	3	14%	3	4%	
Total	13	100%	33	100%	22	100%	68	100%	

Fuente: Elaboración propia

Tabla 3: Controles prenatales

Captación prenatal	Controles prenatales									Total	% total
	1 a 3	% 1 a 3	4 a 6	% 4 a 6	>7	% >7	Ninguna	% Ninguna			
Temprana	20	53%	10	91%	8	89%	5	50%	43	63%	
Tardía	18	47%	1	9%	1	11%	2	20%	22	32%	
No se hizo	0	0%	0	0%	0	0%	3	30%	3	4%	
Total	38	100%	11	100%	9	100%	10	100%	68	100%	

Fuente: Elaboración propia

Tabla 4: Valoración por perinatología

Valoración por perinatología						
¿Dónde se realizó los controles prenatales?	Si	% Si	No	% No	Total	% Total
Sermesa	25	81%	28	76%	53	78%
Privado	2	6%	4	11%	6	9%
Ningún control	4	13%	5	14%	9	13%
Total	31	100%	37	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Tabla 5: Número de embarazos anteriores

Número de embarazos anteriores	Número de embarazo anteriores	
	Frecuencia	Porcentaje
1	21	31%
2	21	31%
3	8	12%
> 4	3	4%
Ninguno	15	22%
Total	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Tabla 6: Hábitos maternos

Hábitos Maternos		
Hábitos maternos	Frecuencia	Porcentaje
Ninguno	45	66%
Soda	10	15%
Te	5	7%
Tabaco	6	9%
Alcohol	2	3%
Total	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Tabla 7: Sexo del paciente

Sexo del paciente						
Edad del paciente	Masculino	% Msculino	Femenino	% Femenino	Total	% Total
1 a 7 días	21	60%	25	76%	46	68%
< 28	12	6%	2	6%	4	6%
8 a 15 días	2	34%	6	18%	18	26%
Total	35	100%	33	100%	68	100%

Fuente: Elaboración propia

Tabla 8: Condición de egreso

Días de estancia hospitalaria	Condición de egreso										
	Alta	% Alta	Fallecido	% Fallecido	Traslado	% Traslado	Abandono	% Abandono	Total	% Total	
1 a 10 días	39	66%	3	50%	2	100%	0	0%	44	65%	
11 a 20 días	12	20%	1	17%	0	0%	1	100%	14	21%	
21 a 30 días	5	8%	1	17%	0	0%	0	0%	6	9%	
31 a 40 días	1	2%	1	17%	0	0%	0	0%	2	3%	
41 a 50 días	1	2%	0	0%	0	0%	0	0%	1	1%	
71 a 74 días	1	2%	0	0%	0	0%	0	0%	1	1%	
Total	59	100%	6	100%	2	100%	1	100%	68	100%	

Fuente: Elaboración propia

Tabla 9: Cronograma de trabajo

Nº	Actividades	abril					Mayo					Junio					Julio			Agosto				Septiembre	
		2 3	2 4	2 8	2 9	3 0	0 1	0 5	0 7	1 0	0 1	0 2	0 3	2 9	3 0	2 7	2 8	2 9	9 0	1 0	1 6	1 7	26	6	
1	Fase exploratoria																								
2	Aprobación del tema																								
2	Redacción de protocolo																								
3	Prueba o validación de instrumentos																								
4	Obtención de la información																								
5	Procesamiento y análisis estadístico																								
6	Discusión de los resultados																								
7	Redacción de informe final																								
8	Presentación del trabajo																								

Imagen 1: Detalle estadístico de paciente por diagnostico

Detalle de Paciente por Diagnósticos								
Expediente	Nombre del Paciente	Sexo	Edad	NISS	Ámbito	Cargo Facultación	Código	Diagnóstico
00291766	RIVERA SUAREZ ROBISON AIC	M	1	HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.0	C/N PERIHEMIBRANCA
00291865	RODRIGUEZ CERDA ANGEL EMANUEL	M	+	HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.0	ESTENOSIS INTRATRÓICA DE PILORIO X HIGEROTRÓFIA DE PILORIO
00292169	RUIZ SÁNCHEZ MARÍA ALEXANDRA	F	0	HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	FOP-FORMAN OVAL PERMEABLE
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	POSTOX AMPUTACION DE DEDO SUPERANUNERARIO DE PIE (2D X POLIACTILA PIE IZQ)
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	FOP-DUCTUS NEONATAL PEQUEÑO
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.6	DISFRARIA ESPINAL CERVICAL D3 Y LUMBAR 5
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.6	DISFRARIA ESPINAL CERVICAL D3 Y LUMBAR LS
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	FOP- DUCTUS NEONATAL PEQUEÑO
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.9	RHT + AEG + MENINGOCELE CERVICAL RESUELTO
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q24.9	VENTRICULOMEGLIA COLPOCEFALIA
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q24.9	VENTRICULOMEGLIA-COLPOCEFALIA
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q25.0	PHT (PERSESTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO SIN REPERCUSION HEMODINAMICA)
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.3	PROBABLE TRICOMA 1B
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q25.0	PCA (PERSESTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO)
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q21.1	HIDronefrosis renal (ZQEDA)
00290812*	SÁNCHEZ FLORES MARYAM THAIS	F	1	HOS	ASEG PER CAPITA		Q25.7	MELOMENODE LUMBAR 1-4-5 CORREGIDO ARN
00294559	SÁNCHEZ RAYON MILAGRO GUADALUPE	F	1	HOS	ASEG PER CAPITA		Q25.0	PCA GRANDE CON REPERCUSION HEMODINAMICO IMPORANTE
				HOS	ASEG PER CAPITA		Q25.0	PCA GRANDE CON REPERCUSION HEMODINAMICA CON DILATACION MODERADA VI

Version 1.0

Modulo: Historia

Usuario: jpavon

Página 9 de 11

Fecha de impresión: 27/06/2022 11:55 AM

Imagen 2: Detalle estadístico de paciente por diagnóstico

Imagen 3: Detalle estadístico de paciente por diagnóstico

Imagen 4: Detalle estadístico de paciente por diagnóstico

Imagen 5: Detalle estadístico de paciente por diagnóstico

Imagen 6: Detalle estadístico de paciente por diagnostico

Detalle de Paciente por Diagnósticos									
Diagnósticos:	Q00-Q01, Q02-Q03, Q04-Q05, Q06-Q07, Q10-Q11, Q12-Q13, Q1	Edad:	0 a 1					Fecha Inicio:	01/01/2019
Financiador:	4, Q15-Q16, Q17-Q18, Q20-Q21, Q22-Q23, Q24, Q25-Q26, Q27,							Fecha Fin:	31/01/2022
Ámbito:	Q28-Q35, Q36-Q37, Q38-Q39, Q40-Q41, Q42-Q44, Q45-Q46, Q50-Q51, Q52-Q53, Q54, Q55-Q56, Q56,							Tipo Asegurado:	Todos los Tipos
Servicio:	Q61-Q62, Q63-Q64, Q65-Q66, Q67-Q68, Q69-Q70, Q71-Q72, Q73-Q74, Q75-Q76, Q77-Q78, Q79-Q80, Q81-Q82, Q83-Q84, Q85,							Origen de Consulta:	Todos Los Origenes
Q98-Q99, Q87-Q89, Q89-Q90, Q91-Q92, Q93-Q95, Q96-Q97, Q98-Q99,	Especialidad:	Todas Las Especialidades							
00292782	GUTIERREZ APULCAINO HOLMAN ADRIEL	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q01-9	SD DOWN		
	GUTIERREZ GONZALEZ NOEL TADEO	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q32-0	TRAQUEOMALACIA		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q39-1	RNT + PEG + BN + ATRESIA ESOFAGICA III CORREGIDA		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	FORAMEN OVAL PERMEABLE		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q54-9	HIPOSPADIA		
00290337	GUTIERREZ SOZA ZAID NOHEL	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q67-5	ESCOLIOSIS DORSOLUMBAR		
	HUERMES HERNANDEZ SNAYDER ALBERTO	M	0	H05	ASEG PER CAPITA	Q25-0	PCA PEQUEÑO		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	FOP + PCA PEQUEÑO		
00293305	HURTADO ORTIZ YASSIR ALEJANDRO	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q42-3	POSTOX COLOSTOMIA TIPO PEÑA+CVC X MALFORMACION		
	JIMENEZ ALEMAN JOSEPH JAFETH	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q25-0	ANORECTAL SIN FISTULA APARENTE		
00288710				H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	PCA FRECUENO		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	CIA (COMUNICACION INTERARTICULAR)		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	CIA (OSTIUM SECUNDUM GRANDE)		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q25-0	PCA (PERSISTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO)		
00299322	LEZAMA BRIONES BB HILLARY	F	0	H05	ASEG PER CAPITA	Q50-6	SD POTTER TIPO II		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q61-4	DISPLASIA RENAL		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q75-3	MACROCEFALIA		
				H05	ASEG PER CAPITA	Q62-0	HIDRONEFROSIS BILATERAL DE PREDOMINIO DERECHO		
00289319	LOPEZ GARCIA YURI MERCEDITA	F	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q25-0	PCA (PERSISTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO)		
	LOPEZ MORALES CRISTHIAN MIGUEL	M	0	H05	ASEG PER CAPITA	Q21-1	FOP SIN REPERCUSION HEIMODINAMICA		
0028838	LOPEZ PALMA NORMAN EZEQUIEL	M	1	H05	ASEG PER CAPITA	Q24-9	CARDIOPATIA CONGENITA		
00286031				H05	ASEG PER CAPITA				

Imagen 7: Detalle estadístico de paciente por diagnostico

Detalle de Paciente por Diagnósticos								
Expediente	Nombre del Paciente	Sexo	Edad	NSS	Ámbito	Cargo Fácturación	Código	Diagnóstico
00289231	LOPEZ PILARTE MIGUEL EZEQUIEL	M	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	FORAMEN OVAL PERMEABLE SIN REPERCUSION HEMODINAMICO
00297716	LOPEZ RIOS BB ANA	F	0	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE) SIN REPERCUSION HEMODINAMICA
00293121	MAHAMUD GARCIA ARIANA SAMARA	F	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)
00289519	MALTEZ SOLIS BB LUZ	M	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	025.0	PERSISTENCIA DE CONDUCTO ARTERIOSO PEQUEÑO
00280190	MARTINEZ ESPINO ESTEFANY DE LOS ANGELES	F	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	050.5	SINDROME DE POTTER TIPO 2
00291542	MARTINEZ LARIOS GABRIELA VICTORIA	F	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	FOP QUE NO OCACIONA REPERCUSION HEMODINAMICA
00289537	MEJIA FARINA BB GLEYCI	M	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	025.0	PCA GRANDE QUE OCACIONA REPERCUSION HEMODINAMICA
00289911	MENDEZ VEGA CAMILO DAVID	M	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	059.9	POLIDACTILIA BILATERAL
00290599*	MIRANCA BAL TODANO AYLIN NAZARETH	F	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	051.4	DISPLASIA RENAL MULTIOJSTICA DERECHA
00301376	MORAGA RODRIGUEZ THAGO DE JESUS	M	1	H05	HOS	ASEG PER CAPITA	052.5	SINEQUIA VULVAR
					HOS	ASEG PER CAPITA	043.9	MALFORMACION ANORRECTAL SIN FISTULA
					HOS	ASEG PER CAPITA	049.1	ATRESIA ESOFAGICA TIPO IV
					HOS	ASEG PER CAPITA	042	MICROCEFALIA
					HOS	ASEG PER CAPITA	061.3	RNI+RIN+DERECHO POLIQUISTICO
					HOS	ASEG PER CAPITA	061.4	DISPLASIA RENAL MULTIOJSTICA
					HOS	ASEG PER CAPITA	060.9	TRISOMIA 21
					HOS	ASEG PER CAPITA	025.0	PCA (PERSISTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO)
					HOS	ASEG PER CAPITA	031.5	LARINGOMALACIA TIPO II

Imagen

Imagen 8: Detalle estadístico de paciente por diagnostico

Detalle de Paciente por Diagnósticos								
Expediente	Nombre del Paciente	Sexo	Edad	NSS	Ámbito	Cargo Fijación	Código	Diagnóstico
000.001.002.003.004.005.006.007.010.011.012.013.01								
Diagnósticos:	01015.016.017.018.020.021.022.023.024.025.026.027.							
Financiador:	02853.063.031.032.033.034.035.036.037.038.039.040.04							
Ambito:	051.052.053.054.055.056.057.058.059.060.061.062.063.064.065.066.067.068.069.070.071.072.07							
Servicio:	086.087.089.090.091.092.093.095.096.097.098.099							
Especialidad:	Todas Las Especialidades							
Fecha Inicio:	01/01/2019							
Fecha Fin:	31/01/2022							
Tipo Asegurado:	Todos los Tipos							
Origen de Consulta:	Todos Los Orígenes							
00289041*	MORALES ABURTO FRANCIS ADRIANA	F	1		HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	FOP+CIA TIPO OSTHEUM SECUNDUM
								DISPLASIA RENAL MULTIQUESTICA
					HOS	ASEG PER CAPITA	053.1	CRYPTORQUIDIA DERECHA
					HOS	ASEG PER CAPITA	053.9	CRYPTORQUIDIA DERECHA
					HOS	ASEG PER CAPITA	025.0	CONDUCTO ARTERIOSO PEQUEÑO SIN REPERCUSION
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	HEMODINAMICA
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTHEUM SECUNDUM
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	CON REPERCUSION HEMODINAMICA
					HOS	ASEG PER CAPITA	024.9	CIA TIPO OSTHEUM SECUNDUM+FOP
					HOS	ASEG PER CAPITA	024.9	CARDIOPATIA CONGENITA CIA TIPO OSTHEUM SECUNDUM +
					HOS	ASEG PER CAPITA	024.9	CARDIOPATIA CONGENITA (ACANGENIA/ASD/C)
					HOS	ASEG PER CAPITA	043.3	POST QUIRURGICO POR MAL ROTACION INTESTINAL + LAPE
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	+ PROCEDIMIENTO DE LAZO
					HOS	CONVENIO COLECTIVO	021.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)
					HOS	CONVENIO COLECTIVO	025.0	PDA (PERSESTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO) PEQUEÑO
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	OM. OSTEUM SECUNDUM+CAMBIO DE VALVULA X
					HOS	ASEG PER CAPITA	003.1	DISFUNCION VALVULAR X HIDROCEFALIA
					HOS	ASEG PER CAPITA	003.1	SINDROME DE DANDY WALKER
					HOS	ASEG PER CAPITA	004.8	SINDROME DE DADDY WALKER
					HOS	ASEG PER CAPITA	004.8	VENTRICULONEGALIA
					HOS	ASEG PER CAPITA	003.1	SINDROME DE DANDY WALKER + DERNIVACION
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	VENTRICULOPERITONEAL
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	CIA—COMUNICACION INTERAURICULAR
					HOS	ASEG PER CAPITA	021.1	COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTHEUM SECUNDUM
					HOS	ASEG PER CAPITA	025.0	PDA—PERSESTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO

Imagen 9: Detalle estadístico de paciente por diagnostico

Detalle de Paciente por Diagnósticos

Diagnósticos: 0,00,0,01,0,02,0,03,0,04,0,05,0,06,0,07,0,10,0,11,0,12,0,13,0,1 **Edad:** 0 a 1 **Sexo:** Todos
Financiador: 4,015,016,017,018,020,021,022,023,024,025,026,027,028,029,030,031,032,033,034,035,036,037,038,039,040,041
Ámbito: 0,639,0,640,0,641,0,642,0,643,0,644,0,645,0,65,0,66,0,67,0,68,0,69,0,70,0,71,0,72,0,73,0,74,0,75,0,76,0,77,0,78,0,79,0,80,0,81,0,82,0,83,0,84,0,85,0,86,0,87,0,88,0,89,0,90,0,91,0,92,0,93,0,95,0,96,0,97,0,98,0,99
Servicio: 0,985,0,987,0,989,0,991,0,991,0,992,0,993,0,995,0,996,0,997,0,998,0,999
Especialidad: Todas Las Especialidades
Fecha Inicio: 01/01/2019 **Fecha Fin:** 31/01/2022
Tipo Asegurado : Todos los Tipos
Origen de Consulta: Todos Los Orígenes

Expediente	Nombre del Paciente	Sexo	Edad	NSS	Ámbito	Cargo Facuración	Código	Diagnóstico
------------	---------------------	------	------	-----	--------	------------------	--------	-------------

00257217	OILVAS BATLLE SEBASTIAN	M	0	HOS	ASEG PER CAPITA	Q25.0	PCA RESUELTO	
00253746	OROZCO NAMENDY EYTHAN ABIEL	M	1	HOS	CONVENIO INSS	Q03.9	POST OX DE CAMBIO DE VALVULA DE DERIVACION VENTRICULO-PERTONEAL DE BAJA PRESION X HIDROCEFALIA	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q03.1	SINDROME DANDY WALKER	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q21.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q21.1	COMUNICACION INTERAURICULAR TIPO OSTIUM SECUNDUM	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q03.9	CRYPTORQUIDEA DERECHA	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q25.0	PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q02	RNTMICROCEFALIA	
00299669	ORTIZ GARCIA LUIS GAEL	M	0	HOS	ASEG PER CAPITA	Q21.0	COMUNICACION INTRAVENTRICULAR PERIMEMBRANOSA GRANDE	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q33.6	DBP LEVE (DISPLASIA BRONCOPULMONAR)	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q25.0	PCA SIN REPERCUSION HEMODINAMICA	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q21.1	FOP	
00299450	ORTIZ MEDINA ISAAC FRANCISCO	M	1	HOS	ASEG PER CAPITA	Q21.1	FOP (FORAMEN OVAL PERMEABLE)	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q25.0	PCA (PERSISTENCIA CONDUCTO ARTERIOSO) SIN REPERCUSION HEMODINAMICA	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q33.6	BRONCOPISPLASIA PULMONAR LEVE	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q42.3	RNT-AEGMAR SIN FISTULA	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q42.2	POSTOX CIERRE DE COLOSTOMIA X MALFORMACION ANORECTAL CON FISTULA RECTO-URETRAL CORREGIDA PO	
				HOS	ASEG PER CAPITA	Q02.1	FOP	
	RIVAS ESPINOZA LEONARDO MATEO	M	1					

Imagen 10: Aprobación de ficha

I. Tema delimitado

Características clínico-Epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-diciembre 2021

II. Objetivos

A) General:

Describir las características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-dicimebre 2021.

B) Específicos

1. Analizar los antecedentes sociodemográficos de los pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
2. Identificar los principales métodos diagnósticos de las malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología.
3. Determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
4. Conocer las principales morbilidades asociadas a las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.

Imagen 11: Aprobación de ficha

III. Hipótesis

El estudio de las malformaciones congénitas en recién nacidos determinara las características clínico-epidemiológicas, prevalencia, morbilidad y sus principales métodos diagnósticos.

Imagen 12: Aprobación de instrumento

IV. Instrumento de validación

Nombre del instrumento: Tuerc de Validación de datos
Nombre y apellidos del Validador Freddy Solís Chozco
Título Profesional: Pediatra - Neonatólogo
Institución y Cargo Jefe del Servicio UCIN Sección Matern
Fecha de Validación 30. 06. 2022

CRITERIOS

Nº	CRITERIOS DE VALIDACIÓN	SIGNIFICADO
1	Pertinencia	Es la adecuación que tiene el instrumento a la realidad
2	Coherencia	Es la correspondencia entre preguntas del instrumento y los objetivos de la investigación
3	Importancia	Es el grado de transcendencia que tienen las preguntas del instrumento para abordar los objetivos del estudio
4	Claridad	Expresa con sencillez, el lenguaje y buena redacción, de las preguntas que facilita al lector la comprensión del instrumento sin recurrir a muchas aclaraciones de significado

Imagen 13: Aprobación de instrumento

Resultado de Validación

Para cada criterio, coloque la calificación numérica de acuerdo a las siguientes escalas:
 Excelente (5), Muy bueno (4), Regular (2), Deficiente (1).

Nº de Pregunta	Criterio				Total	Observaciones específicas
	Pertinencia (Da salida a la hipótesis planteada)	Coherencia (Da salida a los objetivos del estudio)	Importancia (Da salida a las variables/categoría y al objeto del estudio)	Claridad		
Datos del recién nacido						
1.	5	5	5	5	5	5
2.	5	5	5	5	5	5
3.	5	5	5	5	5	5
4.	5	5	5	5	5	5
5.	5	5	5	5	5	5
6.	5	5	5	5	5	5
7.	5	5	5	5	5	5
8.	5	5	5	5	5	5
9.	5	5	5	5	5	5

Imagen 14: Aprobación de instrumento

Instrumento de evaluación

Nombre del instrumento: **APPAS**

Clave: **INF C con ASFIXIA**

OBSERVACIONES GENERALES

1. Agradecer score de APPAS pero investigar asociación.

2. Técnicas de diagnóstico:

- a) Diagnóstico sospechoso:
- b) Diagnóstico confirmado:
- c) Diagnóstico diferencial:

3. Número de diagnósticos que se establecen:

- a) Diagnóstico:
- b) Diagnóstico:
- c) Diagnóstico:

4. Nombre del validador:

Dr. Freddy Solís Orozco
PEDIATRA-NEONATOLOGO
COD. MINSA 31845

Nombre del validador

[Firma]

Firma del validador

Imagen 15: Aprobación de instrumento

Datos del Recién Nacido	
Número de Expediente _____	9. Condición de egreso:
1. Días de estancia Hospitalaria _____	<input type="checkbox"/> 1. Alta ()
2. Lugar de nacimiento _____	<input type="checkbox"/> 2. Fallecido ()
3. Edad del paciente: <input type="checkbox"/> 1 a 7 días	<input type="checkbox"/> 3. Abandono ()
<input type="checkbox"/> 8 a 15 días	<input type="checkbox"/> 4. Traslado ()
<input type="checkbox"/> <28 días	
4. Sexo del paciente: <input type="checkbox"/> Femenino	
<input type="checkbox"/> Masculino	
<input type="checkbox"/> Indeterminado	
5. Tiempo de diagnóstico:	
1. Durante el embarazo ()	
2. Durante el nacimiento ()	
3. Durante estancia hospitalaria ()	
6. Medios Diagnósticos que se utilizaron:	
1. Ecografías ()	
2. Ecocardiogramas ()	
3. Electroencefalogramas ()	
4. Otros ()	
7. Tipo de Mal formación Congénita	
1. SNC ()	
2. Faciales ()	
3. Cardíacas ()	
4. Pulmonares ()	
5. Digestivas ()	
6. Genitales ()	
7. Músculo esqueléticas ()	
8. Piel ()	
9. Síndrome	
10. Otros ()	
8. Patologías presentes en los pacientes:	
1. Sistema Respiratorio ()	
2. Sistema Cardíaco ()	
3. Sistema Neurológico ()	
4. Sistema Metabólico ()	

Imagen 16: Aprobación de instrumento

Datos de la madre		
Número de expediente _____	1. Procedencia: _____	2. Escolaridad: _____
3. Zona de procedencia: Rural () Urbano ()	12. Antecedentes Transgestacional: IVU () Leucorrea () Vaginitis () Preeclampsia () Otros () Ninguna ()	
4. Edad: 1. <15 2. 15-19 3. 20-24 4. 25-29 5. 30-35 6. >35	13. Antecedentes patológicos Maternos: 1. Diabetes () 2. Hipertensión () 3. Hipotiroidismo () 4. Epilepsia () 5. Otros ()	
5. Ocupación: _____	14. Hábitos maternos: Drogas () Tabaco () Te () Sodas () Alcohol ()	
6. Exposición a: 1. Químicos () 2. Sustancias () 3. Humo () 4. Otros ()	15. Se realizó valoración por perinatología: Si () No ()	
7. Controles prenatales: 1. Ninguna 2. 1 a 3 3. 4 a 6 4. >7	8. ¿Dónde se realizó los controles prenatales?	
9. Número de embarazos anteriores: a. 1 b. 2 c. 3 d. >4	10. Antecedentes familiares de malformaciones: () Si () No	
11. Antecedentes de barto: () Si () No		

Imagen 17: Aprobación de instrumento

I. Tema delimitado

Características clínico-Epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-diciembre 2021

II. Objetivos

A) General:

Describir las características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-dicimebre 2021.

B) Específicos

1. Analizar los antecedentes sociodemográficos de los pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
2. Identificar los principales métodos diagnósticos de las malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología.
3. Determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
4. Conocer las principales morbilidades asociadas a las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.

Imagen 18: Aprobación de instrumento

III. Hipótesis

El estudio de las malformaciones congénitas en recién nacidos determinara las características clínico-epidemiológicas, prevalencia, morbilidad y sus principales métodos diagnósticos.

Imagen 19: Aprobación de instrumento

Resultado de Validación

Para cada criterio, coloque la calificación numérica de acuerdo a las siguientes escalas:
 Excelente (5), Muy bueno (4), Regular (2), Deficiente (1).

Nº de Pregunta	Criterio				Total	Observaciones específicas
	Pertinencia (Da salida a la hipótesis planteada)	Coherencia (Da salida a los objetivos del estudio)	Importancia (Da salida a las variables/categoría y al objeto del estudio)	Claridad		
Datos del recién nacido						
1.	5	5	5	5	10	Algunas
2.	5	5	5	5	10	Ninguna
3.	5	5	5	5	10	" "
4.	5	5	5	5	10	" "
5.	5	5	5	5	10	" "
6.	5	5	5	5	10	" "
7.	5	5	5	5	10	
8.	5	5	5	5	10	
9.	5	5	5	5	10	

Imagen 20: Aprobación de instrumento

Resultado de Validación

Para cada criterio, coloque la calificación numérica de acuerdo a las siguientes escalas:
 Excelente (5), Muy bueno (4), Regular (2), Deficiente (1).

Nº de Pregunta	Criterio				Total	Observaciones específicas
	Pertinencia (Da salida a la hipótesis planteada)	Coherencia (Da salida a los objetivos del estudio)	Importancia (Da salida a las variables/categoría y al objeto del estudio)	Claridad		
Datos de la madre						
1.	5	5	5	5	20	Pliegue
2.	5	5	5	5	20	CC 1
3.	4	5	5	5	19	CC 1
4.	5	5	5	5	20	CC 1
5.	5	5	5	5	20	
6.	4	5	5	5	19	11
7.	5	5	5	5	20	CC 1
8.	5	5	5	5	20	11
9.	4	5	5	5	19	11 11
10.	4	5	5	5	19	
11.	5	5	5	5	20	11 11
12.	5	5	5	5	20	11
13.	5	5	5	5	20	
14.	5	5	5	5	20	
15.	5	5	5	5	20	

Imagen 21: Aprobación de instrumento

OBSERVACIONES GENERALES

→ Instrumento de validación. Obscuro le da sentido (obtención de datos) a todos los objetivos planteados en el estudio

Luis R. Chavarría Mejía

Nombre del validador

Dr. Luis R. Chavarría Mejía
MÉDICO PEDIATRA
CÓD. MINSA 45314

Firma del validador

Imagen 22: Aprobación de instrumento

I. Tema delimitado

Características clínico-Epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-diciembre 2021

II. Objetivos

A) General:

Describir las características clínico-epidemiológicas de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de neonatología del hospital Sermesa Masaya enero 2019-diciembre 2021.

B) Específicos

1. Analizar los antecedentes sociodemográficos de los pacientes diagnosticados con malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
2. Identificar los principales métodos diagnósticos de las malformaciones congénitas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología.
3. Determinar la prevalencia de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.
4. Conocer las principales morbilidades asociadas a las malformaciones congénitas diagnosticadas en el hospital Sermesa Masaya del servicio de neonatología en el periodo de estudio.

Imagen 23: Aprobación de instrumento

Nº de Pregunta	Criterio				Total	Observaciones específicas
	Pertinencia (Da salida a la hipótesis planteada)	Coherencia (Da salida a los objetivos del estudio)	Importancia (Da salida a las variables/categoría y al objeto del estudio)	Claridad		
Datos del recién nacido						
1.	5	5	5	5	20	
2.	5	5	5	5	20	
3.	5	5	5	5	20	
4.	5	5	5	5	20	
5.	5	5	5	5	20	
6.	5	5	5	5	20	
7.	5	5	5	5	20	
8.	5	5	5	5	20	
9.	5	5	5	5	20	

Imagen 24: Aprobación de instrumento

Resultado de Validación

Para cada criterio, coloque la calificación numérica de acuerdo a las siguientes escalas:
Excelente (5), Muy bueno (4), Regular (2), Deficiente (1).

Nº de Pregunta	Criterio				Total	Observaciones específicas
	Pertinencia (Da salida a la hipótesis planteada)	Coherencia (Da salida a los objetivos del estudio)	Importancia (Da salida a las variables/categoría y al objeto del estudio)	Claridad		
Datos de la madre						
1.	5	5	5	5	20	
2.	5	5	5	5	20	
3.	5	5	5	5	20	
4.	5	5	5	5	20	
5.	5	5	5	5	20	
6.	5	5	5	5	20	
7.	5	5	5	5	20	
8.	5	5	5	5	20	
9.	5	5	5	5	20	
10.	5	5	5	5	20	
11.	5	5	5	5	20	
12.	5	5	5	5	20	
13.	5	5	5	5	20	
14.	5	5	5	5	20	
15.	5	5	5	5	20	

Imagen 24: Aprobación de instrumento

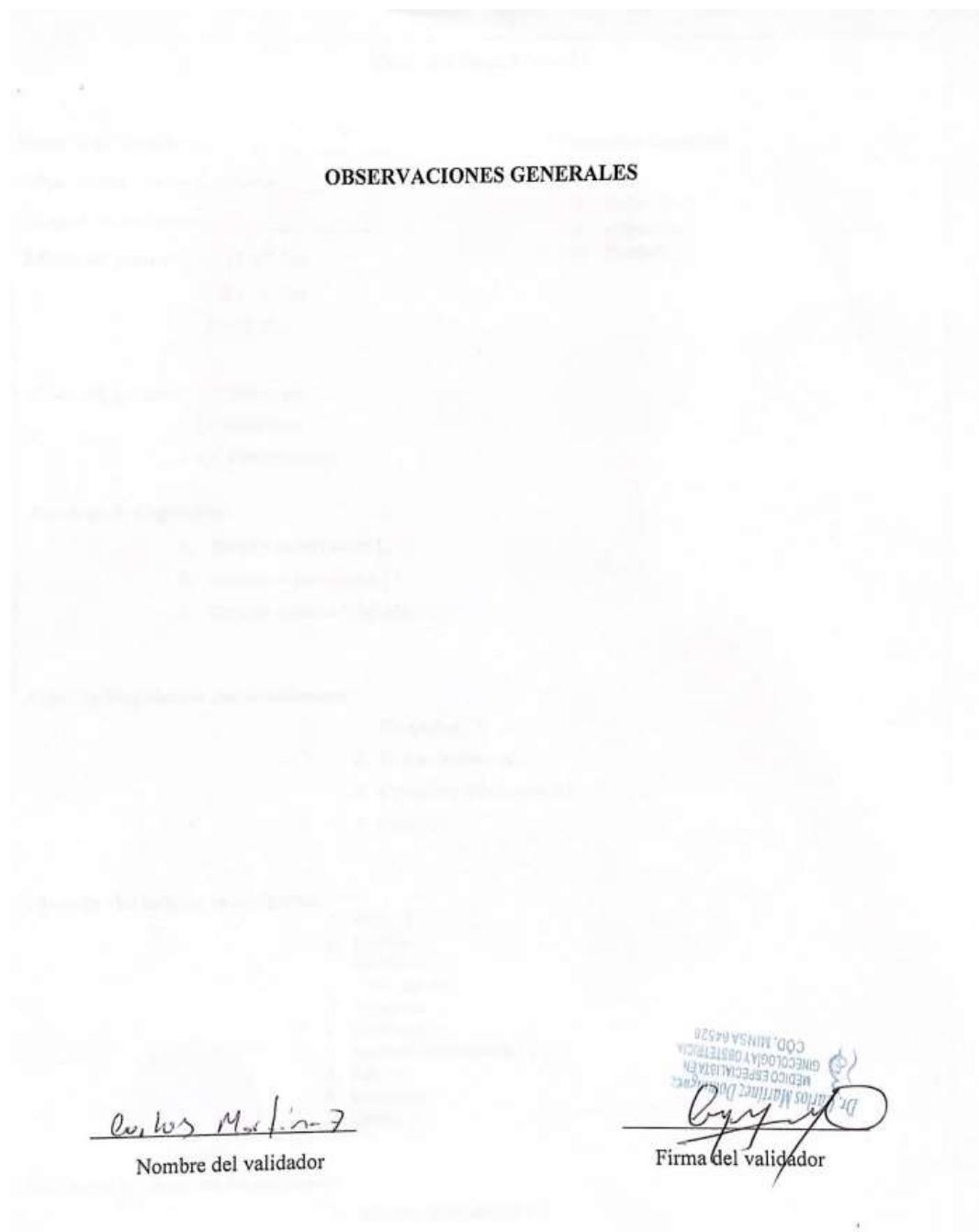


Imagen 26: Recién nacido con anencefalia



(Malformación congénita incompatible con la vida)

Imagen 27: atención de recién nacido con Gastrosquisis



Imagen 28: Recién nacido con malformación ano rectal



Imagen 29: Trisomía 18 (Síndrome de Edward)

