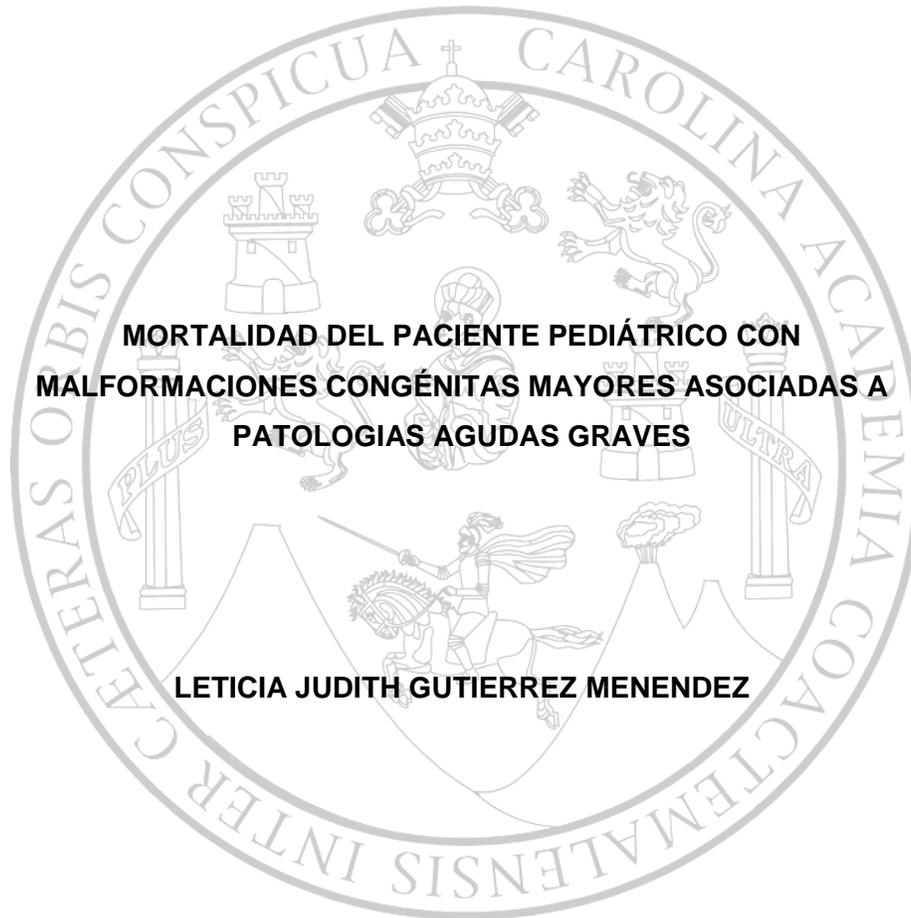


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POST GRADO



**MORTALIDAD DEL PACIENTE PEDIÁTRICO CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAYORES ASOCIADAS A
PATOLOGIAS AGUDAS GRAVES**

LETICIA JUDITH GUTIERREZ MENENDEZ

Tesis

Presentada ante las autoridades de la
Escuela de Estudios de Post Grado de la
Facultad de Ciencias Médicas
Maestría en Ciencias Médicas con especialidad en Pediatría
Para obtener el grado de
Maestro en Ciencias Médicas con especialidad en Pediatría
Enero 2015



ESCUELA DE
ESTUDIOS DE
POSTGRADO

Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

La Doctora: Leticia Judith Gutiérrez Menéndez

Carné Universitario No.: 100021854

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestra en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría, el trabajo de tesis "**Mortalidad del paciente pediátrico con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves**"

Que fue asesorado: Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana MSc.

Y revisado por: Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para enero 2015.

Guatemala, 29 de septiembre de 2014.


Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.
Director
Escuela de Estudios de Postgrado


Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.
Coordinador General
Programa de Maestrías y Especialidades

/lamo



Guatemala, 06 septiembre de 2014

**Doctor
Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc
Coordinador General
Programa de Especialidades Médicas
Escuela de Estudios de Postgrado USAC
Presente.**

Dr. Castañeda Orellana:

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado: **“MORTALIDAD DEL PACIENTE PEDIATRICO CON MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES ASOCIADAS A PATOLOGIAS AGUDAS GRAVES”**. Perteneciente a la Dra. Leticia Judith Gutierrez Menendez; el cual ha sido revisado y aprobado para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”

**Dr. Oscar Fernando Castañeda
Maestría en Pediatría
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Asesor de Tesis**

*Dr. Oscar F. Castañeda Orellana MSc
MEDICO PEDIATRA
COLEGIADO No. 6402*



Guatemala, 06 septiembre de 2014

**Doctor
Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc
Coordinador General
Programa de Especialidades Médicas
Escuela de Estudios de Postgrado USAC
Presente.**

Dr. Ruiz Cruz:

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado **“MORTALIDAD DEL PACIENTE PEDIATRICO CON MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES ASOCIADAS A PATOLOGIAS AGUDAS GRAVES”**. Perteneciente a la Dra. Leticia Judith Gutierrez Menendez; el cual ha sido revisado y aprobado para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”

Dr. Oscar F. Castañeda Orellana MSc
MEDICO PEDIATRA
COLEGIADO No. 5432

**Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana MSc
Coordinador Docente Maestría de Pediatría
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Revisor de Tesis**

INDICE DE CONTENIDO

Índice de Tablas.....	i
Resumen.....	ii
I. Introducción.....	1
II. Marco Teórico.....	3
A. Anomalías congénitas.....	3
2.1 Epidemiología.....	3
2.2 Etiología.....	6
2.3 Tipos de anomalías congénitas.....	7
2.3.1 Tubo Neuronal.....	7
2.3.2 Anomalías Cardiacas.....	10
2.3.3 Anomalías Pulmonares.....	16
2.3.4 Anomalías Digestivas.....	19
2.3.5 Anomalías Sistema Musculo esquelético.....	21
B. Complicaciones.....	24
III. Objetivos.....	26
IV. Diseño Metodológico.....	27
4.1 Tipo de estudio.....	27
4.2 Unidad de Análisis.....	27
4.3 Población y Muestra.....	27
4.4 Selección y Tamaño de la muestra.....	27
4.5 Selección de los sujetos de estudio.....	27
4.6 Criterios de Inclusión.....	27
4.7 Criterios de Exclusión.....	27
4.8 Variables.....	28
4.9 Operacionalizacion de las Variables.....	28
4.10 Técnicas procedimientos e instrumentos a utilizar en la recolección de datos.....	29
4.11 Alcances.....	29
4.12 Limitaciones.....	30
4.13 Aspectos Éticos.....	30
V. Resultados.....	31
VI. Discusión y Análisis.....	35
6.1 Conclusiones.....	37
6.2 Recomendaciones.....	38
VII. Referencias bibliográficas.....	39
VIII. Anexos.....	42

INDICE DE TABLAS

Tabla No. 1.....	31
Tabla No. 2.....	31
Tabla No. 3.....	32
Tabla No. 4.....	33
Tabla No. 5.....	33
Tabla No. 6.....	34

RESUMEN

Las mayores tasas de mortalidad y morbilidad asociadas con las Malformaciones Congénitas afectan negativamente a los sistemas de salud y son causa de gran preocupación, no solo por los recursos que consumen, sino también por las afectaciones sociales que ocasionan, en especial a la madre y a las personas cercanas a ella. **Objetivos:** Identificar la mortalidad del paciente con malformaciones congénitas mayores asociados a patologías agudas graves en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013. **Metodología:** Estudio descriptivo prospectivo, se realizó revisión de expediente médico de pacientes ingresados a la unidad de cuidados intensivos pediátricos, con diagnóstico de malformaciones congénitas asociado a patologías agudas graves. **Resultados:** En la presente investigación se encontró durante los meses de enero 2012 a junio del 2013, el total de 70 pacientes ingresados al servicio de cuidados intensivos que llenaron los criterios de inclusión para ser tomados en cuenta en esta investigación; la mayor población encontrada fue menores de 1 años 90%. La malformación mayor encontrada corresponde a las cardiopatías congénitas acianogenas, como la comunicación auricular y comunicación ventricular, Ductus arterioso persistente. **Conclusiones:** Se estableció la mortalidad en los pacientes con malformaciones congénitas mayores con patologías agudas graves es de 35.7% en la unidad de cuidados críticos. La mayor morbilidad en los pacientes con malformaciones congénitas mayores son sepsis severa 39.7%; y choque séptico 34.6%.

I. INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas son siempre motivo de interés, más ahora que el estudio de la genética permite la explicación de este tipo de eventos. Hasta el momento son pocas las modificaciones que se pueden realizar antes del nacimiento en un niño con alguna malformación congénita, y muchas veces no es sino hasta el nacimiento que la alteración es detectada (1).

Malformaciones congénitas graves más frecuentes en México: defectos del tubo neural, hernia diafragmática congénita, exófalos (onfalocele y gastrosquisis) y malformaciones cardíacas y del tubo digestivo, agrupadas según el grado de urgencia y de sofisticación tecnológica que demanda su tratamiento y el desenlace más frecuente. (2)

Las complicaciones son por lo común infección (neumonía y sepsis), necrosis del intestino, o las condicionadas por la disminución de la distensibilidad pulmonar en anomalías pulmonares o alteraciones del sistema urinario, secundario a mala perfusión renal en anomalías renales, y eventos de oclusión intestinal secundarios a la formación de bridas en pacientes con defectos de la pared abdominal.

Las principales causas de morbilidad en pacientes con malformaciones congénitas son infecciones, hipoplasia del pulmón o cardiopatía congénita, En Guatemala se documentó que la prevalencia de anomalías congénitas para el año 2,001 fue de 4 por cada 1000 nacidos vivos a nivel hospitalario. (10,11)

Las mayores tasas de mortalidad y morbilidad asociadas con las Malformaciones Congénitas afectan negativamente a los sistemas de salud y son causa de gran preocupación, no solo por los recursos que consumen (3), sino también por las afectaciones sociales que ocasionan, en especial a la madre y a las personas cercanas a ella.

Como lo anteriormente citado las anomalías congénitas constituyen un grupo de enfermedades de tratamiento y rehabilitación no siempre exitoso, muchas de ellas son de evolución crónica y dejan secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el estado, de difícil prevención y de alta mortalidad, por lo que su conocimiento ha constituido un hecho de interés y es por ello que la finalidad de este estudio es hacer una descripción clínica de pacientes pediátricos con malformaciones congénitas asociados con patologías agudas graves que se encontraron en unidad de cuidados intensivos pediátricos.

El diseño de la investigación es descriptivo prospectivo. Por lo que este estudio servirá para conocer la incidencia de mortalidad de estos pacientes, e identificar la morbilidad de los

mismos. Observando que fueron 70 niños incluidos en esta investigación en los que el 90% de los pacientes con malformaciones congénitas son menores de 1 año, no hubo diferencia marcada entre sexo femenino y masculino.

Las principales malformaciones congénitas mayores encontradas son comunicación interventricular, comunicación interauricular. Concluyendo que la mortalidad en los paciente con malformaciones congénitas mayores fue de 37.5%. En la unidad de cuidados críticos del instituto Guatemalteco de Seguridad Social. Por lo que la presente investigación brinda información sobre características del paciente con malformaciones congénitas mayores ingresado en el cuidado crítico. Su morbilidad y mortalidad.

II. MARCO TEORICO

A. ANOMALIAS CONGENITAS

Las malformaciones congénitas o errores congénitos de la morfogénesis, constituyen una causa frecuente de enfermedad, minusvalía y muerte, con la disminución de las afecciones y causas de muerte medioambientales, el estudio y conocimiento de las malformaciones se hace cada día más cercano. (7,8)

Las malformaciones congénitas, en los últimos años, al disminuir las infecciones y otros cuadros clínicos, han incrementado su importancia relativa en la morbimortalidad neonatal e infantil, en especial por la dificultad de su tratamiento, generalmente multidisciplinario y muchas veces incompleta. (7)

2.1.1 Epidemiología

En general, se acepta que cerca de un 2 -3% de los recién nacidos vivos presenta al menos una malformación importante; este porcentaje aumenta si se estudia niños mayores en los que se ha hecho evidente malformaciones internas (renales, cardíacas y de otro órgano de importancia) no detectadas en el periodo de recién nacido, si se estudian los mortinatos y abortos o si se incluyen malformaciones y anomalías menores. (6)

En general, la frecuencia de los defectos congénitos de causa genética tiene una distribución homogénea a nivel mundial. Ciertos defectos varían en sus frecuencias en diferentes países o regiones del mundo, debido a factores genéticos, biológicos y ambientales propios de cada región.(9)

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1.000 al nacimiento, y al menos 53/1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años(6)

En los países desarrollados, más del 30% de las muertes en edad pediátrica son debidas a enfermedades genéticas, cifras que son casi comparables a las observadas de Hospital Universitario San Ignacio, en el cual se encontró que entre los desórdenes con componente genético más frecuentes están: enfermedades cardíacas congénitas, anomalías gastrointestinales, enfermedades de herencia mendeliana y defectos cromosómicos.

Durante la década de los setenta, se establecieron varios estudios para analizar los diferentes tipos de malformaciones y a su vez la prevalencia de éstas en cada región. Posteriormente, estos estudios se constituyeron en entidades de vigilancia epidemiológica, además de organizaciones activas en la búsqueda de factores de riesgo y causalidad de dichas malformaciones. (7)

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas ECEMC se lleva a cabo en 17 autonomías en 128 hospitales de España desde 1976, con objetivos similares a los establecidos en ECLAMC con la diferencia de la aprobación de las interrupciones voluntarias del embarazo. La cobertura de la población española es de 95.928 nacimientos por año(9). El estudio europeo, The European Registration of Congenital Anomalies, EUROCAT fue diseñado como una base de datos para la investigación de las posibles causas de malformaciones y con el propósito de realizar prevención primaria; opera con la modalidad de serie de casos en 17 países en 39 centros desde 1979. La cobertura de la población europea es de 430.000 nacimientos por año. (9)

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas: ECLAMC es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos, fue programado como investigación de factores de riesgo en la causalidad de las malformaciones, con metodología caso-control y con una complejidad operativa que fue aumentando con el pasar de los años. La cobertura de la población en Latinoamérica es de 200.000 nacimientos por año, el período de tiempo del estudio ha sido de 34 años(8) Otros estudios que se han venido desarrollando con la misma finalidad son ECEMC y EUROCAT.

En Guatemala no existen registros estadísticos que determinen la prevalencia de anomalías congénitas, según datos obtenidos del Instituto Nacional de Estadística en el año 2008 se reportaron 384,312 nacidos vivos de los cuales se cree que 38,431 presentaron anomalías congénitas, tomando en cuenta que 10 de cada 1000 nacidos vivos presenta algún tipo de anomalía, así como que la cantidad de mortinatos fue de 3,152 y que de ellos se estima que aproximadamente 2,262 presentaron algún tipo de anomalía congénita ya que estadísticas a nivel de América Latina consideran que el 72% de mortinatos presentan algún tipo de anomalía congénita. Así mismo se registro la mortalidad neonatal de 14.6%, mortalidad postnatal de 25.71% y la tasa de mortalidad infantil del 39.77 x 1000 nacidos vivos. (11,14)

En Guatemala hay una incidencia al nivel nacional de 2.34 x 1,000 nacidos vivos, de anomalías principalmente del tubo neural es relativamente frecuente con relación a otros países, como Estados Unidos en donde ocurre 1 por 1000 nacidos vivos, siendo la anomalía más frecuente el Mielomeningocele con 35.03 %. Por departamentos, la mayor frecuencia de este tipo de anomalías ocurrió en el Hospital Nacional de Occidente, Quetzaltenango, con 10.61 por 1,000 nacidos vivos. (10)

Las anomalías congénitas o enfermedades congénitas son enfermedades estructurales o funcionales presentes en el momento del nacimiento, el desarrollo embrionario y fetal puede ser alterado por diversos factores externos como radiaciones, calor, sustancias químicas, infecciones y enfermedades maternas. Estos agentes externos se llaman teratógenos del griego teratos = monstruo, y genes = nacimiento. Las anomalías congénitas también pueden ser causadas por una alteración genética del feto, o por la acción conjunta de un agente

teratógeno y una alteración genética. Mas del 20 por ciento de los fetos malformados terminan en aborto espontáneo, el resto nacen con una enfermedad congénita. Hasta un 5 por ciento de los recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita y estas son causa del 20 por ciento de las muertes en el periodo post-natal. Un 10 por ciento de las enfermedades congénitas son hereditarias por alteración de un solo gen, otro 5 por ciento son causadas por alteraciones en los cromosomas.

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas. Anormalidades cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales.

1. Los trastornos cromosómicos ocurren en 1% de los nacidos vivos y son responsables de la mitad de los abortos espontáneos que ocurren en la primera mitad del embarazo.
2. Trastornos monogénicos que ocurren en aproximadamente un 2% de la población. Existen tres grandes categorías: dominantes, recesivos y ligados al cromosoma X. (12, 15,17)

DOMINANTE: Al menos un padre afecto. En cada embarazo tiene un 50% de posibilidades de transmitir los defectos a sus hijos. Si la afectación es de ambos padres sus hijos tienen una probabilidad de 75% de estar afectados. (11)

RECESIVO: Los dos padres son portadores pero no enfermos. La posibilidad de tener un hijo enfermo es del 25%. (10,11,22)

LIGADO AL CROMOSOMA X: El hombre solo tiene un cromosoma X y la mujer posee dos. Por lo tanto el hombre será enfermo y la mujer será portadora pero no enferma.

3. Trastornos multifactoriales: incidencia entre el 2 y 4% de la población. Es difícil casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%.(11).

El numero de malformaciones secundarias a noxas exógenas (drogas, medicamentos alcohol, tabaco...) o teratógenas es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

El origen poligénico esta basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos. Esta hipótesis tiene varios factores a su favor pero por el contrario no explicaría el por qué de la diferente frecuencia de malformaciones en gemelos idénticos.

La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.

La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratógenos En si mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.

El ruido de la evolución: defiende que el origen de la malformación estaría en una serie de errores espontáneos e intrínsecos, vendrían a ser como mutaciones espontáneas. Si esta explicación fuera cierta implicarían que la incidencia de malformaciones nunca podría reducirse a cero.

2.2 ETIOLOGÍA:

El origen de la mayoría de los defectos del tubo neural se ha asociado a varios factores tales como cromosómicos, ambientales, genéticos, teratógenos, nutricionales etc.

2.2.1 Factores Cromosómicos:

Se han asociado algunas alteraciones cromosómicas a la presentación de anomalías del tubo neural, como trisomía 13, trisomía 18, trisomía 21. Translocación no balanceada, cromosoma en anillo.

2.2.2 Factores Ambientales:

Entre los que se pueden mencionar la localización geográfica, la clases socioeconómica: es mas común en las clases sociales bajas; temporadas del año en que se produce la concepción: se ha observado una alta frecuencia durante la primavera; composición del agua: se ha asociado al consumo de agua con calcio, magnesio, cromo, cobalto molibdeno; contaminación ambiental; con gases como el benceno, anhídrido de azufre y dióxido de azufre; radiación: la administración de altas dosis a embarazadas se ha asociado a la diversidad malformaciones del sistema nervioso central. (11)

2.2.3 Factores teratógenos:

Se sabe que algunos fármacos también pueden aumentar el riesgo de presentar anomalías del sistema nervioso central. El ácido valproico un anticonvulsivante eficaz, produce defectos del tubo neural en aproximadamente el 1-2% de los embarazos. Otros teratógenos asociados son la talidomina, los antifolicos como la aminopeptina, metotrexato, fenitoina, fenobarbital y carbamazepina. (10,11,22)

2.2.4 Factores Físicos:

Se pueden mencionar la hipertermia materna, los baños saunas durante las primeras semanas de gestación, también algunos casos de banda amniótica se han asociado a encefalocele. (11)

2.2.5 Métodos anticonceptivos:

El uso de dispositivos intrauterinos con cobre expone al embrión a alta dosis del mismo, por lo tanto afecta el periodo de organogénesis con un gran riesgo de teratogenesis, aunque esta teoría no ha sido confirmada. (10,11,22)

2.2.6 Factores Nutricionales:

Se ha vinculado la megadosis de vitamina A con anomalías del tubo neural, también se demostró que durante el primer trimestre de gestación se encuentran bajos niveles de folatos y al suplementarlos ayuda al cierre del tubo neural. (11)

2.3 TIPOS DE ANOMALIAS CONGENITAS

2.3.1 DEL TUBO NEURAL

Anencefalia:

Es una malformación del extremo anterior del tubo neural y cursa con la ausencia del encéfalo y las cubiertas craneales, quedando así expuesto tejido hemorrágico y degenerado que se extiende desde la lamina terminal hasta agujero occipital. Al parecer se inicia aproximadamente a los 28 días de gestación, se altera el desarrollo del prosencefalo. Con frecuencia las estructuras de la fosa posterior permanecen respetadas. Los neonatos con anencefalia tienen un **aspecto de** rana cuando los mira de frente. Ocurre dos veces más en mujeres que en hombres. (7)

Se observa una mayor incidencia en regiones de Irlanda y Gales. Un 50% aproximadamente de los embarazos anencefálicos se acompaña de polihidramnios. Todo esfuerzo terapéutico es inútil ya que esta malformación es incompatible con la vida, los pacientes nacen muertos o mueren a las pocas horas de vida. (7, 14)

Encefalocele:

Es un divertículo de tejido mal formado del sistema nervioso central, tejido encefálico por fuera de la cavidad craneana, debido a un defecto mesodérmico que ocurre al momento del cierre anterior del tubo neural o poco después.

Se observa con mayor frecuencia en la región occipital o en la fosa posterior, aunque hay lesiones raras que aparecen en la zona frontal o en la base del cráneo. (7)

La frecuencia de estas malformaciones es 10 veces menor que la de los defectos del cierre del tubo neural en el raquis. Los lactantes con encefalocele tienen riesgos de presentar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformaciones de Arnold - Chiari, o Síndrome de Dandy Walker, además pueden presentar problemas visuales, microcefalia, retraso mental y crisis convulsivas. (7)

El encefalocele debe ser intervenido urgentemente si hay fuga de líquido cefalorraquídeo, o si el defecto no está cubierto por piel, si el defecto está completamente epitelizado, el cierre ha de hacerse antes de dar de alta al paciente. Antes de la intervención quirúrgica debe realizarse una topografía computarizada. Se observan déficit motor e intelectual en alrededor del 50% de los casos. (7, 11, 14)

Espina Bífida:

Trastorno caracterizado por falta de cierre de los arcos vertebrales posteriores, constituye una de las malformaciones neurológicas más graves, siendo también uno de los más frecuentes que afectan al neonato. En un 80% de los casos se encuentra asociada a hidrocefalia. Su incidencia es de 1 a 2 por 1000 nacidos vivos. Existen diferentes formas clínicas de espina bífida, que se describen:

Espina Bífida Oculta:

Consiste en un defecto sin protusión de la medula espinal ni de las meninges. La mayoría de las personas no tienen síntomas ni signos neurológicos y lo habitual es que la anomalía no tenga ninguna consecuencia. En ocasiones la presencia de un mechón de pelo, un lipoma, un cambio de color de la piel o un sinus dérmico en la línea media de la parte baja de la espalda indica la presencia de una espina bífida oculta. (6)

Lipomeningocele:

Es un tumor de grasa cubierto de piel ubicado en la medula lumbo-sacra. Debido a la relación con el tejido nervioso, los niños con esta clasificación a menudo tienen problemas con el control urinario y la función músculo esquelética de las extremidades inferiores. (6, 11, 12)

Meningocele:

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

Antes de efectuar la corrección quirúrgica, el paciente debe ser estudiado exhaustivamente mediante radiografías simples, ecografías, TAC, RM, para determinar la importancia de la afectación del tejido neural y de las malformaciones asociadas las cuales incluyen fístulas recto-vaginales o un tabicamiento vaginal.

Mielomeningocele:

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

El mielomeningocele puede localizarse a lo largo del neuroeje, pero en el 75% de los casos se presenta en la región lumbosacra. La extensión y déficit neurológico depende de su localización, en los casos más severos por encima de L3 la paraplejía es completa con imposibilidad de la deambulación, en lesiones lumbares más bajas están conservadas la

flexión y aducción de la cadera y la extensión de la rodilla siendo posible la marcha con ayuda, las lesiones de las raíces sacras superiores permiten al niño caminar con mínima ayuda pero existen deformidades en los pies, por último en las lesiones sacras por debajo de S3 la función de las extremidades inferiores es normal y hay anestesia en "silla de montar".

En la mayoría de los niños con mielomeningocele existen trastornos de esfínteres, en las lesiones por debajo de S3 los esfínteres anal y vesical están paralizados, la vejiga estará

distendida y permitiría con facilidad la expresión urinaria mediante compresión suprapúbica. En el grupo mas numeroso de niños con lesiones mas altas, aun cuando la vejiga esta dilatada, existe retención urinaria. Son frecuentes las infecciones urinarias y la evolución hacia una pielonefritis crónica.

La hidrocefalia asociada a una malformación tipo II de Chiari esta presente en el 85 -95% de los casos. En Chiari tipo II, al descenso de las amígdalas cerebelosas, que rebasan el plano de foramen, se añade elongación y distorsión del tronco del encéfalo y el descenso del IV ventrículo.

Es típico un patrón de disfunción ventilatoria central consistente en obstrucción de las vías aéreas superiores, respiración irregular y apnea, estos síntomas pueden requerir adenoidectomía, traqueotomía e incluso descompresión quirúrgica de la fosa posterior. No suele existir retraso mental, salvo en casos de hidrocefalia, que precise varias revisiones de Hunt complicada con meningitis o ventriculitis. Se pueden observar crisis epilépticas.

En la actualidad, la reparación quirúrgica esta indicada en todos los casos, luego de la operación la mortalidad inicial es de 1% y la supervivencia del 80-95% en los dos primeros años de vida pero secuelas graves en el 75%.(11, 14).

Malformaciones de Arnold Chiari:

Este trastorno esta caracterizado por elongación cerebelosa y protusión del órgano a través del agujero occipital hacia la medula espinal cervical. Las anomalías primarias del cerebelo y medula oblongada y de la estructura ósea y de las deformidades mecánicas consecuentes producen diferentes posiciones del tallo encefálico y del cerebelo respecto al canal cervical superior y el agujero occipital, siendo responsables de cuatro variantes.

Tipo I:

El bulbo raquídeo es desplazado en dirección caudal al interior del conducto vertebral, con el polo inferior de los hemisferios cerebelosos herniado a través del agujero occipital en forma de dos prolongaciones paralelas a modo de lenguas.

Con frecuencia es asintomático durante la infancia, y se presenta en la adolescencia o en la edad adulta, con hidrocefalia derivada de una estenosis del acueducto o de una obstrucción del ventrículo en los agujeros de la salida. El paciente presenta cefaleas y signos cerebelosos progresivos. (6,12)

Tipo 2:

Es la variante mas frecuente se caracteriza por hidrocefalia progresiva y mielomeningocele y una anomalía del mesencéfalo, probablemente por una flexión insuficiente de la protuberancia durante la embriogénesis, que provoca una elongación del V ventrículo y un acomodamiento del tronco del encéfalo con desplazamiento del tronco del encéfalo con desplazamiento del vermis anterior, de la protuberancia y del bulbo raquídeo hacia el canal vertebral cervical. Hay una distorsión del bulbo raquídeo que da lugar a una característica de curvatura en Z a nivel de la curvatura bulbomedular. (6, 12)

Tipo 3:

La característica puede presentar cualquiera de los aspectos de las dos primeras, con la presencia adicional de cráneo hendido occipital con encefalocele o espina bífida quística cervical. Regularmente se observa hidrocefalia y es resultado de los distintos grados de atresia de las aberturas del IV ventrículo, estenosis del acueducto del agujero occipital.

Tipo 4:

La característica distintiva de esta variante es que el tallo encefálico y el cerebelo no se hernian a través del agujero occipital, sino que están situados totalmente dentro de la fosa posterior. El cerebelo es hipoplásico, con vermis invertida y expansión quística de IV ventrículo dilatado. (6, 12).

2.3.2 ANOMALIAS CARDIACAS

Se define como cardiopatía congénita (CC) a toda anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos. Las cardiopatías congénitas son consecuencia de las alteraciones del desarrollo embrionario del corazón, aproximadamente entre la 3ª y 10ª semana de gestación(16).

La etiología todavía no es clara en muchas de las cardiopatías, y se consideran tres principales causas: genética, factores ambientales y multifactorial, en la que se asociarían factores genéticos y ambientales.

Las Cardiopatías Congénitas más frecuentes y las dividiremos en tres grupos:

1. Cardiopatías que cursan con cortocircuito izquierda-derecha (CIV, CIA, ductus).
2. Cardiopatías con obstrucción al flujo de sangre (EP, EAo, CoAo).
3. Cardiopatías con cianosis (tetralogía de Fallot).

2.3.2.1 CARDIOPATÍAS CON CORTOCIRCUITO IZQUIERDA-DERECHA

Se estima una incidencia de CC entre el 5-12 por 1.000 recién nacidos (RN) vivos.

Los signos sospechosos de CC en el RN son: la cianosis, la taquipnea, la presencia de soplo y la alteración de los pulsos. Es un grupo de CC en las que los síntomas vienen condicionados por el hiperflujo pulmonar.

Fisiopatología

Cuando hay una conexión anormal entre la circulación sistémica y pulmonar, hay un aumento del volumen de sangre desde el lado izquierdo (sistémico) al derecho (pulmonar). Estas conexiones pueden ser por defectos intracardiacos, como la CIV o la CIA, o conexiones vasculares, como el ductus o las fístulas arterio-venosas. La cantidad de flujo que pasa a la circulación pulmonar se puede valorar midiendo el gasto sistémico (QS) y el gasto pulmonar

(QP); de tal manera que, una relación QP/QS 1:1 es normal, mientras que cuando hay un cortocircuito izq-dcha la relación puede ser 2:1, lo que indicaría que el flujo pulmonar es el doble que el sistémico. Este aumento del flujo pulmonar es el causante de la mayoría de síntomas que presentan los lactantes.

Los cambios fisiopatológicos que se producen cuando hay un cortocircuito dependen del tamaño de la comunicación, la localización y también de la resistencia al flujo en el lugar de la comunicación. Como las resistencias vasculares pulmonares al nacer son elevadas, el cortocircuito izq-dcha es mínimo y será cuando estas bajan en las primeras semanas de vida, cuando se ponga de manifiesto el cortocircuito y aparezcan los síntomas.

Manifestaciones clínicas

Los pacientes con un hiperaflujo pulmonar debido a un cortocircuito izq-dcha pueden estar asintomáticos o presentar taquipnea y distrés respiratorio. Con un QP/QS > 2:1, suele haber trastornos hemodinámicos por edema intersticial, lo que provoca una disminución de la compliance pulmonar, enfisema y atelectasias, que se traducen clínicamente en taquipnea y distrés respiratorio, así como más vulnerabilidad para presentar infecciones pulmonares, especialmente la del VRS, que condicionan un incremento de la estancia hospitalaria y mortalidad comparando con otros niños.

También, presentan taquicardia y sudoración, debido al aumento de catecolaminas circulantes, y poca ganancia ponderal debido a la dificultad respiratoria combinada con insuficiente ingesta, asociada al aumento del consumo calórico y demandas de oxígeno del miocardio.

Los signos más específicos de IC son la taquipnea > 50/m, el ritmo de galope, la hepatomegalia y las dificultades de alimentación.

Comunicación interventricular (CIV)

Es un defecto a nivel del septo interventricular que comunica el ventrículo izquierdo (VI) con el ventrículo derecho (VD). La CIV aislada corresponde a un 25% de todas las CC. También, se puede dar asociada a otras CC, como: tetralogía de Fallot, canal atrioventricular, transposición de grandes arterias, truncus.

Clasificación y clínica

Las clasificamos según su localización y también según su tamaño, y según estas características hay una gran variedad de manifestaciones.

Según su localización pueden ser

- a) CIV membranosa (o paramembranosa o subaórtica) Es la más frecuente de las CIV (75%) y se localiza debajo de la válvula aórtica y detrás de la valva septal de la tricúspide, a menudo se extiende hacia el septo de entrada.
- b) CIV supracristal (del septo de salida). Es una CIV superior y anterior, localizada inmediatamente debajo de las válvulas de ambos troncos arteriales. Corresponde a un 5-7% de las CIV y no suele cerrar espontáneamente.

c) CIV muscular (15% de las CIV), localizadas en la zona muscular del septo, en la zona central o en la apical.

Pueden ser múltiples y es muy frecuente su cierre espontáneo.

d) CIV del septo de entrada (tipo canal AV) (5% de las CIV). Es un defecto posterior y superior, cerca del anillo tricuspídeo. Se asocia a CIA como parte del Canal AV(17).

Según su tamaño, dividiremos a las CIV en pequeñas, moderadas y grandes:

- **CIV pequeñas** o restrictivas: hay una resistencia al paso de sangre, dando sólo un cortocircuito ligero. La presión del VD y arteria pulmonar es normal o ligeramente aumentada, las resistencias pulmonares son normales y sólo hay una ligera sobrecarga ventricular. Se suelen diagnosticar por la presencia de un soplo sistólico los primeros días de vida, generalmente de G 2-3/6 en el borde paraesternal izquierdo, sin otros síntomas. En las CIV musculares pequeñas, el soplo se ausculta al inicio de la sístole, ya que con la contracción ventricular se cierra el defecto.

En estas CIV, el ECG y la Rx tórax son normales y el ecocardiograma-Doppler confirma el diagnóstico, ya que localiza el defecto y puede valorar el tamaño y la repercusión hemodinámica.

La historia natural de estas CIV es buena, ya que aproximadamente un 35% presenta un cierre espontáneo en los primeros dos años de vida. Las CIV musculares cierran por el crecimiento del septo muscular y las CIV membranosas por aposición de la válvula septal de la tricúspide.

Los factores que predicen un curso benigno son:

1. Que el cortocircuito QP/QS sea $< 1,5$
2. Que no haya sobrecarga de volumen del VI.
3. Que la presión pulmonar sea normal.
4. Que no haya insuficiencia aórtica relacionada con la CIV.

- **CIV moderadas:** ofrecen una ligera resistencia al flujo y la presión en el VD, arteria pulmonar pueden estar bajas o ligeramente elevadas. Hay una sobrecarga de volumen de cavidades izquierdas y signos y síntomas de IC. Las manifestaciones clínicas dependerán de la localización y el tamaño de la CIV.

Se auscultará un soplo holosistólico en el 3er-4º espacio intercostal izquierdo (EII). En la Rx de tórax, habrá cardiomegalia con hiperaflujo pulmonar. Con el ecocardiograma-Doppler, aparte de informarnos sobre el tamaño y repercusión, podemos obtener información sobre la presión pulmonar y del VD mediante el cálculo del gradiente de presión entre los dos ventrículos. La evolución de estas CIV dependerá del tamaño del defecto y de la presión pulmonar.

- **CIV grandes:** generalmente son de igual o mayor tamaño que la raíz aórtica y, prácticamente, no ofrecen resistencia al flujo; la presión en ambos ventrículos es igual y el grado de cortocircuito dependerá de las resistencias sistémicas y pulmonares. Cuando bajan estas últimas, hay un gran cortocircuito izq.-dcha., que se traduce en un aumento del retorno venoso pulmonar y dilatación de cavidades izquierdas. Los efectos del hiperaflujo pulmonar son los que provocan la taquipnea y dificultad respiratoria, y el efecto sobre la circulación sistémica comporta una disminución del gasto sistémico, que se acompaña de una serie de mecanismos

compensatorios que permiten al niño adaptarse a la sobrecarga de volumen, como son el efecto Frank-Starling, la hiperestimulación simpática y la hipertrofia miocárdica.

El aumento de presión en el lecho capilar pulmonar provoca un aumento del líquido intersticial y edema pulmonar.

El hiperaflujo pulmonar severo y mantenido puede dar lugar a una enfermedad vascular pulmonar irreversible.

Clínicamente, puede aparecer ICC entre las 2 y 8 semanas de vida con: ritmo de galope, taquicardia, taquipnea, tiraje, hepatomegalia y mala perfusión periférica. La auscultación de un soplo sistólico con un 2R único indicaría unas resistencias pulmonares elevadas. En el ECG, suele haber una hipertrofia biventricular; aunque, si la presión en el VD es alta, puede haber una hipertrofia ventricular derecha (HVD). En la Rx de tórax, hay una cardiomegalia con hiperaflujo pulmonar y, si hay ICC, signos de edema pulmonar. El ecocardiograma- Doppler nos podrá dar el diagnóstico, así como, la valoración hemodinámica y el cálculo de la presión pulmonar.

Estas CIV no cierran espontáneamente y, si no se realiza cirugía, pueden evolucionar hacia una HTP por aumento de resistencias pulmonares.

Comunicación interauricular (CIA)

Es una CC frecuente, aproximadamente un 7% de todas las CC. Es un defecto en el septo interauricular que permite el paso de sangre entre las dos aurículas. Las consecuencias hemodinámicas dependerán de la localización y tamaño del defecto y de la asociación con otros defectos.

Clasificación

- CIA ostium secundum: corresponde al 70% de todas las CIA, es más frecuente en mujeres y hay una recurrencia familiar del 7-10%. Se localiza en la región de la fosa oval en la parte central del septo. Se puede asociar a CIA del seno venoso y también al prolapso de la válvula mitral.
- CIA del seno venoso: 10% de las CIA. Puede ser tipo superior, que se localiza en el septo interauricular por debajo del orificio de la vena cava superior, que se asocia a drenaje venoso pulmonar anómalo parcial, también puede inferior (cerca vena cava inferior).
- CIA ostium primum: localizada en la base del septo interauricular por falta de unión del septum primum con los cojines endocárdicos. Casi siempre se asocia a anomalías en las válvulas AV.

Fisiopatología

El cortocircuito dependerá del tamaño del defecto, de las resistencias pulmonares y sistémicas y de la compliance (o capacidad de distensión) del VD. Si la CIA es pequeña, la presión en la aurícula izquierda (AI) es ligeramente superior a la de la derecha (AD) y hay un paso de sangre continuo de izq-dcha; mientras que, si la CIA es grande, las presiones en ambas aurículas son iguales y el grado de cortocircuito dependerá de la compliance del VD comparada con la del VI. De esta forma, se establece un flujo de sangre de AI-AD-VDcirculación pulmonar, y de nuevo AI, con el consiguiente aumento del flujo pulmonar.

Clínica

La CIA aislada no suele dar síntomas en la infancia y el diagnóstico suele hacerse por la presencia de un soplo o de un desdoblamiento fijo del 2R cardiaco. Sin embargo, en los lactantes con una CIA grande, puede haber un retraso ponderoestatural, bronquitis de repetición y síntomas de IC.

El soplo es eyectivo pulmonar, debido al hiperflujo pulmonar y no al paso a través de la CIA (dado que la velocidad a este nivel es baja), y se detectará en el 2º EII, sin frémito. Hay que diferenciarlo del soplo de la estenosis pulmonar válvular ligera- moderada, que suele ser más rudo y generalmente de mayor intensidad. Suele haber un desdoblamiento del 2R fijo, que no varía con la respiración. Si se ausculta un soplo sistólico apical, sospechar una insuficiencia mitral, que suele asociarse a la CIA ostium primum.

Diagnóstico

- ECG
- RX de tórax
- Ecocardiograma-Doppler

Ductus (PDA)

El ductus conecta el tronco de la arteria pulmonar con la aorta descendente por debajo de la arteria subclavia izquierda. En la vida fetal, es una conexión normal que lleva una gran parte de la sangre desde el VD a la aorta descendente, siendo sólo un 10% del flujo que sale del VD el que se dirige al pulmón. En el período postnatal, ocurre el cierre del ductus, primero de forma funcional, con oclusión de la luz por protrusión de la íntima y, posteriormente, el cierre definitivo, que suele ocurrir entre los 20-30 días de vida, que da lugar al ligamento arterioso. Entre los factores que determinan el cierre postnatal, están el aumento de la PO₂ y la disminución de las PGE.

El término PDA se refiere a su persistencia más allá del período neonatal en el RN a término. La incidencia es del 5-10% de todas la CC y es más frecuente en niñas.

Fisiopatología

Si el ductus es grande, cuando bajan las resistencias pulmonares, hay un cortocircuito de izquierda-derecha, en sístole y diástole, desde la aorta hacia la pulmonar, que provoca un hiperflujo pulmonar con el consiguiente aumento de volumen y presión en la aurícula izquierda y VI, que puede comportar una IC izquierda con edema pulmonar. En estos ductus grandes, puede ocurrir que el hiperflujo pulmonar impida la regresión normal de la capa muscular de las arterias pulmonares y se desarrolle una HTP por enfermedad vascular pulmonar.

Clínica

Dependerá del tamaño del ductus y de la relación de resistencias pulmonares y sistémicas.

- **Ductus pequeño (< 3 mm):** habrá un flujo restrictivo a través del ductus con un aumento del flujo pulmonar ligero.

Se puede auscultar un soplo sistólico o continuo en el 2º EII, región infraclavicular izquierda, que suele aparecer cuando bajan las resistencias vasculares pulmonares. El niño suele estar asintomático y suele valorarse por soplo.

- **Ductus moderado (entre 3 y 6 mm):** debido a un cortocircuito izq-dcha más importante, puede haber síntomas, como: taquipnea, dificultades de alimentación y retraso ponderal. Se ausculta un soplo sistólico o continuo (soplo en maquinaria) en 2º EII y puede haber frémito. Los ruidos cardiacos están enmascarados por el soplo. Es importante la palpación de los pulsos, que son típicamente “saltones” debidos a la presión arterial diferencial amplia, con diastólicas bajas debidas al robo hacia la arteria pulmonar.

- **Ductus grande (> 6 mm):** los lactantes con gran cortocircuito presentan clínica de IC izquierda consecuencia de la sobrecarga de cavidades izquierdas y del edema pulmonar, que condiciona: taquipnea, tiraje, dificultades de alimentación e infecciones respiratorias frecuentes. A la auscultación, no se detecta el soplo continuo, pero sí un soplo sistólico rudo en el foco pulmonar. Suele haber precordio activo y los pulsos saltones con una TA diastólica baja.

2.3.2.2 CARDIOPATÍAS CON OBSTRUCCIÓN AL FLUJO

Clínicamente, se pueden presentar sólo con la presencia de un soplo sistólico y sin síntomas en los casos de estenosis ligeras, o en los casos de obstrucción severa debutar en los primeros días de vida con ICC o con hipoxemia, como en el caso de la EAo o EP crítica, que precisarán una actuación urgente para abrir la válvula, o también algunos casos de Co- Ao severas que debutan los primeros días de vida con ICC.

Estenosis pulmonar (EP)

Puede ser valvular con fusión de las comisuras de las valvas de la válvula pulmonar, que provoca una obstrucción a la eyección del VD; en ocasiones, hay una válvula displásica (frecuente en el síndrome de Noonan). Supravalvular (ramas pulmonares), que se asocia al síndrome de Williams, síndrome de Alagille y síndrome de Noonan.

Subvalvular o infundibular, que es la típica del Fallot o asociada a CIV grandes. Vamos a estudiar la EP valvular, cuya prevalencia es del 8-12% de todas la CC y, a veces, se presenta de forma familiar. (11)

Estenosis valvular aórtica (EAº)

Es una malformación de la válvula aórtica que produce obstrucción a la salida del flujo del VI. La incidencia en la infancia es del 3-6% de las CC. El riesgo de recurrencia es del 3% si el padre está afecto y, si es la madre, del 15%. La causa más frecuente de EAo es la válvula bicúspide, que presenta unos velos aórticos desiguales provocados por la fusión o ausencia de una de las tres valvas y que, a veces, se presenta como una falsa comisura. Se estima que la bicúspide se podría presentar en un 1-2 % de la población y que, aproximadamente, un 35% de ellos tienen algún miembro en la familia que la presenta, afectando más a los hombres (4:1). Se considera que la válvula aórtica bicúspide es una enfermedad de toda la aorta. La forma de presentación en los más jóvenes es la insuficiencia Ao. En estos casos, hay un riesgo especial de presentar endocarditis, por lo que se precisa de una adecuada profilaxis. También, se puede presentar la EAo en adultos jóvenes con dilatación aórtica y riesgo de disección aórtica.

Coartación aórtica (C^oA^o)

La CoAo es un estrechamiento de la Ao torácica distal a la arteria subclavia izquierda, aunque en algunos casos también puede ser proximal a ella. También, en ocasiones, se acompaña de un segmento hipoplásico.

La incidencia es del 6-8% de todas las CC, y es 2 veces más frecuente en el sexo masculino que femenino. Es frecuente en el síndrome de Turner. Se asocia con la válvula aórtica bicúspide (30-40%), y con otras CC como la CIV, ductus, la estenosis subaórtica y la estenosis mitral. Clínica y formas de presentación En la vida fetal, la circulación a la Ao descendente se realiza desde el ductus, y por tanto la CoAo no dará alteración hemodinámica hasta después del nacimiento, cuando se cierra el ductus.

2.3.2.4 CARDIOPATÍAS CON CIANOSIS

Tetralogía de Fallot

La descripción anatómica de la Tetralogía de Fallot incluye: 1. estenosis pulmonar; 2. CIV; 3. cabalgamiento aórtico;

4. HVD. La obstrucción del tracto de salida pulmonar puede ser a varios niveles: infundibular (50-75%), válvular (10%) y ramas pulmonares hipoplásicas (50%). La CIV suele ser grande y subaórtica, siendo la aorta la que cabalga sobre ella. Hay un 25% de casos que tienen arco Ao derecho.

También, son frecuentes las anomalías coronarias. Se asocia al síndrome de DiGeorge y a la trisomía 21.

2.3.3 ANOMALIAS PULMONARES

Dentro de estas malformaciones, existen: quistes broncongénicos, secuestros broncopulmonares, malformaciones adenomatoideas quísticas pulmonares congénitas, y enfisemas lobares congénitos. Estas lesiones pueden detectarse por diagnóstico prenatal en que se presentan como distress respiratorio en el recién nacido, o pueden permanecer sin diagnóstico y asintomáticas durante varios años. El tratamiento puede variar dependiendo de cuándo se hizo el diagnóstico, de la presentación, pero en la mayoría de los casos se recomienda la resección completa.

Secuestro pulmonar

es una malformación congénita poco frecuente del tracto respiratorio inferior. Consiste en una masa de tejido pulmonar sin funcionamiento, que carece de la comunicación normal con el árbol traqueobronquial, y que recibe su sangre arterial de la circulación sistémica (18). La mayoría de los secuestros se clasifican en 2 categorías: intralobares (ILS, en inglés) y extralobares (ELS, en inglés). ILS se define como una lesión que yace dentro del lóbulo normal y que carece de su propia pleura visceral. Existe una tercera variante, más infrecuente aún, que

es una malformación pulmonar en el tracto digestivo anterior del embrión , en que el pulmón anormal está adherido al tracto gastrointestinal (19-23).

No está claro cuál es la base embriológica exacta para el desarrollo de PS del tracto respiratorio inferior. Es probable que la lesión ocurra durante una fase temprana del desarrollo embriológico antes de la separación de los sistemas de circulación aórtico y pulmonar (13). Una explicación de ello sería una anomalía en la formación de yemas pulmonares. Esto puede provocar no sólo PS sino también CCAM, quiste broncogénico, duplicación del intestino anterior embriológico, o incluso enfisema lobar congénito. Otra explicación de ello es que una porción de la yema pulmonar en desarrollo es separada mecánicamente del resto del pulmón por compresión de las estructuras cardiovasculares, debido a la tracción ejercida por vasos sanguíneos aberrantes, o por flujo sanguíneo pulmonar inadecuado. Cualquiera sea la etiología, está claro que existe un espectro entre PS y CCAM, y otras malformaciones broncopulmonares, y que al momento de diagnosticar es necesario considerarlas a todas al encontrar una de estas lesiones.

Gran parte de los secuestros ocurre en los lóbulos inferiores, pero pueden ocurrir en cualquier parte del pecho así como también en el diafragma y en el espacio retroperitoneal. El secuestro intralobar (ILS) es mucho más común que el extralobar (ELS). Aproximadamente, 13% de los ELS están localizados bajo el diafragma. Alrededor del 60% de los ILS comprometen el lóbulo inferior izquierdo, encontrándose la mayoría en el segmento basal posterior. El BPFM es más común en el lado derecho. La incidencia de comunicación con el intestino anterior embriológico es mucho más alta con ELS que con ILS. El suministro vascular tanto para ILS como para ELS generalmente se genera de la aorta torácica inferior o de la aorta abdominal superior. La mayoría de los casos cuenta con un sólo limentador arterial, pero un tercio puede tener múltiples vasos. El drenaje venoso hacia el atrio izquierdo generalmente es normal, no así hacia el atrio derecho, la vena cava o el Azygus, en que se ha descubierto que es anormal. Tanto el ELS como el ILS se han documentado en el mismo paciente.

La malformación adenomatoidea quística pulmonar.

es una anomalía poco frecuente del tracto respiratorio inferior durante el período de desarrollo. El período involucra una gama de condiciones, cuyos orígenes son debatibles. Los pacientes afectados pueden presentarse totalmente asintomáticos, o por el contrario, los recién nacidos pueden presentar severa dificultad para respirar. Otros, en cambio, presentan síntomas posteriormente que consisten en dificultad respiratoria aguda, infección aguda, u otras manifestaciones.

Los casos de CCAM son extremadamente poco frecuentes, con una incidencia registrada que fluctúa entre 1 en 25.000 y 1 en 35.000.

La patogénesis es incierta, pero parece provenir de una anomalía en la morfogénesis de la ramificación pulmonar y representa un defecto de maduración. Se cree que los diferentes tipos de CCAM se originan a partir de diferentes niveles del árbol traqueobronquial y a partir de diferentes etapas del desarrollo pulmonar. El CCAM se distingue de otras lesiones y de un pulmón normal de acuerdo a cinco criterios principales.

Estos son: proyecciones polipoideas de la mucosa, aumento del músculo blando y del tejido elástico dentro de las paredes quísticas, ausencia de cartílago en el parénquima quístico, presencia de células secretadoras de mucosa, y ausencia de inflamación. Así como la porción del pulmón con CCAM no participa del intercambio normal de gas, existen conexiones al árbol traqueobronquial que pueden conducir al atrapamiento de aire y dificultad para respirar en el período de recién nacido.

Los CCAMs pueden afectar a todos los lóbulos y están igualmente distribuidos entre el lado derecho e izquierdo. Los CAMs pueden afectar más de un lóbulo y ser bilaterales pero esto es extremadamente poco frecuente. Los CCAMs están conectados al árbol traqueobronquial a pesar de que los bronquios conectivos generalmente no son normales. El flujo sanguíneo viene de la vascularidad pulmonar normal de modo opuesto al secuestro el cual recibe su flujo arterial para el sistema arterial. Actualmente, el sistema de clasificación comprende 5 tipos basados en el tamaño del quiste y en las características celulares.

La clasificación inicial incluyó el Tipo 1, que incluye grandes quistes compuestos primariamente de características de tipo celular bronquial; el Tipo 2, compuesto de quistes intermedios con células de tipo bronquiolar; y el Tipo 3, compuesto de pequeños quistes con células de ductos bronquiales/alveolares. Los Tipos 0 y 4 fueron agregados posteriormente y se instalaron en el sitio de origen de la malformación.

El diagnóstico diferencial de CCAM incluye otras enfermedades quísticas del pulmón incluyendo secuestro broncopulmonar quistes broncongénicos, y enfisema lobar congénito. La principal diferenciación entre CCAM y BPS está basada en 2 puntos anatómicos. El BPS no tiene conexión al árbol traqueobronquial y está suministrado por una arteria sistémica anómala. Los CCAMs, no. Sin embargo, la diferencia entre las 2 lesiones no es tan discreta y es más probable que las 2 sean variantes de la misma vía de desarrollo anormal.

El diagnóstico prenatal generalmente se hace por ultrasonografía y se clasifica en dos categorías; lesiones microquísticas con quistes menores de 5mm que aparecen ecogénicamente, y lesiones sólidas y macroquísticas de uno o más quistes mayores de 5mm. La RM. también está siendo utilizado con mayor frecuencia para examinar el feto y puede ayudar a diferenciar el CCAM de otras lesiones torácicas como hernia diafragmática congénita, duplicaciones del tracto digestivo anterior del embrión, y otros. En el período neonatal, el diagnóstico es generalmente sospechoso basado en presentación clínica y en el examen radiológico torácico inicial. Un escáner CT generalmente es definitivo, a pesar de que el diagnóstico exacto puede no hacerse hasta que se realice la exploración quirúrgica. El diagnóstico en la adultez generalmente depende de síntomas tardíos o en algunos casos de un hallazgo incidental o de un examen radiológico torácico de rutina. El escáner CT aún es el "gold standard".

El enfisema lobar congénito.

es una anomalía poco frecuente de desarrollo pulmonar que a menudo se presenta en el período neonatal con hiperinflación de uno o más lóbulos pulmonares. El paciente también puede presentar una masa opaca a la radiología torácica debido a la claridad diluida de fluido pulmonar del lóbulo afectado. El diagnóstico diferencial debe incluir los otros tipos de enfermedad pulmonar quística congénita como ya se mencionó.

Los lóbulos superiores son los que tienden a estar más frecuentemente comprometidos con el lado izquierdo (40% a 50%) que con el derecho (20%). El lóbulo intermedio sólo ocasionalmente está involucrado (25% a 30%) y la enfermedad al lóbulo inferior es extremadamente poco frecuente (2% a 5% (16)). La razón masculino/femenino es de 3 a 1 respectivamente.

La causa de CLE más frecuentemente documentada es la obstrucción de la vía aérea en desarrollo que ocurre en 25% de los casos aproximadamente. La vía aérea puede ser intrínseca o extrínseca, la intrínseca siendo la más común. Esto deriva en una obstrucción de tipo válvula de bola que produce un atrapamiento del aire. Esto, a su vez, produce cambios histológicos de la distensión alveolar sin anomalía estructural. El tratamiento tanto en el paciente sintomático como asintomático es la resección quirúrgica. En la mayoría de los casos se recomienda una lobectomía completa versus la extracción de una parte o segmentectomía del lóbulo involucrado. Esto se ve favorecido debido a la dificultad, a nivel macroscópico, de determinar qué porción del pulmón está comprometido y cuál no.

2.3.4 ANOMALIAS DIGESTIVAS

Esófago

Atresia y fístula traqueoesofágica

Anomalía que se produce en las primeras semanas de gestación por alteraciones en la emigración del tabique traqueoesofágico. En su forma más corriente, la porción proximal del esófago es un saco ciego, mientras que la porción distal comunica con la traquea por un trayecto de escaso calibre. La clínica prenatal puede ser un polihidramnios, y la posnatal la imposibilidad del paso de la sonda nasogástrica hasta el estómago o neumonías aspirativas de repetición en caso de fístula sin atresia. En la atresia sin fístula destaca la ausencia de aire intestinal con abdomen excavado.

Tipos de atresias y fístula traqueoesofágica

- A. Atresia de esófago sin fístula traqueoesofágica o tipo I.
- B. Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica proximal o tipo II.
- C. Atresia de esófago con fístula traqueoesofágica distal o tipos III y IV.
- D. Atresia de esófago con fístula traqueoesofágica proximal y distal o tipo IV.
- E. Fístula traqueoesofágica sin atresia.

La atresia de esófago con fístula traqueoesofágica es la malformación más frecuente: esta malformación debe intentar diagnosticarse en el recién nacido antes de alimentarlo por primera vez pasando una sonda gastroesofágica.

Las otras malformaciones (fístula sin atresia) suele revelarse precozmente por la aparición de signos respiratorios.

Gracias a los progresos de la cirugía, de la anestesia y de la reanimación postoperatoria del recién nacido, todas estas malformaciones pueden corregirse quirúrgicamente, generalmente con excelentes resultados.

Hendidura laringotraqueoesofágica

Es un fallo de la separación completa entre la laringe y tráquea superior y el esófago. Su clínica es similar a la fístula traqueoesofágica más afonía. Su diagnóstico es endoscópico.

Estómago

La clínica más frecuente de las malformaciones gástricas es el vómito no bilioso y proyectivo y su tratamiento es Quirúrgico. Las malformaciones más frecuentes son:

Estenosis hipertrófica de píloro

Hipertrofia de la capa muscular circular del estómago en la región del píloro. El calibre del píloro se reduce provocando la obstrucción al paso de alimento y los vómitos proyectivos que llegan a producir alcalosis hipoclorémica.

El diagnóstico es ecográfico, y el tratamiento, quirúrgico.

Duplicaciones gástricas y tabiques prepilóricos

Duodeno

La clínica de sus malformaciones también son los vómitos, aunque ya biliosos, y el tratamiento es quirúrgico.

Se pueden encontrar:

- Obstrucción y estenosis duodenal por páncreas anular o compresión externa.
- Atresias.
- Membranas duodenales.

Intestino medio

Divertículo de Meckel

Es la persistencia del conducto onfalomesentérico que se asienta en el borde antimesentérico del intestino y está vascularizado por una rama propia de la arteria mesentérica superior. Su clínica neonatal suele ser fístulas umbilicales o hemorragias digestivas, pero también pueden aparecer como cuadros de oclusión intestinal mecánica, invaginación intestinal aguda o úlcera péptica, hernias o tumeraciones del divertículo de Meckel.

Patología del conducto onfalomesentérico

A. Persistencia total. Fístulas que antes de la caída del cordón pueden evocarse por el aspecto dilatado del mismo, que deja ver una tumefacción oscura del canal onfalomesentérico. Después de la caída del cordón, el aspecto es el de un grueso pólipo umbilical, del que pueden salir gases y líquido intestinal.

B. Persistencia parcial. Puede también adoptar dos aspectos, el de un ombligo exudativo o el de una tumefacción umbilical.

Onfalocele y hernia umbilical

Asas herniadas a través del cordón umbilical en el caso de onfalocele y herniación de asas alrededor del ombligo por ausencia de capas musculares y piel en las hernias umbilicales.

Gastrosquisis

Defecto de pared abdominal con eventración de asas y vísceras.

Otras

- Malrotación de las asa intestinales.
- Duplicaciones intestinales.
- Atresias y estenosis de intestino.

Su clínica es preferentemente la distensión abdominal y puede haber vómitos biliosos más tardíos. Suele asociarse ausencia de eliminación de meconio. El diagnóstico puede ser con ecografía, tránsito gastrointestinal o laparotomía exploradora. El tratamiento es quirúrgico.

Intestino posterior

El intestino posterior da origen al tercio distal del colon transversal, el colon descendente, el sigmoideo, el recto y la porción superior del conducto anal. La clínica predominante es la distensión abdominal con ausencia de la Eliminación de meconio.

Megacolon aganglónico congénito

Corresponde a una anomalía en la inervación intrínseca de la pared intestinal, sobre un segmento de largo variable que se extiende hacia el esfínter interno del ano. Se manifiesta por estreñimiento, que puede llegar a producir un cuadro de obstrucción intestinal y una enterocolitis necrotizante. Su diagnóstico de sospecha es clínico y por enema opaco, y el confirmatorio por biopsia colónica de la zona estenótica.

El tratamiento es quirúrgico seccionando el segmento patológico aganglónico y restableciendo la continuidad digestiva, respetando el aparato esfinteriano.

Ano imperforado y atresia anal

En general las malformaciones anorrectales son evidentes desde el nacimiento. Presentan una gran variedad anatómica, que abarca desde la simple malposición anal hasta la atresia anorrectal completa. El diagnóstico preciso de la variedad y de las eventuales malformaciones asociadas orienta el tratamiento y permite formular un pronóstico.

Hígado y vía biliar

Dentro de las malformaciones del hígado y la vía biliar destaca la atresia de vías biliares, siendo la causa más frecuente de colestasis neonatal. La génesis de la atresia se conoce mal y es probable que tenga un origen multifactorial. El diagnóstico de atresia de las vías biliares viene marcado por la colestasis con decoloración progresiva de las heces, y hepatomegalia de carácter duro que se suele acompañar de hipertensión portal.

El tratamiento es quirúrgico mediante hepatoportoenterostomía o técnica de Kasai, que permite restaurar una secreción biliar eficaz en un cierto número de casos. Uno de los principales factores pronósticos es la fecha del diagnóstico y tratamiento quirúrgico, que debe ser antes de la quinta semana de vida, por lo que constituye una "urgencia" quirúrgica neonatal.

2.3.5 ANOMALIAS DEL SISTEMA MUSCULOESQUELETICO

Las anomalías o defectos estructurales menores de los miembros son relativamente comunes, mientras que las mayores de los miembros son raras. El período más crítico del desarrollo de los miembros es de los 24 – 36 días después de la fecundación. La frecuencia de defectos

mayores de los miembros es de dos en 1000 recién nacidos, casi todos dependientes de factores genéticos.

En el ámbito internacional se utiliza la nomenclatura siguiente:

1. Amelia: Ausencia completa de uno o varios miembros.
2. Beromelia: Ausencia parcial de uno o varios miembros.

Polidactilia:

Son comunes los dedos de manos o de pies supernumerarios. Con frecuencia el dedo extra es incompleto y rudimentario. Si se afecta la mano, el dedo extra es medial o lateral en lugar de central, por lo general. En el pie, el dedo extra suele encontrarse en la posición lateral. La polidactilia se hereda con carácter dominante (9-8)

SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos entre ellos retrasos mentales, facciones características y con frecuencia defectos cardíacos, mayor cantidad de infecciones visuales y auditivas y otros problemas de salud. (17, 20)

El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos más comunes y afecta aproximadamente a uno de cada 800 a 1000 recién nacidos. Su causa más común es la presencia de un cromosoma de más. Un cromosoma es la estructura celular que contiene la información genética. Si bien varía según la persona y su condición médica, el promedio de vida en los adultos con Síndrome de Down es de aproximadamente 55 años. (8-20)

Trisomía 21

Normalmente todo óvulo y todo espermatozoide contienen 23 cromosomas. La unión de ellos da como resultado 23 pares o sea un total de 46 cromosomas. A veces, se produce un accidente durante la formación de un óvulo o espermatozoide que hace que tenga un cromosoma número 21 de más, esta célula aporta un cromosoma 21 adicional al embrión, produciéndose así el síndrome de Down. Las facciones y defectos congénitos propios del síndrome de Down provienen de la existencia de este cromosoma 21 adicional en cada una de las células del cuerpo. El síndrome de Down también se llama trisomía 21 debido a la presencia de tres cromosomas número 21.

Ocasionalmente el cromosoma 21 adicional se adhiere a otro cromosoma dentro del óvulo o del espermatozoide esto puede provocar lo que se denomina traslocación en el Síndrome de Down, esta es la única forma del síndrome de Down que pueda heredarse de uno de los padres. En estos casos, el padre tiene una redistribución del cromosoma 21 llamada traslocación equilibrada, que afecta su salud.

En Casos aislados puede producirse Síndrome de Down llamado en Mosaico, cuando tiene lugar un accidente en la división celular después de la fertilización. Las personas afectadas tienen algunas células con un cromosoma 21 adicional y otras con la cantidad normal.

Cerca del 10% de los RN con síndrome de Down nacen con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente. Más del 50% tienen una deficiencia visual auditiva.

Entre los problemas visuales más comunes se encuentra el estrabismo, la miopía, y las cataratas. La mayoría de los casos pueden ser tratados con anteojos.

Características del Niño con Síndrome de Down:

Estos niños pueden tener ojos almendrados y orejas pequeñas y ligeramente dobladas en la parte superior. Su boca puede ser pequeña, lo que hace que la lengua parezca grande. La nariz también puede ser pequeña y achatada. Algunos RN pueden presentar cuello corto y las manos pequeñas con dedos cortos y debido a la menor tonicidad muscular pueden parecer blandos.

A menudo el niño o adulto con síndrome de Down es bajo y sus articulaciones son particularmente flexibles. La mayoría de niños con Síndrome de Down presentan algunas de estas características pero no todas. (8-15)

Características Epidemiológicas:

Las parejas que ya hayan tenido un niño con síndrome de down, las madres o los padres con una traslocación del cromosoma 21 y las madres de más de 35 años corren el mayor riesgo. El riesgo de Síndrome de Down se incrementa con la edad desde aproximadamente 1 de cada 400 a los 35 años y 1 de cada 100 a los 40 años. Sin embargo, por lo menos 80% de los niños con Síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años ya que las mujeres jóvenes tienen muchos más hijos. (15)

Diagnóstico:

El diagnóstico prenatal de la amniocentesis o una prueba llamada muestra del Villus Coriónico permite diagnosticar el Síndrome de Down o con más frecuencia que este no está presente. Como procedimientos con llevan un pequeño riesgo de infecciones o abortos espontáneos, generalmente se ofrece solamente a aquellas mujeres cuya probabilidad de tener un bebé con defectos congénitos cromosómicos o de otro tipo son mayores de lo normal. (15)

LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

Las hendiduras de labio y el paladar son entidades distintas, pero íntimamente relacionadas con la embriología, funcional y genéticamente. El labio leporino parece deberse a la hipoplasia de la capa mesenquimatosa que provoca falta de fusión de los procesos nasales y maxilar mediales. El paladar hendido consiste al parecer en el fallo de la aproximación o la fusión de los anaqueles o tabiques palatinos.(14)

Incidencia y Epidemiología:

La incidencia del labio leporino con o sin paladar hendido es aproximadamente 1:1000 nacimientos; la incidencia de la fisura palatina aislada es de 1:2500 nacimientos, el primero es más frecuente en varones. Los factores genéticos tienen más importancia en el labio leporino con o sin fisura palatina que cuando esta última es la única malformación.

Sin embargo, ambas pueden aparecer esporádicamente; la mayor incidencia de otras malformaciones congénitas y de trastornos del desarrollo, sobre todo en los que solo tienen paladar hendido, estos hechos se explican en parte por la mayor incidencia de la hipoacusia de conducción en los niños que tienen paladar hendido, debido en parte a las pérdidas, debido en

parte a las infecciones repetidas del oído medio y a los defectos de fusión en los niños que tienen anomalías cromosómicas. (12)

Manifestaciones Clínicas:

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

La hendidura aislada del paladar aparece en la línea media y puede afectar solamente a la úvula o extenderse por dentro a través del paladar blando y duro hasta el foramen del incisivo.

Cuando se acompaña de labio leporino el defecto puede afectar a la línea media del paladar blando y extenderse hasta el paladar duro por uno o por ambos lados, dejando expuesta a una o a ambas cavidades nasales según la hendidura palatina sea uni o bilateral. (13)

B. COMPLICACIONES

La mortalidad infantil ha mostrado un importante descenso en todo el mundo y en especial en los países desarrollados durante el siglo 20. En Estados Unidos por ejemplo, la tasa de mortalidad infantil (TMI) ha descendido catorce veces desde 1915, a partir de tasas mayores a 100 por mil al comienzo del siglo pasado

- **Crecimiento fetal lento y desnutrición fetal:** En la mayor parte de los neonatos, estas afecciones son de causa desconocida y requieren de tratamiento neonatal para su supervivencia. Sólo debería incluirse en causas reducibles en la gesta a los casos de causa conocida y prevenible o tratable (por ejemplo, tabaquismo, hipertensión del embarazo).

- **Trastornos relacionados con la duración corta de la gestación y otras formas de bajo peso al nacer:** En este grupo se incluye a la causa más frecuente e importante de la mortalidad neonatal, que es la prematuridad a la que no se agrega otra enfermedad neonatal en el certificado de defunción. Su inclusión como parcialmente reducible mediante buen control del embarazo no puede sostenerse por las evidencias actuales para países con mortalidad infantil menor a 20 por mil y neonatal inferior a 15 por mil, como el nuestro. Esta clasificación sobrestima el efecto de las acciones sanitarias preventivas en la gesta, cuando en realidad debe ubicarse este diagnóstico -en la gran mayoría de los casos- como reducible mediante una adecuada atención neonatal de complejidad intermedia y alta de los cuidados curativos neonatales.

- **Síndrome de dificultad respiratoria del recién nacido (SDR):** La prevención con corticoides en el embarazo de esta afección está probada por evidencias pero no en todos los casos; es variable la reducción del SDR según los estudios en diferentes poblaciones y en los resultados con el uso de corticoides en la práctica clínica. Debería clasificarse a una parte de los casos

como reducibles por prevención en el embarazo, de acuerdo con los resultados observados en nuestro país y otra fracción, como reducible por tratamiento neonatal.

- **Malformaciones congénitas:** Se incluye a la mayoría de ellas como difícilmente reducibles (espina bífida, otras anomalías del sistema nervioso, anomalías del bulbo arterioso y cierre septal intracardiaco, otras anomalías congénitas del corazón, anomalías congénitas del aparato respiratorio, del aparato urinario, enfermedad respiratoria crónica originada en el período neonatal).

Este grupo, que representa a una parte muy importante de las muertes neonatales y es la segunda causa de mortalidad infantil, está mal clasificado, ya que al no discriminarse las causas en forma específica se incluye en el mismo grupo como difícilmente reducibles a las cardiopatías congénitas más frecuentes como la comunicación interventricular, la comunicación interauricular, el ductus arterioso, la anomalía del retorno venoso y la transposición de grandes vasos, con más de 85-90% de supervivencia quirúrgica en las instituciones públicas de nuestro país y de acuerdo con las evidencias internacionales. Estas cardiopatías se han incluido junto a formas menos frecuentes y de peor pronóstico, como la hipoplasia del corazón izquierdo y la atresia pulmonar, entre otras. En una nueva clasificación, la mayor parte de las cardiopatías congénitas deberían clasificarse como reducibles por diagnóstico y tratamiento oportuno y sólo pocos diagnósticos deberían clasificarse como difícilmente reducibles. Del mismo modo, como se presentó antes, la mayor parte de la mortalidad debida a las malformaciones del sistema nervioso, respiratorias, urinarias y digestivas son reducibles por diagnóstico y tratamiento oportuno quirúrgico. El mismo criterio es aplicable a la enfermedad respiratoria crónica originada en el período neonatal. Por esta razón, deben excluirse a estas MC del grupo de causas difícilmente reducibles, que sólo debe reservarse para pocas MC específicas de mal pronóstico.

III. OBJETIVOS

3.1 General:

3.1.1 Identificar la mortalidad del paciente con malformaciones congénitas mayores asociados a patologías agudas graves en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

3.2 Específicos:

- 3.2.1 Clasificar a los niños según su edad y sexo
- 3.2.2 Identificar el tipo de malformación congénita mayor más frecuente.
- 3.2.3 Conocer las morbilidades asociadas a anomalías congénitas.
- 3.2.4 Determinar la mortalidad en niños con malformaciones congénitas mayores.

IV. DISEÑO METODOLOGICO

4.1 Tipo de estudio y diseño de la investigación

Estudio descriptivo prospectivo.

4.2 Unidad de Análisis.

Expediente médico de pacientes ingresados a la unidad de cuidados intensivos pediátricos, con diagnóstico de malformaciones congénitas asociado a patologías agudas graves, en el Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 1 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

4.3 Población y Muestra

Constituida por los niños/as con malformaciones congénitas mayores en la unidad de cuidados intensivos del Hospital General de Enfermedades Z. 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 1 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

4.4 Selección y tamaño de la muestra

Se tomo la población total de niños y niñas con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013

4.5 Selección de los Sujeto de Estudio

Niños con anomalías congénitas menores de 5 años, con enfermedades agudas graves asociadas.

4.6 Criterios de Inclusión.

Se incluyeron a todos los niños de ambos sexos menores de cinco años con anomalías congénitas asociado a enfermedades agudas graves ingresados en la unidad de cuidados intensivos del hospital General de Enfermedades.

4.7 Criterios de Exclusión

Se excluyo del estudio todo paciente con diagnóstico de malformaciones congénitas con patologías agudas graves, que presenten expediente médico con papelería incompleta o ausente.

4.8 Variables.

Edad
 Sexo
 Malformaciones congénitas
 Mortalidad del paciente con malformaciones congénitas.
 Patologías agudas graves

4.9 Operacionalización de las Variables.

Variable	Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo de Variable	Escala de Medición	Instrumento
Edad	Edad cronológica, tiempo transcurrido desde el evento de nacimiento de la persona hasta el momento de su constatación	Numero de meses de los pacientes encontrados en el servicio de unidad de cuidados intensivos.	Cuantitativa	Numérica	Boleta de Recolección de datos
Sexo	Se refiere a las características biológicas que definen a un ser humano como hombre o mujer.	Femenino Masculino	Cualitativa	Nominal	Boleta de recolección de datos
Malformaciones Congénitas mayores	Cualquier alteración en la estructura corporal que comprometen significativamente el funcionamiento corporal o disminuyen la expectativa de vida.	Cualquier anomalía aislada o múltiple que se clasifcaran como mayores	Cualitativa	Ordinal	Boleta de recolección de datos
Mortalidad	es el indicador	Se tomara el	Cuantitativa	Nominal	Boleta de

	demográfico que señala el número de defunciones de una población	diagnostico de egreso			recolección de datos
Patologías Agudas Graves	Son las enfermedades de corta duración las cuales comprometan la vida del paciente,	Se tomara la Patología por la Cual ingresa a la unidad de Cuidados intensivos como Choque o Sepsis Severa.	Cualitativa	Nominal	Boleta de recolección de datos

4.10 Técnicas procedimientos e Instrumentos a utilizar en la recolección de datos

4.10.1 Instrumentos a utilizar para recolectar y registrar información

La información se recolecto mediante una boleta de recolección de datos, instrumento que se diseño en forma estructurada conteniendo en su mayoría preguntas cerradas, estos datos fueron tomados de los expedientes clínicos de los pacientes. (ver anexos).

4.10.2 Plan de Procedimiento y Analisis de datos

Para identificar a los pacientes se analizo el listado de pacientes ingresados por día en el servicio de cuidados intensivos de pediatría que se encuentra en el libro de ingresos manejado por enfermería en el servicio del 1 de enero del 2011 al 30 de junio 2013, para identificar nombre.

4.10.3 Plan de Análisis.

La información recolectada fue tabulada en el programa Microsoft Excel 2007 elaborandose base de datos y presentada mediante estadística descriptiva, porcentajes y frecuencias. Los resultados se estructuraron en cuadros y graficas para facilitar el análisis y la discusión.

4.11 Alcances:

La información generada a partir del presente estudio permitió conocer la situación clínica y epidemiológica más reciente de los pacientes con diagnóstico de malformaciones congénitas; así como las patologías agudas graves que afectan a los mismos. Estos datos pueden ser tomados en consideración por las entidades competentes para implementar programas y estrategias en salud en beneficio de la prevención, tratamiento y rehabilitación de dichos pacientes

4.12 Limitaciones:

Se encontro con la condicionante del estado físico de los expedientes médicos y el tipo información que contuvieron, y a la población con derecho habiente del Seguridad Social hospitalizado en el servicio de cuidados intensivos del departamento de pediatría del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

4.13 Aspectos Éticos.

El presente estudio se realizo con la previa autorización de la unidad de Tesis. Al realizar el estudio en expedientes, no representará ningún riesgo para los pacientes.

Los datos obtenidos fueron confidenciales, respetando los principios éticos de la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial.

Debido a que en esta investigación se tomo en cuenta sólo aspectos clínicos y epidemiológicos de los pacientes a través de la revisión del expediente médico de los mismos, se clasifico dentro de la Categoría I de dicha Declaración (sin riesgo para el paciente).

V. RESULTADOS

TABLA NO. 1

Edad de los pacientes con anomalías congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

EDAD	NUMERO	PORCENTAJE
< 1 mes	25	35.7
1- 12meses	38	54.3
13- 23 meses	3	4.3
2-4 años	3	4.3
5 años	1	1.4
Total	70	100

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

TABLA NO. 2

Genero de los pacientes con anomalías congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

GENERO	NUMERO	PORCENTAJE
Femenino	37	52.9
Masculino	33	47.1
TOTAL	70	100

FUENTE: Boleta de recolección de datos

TABLA NO. 3

Malformación congénita mayor presente asociadas a patologías agudas graves, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

MALFORMACION CONGENITA	NUMERO	PORCENTAJE
Comunicación Interauricular	20	23.8
Comunicación interventricular	20	23.8
Atresia Duodenal	4	4.8
Atresia Esofagica	8	9.5
Gastrosquisis	2	2.4
Canal A-V completo	2	2.4
Coartacion de la aorta	2	2.4
Enfermedad Adenomatoida Quistica	1	1.2
Hidrocefalia	4	4.8
Mielomeningocele	4	4.8
Atresia de vias biliares	1	1.2
Hipoplasia Pulmonar	1	1.2
Ductus Arterioso Persistente	5	6.0
otros	10	11.9
TOTAL	84	100

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS.

TABLA NO. 4

Localización de Malformación congénita mayor presente asociadas a patologías agudas graves, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

LOCALIZACION	NUMERO	PORCENTAJE
Gastrointestinal	17	22.7
Cardiovascular	46	61.3
Pulmonar	2	2.7
Neurológica	7	9.3
Otros	3	4.0
TOTAL	75	100

FUENTE: Boleta de recolección de datos

TABLA NO. 5

Patología Agudas Graves en pacientes con malformación congénita mayor, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

PATOLOGIA AGUDA	NUMERO	PORCENTAJE
Choque septic	27	34.6
Choque cardiogenico	4	5.1
Sepsis severa	31	39.7
Neumonia	10	12.8
Post operados	5	6.4
Craneoplastia	1	1.3
TOTAL	78	100

FUENTE: Boleta de recolección de datos.

TABLA NO. 6

Mortalidad los pacientes con anomalías congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves, en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades Zona 9 Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013.

Mortalidad	Numero	Porcentaje
VIVO	45	64.3
FALLECIDO	25	35.7
TOTAL	70	100

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

VI. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

Las anomalías congénitas, son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad. Es por ello el creciente interés en la frecuencia de las enfermedades con un componente genético en la morbilidad y mortalidad en la edad pediátrica.

En la presente investigación se encontró durante los meses de enero 2012 a junio del 2013, el total de 70 pacientes ingresados al servicio de cuidados intensivos que llenaron los criterios de inclusión para ser tomados en cuenta en esta investigación; la mayor población encontrada fue menores de 1 años 90%. Con una media 5.7 meses. Una mediana de 5.5 meses y moda de 2.5 meses. Tomando en cuenta, que fueron las malformaciones congénitas mayores las que se incluyeron en este estudio es esperado, ya que van a presentar un funcionamiento anormal de un órgano importante o vital ameriten cuidados críticos en edad neonatal y lactante.

De estos pacientes 52.9% corresponden al género femenino y 47.1% son masculinos no hay una diferencia marcada entre genero.

La malformación mayor encontrada corresponde a las cardiopatías congénitas acianogenas, como la comunicación auricular y comunicación ventricular, Ductus arterioso persistente, al igual se documentaron casos de cardiopatías complejas pero en menor número de casos como canal AV completo, coartación de la aorta y tetralogía de fallot, generadoras de mortalidad. También se toma en cuenta, que se diagnostica más cardiopatías, ya que en el servicio de cuidados críticos se cuenta con la accesibilidad a cardiólogos pediatras y a la realización de ecocardiogramas de ser necesarios. En países desarrollados la supervivencia y calidad de vida normal, para comunicación interventricular y la comunicación interauricular es satisfactoria y es debido a la mejoría en el diagnóstico prenatal y la intervención quirúrgica temprana.

Las principales malformaciones congénitas, no cardíacas por su frecuencia y complejidad son las digestivas: atresia duodenal, esofágica, ano imperforado, mal rotación intestinal, gastrosquisis. También se encontraron pacientes con anomalías de tubo neural como mielomeningocele, hidrocefalia y microcefalias que se encontraba asociado a otras anomalías congénitas y pulmonares como hipoplasia pulmonar, enfermedad adenomatoidea quística.

La supervivencia actual para la mayoría de las Malformaciones Congenitas extracardíacas es mayor a 90% en países como argentina, si se presentan aisladas y no asociadas a enfermedades genéticas u otras Malformaciones Congénitas graves. En relación con el pronóstico de las Malformaciones no cardíacas en nuestro país, son pocos los estudios presentes y poco accesibles.

En la clasificación de otros se tomo a dos pacientes quienes estuvieron ingresados por menos de 24 horas únicamente y no se llevo a estudiar por completo pero las malformaciones que presentaba eran cardiopatías principalmente, también se tomo un paciente que se le diagnostico secuencia de VACTER las cuales se encuentran malformaciones en varios sistemas por lo que se agrega en este apartado, también se incluyo paciente páncreas anular el cual es muy poco frecuente de ver y malrotacion intestinal.

Fue importante conocer si además de las malformaciones congénitas existían otras patologías asociadas como desencadenante del estado de gravedad encontrando choque séptico 34.6%, sepsis severa 39.7%, y un 5.1% con choque cardiogenico, a pesar de que las cardiopatías son las anomalías congénitas mas encontradas en este estudio. Encontramos que la sepsis o choque séptico son los diagnósticos de ingreso más frecuentes.

El egreso de los pacientes con malformaciones congénitas del servicio de cuidados críticos fue 25 fallecidos, y 45 egresados vivos. Esto corresponde a un 35.7%. Vale la pena mencionar que uno de los pacientes sufrió un choque cardiogenico y un fallo multiorganico se le realizo un tamizaje neonatal el cual reporto un error innato del metabolismo así mismo encontramos un segundo paciente con error innato del metabolismo que presento anomalías cardiacas principalmente y desordenes metabólicos que hicieron la sospecha del diagnostico.

Del los 25 paciente fallecidos, 20 pacientes presentaron cardiopatías. Las cardiopatías encontradas en dichos pacientes fueron cardiopatía compleja, como Canal AV completo, Atresia pulmonar, tetralogía de fallot. Las cardiopatías acianogenas también estuvieron presentes en otros pacientes fallecidos principalmente Comunicación interauricular asociado a Comunicación Interventricular. El pronóstico según la literatura indica que la mortalidad asociada con enfermedad cardiaca es de 80%(7,11). En relación a países en desarrollo. El pronóstico de vida en otros países ésta comprobado que ha sido mejor que en nuestro medio, por lo que estos datos no deben de pasar desapercibidos para reducir la mortalidad de estas anomalías.

6.1 . CONCLUSIONES

- 6.1.1 El 90% de los niños con malformaciones congénitas asociadas a patologías agudas en la unidad de cuidados críticos son menores de 1 año.
- 6.1.2 Se determinó que la comunicación interventricular y la comunicación interauricular son las malformaciones congénitas de mayor prevalencia en un 23.8% respectivamente.
- 6.1.3 La mayor morbilidad en los pacientes con malformaciones congénitas mayores fueron sepsis severa 39.7%; y choque séptico 34.6%.
- 6.1.4 Se estableció que la mortalidad en los pacientes con malformaciones congénitas mayores con patologías agudas graves es de 35.7% en la unidad de cuidados críticos.

6.2 RECOMENDACIONES

- 6.2.1 Se recomienda planificar un adecuado programa de atención prenatal que permita realizar el diagnóstico óptimo de estas malformaciones congénitas para ser detectadas tempranamente por medio del ultrasonido obstétrico con el fin de mejorar el manejo multidisciplinario de cada paciente y tomar las decisiones terapéuticas inmediatas para aquellos pacientes cuyos problemas son susceptibles de corregir.

VII.REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Acevedo, Marco Antonio; Barreira, René. 2000. "Aspectos Clínicos del Síndrome de Down". (en línea). Guatemala. Consultado el 24 sep.2011. Disponibles en:<http://desastres.usac.edu.gt/apuntes/VOL-1-NUM-2/SINDROME%20DE%20DOWN%20-%20INFORME-2.pdf>
2. Alfredo Aguila R, Nazer Julio, et al. 2001. "prevalencia de malformaciones congénitas an nacer y factores asociados en Isla de pascua, Chile". (en línea) Chile. Revista Médica de Chile. P. 15-20. Consultado el 3 mar. 2011. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielophp?pid=S0034-988720000002_00005&script=sci_arttext
3. Armada Maresca, M.I. y Ortiz, Alonso, 2006. "Malformaciones digestivas en el Recién Nacido". Asociacion Pediatrica Española. (en línea). Consultado el 2 oct 2011. Disponible en: http://hispasante.hispagenda.com/documentacion/guias/medicina/pediatria/neonatologia/24-Malformaciones_digestivas.pdf
4. Bonino, Anna. Gomez, Laura, Etcheverry Gonzalo. 2006. "Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica" (en línea) Uruguay, Hospital Britanico, Montevideo, Uruguay. P 225-228. Consultado el 3 feb 2011. Disponible en: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v77n3/v77n3a03.pdf>
5. Bueno Sanchez, M. 2006. "Etiologia de las malformaciones congénitas". (en línea) Bolivia Bolivia Pediatría 32: 205-215. Consultado el 23 mar 2011. Disponible en: http://www.sccalp.org/documents/0000/1349/BolIPediatr1991_32_205-215.pdf
6. Chúa, Carlos, Cifuentes, Gabriela. 2002. "Anomalías del Tubo Neural en Guatemala" (en línea). Guatemala. USAC. Vol 1 Num 2 p 85-89. Consultado el 23 de marzo 2011. Disponible en: <http://desastres.usac.edu.gt/apuntes/VOL-1--NUM-2/ANOMALIAS%20DEL%20TUBO%20NEURAL.pdf>
7. Duran Perich R. M. 2008 "Cardiopatías congénitas más frecuentes" (en línea) Barcelona. Unidad de Cardiología Pediatrica. Consultado el 24 sep 2011. Disponible en http://www.sepeap.org/imagenes/secciones/Image/_USER_/Cardiopatias_congenitas_mas_frecuentes.pdf
8. Davidson, Melissa A. Primary care for Children and Adolescence with Down Syndrome. Rev. Pediatric. Theclinics. (en línea) 2008. Consultado 14 jul 2013. Pediatr Clin N Am 55 (2008) 1099-1111.

9. Ecmcnet. 2005. "Malformaciones Congenitas". (en línea). Consultado el 3 feb 2011. Disponible en: <http://www.ecmcnet.net>
10. Fanaroff and Martín's. Neonatal Perinatal Medicine, 8th ed. El Sevier. 2010. Cap 7. Consultado 14 jul. 2013.
11. García Vargas, Ana Cristina. 2011. "Diagnostico Tardío de las cardiopatías congénitas" (en línea). Guatemala. USAC. Tesis. Consultado 14 jul. 2013. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8802.pdf
12. Gencat. 2005. "protocolo diagnostico prenatal de anomalías congénitas" (en línea). Barcelona. Biblioteca de Catalunya. Consultado el 23 mar 2011. Disponible en: <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/html/es/dir125/diagprenfetcascomp.pdf>
13. Gomez-Alcala, Alejandro, Rascon pacheco, Ramón. 2008. "La mortalidad infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento. Mexico. Revista Panam Salud. P 297-303. Consultado el 3 feb 2011. Disponible en: <http://journal.paho.org/uploads/1228839477.pdf>
14. Guatemala Instituto Guatemalteco de Turismo. Monografías de Guatemala. Guatemala, INGUAT,2005 Jun/Ag; 26(2): 1-3, 22, 38.
15. Luján Hernández, Marta; Fabregat Rodriguez, Gloria. 2006. "Mortalidad Infantil por Malformaciones Congénitas". (en línea). Cuga. Revista Cubana de Higiene y Epidemiología, vol. 39, num. 1. Consultado el 23 mar 2011, Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/redalyc/pdf/2232/223214832003.pdf>
16. Nelson, T.: "Enfermedades del recién nacido". Página WWW. [<http://www.hrorg/mundo/archivos2001down.htm>].
17. Ministerio de Salud- Chile. 2005. "Guías Nacionales de Neonatología". (en línea) Chile malformaciones congénitas. P 3-6. Consultado el 3 feb. 2011. Disponible en: <http://www.prematuros.cl/quiasneo/malformacionescongenitas.pdf>
18. Montoya, Ignacio, Castillo, Maria Carolina, Garcia Natalia. 2005. "Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas ECLAMC-Hospital Universitario San Ignacio" (en línea). Bogota colombia. Consultado el 3 feb 2011. Disponible en: <http://med.javeriana.edu.co/publi/vniversitas/serial/v43n2/0031%20ANALISIS.PDF>
19. Morales Sanchez, Víctor Escobar. 2009."Situación de Muerte Perinatal en Neonatos con Atresia Esofágica, Gastrosquisis y Onfalocele". (en línea).

Guatemala. USAC. Tesis. Consultado el 14 jul. 2013. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8724.pdf

20. Moreno Granado F. 2000 Epidemiología de las Cardiopatías congénitas. Protocolos Diagnósticos y terapéuticos en Cardiología Pediátrica. De la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica consultado 24 sep 2011. Disponible en www.secardioped.org.
21. Perez, Fauricio. 2007. "Comportamiento Clínica / Epidemiológico de malformaciones congénitas en recién nacidos del HEODYA-LEON periodo 2006-2007 (en línea). Nicaragua, UNAN-LEON. P.10-30, consultado 2 feb. 2011. Disponible en: http://www.minsa.gob.ni/bns/monografias/Full_text/Pediatria/Comportamiento%20Clinico%20Epidemiologico%20de%20malformaciones%20congenitas.pdf
22. Polin, Fox, Abman. Fetal and Neonatal Physiology. El Sevier Saunders, editors. 4th ed. 2011. p. 102-108.
23. Sarasqueta, Pedro. 2006. "Mortalidad Infantil por malformaciones congénitas y prematuridad en la argentina: análisis de los criterios de reducibilidad. (en línea). Argentina. Archivos argentinos de pediatría. V. 104 No. 2. Consultado el 23 mar 2011. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S0325-00752006000200012&script=sci_arttext&lng=
24. Steven Rothenberg MD. 2009. "Malformaciones pulmonares congénitas" Rev. Med. Clin, Condes. (en línea). Consultado 22 sep 2011. Disponible en: http://www.clc.cl/clcprod/media/contenidos/pdf/MED_20_6/002_malformaciones_pulmonares.pdf
25. Valladares Gomez, Alida, Escobar, Cilvi, Arias, Glinca. 2002. "Prevalencia Anomalías Congénitas en comunidades rurales de Guatemala" (en línea). Guatemala. USAC. Tesis 1132. Consultado el 23 mar. 2011. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_1132.pdf

VIII. ANEXOS

8.1 Anexo No. 1

Boleta de Recolección de Datos

Universidad San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas
Programa de Especialidades Médicas
Maestría en Pediatría.

Investigadora: Leticia Gutiérrez

Mortalidad del paciente pediátrico con anomalías congénitas asociadas a patologías agudas graves

- Fecha de Ingreso: _____

- Numero de Cama _____ 2. Afiliación: _____

- Edad _____ 4. Sexo _____

- Malformación congénita Mayor: _____

- Localización de la malformación congénita _____

- Diagnostico de ingreso a Intensivo :
Sepsis _____ Neumonía _____
Choque Séptico _____ Meningitis _____
Otros _____

- Diagnostico de Egreso: _____
Vivo _____ Fallecido _____

PERMISO DEL AUTOR PARA COPIA DEL TRABAJO

Los autores conceden permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada: “Mortalidad del paciente pediátrico con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves”, realizado en niños menores de 5 años atendidos en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco Seguridad Social durante el periodo del 01 de enero del 2012 al 30 de junio del 2013, para propósitos de consulta académica. Sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.