

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

**“MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN HOSPITALES DE REFERENCIA
DE LA CIUDAD DE GUATEMALA”**

Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, General Dr. Juan José Arévalo Bermejo y de Gineco Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-
2012-2016

Tesis

Presentada a la Honorable Junta Directiva
de la Facultad de Ciencias Médicas de la
Universidad de San Carlos de Guatemala

**Monica Alejandra Hernández Juárez
María Lourdes Villatoro Sosa
María Fernanda Velásquez Hernández
José Miguel Juracán Morán
Luis Fernando Morán Amaya
Maxim Biegansky Miralles**

Médico y Cirujano

Guatemala, agosto de 2017

El infrascrito Decano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala hace constar que:

Los estudiantes:

1.	Monica Alejandra Hernández Juárez	201010188	2114545750101
2.	María Lourdes Villatoro Sosa	201010262	2519933100101
3.	María Fernanda Velásquez Hernández	201010280	2159155500101
4.	José Miguel Juracán Morán	201021506	2064410290101
5.	Luis Fernando Morán Amaya	201021549	2095530650101
6.	Maxim Biegansky Miralles	201021696	2161338900101

Cumplieron con los requisitos solicitados por esta Facultad previo a optar al Título de Médico y Cirujano en el grado de Licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:

"MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN HOSPITALES DE REFERENCIA DE LA CIUDAD DE GUATEMALA"

Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, General Dr. Juan José Arévalo Bermejo y de Gineco Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-
2012-2016

Trabajo asesorado por la Dra. Thelma Lorena Gobern García y revisado por la Dra. Aída Guadalupe Barrera Pérez, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, el dieciocho de agosto del dos mil diecisiete



DR. MARIO HERRERA CASTELLANOS
DECANO

El infrascrito Coordinador de la Coordinación de Trabajos de Graduación de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hace constar que los estudiantes:

1.	Monica Alejandra Hernández Juárez	201010188	2114545750101
2.	María Lourdes Villatoro Sosa	201010262	2519933100101
3.	María Fernanda Velásquez Hernández	201010280	2159155500101
4.	José Miguel Juracán Morán	201021506	2064410290101
5.	Luis Fernando Morán Amaya	201021549	2095530650101
6.	Maxim Biegansky Miralles	201021696	2161338900101

Presentaron el trabajo de graduación titulado:

**"MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN HOSPITALES DE REFERENCIA
DE LA CIUDAD DE GUATEMALA"**

Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, General Dr. Juan José Arévalo Bermejo y de Gineco Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-
2012-2016

El cual ha sido revisado por la Dra. Aída Guadalupe Barrera Pérez y, al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Coordinación, se les autoriza continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala el dieciocho de agosto del dos mil diecisiete.

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"

César O. García G.
Doctor en Salud Pública
Colegiado 5,950

Dr. C. César Oswaldo García García
Coordinador



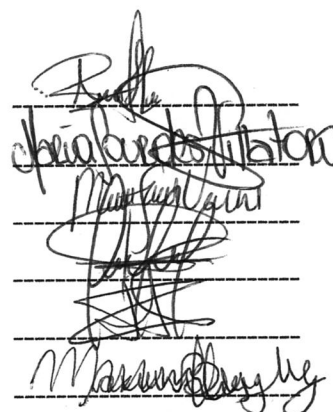
Guatemala, 18 de agosto del 2017

Doctor
César Oswaldo García García
Coordinación de Trabajos de Graduación
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad de San Carlos de Guatemala
Presente

Dr. García:

Le informamos que nosotros:

1. Monica Alejandra Hernández Juárez
2. María Lourdes Villatoro Sosa
3. María Fernanda Velásquez Hernández
4. José Miguel Juracán Morán
5. Luis Fernando Morán Amaya
6. Maxim Biegansky Miralles



Presentamos el trabajo de graduación titulado:

**"MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN HOSPITALES DE REFERENCIA
DE LA CIUDAD DE GUATEMALA"**

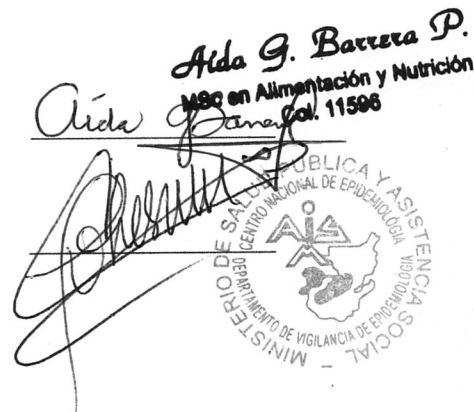
Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan
de Dios, Roosevelt, General Dr. Juan José Arévalo Bermejo y de Gineco
Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-
2012-2016

Del cual el asesor y la revisora se responsabilizan de la metodología,
confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados
obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y
recomendaciones propuestas.

Firmas y sellos

Revisora: Dra. Aída Guadalupe Barrera Pérez
Reg. de personal 20030843

Asesora: Dra. Thelma Lorena Gobern García



Aída G. Barrera P.
MSc en Alimentación y Nutrición
Col. 11506
MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y ASISTENCIA SOCIAL
CENTRO NACIONAL DE EPIDEMIOLOGÍA Y VIGILANCIA DE SALUD PÚBLICA

AGRADECIMIENTOS

A Dios:

Por darnos la alegría de culminar con éxito esta etapa de nuestras vidas como profesionales al servicio de las personas que nos necesiten. Por ser la luz y guía en los momentos de dificultad y no dejarnos caer ante las adversidades. Por todas las bendiciones de las que somos dignos de recibir de su bondad.

A nuestros padres:

Por ser nuestros mentores en el camino de la vida y llevarnos de la mano en cada paso de la carrera. Por llenarnos de consejos, sabiduría, apoyo y amor cada día que lo necesitamos. Porque este triunfo es compartido con cada uno de ellos.

A nuestra familia:

Por celebrar nuestros triunfos y ayudarnos a superar los percances que encontramos en el camino. Por apoyarnos en esta aventura y siempre creer en nosotros.

A nuestros amigos:

Por compartir con nosotros las experiencias que nos brindó esta carrera y ayudarnos tanto a pasarlas con éxito como a disfrutar el camino. Por su apoyo y amistad en estos años.

A nuestros catedráticos:

Por sus enseñanzas tanto académicas como de vida, por el esfuerzo puesto en nuestra formación y por la dedicación con la cual nos ayudaron a forjar los cimientos de nuestra vida profesional. En especial a la Dra. Aída Barrera, por su apoyo incondicional al realizar este trabajo.

De la responsabilidad del trabajo de graduación:

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

RESUMEN

OBJETIVO: Estimar la proporción de malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala: San Juan de Dios, Roosevelt, General Doctor Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS- y de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS- durante el período de enero del 2012 a diciembre del 2016. **POBLACIÓN Y MÉTODOS:** Estudio transversal retrospectivo, se revisaron 2,237 expedientes clínicos de niños menores de un año hospitalizados durante el periodo en estudio. **RESULTADOS:** Se encontraron 1,810 casos (3.25%) de malformaciones congénitas de un total de 55,612 menores de un año ingresados en los hospitales estudiados; 52.54% del sexo femenino, de etnia ladina y la edad más frecuente fue de 0 a 29 días. Las malformaciones congénitas mayores reportadas con más frecuencia fueron: espina bífida, hidrocefalia y CIV; las menores fueron: pie equino varo, puente nasal plano y labio leporino. El 55% de los casos se presentaron en el Hospital General San Juan de Dios. Guatemala fue el departamento con mayor número de casos, con 34% del total. La principal causa de muerte de los pacientes correspondió a espina bífida con 21.26% y el año en el cual se presentaron más casos fue el 2012, con 4.19%. **CONCLUSIONES:** La proporción de malformaciones congénitas en los hospitales estudiados fue del 3.25%. La espina bífida fue la malformación congénita más frecuente y fue la causa principal de muerte, mientras que pie equino varo ocupó el primer lugar de las malformaciones congénitas menores.

Palabras clave: Embriología, genética, mortalidad, prevención y control.

ÍNDICE

CONTENIDO

1.	INTRODUCCIÓN	1
2.	MARCO DE REFERENCIA	3
2.1	Marco de antecedentes.....	3
2.1.1	Epidemiología	3
2.1.2	Estudios internacionales.....	3
2.1.3	Estudios nacionales	4
2.2	Marco teórico	6
2.3	Marco Conceptual	11
2.3.1	Concepto de malformaciones congénitas.....	11
2.3.2	Embriología.....	12
2.3.3	Etiología.....	17
2.3.4	Tipos de malformaciones congénitas	20
2.4	Marco geográfico	47
2.5	Marco demográfico	47
2.6	Marco institucional.....	48
3	OBJETIVOS	49
3.1	Objetivo general	49
3.2	Objetivos específicos	49
4	POBLACIÓN Y MÉTODOS	51
4.1	Enfoque y diseño de investigación	51
4.1.1	Enfoque	51
4.1.2	Diseño de investigación cuantitativa	51
4.2	Unidad de información.....	51
4.2.1	Unidad de análisis.....	51
4.2.2	Unidad de información	51
4.3	Población y muestra	51
4.3.1	Población	51
4.4	Selección de sujetos a estudio.....	52
4.4.1	Criterios de inclusión	52
4.4.2	Criterios de exclusión	52

4.5	Definición y operacionalización de las variables.....	53
4.6	Recolección de datos.....	78
4.6.1	Técnica de recolección de datos.....	78
4.6.2	Procesos	78
4.6.3	Instrumentos	78
4.7	Procesamiento y análisis de datos.....	79
4.7.1	Procesamiento de datos	79
4.7.2	Análisis de datos	86
4.8	Alcances y límites de la investigación	86
4.8.1	Obstáculos (riesgos y dificultades)	86
4.8.2	Alcances.....	87
4.9	Aspectos éticos de la investigación	87
4.9.1	Principios éticos generales	87
4.9.2	Categoría de riesgo.....	87
5	RESULTADOS	89
6	DISCUSIÓN.....	97
7	CONCLUSIONES	103
8	RECOMENDACIONES	105
9	APORTES.....	107
10	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	109
11	ANEXOS	119
		131

1. INTRODUCCIÓN

La Organización Mundial de la Salud considera que cada año fallecen alrededor de 276.000 recién nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida debido a anomalías congénitas; las mismas pueden llegar a ocasionar discapacidades crónicas de gran impacto tanto en las familias de los afectados, los sistemas de salud y la sociedad misma.¹

Actualmente no se cuenta con información actualizada a nivel nacional sobre malformaciones congénitas, sin embargo en el año 2002, se documentó una tasa de dos pacientes con anomalías congénitas por cada 10,000 nacidos vivos, de estos el sexo masculino y los defectos del tubo neural fueron los que presentaron mayor prevalencia; se concluyó que la prevalencia de anomalías congénitas en las comunidades rurales estudiadas fue de tres por cada 1000 nacidos vivos; el 2.7% de los mortinatos presentaron anomalías congénitas y finalmente determinaron que hay un sub-registro de pacientes ya que no se cuenta con una forma eficiente de documentar la presencia o ausencia de malformaciones congénitas en las municipalidades de las comunidades estudiadas.²

En Guatemala, según el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social, se disponen de datos parciales con la recopilación de ciertas variables; según datos del Departamento de Epidemiología en el año 2015 las malformaciones congénitas representaron la segunda causa de muerte infantil con el 16.3% siendo las del sistema circulatorio las de mayor prevalencia.³

Las malformaciones congénitas se han convertido en un tema trascendental para nuestra sociedad, ya que existe un alto índice de mujeres embarazadas que no reciben un control prenatal adecuado, por lo tanto existe un déficit en la vigilancia de detección de anomalías por medio de ultrasonido, así como también en la suplementación de elementos esenciales de nutrición como el ácido fólico, siendo estas acciones fundamentales para la prevención de dichas anomalías, un diagnóstico precoz y por ende prevenir la mortalidad neonatal por dichas causas.

Con base en esto, se considera que determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en Guatemala según los datos reportados en los expedientes clínicos de los pacientes menores de un año atendidos en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala durante el período 2012-2016, será de gran utilidad ya que podrá servir como insumo para el planteamiento de políticas de salud enfocadas a la prevención y control para

brindar una mejor atención a los pacientes con estas patologías, disminuyendo así la morbimortalidad que un problema como éste genera.

Por lo anteriormente expuesto se plantean las siguientes preguntas de investigación: ¿Cuáles son las malformaciones congénitas más frecuentes según datos generales (edad, sexo, etnia, procedencia) y condición de egreso?; ¿Cuáles son las malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes reportadas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala?; ¿Qué departamento del país presenta mayor prevalencia de malformaciones congénitas?; ¿Cuál es la proporción de mortalidad por causa directa e indirecta según tipo de malformación?; ¿En qué año se presentó mayor prevalencia de malformaciones congénitas?, a las cuales se les dio respuesta en esta investigación.

2. MARCO DE REFERENCIA

2.1 Marco de antecedentes

2.1.1 Epidemiología

Se calcula que cada año 276,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas, uno de cada 33 lactantes presenta malformaciones congénitas, y causan 3,2 millones de discapacidad al año. ¹

En Guatemala existe un sub-registro importante en los datos estadísticos por lo que determinar la prevalencia real de malformaciones congénitas no es posible con estos datos; sin embargo en el año 2012 el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social presentó en la memoria de estadísticas vitales y vigilancia epidemiológica de la república de Guatemala, que las malformaciones congénitas y deformidades fue la décima causa directa de mortalidad en menores desde el primer día de vida hasta el año de edad, representando durante los primeros siete días de vida 4.05% de la mortalidad de los pacientes en este rango de edad, el 2% de las muertes en los menores de 8 a 28 días y el 2.11% de las muertes en menores de 1 año. Las anomalías congénitas fueron reportadas como la octava causa básica de mortalidad en menores de siete días, representando el 6.02% de estas. ⁴

2.1.2 Estudios internacionales

Alrededor del 94% de las anomalías congénitas graves se producen principalmente en países tanto de bajos como de medios ingresos, debido a esto las mujeres no tienen acceso a los alimentos que nutricionalmente requieren, así como también hay un aumento de la exposición a agentes o factores teratogénicos como las infecciones y el alcohol que inducen o aumentan el riesgo de presentar un desarrollo prenatal anormal. Es importante mencionar que estas patologías son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y los menores de cinco años en el continente americano; cada año nacen en Estados Unidos de América 150.000 niños con malformaciones congénitas, basándose en estos datos el American College of Obstetricians and Gynecologists afirma que tres de cada 100 bebés nacidos en Estados Unidos de América. presentan algún tipo de anomalía congénita importante; el tipo de malformación más frecuentemente visto en ese país son

las cardiopatías congénitas, donde se ven afectados uno de cada 100 niños, mientras que las anomalías metabólicas se presentan en uno de cada 3.500 niños.⁵

En un estudio epidemiológico descriptivo retrospectivo realizado en Argentina para evaluar la mortalidad de niños menores de 1 año durante el quinquenio 2002-2006 fueron revisados certificados de nacimiento de los recién nacidos y actas de defunción de menores de 1 año. Se observó el comportamiento de las malformaciones congénitas y su impacto en la mortalidad de este grupo de edad. En este país las malformaciones congénitas han tomado un patrón consistente con el de países desarrollados: un descenso de la mortalidad infantil por malformaciones congénitas (3.33% respecto al 20% entre 1997-2001) con un aumento concomitante de las muertes infantiles por esta misma causa (22.1% en período neonatal precoz, 24.3% período neonatal tardío, 22.6% período posnatal); las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central son las primeras causas de mortalidad infantil (35.6% y 14.7% respectivamente).⁶

En una tesis de post grado realizada en el 2009 en Nicaragua, cuyo objetivo fue describir el comportamiento clínico epidemiológico de las malformaciones congénitas en la sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio del 2015 a enero del 2016; el estudio no presentó muestreo ya que se estudiaron todos los casos de malformaciones congénitas. En los resultados la mayoría de madres eran primigestas (34%) y con parto institucional, el 9% de las madres tuvieron antecedentes patológicos personales, el 72% fueron masculinos, el 25% femeninos y el 2% de sexo indiferenciado, para una razón de masculinidad de casi 3:1; los principales órganos y sistemas afectados fueron: osteomuscular (34%), sistema nervioso central (11%), ojos-cara-cuello (11% cada uno), circulatorio-labios-boca-paladar (9% cada uno), la tasa de letalidad de los casos reportados fue de 13%.⁷

2.1.3 Estudios nacionales

En una tesis de grado realizada en el año 2002 cuyo el objetivo fue cuantificar la prevalencia de anomalías congénitas en el Departamento de Guatemala, en los municipios de Guatemala y Chuarrancho, y en el Departamento de San Marcos en los municipios de Malacatán, El Quetzal y Ocós. la metodología utilizada fue autopsia verbal y se obtuvo como resultado que de 821 mortinatos 16 presentaron anomalías congénitas, esto representa una tasa de 19 por 1000 nacidos vivos, las defunciones en la primera semana de vida que

presentaron defectos congénitos corresponde al 44% que equivale a 89 de las 200 defunciones reportadas que representa una tasa de 44.5 por 1000 nacidos vivos, se evidenció que el sexo masculino fue el mayormente afectado por las malformaciones congénitas; la malformación congénita que se presentó en la mayor parte de los niños fue anomalías del tubo neural, siendo mielomeningocele el más frecuente.⁸

En otro trabajo de tesis desarrollado en el 2013, el objetivo del estudio fue caracterizar epidemiológicamente a los neonatos con anomalías congénitas gastrointestinales atendidos en los hospitales San Juan de Dios y Roosevelt durante el periodo del 1 de enero del 2011 al 31 de diciembre del 2012; la metodología fue revisión sistemática de expedientes clínicos, se incluyeron todos los neonatos que cumplían los criterios de inclusión y se recabaron las variables en una boleta de recolección de datos para luego realizar un análisis estadístico descriptivo. Como resultados de este trabajo de tesis se obtuvo 184 neonatos con anomalías congénitas gastrointestinales, y el sexo masculino fue el sexo más afectado, y fueron más frecuentes en neonatos a término y con adecuado peso al nacer, la anomalía más frecuente fue atresia del intestino delgado y el departamento de Guatemala fue el más afectado.⁹

En otra tesis de grado en el año 2013, cuyo objetivo fue reportar a través de imágenes recopiladas las anomalías congénitas halladas en neonatos evaluados en la sección de neonatología del Hospital General San Juan de Dios, durante el periodo febrero del 2011 a agosto del 2012. La metodología usada fue examinar todas las mañanas a los recién nacidos de nuevo ingreso en la sección de neonatología, áreas de transición y postparto para captar a los recién nacidos que cumplieran con características fenotípicas mayores y/o menores, síndromes y pacientes que presentaran anomalías fenotípicas aisladas o asociadas a síndromes; se solicitó autorización de los padres para tomar fotografías. En este estudio se evidencio que de 14,416 nacimientos, 191 nacidos fueron mortinatos y de los nacidos vivos se identificaron 170 pacientes con al menos una anomalía congénita identificable, esto corresponde a una tasa de prevalencia de anomalías congénitas de 117.9 por 10,000 nacidos vivos. Las anomalías congénitas más frecuentes fueron los trastornos gastrointestinales.¹⁰

En un artículo publicado en la revista guatemalteca de cardiología en el año 2013, titulado "Anormalidades cromosómicas asociadas a cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos", el objetivo fue profundizar el conocimiento de las cardiopatías congénitas,

cromosomopatías y la asociación entre ellas, utilizando como metodología el estudio de 97 pacientes con diagnóstico de cardiopatía congénita, a los cuales se le realizó análisis cromosómicos, ya sea de cariotipo FISH o Cariotipo de alto bandeado; los resultados de este estudio fueron que al 90% de los pacientes se les diagnosticó alguna anomalía cromosómica, siendo la más frecuente Síndrome de Down presente en el 40 % de pacientes y se relacionó principalmente con defectos septales, el 24.7% tuvo un FISH positivo y la cardiopatía más frecuente fue teratología de Fallot.¹¹

En una tesis de post grado realizada en el Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad (IGSS) en el año 2015, se realizó revisión de expedientes médicos de pacientes ingresados a la unidad de cuidados intermedios pediátricos, con diagnóstico de malformaciones congénitas y que estén cursando con patologías agudas graves; se obtuvo como resultado que el 90% de los casos abordados fueron niños menores de un año y la malformación más frecuente correspondió a cardiopatías congénitas acianógenas, como la comunicación interauricular y comunicación interventricular.¹²

2.2 Marco teórico

2.2.1 Teorías malformaciones congénitas del sistema nervioso central

La teoría predominante de la patogénesis de los defectos del tubo neural, es la que resulta del fracaso en el cierre de los pliegues neurales que forman el mismo. El cierre de estos pliegues ocurre aproximadamente el día 20 después de la fertilización y se completa hasta el día 28. También se puede hablar de desórdenes monoalélicos, los cuales están asociados con defectos del cierre del tubo neural. Debido a que este riesgo puede ser controlado, es necesario conocer el tiempo embriológico en el que ocurre el cierre del tubo neural, y con esto la edad gestacional, en la cual puede aparecer dicho defecto.¹³

2.2.2 Teorías malformaciones congénitas de cara, ojos, cuello, boca, labios y paladar

2.2.2.1 Teoría genética

Brodie notó el patrón persistente de configuración facial y supuso que estaba bajo fuerte control genético. Se pensó que los cartílagos y suturas faciales estaban determinados por los genes y que el cerebro determinaba las dimensiones de la bóveda. Esta implica que las suturas de la bóveda eran pasivas, es decir no existía movimiento en ellas, mientras que las suturas faciales forzaban activamente la separación de los huesos. Autores que apoyan esta teoría, suponen que la función de la programación genética ejerce una influencia fundamentalmente en el establecimiento del patrón facial básico y las características sobre las cuales el medio externo e interno trabajan simultáneamente sobre ellas. El genotipo aporta toda la información necesaria para la expresión fenotípica, y puede ser modificado por factores generales, regionales y locales.¹⁴

2.2.2.2 Teoría de Sicher

Sicher dedujo de los estudios que realizó con sustancias colorantes, que las suturas estaban causando la mayor parte del crecimiento. Argumentaba que el tejido conectivo de las suturas del complejo nasomaxilar y la bóveda producían fuerzas que separaban los huesos, tal como las sincondrosis expandían la base craneana y las láminas epifisales elongaban los huesos largos. Consideraba a las suturas, cartílago y periostio responsable de todo crecimiento facial y suponía que todos estaban bajo un fuerte control genético intrínseco.¹⁴

Se supuso que la programación intrínseca en las células periósticas productoras de hueso, los cartílagos con vínculo óseo y las suturas de los mismos huesos determinaba el crecimiento, forma y dimensiones óseas. Mientras que influencias como las hormonas y las acciones musculares podrían reforzar estas determinantes con predominio genético. Los desplazamientos óseos a medida que dichas estructuras aumentan de tamaño se atribuyeron a fuerzas expansivas en membranas osteogénicas (suturas y cartílagos).⁽¹⁴⁾

2.2.2.3 Teoría de Scott

James Scott Consideró los sitios cartilaginosos en todo el cráneo, como centros primarios de crecimiento. El crecimiento cartilaginoso en la base craneal y el del septum nasal son los factores fundamentales en el control del crecimiento facial. Consideraban que los factores ambientales y locales influirían en menor proporción, no como causa principal.

14

2.2.2.4 Teoría de la matriz funcional

Melvin Moss propuso una teoría, en la cual el hueso y el cartílago carecen de determinantes de crecimiento y crecen en respuesta al crecimiento intrínseco de tejidos asociados, señalando que las bases genéticas para el crecimiento esquelético craneofacial está fuera del esqueleto óseo. Denomina a los tejidos asociados matrices funcionales donde cada componente realiza una actividad, mientras que los tejidos esqueléticos soportan y protegen las matrices funcionales asociadas. Estos tejidos esqueléticos crecen en respuesta al crecimiento de los tejidos blandos (tejido celular subcutáneo y submucoso, epitelio nasal, bucal, vasos, nervios, músculos). Cualquier hueso crece por reacción a relaciones funcionales establecidas por la suma de todos los tejidos blandos que trabajan vinculados con ese hueso, el cual no regula el ritmo ni las direcciones de su crecimiento. La matriz funcional del tejido blando, como el la denomina, es el determinante verdadero que domina el crecimiento esquelético. ¹⁴

2.2.2.5 Teoría de Van Limborgh

Combina varias teorías para explicar los mecanismos de crecimiento construyendo un modelo que distingue el conjunto de elementos que modifica el crecimiento y desarrollo del cráneo y cara. (condocraneal contra el desmocraneal (intramembranoso)). El crecimiento condocraneal es controlado principalmente por factores genéticos intrínsecos mientras que el crecimiento desmocraneal es controlado solo por unos pocos factores genéticos intrínsecos. Los cartílagos del cráneo en crecimiento son centros de crecimiento.

14

2.2.3 Teorías de malformaciones congénitas del sistema circulatorio

Los primeros escritos acerca de las malformaciones congénitas del sistema circulatorio fueron señalados en registros cuneiformes que se conservaban en la Biblioteca Real de Nínive, hoy la ciudad de Mosul en Irak. El primer escrito trata respecto a la "Ectopia Cordis". Así, en hipérbola "el corazón histórico" del conocimiento del sistema cardiovascular nació de conocimientos árabes, los cuales argumentaban teorías genéticas. Sin embargo, al arribo del Renacimiento Italiano durante los siglos XV y XVI, el conocimiento del corazón tuvo un nuevo impulso, especialmente con el estudio de la anatomía humana, basado en el método de la disección en cadáver y la introducción de los nuevos conceptos de la anatomía patológica.¹⁵

Leonardo da Vinci describió y dibujó un caso de defecto septal interatrial ahora conocido como la teoría de la comunicación interventricular (CÍA). En sus bocetos se puede observar la primera descripción del corazón univentricular con comunicación interatrial y la persistencia de vena cava superior izquierda.¹⁵

Nicolás Steno describió en 1665 por primera vez lo que más tarde sería denominado "Tetralogía de Fallot". Además, Steno fue el primero en cuestionar las hipótesis de condensación de la sangre en los pulmones y su gasificación en el corazón como medio para conseguir el bombeo descrito por William Harvey. La clínica tuvo su esplendor con la descripción de signos y soplos característicos, así por ejemplo, la extraordinaria contribución de Roger, en 1879 en la que aseveró que el soplo de la comunicación interventricular era "patognomónico", fue el concepto irrefutable el cual sólo pudo ser demostrado hasta la época del Doppler a color muchas décadas después de que se diera este descubrimiento. Muchos avances en el estudio de la embriología humana en general y cardiovascular desde sus inicios fueron hechos por miembros del Instituto Carnegie. Los horizontes de Streeter fueron los pioneros en el análisis sistemático del desarrollo del corazón humano.¹⁵

Por más de 50 años, una cadena de descripciones relevantes acerca del sistema cardiovascular, existieron como consecuencia de las investigaciones de Malí, Streeter, de Haan, Rosenquist, Manasek y Stalsberg. La Dra. María Victoria de la Cruz en el Instituto Nacional de Cardiología, con sus estudios, permitió conocer con mayor claridad la morfogénesis de dos patologías complejas que son la doble entrada del ventrículo izquierdo

y la del derecho, esta última descrita por el Dr. Luis Muñoz Castellanos, recordando al boceto de Leonardo da Vinci. Por otro lado, Richter en 1962 demostró que una variedad de malformaciones intracardiácas podrían ser provocadas por la constricción del arco aórtico del embrión.¹⁵

2.2.4 Teoría de malformaciones congénitas del tracto digestivo

Clásicamente se han descrito 2 teorías para explicar el origen de las malformaciones congénitas del tracto digestivo, en especial del intestino.¹⁶

2.2.4.1 Teoría de Tandler

Esta teoría plantea que el tubo digestivo en etapas tempranas de su desarrollo es un cordón rígido sin luz que se recanaliza por la formación de vacuolas hasta dar lugar a la luz intestinal, un defecto de la recanalización podría dar lugar a la atresia.¹⁶

2.2.4.2 Teoría vascular

Ésta ha sido la teoría más aceptada por los científicos plantea que un accidente vascular que ocurre tardíamente en la gestación lleva a necrosis y licuefacción del segmento afectado causando por ejemplo atresia del intestino.¹⁶

En la actualidad se han realizado estudios que sugieren nuevas hipótesis sobre la morfogénesis de las malformaciones del tracto gastrointestinal. Diferentes autores plantean que la atresia duodenal, por ejemplo, tiene su origen en etapas tempranas del desarrollo embrionario como resultado de una alteración en el desarrollo de la notocorda, o bien por una malformación primaria de la arteria mesentérica superior y sus ramas, que resultan en una atresia intestinal; por lo que más que un trastorno adquirido se comienza a considerar una verdadera malformación congénita, producto de un desarrollo embriológico anormal como todas las malformaciones de este tipo.¹⁶

2.2.5 Teorías de malformaciones congénitas del sistema urinario

De forma global, se explica la aparición de malformaciones congénitas del sistema renal por tres factores, los cuales no se excluyen mutuamente: la primera teoría propuesta

es una obstrucción del tracto urinario temprana en la formación renal (estudios realizados en animales avalan esta teoría), la segunda teoría afirma que se trata de una anomalía global en el desarrollo embrionario renal secundaria a mutaciones en los genes que lo controlan, y la tercera se dice es por factores epigenéticos. Como ejemplo de estos últimos, la diabetes mellitus mal controlada en la madre durante el embarazo.¹⁷

Se sugieren teorías en cuanto a los factores genéticos, en donde se ha demostrado una clara agregación familiar en la aparición de anomalías renales congénitas que sugiere la presencia de alteraciones genéticas heredadas de forma compleja y poligénica. Así, en diferentes estudios se demuestra aproximadamente un 10% de agregación familiar en este tipo de anomalías. En algunos casos, las malformaciones renales forman parte de síndromes determinados secundarios a mutaciones de genes o a cromosopatías. Por ejemplo, el síndrome de Turner y el síndrome de Down asocian con frecuencia la aparición de varias malformaciones renales. Por otro lado, en los últimos años se ha descrito un número amplio de genes que controlan el desarrollo embrionario renal.¹⁷

2.2.6 Teorías de malformaciones congénitas y deformidades del sistema osteomuscular

Existen varias teorías acerca de este tipo de anomalías, entre las cuales se encuentra: la teoría mecánica que se da a consecuencia de la posición que adopta el feto dentro del útero, por otro lado, la teoría genética, la cual se refiere a la modificación de los genes, y por último la teoría neuromuscular, la que afirma existe un desequilibrio de la fuerza de los músculos que traería retracciones capsulares y tendinosas causando las anomalías osteomusculares posteriormente.¹⁸

2.3 Marco Conceptual

2.3.1 Concepto de malformaciones congénitas

Se denominan también como defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas; y se trata de anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en el momento posterior de la vida. Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.

En muchos países las malformaciones congénitas son de las principales causas de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad, en el año 2010 se llevó a cabo la Asamblea Mundial de la Salud en la cual se adoptó una resolución sobre defectos de nacimiento en la que se pidió a todos los Estados miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con malformaciones congénitas mediante:

- el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia.
- el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades.
- el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención.
- el fomento de la cooperación internacional.¹

2.3.2 Embriología

2.3.2.1 Primera semana

Durante esta semana se da la fecundación, en la cual acontecen los siguientes pasos:

- El espermatozoide penetra la corona radiada y la zona pelúcida
- Se da la reacción cortical o de zona la cual consiste en la fusión de las membranas del espermatozoide y el ovocito, liberando enzimas que impiden la entrada de otro espermatozoide.
- Una vez dentro el núcleo del espermatozoide y del ovocito se unen formando un solo núcleo con 46 cromosomas, que da lugar a una nueva célula llamada cigoto.
- El cigoto entra en una serie de divisiones rápidas llamadas segmentación, dando lugar a los primeros dos blastómeros.¹⁹

En el tercer día se tiene ya una masa solida de 12 a 16 blastómeros llamada mórula, la cual ingresa al útero entre el tercer y cuarto día. ¹⁹

Al cuarto día entra liquido en la mórula formando una cavidad que se denomina blastocisto, el cual posee células que se dividen en: Trofoblasto (parte externa) y embrioblasto (masa celular interna). ¹⁹

En el quinto día desaparece completamente la zona pelúcida. ¹⁹

Al sexto día el blastocisto se adhiere a la superficie del endometrio, en este momento el trofoblasto invasor tiene dos partes: el citotrofoblasto y sincitiotrofoblasto; los cuales formarán parte de la placenta. ¹⁹

Al finalizar la primera semana se ha dado inicio al proceso de implantación en esta aparece una capa de células cúbicas en el embrioblasto denominada hipoblasto. ¹⁹

2.3.2.2 Segunda semana

La implantación finaliza durante esta semana, en seguida aparece un espacio entre la masa celular interna y el trofoblasto denominado cavidad amniótica, la cual presenta una membrana denominada membrana amniótica, luego de conformada esta cavidad, el embrioblasto se transforma en un disco embrionario bilaminar formado por el epiblasto y el hipoblasto. El amnios o membrana amniótica se forma a partir del epiblasto, luego se forma dentro de la cavidad del blastocisto la membrana exocelómica o de Heuser, que posteriormente conformara el saco vitelino. A los 10 días el embrión se incrusta totalmente en el endometrio, a los 11 días se forma el mesodermo extraembrionario, el cual se divide en: asplácnico o esplacnopleura, rodeando al saco vitelino, y somático o somatopleura, el cual rodea el saco amniótico. Al finalizar la segunda semana se establece las vellosidades coriónicas primarias. ¹⁹

2.3.2.3 Tercera semana

Se produce una serie de fenómenos que se inician con un proceso llamado gastrulación, en este proceso el disco embrionario bilaminar se convierte en un disco trilaminar, esta transformación se inicia con el aparecimiento de la línea primitiva, en la superficie del epiblasto, donde se ubicará el extremo caudal del embrión, esto ocurre entre

los 15 a 16 días del desarrollo, en el extremo de la línea primitiva se conforma el nódulo primitivo y en el centro de la línea primitiva aparece un surco denominado surco primitivo, así como también una depresión en el nódulo primitivo que recibe el nombre de fosita primitiva.¹⁹

Las células de la parte más profunda de la línea primitiva, producen una red laxa de células mesenquimatosas, la cual se distribuye entre el epiblasto y el hipoblasto, constituyéndose así la tercera lámina germinativa denominada mesodermo.¹⁹

Se puede decir entonces que de esta forma queda conformado el embrión triláminar:

1. Ectodermo: Origina el sistema nervioso central y sistema nervioso periférico, epidermis de la piel y sus anexos, epitelio sensorial del oído nariz y ojo, glándula hipófisis y glándula mamaria.
2. Mesodermo: Origina el tejido conjuntivo, cartílago, hueso, tejido muscular, sistema urogenital, constituido por testículos y riñones, bazo y corteza de glándulas suprarrenales.
3. Endodermo: Origina el revestimiento del epitelio respiratorio, revestimiento del aparato digestivo, revestimiento del aparato urinario, parénquima de glándula tiroides y paratiroides, parénquima de páncreas e hígado.¹⁹

El embrión trilaminar presenta dos zonas en donde el ectodermo está íntimamente unido al endodermo, de tal manera que en estas zonas el embrión es bilaminar, formando la membrana bucofaríngea, la cual desaparece durante la cuarta semana del desarrollo, la zona restante la constituye la membrana cloacal que desaparece durante la séptima semana del desarrollo, esta membrana tiene importancia clínica ya que en algunas ocasiones no se permeabiliza produciendo ano imperforado.¹⁹

Al estar ya conformado el mesodermo, se forman las células prenotocordales, las cuales se dirigen hacia la región cefálica formando el proceso notocordal, después este se transforma en el notocordio, el cual se considera como el primer sostén embrionario. El mesodermo situado a los lados del notocordio se denomina mesodermo paraxial, el que se sitúa lateralmente en el embrión es el mesodermo lateral y el que queda entre ambos es el

mesodermo intermedio. A los 16 días también se forma el alantoides, que al principio participa en la formación de la sangre y posteriormente se relaciona con la formación de la vejiga urinaria y los vasos sanguíneos umbilicales.¹⁹

Se denomina neurulación al proceso de conformación del tubo neural, el cual se inicia en la tercera semana y termina en la cuarta semana, este proceso se inicia con la formación de un engrosamiento del ectodermo por encima del notocordio llamado placa neural, a los 18 días aparece un surco neural en el centro de la placa, luego esta comienza a plegarse hasta formar el tubo neural, una vez conformado este, los pliegues superiores de la placa neural conforman las crestas neurales. El tubo neural dará origen al SNC y las crestas neurales al sistema nervioso periférico y de esta también se formará la membrana que dará origen al esqueleto craneofacial.¹⁹

Durante la tercera semana comienzan a formarse masas pares a partir del mesodermo paraxial denominadas somitas, de ellas se originan las vértebras, las costillas, huesos del tronco y parte de la base del cráneo, también le da origen al tejido muscular y conjuntivo de estas células. El primer par de somitas se forma a los 20 días luego se forman en promedio 3 pares diarios hasta tener 42 a 44 pares aproximadamente en la quinta semana, quedando así: 4 occipitales, 8 cervicales, 12 torácicas, 5 lumbares, 5 sacras, 8-10 coccígeas. Por último, desaparece el primer par occipital y de 5 a 7 coccígeas. En esta semana también se inicia la formación del corazón a partir del mesodermo esplácnico, el cual conforma el área cardíaca donde aparecen un par de tubos, estos comienzan a latir durante la tercera semana. La formación de vasos sanguíneos consiste en: vasculogénesis, a partir de los islotes sanguíneos y angiogénesis (formación de vasos a partir de otros).¹⁹

2.3.2.4 Cuarta semana

Al principio de la cuarta semana se produce el plegamiento del embrión en plano transversal y longitudinal, el plegamiento longitudinal produce un embrión en forma de letra C, el plegamiento transversal produce un embrión cilíndrico; como resultado de los plegamientos, parte del saco vitelino queda atrapado dentro del embrión constituyendo el intestino primitivo dividido en anterior, medio y caudal.¹⁹

El tubo neural continúa formándose, en sus extremos presenta aberturas llamadas neuroporos los cuales se cierran a los 25 días el craneal y a los 27 días el caudal. Durante

el día 24 se forma el primer arco branquial o mandibular, que formará la mandíbula superior y parte de la inferior, luego se forma el segundo arco branquial o hioideo. A los 27 días se reconocen las yemas de los miembros superiores y aparecen los primordios de los oídos internos. Al final de la cuarta semana se reconocen las yemas de los miembros inferiores, después de cerrados los neuroporos aparecen las placodas del cristalino, se ve la cola del embrión y se conforma el cuarto arco branquial. ¹⁹

2.3.2.5 Quinta semana

En esta semana ocurren cambios menores, el crecimiento de la cabeza es mayor al de otras regiones, la cara se pone en contacto con la prominencia cardiaca. Al finalizar la quinta semana los miembros superiores presentan las láminas de las manos. Y las extremidades inferiores tienen forma de remo. ¹⁹

2.3.2.6 Sexta semana

La cabeza continúa creciendo, las extremidades superiores muestran una división en la cual se comienza a identificar el codo y la muñeca. Entre los primeros arcos branquiales aparecen dos tumefacciones que formarán el meato auditivo externo y el pabellón de la oreja. Al final de la sexta semana el tronco y el cuello inician a enderezarse. ¹⁹

2.3.2.7 Séptima semana

La comunicación entre el intestino primitivo y el saco vitelino es amplio durante la tercera semana con el plegamiento se reduce y al llegar a la séptima semana se ha reducido a un conducto pequeño. En esta semana se produce la hernia fisiológica (salida de los intestinos primitivos al exterior) esta inicia su formación en la cuarta semana, pero realmente se conforma en la séptima semana, en este periodo inicia a conformarse la separación digital, así como también se inicia el proceso de osificación principalmente en miembros superiores. ¹⁹

2.3.2.8 Octava semana

Los dedos de las manos son cortos y aún permanecen unidos por las pequeñas membranas, la cola aún es visible en el cuero cabelludo, se observa un amplio plexo vascular. Al finalizar este periodo los dedos se han alargado y se distinguen los dedos de los pies, los párpados son más evidentes, los pabellones auriculares empiezan a adquirir forma, así como también se inicia la osificación en los miembros inferiores, iniciando en el fémur. Al finalizar la octava semana el embrión ya tiene forma humana y realiza movimientos con un propósito definido ¹⁹

Las malformaciones congénitas como anteriormente se ha mencionado, son anomalías estructurales o funcionales, sin embargo, no se puede asignar una causa específica para alrededor del 50% de ellas, ya que están implicados factores genéticos, ambientales e infecciones principalmente. Se ha estimado que el 10% de las malformaciones congénitas son atribuibles a factores ambientales, el 25 a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos. ²⁰

2.3.3 Etiología

2.3.3.1 Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto de las malformaciones congénitas, son las más frecuentes en las familias de bajos ingresos y países en vías de desarrollo. Se calcula que aproximadamente el 94% de las anomalías congénitas se encuentran en países de ingresos bajos, ya que las mujeres en edad fértil se encuentran privadas de alimentos ricos en nutrientes o se encuentran expuestas a agentes que inducen daño al desarrollo prenatal, en especial factores como el alcoholismo y tabaquismo. ¹

Otro de los factores, el cual es importante mencionar en este apartado, es la edad materna avanzada, razón por la cual se considera un factor de riesgo para desarrollar anomalías congénitas. ¹

2.3.3.2 Factores genéticos

Los factores genéticos de las malformaciones han presentado obstáculos para establecerse, principalmente porque la mayor parte de ellos se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas, dentro de los cuales muchos casos aparentemente no están relacionados entre sí y son variables para los individuos afectados que presentan este tipo de anomalías. Por otra parte, los estudios indican que frecuentemente, en la determinación genética de las malformaciones, intervienen varios genes y las interacciones de éstos con el ambiente. Sin embargo, en otros casos se ha descubierto que estas tienen una determinación monogénica y que las diversas manifestaciones fenotípicas se producen por efectos de un solo gen. De esto se concluye que existen dos formas diferentes y contrastantes de la determinación genéticas de las anomalías congénitas.²⁰

2.3.3.3 Factores teratógenos

Un teratógeno es un factor que se encuentra directamente relacionado con las anomalías congénitas, y se restringe sólo a los factores ambientales.²⁰

Se sabe que algunos fármacos pueden aumentar el riesgo de presentar anomalías congénitas, sobre todo los defectos del tubo neural. El ácido valpróico, produce defectos en aproximadamente el 2% de los embarazos. Otros teratógenos asociados son la talidomina, los antifólicos como la aminopeptina, metotrexate, fenitoína, fenobarbital y carbamazepina, de esto depende mucho la dosis administrada, así como también la etapa del desarrollo alcanzada en el momento que actúa el teratógeno. La vitamina A y los retinoides son teratógenos clásicos; La dosis diaria recomendada de vitamina A en los suplementos nutricionales farmacéuticos es de 8.000 UI. Se ha reportado también que aquellos casos en las cuáles mujeres embarazadas utilizaron el fármaco retinol para tratar el acné, sus hijos presentaron con defectos faciales.²⁰

2.3.3.4 Factores infecciosos

Las infecciones como por ejemplo la sífilis y la rubeola, son una causa importante de anomalías congénitas en los países subdesarrollados, como por ejemplo Guatemala. Las infecciones virales, son las que más se deben temer, ya que los virus representan verdaderas bolsas de información genética. Éstos están constituidos solo por ácidos nucleicos y proteínas, por lo que pueden proliferar dentro de las células embrionarias hasta

producir su ruptura o bien pueden incorporar su información genética al genoma del embrión, determinando síntesis de proteínas que pueden ser dañinas para éste causando así una malformación. ¹

2.3.3.5 Factores físicos

Los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes pueden ser factores etiológicos de suma importancia para que se presente una anomalía congénita. ²⁰

2.3.3.6 Micotoxinas

Las fumonisinas son una familia de micotoxinas que contaminan el maíz y son producidas principalmente por hongos *F. moniliforme* y el *F. proliferatum*, durante el cultivo y el almacenamiento del grano. Existen 15 fumonisinas agrupadas en cuatro categorías; las más conocidas con la FB1, FB2 y FB3, de las cuales la FB1 es la más tóxica y presenta aproximadamente 70% de la fumonisina total. ²¹

La nixtamalización reduce la concentración de la FB1 en aproximadamente 90% y la cantidad restante permanece en su forma hidrolizada, la cual es menos potente in vitro que la FB1; sin embargo, cuando el proceso no se completa y no es eliminado de manera adecuada el pericarpio, el 31% de la FB1 permanece en forma original. La ingestión máxima tolerable provisional es de 2 mg/kg de peso día según la OMS. ²¹

El metabolismo de los esfingolípidos consta de dos etapas, la síntesis de Novo a partir de complejo serina palmitoil-CoA y el recambio de esfingolípidos que incluye la hidrólisis de esfingolípidos complejos. En ambas etapas interviene la enzima ceramida sintetasa, la cual es bloqueada por la acción de la fumonisina, causando una reducción en la formación de esfingomielina alterando la diferenciación, crecimiento y muerte celular. ²¹

Un mecanismo tóxico adicional es a través de una relación compleja con el metabolismo de folato. La incorporación de folato a la célula depende de dos proteínas presentes en la membrana que requieren de la esfingomielina para su adecuado funcionamiento. En condiciones de deficiencia de esfingomielina, disminuye la incorporación de folato a la célula y se produce un estado deficiente de folato. ²¹

En las regiones donde el maíz es el principal componente de la dieta y donde también la ingestión estimada de fumonisinas es elevada (Guatemala, norte de China, y Transkei en Sudáfrica), la prevalencia de defectos del tubo neural es 6 a 10 veces mayor que el promedio mundial (1 por 1000 nacidos vivos).²¹

2.3.4 Tipos de malformaciones congénitas

3.3.4.1 Malformaciones congénitas mayores

Son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Generalmente tienen un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad.²²

2.3.4.1.1 Malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Las malformaciones del tubo neural constituyen la mayor parte de las anomalías congénitas del sistema nervioso central y derivan del fallo del cierre espontáneo del tubo neural entre la tercera y cuarta semana del desarrollo intrauterino; el sistema nervioso humano se origina del ectodermo primitivo, que también da lugar a la epidermis. El ectodermo, el endodermo y el mesodermo forman las tres capas germinales primarias que se desarrollan hacia la tercera semana. El endodermo en especial la placa de la notocorda y el mesodermo intraembrionario, inducen al ectodermo suprayacente a desarrollar la placa neural durante la tercera semana de desarrollo embrionario. El fallo de esta inducción originará la mayor parte de los defectos del tubo neural. El defecto del cierre del tubo neural permite la excreción de sustancias fetales al líquido amniótico, que sirve como marcadores bioquímicos de los defectos del tubo neural. La detección prenatal de AFP en el suero materno a las 16-18 semanas de gestación es un método eficaz para identificar embarazos con riesgo de defectos del tubo neural.²³

2.3.4.1.1.1 Anencefalia

El paciente que presenta este tipo de anomalía presenta un gran defecto en la calota, las meninges y el cuero cabelludo asociado a un cerebro rudimentario, como resultado de un defecto del cierre del neuroporo rostral, la glándula hipofisaria es hipoplásica y no hay haces piramidales en la médula espinal debido a la ausencia de la corteza cerebral; otras anomalías asociadas son orejas plegadas, paladar hendido y

defectos cardiacos congénitos en el 10-20% de los casos. La incidencia de anencefalia es de 1/1000 nacidos vivos, el riesgo de recurrencia es del 4% y aumenta hasta un 10% cuando la pareja ha tenido dos gestaciones previas afectadas.²³

El bajo estatus socioeconómico, las deficiencias nutricionales y vitamínicas y un gran número de factores ambientales y tóxicos son factores de riesgo para el desarrollo de esta patología.²³

Las parejas que han tenido un niño con anencefalia deben ser controladas en sucesivas gestaciones mediante amniocentesis, determinación de los valores de alfafetoproteína y examen ecográfico entre las 14 y 16 semanas de gestación.²³

2.3.4.1.1.2 Espina bífida

Espina bífida, que literalmente significa "columna hendida," está caracterizada por el desarrollo incompleto del cerebro, la médula espinal, o las meninges. Es el defecto del tubo neural más común en los Estados Unidos; afecta de 1,500 a 2,000 de los más de 4 millones de bebés nacidos anualmente en el país.²⁴

La causa exacta de la espina bífida se desconoce. Nadie sabe qué interrumpe el cierre completo del tubo neural, haciendo que se desarrolle una malformación. Los científicos sospechan que juegan un papel los factores genéticos, nutricionales y ambientales. Los estudios de investigación indican que la ingesta insuficiente de ácido fólico y el complejo B, en la dieta de la madre es un factor clave en la causa de espina bífida y otros defectos del tubo neural.²⁴

El diagnóstico en la mayor parte de los casos se realiza en forma prenatal, a través de alfafetoproteína sérica materna en el segundo trimestre y ultrasonido fetal, sin embargo, la alfafetoproteína no es específica para espina bífida; si la madre presenta alfafetoproteína elevada se deberá solicitar pruebas complementarias como ultrasonido o amniocentesis.²⁴

Cuando estas malformaciones no se diagnostican durante el periodo prenatal se pueden diagnosticar en el periodo postnatal por radiografías, tomografía o resonancia magnética. Los tipos de espina bífida son:²⁴

a. Espina bífida oculta

Acontece en el 5% de la población mundial ⁽¹⁴⁾. Se define como el defecto de los cuerpos vertebrales en la línea media sin protrusión de la médula espinal ni las meninges. La mayor parte de los individuos son asintomáticos y no presentan signos neurológicos, y la malformación no tiene generalmente ninguna consecuencia. En ocasiones la presencia de un mechón de pelo, un lipoma, una decoloración de la piel sugiere de forma significativa la presencia una malformación de la medula espinal. La espina bífida oculta en ocasiones se asocia a anomalías más importantes de la médula espinal, incluyendo siringomielia, diastematomielia y médula anclada, estos hallazgos son mejor identificados con la RM. ²⁴

En ocasiones se presentan sinus dermoide los cuales generalmente se ve como un pequeño orificio cutáneo que conduce a un canal estrecho que en ocasiones viene indicado por unos pelos que sobresalen, un mechón de pelo o un nevus vascular. Su trayecto puede atravesar la duramadre y puede actuar como vía de entrada de infecciones. Una meningitis recurrente de origen indeterminado debe conducir a una búsqueda inmediata de un pequeño trayecto sinusal en la región de la línea media dorsal, incluyendo la parte posterior de la cabeza. ²³

El diagnóstico se realiza a través de radiografía simple de columna en la que se evidencia un defecto de cierre de las láminas y arcos posteriores vertebrales que afecta típicamente a L5 Y S1. No existen anomalías en las meninges, la médula espinal ni las raíces nerviosas. ²³

Los pacientes con este tipo de malformación con frecuencia no ameritan tratamiento ya que no presentan complicaciones ²³

b. Meningocele

Se produce cuando las meninges se hernian a través de un defecto de los arcos vertebrales posteriores. La médula espinal generalmente es normal y adopta una posición también normal en el canal medular, aunque en ocasiones existe una médula anclada, siringomielia o diastematomielia. Se detecta una masa fluctuante en la línea media a lo largo de la columna vertebral que puede tener transiluminación positiva, generalmente en la región lumbar, la mayor parte de estas anomalías se encuentran recubiertos por la piel y

no suelen representar un peligro para el paciente, en estos pacientes es importante realizar una evaluación neurológica cuidadosa.²³

Es necesario realizar estudios complementarios en estos pacientes como radiografías, resonancia magnética y tomografías para determinar la extensión del tejido nervioso afectado, si existen y las anomalías asociadas, se debe realizar una evaluación urológica para identificar a los pacientes con vejiga neurógena con riesgo de desarrollar falla renal, los pacientes con fistulización de líquido cefalorraquídeo o una fina cubierta cutánea deben ser sometido inmediatamente a corrección quirúrgica para la prevención de meningitis.²³

El meningocele anterior protruye hacia el interior de la pelvis a través de un defecto del sacro, originando síntomas de estreñimiento y disfunción vesical debido al tamaño creciente de la lesión.²³

c. Mielomeningocele

Este tipo de malformación del tubo neural constituye la forma más grave de las disrafias que afectan la columna vertebral y aparecen con una incidencia de alrededor 1/4000 nacidos vivos.²³

El riesgo de aparición después de tener un hijo afectado aumenta a un 3-4% y se incrementa hasta aproximadamente 10% tras dos gestaciones anómalas previas; los factores nutricionales y ambientales también constituyen factores etiológicos de mielomeningocele, los folatos están íntimamente relacionados con la prevención y la etiología de este tipo de anomalías, las coenzimas con folatos están implicadas en la síntesis de ácido desoxirribonucleico, síntesis de purinas, la generación de ácido fórmico en el conjunto de formatos y la interconversión de aminoácidos. La utilización materna preconcepcional de suplemento de ácido fólico disminuye hasta en un 50% las malformaciones del tubo neural. Ciertos fármacos antagonizan el ácido fólico los cuales aumentan el riesgo de mielomeningocele, algunos de ellos son los anticonvulsivantes carbamazepina, fenitoína, fenobarbital y primidona; el ácido valpróico causa malformaciones del tubo neural en un 1-2% de las gestaciones cuando se administra durante el embarazo.²³

En esta malformación se producen alteraciones esqueléticas cutáneas y del tracto genitourinario y gastrointestinal además de las del sistema nervioso periférico y sistema nervioso central. La extensión y el grado de déficit neurológico depende de la localización del mielomeningocele; una lesión sacra causa incontinencia rectal y vesical asociada, los que presentan la lesión en la región lumbar media presentan típicamente una estructura quística en forma de saco cubierta por una fina capa de tejido parcialmente epitelizado, el resto de tejidos nerviosos son visibles por debajo de dicha membrana, la cual en ocasiones puede romperse y presentar salida de líquido cefalorraquídeo. Los lactantes presentan parálisis flácida de las extremidades inferiores, ausencia de reflejos osteotendinosos profundos ausencia de sensibilidad y deformidades, goteo urinario constante y esfínter anal relajado.²³

Al menos un 80% de los pacientes con mielomeningocele desarrolla hidrocefalia asociada a una malformación Chiari tipo II; el 15% de estos pacientes puede desarrollar síntomas de disfunción del tronco del encéfalo, debido a herniación del bulbo raquídeo y las amígdalas cerebelosas a través del foramen magnum.²³

El tratamiento requiere un equipo multidisciplinario; el tratamiento quirúrgico se realiza habitualmente en los primeros días después del nacimiento, se realiza una corrección y la mayoría de los pacientes habitualmente amerita un procedimiento de derivación para la hidrocefalia, uno de los aspectos más importantes del tratamiento es la evaluación cuidadosa del sistema genitourinario. La mortalidad de un niño con mielomeningocele, tratado de forma agresiva, se aproxima al 10-15%.²³

2.3.4.1.1.3 Encefalocele

Existen dos tipos de disrafia que afectan el cráneo y dan lugar a una protrusión de tejido a través de un defecto óseo de la línea media; se denomina cráneo bífido. El meningocele craneal consiste en un saco meníngeo lleno solo de LCR y la encefalocele craneal tiene este saco y además corteza cerebral, cerebelo o porciones del tronco del encéfalo. El defecto craneal aparece sobretodo en la región occipital, a nivel de la unión o por debajo del mismo, pero en ciertos lugares del mundo es más frecuente encefalocele frontal o frontonasal, estas anomalías son diez veces menos frecuentes que los defectos del cierre del tubo neural que afectan la columna vertebral. La etiología es similar a la de la anencefalia y mielomeningocele, ya que se han descrito casos de cada uno de ellos en la misma familia.²³

En la exploración física se puede evidenciar un pequeño saco con un tallo pedunculado o una gran estructura quística que puede superar el tamaño del cráneo, la lesión puede estar completamente cubierta por piel, pero pueden existir áreas desprovistas de ella y requerir tratamiento quirúrgico urgente. La transiluminación del saco puede indicar la presencia de tejido nervioso. Está indicado realizar radiografía simple de cráneo y de columna cervical para definir la anatomía de las vértebras. La ecografía es útil para determinar el contenido del saco; la resonancia magnética y tomografía axial computarizada ayudan a definir el espectro de la lesión.¹²

Los pacientes con encefalocele tienen riesgo de problemas visuales, microcefalia y crisis comiciales; los pacientes con tejido nervioso dentro del saco e hidrocefalia son los que presentan peor pronóstico. El síndrome de Meckel-Gruber es un raro trastorno autosómico recesivo que se caracteriza por un encefalocele occipital, labio leporino o paladar hendido, microcefalia, microftalmia, anomalías genitales, riñones poliquísticos y polidactilia. El diagnóstico se puede realizar intrauterino mediante la determinación de niveles séricos maternos de alfa fetoproteína, medición ecográfica del diámetro biparietal e identificando el encefalocele.²³

2.3.4.1.1.4 Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural

Se desarrolla intrauterino durante el embarazo, pero puede detectarse hasta el parto o en el periodo neonatal manifestándose en periodos posteriores lo cual hace difícil diferenciar entre una causa congénita y otra adquirida. Lo que sí es común es que se trata de un estado patológico de diferentes causas, donde hay un incremento de la cantidad de líquido cefalorraquídeo ventricular, por una ruptura de equilibrio entre la formación y absorción del mismo, lo cual lleva a un aumento de la presión intracraneal con disminución concomitante de la sustancia cerebral, sin que esto deba asociarse siempre a macrocefalia.

25

La clasificación de la hidrocefalia es no comunicante y comunicante; en la hidrocefalia no comunicante se presenta una interferencia en la circulación normal del líquido cefalorraquídeo dentro del sistema ventricular desde uno o ambos agujeros de Monro, acueducto de Silvio, IV ventrículo, Luschka y Magendie. En la hidrocefalia comunicante hay bloqueo de la absorción de líquido cefalorraquídeo en las vellosidades aracnoideas²⁵

Las manifestaciones clínicas dependen de la edad de la instalación del desequilibrio entre producción y absorción de líquido cefalorraquídeo, las manifestaciones clínicas en los recién nacidos incluyen irritabilidad psicomotora, hiporexia marcada con alteraciones en la succión, insuficiencia postnatal o presentar signos severos de paro cardiorrespiratorio, coma herniación transtentorial por hipertensión intracraneana severa. Los signos de Parinaud y Max-Ewen aparecen en forma más posterior, el denominado pulgar cortical asociado a déficit mental, espasticidad de miembros inferiores, fascies asimétricas y tosca con rasgos de escafocefalia puede presentarse en algunas hidrocefalias ligadas al cromosoma X.²⁵

El diagnóstico precoz se realiza por ultrasonografía durante el embarazo, la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética pueden delimitar completamente las estructuras del sistema nervioso central y dan idea exacta de la magnitud y etiología del proceso. El spect puede dar información sobre flujo sanguíneo cerebral y con la ventriculografía isotópica dibujar el edema cerebral asociado a hidrocefalia.²⁵

2.3.4.1.1.5 Microcefalia

La microcefalia es una malformación con la que el niño nace con una cabeza pequeña o en la que la cabeza deja de crecer después del parto, la forma más fiable de determinar si un niño presenta o no microcefalia es medir su perímetro cefálico 24 horas después del parto, compararlo con los patrones de crecimiento de la OMS y seguir midiendo el ritmo de crecimiento de la cabeza en la primera infancia.²⁶

La microcefalia es rara. Las estimaciones de su incidencia son muy variables debido a diferencias en las definiciones y entre las poblaciones, en este momento los investigadores están estudiando la posible relación entre el reciente aumento de los casos de microcefalia y la infección por el virus zika.²⁶

Las causas de microcefalia son múltiples, pero a menudo no es posible determinarlas. Sin embargo, las más frecuentes son:

- Infecciones intrauterinas: toxoplasmosis (causada por un parásito presente en la carne mal cocinada), rubéola, herpes, sífilis, citomegalovirus y VIH.

- Exposición a productos químicos tóxicos: exposición materna a la radiación o a metales pesados como el arsénico y el mercurio, y consumo de alcohol y tabaco.
- Anomalías genéticas, como el síndrome de Down.
- Malnutrición grave durante la vida fetal.²⁶

Entre los signos y síntomas más frecuentes se encuentran epilepsia, parálisis cerebral, problemas de aprendizaje incapacitantes, pérdida de audición y problemas visuales.²⁶

No hay tratamiento específico para la microcefalia, se debe dar seguimiento por un equipo multidisciplinario. Las intervenciones precoces con programas de estimulación y lúdicos pueden repercutir positivamente en el desarrollo. El asesoramiento a la familia y el apoyo a los padres también son extremadamente importantes.²⁶

2.3.4.1.2 Enfermedades congénitas del sistema circulatorio

Se define como anomalía cardíaca congénita a toda anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos; estas son consecuencia de las alteraciones del origen y/o desarrollo embrionario del corazón, esto comprendido entre la tercera a la décima semana de gestación aproximadamente.¹²

En cuanto a la etiología, la cual no está bien definida actualmente en muchas de estas anomalías, se consideran tres causas principales, las cuales son: genética, factores ambientales y multifactoriales, en las que se combinan factores tanto genéticos como ambientales.¹²

2.3.4.1.2.1 Tronco arterioso común

En esta cardiopatía, una sola arteria emerge del corazón y da origen a las circulaciones sistémica, pulmonar y coronaria desde la porción ascendente de la aorta. Se clasifica en 3 tipos según Collett y Edwards. En el tipo I, la arteria pulmonar principal emerge del tronco arterioso y posteriormente se divide una rama derecha e izquierda para llevar la sangre a los pulmones. En el tipo II, tanto la rama derecha e izquierda nacen directamente

del tronco arterioso y se encuentran muy cerca una de la otra. En el tipo III, las ramas también nacen directamente del tronco arterioso, sin embargo, se encuentran más lejos una de la otra. En esta enfermedad, toda la sangre de los ventrículos derecho e izquierdo se junta en el tronco arterioso y posteriormente se distribuye hacia los pulmones, las coronarias y el resto del organismo. El flujo a cada región depende de la resistencia que se aplique en cada una de ellas. Al nacimiento, las resistencias pulmonares bajan, de modo que el flujo de sangre posee preferencia por irse a esta circulación. Esto producirá hiperflujo pulmonar severo e insuficiencia cardíaca.²⁷

El diagnóstico se basa en la radiografía de tórax, en donde podemos visualizar cardiomegalia y congestión pulmonar, es decir los pulmones se observarán con cierta opacidad por el abundante flujo sanguíneo a ellos. El primer aspecto del tratamiento debe estar enfocado a compensar la insuficiencia cardíaca que presentan estos pacientes mediante el uso de inotrópicos y diuréticos. Una vez se compensa esta parte, el paciente puede ser intervenido para evitar la progresión al desarrollo de hipertensión pulmonar.²⁷

2.3.4.1.2.2 Transposición de los grandes vasos

La transposición escribe una anatomía reversa en relación a las grandes arterias (aorta y arteria pulmonar), es una dextro transposición. Normalmente la aorta es posterior y medial y la arteria pulmonar anterior y hacia la izquierda. Debe existir comunicación entre las circulación pulmonar y sistémica, ya que de otra manera esta situación no es compatible con la vida; la sangre sin oxígeno que llega al corazón se dirige nuevamente hacia la circulación sistémica y la sangre oxigenada se dirige nuevamente hacia la circulación pulmonar. En la transposición de la aorta surge del ventrículo derecho, y a la derecha de la arteria pulmonar en la vista anteroposterior. La arteria pulmonar surge detrás de la aorta, posición que permite que el flujo del ventrículo izquierdo tenga una mayor eyección hacia la rama derecha de la arteria pulmonar. Cuando existe esta malformación la sangre venosa pasa a través del corazón derecho hacia la aorta, mientras la sangre arterial regresa a los pulmones. Clínicamente se manifiesta con cianosis sin distrés respiratorio. Si existe un defecto grande del tabique interventricular, muchas veces no se manifiesta. La saturación de oxígeno es baja con o sin uso de oxígeno al 100%. El tratamiento se basa en la cirugía y depende del momento en que se realice el diagnóstico, por lo que éste se realiza idealmente en la etapa perinatal.²⁸

2.3.4.1.2.3 Comunicación Interventricular

Esta anomalía se caracteriza por un defecto de cierre o de continuidad a nivel del septo interventricular que comunica el ventrículo izquierdo con el ventrículo derecho. La CIV aislada corresponde a un 25% de todas las malformaciones congénitas cardíacas. Es común ver esta anomalía asociada a otras, como: tetralogía de Fallot, canal atrioventricular, transposición de grandes arterias, truncus.¹²

La clasificación de CIV según su localización es:

- CIV membranosa, es la más frecuente (75%), localizada por debajo de la válvula aortica y detrás de la valva septal de la válvula tricúspide.
- CIV supracristal, localizada inmediatamente debajo de las válvulas de ambos troncos arteriales, corresponde al 5 a 7% de estas anomalías y no suele cerrar espontáneamente.
- 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 tienden a cerrar espontáneamente.¹²

Según su tamaño se clasifican las CIV en:

- Pequeñas o restrictivas, hay una resistencia al paso de sangre, dando sólo un cortocircuito ligero. Se suelen diagnosticar por la presencia de un soplo sistólico los primeros días de vida; La historia natural de estas CIV es buena, ya que aproximadamente un 35% presenta un cierre espontáneo en los primeros dos años de vida.¹²
- Moderadas, ofrecen una ligera resistencia al flujo, hay una sobrecarga de volumen en cavidades izquierdas, dando como resultado signos y síntomas de insuficiencia cardíaca, pudiendo auscultarse un soplo holosistólico en el tercer y cuarto espacio intercostal izquierdo en los rayos X de tórax, podrá documentarse cardiomegalia con hiperflujo pulmonar; La evolución de estas CIV dependerá del tamaño del defecto y de la presión pulmonar.¹²

- Grandes, generalmente son de igual o mayor tamaño que la raíz aórtica y no ofrecen resistencia al flujo; la presión en ambos ventrículos es igual y el grado de cortocircuito dependerá de las resistencias sistémicas y pulmonares. Clínicamente, puede aparecer ICC entre las 2 y 8 semanas de vida con: ritmo de galope, taquicardia, taquipnea, tiraje, hepatomegalia y mala perfusión periférica; Estas CIV no cierran espontáneamente y, si no se realiza cirugía, pueden evolucionar hacia una HTP por aumento de resistencias pulmonares.¹²

2.3.4.1.2.4 Tetralogía de Fallot

Anatómicamente la tetralogía de Fallot se compone de tres características: Estenosis pulmonar, CIV, Cabalgamiento aórtico e Hipertrofia del ventrículo derecho. En esta anomalía ocurre una obstrucción en la salida del trayecto pulmonar, la cual puede ser en diversos niveles: infundibular (50-75%), valvular (10%) y ramas pulmonares hipoplásicas (50%). Las anomalías frecuentemente asociadas a este cuadro son las coronarias, el síndrome de Di George y la presencia de Trisomía 21.¹²

2.3.4.1.3 Malformaciones del tracto digestivo

2.3.4.1.3.1 Atresia de esófago con o sin fístula

Se denomina así a la interrupción congénita del esófago, con o sin conexión con el aparato respiratorio. El hecho de que embriológicamente la formación del esófago y la tráquea sean simultáneas durante las seis primeras semanas de gestación y procedan de un mismo tracto endodérmico explica la frecuencia con la que existe atresia del esófago con fístula traqueoesofágica asociada.²⁹

La frecuencia de esta malformación es de un caso por cada 3.000 a 3.500 nacidos vivos, con incidencia similar para ambos sexos. Se conoce desde hace muchos años que la incidencia de esta malformación depende de factores ambientales.²⁹

Existen diversas clasificaciones que se basan en la anatomía que se identifique en las diversas malformaciones de este tipo. Los datos más importantes para estas clasificaciones son el sitio de la fístula y la separación de los cabos. Se han reportado más

de cien tipos de atresia de esófago, pero la clasificación original de Vogt (1929), modificada por Ladd en 1944 y Gross en 1953 es la que se continúa utilizando actualmente.³⁰

La atresia esofágica es una malformación congénita que si no es diagnosticada en el momento preciso, es una de las patologías en donde la supervivencia es muy baja. Existen 2 signos que pueden ser de mucha utilidad para el diagnóstico, entre éstos se encuentra el hidramnios que el 30 al 50% de los casos acompaña a las atresias, y el otro se basa en la prematuridad que la acompaña en el 34% de los casos. Los signos clínicos más típicos para el diagnóstico son:

- Aumento de secreciones y saliva en boca y faringe: sialorrea
- Crisis de sofocación, tos y cianosis.

Dentro de los métodos utilizados para el diagnóstico se encuentran la radiología y ecografía.²⁹

Debe de existir una adecuada monitorización previa o a llevar al paciente a cirugía, el cual es el tratamiento definitivo para esta patología. Entre las complicaciones más frecuentes se encuentran la estenosis de la anastomosis, dehiscencia parcial de la anastomosis esofágica, refistulización y reflujo gastroesofágico grave.³¹

2.3.4.1.3.2 Estenosis hipertrófica del píloro

Se presenta clínicamente como un síndrome pilórico, caracterizado por obstrucción al flujo de salida del estómago.³²

Se desconoce su etiología. Apoya su origen congénito la alta coincidencia de este proceso en gemelos univitelinos frente a los bivitelinos.³³

La estenosis hipertrófica del píloro afecta típicamente a lactantes pequeños y a recién nacidos. Se presenta entre las 2 y 8 semanas de edad, con un pico entre las 3 y las 5 semanas. Es 4 a 5 veces más común entre varones que en mujeres, con una mayor incidencia en primogénitos. En los EE.UU. afecta más a niños caucásicos en comparación con niños de origen asiático o afroamericano. La prevalencia se ha estimado en 2 a 5 casos

por 1000 nacidos vivos. En algunos reportes de los países nórdicos indican una disminución en la incidencia durante los últimos años.³³

Los vómitos suelen comenzar en la segunda o tercera semana de vida. Suelen ser en chorro y abundantes, con contenido solamente gástrico, pueden coincidir o no con las tomas, aunque suelen vomitar tras cada una de éstas. No existe pérdida de apetito. Es frecuente la oliguria y el estreñimiento. En ocasiones existe ictericia a expensas de hiperbilirrubinemia indirecta resultado de la alteración de la circulación enterohepática, la compresión de las vías biliares o la coexistencia de una enfermedad de Gilbert. En la exploración, pueden observarse diversos grados de deshidratación y desnutrición dependiendo de lo avanzado del proceso. Se pueden ver movimientos peristálticos de izquierda a derecha y, ocasionalmente, se consigue palpar una masa del tamaño de una aceituna, dura, móvil y no dolorosa a la derecha del epigastrio y por debajo del borde hepático, la cual se conoce como oliva.²⁹

Para el diagnóstico se realiza una ecografía, en donde se puede visualizar la típica imagen de dona, y medir el diámetro, grosor y longitud del músculo pilórico (regla de π : > 3 mm de espesor parietal de píloro, > 14 mm de diámetro de oliva pilórica superior, y; > 16 mm de longitud de oliva pilórica). Si existen dudas con la ecografía es necesario realizar un estudio radiológico con bario. En este se puede visualizar un conducto pilórico delgado y alargado que se ve como una línea de bario única ("signo de la cuerda") o a veces doble y un bulbo duodenal en forma de paraguas abierto sobre el píloro hipertrófico. La presencia de una única burbuja aérea gástrica en la radiografía simple de abdomen, nos permite diferenciarle de la atresia duodenal.³⁴

El tratamiento se basa en la cirugía, en un procedimiento llamado piloromiotomía extramucosa de Fredet-Ramstedt-Weber, la cual consiste en la incisión de las capas serosa y muscular del antro y del píloro dejando que la mucosa se prolapse entre las fibras musculares.³⁴

2.3.4.1.3.3 Atresia intestinal

La atresia intestinal es la falta de formación completa de una porción del conducto intestinal. La clasificación más comúnmente usada las divide en:

- Tipo I: Caracterizada por uno o más diafragmas transversos.
- Tipo II: El asa ciega está conectada por una banda fibrosa.
- Tipo IIIa: Hay una separación completa del asa ciega.
- Tipo IIIb: Atresia de intestino delgado en cáscara de manzana (Apple Peel).
- Tipo IV: Se caracteriza por atresia del intestino delgado de gran extensión que envuelve duodeno distal, yeyuno e íleon proximal.

Sucede con mayor frecuencia en el íleon. Las atresias intestinales son más comunes que las estenosis y son usualmente múltiples. A pesar de que la causa de este defecto no está aún definida, existen evidencias que sugieren alteraciones vasculares como factores etiológicas de la misma. Hay algunos subtipos descritos con herencia autosómica recesiva.

35

El diagnóstico se sospecha con radiografía de abdomen simple en proyecciones anteroposterior, en decúbito dorsal y lateral en decúbito dorsal, así como también horizontal, que generalmente muestran dilatación de asas de intestino delgado con niveles hidroaéreos en su interior, en grado y número variables dependiendo de la localización de la lesión. Actualmente, el diagnóstico prenatal de malformaciones intestinales se debe realizar mediante ultrasonido y se detecta entre el 50 y 100% de los casos, lo que permite un manejo óptimo de la patología en el período neonatal inmediato. Dentro del tratamiento, la atresia ileal o yeyunal requiere la resección de la porción dilatada proximal del intestino seguida de una anastomosis termino-terminal. Es importante que los recién nacidos con este tipo de malformaciones, deben de someterse obligatoriamente a intervención quirúrgica. Las cirugías que se realizan con mayor frecuencia son la duodeno-duodenostomía y duodeno-yeyunostomía, generalmente por vía laparoscópica. El pronóstico es en general bueno si no hay otras alteraciones digestivas que dificulten la cirugía.³⁶

2.3.4.1.3.4 Ano imperforado

Se trata de una malformación congénita sin una apertura anal obvia. La mayoría tienen una fístula desde recto distal hasta periné o aparato genitourinario. La incidencia es de 1 por cada 5000 nacimientos. Puede ocurrir de forma aislada o como parte del síndrome Vacterl.²⁹

Clínicamente, las lesiones se dividen en altas o bajas, dependiendo si el final de la malformación queda por encima o por debajo del componente puborrectal del complejo del elevador del ano. Las malformaciones bajas pueden manejarse con simples dilataciones o cirugía menor perineal, como la anoplastia perineal. Se sospechará si en los hombres aparece meconio en cualquier lugar del periné o en el rafe medio del escroto, aún ante falta de evidencia de fístula anocutánea. En las mujeres suele ser evidente una fístula anocutánea o anovestibular. Por otro lado, los defectos altos requieren colostomía temporal neonatal, y una corrección formal posterior a los 3-9 meses, cerrando entonces la colostomía. La mayoría de las lesiones altas finalizan con una fístula desde el intestino a vejiga, uretra o vagina. A menudo estas anomalías se asocian con malformaciones en tracto genitourinario, espinal o cardíaco. En las lesiones altas el esfínter anal interno está ausente en prácticamente todos los casos, mientras que el externo está presente al menos en parte, aunque su relación normal con la ampolla se ha perdido si el ano es ectópico o no existe apertura a periné.²⁹

2.3.4.1.4 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular

2.3.4.1.4.1 Luxación congénita de cadera

Se define como la pérdida de relación entre la cabeza femoral, el acetábulo en el momento de nacer, sin tener una causa traumática, infecciosa o debida a parálisis.⁽¹⁸⁾

La causa es desconocida, aparentemente existe un factor hereditario, y las mujeres tienen una incidencia mayor en proporción 9:1.¹⁸

La clínica se manifiesta a través de la asimetría de pliegues glúteos, la cual es más frecuente en niños normales. Puede existir una diferencia de longitud de la extremidad, sin embargo, es muy difícil de determinar a menos que se trate de una luxación grande.¹⁸

Para el diagnóstico de la luxación congénita de cadera se realizan dos maniobras que son de mucha importancia y utilidad para confirmar el diagnóstico. La primera es la maniobra de Ortolani, en la cual se escucha un clic cuando se tracciona y se abduce los miembros inferiores, por lo que se reduce la luxación. Por otro lado, la maniobra de Barlow es la sensación de luxación de la articulación coxofemoral al tentar luxarla. Debido a que ésta es una sensación táctil requiere de un entrenamiento práctico. La maniobra de Barlow es la más útil para el diagnóstico de la luxación congénita de cadera.¹⁸

El tratamiento depende de la edad del paciente, pero en términos generales debe realizarse una reducción delicada y procurar que la articulación coxofemoral no se encuentre en compresión, ya que incrementa la incidencia de necrosis de cabeza femoral, con daño irreparable del cartílago articular.¹⁸

2.3.4.1.4.2 Craneocinostosis

Las craneosinostosis es una malformación congénita que producen entre la cuarta y sexta semana de vida intrauterina. Ésta se caracteriza por presentar una obliteración prematura de una o varias suturas craneales, que de acuerdo a su grado de complejidad se clasifica en simple o asilada y craneosinostosis sindromáticas o secundarias.³⁷

La craneosinostosis simple es la que se presenta con más frecuencia y se trata de una entidad patológica de carácter idiopático, la cual se desarrolla de manera aislada y se caracteriza por la afectación de una sola sutura. Puede ser diagnosticada a temprana edad, mediante una ecografía de control en la etapa prenatal, o mediante estudios radiológicos durante la edad neonatal. El tratamiento se basa en una cirugía reconstructiva de carácter estético, ya que no se han reportado casos de craneosinostosis con hipertensión endocraneana o afección al sistema nervioso central.³⁷

2.3.4.1.4.3 Onfalocele

Es un defecto de la pared abdominal a nivel de la línea media caracterizado por la herniación de contenido abdominal y recubierto por peritoneo y amnios.³⁸

La incidencia del onfalocele es aproximadamente de 1-3 por 1 000 nacidos vivos; es más frecuente en el sexo masculino (relación 3:1). Se puede asociar a otras anomalías en

un 50-70 % de los casos, en 40-60 % de estos se presentan anomalías cromosómicas, probabilidad que aumenta si existe oligohidramnios o polihidramnios. La frecuencia de aneuploidía es de 16 % cuando existe tejido hepático y asas intestinales dentro del saco. ³⁸

La etiología del onfalocele, como ocurre en la mayoría de las anomalías congénitas, es desconocida. Se postulan factores como exposición a agentes teratógenos como los recaptadores de serotonina en las primeras semanas de gestación, deficiencias nutricionales y predisposición genética posiblemente vinculada a defectos enzimáticos maternos, edad materna mayor de 30 años y raza negra. ³⁹

El defecto en el crecimiento y fusión de los pliegues laterales y craneales originará la pentalogía de Cantrell, la cual se caracteriza por una hendidura esternal, defectos diafragmáticos, pericárdicos, cardíacos y onfalocele. ³⁹

El tratamiento se basa únicamente en la corrección del defecto mediante la cirugía.

30

2.3.4.1.4.4 Gastrosquisis

La gastrosquisis es una malformación congénita caracterizada por una herniación visceral a través de un defecto de la pared abdominal, generalmente del lado derecho, con la presencia del cordón umbilical intacto y no cubierto por membrana como se encuentra el onfalocele. El intestino herniado puede presentar atresias, isquemias segmentarias, entre otras. El tratamiento definitivo es el quirúrgico. ²⁹

Entre las causas que se han documentado destacan las deficiencias dietéticas, es mucho más común que el onfalocele en madres jóvenes, y con un índice de masa corporal bajo durante el embarazo. También se han detectado en mujeres con niveles bajos de alfa-caroteno, glutatión y una ingesta elevada de nitrosaminas. ⁴⁰

La prevalencia de esta anomalía es de 0.5 a 7 por cada 10,000 recién nacidos vivos, con un promedio de 1/2700 nacimientos. La frecuencia de esta malformación es más alta en México, más baja en la República Eslovaca y más frecuente en los países de Suramérica. Se presenta en forma aislada o asociada a otras malformaciones con una relación masculino/femenino de 1:1.3 en casos aislados y de 4:1 en casos no aislados.

Desde 1980 se ha observado un aumento de 10 a 20 veces en la frecuencia a escala mundial, aunque se desconoce la causa específica de dicho incremento.⁴¹

Se realiza el diagnóstico por ecografía usualmente después de las 18 semanas de gestación debido a que, antes de la semana 14, el proceso de herniación fisiológica del intestino medio aún no se ha completado. También se puede realizar mediante la medición de alfafetoproteína en suero materno entre la semana 16 y 18 semana de gestación.⁴⁰

2.3.4.2 Malformaciones congénitas menores

Es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico.²²

2.3.4.2.1 Enfermedades congénitas de los ojos, cara y cuello

2.3.4.2.1.1 Catarata congénita

La catarata congénita es una patología poco frecuente, esta baja frecuencia se explica por la puesta en marcha de la vacunación para la rubeola desde 1977. En los países en vías de desarrollo las causas más frecuentes son la rubéola congénita y la avitaminosis A, en estos países la catarata congénita es la causa más frecuente de ceguera infantil llegando a ser responsable del 10 a 39% de está.⁴²

Al comienzo de la semana cuatro de desarrollo embriológico se forman los cristalinos a partir de un engrosamiento del ectodermo superficial inducido por la vesícula óptica, estos pronto se invaginan y se fusionan formando la vesícula del cristalino, el cristalino en el desarrollo está irrigado por la arteria hialoidea y en el octavo mes su parte distal involuciona quedando el cristalino avascular y la parte proximal quedara como arteria central de la retina. La persistencia de esta vascularización es frecuente en la patogénesis de esta patología.⁴²

Puede ser uni o bilateral, la más frecuente es bilateral idiopática, los factores de riesgo para desarrollar este tipo son historia familiar, síndromes, desordenes sistémicos o infecciones. Los factores de riesgo para catarata congénita unilateral son mucho menos claros la casusa más frecuente es la persistencia de la vascularización. Es autosómica dominante por lo que se debe dar consejo genético a las parejas con factores de riesgo, las

cataratas congénitas se relacionan con prematuridad, bajo peso al nacer y con el sexo (el masculino se asocia con más frecuencia a bilaterales y femenino a unilaterales). La exposición a fármacos intraútero como clorpromazina, corticoesteroides, sulfonamidas, vitamina D y vitamina A se asocia a esta patología.⁴²

2.3.4.2.1.2 Microftalmia

Se define como la reducción anormal del diámetro del globo ocular, puede ser unilateral o bilateral. Su etiología es hereditario autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al X o corresponder a un desorden esporádico. Esta puede ser de origen cromosómico, génico y viral.³⁵

Se sugiere la evaluación oftálmica del paciente y la solicitud de una ecografía del globo ocular a fin de definir los diámetros transversales y anteroposterior. La presencia de otras anomalías oculares asociadas orienta en el diagnóstico etiológico.³⁵

2.3.4.2.1.3 Anotia/ microtia

Es un defecto congénito caracterizado por la ausencia de alguna de las partes de la oreja o de la oreja completa, puede afectar incluso el conducto auditivo externo.³⁵

Puede deberse a causas hereditarias, sin embargo en la mayor parte de los casos no se identifica una causa aparente; frecuentemente se ve afectado con mayor frecuencia el oído izquierdo y en el 20% de los casos pueden estar afectados ambos lados. Se debe evaluar el crecimiento homolateral en la microtia unilateral ya que se puede presentar en síndromes genéticos como Goldenhar y en la microtia bilateral se debe evaluar las características de las hendiduras palpebrales, huesos malares, boca y manos por verse comprometidas en síndromes tales como Nager y Treacher-Collins.³⁵

Se clasifica de la siguiente forma:

- Microtia I oreja malformada más pequeña de lo normal. Es posible reconocer todas las partes de la oreja

- Microtia II hélix parcialmente desarrollado. Las otras partes de la oreja pueden no estar bien definidas
- Microtia III Solo se visualiza el hélix en forma de cordón y algunos segmentos sueltos no identificables.
- Microtia IV Anotia.³⁵

Todos los sujetos que presenten esta malformación deberán ser evaluados auditivamente.³⁵

2.3.4.2.1.4 Seno y quiste preauricular

Los apéndices o tragos accesorios y los senos preauriculares son malformaciones relativamente frecuentes, con una prevalencia de cinco a diez por cada 1,000 recién nacidos.⁴³

Las fositas preauriculares son consecuencia de la fusión imperfecta de los tubérculos del primer y segundo arco branquial, pueden ser unilateral o bilateral, son más frecuentes en el sexo femenino y la población negra; es autosómico dominante. El orificio cutáneo está siempre presente desde el nacimiento y se continúa con un fino trayecto que puede terminar en forma ciega o dividirse en un ramillete de pequeños quistes, que están en íntimo contacto con el pericondrio de los cartílagos auriculares. Es posible que estas pequeñas dilataciones quísticas resulten de acumulación de material secretado por el epitelio de los senos, estos senos nunca tienen conexión con el conducto auditivo externo ni con la trompa de Eustaquio. Raramente se asocia con problemas renal o con sordera u otras anomalías o síndromes. Los senos preauriculares siempre están presentes desde el nacimiento y en general permanecen asintomáticos, pero pueden eliminar material caseoso o complicarse con infección más comúnmente por estafilococos, pero también por proteus, estreptococo y peptococos. Por lo cual se deberá dar tratamiento con antibióticos de alto espectro.⁴³

Los apéndices o tragos accesorios se presentan como una prominencia pedunculada. Pueden ser únicos o múltiples y se sitúan en la zona preauricular, en la mejilla a lo largo de la línea media mandibular o en la región cervical lateral delante del músculo

esternocleidomastoideo. En general se presentan como malformaciones aisladas, pero a veces pueden ser parte de un síndrome; los cuadros clínicos dismórficos más frecuentes son el síndrome branquio-oto-renal, el síndrome del ojo de gato, síndrome Johnson-McMillin, Wolf-Hirschhorn. El tratamiento es quirúrgico y con fines estéticos. ⁴³

2.3.4.2.1.5 Epicanto

Es un pliegue cutáneo entre el párpado superior e inferior, en forma de media luna, que recubre el ojo en su ángulo interno, en ocasiones se confunde con estrabismo ya que al realizar rotación interna, este se recubre parcialmente con el pliegue palpebral y semeja un estrabismo convergente, esta malformación es frecuente en la raza amarilla, pero se observa en niños de otras razas entre el primer y cuarto año de vida, disminuye y desaparece espontáneamente con los años, al desarrollar la raíz nasal. Se presenta en algunos síndromes como el Down, Turner y otros. ⁴⁴

Se describen cuatro tipos de epicanto los cuales son:

- Epicanto tarsal: El pliegue cutáneo es más prominente en el párpado superior
- Epicanto inverso: El pliegue cutáneo es más prominente en el párpado inferior
- Epicanto palpebral: El pliegue está distribuido de igual forma entre ambos párpados
- Epicanto supraciliar: El pliegue se extiende desde la ceja al saco lagrimal. ⁴⁴

2.3.4.2.1.6 Puente nasal plano

Es una anomalía menor la cual se define como un aplanamiento de la parte superior de la nariz. La disminución en el crecimiento del puente nasal se puede presentar en asociación con enfermedades infecciosas o genéticas. Las etiologías más frecuentes son la disostosis cleidocraneal, sífilis congénita, síndrome de Down, síndrome de Williams y otros síndromes congénitos ⁴⁵

2.3.4.2.2 Malformaciones de labios, boca y paladar

2.3.4.2.2.1 Fisura del paladar (hendido) y labio leporino

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, lo cual provoca falta de fusión de los tejidos nasales y maxilar mediales. El paladar hendido consiste en el fallo de la aproximación o la fusión de los tabiques palatinos. Entre las causas propuestas está el uso de benzodiazepinas durante las primeras etapas del embarazo.¹²

La incidencia del labio leporino con o sin paladar hendido es aproximadamente 1:1000 nacimientos; la incidencia de paladar hendido aislada es de 1:2500 nacimientos, el primero es más frecuente en varones. El tratamiento definitivo es la cirugía por medio de la reconstrucción de la anatomía.¹²

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 frecuente del lado izquierdo, como bilaterales y suele afectar el borde alveolar. Se acompaña de ausencia, deformidades o aumento de las piezas dentales. 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 protrusión de la cara anterior del proceso premaxilar hendido.¹²

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 unilateral o bilateral.¹²

2.3.4.2.2.2 Anquiloglosia

La anquiloglosia es una malformación congénita que tiene la peculiaridad de presentar un frenillo lingual anormalmente corto y/o grueso, que da como resultado la dificultad de movilidad lingual. Esta puede ser asintomática o bien puede manifestarse con

dificultad para alimentarse en la lactancia, posteriormente trastornos en el habla y en la dentición, así como también problemas sociales, consecuencia de la limitación funcional de la lengua.⁴⁶

El frenillo lingual es el ligamento que une la parte ventral de la lengua con el piso de la boca. La prevalencia de esta anomalía es del 4 al 10% de los recién nacidos, se presenta mayormente en varones, con una relación de 2.5:1 con respecto a las mujeres; esta malformación suele presentarse de forma aislada, aunque se han visto casos en los que esta forma parte de un síndrome.⁴⁶

El diagnóstico es clínico, basado en la apariencia y/o función de la lengua, el estándar de oro para esta malformación es la corrección quirúrgica del mismo, sumado a una terapia del habla constante, esta anomalía no deberá de influir en la vida a corto, mediano y largo plazo de los niños.⁴⁶

2.3.4.2.2.3 Macroglosia

La macroglosia congénita está caracterizada por una lengua que en posición de reposo protruye más allá del borde alveolar, esta condición se ha clasificado en dos categorías: verdadera, que puede ser congénita o adquirida y causada por una condición primaria de la lengua, y relativa, que se debe a una cavidad oral pequeña o a una disfunción neurológica. Su incidencia es variable ya que se le relaciona con múltiples causas, la más frecuentemente asociada es el síndrome de Beckwith-Widemann. La macroglosia es una anomalía que se caracteriza por una lengua alargada, engrosada o ancha, que causa dificultad para el lenguaje, la alimentación y deglución, sialorrea e infecciones respiratorias superiores recurrentes.⁴⁷

Su valoración en niños debe iniciarse con una historia clínica y examen físico completo en busca de la presencia o ausencia de una entidad sindrómica. En cuanto al tratamiento, se han propuesto múltiples técnicas quirúrgicas para la resolución de esta malformación, sin embargo a la fecha no existe consenso que establezca un estándar de oro para el tratamiento quirúrgico de estas anomalías, por lo que el mismo debe ser multidisciplinario para reducir el riesgo de alteraciones maxilofaciales permanentes y del lenguaje, por lo que se debe dar tratamiento médico con medidas conservadoras para

reducir la inflamación y el sangrado; de ser necesario brindar un tratamiento quirúrgico adecuado. ⁴⁷

2.3.4.2.3 Malformaciones de los órganos genitales

2.3.4.2.3.1 Testículo no descendido

También denominada criptorquidia, esta patología se caracteriza por el descenso incompleto testicular, ya sea uni o bilateral, en condiciones normales se produce este descenso de manera espontánea durante el tercer trimestre de gestación pudiendo permanecer en cualquier punto del trayecto, ya sea intraabdominal, conducto inguinal o en la raíz del escroto. Su etiología se debe a: defectos anatómicos, defectos hormonales por alteración primaria del órgano testicular o por defecto hipotálamo-hipofisario, malformaciones congénitas sin insuficiencia hormonal o bien puede ser de etiología desconocida al descartarse las anteriores. ³⁵

En cuanto al manejo inicial, de no haber un descenso espontáneo en niños mayores de un año, se procederá a realizar una orquidopexia para la corrección de esta anomalía, que consiste en realizar una incisión en la ingle, se localiza el cordón espermático, este se separa del tejido circundante y permite que el cordón se extienda, luego se realiza una incisión escrotal, para luego jalar el testículo hacia la bolsa escrotal, donde es fijado con sutura para evitar recidivas. Es importante mencionar que el testículo retráctil, no tiene indicación de cirugía. ³⁵

2.3.4.2.3.2 Genitales ambiguos

Este grupo de anomalías que se caracterizan por la ausencia de rasgos genitales externos que ayuden a discernir el sexo del recién nacido en femenino o masculino, siempre se debe tener en cuenta al momento de buscar estas características la ubicación del meato urinario, presencia o no de orificio vaginal, características de pliegues uretrales y grado de fusión, descripción de prominencias labio-escrotales, rugosidad y pigmentación, y gónadas palpables o no. ³⁵

Una de las causas mayormente asociadas a la presencia de genitales ambiguos es la hiperplasia suprarrenal congénita, por lo que es de mucha importancia la realización de un dosaje de 17 hidroxiprogesterona y electrolitos séricos, de ser confirmada la presencia

de hiperplasia suprarrenal congénita se realizarán electrolitos séricos control hasta el mes de vida; de ser descartado el diagnóstico deberá proceder a la realización de un estudio de cariotipo, así mismo realizar la consulta con un especialista en genética para el adecuado abordaje del niño. ³⁵

2.3.4.2.4 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular

2.3.4.2.4.1 Pie equino varo

El pie equino varo es una deformidad presente desde el nacimiento, en la cual el pie presenta una actitud en equino y desviación hacia la línea media (varo). Se asocia con deformidad en metatarsos aductos y cavo (cavidad plantar, planta del pie cóncava). ¹⁸

Se presenta con una incidencia de 1 entre 1000 nacidos vivos, y los parientes de primer grado tienen una incidencia mayor de 20 a 30 veces. Es importante mencionar que en el 50 % de los pacientes la deformidad es bilateral. ¹⁸

No hay una causa clara de esta anomalía, sin embargo se han postulado teorías en donde se presenta a consecuencia de la posición que adopta el feto dentro del útero. Por otro lado, en cuanto a la genética se dice que se debe a la modificación de genes, y por último la teoría neuromuscular se refiere a un desequilibrio de la fuerza de los músculos, lo cual traería retracciones capsulares y tendinosas posteriormente. ¹⁸

El tratamiento quirúrgico no está indicado en todos los casos, ya que existen nuevos métodos no invasivos que han presentado adecuados resultados, como lo es el método Ponsetti. ¹⁸

2.3.4.2.4.2 Polidactilia

La polidactilia es una anomalía congénita caracterizada por la existencia de dedos supernumerarios. Esta puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones formando parte de algunos síndromes conocidos como el síndrome de Meckel, la trisomía 13, entre otros. La polidactilia tiene distintas formas de presentación, las cuales se han clasificado de la siguiente forma: Preaxial 1 = polidactilia del pulgar o primer artejo del pie, preaxial 2 = pulgar trifalángico, preaxial 3 = polidactilia del dedo índice, y postaxial = polidactilia en el borde cubital de la mano o peroneo del pie. ¹⁸

La mayor prevalencia de polidactilia se observa en poblaciones de raza negra, especialmente la polidactilia postaxial. En un estudio en Nigeria se encontraron prevalencias de polidactilia postaxial de 17,9 y 27,1 por 1.000 RN en mujeres y varones respectivamente.¹⁸

Se ha encontrado una relación directa como factor causal de anomalías de miembro superior a hijos de madres menores de 19 años.¹⁸

Los objetivos del tratamiento es el control de la mano en el espacio, tener una mano funcional y con una estética adecuada. Se realiza cirugía para corregir el defecto, sin embargo, previo a realizarse debe determinarse paquete vascular dominante.¹⁸

2.3.4.2.4.3 Sindactilia

Ésta es la fusión de dos o más dedos entre sí. La forma más común en que se presenta es la fusión del segundo y tercer artejo. Para realizar un diagnóstico de sindactilia deben considerarse ciertos aspectos, entre los cuales se encuentran los siguientes:

- Los dedos o artejos que están fusionados.
- Si hay fusión ósea o de partes blandas.
- La extensión de la malformación, es decir, si afecta la unión de la 1ra, 2da o 3ra falange.
- Lateralidad, si es uni o bilateral. Debe de tenerse presente que la sindactilia blanda (no ósea) del 2do y 3er artejo que abarque hasta un tercio de la extensión es una anomalía menor y no debe ser registrada.³⁵

En algunos casos las sindactilias pueden considerarse una anomalía menor. La importancia de las sindactilias está en su correcta descripción y diferenciación entre cutáneas y óseas, así como la asociación a otras malformaciones para la realización de la cirugía de corrección.³⁵

2.3.4.2.4.4 Reducción congénita de extremidades

Las malformaciones de reducción congénita de extremidades es un grupo amplio de anomalías que incluyen la ausencia, total o parcial, de estructuras de los miembros desde la falta de una falange hasta la ausencia total del miembro. Para el diagnóstico de estas malformaciones se requiere de distintas proyecciones de rayos x.³⁵

Clásicamente los defectos de miembros pueden clasificarse en defectos transversales (cuando hay ausencia de las estructuras distales al defecto) o longitudinal (cuando la ausencia de estructuras puede comprometer solo algún hueso). La etiología de este tipo defectos es heterogénea formando parte de diversos síndromes genéticos de herencia autosómico dominante, recesivo y multifactorial a causa de bridas amnióticas o teratogénico como la exposición prenatal a misoprostol, la exposición prenatal a alcohol o exposición a talidomida.³⁵

2.3.4.2.4.5 Escoliosis congénita

La escoliosis se define como la desviación lateral patológica de la columna del eje medio sagital, considerándose como patológica una angulación mayor de diez grados medida según el método de Cobb. La radiografía es la primera prueba de imagen ya que permite identificar las curvaturas patológicas y objetivar anomalías vertebrales asociadas.

⁴⁸

Escoliosis congénita representa 10% de todas las escoliosis y puede ser a su vez osteogénica o neuropática de acuerdo al tejido afectado.⁴⁸

El tratamiento es quirúrgico dependiendo de la localización, extensión, edad del paciente y la presencia de otras anomalías asociadas, la cirugía puede ser correctiva o profiláctica.⁴⁸

2.3.4.2.4.6 Hernia diafragmática

Esta malformación se caracteriza por un grupo de defectos de la anatomía diafragmática, lo que genera una comunicación toraco-abdominal anómala, permitiendo el ingreso de vísceras abdominales en la cavidad torácica. Debido a anomalía puede generarse hipoplasia e hipertensión pulmonar, los tipos de hernia más frecuentemente vistos son: Hernia posterolateral o de Bochdalek (95%) usualmente esta se ubica sobre el

lado izquierdo del diafragma, y la hernia anterior o de Morgagni (<5%) que se ubica retro o paraesternal, usualmente son pequeñas.³⁵

La hernia de Bochdalek posterolateral izquierda es causada por la falta de cierre de los canales pleuroparietales entre la quinta y la octava semana de gestación, su etiología aun es desconocida, sin embargo se sabe que los casos presentados ocurren esporádicamente; este tipo de anomalía presenta alta tasa de mortalidad neonatal (30-60%). Cuando se diagnostica la presencia de una hernia diafragmática, se debe realizar una exhaustiva búsqueda de otras malformaciones congénitas que puedan estar presentes que puedan amenazar la vida del niño, entre las patologías sindrómicas asociadas a esta anomalía suelen encontrarse: síndrome de Fryns, pentalogía de Cantrell o en algunas cromosomopatías (trisomía 13 y 18).³⁵

2.4 Marco geográfico

El estudio se llevará a cabo por medio de datos recolectados a partir de los expedientes clínicos de los pacientes menores de un año con malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala durante enero del 2012 a diciembre del 2016.

2.5 Marco demográfico

En los últimos años en el país se ha obtenido uno de los mejores desempeños económicos de América Latina según el Banco Mundial, sin embargo, a pesar de ser la mejor economía de Centroamérica, el país se ubica dentro de los países con mayor desigualdad económica en Latinoamérica, presentando altos índices de pobreza, mayormente en zonas rurales y en poblaciones indígenas, con algunas de las tasas de desnutrición crónica y mortalidad materno-infantil más altas de la región, a sabiendas que la falta de recursos es uno de los puntos más importantes a tratar de la nación; a nivel internacional el gobierno nacional recauda el menor porcentaje de ingresos públicos en el mundo en relación con el tamaño de su economía, por lo que no se espera una mejora en este punto en el país en un futuro cercano, motivo por el cual en la población tanto inversiones del sector privado como la participación del sector público juegan un papel fundamental en el abordaje, prevención, formación y fortalecimiento de los programas de anomalías congénitas en el país.⁴⁹

Las características de los pacientes incluidos en este estudio pueden dividirse en aquellos que acuden a un servicio de salud público, siendo el caso de los hospitales nacionales del país y aquellos que cuentan con un beneficio laboral en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social –IGSS-; estos forman parte de la economía formal del país, pues se necesita que posean esta característica socioeconómica para ser beneficiarios y dar beneficio a su familia de los servicios de salud en las diversas unidades que el IGSS posee. Los pacientes que acuden a los servicios de salud a los hospitales nacionales provienen en su mayoría de áreas rurales, no son afiliados ni beneficiarios del IGSS y son captados en la comunidad por los líderes de salud quienes los refieren a puestos y/o centros de salud del MSPAS; siguen la línea de referencia hacia los centros de mayor resolución como lo son los hospitales de tercer nivel y de referencia nacional según sea la gravedad de la condición del paciente y el alcance de resolución del centro donde se encuentre. Se trabajará con expedientes tanto del IGSS como de los hospitales públicos de referencia de la ciudad de Guatemala con el fin de obtener resultados más confiables de la situación de salud en lo que a malformaciones congénitas se refiere.

2.6 Marco institucional

Para realizar el estudio se contará con la colaboración de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala: Hospital General San Juan de Dios, Hospital Roosevelt, Hospital General Doctor Juan José Arévalo Bermejo Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS- y Hospital de Gineco-Obstetricia Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-; con el apoyo de la unidad de vigilancia epidemiológica del Centro Nacional de Epidemiología del MSPAS. De esta manera se determinará la prevalencia de las malformaciones congénitas de los últimos cinco años en el país, proporcionando así estadísticas actuales del tema.

3. OBJETIVOS

3.1 Objetivo general

- 3.1.1 Estimar la proporción de malformaciones congénitas en los pacientes menores de un año en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala: General San Juan de Dios, Roosevelt, General Doctor Juan José Arévalo Bermejo Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS- y de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, durante el período de enero del 2012 a diciembre del 2016.

3.2 Objetivos específicos

- 3.2.1 Describir las malformaciones congénitas más frecuentes según datos generales: sexo, edad, etnia, procedencia y condición de egreso.
- 3.2.2 Identificar las malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes reportadas en los expedientes clínicos de los pacientes menores de un año en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala.
- 3.2.3 Identificar el departamento del país que presenta mayor prevalencia de malformaciones congénitas según los datos reportados en los expedientes clínicos.
- 3.2.4 Describir la proporción de mortalidad por causa directa e indirecta según el tipo de malformación congénita.
- 3.2.5 Determinar el año en que se presentó mayor prevalencia de malformaciones congénitas.

4. POBLACIÓN Y MÉTODOS

4.1 Enfoque y diseño de investigación

4.1.1 Enfoque

Cuantitativo

4.1.2 Diseño de investigación cuantitativa

Estudio transversal, retrospectivo

4.2 Unidad de información

4.2.1 Unidad de análisis

Expedientes clínicos y bases de datos de pacientes menores de un año atendidos en los hospitales a estudio de enero del 2012 a diciembre del 2016.

4.2.2 Unidad de información

Expedientes clínicos y bases de datos de pacientes menores de un año reportados con malformaciones congénitas en hospitales a estudio de enero del 2012 a diciembre del 2016.

4.3 Población y muestra

4.3.1 Población

- Población diana: Expedientes clínicos y bases de datos de pacientes menores de un año en los cuatro hospitales incluidos en el estudio durante enero del 2012 a diciembre del 2016.
- Población de estudio: Expedientes clínicos y bases de datos de pacientes menores de un año atendidos en hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala que presentan malformaciones en el periodo de enero del 2012 a diciembre del 2016.

- Muestra: No se calculó muestra pues se trabajó con el total de datos reportados en bases de datos y expedientes clínicos.

4.4 Selección de sujetos a estudio

4.4.1 Criterios de inclusión

Todo paciente menor de un año atendido en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala que haya presentado alguna malformación congénita, reportada en los expedientes clínicos e ingresados en las bases de datos de cada Institución durante enero del 2012 a diciembre del 2016.

4.4.2 Criterios de exclusión

Expedientes clínicos de los pacientes menores de un año con malformaciones congénitas de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, a los cuales les falte más de 3 variables a estudio, que el expediente se haya extraviado, esté deteriorado o no esté al alcance del personal de archivo, que no se encuentre ingresado en las bases de datos de las instituciones estudiadas

4.5 Definición y operacionalización de las variables

Variable		Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo de variable	Escala de Medición	Criterios de Clasificación/ Unidad de Medida
Macrovariable	Variable					
DATOS GENERALES	Edad	Tiempo que un individuo, animales o ciertos vegetales ha vivido desde su nacimiento hasta un momento determinado. ⁵⁰	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes estudiados	Numérica Discreta	Razón	Meses de vida
	Sexo	Condición Orgánica, masculina o femenina, de los animales y las plantas. ⁵⁰	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes estudiados	Categórica Dicotómica	Nominal	Masculino Femenino
	Año de nacimiento	Periodo en el tiempo comprendido por 12 meses, en el que un ser vivo sale del vientre materno. ⁵⁰	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica	Ordinal	2012 2013 2014 2015 2016

	Etnia	Comunidad Humana definida por afinidades raciales, lingüísticas y culturales ⁵⁰	Etnias reconocidas por la República de Guatemala anotadas en los expedientes clínicos.	Categórica Policotómica	Nominal	Ladino/ Mestizo Indígena Garífuna Xinca
	Procedencia	Lugar en donde se vive, ya sea país, departamento, municipio o zona. ⁵⁰	Lugar de residencia según departamento, descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Policotómica	Nominal	Nombre del departamento
	Condición de egreso	Es el retiro de los servicios de hospitalización de un paciente que ha ocupado una cama	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Vivo Muerto

		del hospital. El egreso puede darse por alta médica, traslado a otro establecimiento, fallecimiento, retiro voluntario del paciente u otro. ⁵⁰				
	Causa de muerte	Enfermedad o condición que provoco el cese de las funciones vitales. ⁵⁰	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Directa Indirecta
	Malformaciones congénitas mayores	Son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio, según	Categórica Policotómica	Nominal	Si No

		corporal o reducen la expectativa normal de vida. Generalmente tienen un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad.⁵⁰	clasificación CIE-10: <u>Malformaciones congénitas de Sistema nervioso:</u> Anencefalia Espina bífida Encefalocele Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural Microcefalia <u>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio:</u> Tronco arterioso común Transposición de grandes vasos Tetralogía de Fallot Comunicación Interventricular			
--	--	--	---	--	--	--

			<u>Malformaciones congénitas del tracto digestivo:</u> Atresia esofágica Estenosis hipertrófica del píloro Atresia o estenosis intestinal Ano imperforado <u>Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular:</u> Luxación congénita de la cadera Craneocinostosis Onfalocele, Gastrosquisis			
	Malformaciones congénitas menores	Es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio, según	Categórica Policotómica	Nominal	Si No

		forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico. ²²	clasificación CIE-10: <u>Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello:</u> Catarata congénita Microftalmía Anotia/microtia Seno y quiste preauricular Epicanto Puente nasal plano <u>Malformaciones congénitas de labios boca y paladar</u> Fisura del paladar (hendido) Labio leporino Fisura de paladar con labio leporino Anquiloglosia Macroglosia			
--	--	--	--	--	--	--

			<u>Malformaciones</u> <u>congénitas de los</u> <u>órganos genitales:</u> Testículo no descendido Genitales ambiguos <u>Malformaciones</u> <u>congénitas del</u> <u>sistema</u> <u>osteomuscular</u> Pie equino varo Pie plano congénito Polidactilia Sindactilia Reducción congénita de extremidades Escoliosis congénita Hernia diafragmática congénita			
--	--	--	---	--	--	--

Malformaciones Congénitas del Sistema Nervioso	Anencefalia	Anomalía severa con ausencia parcial o total del encéfalo (cerebro). Puede existir parte de la base del cráneo. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con anencefalia/ sin anencefalia
--	-------------	---	--	-----------------------	---------	----------------------------------

	Espina bífida	Malformación del tubo neural puede ser quística o cerrada. Se caracteriza por defecto del arco vertebral y protrusión de las meninges y/o médula espinal meningocele / mielomeningocele. 51	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con espina bífida/ sin espina bífida
--	---------------	--	--	-----------------------	---------	--------------------------------------

	Encefalocele	Es una protrusión del encéfalo a través de la bóveda craneal. Protrusión de las meninges (10%) y de las meninges con tejido cerebral (90%) a través de una abertura del cráneo. 51	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con encefalocele/sin encefalocele
--	--------------	---	--	--------------------------	---------	-----------------------------------

	Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural (DTN)	Crecimiento anormal de los ventrículos cerebrales como resultado de un desbalance entre producción y absorción del LCR, esto resulta en un exceso de líquido en los ventrículos del cerebro. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con hidrocefalia/ sin hidrocefalia
	Microcefalia	Cuando el perímetro craneal de un niño está por debajo de dos desviaciones estándar de la media para la edad y el sexo. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con microcefalia/sin microcefalia

Malformaciones congénitas de los ojos, cara y cuello	Catarata congénita	Cualquier opacidad del cristalino al nacimiento, la cual puede ser unilateral o bilateral. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con catarata/ sin catarata
	Microftalmia	Reducción anormal del diámetro del globo ocular. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con microftalmia/ sin microftalmia
	Anotia/microtia	Ausencia, parcial (microtia) o total (anotia) de alguna de las partes de la oreja. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con anotia/ sin anotia

	Seno y quiste preauricular	Son invaginaciones epiteliales de la primera capa de la piel, localizadas en la región preauricular, quedan como consecuencia de la alteración en la formación del pabellón auricular. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con seno y quiste preauricular/ sin seno y quiste preauricular
	Epicanto	Desplazamiento externo del ángulo palpebral interno del ojo. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con epicanto/ sin epicanto
	Puente nasal plano	Aplanamiento de los huesos del puente nasal. Angulo fronto-nasal muy marcado. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con puente nasal plano/ sin puente nasal plano

Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	Tronco arterioso común	Presencia de un solo vaso sanguíneo, que tiene su salida en los ventrículos derecho e izquierdo, en lugar de la arteria pulmonar y la aorta. Hay una válvula troncal como resultado de la unión de la válvula aórtica y la válvula pulmonar. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con tronco arterioso común / sin tronco arterioso común
	Transposición de los grandes vasos	Condición en la que la salida de la aorta y de la arteria pulmonar del corazón están invertidas. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con transposición de grandes vasos/ sin transposición de grandes vasos.

	Comunicación Interventricular	Presencia de un orificio en el tabique interventricular, a nivel muscular o perimembranoso. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con CIV/ sin CIV
	Tetralogía de Fallot	Malformación del septo ventricular, estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella, hipertrofia del ventrículo derecho y la aorta se encuentra directamente sobre la malformación septal ventricular. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con tetralogía de Fallot/ sin tetralogía de Fallot.

Malformaciones de labios, boca y paladar	Fisura del paladar (hendido)	Abertura en el techo de la boca originada por la fusión incompleta del paladar. Puede incluir paladar duro, paladar blando y la úvula. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con fisura del paladar/ sin fisura del paladar
	Labio leporino	Hendidura del labio que puede variar desde leve hasta severo. La falta de fusión adecuada del labio superior puede ser unilateral o bilateral, completa o incompleta. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con labio leporino/ sin labio leporino

	Fisura de paladar con labio leporino	Fusión incompleta de las partes que forman el labio y el paladar, puede ser unilateral o bilateral. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con fisura de paladar con labio leporino/ sin fisura de paladar con labio leporino
	Anquiloglosia	Atadura lingual, se caracteriza por un frenillo lingual anormalmente corto que dificulta el movimiento de la lengua. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con Anquiloglosia/ sin anquiloglosia
	Macroglosia	Trastorno en el que la lengua es más grande de lo normal. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con macroglosia/ sin macroglosia

Malformaciones del tracto digestivo	Atresia de esófago con o sin fístula	Ausencia de la continuidad del esófago con o sin fístula traqueoesofágica. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con atresia de esófago con fístula o sin fístula/ sin atresia de esófago con fístula o sin fístula
	Estenosis hipertrófica del píloro	Obstrucción del píloro provocando disminución o ausencia de la salida gástrica. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con estenosis hipertrófica del píloro/ sin estenosis hipertrófica del píloro
	Atresia o estenosis intestinal	Obstrucción completa de la luz intestinal (atresia) o un bloqueo parcial de los contenidos lumbinales (estenosis). ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con estenosis intestinal/ sin estenosis intestinal

	Ano Imperforado	Puede presentarse como fístula o sin fístula, el recto puede terminar en un saco ciego sin comunicación con el colon o puede unirse a la uretra, vejiga o vagina. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con ano imperforado/ sin ano imperforado
Malformaciones de los órganos genitales	Testículo no descendido	O (criptorquidea) es la falta de descenso de un testículo, este puede ser unilateral o bilateral, es un trastorno frecuente. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con testículo no descendido/ sin testículo no descendido

	Genitales ambiguos	Los órganos genitales externos no tienen la apariencia característica masculina o femenina. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con testículo no descendido/ sin testículo no descendido
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	Luxación congénita de la cadera	Es una alteración en la relación entre el cótilo y la cabeza femoral. La cadera luxable o luxación de tipo fetal está causada por una detención parcial del crecimiento intrauterino en la región de la cadera. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con luxación de cadera/ sin luxación de cadera

	Pie equinovaro	Deformidad del pie con tres componentes básicos: el pie afectado apunta hacia abajo (flexión plantar o equino), los dedos están desviados hacia adentro (aducción del antepié) y la planta del pie está torcida hacia adentro (varo de todo el pie). ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con pie equinovaro/ sin pie equinovaro
	Pie plano congénito	Disminución de la altura del arco longitudinal plantar también llamado bóveda plantar. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con pie plano congénito/ sin pie plano congénito

	Polidactilia	Deformidad relativamente infrecuente, caracterizada por la presencia de duplicación de los dedos o artejos, suele afectar el quinto dedo (se observa más de 5 dedos en la mano o pie). ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con polidactilia/ sin polidactilia
	Sindactilia	Separación incompleta de los dedos, lo más frecuente es que ocurra entre el 3ro y 4to dedo de la mano y entre el 2do y tercer dedo del pie. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con sindactilia/ sin sindactilia

	Reducción congénita de extremidades	Ausencia total o parcial de huesos. Puede presentar ausencia total de una extremidad, pero lo común es que falte solo parte de la misma y que el resto no se haya formado de manera normal. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con reducción congénita de extremidades/ sin reducción congénita de extremidades
	Craneocinostosis	Consiste en el cierre prematuro de las suturas craneales. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con craneosinostosis/ sin craneosinostosis
	Escoliosis congénita	Malformación congénita que se caracteriza por una inclinación lateral de la columna. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con escoliosis congénita/ sin escoliosis congénita

	Onfalocele	Defecto de la pared anterior del abdomen el cual desarrolla una herniación del intestino y otros contenidos abdominales a través del cordón umbilical. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con onfalocele/ sin onfalocele
	Gastrosquisis	Cierre incompleto de la pared anterior del abdomen, usualmente al lado derecho del ombligo permitiendo salida de intestinos y estómago de la cavidad abdominal. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con gastrosquisis/ sin gastrosquisis

	Hernia diafragmática congénita	Malformación congénita que se caracteriza por que uno de los canales pericardioperitoneales no se cierra adecuadamente y permite que los órganos abdominales en formación salgan a la cavidad pleural. ⁵¹	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con hernia diafragmática/ sin hernia diafragmática
--	--------------------------------------	---	---	--------------------------	---------	--

4.6 Recolección de datos

4.6.1 Técnica de recolección de datos

Observación sistemática y análisis de datos contenidos en los expedientes clínicos y bases de datos de pacientes menores de un año que presentaron malformaciones congénitas de enero 2012 a diciembre 2016.

4.6.2 Procesos

El proceso de recolección de datos se llevó a cabo con los siguientes pasos:

- Se elaboró el protocolo de investigación
- Se buscó la autorización del mismo por la coordinación de trabajos de graduación (COTRAG) de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala.
- Se tramitaron permisos para acceso a los expedientes clínicos y bases de datos en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala.
- Cuando se obtuvieron los permisos necesarios se inició la recolección de datos.

4.6.3 Instrumentos

Para el manejo de los datos de los expedientes clínicos, se realizó en Microsoft Office Word 2010 una hoja tamaño carta la cual presenta en la parte superior los logos de la Universidad de San Carlos de Guatemala y de la Facultad de Ciencias Médicas, y el título de la investigación.

En el instrumento se identificó al investigador con número de código el cual fue asignado previamente, se describe cual es el hospital al que corresponden los expedientes utilizados para llenar el mismo, se deberá escribir el número de boleta y fecha en la cual se recolectó la información.

El instrumento cuenta con tres secciones:

- Sección I: En esta sección se describen los datos generales de los expedientes clínicos utilizados, donde se marcará con “x” el sexo, año de nacimiento o de diagnóstico, la condición de egreso y si la causa de muerte es directa o indirecta de haber fallecido el paciente, se deberá escribir tanto la edad como la procedencia en la casilla correspondiente.
- Sección II: En esta sección se describe el tipo de malformación mayor descrita en los expedientes clínicos en estudio, se marcará con una “x” la o las malformaciones presentes.
- Sección III: En esta sección se describe el tipo de malformación menor descrita en los expedientes clínicos en estudio, se marcará con una “x” la o las malformaciones presentes.

Dentro de la sección I se describe la condición de egreso por lo que se marcará con una “x” la casilla vivo o de no ser así la casilla fallecido; de haber egresado fallecido se debe marcar con una “x” la casilla directa si la causa de muerte fue la malformación congénita o indirecta si fue otra causa no asociada a dicha malformación. Cada una de estas variables tiene un código específico para facilitar el ingreso de datos y posteriormente crear una base de datos en Microsoft Office Excel 2010. El instrumento de recolección de datos se encuentra en el anexo 11.1

4.7 Procesamiento y análisis de datos

4.7.1 Procesamiento de datos

Tras obtener los datos de los expedientes clínicos de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala de enero del 2012 a diciembre del 2016, a través del instrumento de recolección de datos, se procederá a tabular los mismos en una hoja electrónica del programa “Microsoft Excel 2010”, mediante el cual se elaborará una base de datos con la información relacionada a las variables bajo estudio.

La matriz se elaboró con base en las variables a estudio especificadas en el cuadro de variables, de modo que se ingresaron los datos de interés. Previo a realizar la matriz, se asignó un código a cada variable registrada, de modo que se facilitó la manipulación y posterior análisis de los datos obtenidos.

A continuación, se muestra tablas con la codificación específica de acuerdo a cada variable utilizada.

TABLA 4.1
Lista de códigos asignados a variables de estudio.

Variable	Código	Categoría	Código
Sexo	SEXO	Femenino	0
		Masculino	1
Año de nacimiento	AÑO	2012	0
		2013	1
		2014	2
		2015	3
		2016	4
Etnia	ETN	Ladino	0
		Indígena	1
Procedencia	PROC	Guatemala	0
		Petén	1
		Huehuetenango	2
		Quiché	3
		Alta Verapaz	4
		Izabal	5
		San Marcos	6
		Quetzaltenango	7
		Totonicapán	8
		Sololá	9
		Chimaltenango	10
		Sacatepéquez	11
		Baja Verapaz	12
		El Progreso	13
		Jalapa	14
		Zacapa	15
		Chiquimula	16

		Retalhuleu	17
		Suchitepequez	18
		Escuintla	19
		Santa Rosa	20
		Jutiapa	21
Condición de egreso	EGR	Vivo	0
		Muerto	1
Causa de muerte	CM	Directa	0
		Indirecta	1

TABLA 4.2
Lista de códigos asignados a las variables de malformaciones congénitas.

Variable (Cie - 10)	Código	Categoría	Codigo
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (q00-q09)	MSNC	Anencefalia	0
		Encefalocéle	1
		Microcefalia	2
		Hidrocefalia congénita	3
		Espina bífida	4
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (q20-q28)	MCIR	Tronco arterioso común	0
		Transposición de los grandes vasos (derecho e izquierdo)	1
		Comunicación interventricular	2

		Tetralogía de fallot	3
Malformaciones del tracto digestivo (q39-q45)	MDIG	Atresia de esófago con o sin fístula	0
		Estenosis hipertrófica del píloro	1
		Atresia o estenosis intestinal	2
		Ano imperforado	3
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (q65-q79)	MOM	Luxación congénita de la cadera	0
		Craneosinostosis	1
		Onfalocele	2
		Gastrosquisis	3

		Hernia diafragmática	4
		Reducción congénita de cadera	5
		Pie equino varo	6
		Escoliosis congénita	7
		Pie plano congenito	8
		Polidactilia	9
		Sindactilia	10
Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello (q10- q18)	MOCC	Catarata congénita	0
		Microftalmia	1
		Microtia	2

		Seno y quiste preauricular	3
		Epicanto	4
		Puente nasal plano	5
Malformaciones de labios, boca y paladar (q35-q38)	MLBP	Fisura del paladar	0
		Labio leporino	1
		Fisura del paladar con labio leporino	2
		Anquiloglosia	3
		Macroglosia	4
Malformaciones de los organos genitales (q50-q56)	MGEN	Testículos no descendidos	0
		Genitales ambiguos	1

4.7.2 Análisis de datos

Se analizaron los datos recolectados de los expedientes clínicos de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, ya ordenados y organizados en la matriz de datos para esto se utilizaron tablas de análisis bivariadas con el fin de obtener frecuencias y porcentajes con base al total de malformaciones congénitas identificadas, disponibles en la sección de anexos.

Posteriormente a ser establecida la frecuencia de cada una de las malformaciones congénitas, se procedió a expresar y analizar los resultados por medio de frecuencia absoluta y relativa, de esta forma se identificó cual es el tipo de malformación congénita que se presenta con mayor frecuencia según sexo, edad, etnia, lugar de procedencia y año de nacimiento, en los pacientes en estudio en el tiempo determinado.

Se utilizaron gráficas de barras para comparar la prevalencia de las malformaciones congénitas según datos generales, causa de muerte, etc. descrito en los expedientes clínicos revisados.

4.8 Alcances y límites de la investigación

4.8.1 Obstáculos (riesgos y dificultades)

La recolección de datos obtenidos para el trabajo de investigación se vio limitada debido a que algunos pacientes nacidos en las instituciones que presentaron malformaciones congénitas no fueron inscritos en las instituciones, por lo que no contaban con expedientes clínicos en dichas unidades, algunos expedientes se encontraban deteriorados o fuera del alcance del personal de archivo. En el departamento de estadística del hospital de Gineco-obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social no se contaba con una base de datos de pacientes con las variables requeridas debido a que el software del área de estadística lleva cuatro años sin ser actualizado, motivo por el cual no se obtuvo el 100% de los datos requeridos de dicha institución. Así como también el ingreso inadecuado de diagnósticos en el software de recolección de datos de las distintas unidades genera sesgo en el análisis de los mismos.

4.8.2 Alcances

Mediante la identificación de la prevalencia de malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, se pretende actualizar la información estadística sobre estas anomalías, de modo que se puedan establecer los tipos de estas más frecuentes e implementar así refuerzos a las políticas de salud enfocadas a la prevención, control y mejor manejo del problema, disminuyendo así la morbilidad que se presenten este tipo de defectos congénitos a nivel nacional, así como también empezar el estudio a nivel nacional para establecer una línea de base confiable de estas anomalías en el país.

4.9 Aspectos éticos de la investigación

4.9.1 Principios éticos generales

La información ingresada en la base de datos se obtuvo de expedientes clínicos de pacientes que presenten malformaciones congénitas de enero del 2012 a diciembre del 2016, brindada por los hospitales de referencia a estudio, dichos datos se utilizaron únicamente como referencia, la información personal de los pacientes se mantuvo confidencial por lo que no representó invasión o riesgo a la privacidad de los sujetos descritos.

4.9.2 Categoría de riesgo

Este trabajo de graduación, en cuanto a categoría de riesgo es categoría I (sin riesgo), ya que la técnica que se utilizó es observacional y por ende no se tuvo ninguna intervención con la población en estudio, debido a que la información con la que se trabajó se encuentra en la base de datos proporcionada por los expedientes clínicos.

5. RESULTADOS

Para la recolección de la siguiente información se revisaron bases de datos estadísticos de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, las cuales tienen registrados a todos los pacientes menores de un año que fueron atendidos, tanto nacimientos, consultas y referencias a dichas instituciones, se filtraron aquellos que presentan o presentaron malformaciones congénitas durante el periodo de tiempo de enero del 2012 a diciembre del 2016 y posteriormente se revisaron los expedientes clínicos, con el fin de documentar cada una de las variables en estudio y posteriormente poder realizar una base de datos con dicha información y así dar respuesta a las preguntas de investigación y cumplir con los objetivos del presente estudio.

Tabla 5.1
 Datos generales según sexo, edad, etnia y procedencia de los pacientes en los hospitales
 de referencia de la ciudad de Guatemala de enero del 2012 a diciembre del 2016.
 n= (1810)

	HGSJDD		HR		IG6		IG13		Total	
Sexo	f	(%)	f	(%)	f	(%)	f	(%)	f	(%)
Masculino	511	(51.1)	242	(41.15)	33	(50.7)	73	(43.49)	859	(47.45)
Femenino	489	(48.9)	346	(58.8)	32	(49.2)	84	(53.50)	951	(52.54)
Edad										
$\bar{x}$ ($\pm DE$) (edad en días)	$4 \pm DE$		$1 \pm DE$		$5 \pm DE$		*SD		$3 \pm DE$	
0 – 29 días	758	(60.35)	454	(36.14)	44	(2.43)	*SD		1256	(69.39)
1 – 3 meses	118	(57.56)	73	(35.60)	14	(6.82)			205	(11.32)
4 – 6 meses	42	(84)	6	(12)	2	(4)			50	(2.76)
7 – 9 meses	21	(77.77)	2	(7.40)	4	(14.81)			27	(1.49)
10 – 12 meses	12	(80)	2	(13.33)	1	(3.70)			15	(0.8)
Etnia										
Indígena	500	(62.42)	297	(37.07)	4	(0.49)	-	-	801	(44.25)
Ladino	488	(58.23)	289	(34.48)	61	(7.27)	-	-	838	(46.29)
SD*	12	(7.01)	2	(1.16)	-	-	157	(91.81)	171	(9.44)
Procedencia										
Guatemala	281	(45.29)	311	(49.60)	35	(5.58)	*SD		627	(34.64)
Alta Verapaz	139	(84.04)	17	(10.42)	7	(4.29)			163	(9.0)
Chimaltenango	40	(52.63)	36	(47.36)	0	-			76	(4.19)
Quiché	48	(60.75)	31	(39.24)	0	-			79	(4.36)
Petén	49	(69.01)	17	(23.94)	5	(7.04)			71	(3.92)
Chiquimula	55	(83.33)	10	(15.15)	1	(1.51)			66	(3.64)
San Marcos	38	(67.85)	18	(32.14)	0	-			56	(3.09)
Sacatepéquez	27	(58.69)	19	(41.30)	0	-			46	(2.54)
Escuintla	30	(58.82)	21	(41.17)	0	-			51	(2.81)
Suchitepéquez	27	(69.23)	12	(30.76)	0	-			39	(2.15)
Otros	266	(70.18)	96	(25.32)	17	(4.48)			379	(20.93)

*SD= Sin datos.

HGSJDD= Hospital General San Juan de Dios

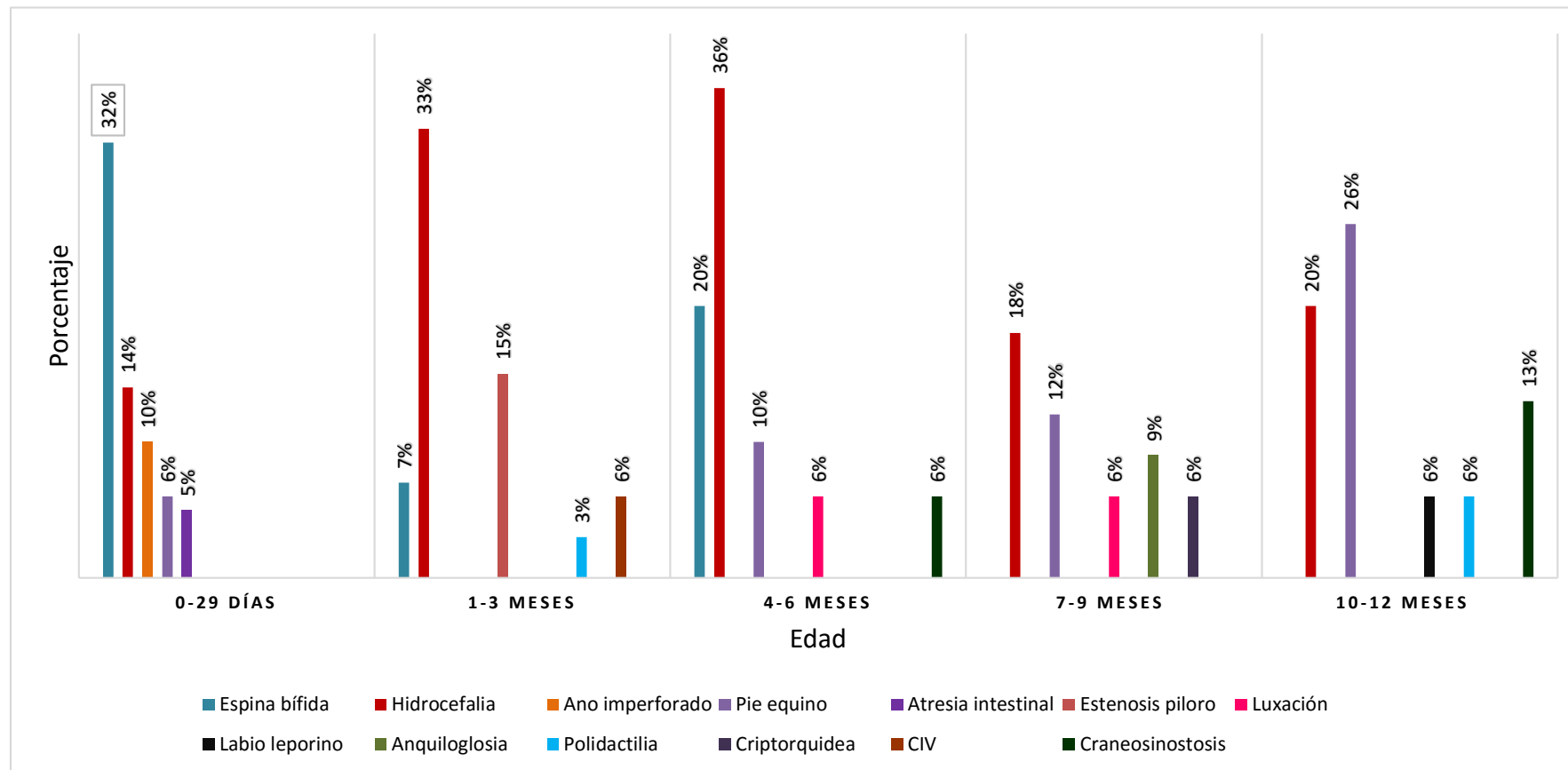
HR= Hospital Roosevelt

IG6= Instituto Guatemalteco de Seguridad Social zona 6

IG13=Instituto Guatemalteco de Seguridad Social zona 13

Gráfica 5.1

Malformaciones congénitas más frecuentes según grupo de edad en hospitales de referencia de enero 2012 a diciembre de 2016.
N = 1810



Fuente: Tabla 11.1 de anexos.

*CIV: Comunicación interventricular.

Interpretación: Malformaciones congénitas más frecuentes respecto al 100% de cada rango de edad.

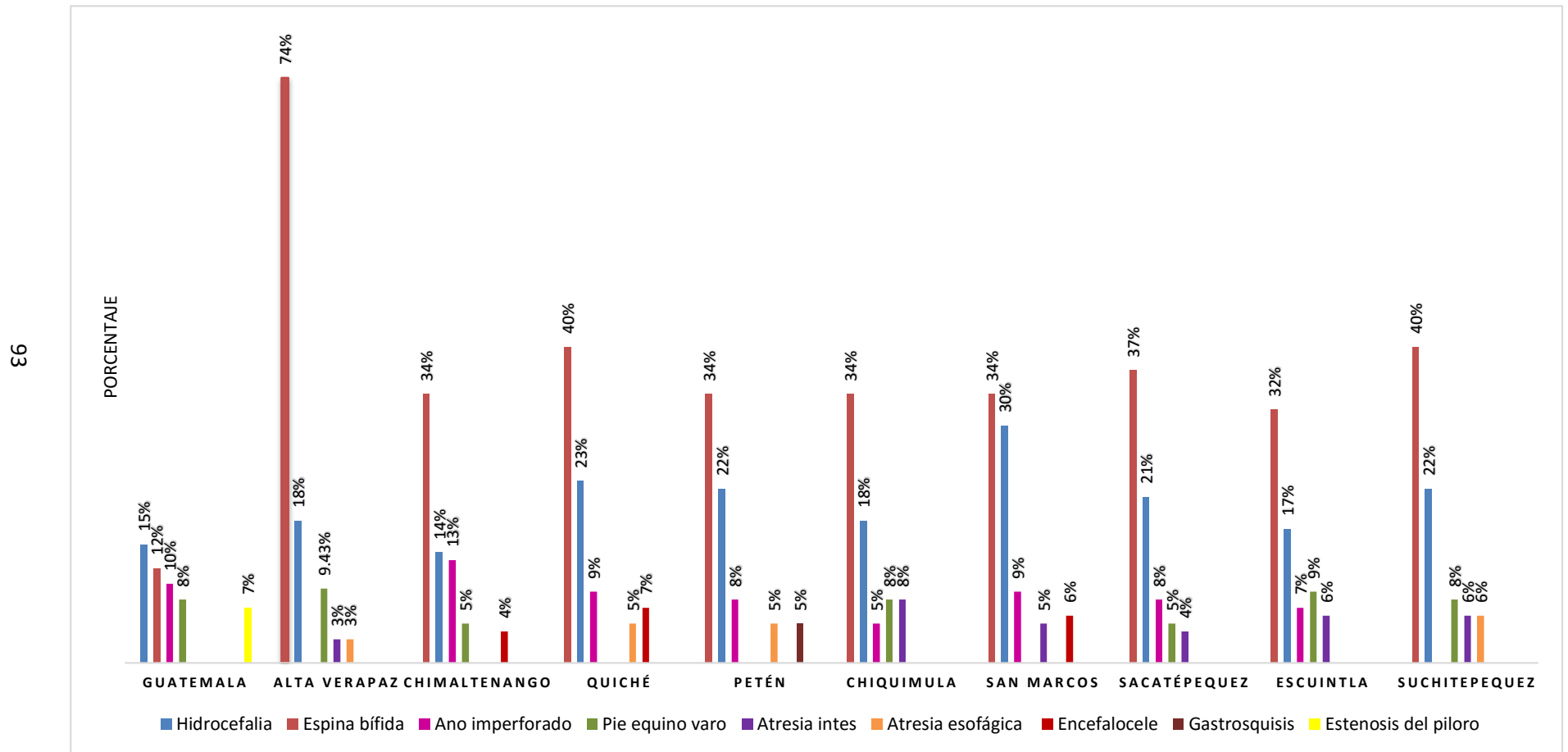
Tabla 5.2
Malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes en pacientes
menores de un año según los expedientes clínicos revisados de enero de 2012 a
diciembre de 2016.

Malformaciones congénitas mayores	f	(%)
Espina bífida	579	(31.55)
Hidrocefalia congénita	406	(22.12)
Ano imperforado	197	(10.73)
Atresia intestinal	111	(6.04)
Estenosis hipertrófica del píloro	83	(4.52)
Atresia de esófago	81	(4.41)
Encefalocele	80	(4.35)
Gastrosquisis	80	(4.35)
Malformaciones congénitas menores	f	(%)
Pie equino varo	148	(45.39)
Testículo no descendido	25	(7.66)
Polidactilia	22	(6.74)
Anquiloglosia	22	(6.74)
Fisura del paladar con labio hendido	20	(6.13)
Labio hendido	18	(5.52)
Sindactilia	14	(4.29)
Genitales ambiguos	13	(3.98)

Gráfica 5.2

Prevalencia de malformaciones congénitas en hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala según departamentos de procedencia más frecuentes durante enero del 2012 a diciembre del 2016.

N = 1810



Fuente: Tabla 11.4 de anexos

Interpretación: Los porcentajes presentados son sobre el 100% de cada departamento.

Tabla 5.3
Condición de egreso de los pacientes menores de un año con malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala de enero del 2012 a diciembre del 2016.

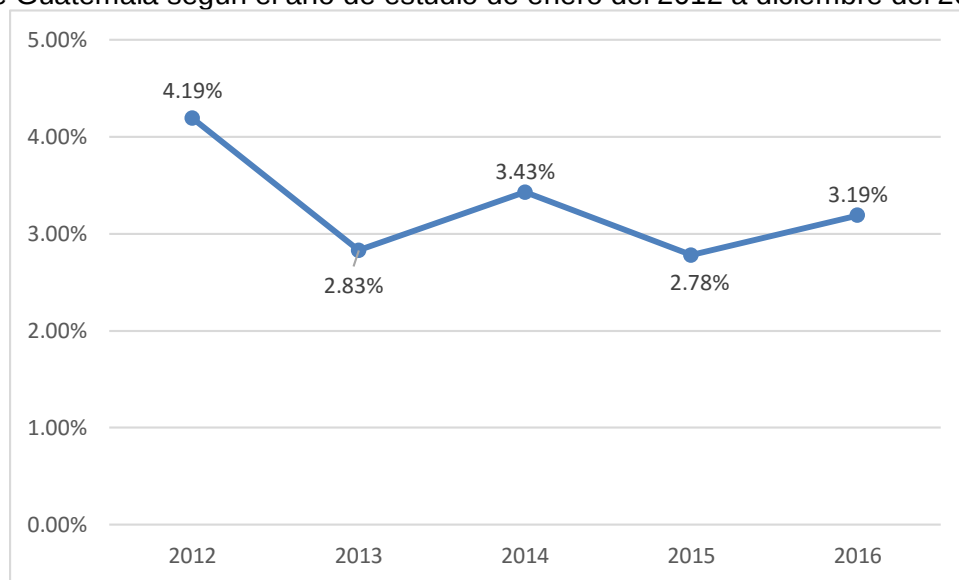
Malformación congénita	Condición de Egreso			
	Vivo	Muerto		
		Causa directa	Causa indirecta	*SD
		f (%)	f (%)	f (%)
Espina bífida	574 (38.06)	64 (21.19)	11 (3.65)	-
Gastrosquisis	79 (5.23)	26 (8.6)	8 (2.66)	-
Atresia o estenosis intestinal	105 (6.96)	21 (6.95)	6 (2)	-
Comunicación interventricular	38 (2.51)	7 (2.31)	6 (2)	-
Fisura del paladar con labio leporino	20 (1.32)	3 (0.99)	1 (0.33)	-
Otros	692 (45.88)	84 (27.81)	32 (10.59)	-
Subtotal		205 (67.88)	55 (18.21)	42 (13.9)
Total	1508 (83%)	302 (16.68%)		

*SD= Sin datos

Interpretación: La mayoría de pacientes ingresados por malformaciones congénitas egresa vivo del hospital de referencia al cual ingresó (83%); sin embargo del porcentaje de pacientes que mueren, más del 60% mueren por causa directa.

Gráfica 5.3

Porcentaje de malformaciones congénitas en hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala según el año de estudio de enero del 2012 a diciembre del 2016



Fuente: Tabla 11.6 de Anexos

Tabla 5.5

Proporción de malformaciones congénitas en pacientes menores de un año según hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala durante enero del 2012 a diciembre del 2016

Hospital	Total pacientes	Total casos	Porcentaje
HGSJDD	16,647	1,000	6
HR	18,095	588	3.25
IGSSZ6	9,744	65	0.66
IGSSZ13	11,126	157	1.41
Total	55,612	1,810	3.25

6. DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas son en muchos países causa importante de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad. Es por ello que es importante estudiar este tipo de enfermedades asociadas especialmente a factores genéticos, sobre todo en la morbilidad y mortalidad en la edad pediátrica de los pacientes que las presentan.

En la presente investigación se encontró que durante el periodo de enero 2012 a diciembre de 2016, el total de pacientes atendidos en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala con alguna malformación congénita fue de 1810 pacientes, de los cuales el 52.54% son del sexo femenino. Esta cifra comparada con estudios anteriores, demuestra que el sexo más afectado ha variado con el tiempo, ya que, en estudios nacionales previos, de los años 2002 y 2013, describen que el sexo masculino se encuentra más estrechamente relacionado con las malformaciones congénitas.⁹ Esto podría ser consecuencia a que según datos proporcionados por el registro nacional de personas (RENAP) para diciembre del año 2015, la población superaba los 17 millones 154 mil 812 personas en Guatemala, de los cuales 8 millones 378 mil 742 son hombres (48.84%) y 8 millones 776 mil 70 son mujeres (51.15%), lo que detalla una diferencia de 397 mil personas más de sexo femenino, representando el 2.31% del total de la población,⁵² dato que se encuentra íntimamente relacionado con el resultado obtenido en este estudio.

Del total de pacientes atendidos en los diferentes hospitales de referencia de la capital que llenaron los criterios de inclusión para ser tomados en cuenta en esta investigación, se puede observar que la mayor población encontrada fue de pacientes de 0 a 29 días. En esta sección es importante mencionar que las malformaciones congénitas, representan la segunda causa de muerte en los pacientes menores de 28 días y en menores de cinco años del continente americano; ya que según datos del American College of Obstetricians and Gynecologists, se afirma que tres de cada 100 bebés nacidos en Estados Unidos de América presentan algún tipo de anomalía congénita importante, y a quienes se realiza el diagnóstico en los primeros días de vida.⁵ Añadido a esta información, el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social en el año 2012 presentó en la memoria de estadísticas vitales y vigilancia epidemiológica de la república de Guatemala, que las malformaciones congénitas y deformidades, representaron la décima causa directa de mortalidad en pacientes menores de un año, determinando que el grupo de pacientes en rango de edad de 0 a 29 días representaba más del 50% de la mortalidad por esta causa.² Como se

observa en este estudio, el 69.39% de la población total son pacientes de 0 a 29 días tanto en el Hospital San Juan de Dios y Roosevelt, sin embargo en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social el rango de edad con mayor prevalencia de malformaciones fue de 7 a 9 meses. Es importante destacar que el diagnóstico se realiza con mayor frecuencia a esta edad, determinando que los primeros días son de vital importancia, ya que la mayoría de pacientes van a presentar un funcionamiento anormal de órganos vitales, por lo que ameritan cuidados críticos en edad neonatal y lactante para continuar con su supervivencia.

Se identificó que del total de casos que presentaron malformaciones congénitas, el 46.29% pertenece a la etnia ladina. A pesar de que la etnia ladina corresponde al mayor porcentaje obtenido, se observa que tanto en el Hospital General San Juan de Dios (HGSJDD) como en Hospital Roosevelt (HR), la etnia indígena es la que predomina en comparación al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS), quienes reciben únicamente al 0.49%. Esto puede deberse a que la población que reciben los hospitales nacionales de la ciudad, provienen en su mayoría de áreas rurales, no son afiliados ni beneficiarios del IGSS y son captados en las distintas comunidades por los líderes de salud, quienes los refieren a puestos y/o centros de salud del MSPAS, y posteriormente son referidos a los hospitales nacionales de referencia de la ciudad, en donde reciben una atención más completa de acuerdo a su condición y el tratamiento que ésta amerita. En contraste con esta información, se determinó que la procedencia de los pacientes detectados con malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad, después del departamento de Guatemala (34.64%), fue Alta Verapaz con un 9%. Nuevamente se observa que según la tabla 5.1 de la sección de resultados, tanto el HGSJDD como el HR, reciben un mayor porcentaje de pacientes procedentes de los departamentos que de la ciudad en comparación a los atendidos en el IGSS, exceptuando IGSS zona 13, pues no se obtuvieron datos de procedencia, edad, sexo ni causa de muerte de los pacientes atendidos en este hospital.

En la clasificación de la prevalencia de malformaciones congénitas según edad, sexo y etnia, se determinó que, tanto en la etnia indígena como ladina, espina bífida es la que se encuentra con mayor frecuencia sobre todo en el sexo femenino y en edad neonatal, es decir de 0 a 29 días. Esto puede deberse a un deficiente control prenatal y suplementación con ácido fólico previo a la concepción y durante los primeros tres meses de embarazo dando como resultado este tipo de malformación congénita. Los datos anteriores concuerdan con estudios realizados anteriormente en donde los defectos del

tubo neural representan el mayor porcentaje asociado a que en el país existe predominantemente la etnia indígena y ladina.⁸ Otras malformaciones que se encuentran asociadas a la etnia y sexo en este estudio son hidrocefalia congénita, ano imperforado y atresia intestinal.

La malformación congénita mayor encontrada según hospital corresponde a espina bífida en el HGSJDD, comunicación interventricular en el IGSS zona 6 e hidrocefalia congénita para Hospital Roosevelt e IGSS zona 13. Se determinó que el hospital que presenta el mayor número de casos fue el HGSJDD con 6% de la población total estudiada. Al identificarse espina bífida con una mayor prevalencia, se confirma que continúa siendo la anomalía congénita con mayor frecuencia en el país como consecuencia de la pobreza, mala alimentación, deficiente cobertura materno-infantil, poca suplementación con ácido fólico previo y durante la concepción. Por otro lado, al observarse la prevalencia de malformaciones congénitas mayores como hidrocefalia, comunicación interventricular, seguido de ano imperforado, anencefalia, atresia intestinal, estenosis hipertrófica del píloro en los hospitales estudiados, se determina que existe un diagnóstico certero y oportuno en la mayoría de casos por parte del personal médico especializado en las distintas áreas de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, lo cual contribuye a disminuir la mortalidad infantil por causa de malformaciones congénitas en el país.

La principal malformación congénita menor encontrada tanto en el HGSJDD como HR fue pie equino varo. Por otro lado, en el IGSS zona 6 se determina al puente nasal plano y labio hendido como las malformaciones congénitas menores que se detectan con mayor frecuencia. Otras malformaciones congénitas menores que se encontraron en el estudio fueron: testículo no descendido, polidactilia, anquiloglosia, sindactilia, fisura del paladar hendido asociado a labio hendido.

Como se observa en la gráfica 5.2 de la sección de resultados, la malformación congénita con mayor prevalencia en el departamento de Guatemala, es la hidrocefalia congénita. En comparación con otros departamentos del país, como por ejemplo Alta Verapaz, en donde la malformación congénita que mayor prevalencia presenta, es espina bífida. En relación a estudios previos nacionales, se determina que la malformación congénita con mayor prevalencia a nivel nacional son las malformaciones del tubo neural,⁸ por lo que los datos de esta investigación continúan confirmando estos hallazgos, ya que se encuentra una mayor prevalencia de espina bífida en la mayoría de pacientes

procedentes de los distintos departamentos del país. Como se sabe, las malformaciones congénitas se han convertido en un tema trascendental para la sociedad guatemalteca, ya que existe un alto índice de mujeres embarazadas que no reciben un control prenatal adecuado, de modo que disminuye la detección de anomalías sobre todo en los departamentos de Guatemala, así como también en la suplementación de minerales y vitaminas esenciales como el ácido fólico, siendo estas acciones fundamentales para la prevención de dichas anomalías por medio de la prevención, diagnóstico oportuno y por ende prevenir la mortalidad neonatal por esta causa.

Del total de 1810 casos encontrados de pacientes con malformaciones durante el periodo de enero 2012 a diciembre 2016 en los hospitales de referencia de la capital, se encontró que 302 (16.6%) pacientes fallecieron, y de éstos 205 fallecieron directamente por algún tipo de malformación congénita. Según datos epidemiológicos del MSPAS, en el informe final ENSMI 2014-2015, se reporta que las malformaciones congénitas como causas de muerte en menores de 1 año únicamente en el año 2015 registraron 1,065 muertes de un total de 8,202 (13%), por lo que al comparar la cifra obtenida en esta investigación con los últimos reportes nacionales registrados, ³ representa un porcentaje menor de defunciones por malformaciones congénitas durante los 5 años estudiados en esta investigación. Al obtenerse una cifra menor de la esperada, podrían mencionarse varios factores para sospechar del subregistro de estos datos, como por ejemplo, al nacer los pacientes, éstos no son inscritos en los hospitales y por ende no cuentan con expediente clínico, diagnóstico adecuado, ni seguimiento de las patologías presentadas, así como también el registro inadecuado de los diagnósticos en el sistema de recolección de datos estadísticos de cada hospital de referencia nacional de la ciudad de Guatemala, perdiéndose esta información. Así mismo, muchos de estos pacientes son referidos de los distintos departamentos, por lo que al ser referidos a hospitales de la ciudad, no logran transportarse por falta de recursos, o por no continuar el seguimiento a una larga distancia de la aldea donde residen.

Del total de pacientes fallecidos en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala que presentaron algún tipo de malformación congénita, la mayoría falleció por causa directa, colocando a los pacientes con espina bífida en primer lugar, seguido de gastrosquisis. A diferencia de estudios previos nacionales, en donde se concluyó que las malformaciones congénitas que mayor mortalidad causan son anomalías gastrointestinales y cardíacas respectivamente,⁹ este estudio identifica que la malformación congénita como

causa directa de fallecimiento corresponde principalmente a espina bífida e hidrocefalia congénita. Esto probablemente se deba a complicaciones quirúrgicas de los pacientes ingresados por este diagnóstico al momento de la corrección de la malformación como al diagnóstico tardío de las mismas.

Dentro de la prevalencia de malformaciones congénitas en hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala según el período de tiempo estudiado enero 2012 a diciembre 2016, se determinó que en el año 2012 fue en donde se presentó la mayor frecuencia de malformaciones congénitas con un porcentaje de 4.19% del total de casos. En el año 2013 la prevalencia se redujo, sin embargo en el año 2014 aumentó nuevamente. En el 2015 la prevalencia redujo, y por último en el año 2016 nuevamente aumentó a 3.19%. Al analizar estas cifras, se puede determinar que existe una gran fluctuación en los datos de malformaciones congénitas en el país, especialmente en los hospitales de referencia de la ciudad. Sin embargo, es importante mencionar que estos cambios están determinados por factores emergentes como lo son viremias, por lo cual cabe recordar el apareamiento del virus Zika en noviembre del año 2015, lo que concuerda y puede relacionarse con el aumento de la prevalencia de malformaciones congénitas en el año 2016, posterior al registro de este dato epidemiológico. A pesar de los esfuerzos del Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social por promover un adecuado control prenatal a través de la suplementación de vitaminas y minerales esenciales previo y durante el embarazo, como el oportuno diagnóstico para la supervivencia de los pacientes, los datos obtenidos en este estudio de los pacientes menores de un año atendidos/nacidos en los distintos hospitales de referencia de la ciudad, determinan que aún no se ha controlado la prevalencia de las malformaciones congénitas, sobre todo de espina bífida a lo largo del tiempo, aunque ha disminuido durante el mismo, probablemente por la mayor cobertura en control prenatal y los avances tecnológicos dentro de los hospitales como el adecuado diagnóstico temprano y oportuno por parte del personal médico especializado dentro de los mismos.

Este estudio marca una pauta sobre la importancia de identificar y sobre todo prevenir las malformaciones congénitas en el país; ayuda a evidenciar y evaluar las deficiencias en el subregistro de datos en los distintos hospitales, centros y puestos de salud, la notificación de los casos de malformaciones congénitas por parte del personal médico y sobre todo de los padres de cada paciente, reforzando así los planes de prevención de este tipo de malformaciones como el diagnóstico oportuno de las mismas para disminuir así la mortalidad.

Por medio del mismo, se buscó crear una línea basal para continuar con la vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en nuestro país y comenzar así el registro de las mismas. A lo largo de la realización de este estudio, cada uno de los investigadores revisó detalladamente los requisitos para obtener los datos de los distintos hospitales, presentando cartas y permisos en los departamentos de registro y estadística por parte de los jefes de departamento y directores de hospitales. Sin embargo, se presentaron dificultades para obtener los datos requeridos en algunos de ellos, por lo que solicitó apoyo de junta directiva, gerencia y subgerencia, para que por medio de ellos se autorizara la obtención de la información solicitada. A pesar de los esfuerzos por parte de cada investigador, no fue posible completar la información requerida, por lo que en este estudio se presentan tablas con un apartado “SD”, lo que significa que no existen datos registrados, lo que hace necesario la implementación de una ficha epidemiológica para reportar obligatoriamente este problema de salud en todas las instituciones de salud del país, tanto del sector público, como del sector autónomo y privado.

7. CONCLUSIONES

- 7.1 Las malformaciones congénitas en niños menores de un año en los hospitales de referencia nacional se presentaron entre los cero y veintinueve días de vida, en el sexo femenino, etnia ladina y con procedencia del departamento de Guatemala, siendo la espina bífida la más frecuente.
- 7.2 Las tres malformaciones congénitas mayores y menores reportadas con más frecuencia fueron la espina bífida, hidrocefalia congénita, ano imperforado y pie equino varo, criptorquidia y polidactilia, respectivamente.
- 7.3 El departamento del país que presenta mayor frecuencia de malformaciones congénitas es Guatemala con el 32.9%, seguido de Alta Verapaz con el 9.81%.
- 7.4 Los pacientes con malformaciones congénitas reportados presentaron 3.7 muertes directas por cada muerte indirecta y la espina bífida fue la causa más frecuente de mortalidad.
- 7.5 La proporción de malformaciones congénitas en el período de estudio fue del 3.25% entre los niños menores de un año ingresados en los hospitales en estudio.
- 7.6 El año en que se presentó mayor porcentaje de malformaciones congénitas fue el 2012 con 4.19%.

8. RECOMENDACIONES

8.1 Al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social

- Que las malformaciones congénitas formen parte del sistema nacional de vigilancia epidemiológica, implementando una ficha epidemiológica en cada hospital de referencia, centro y puesto de salud, de modo que se pueda llevar un control más detallado y específico de las malformaciones congénitas en el país.
- Implementar la notificación obligatoria de los casos de malformaciones congénitas en los distintos hospitales, centros y puestos de salud del país por parte del personal médico y de salud que conforman dicho ministerio.
- Promover la suplementación obligatoria de ácido fólico a las mujeres en edad fértil y con antecedentes de abortos por hijos con malformaciones congénitas que consultan a hospitales, centros y puestos de salud en cada departamento del país.
- Prevenir a los padres sobre la importancia de llevar un adecuado control prenatal, lo cual permitiría el diagnóstico temprano y óptimo de las malformaciones congénitas con el fin de mejorar el manejo multidisciplinario de cada paciente y tomar las medidas terapéuticas necesarias para aquellos pacientes cuyos diagnósticos se pudieran corregir tempranamente o prevenir.

8.2 Al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-

- Que el departamento de Registro y Estadística del Hospital de Gineco-Obstetricia facilite el proceso de obtención de datos a toda la población que solicite dicha información como referencia para futuras investigaciones, mediante la actualización de los programas que ahí se utilizan.
- Realizar campañas informativas utilizando videos u otro material audiovisual acerca de la importancia del control prenatal en las salas de espera de consulta externa de las diferentes unidades de esta institución.

9. APORTES

- 9.1 Presentación de resultados de la investigación al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social de la República de Guatemala, al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social-IGSS-, al Hospital General San Juan de Dios, Hospital Roosevelt y a la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala.
- 9.2 Actualización de datos sobre malformaciones congénitas en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala, haciendo conciencia sobre la importancia de estas patologías en el país.
- 9.3 Este estudio forma parte de un estudio a nivel metropolitano y de Quetzaltenango para evaluar la prevalencia de malformaciones congénitas en los hospitales de referencia, con el fin de obtener una línea basal a partir de la cual se pueda continuar con la recolección de estos datos, ya que el país aún no cuenta con una.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas [en línea]. Ginebra: OMS; 2017; 2015 [citado 16 Feb 2017]. (Nota descriptiva No.370) Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
2. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Memoria de estadísticas vitales y vigilancia epidemiológica. Guatemala: MSPAS; 2012.
3. ----- . Informe final ENSMI 2014-2015. Guatemala: MSPAS, Departamento de Epidemiología; 2015.
4. ----- . Memoria de estadísticas vitales y vigilancia epidemiológica. Guatemala: MSPAS; 2012.
5. Nicaragua. Organización Mundial de la Salud, Organización Panamericana de la Salud. Malformaciones Congénitas. Boletín informativo [en línea]. 2015 Jun [citado 11 Mar 2017]; 2-6 [Disponible en: http://www.paho.org/nic/index.php?option=com_docman%26task=doc_download%26gid=3D711%26Itemid=3D235+&cd=2&hl=es-419&ct=clnk&gl=gt]
6. Martínez Ortega R. Incidencia de anomalías congénitas en el Hospital Regional Universitarios de Colima. [tesis especialidad en Pediatría en línea]. México: Universidad de Colima, Facultad de Medicina; 2009 [citado 12 Mar 2017] Disponible en: http://digeset.ucol.mx/tesis_posgrado/Pdf/MARTINEZ_ORTEGA_ROSALINDA.pdf.
7. Benavente Zeledón EM. Comportamiento de las malformaciones congénitas en la sala de neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante julio 2015 a enero 2016. [tesis especialidad en Pediatría en línea]. Managua, Nicaragua: Universidad

- Nacional Autónoma de Nicaragua-Managua, Facultad de Ciencias Médicas; 2016. [citado 12 Mar 2017] Disponible en: <http://repositorio.unan.edu.ni/3033/1/77310.pdf>
8. Valladares A, Escobar C, Arias G. Prevalencia de anomalías congénitas en comunidades rurales de Guatemala, 2002: Prevalencia de Anomalías Congénitas Departamento de Guatemala, municipios de Guatemala y Chuarrancho, Departamento de San Marcos, municipios de Malacatán, El Quetzal y Ocós durante el año 2002. [tesis Médico y Cirujano]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2003.
 9. Chang HT, Godoy Escobar SM. Caracterización epidemiológica de anomalías congénitas gastrointestinales, estudio descriptivo en los pacientes atendidos en el área de Neonatología de los hospitales: General San Juan de Dios y Roosevelt 2011-2012 [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2013 [citado 17 Feb 2017] Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9154.pdf
 10. Menéndez García AG, Santizo López CA. Atlas anomalías congénitas neonatales asociadas o no a síndromes; estudio prospectivo-descriptivo de neonatos atendidos en la sección de neonatología del Hospital General San Juan de Dios durante el periodo febrero 2011 a agosto 2012 [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2013 [citado 17 Feb 2017] Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9022.pdf
 11. Del Valle AL, Sajmoló Pablo M. Anormalidades cromosómicas asociadas a cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos. Rev. GuatCardiol [en línea]. 2013[citado 13 Feb 2017]; 23 (1): 10-14. Disponible en: <http://revista.agcardio.org/wp-content/uploads/2013/06/Anomalias-cromosomicas-en-cardiopat%C3%ADas-congenitas.pdf>

12. Gutiérrez Menéndez LJ. Mortalidad del paciente pediátrico con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Postgrado; 2015 [citado 17 Feb 2017]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9533.pdf
13. Chúa López CA. Anomalías del tubo neural en Guatemala [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Humanidades; 2004. [citado 23 Mar 2017]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/07/07_1440.pdf
14. Otaño Lugo R, Otaño Lafitte G, Fernández Isla R. Crecimiento y desarrollo craneofacial [en línea]. La Habana, Cuba; Infomed, Repositorio de artículos; 2009 [citado 23 Mar 2017]. Disponible en: <http://articulos.sld.cu/ortodoncia/files/2009/12/crec-y-des-preg.pdf>
15. Fause A, Rosas Peralta M, Pastelín Hernández G. Pasado, presente y futuro de la cardiología pediátrica. Arch. Cardiol. Méx [en línea]. 2006 [citado 23 Mar 2017]; 76 (2): [Aprox 7 pant] Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402006000600002
16. Gillick J, Giles S, Bannigan S, Puri PM. Atresias result from abnormal development of the notochord in an Adriamycin rat model. J Pediatr Surg [en línea]. 2003 [citado 23 Mar 2017]; 38(3):469-73. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12632369>
17. Madariaga Domínguez L, Ordoñez Álvarez FA. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. Uropatías obstructivas. Protocolo diagnóstico pediátrico [en línea]. 2014 [citado 23 Mar 2017]; 1:225-39 Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_cakut_0.pdf

18. Ugarte Velarde P. Malformaciones congénitas músculo esqueléticas. Revista Horizonte Médico [en línea]. 2010 [citado 23 Mar 2017]; 10 (1): 60-67 Disponible en: http://www.medicina.usmp.edu.pe/medicina/horizonte/2010_1/Art8_Vol10_N1.pdf
19. Sadler TW. Langman embriología médica.12 ed. Philadelphia: Wolters Kluwer, Lippincott Williams & Wilkins; 2012.
20. Walker L, Rojas M. Malformaciones congénitas: Aspectos generales y genéticos. Int. J. Morphol [en línea]. 2012 [citado 16 Feb 2017]; 30 (4): 1256-1265 Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022012000400003
21. Torres Sánchez L, López Carrillo L. Consumo de fumonisinas y daños a la salud humana. Salud. Públ. Méx. [en línea]. 2010 Sep [citado 11 Mar 17]; 52 (5): 461-467 Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/spm/v52n5/a14v52n5.pdf>
22. Aviña JA, Tatekin A, Malformaciones congénitas: Clasificación y bases morfogénicas, RevMexPediatr [en línea]. 2008 [citado 24 Mar 2017]; 75 (2): 71-74 Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>
23. Kinsman SL, Johnston MV, Anomalías congénitas del sistema nervioso central. En: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, editores. Nelson tratado de pediatría. 18 ed. México: Elsevier; 2008: vol 1. p. 2443-2448
24. Asociación Española de pediatría, Protocolos diagnósticos terapéuticos de la AEP: Neurología Pediátrica. [en línea]. 2008 [citado 25 Feb 2017] Disponible en: <http://www.aeped.es/documentos/protocolos-neurologia>.
25. National Institute of Neurological Disorders and Stroke, Hidrocefalia [en línea]; Maryland, The Association; 2013 [citado 11 Mar17]. Disponible en: <https://catalog.ninds.nih.gov/pubstatic//13-385S/13-385S.pdf>

26. Organización Mundial de la Salud. Microcefalia [en línea]. Ginebra: OMS; 2015 [citado 16 Feb 2017].(Nota descriptiva) Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/microcephaly/es/>
27. Lugones I. Cardiopatías congénitas [en línea]. Buenos Aires: cardiocongenitas.com.ar; [201?] [citado 11 Mar 2017]. Disponible en: <http://cardiocongenitas.com.ar/cardiopatas-congenitas/tronco-arterioso.php>
28. García Vargas AC, Livengood Ordoñez MA. Diagnóstico tardío: Estudio retrospectivo realizado en el Departamento de Pediatría de la Unidad Nacional de Cirugía Cardiovascular de Guatemala -UNICAR-, 2005 - 2010 [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2011. [citado 11 Mar 2017] Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8802.pdf
29. Cuñarro Alonso A. Principales malformaciones digestivas [Blog en línea]. España: Antonio Cuñarro Alonso. Abr 2002 [citado 16 Feb 2017]. Disponible en: http://www.neonatos.org/DOCUMENTOS/Malformaciones_digestivas.pdf.
30. García H, Gutierrez MF. Manejo multidisciplinario de los pacientes con atresia de esófago. Bol MedHospInfant [en línea]. 2011 [citado 16 Feb 2017]; 68(6):467-475 Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v68n6/v68n6a10.pdf>.
31. Holland AJ, Fitzgerald DA. Oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula: current management strategies and complications. PaediatrRespir Rev. [en línea]. 2010 [citado 19 Feb 2017]; 11 (4):100-107. Disponible en: https://www.researchgate.net/profile/Andrew_Holland4/publication/43340995_Oesophageal_atresia_and_tracheo-oesophageal_fistula_current_management_strategies_and_complications/links/0fcfd50982392b825c000000.pdf

32. Sánchez S, Vique L, Ardiles O, Herquiñigo D. Vólvulo gástrico: ¿Por qué recordarlo? Revisión a propósito de un caso. Rev. chil. Radiol [en línea]. 2012 [citado 16 Feb 2017]; 18(3): 129-135. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-93082012000300007
33. MacMahon B. The continuing enigma of pyloric stenosis of infancy: a review. Epidemiología. [en línea]. 2006 [citado 16 Feb 2017]; 17(2): 195-201. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16477261>
34. St Peter SD, Holcomb GW, Calkins CM, Murphy JP, Andrews WS, Sharp RJ. et al. Open versus laparoscopic pyloromyotomy for pyloric stenosis: a prospective, randomized trial. Ann Surg. [en línea]. 2006 [citado 16 Feb 2017]; 244 (3): 363-370. Disponible en: http://journals.lww.com/annalsofsurgery/Abstract/2006/09000/Open_Versus_Laparoscopic_Pyloromyotomy_for_Pyloric.4.aspx
35. Bidondo MP, Groisman B, Flores R, Ormazabal M, Barbero P. Atlas RENAC Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. [en línea]. Argentina: MSAL, RENAC; 2015 [citado 11 Mar 2017]. Disponible en: <http://www.msal.gov.ar/congenitas/wp-content/uploads/sites/2/2015/02/Atlas-ReCom.pdf>
36. Álvarez A, Aedo R, Sepúlveda R. Caso clínico radiológico para diagnóstico. Rev. chil. pediatr [en línea]. 2013 [citado 11 Mar 2017]; 84 (1): [aprox 5 pant] Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062013000100012.
37. Salas Mamani A. Craneosinostosis simple. Rev. Act. Clin. Med [en línea]. 2014 [citado 11 Mar 2017]; 46 (2):2421-2425. Disponible en: http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/raci/v46/v46_a02.pdf
38. Del Río Romero L, Blanco Figueredo N, Rodríguez Domínguez Z. Diagnóstico prenatal del onfalocele mediante ultrasonografía. Rev cubana ObstetGinecol [en línea]. 2014

- [citado 17 Feb 2017]; 40 (2): [aprox 4 pant] Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/gin/vol40_2_14/gin13214.htm
39. Leiva A, Villa JL, Pulido A, Cruz D. Importancia del diagnóstico prenatal ante la sospecha de onfalocele. Rev. SEMG [en línea]. 2007 [citado 17 Feb 2017]; 95(2)238-9. Disponible en: http://www.mgyfsemg.org/medicinageneral/revista_95/pdf/238-239.pdf
 40. López Váldez JA, Castro Coyotl DM, Venegas Vega CA. Nuevas hipótesis embriológicas, genética y epidemiología de las gastrosquisis. Bol MedHospInfant [en línea]. 2011 [citado 17 Feb 2017]; 68(3):245-252. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v68n3/v68n3a10.pdf>
 41. Keys C, Drewett M, Burge DM. Gastroschisis: the cost of an epidemic. J PediatrSurg [en línea]. 2008 [citado 17 Feb 2017]; 43 (4):654-657. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18405711>
 42. De Diego Allue E, Savirón Cornudella R, Ordiozola Grijalba M, Lerna Puertas D, Corbacho Garza T, Pérez Iñigo M. Diagnóstico prenatal de catarata congénita. RevChilObstetGinecol [en línea]. 2013 [citado 11 Mar 2017]; 78 (6): 455-459 Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v78n6/art10.pdf>
 43. Cuervo J. ¿Cuál es su diagnóstico?. Rev. Hosp Niños Bs.As [en línea]. 2012 [citado 11 Mar 2017]; 54(244): 10. Disponible en: <http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2012/04/39-48.Diagn%C3%B3stico.Respuesta.pdf>
 44. Santiesteban R. Oftalmología pediátrica. [en línea]. La Habana, Cuba: Casas Médicas; 2017 [citado 11 Mar 2017] Disponible en: <http://gsdl.bvs.sld.cu/cgi-bin/library?e=d-00000-00---off-0oftalmol--00-0----0-10-0---0---0direct-10---4-----0-0l--11-es-50---20-about---00-0-1-00-0-0-11-1-OutfZz-800&cl=CL1&d=HASH011e51d0d7056dfab3738f3c.19.1.1&hl=1&gc=0>=0>

45. Quiñonez Alecio R. Anomalías menores en recién nacidos [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2014 [citado 11 Mar 2017]. Disponible en: http://www.repositorio.usac.edu.gt/1467/1/05_9450.pdf
46. Cuestas G, Demarch V, Martínez Corvalán MP, Razetti J, Boccio C. et al. Tratamiento quirúrgico del frenillo lingual corto en niños. Arch Argent Pediatr [en línea]. 2014 [citado 11 Mar 2017]; 112(6):567-5670. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v112n6/v112n6a23.pdf>.
47. Nuñez Martínez PM, García Delgado C, Morán Barroso VF, Jasso Gutierrez L. et al. Macroglosia congénita: Características clínicas y estrategias de tratamiento en la edad pediátrica. Bol Med Hosp Infant Mex [en línea]. 2016 [citado 11 Mar 2017]; 73(3):212-216. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-boletin-medico-del-hospital-infantil-401-pdf-S1665114616300454-S300>.
48. XXXI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Radiología Médica. Granada; 25 - 28 de May 2012. Granada: Sociedad Española de Radiología Médica; 2012.
49. Bancomundial.org [en línea]. Guatemala: Banco mundial; Panorama General; 2012 [actualizado 20 Sept 2016; citado 13 Feb 2017]. Disponible en: <http://www.bancomundial.org/es/country/guatemala/overview>.
50. Real Academia de la Lengua Española. Diccionario de la lengua española [en línea]. Madrid, España. RAE; 2017 [citado 15 Feb 2017]. Disponible en: <http://dle.rae.es/?id=XIApmpe>.
51. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Borrador de Sistema de vigilancia de las malformaciones congénitas observables en Guatemala. Guatemala: MSPAS; 2017.

52. Hernández M. Población supera los 17.1 millones. Prensa Libre [en línea] 2016 Ene [citado 22 Jul2017]; Comunitario: [aprox 2 pant]. Disponible en:<http://www.prensalibre.com/guatemala/comunitario/poblacion-supera-los-171-millones>



A handwritten signature in black ink, appearing to be "Alfonso de la Cruz", written in a cursive style.

11. ANEXOS

Tabla 11.1

Malformaciones congénitas más frecuentes según grupo de edad en hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala según expedientes clínicos revisados de enero de 2012 a diciembre de 2016.

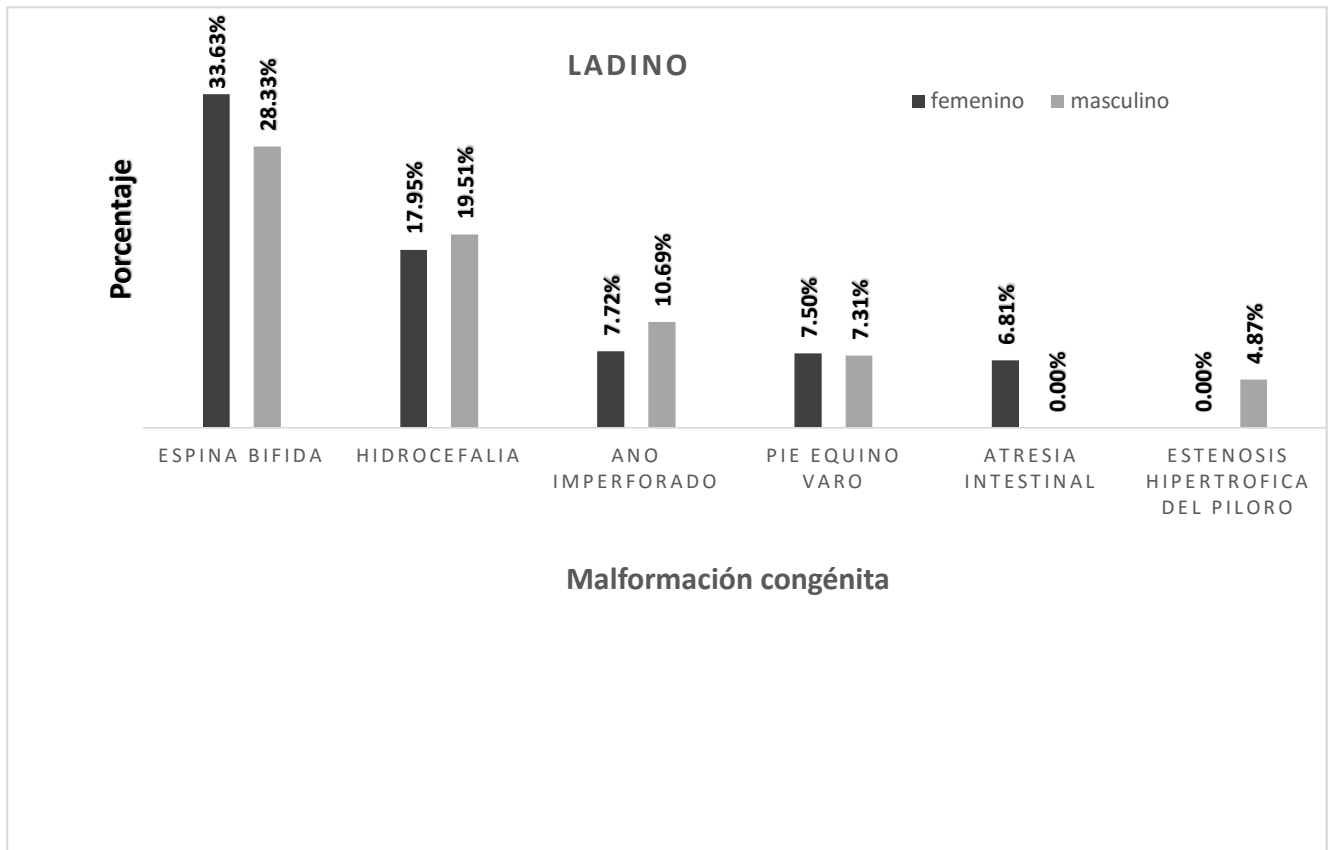
Grupo de edad	MC 1	MC2	MC3	MC4	MC5	Otras MC
0-29 días n= 1552	Espina bífida	hidrocefalia	Ano imperforado	Pie equino varo	Atresia intestinal	
	511 (32.92%)	230 (14.81%)	159 (10.24%)	102 (6.57%)	89 (5.73%)	461 (29.7%)
1-3 meses n=80	Hidrocefalia	Estenosis del píloro	Espina bífida	Comunicación interventricular	Polidactilia	
	27 (33.75%)	12 (15%)	6 (7.5%)	5 (6.25%)	3 (3.75%)	27 (33.7%)
4-6 meses n=60	Hidrocefalia	Espina bífida	Pie equino varo	Luxación de cadera	Craneosinostosis	
	22 (36.66%)	12 (20%)	6 (10%)	4 (6.66%)	3 (5%)	13 (21.6%)
7-9 meses n=32	Hidrocefalia	Pie equino varo	Anquiloglosia	Criptorquidia	Luxación de cadera	
	6 (18.75%)	4 (12.5%)	3 (9.37%)	2 (6.25%)	2 (6.25%)	15 (46.8%)
10-12 meses n=15	Pie equino varo	Hidrocefalia	Craneosinostosis	Polidactilia	Labio leporino	
	4 (26.66%)	3 (20%)	2 (13.33%)	1 (6.66%)	1 (6.66%)	4 (26.6%)

Tabla 11.2

Prevalencia de malformaciones congénitas según sexo y etnia de los pacientes menores de un año en los hospitales centinela según los expedientes clínicos revisados de enero del 2012 a diciembre del 2016

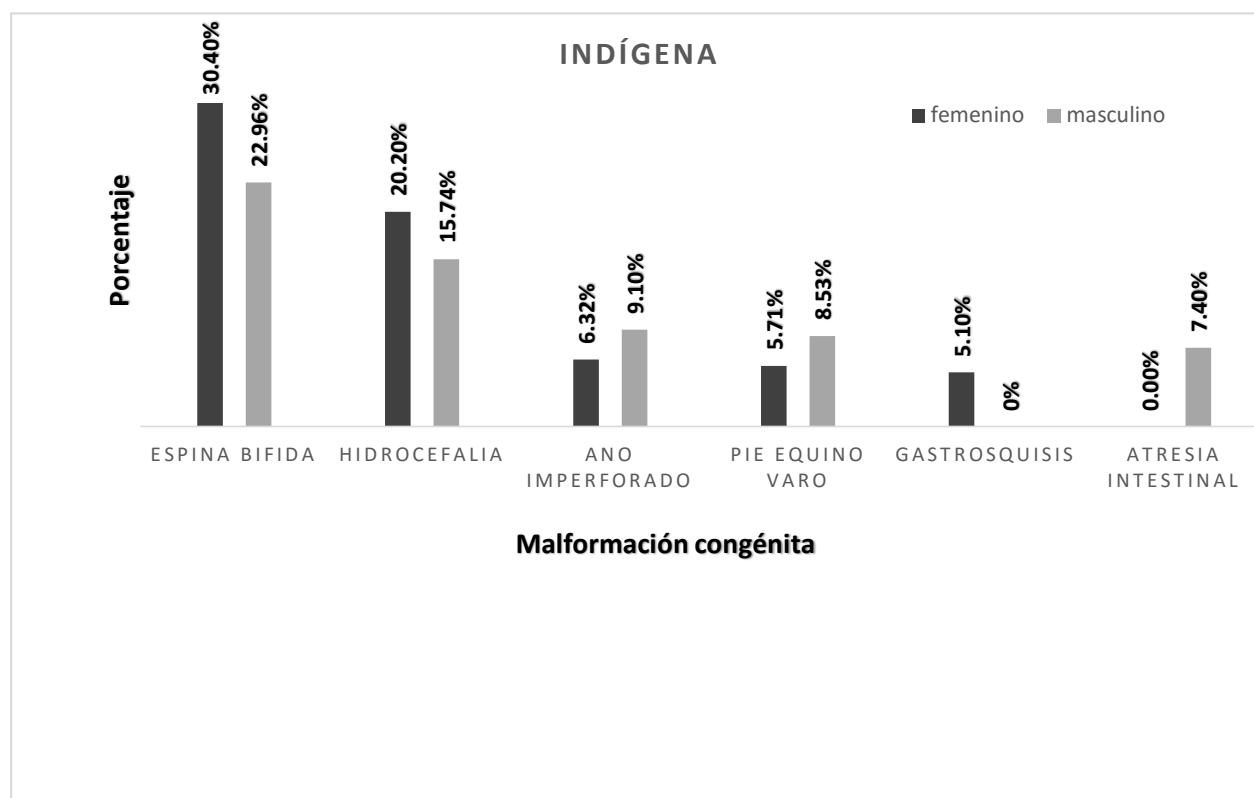
		Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Pie equino varo	Gastrosquisis
Ladino	Femenino N=490	149 (30.40%)	99 (20.20%)	31 (6.32%)	28 (5.71%)	25 (5.10%)
		Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Pie equino varo	Estenosis hipertrofia del píloro
	Masculino N= 527	121 (22.96%)	83 (15.74%)	48 (9.10%)	45 (8.53%)	39 (7.40%)
		Espina bífida	Hidrocefalia	Pie equino varo	Ano imperforado	Atresia intestinal
Indígena	Femenino N= 440	148 (33.63%)	79 (17.95%)	34 (7.72%)	33 (7.5%)	30 (6.81%)
		Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Pie equino varo	Estenosis hipertrófica del píloro
	Masculino N=533	151 (28.33%)	104 (19.51%)	57 (10.69%)	39 (7.31%)	26 (4.87%)
		Hidrocefalia	Ano imperforado	Atresia intestinal	Hidrocefalia	Encefalocele
SD	Femenino N= 82	20 (24.39%)	12 (14.63%)	10 (12.19%)	8 (9.75%)	6 (7.31%)
		Hidrocefalia	Ano imperforado	Encefalocele	Labio leporino	Espina bífida
	Masculino N= 90	21 (23.33%)	16 (17.77%)	9 (10%)	8 (8.88%)	6 (6.67%)

Gráfica 11.1
Prevalencia de malformaciones congénitas según sexo y etnia ladina de los pacientes menores de un año en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala de enero del 2012 a diciembre del 2016
N = 1810



Fuente: Tabla 11.2 de anexos

Gráfica 11.2
Prevalencia de malformaciones congénitas según sexo y etnia indígena de los pacientes menores de un año en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala de enero del 2012 a diciembre del 2016.
N = 1810



Fuente: Tabla 11.2 de anexos

Tabla 11.3
Malformaciones congénitas más frecuentes en hospitales de referencia según departamentos de procedencia durante enero del 2012 a diciembre del 2016.

Guatemala n=711	Hidrocefalia	Espina bífida	Ano imperforado	Pie equino varo	Estenosis hipertrófica del píloro	Otras mc
	111 (15.61%)	91 (12.79%)	77 (10.82%)	58 (8.1%)	50 (7.03%)	324 (45.5%)
Alta Verapaz n=212	Espina bífida	Hidrocefalia	Pie equino varo	Atresia esofágica	Atresia intestinal	
	105 (74.5%)	40 (18.86%)	20 (9.43%)	7 (3.3%)	7 (3.3%)	33 (15.5%)
Chimaltenango n=88	Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Pie equino varo	Encefalocele	
	30 (34.09%)	13 (14.77%)	12 (13.63%)	5 (5.68%)	4 (4.54%)	24 (27.2%)
Quiche n=96	Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Encefalocele	Atresia esofágica	
	39 (40.62%)	23 (23.95%)	9 (9.37%)	7 (7.29%)	5 (5.20%)	13 (13.5%)
Peten n=87	Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Atresia esofágica	Gastrosquisis	
	30 (34.48%)	20 (22.98%)	7 (8.04%)	5 (5.74%)	5 (5.74%)	20 (22.9%)
Chiquimula n=87	Espina bífida	Hidrocefalia	Atresia intestinal	Pie equino varo	Ano imperforado	
	30 (34.48%)	16 (18.39%)	7 (8.04%)	7 (8.04%)	5 (5.74%)	42 (48.2%)
San marcos n=75	Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Encefalocele	Atresia intestinal	
	26 (34.66%)	23 (30.66%)	7 (9.33%)	5 (6.66%)	4 (5.33%)	10 (13.3%)
Sacatepéquez n=56	Espina bífida	Hidrocefalia	Pie equino varo	Atresia intestinal	Ano imperforado	
	21 (37.5%)	12 (21.42%)	5 (8.92%)	4 (7.14%)	3 (5.35%)	11 (19.6%)
Escuintla n=64	Espina bífida	Hidrocefalia	Pie equino varo	Ano imperforado	Atresia intestinal	
	21 (32.81%)	14 (17.18%)	6 (9.37%)	5 (7.81%)	4 (6.25%)	14 (21.8%)
Suchitepéquez n=49	Espina bífida	Hidrocefalia	Pie equino varo	Atresia intestinal	Atresia esofágica	
	20 (40.81%)	11 (22.41%)	4 (8.16%)	3 (6.12%)	3 (6.12%)	8 (16.3%)

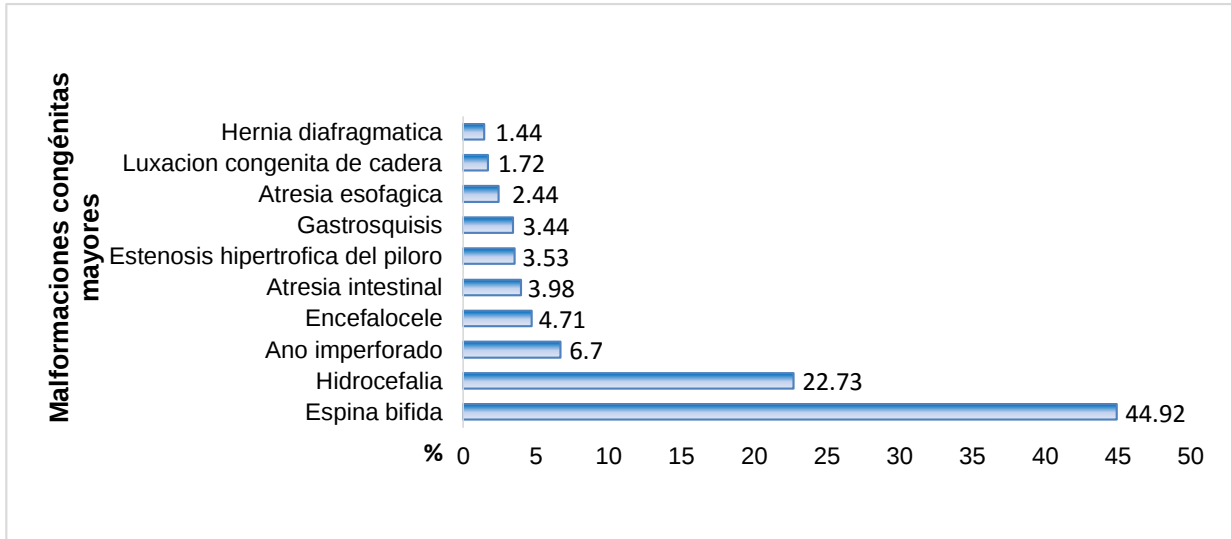
Tabla 11.4
Malformaciones congénitas mayores más frecuentes en pacientes menores de un año según los expedientes clínicos revisados de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Hospitales	Malformaciones mayores									
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
HGSJDD n=1104	Espina bífida	Hidrocefalia	Ano imperforado	Encefalocele	Atresia intestinal	Est. Hip. Pil*	Gastrosquisis	Atresia esofágica	Luxación congénita de cadera	Hernia diafragmática
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	496 (44.9)	251 (22.7)	74 (6.7)	52 (4.7)	44 (3.9)	39 (3.5)	38 (3.4)	27 (2.4)	19 (1.7)	16 (1.4)
HR n=531	Hidrocefalia	Ano imperforado	Espina bífida	Atresia Intestinal	Atresia esofágica	Est. Hip pil*	Gastrosquisis	Hernia diafragmática	Tetralogía de Fallot	Encefalocele
	f (%)	F (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	108 (20.3)	93 (17.5)	65 (12.2)	54 (10.1)	47 (8.8)	41 (7.7)	36 (6.7)	15 (2.8)	14 (2.6)	13 (2.4)
IG6 n=69	CIV	Espina bífida	Hidrocefalia	Microcefalia	Ano imperforado	Atresia esofágica	Tetralogía de Fallot	Anencefalia	Est. Hip. Pil*	Luxación congénita de cadera
	f (%)	F (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	18 (26)	11 (15.9)	9 (13)	6 (8.69)	6 (8.69)	4 (5.79)	4 (5.79)	3 (4.34)	3 (4.34)	2 (2.89)
IG13 n=131	Hidrocefalia	Ano imperforado	Encefalocele	Atresia Intestinal	Microcefalia	Espina bífida	Hernia diafragmática	Anencefalia	Gastrosquisis	Atresia esofágica
	f (%)	F (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	38 (29)	24 (18.32)	15 (11.4)	12 (9.16)	10 (7.63)	7 (5.34)	6 (4.58)	6 (4.58)	5 (3.81)	3 (2.29)

*Est. Hip. Pil: Estenosis hipertrófica del píloro

Gráfica 11.3

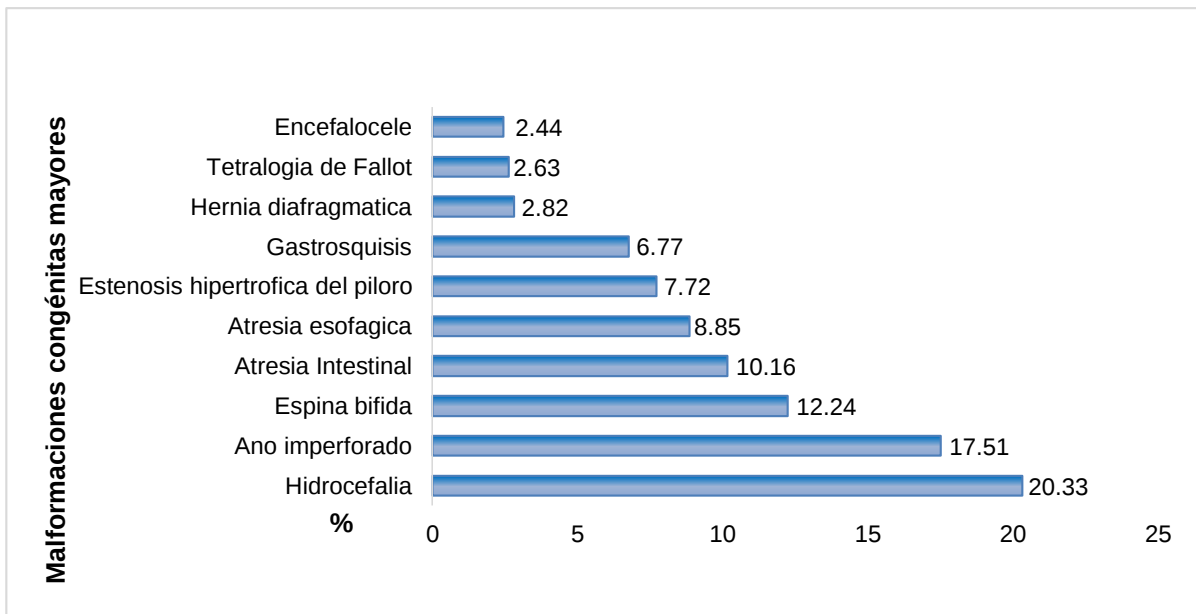
Malformaciones congénitas mayores más frecuentes en Hospital General San Juan de Dios en pacientes menores de un año según los expedientes clínicos revisados de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.4 de anexos

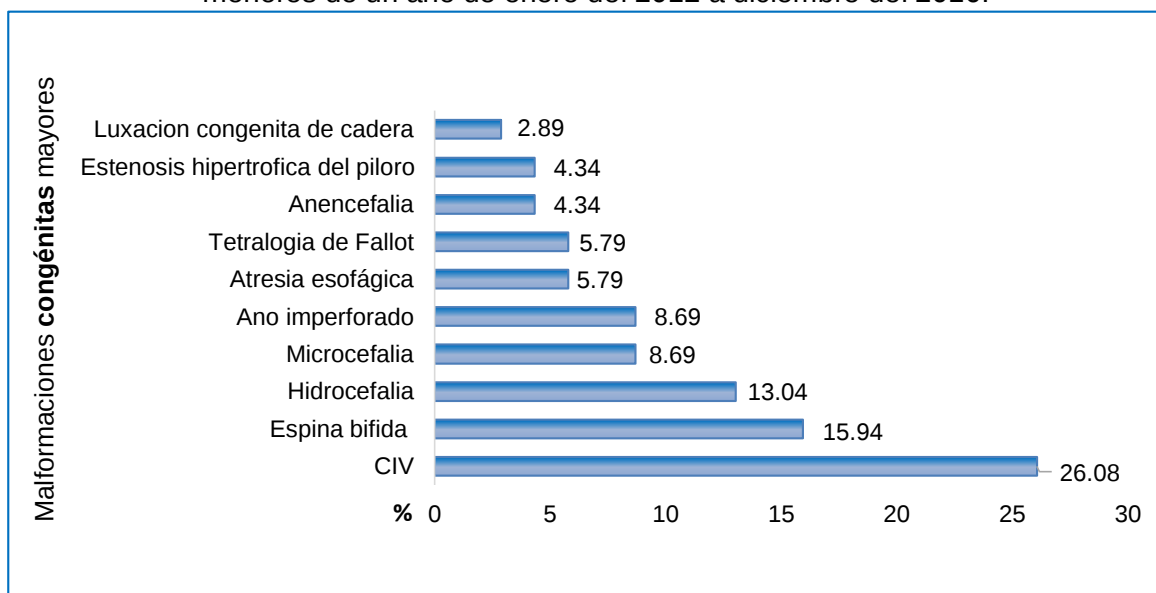
Gráfica 11.4

Malformaciones congénitas mayores más frecuentes en Hospital Roosevelt en pacientes menores de un año según los expedientes clínicos revisados de enero del 2012 a diciembre del 2016.



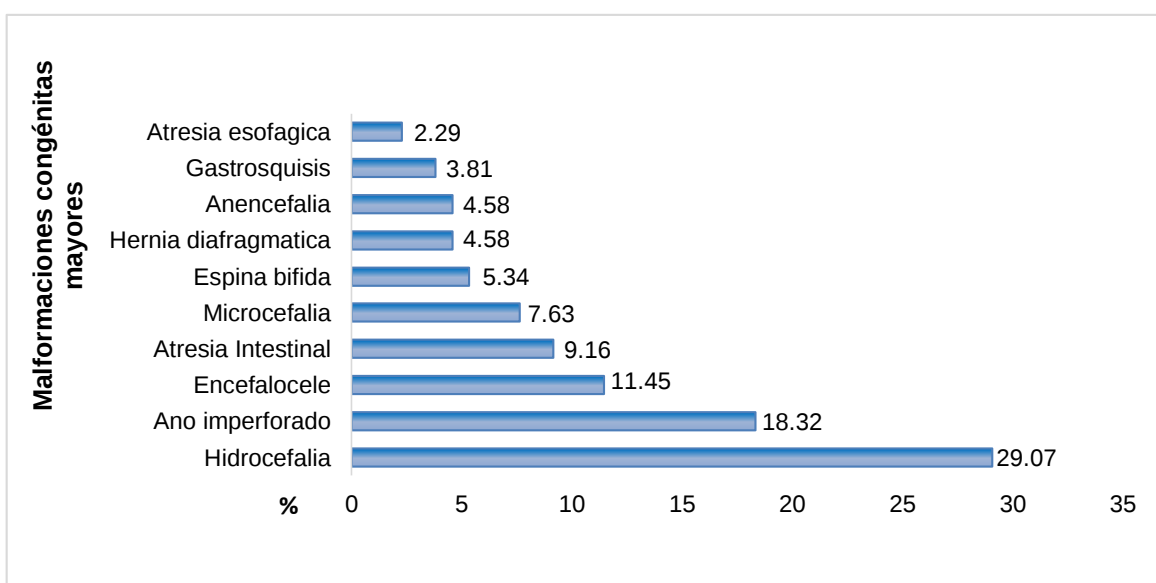
Fuente: Tabla 11.4 de anexos

Gráfica 11.5
Malformaciones congénitas mayores más frecuentes en Hospital General Doctor
Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en pacientes
menores de un año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.4 de anexos

Gráfica 11.6
Malformaciones congénitas mayores más frecuentes en Hospital de Gineco
Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en pacientes menores de un
año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.4 de anexos

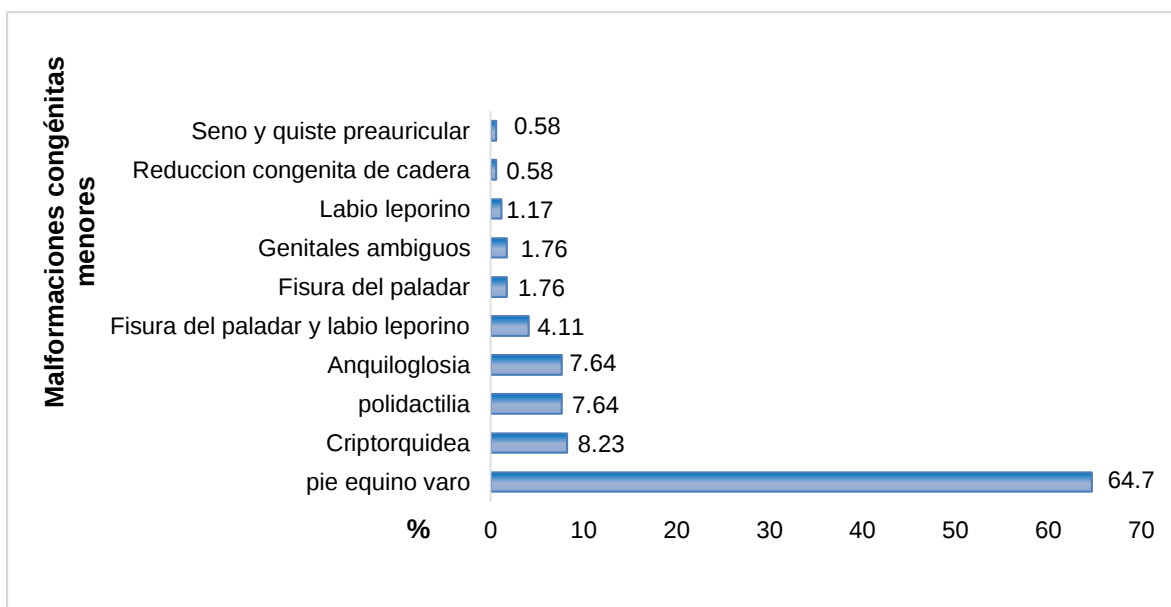
Tabla 11.5

Malformaciones congénitas menores más frecuentes en pacientes menores de un año según los expedientes clínicos revisados de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Hospital	Malformaciones menores									
HGSJDD n=170	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	Pie equino varo	Criptorquidia	Polidactilia	Anquiloglosia	Fisura del paladar y labio leporino	Fisura del paladar	Genitales ambiguos	Labio leporino	Reducción congénita de cadera	Seno y quiste preauricular
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	110 (64.7)	14 (8.2)	13 (7.6)	13 (7.6)	7 (4.1)	3 (1.7)	3 (1.7)	2 (1.1)	1 (0.5)	1 (0.5)
HR n=103	Pie equino varo	Sindactilia	Criptorquidia	Anquiloglosia	Fisura del paladar y labio leporino	Polidactilia	Genitales ambiguos	Reducción congénita de cadera	Fisura del paladar	Epicanto
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	35 (33.9)	10 (9.7)	9 (8.7)	9 (8.7)	8 (7.7)	6 (5.8)	5 (4.8)	4 (3.8)	4 (3.8)	3 (2.9)
IG6 n=29	Puente nasal plano	Epicanto	Sindactilia	Polidactilia	Pie equino varo	Microtia	Seno y quiste preauricular	Labio leporino	Fisura del paladar y labio leporino	Criptorquidia
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	6 (20.6)	5 (17.2)	3 (10.3)	2 (6.8)	2 (6.89)	2 (6.8)	2 (6.8)	2 (6.8)	2 (6.8)	1 (3.4)
IG13 n=24	Labio leporino	Genitales ambiguos	Fisura del paladar y labio leporino	Fisura del paladar	Criptorquidia	Catarata congénita	Pie equino varo	Polidactilia		
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)
	11 (45.8)	4 (16.6)	3 (12.5)	2 (8.3)	1 (4.1)	1 (4.1)	1 (4.1)	1 (4.1)		

Gráfica 11.7

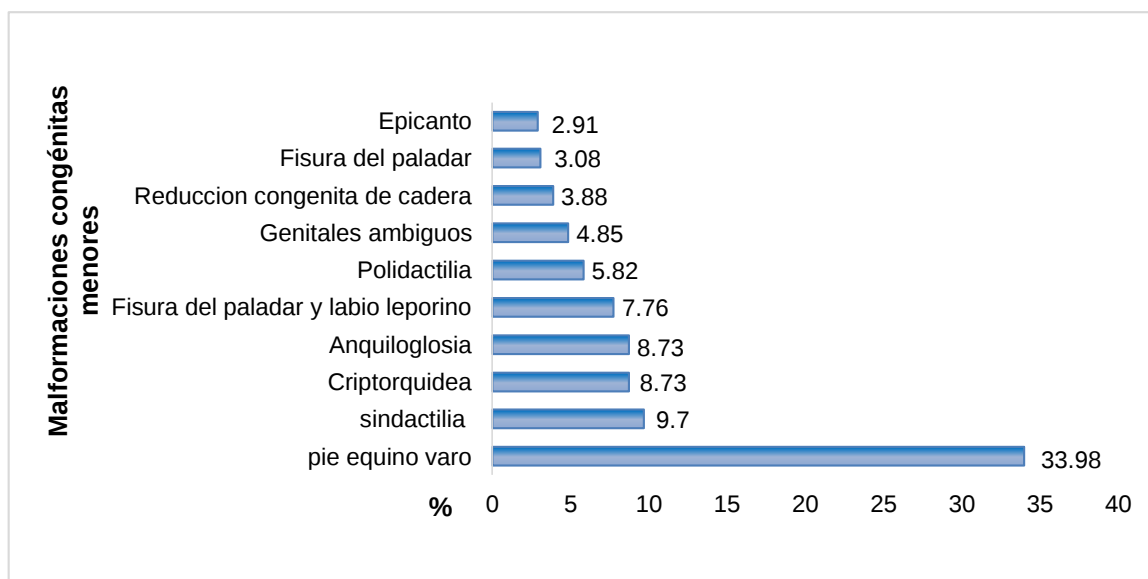
Malformaciones congénitas menores más frecuentes en Hospital General San Juan de Dios (HGSJDD) en pacientes menores de un año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.5 de anexos

Gráfica 11.8

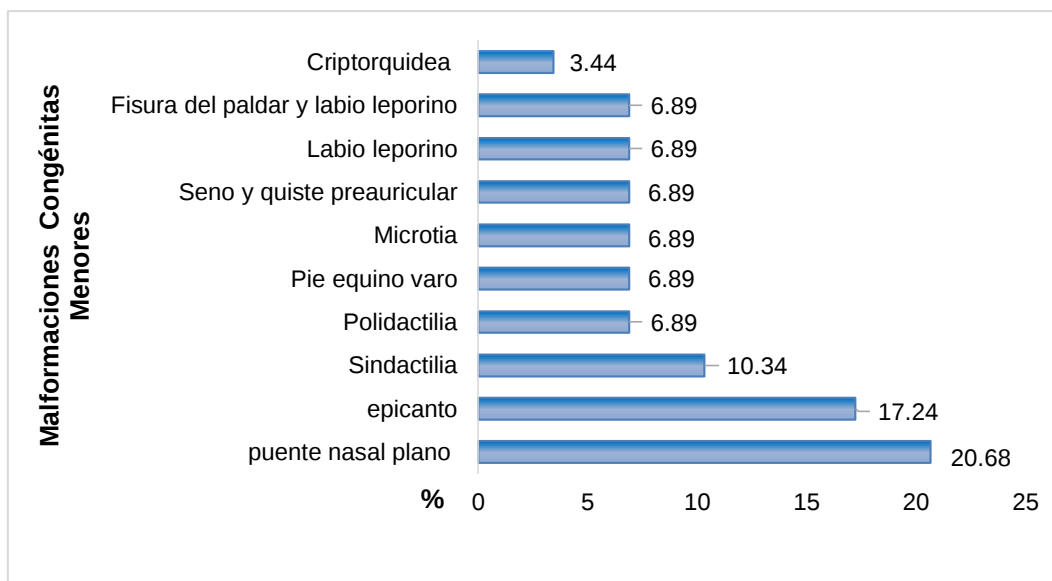
Malformaciones congénitas menores más frecuentes en Hospital Roosevelt (HR) en pacientes menores de un año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.5 de anexo

Gráfica 11.9

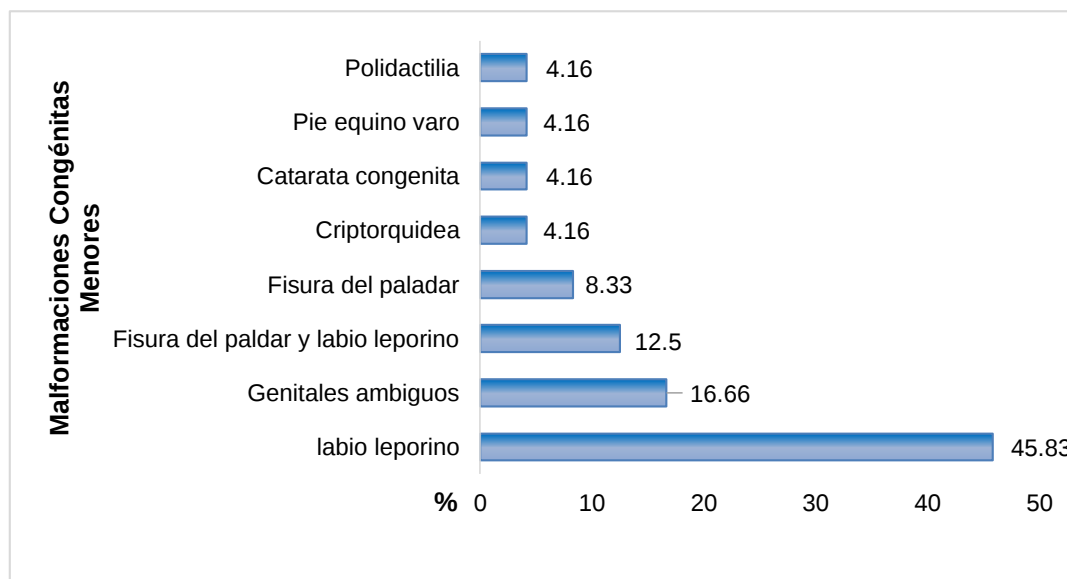
Malformaciones congénitas menores más frecuentes en Hospital General Doctor Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social de pacientes menores de un año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.5 de anexos

Gráfica 11.10

Malformaciones congénitas menores más frecuentes en Hospital de Gineco Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en pacientes menores de un año de enero del 2012 a diciembre del 2016.



Fuente: Tabla 11.5 de anexo

Tabla 11.6
Porcentaje de malformaciones congénitas en hospitales de referencia según año
durante enero del 2012 a diciembre del 2016

Año	Total	Porcentaje
2012	422	4.19
2013	355	2.83
2014	374	3.43
2015	320	2.78
2016	339	3.19

11.1 Instrumento de recolección de datos



UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
COORDINACIÓN DE TRABAJOS DE GRADUACIÓN
PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN GUATEMALA

Boleta No. _____ Fecha: _____ Hospital: _____ Código: _____

SECCIÓN I

Datos generales		
Sexo	F	
	M	
Edad		
Año de nacimiento	2012	
	2013	
	2014	
	2015	
	2016	
Etnia	Ladino	
	Indígena	
Procedencia		
Condición de egreso	Vivo	
	Muerto	
Causa de muerte	Directa	
	Indirecta	

SECCIÓN II

Malformaciones congénitas mayores		
Malformaciones congénitas del sistema nervioso	Anencefalia	
	Encefalocele	
	Microcefalia	
	Hidrocefalia congénita	
	Espina bífida	
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	Tronco arterioso común	
	Transposición de grandes vasos (derecho e izquierdo)	
	Comunicación interventricular	
	Tetralogía de Fallot	
Malformaciones congénitas del tracto digestivo	Atresia de esófago con o sin fistula	
	Estenosis hipertrófica del píloro	
	Atresia o estenosis intestinal	
	Ano imperforado	
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	Luxación congénita de cadera	
	Craneosinostosis	
	Onfalocele	
	Gastrosquisis	
	Hernia diafragmática	

SECCIÓN III

Malformaciones congénitas menores		
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	Reducción congénita de cadera	
	Pie equino varo	
	Escoliosis congénita	
	Pie plano congénito	
	Polidactilia	
	Sindactilia	
Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello	Catarata congénita	
	Microftalmia	
	Microtia	
	Seno y quiste pre auricular	
	Epicanto	
	Puente nasal plano	
Malformaciones de labios, boca y paladar	Fisura del paladar	
	Labio leporino	
	Fisura del paladar con labio leporino	
	Anquiloglosia	
	Macroglosia	
Malformaciones de los órganos genitales	Testículos no descendidos	
	Genitales ambiguos	

