

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA**  
**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**“MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LOS HOSPITALES  
DE REFERENCIA NACIONAL”**

Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Regional de Occidente, General de Enfermedades y Dr. Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, durante el período de julio-agosto 2017.

**Rosario Abigail Malin Morán  
Miriam Patricia Calderón Pérez  
Mely Paola Yax Calderón  
Gloria Isabel Cotuc González  
Doris Betsabé Rivera Marroquín  
Ciro Abraham Calderón Gómez**

**Médico y Cirujano**

Guatemala, octubre 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. Rosario Abigail Malin Morán	200817402	2322886310101
2. Miriam Patricia Calderón Pérez	200910128	1789498680101
3. Mely Paola Yax Calderón	200910468	2073149260101
4. Gloria Isabel Cotuc González	200917917	1888246690718
5. Doris Betsabé Rivera Marroquín	201021407	2155576890502
6. Ciro Abraham Calderón Gómez	201110307	2320227040301

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:

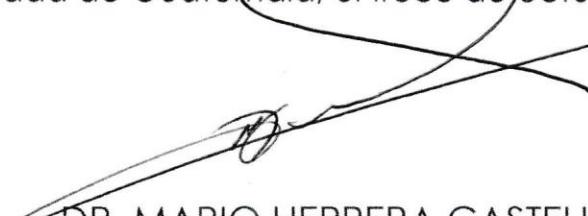
### "MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LOS HOSPITALES DE REFERENCIA NACIONAL"

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

Trabajo asesorado por la Dra. Ana Lucrecia Romero Escrivá 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 trece de octubre 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. Rosario Abigail Malin Morán	200817402	2322886310101
2. Miriam Patricia Calderón Pérez	200910128	1789498680101
3. Mely Paola Yax Calderón	200910468	2073149260101
4. Gloria Isabel Cotuc González	200917917	1888246690718
5. Doris Betsabé Rivera Marroquín	201021407	2155576890502
6. Ciro Abraham Calderón Gómez	201110307	2320227040301

Presentaron el trabajo de graduación titulado:

**"MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LOS HOSPITALES  
DE REFERENCIA NACIONAL"**

Estudio transversal retrospectivo realizado en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Regional de Occidente, General de Enfermedades y Dr. Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social –IGSS-

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 trece de octubre del dos mil diecisiete.

Atentamente,

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

**"ID Y ENSEÑAD A TODOS"**

Dr. C. César Oswaldo García García  
Coordinador



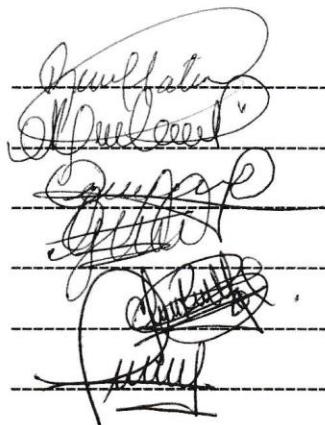
Guatemala, 13 de octubre del 2017

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. Rosario Abigail Malin Morán
2. Miriam Patricia Calderón Pérez
3. Mely Paola Yax Calderón
4. Gloria Isabel Cotuc González
5. Doris Betsabé Rivera Marroquín
6. Ciro Abraham Calderón Gómez



Presentamos el trabajo de graduación titulado:

"MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LOS HOSPITALES  
DE REFERENCIA NACIONAL"

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

Del cual la asesora 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  
Registro de personal 20030843

Asesora: Dra. Ana Lucrecia Romero Escribá



Aída G. Barrera P.  
MSc en Alimentación y Nutrición  
Col. 11598  
Aída G. Barrera P.  
Dra. A. L. Romero Escribá  
Pediatra  
Colegiado N°. 10,273

## AGRADECIMIENTOS

- A: La Universidad de San Carlos de Guatemala y a la Facultad de Ciencias Médicas por ser nuestra casa de estudio y forjarnos como los profesionales que ahora somos.
- A nuestra asesora: Dra. Ana Lucrecia Romero Escribá, por su apoyo, paciencia, orientación y dedicación para el desarrollo de esta tesis.
- A nuestros coasesores: Dr. Irving Oswaldo Paniagua, Dr. Leobardo Xurúc, Dr. Gustavo Herrera y Dra. Ana Marilyn Ortiz, por su invaluable apoyo en la realización de esta tesis.
- A nuestra revisora: Dra. Aída Guadalupe Barrera Pérez, por todo el apoyo, por sus conocimientos y su valiosa orientación en la realización de la misma.
- A los hospitales: Hospital General San Juan de Dios, Hospital Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y Hospital Regional de Occidente por todas las facilidades brindadas y por abrirnos las puertas para poder realizar la investigación y recolección de datos para nuestra tesis.
- Agradecimiento especial: Dra. Adalicia Mejía, por su apoyo brindado y su acompañamiento para el desarrollo de esta tesis en el Departamento de Pediatría del Hospital Regional de Occidente.

## Acto que dedico

A Dios y a María: por bendecir mi vida, ser mi Auxilio y amparo, por hacerme sentir su amor y renovar mis fuerzas en cada momento de mi vida para poder estar aquí hoy.

A mis padres: Juan Malin por tu apoyo, amor, cuidados, por estar al pendiente que no me faltará nada y que siempre hubiera comida en mi mochila para mis turnos. A mi mami Isabel Morán porque con tu amor incondicional, tu ejemplo de Fe, humildad, tus ganas de vivir y estar conmigo hoy, me enseñaron que todo se puede lograr. Infinitas gracias a ambos por creer en mí e impulsarme a soñar, por tener la palabra justa en cada momento, para seguir luchando y conseguir este sueño. ¡Lo logramos...! Los amo.

A mis tíos: por ser mis segundos padres y abuelos. A mis primos: por ser los hermanos que la vida me regalo. Gracias por creer y confiar siempre en mí y en que lo logaría.

A mis amigos: mi familia de corazón y un regalo de Dios. Hermanitos, gracias por estar siempre ahí animándome desde que este sueño inicio, y a todos los que me han acompañado en este caminar, mencionarlos a todos es imposible, solo se decirles gracias por su cariño, apoyo, y hacer de esto, una vida caóticamente hermosa.

A las Familias: Pineda Morán I y II, Quiché López, Cotom López, Dávila Quiché, infinitas gracias por todo, sin ustedes esto no hubiera sido posible. Familia Ajín Pérez, por abrirme las puertas de su hogar sin conocerme y adoptarme como parte de su familia.

Rosario Abigail Malin Morán

A Dios en primer lugar por bendecirme desde el inicio de mi carrera y hacer posible llegar a la meta, dándome su fortaleza y siendo mi luz en medio de la adversidad.

A mis Padres Marlon Calderón y Sheny Pérez de Calderón, por su amor, oraciones, consejos, su apoyo económico, moral y espiritual; me siento honrada y bendecida por tenerlos.

A mi Hermano Edgar por su compañía y su apoyo. A Pablo por ser otro hermano para mí

A mis Abuelos Natalia de Calderón, Lidia Yolanda Pérez, Héctor Pérez este triunfo se los dedico; Juan Américo Calderón hasta el cielo.

A mis tíos y primos por su apoyo incondicional y respaldo en todo momento. Adilis Calderón por ser excepcional todos estos años.

A mis amigos Melany, Maydeli, Elba Morán, Andi, Jonathan por su cariño y apoyo en cada etapa.

A mis pastores por su apoyo espiritual y a cada hospital donde me he formado como médico.

No hay palabras para describir y agradecer todo lo que ustedes y más personas han hecho a lo largo de este camino. Gracias Totales.

Miriam Patricia Calderón Pérez

A Dios: Por todas tus bendiciones, por ser mi fortaleza y guía.

A mis padres: Moisés Eduardo Yax Coyoy y Aura Hermelinda Calderón Azurdia, por su inigualable amor y sacrificio. Por creer en mí e impulsarme a alcanzar mis sueños. Por brindarme esta oportunidad, hoy les hago entrega de este triunfo ya que sin su apoyo y comprensión esto no sería posible. Los amo.

A mi hermano: Levin Misael Yax Calderón por sus consejos, por su apoyo a lo largo de esta carrera, por creer en mí y siempre impulsarme a seguir adelante.

A mis abuelos: Fabian Yax, Sara Coyoy y René Calderón a quienes en el cielo sé que este triunfo les llena de alegría. (D.E.P). Aura Azurdia por su amor y sabios consejos.

A mis tíos y primos: Por compartir este momento tan importante en mi vida.

A mis amigos: Por todos los momentos compartidos y convertirse en una segunda familia.

Dedico este acto a mis pacientes por depositar su confianza en mis saberes, a los hospitales por permitir mi desarrollo profesional y convertirse en una segunda casa, a mis docentes por transmitir su sabiduría y en especial a mi alma mater la gloriosa Universidad de San Carlos de Guatemala por abrirme las puertas al conocimiento.

Mely Paola Yax Calderón

A Dios: Por darme fortaleza, sabiduría e iluminar mi camino y por concederme la oportunidad de concluir esta etapa con éxito.

A Mis Padres: Ezequiel Cotuc Chac y Gloria Estela González Cox, sin ustedes este logro no sería posible. Con su esfuerzo, amor incondicional y paciencia me han brindado lo necesario en toda la carrera, gracias por confiar en mí.

Mis Hermanas: Jocabed y Liliana por su apoyo y por los momentos compartidos, y a mi Hermano, Domingo Jehudí por que más que un hermano ha sido mi compañero, amigo, cómplice y consejero. Gracias por darme palabras de aliento cuando más lo necesité y por creer en mí.

Mis Sobrinos: Gloria Merari, Angela Liliana, Libni Anally y Dylan Ezequiel por la alegría que le dan a mis días y ser el impulso para esforzarme por ser una mejor persona.

A Clara Cortez por su amistad, apoyo incondicional y por estar siempre pendiente de mí.

A mi novio Benjamín Batz quien ha sido mi compañía y amigo, por su amor, apoyo y sobre todo por tenerme paciencia.

A la Universidad de San Carlos de Guatemala y a mis docentes por abrir sus puertas y facilitar el acceso al conocimiento. Así como al Hospital General San Juan de Dios por ser mi segundo hogar y por ser parte de mi formación profesional.

Gloria Isabel Cotuc González

A Dios: Por ser mi dulce compañía a lo largo de mis días, Él que nunca me ha abandonado, por tu inmenso e inagotable amor y tu misericordia no merecida, por la inteligencia y la sabiduría, y esa maravillosa familia que me concediste te doy gracias.

A mis padres: José David Rivera Francisco y Dora María Marroquín Ache de Rivera por ser mi apoyo incondicional, los mentores de mis sueños y mis metas, por su infinito amor que siempre me han tenido, se los agradezco, sin ustedes no hubiera llegado a este día, convirtiendo este en su triunfo más que en el mío.

A mi hermano: David Josué Rivera Marroquín mi hermanito querido, mi ejemplo a seguir, mi mejor amigo, mi consejero, te doy gracias por tu apoyo y por siempre creer en mí.

A mis amigos: Alejandra, Vicky, Jorge, Ángela, y Blanqui, les agradezco por su cariño y amistad por convertirse en parte mi familia al estar lejos de mi hogar.

Agradezco así a mis pacientes quienes fueron un libro abierto, a los Hospitales Regional Nacional de Escuintla y General San Juan de Dios que fueron mi segunda casa y a la Universidad de San Carlos de Guatemala quien me abrió la puerta del conocimiento.

Doris Betsabé Rivera Marroquín

Al Divino Arquitecto que construye todo lo visible e invisible.

A mis padres, por ser incondicionales en todo, su amor, su apoyo, su fortaleza y su sabiduría compartida, la guardaré de por vida.

A mi amada familia, por su invaluable apoyo, por siempre estar conmigo en todo momento y dejarme saber que puedo contar con ellos siempre.

A mis queridos amigos, eternamente agradecido con ellos por compartir parte de su valioso tiempo durante los momentos duros, difíciles, así como los felices, dentro de las aulas, dentro del hospital y fuera de ellos.

A la tres veces centenaria Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, mi alma máter, mi hogar.

Al Hospital General San Juan de Dios e Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, por ser las instituciones donde se me permitió aprender y ejercer la medicina, estaré profundamente agradecido con ellos y sus trabajadores que luchan por un sistema de salud más equitativo.

A todos mis maestros, mis guías, a quienes considero mis amigos, quienes estuvieron dispuestos a enseñarme con paciencia, inteligencia y dedicación durante todos estos años.

Al personal de enfermería y paramédico que me acompañó, enseñó y orientó en muchos momentos difíciles de la carrera, de ustedes también aprendí, mi eterna gratitud para con ustedes.

A mi gente y a mi país, Guatemala, por permitirme aprender con ellos y aprender de ellos, además por mostrarme que puedo dar lo mejor de mí a pesar de las adversidades de la vida y de la profesión.

Ciro Abraham Calderón Gómez

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Determinar las malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes en niños menores de un año atendidos en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y Regional de Occidente registrados durante el período de enero de 2012 a diciembre de 2016. **POBLACIÓN Y MÉTODOS:** Estudio transversal retrospectivo; se revisaron 1,148 expedientes clínicos de la consulta externa de los hospitales de referencia y 202 expedientes de niños nacidos en el Hospital Regional de Occidente, durante el periodo de estudio. **RESULTADOS:** Se encontró que el 64% (859) correspondía al sexo masculino; Guatemala fue el departamento con mayor número de casos con el 43% (572), el grupo de edad más frecuente fue el de 9 a 12 meses con un 39% (402). Las malformaciones congénitas mayores se reportaron con un 52% (705) siendo las más frecuentes: hidrocefalia congénita, ano imperforado, estenosis hipertrófica del píloro y el porcentaje restante incluyó las malformaciones congénitas menores, siendo las más frecuentes: testículo no descendido, pie equino varo y anquiloglosia. Entre los neonatos (202), la principal causa directa de muerte fue atresia de esófago con un 26.92% (7). El año con más casos reportados fue el 2016 con 3.7% (301). **CONCLUSIONES:** La malformación congénita mayor más frecuente en los hospitales estudiados fue hidrocefalia congénita y la menor fue el testículo no descendido. La principal causa de muerte fue atresia de esófago.

**PALABRAS CLAVE:** malformaciones congénitas, hidrocefalia, testículo no descendido, pie equino varo.

## ÍNDICE

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
2.2.1	Teorías sobre malformaciones congénitas del sistema nervioso central .....	6
2.2.2	Teorías sobre malformaciones congénitas de cara, ojos, cuello, boca, labios y paladar	6
2.2.3	Teorías de malformaciones congénitas y deformidades del sistema osteomuscular .....	8
2.2.4	Teorías de malformaciones congénitas del sistema urinario .....	8
2.2.5	Teorías de las malformaciones congénitas del sistema circulatorio.....	8
2.2.6	Teoría de las malformaciones congénitas del tracto digestivo .....	9
2.3	Marco conceptual .....	10
2.3.1	Concepto de malformaciones congénitas .....	10
2.3.2	Embriología .....	11
2.3.3	Etiología .....	15
2.3.4	Clasificación de malformaciones congénitas .....	17
2.3.4.1	Malformaciones congénitas mayores .....	17
2.3.4.2	Malformaciones congénitas menores .....	30
2.4	Marco geográfico .....	37
2.5	Marco demográfico .....	38
2.6	Marco institucional.....	39
2.7	Marco legal .....	39
3.	OBJETIVOS .....	41

3.1	Objetivo general.....	41
3.2	Objetivos específicos.....	41
4.	POBLACIÓN Y MÉTODOS.....	43
4.1	Enfoque y diseño de investigación.....	43
4.2	Unidad de análisis y de información .....	43
4.2.1	Unidad de análisis.....	43
4.2.2	Unidad de información .....	43
4.3	Población y muestra .....	43
4.3.1	Población.....	43
4.3.2	Muestra .....	44
4.4	Selección de sujetos a estudio .....	44
4.4.1	Criterios de inclusión.....	44
4.4.2	Criterios de exclusión.....	44
4.5	Operacionalización de variables (ver tabla en página siguiente) .....	45
4.6	Recolección de datos .....	56
4.6.1	Técnicas de recolección .....	56
4.6.2	Proceso para recolección de datos .....	56
4.6.3	Instrumentos.....	56
4.7	Procesamiento y análisis de datos.....	58
4.7.1	Procesamiento de datos .....	58
4.8	Alcances y límites de la investigación.....	61
4.8.1	Obstáculos (riesgos y dificultades) .....	61
4.8.2	Alcances.....	62
4.9	Aspectos éticos de la investigación .....	62
4.9.1	Principios éticos generales .....	62
4.9.2	Categoría de riesgo.....	62
5.	RESULTADOS .....	63

6.	DISCUSIÓN.....	77
7.	CONCLUSIONES.....	81
8.	RECOMENDACIONES .....	83
9.	APORTES .....	85
10.	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	87
11.	ANEXOS.....	95

## 1. INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas, también llamadas defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, son anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y son detectadas durante el embarazo, el parto o en un momento posterior de la vida.<sup>1</sup>

En el mundo, afectan a uno de cada 33 bebés y causan 3,2 millones de discapacidades al año y son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y en menores de cinco años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez.<sup>1</sup> Las estadísticas a nivel latinoamericano estiman que el 72% de mortinatos presentan algún tipo de anomalía congénita. Asimismo, se registró una mortalidad neonatal del 14.6%, una mortalidad postnatal de 25.71% y una tasa de mortalidad infantil de 39.77 por cada 1000 nacidos vivos.<sup>2,3</sup>

En Guatemala no existen registros estadísticos actualizados que determinen la prevalencia de anomalías congénitas, tampoco se cuenta con ningún sistema de registro específico para anomalías congénitas, ni con datos sobre la incidencia y la prevalencia de estas en el país. Según datos obtenidos del INE (INSTITUTO NACIONAL DE ESTADÍSTICA), en el año 2008, se reportaron 384,312 nacidos vivos de los cuales se estima que 38,431 presentaron alguna anomalía congénita, tomando en cuenta que 10 de cada 1000 nacidos vivos presentan algún tipo de anomalía, así como la cantidad de mortinatos que fue de 3,152 y que de ellos se estima que aproximadamente 2,262 presentaron algún tipo de anomalía congénita.<sup>2,3</sup>

Las malformaciones congénitas volvieron a tomar relevancia en la región y el mundo, debido a la aparición y propagación del virus del Zika en el continente americano y, posteriormente, cuando se encontró una relación de la infección con el virus en mujeres gestantes y la aparición de microcefalia; como resultado de eso, se iniciaron campañas masivas de prevención y diagnóstico temprano. Sin embargo, en Guatemala la extensión de servicio en cobertura de control prenatal continúa siendo baja, así como la suplementación con hierro y ácido fólico, las cuales son acciones y políticas fundamentales para prevenir el aumento de la aparición de nuevos casos de esta patología.

Con base en todo lo anterior, se considera que identificar las malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes reportadas en los expedientes clínicos de niños menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional durante el periodo de enero de 2012 a diciembre 2016, sentará un precedente y podrá servir como referencia para políticas de salud pública más agresivas para prevenir nuevos casos y de esta manera, disminuir el impacto de estos en la salud pública del país.

Por lo anteriormente expuesto se plantean las siguientes preguntas de investigación: ¿Cuáles son las características generales (edad, sexo, etnia, procedencia) y clínicas (clasificación CIE-10, condición de egreso y causa de muerte) de los niños con diagnósticos de malformaciones congénitas atendidos en la consulta externa de los hospitales estudiados?, ¿cuál es la frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores en pacientes menores de un año atendidos en las consultas externas de los hospitales estudiados?, ¿cuál es la frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores en los niños nacidos en el Hospital Regional de Occidente?, ¿cuál es el departamento del país que presenta mayor frecuencia de malformaciones congénitas según los datos reportados en los expedientes clínicos de las consultas externas?, ¿cuáles son las malformaciones congénitas que causan mayor mortalidad, categorizando las mismas por rango de edad y sexo, en el Hospital Regional de Occidente?, ¿en qué año se presentó una mayor frecuencia de malformaciones congénitas atendidas en recién nacidos y en consultas externas?

## **2. MARCO DE REFERENCIA**

### **2.1 Marco de antecedentes**

#### **2.1.1 Epidemiología**

La OPS (ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD) y la OMS (ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD) mencionan que las malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y en menores de 5 años en las Américas, calculándose que cada año fallecen 276,000 recién nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas.<sup>1,4,5</sup>

En Guatemala no existen registros estadísticos actualizados que determinen la prevalencia de anomalías congénitas, según datos obtenidos del INE (INSTITUTO NACIONAL DE ESTADÍSTICA), durante el año 2008 se reportaron 384,312 nacidos vivos de los cuales se cree que 38,431 presentaron anomalías congénitas, tomando en cuenta que diez de cada 1000 nacidos vivos presenta algún tipo de anomalía, así como que la cantidad de mortinatos fue de 3,152 y que de ellos se estima que aproximadamente 2,262 presentaron algún tipo de anomalía congénita.<sup>6</sup>

#### **2.1.2 Estudios internacionales**

Se cree que de un 2 a 3% de los nacidos vivos tienen un defecto congénito, según el informe de una secretaría de la OMS, cada año más de 7.9 millones de niños -que representan el 6% de los nacimientos a nivel mundial- nacen con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales. Aunque el 65-70% de los casos son de causa desconocida.<sup>1</sup>

El informe también refiere que un 50% de las malformaciones congénitas no tiene una causa conocida y ocurren sin que sea posible establecer una relación directa con algún evento prenatal, además que, aproximadamente el 94% de los defectos de nacimiento graves, se presentan en países de ingresos bajos y medios, ya que las madres son vulnerables a la malnutrición, tanto de micro como macro nutrientes. Las malformaciones congénitas, anomalías congénitas o defectos al nacimiento son causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad en muchos países, y una causa principal de atención a la salud de los niños sobrevivientes. Estas afectan uno de cada 33 lactantes y causan 3.2 millones de

discapacidades al año, con un gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Se calcula que en el año 2010 fallecieron alrededor de 270,000 recién nacidos dentro de los primeros 28 días de vida debido a alguna malformación congénita.<sup>1,5</sup>

En el 2013 se publicó el artículo «*Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010*» donde se reportó que la población total fue de 4,123,531 registros, 99.3% fueron nacidos vivos y 0.7% muertes fetales. Se registró un total de 30,491 casos de malformaciones congénitas en 91.7% nacidos vivos y 8.3% muertes fetales. La prevalencia fue de 73.9/10,000 nacimientos. Destacaron, en primer lugar, que las malformaciones del sistema músculo esquelético por orden de frecuencia, fueron las deformidades de los pies, de cadera, polidactilia, del sistema osteomuscular no clasificadas, otras de los huesos del cráneo y de la cara y sindactilia.<sup>7</sup>

En el año 2015 se publicó el artículo «*Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad, Cali, Colombia, 2012-2013*», donde evidenciaron que durante ese periodo se atendieron 7,140 nacimientos; de estos, 225 presentaron al menos un defecto congénito, con una prevalencia del 1.7% en los hospitales de mediana complejidad y de 7.4% en los de alta complejidad. En el primero de estos hospitales, las frecuencias más altas correspondieron a polidactilia (15%), seguido de apéndice preauricular y pie equino varo; en el segundo se presentó con mayor frecuencia la comunicación interventricular (10%), seguido de hidronefrosis congénita y defectos de la pared abdominal.<sup>8</sup>

### **2.1.3 Estudios nacionales**

En el año 2002 se realizó la tesis titulada «*Prevalencia de anomalías congénitas en comunidades rurales de Guatemala*», con el objetivo de cuantificar la prevalencia de anomalías congénitas en el departamento de Guatemala, en los municipios de Guatemala, Chuarrancho, y departamento de San Marcos en los municipios de Malacatán, El Quetzal y Ocós durante el año 2002, obteniendo como resultados que, de 897 casos de mortinatos, 24 presentaban anomalías congénitas, con una tasa de 27 por 1000 nacidos vivos, representando el 3% a nivel de las comunidades estudiadas; de las defunciones durante la primera semana de vida fueron 203, de las cuales 91 presentan anomalías congénitas, esto representa 44% con una tasa de 448 por cada 1000 nacidos vivos. Se encontró una mayor prevalencia en el género masculino, e

identificaron que el defecto congénito predominante fue el defecto del tubo neural con el 65%, seguidos de las anomalías de labio y paladar hendido correspondiente al 15%.<sup>6</sup>

Una tesis realizada en el año 2004 sobre la prevalencia de anomalías congénitas mayores en recién nacidos en los hospitales nacionales y regionales, calculó que la tasa de prevalencia de anomalías congénitas mayores externas en recién nacidos a nivel hospitalario para los años 2001, 2002 y 2003 fue de 36 por cada 10,000 nacidos vivos, donde el departamento de Guatemala encabezó la prevalencia, presentando 80 casos por cada 10,000 nacidos vivos; mientras que en Quetzaltenango se presentaron alrededor de 65 casos por cada 10,000 nacidos vivos; Sacatepéquez, 58 casos por cada 10,000 nacidos vivos; Alta Verapaz, 51 casos por cada 10,000 nacidos vivos y Huehuetenango con 45 casos por cada 10,000 nacidos vivos. Mientras que en el año 2013 en la tesis titulada «*Caracterización epidemiológica de anomalías congénitas gastrointestinales*», un estudio realizado con pacientes atendidos en los hospitales General San Juan de Dios y Roosevelt durante el período de 1 de enero del 2011 al 31 de diciembre de 2012, se presentan entre los resultados obtenidos a 184 neonatos con anomalías congénitas gastrointestinales, de los cuales existe una mayor prevalencia en el sexo masculino, la anomalía congénita gastrointestinal más frecuente fue la atresia del intestino delgado y el departamento de Guatemala el más afectado.<sup>9</sup>

En el año 2015 se realizó el estudio de tesis titulado «*Mortalidad del paciente pediátrico con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves*», donde se evidenció que la población más afectada fue la menor de 1 año, con un 90%, correspondiendo un 52.9% al género femenino y que las malformaciones mayores que se presentan con mayor frecuencia corresponden a cardiopatías congénitas acianógenas como la comunicación auricular y comunicación ventricular, ductus arterioso persistente, seguidas de las malformaciones digestivas, como atresia duodenal y esofágica, ano imperforado, malrotación intestinal, gastosquisis y anomalías del tubo neural, como mielomeningocele, hidrocefalia y microcefalias. En este estudio se concluyó que el 90% de los niños con malformaciones congénitas asociadas a patologías agudas en la unidad de cuidados críticos son menores de un año y que la comunicación interventricular y la comunicación interauricular son las malformaciones congénitas de mayor prevalencia en un 23.8%.<sup>2</sup>

## 2.2 Marco teórico

### 2.2.1 Teorías sobre malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Existe una teoría predominante acerca de la patogénesis de los defectos del tubo neural que indica que los mismos resultan del fracaso en el cierre de los pliegues neurales que forman el mismo, produciéndose en el día 28 de la gestación. A su vez coexiste una teoría que se orienta a la presencia de desórdenes monoalélicos asociados a defectos del cierre del tubo neural.<sup>10</sup>

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

#### 2.2.2.1 Teoría genética

Los intentos para entender los mecanismos que regulan el crecimiento prenatal y posnatal del cráneo han tenido gran controversia en la historia. Los agentes responsables del crecimiento son comúnmente divididos en factores genéticos (originados en el genoma) y medioambientales (mecánicas o funcionales) que actúan externamente.<sup>11</sup>

El patrón persistente en la configuración facial, así como los cartílagos y suturas faciales fueron hallazgos que realizó Brodie, al estudiar el crecimiento craneofacial, indicando que se encuentran bajo un fuerte control genético. Los autores suponen que la función genética ejerce una influencia fundamental en el establecimiento del patrón facial básico y sobre las características que el medio externo e interno que operan en ellas. Es el genotipo el que aporta la información necesaria para lograr la expresión fenotípica, pero el problema es reconocer cómo el genotipo puede llegar a ser modificado por factores generales, regionales y locales.<sup>11</sup>

#### 2.2.2.2 Teoría de Weinmann-Sicher

Joseph-Peter Weinmann y Harry Sicher afirmaron que el crecimiento cráneo facial como un todo era el resultado de una formación genética innata en los tejidos esqueléticos. Sus ideas llegaron a ser denominadas como la *teoría de la dominancia sutural*. Según él, las suturas, el cartílago y el periostio serían todos responsables del crecimiento facial bajo un fuerte control genético intrínseco. Propuso que la translación hacia abajo y hacia delante del complejo estomatognáficofacial es debida al crecimiento de las suturas frontomaxilar, cigomáticomaxilar,

cigomácticotemporal y pterigopalatina que están localizadas oblicuamente y más o menos paralelas unas a otras, y producen una fuerza de separación en los tejidos. Esto supone no solamente que el crecimiento toma lugar en las suturas, sino que la proliferación celular dentro de la sutura puede producir una fuerza de separación que mueve los huesos; análogo a lo que sucede con la sincondrosis.<sup>11</sup>

#### 2.2.2.3 Teoría de James H. Scott

En esta teoría, James Scott propuso que la separación de los huesos confinada a una sutura puede darse luego de que ocurre el crecimiento de un órgano asociado, tal como el cerebro o el ojo, o el crecimiento del cartílago de la sincondrosis de la base craneal y el tabique nasal. Apoyó esta teoría, luego de la extirpación experimental del ojo, lo cual demostró, que éste no parece ser necesario para la iniciación de la formación ósea de la órbita, sino que el crecimiento del ojo determina el cambio en tamaño, forma y posición de la órbita. Asimismo, afirmó que las porciones cartilaginosas de la cabeza, la cápsula nasal, la mandíbula y la base del cráneo están bajo control genético intrínseco y que dominan el crecimiento facial posnatal.<sup>11</sup>

#### 2.2.2.4 Teoría de la matriz funcional

Melvin Moss se opuso a la doctrina propuesta por Joseph-Peter Weinmann y Harry Sicher, sugiriendo que la morfogénesis craneal debe ser explicada en términos de la filogenia y que la forma del cráneo resultaba de las funciones de los órganos adyacentes. De acuerdo con ésta, el origen, crecimiento y mantenimiento del esqueleto dependen casi exclusivamente de la matriz funcional, que comprende tejidos blandos, músculos, nervios, glándulas, dientes y cavidades que llevan a cabo tales funciones, y unidades esqueléticas que consisten en huesos, cartílagos o tendones, los cuales protegen y soportan la matriz.<sup>11</sup>

#### 2.2.2.5 Teoría de van Limborgh

Esta teoría asume que el crecimiento facial posnatal es controlado por un sistema multifactorial: factores genéticos intrínsecos, factores epigenéticos locales y generales y factores medioambientales locales y generales.

Los factores genéticos intrínsecos ejercen su influencia dentro de las células, en las cuales ellos están contenidos y determinan las características de las células y tejidos (diferenciación craneal).

Los factores epigenéticos son aquellos determinados genéticamente, pero que ejercen su influencia fuera de las células y tejidos en las cuales son ellos son producidos. Tales efectos pueden ser generados en estructuras adyacentes, entonces serán factores epigenéticos locales (inducción embrionaria), o tienen efectos a distancia, factores epigenéticos generales (hormonas de crecimiento o sexuales).<sup>11</sup>

#### 2.2.3 Teorías de malformaciones congénitas y deformidades del sistema osteomuscular

Existen variedad de teorías acerca de este tipo de anomalías, entre las cuales podemos mencionar: *la teoría mecánica* la cual se da a consecuencia de la posición que adopta el feto dentro del útero, por otro lado, se encuentra *la teoría genética* la cual se refiere a la modificación de los genes, y por último *la teoría neuromuscular* la que afirma que existe un desequilibrio en la fuerza muscular de tendones y retracciones capsulares causando estas anomalías.<sup>12</sup>

#### 2.2.4 Teorías de malformaciones congénitas del sistema urinario

Las teorías engloban la obstrucción temprana del tracto urinario en la formación renal, la segunda es la anomalía global del desarrollo embrionario renal, secundaria a mutaciones en los genes que lo controlan la tercera en factores epigenéticos como diabetes mellitus gestacional mal controlada durante el embarazo.<sup>13</sup>

#### 2.2.5 Teorías de las malformaciones congénitas del sistema circulatorio

Los primeros escritos acerca de las malformaciones congénitas en el ser humano fueron señalados y descritos en varios registros cuneiformes que se conservaban en la Biblioteca Real de Nínive (actualmente la ciudad de Mosul en Irak). Es el primer escrito respecto a la «*ectopia cordis*». Así, en hipérbole «el corazón histórico» del conocimiento del sistema cardiovascular, nació en el mundo árabe.<sup>14</sup>

Con la aparición de la civilización egipcia en el 3,000 a.C., mucha de su información fue copiada a papiros, siendo para la cardiología los más famosos el papiro de Edwin Smith y el papiro de Ebers, donde se describen claramente ciertos fenómenos como la circulación y su relación con el corazón y se señala de manera exacta la localización del mismo. Es en el papiro de Ebers donde se describe de forma detallada la importancia de la palpación del pulso y su presencia fue asociada con la vida. Además, la interpretación mística, mágica y religiosa siempre estuvo presente, tal como se ilustra en un bajorrelieve egipcio que data del 1,250 a.C., donde en el juicio final se valoraba el peso del corazón de la persona fallecida como un indicador de la conducta en vida del sujeto, siendo después entregado a su devorador místico durante el Juicio de Osiris.<sup>14</sup>

Leonardo da Vinci describió y dibujó un caso de defecto septalinteratrial ahora conocido como comunicación interventricular (CIA). En los bocetos de da Vinci se puede observar la primera descripción del corazón univentricular con comunicación interatrial y la persistencia de vena cava superior izquierda.<sup>14</sup>

Nicolás Steno quien fue educado en un ambiente predominantemente luterano describió en 1665 por primera vez lo que más tarde sería denominado como la «tetralogía de Fallot». Además, él fue pionero en cuestionar las hipótesis de la condensación de la sangre en los pulmones y su gasificación en el corazón como medio para conseguir el bombeo descrito por William Harvey.<sup>14</sup>

Por más de 50 años existió una cadena de descripciones relevantes acerca del sistema cardiovascular, como consecuencia de las investigaciones de Malí, Streeter, de Haan, Rosenquist, Manasek y Stalsberg. Los estudios de María V. de la Cruz, doctora del Instituto Nacional de Cardiología del Hospital Ignacio Chávez, permitieron conocer con claridad la morfogénesis de dos patologías complejas que son doble entrada del ventrículo izquierdo al derecho.<sup>14</sup>

#### 2.2.6 Teoría de las malformaciones congénitas del tracto digestivo

Se han propuesto dos teorías para explicar las malformaciones congénitas del tracto digestivo.

#### **2.2.6.1 Teoría de Tandler**

Esta teoría plantea que el tubo digestivo, en las etapas tempranas de su desarrollo, un cordón dirigido sin lumen se recanaliza por la formación de vacuolas hasta dar lugar a la luz intestinal y dice que un defecto en esta recanalización podría dar lugar a las atresias congénitas en cualquier punto del tracto digestivo.<sup>15</sup>

#### **2.2.6.2 Teoría vascular**

La más aceptada por los científicos ha sido que un accidente vascular que ocurre tardíamente en la gestación lleva a necrosis y licuefacción del segmento afectado causando por ejemplo atresia del intestino. Algunos autores sugieren que tiene su origen en etapas tempranas del desarrollo embrionario como resultado de una alteración en el desarrollo de la notocorda o bien por la formación primaria de la arteria mesentérica superior lo que da como resultado una atresia intestinal.<sup>15</sup>

### **2.3 Marco conceptual**

#### **2.3.1 Concepto de malformaciones congénitas**

Las expresiones defecto congénito, malformación congénita y anomalía congénita son términos sinónimos que se utilizan para describir los trastornos estructurales, conductuales, funcionales y metabólicos presentes en el momento del nacimiento.<sup>8</sup>

Las malformaciones congénitas son alteraciones estructurales que ocurren en la etapa intrauterina y que ya están presentes al momento del nacimiento. Pueden afectar órganos, sistemas, o partes del cuerpo y pueden ser causadas por solo un gen defectuoso (o varios), una alteración cromosómica, una combinación de factores hereditarios y la exposición a teratógenos presentes en el medio ambiente o por carencias de micronutrientes, también se describen ciertas enfermedades maternas, así como la exposición a sustancias nocivas durante el embarazo.<sup>1,5</sup>

## 2.3.2 Embriología

### 2.3.2.1 Primera semana

Del ciclo ovárico, normalmente sólo un ovocito alcanza la madurez y durante la ovulación sólo uno se descarga, durante este momento el ovocito se encuentra en la segunda división meiótica, rodeado por la zona pelúcida y células granulosas, la acción de barrido de las fimbrias de las trompas hace caer el ovocito en la trompa uterina, en el momento en que el espermatozoide ha penetrado el ovocito, este termina su segunda división meiótica y se forma el pronúcleo femenino, la cabeza del espermatozoide se desprende de la cola, se engruesa y forma el pronúcleo masculino, una vez que el ADN de ambos núcleos se ha replicado, los cromosomas materno y paterno se entremezclan y se dividen mitóticamente. La fecundación se completa cuando los pronúcleos masculino y femenino se unen y los cromosomas maternos y paternos se mezclan durante la metafase de la primera división mitótica del cigoto y esta permite el restablecimiento del número diploide de cromosomas.<sup>16</sup>

A medida que discurre en la trompa uterina hacia el útero, el cigoto experimenta un proceso de segmentación durante la que se da una serie de divisiones mitóticas que aumentan el número de células o blastómeros, siendo más pequeños en cada división, después experimenta un proceso de compactación que lo convierte en un cúmulo de células unidas herméticamente con una capa interna y otra externa formando una mórlula de 16 células, esta entra en el útero el día 3 o 4 después de la fecundación y empieza a desarrollar una cavidad y forma el blastocisto constituido por el embrioblasto, el blastocele y el trofoblasto y, más adelante, forma estructuras extraembrionarias y la parte embrionaria de la placenta. La masa celular interna que aparece en la compactación es la que forma el embrión y la masa celular externa esta rodea las células internas y la cavidad del blastocito y formará el trofoblasto.<sup>16</sup>

El trofoblasto existente en el polo embrionario se diferencia con la formación de dos capas, un sincitiotrofoblasto externo y un citotrofoblasto interno. El sincitiotrofoblasto infiltra el epitelio endometrial y el tejido conjuntivo subyacente, ya que, durante la implantación, el útero se encuentra en fase secretora y el blastocito se implanta en el endometrio de la pared anterior o posterior. Al mismo tiempo, en la superficie profunda del embrioblasto se forma una capa cuboidea de hipoblasto. Hacia el final de la primera semana, el blastocisto está implantado superficialmente en el endometrio.<sup>16</sup>

### 2.3.2.2 Segunda semana

Durante la segunda semana, el blastocito se encuentra parcialmente sumergido en el estroma endometrial, el trofoblasto se divide en dos capas, una interna en proliferación activa denominada citotrofoblasto y una capa externa llamada sincitiotrofoblasto, hacia el día nueve este desarrolla lagunas y erosiona los sinusoides maternos y la sangre materna entra en la red lagunar y al culminar la semana se inicia la circulación uteroplacentaria. El citotrofoblasto forma columnas celulares que invaden el sincitio y quedan envueltas, generando así las vellosidades primarias. Al final de la segunda semana, el blastocito está completamente sumergido y la herida de la superficie de la mucosa ha cicatrizado.<sup>16</sup>

Por otro lado, la masa celular interna o embrioblasto se diferencia en el epiblasto y el hipoblasto y ambos forman el disco bilaminar, las células del epiblasto originan el amnioblasto que reviste la cavidad amniótica, Las células del endodermo se continúan con la membrana exocelómica y ambas envuelven el saco vitelino primitivo. Al culminar la segunda semana, el mesodermo extraembrionario llena el espacio entre el trofoblasto y el amnios y la membrana exocelómica del interior, cuando en esta se desarrollan vacuolas en este tejido se forma la cavidad corionica.<sup>16</sup>

### 2.3.2.3 Tercera semana

El disco embrionario bilaminar se convierte en un disco embrionario trilaminar durante la gastrulación. Estos cambios comienzan con la aparición de la línea primitiva, lo que tiene lugar al comienzo de la tercera semana en forma de un engrosamiento del epiblasto en el extremo caudal del disco embrionario. La línea primitiva procede de la migración de las células del epiblasto hasta el plano medial del disco. La invaginación de las células epiblásticas a partir de la línea primitiva da lugar a las células mesenquimales que migran ventrales, laterales y cranealmente entre el epiblasto y el hipoblasto. Tan pronto como la línea primitiva comienza a producir células mesenquimales, el epiblasto se denomina ectodermo embrionario. Algunas células del epiblasto desplazan el hipoblasto y forman el endodermo embrionario. Las células mesenquimales producidas por la línea primitiva se organizan al poco tiempo, formando una tercera capa germinal, el mesodermo intraembrionario o embrionario, que ocupa la zona entre el hipoblasto previo y las células del epiblasto. Las células del mesodermo migran hasta los bordes del disco

embrionario, donde se unen al mesodermo extraembrionario que cubre el amnios y el saco vitelino.<sup>16</sup>

Al final de la tercera semana, el embrión es un disco embrionario plano y ovoideo. El mesodermo se localiza entre el ectodermo y el endodermo del disco en todas las zonas excepto en la membrana orofaríngea, en el plano medial ocupado por la notocorda y en la membrana cloacal. Al comienzo de la tercera semana, las células mesenquimales procedentes de la línea primitiva forman el proceso notocordal entre el ectodermo y el endodermo embrionarios. El proceso notocordal se extiende desde el nodo primitivo hasta la placa precordial. En el suelo del canal notocordal aparecen una serie de zonas de abertura que poco tiempo después presentan coalescencia y dan lugar a la placa notocordal. Esta placa se pliega formando la notocorda, que representa el eje primordial del embrión alrededor del cual se forma el esqueleto axial (es decir, la columna vertebral).<sup>16</sup>

La placa neural aparece en forma de un engrosamiento del ectodermo embrionario inducido por la notocorda en desarrollo. En la placa neural aparece un surco neural longitudinal que está rodeado por los pliegues neurales. La fusión de estos pliegues forma el tubo neural, es decir, el primordio del SNC. A medida que los pliegues neurales se fusionan para formar el tubo neural, las células neuroectodérmicas forman una cresta neural entre el ectodermo de superficie y el tubo neural. El mesodermo existente a cada lado de la notocorda se condensa formando columnas longitudinales de mesodermo paraxial; al final de la tercera semana estas columnas dan lugar a los somitas.<sup>16</sup>

El celoma, la cavidad existente en el interior del embrión aparece inicialmente en forma de espacios aislados en el mesodermo lateral y en el mesodermo carcinogénico. Después, las vesículas celómicas muestran coalescencia formando una cavidad única con forma de herradura, que en última instancia es el origen de las cavidades corporales. Los vasos sanguíneos aparecen inicialmente en la pared del saco vitelino, la alantoides y el corion y, al poco tiempo, se desarrollan en el interior del embrión. Los eritrocitos fetales y del adulto proceden de los diferentes precursores hematopoyéticos. El corazón primordial está representado por los dos tubos cardíacos endocardios. Hacia el final de la tercera semana los tubos cardíacos se fusionan y forman un corazón tubular que está conectado con los vasos del embrión, la vesícula umbilical, el corion y el tallo de conexión, constituyendo un sistema cardiovascular primordial.<sup>16</sup>

Las vellosidades coriónicas primarias se convierten en vellosidades coriónicas secundarias a medida que adquieren zonas centrales constituidas por mesénquima. Antes del final de la tercera semana aparecen capilares en las vellosidades coriónicas secundarias, lo que las transforma en vellosidades coriónicas terciarias. Las extensiones del citotrofoblasto procedentes de estas vellosidades troncales se fusionan y forman una cubierta citotrofoblástica que representa el elemento de anclaje del saco coriónico al endometrio.<sup>16</sup>

#### 2.3.2.4 Cuarta semana a la octava semana

Al comienzo de la cuarta semana, el plegamiento en los planos medio y horizontal convierte el disco embrionario trilaminar plano en un embrión con configuración cilíndrica y forma de «C». La formación de la cabeza, de la eminencia caudal y de los pliegues laterales es una secuencia continua de acontecimientos que da lugar a la aparición de una constricción entre el embrión y la vesícula umbilical. A medida que la cabeza se pliega ventralmente, parte del endodermo queda incorporado a modo de intestino primitivo anterior en la región de la cabeza embrionaria en desarrollo. El plegamiento de la región de la cabeza también da lugar al desplazamiento ventral de la membrana orofaríngea y del corazón, al tiempo que el encéfalo en desarrollo se convierte en la parte más craneal del embrión. Según la eminencia caudal se pliega ventralmente, parte de la capa germinal endodérmica queda incorporada en el extremo caudal del embrión, a modo de intestino primitivo posterior. La parte terminal del intestino primitivo posterior se expande formando la cloaca. El plegamiento de la región caudal también origina la membrana cloacal, la alantoides y el tallo de conexión, que se desplaza hacia la superficie ventral del embrión.<sup>16</sup>

El plegamiento del embrión en el plano horizontal incorpora parte del endodermo en el propio embrión, a modo de intestino primitivo medio. La vesícula umbilical permanece unida al intestino primitivo medio a través del estrecho conducto onfaloentérico (tallo vitelino). Durante el plegamiento del embrión en el plano horizontal se forman los primordios de las paredes corporales lateral y ventral. A medida que se expande, el amnios cubre el tallo de conexión, el conducto onfaloentérico y la alantoides, formando así una cubierta epitelial para el cordón umbilical.<sup>16</sup>

Las tres capas germinativas se diferencian con la formación de los distintos tejidos y órganos, de manera que hacia el final del período embrionario ya se han establecido los esbozos

de los principales órganos y sistemas. El aspecto externo del embrión está influido por la formación del encéfalo, el corazón, el hígado, los somitas, los miembros, las orejas, la nariz y los ojos.<sup>16</sup>

El ectodermo, mesodermo y endodermo originan sus propios tejidos y sistemas de órganos, la capa germinal ectodérmica origina los órganos y estructuras que establecen contacto con el exterior como: el sistema nervioso central, sistema nervioso periférico, epitelio sensitivo de la oreja, la nariz y los ojos, la piel incluidas las uñas y el pelo, la hipófisis, las glándulas mamarias y sudoríparas y el esmalte de los dientes. Las placas mesodérmicas paraxial, intermedia y lateral son componentes importantes de la capa germinal mesodérmica, el mesodermo paraxial forma somitómeros que originan el mesénquima de la cabeza y se organizan en somitas en los segmentos caudales y occipitales, estas omitas originan el miotoma (tejido muscular) el esclerotoma (cartílago y hueso) y el dermatoma (tejidos subcutáneos de la piel) que son tejidos de sostén del cuerpo, asimismo el mesodermo origina el sistema vascular (el corazón las arterias, venas y vasos linfáticos y todas las células sanguíneas y linfáticas) el sistema urogenital: riñones, gónadas y sus conductos a excepción de la vejiga y por último también derivan el bazo y la corteza de las glándulas suprarrenales. La capa germinal endodérmica proporciona el revestimiento epitelial del tubo gastrointestinal, aparato respiratorio y la vejiga urinaria, también forma el parénquima de las glándulas tiroidea y paratiroides, el hígado y páncreas y por último el revestimiento de la cavidad timpánica y el conducto auditivo.<sup>16</sup>

Dado que entre la cuarta y la octava semana se forman los esbozos de la mayor parte de las estructuras externas e internas esenciales, éste es el período más crítico del desarrollo. Las alteraciones del desarrollo durante este período pueden tener como consecuencia malformaciones congénitas importantes.<sup>16</sup>

### 2.3.3 Etiología

#### 2.3.3.1 Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a

alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes.<sup>1</sup>

#### 2.3.3.2 Factores genéticos

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas.<sup>1</sup>

#### 2.3.3.3 Factores teratógenos

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias.<sup>1</sup>

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión. Aunque las anomalías génicas y cromosómicas pueden producir malformaciones congénitas, el término teratógeno se restringe sólo a los factores ambientales. La susceptibilidad de un embrión frente a distintos teratógenos depende de los siguientes aspectos: el genotipo del conceptus y del modo con que éste interactúa con los factores ambientales. Diferentes especies o razas reaccionan de distinta manera frente a los mismos teratógenos que actúan con la misma potencia en la etapa del desarrollo alcanzada en el momento en que actúa el teratógeno. Aunque en ningún período del desarrollo el embrión está libre de ser afectado, existe un período de máxima susceptibilidad que corresponde a la organogénesis. Los órganos más afectados serán aquellos donde la intensidad del desarrollo y de los procesos metabólicos es mayor. La dosis administrada afectará la forma en que se manifestará la desviación del desarrollo normal y aumenta de grado a medida

que aumenta la dosis del teratógeno administrado. Las fluctuaciones van desde el no efecto hasta el nivel letal.<sup>17</sup>

#### 2.3.3.4 Factores infecciosos

Las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de anomalías congénitas en los países de ingresos bajos y medios.<sup>1</sup>

#### 2.3.3.5 Micotoxinas

Las micotoxinas son metabolitos secundarios tóxicos producidos por ciertas especies de hongos al final de la fase de crecimiento, cuando han infestado productos agrícolas, especialmente cereales y frutos secos. Las aflatoxinas pertenecen al grupo de las micotoxinas, toxinas producidas por hongos que contaminan los cereales y frutos secos, pudiendo provocar al ser humano aflatoxicosis al consumir dichos alimentos con altas concentraciones de aflatoxinas. Aunque han sido identificados al menos 20 tipos diferentes de aflatoxinas, existen cuatro aflatoxinas principales: aflatoxina B1, aflatoxina B2, aflatoxina G1 y aflatoxina G2. Además, es de especial importancia la aflatoxina M1, derivada de la aflatoxina B1, que es excretada en la leche de las hembras de los mamíferos por ingestión de pienso contaminado con aflatoxina B1. De la misma forma, a partir de la aflatoxina B2 se forma la aflatoxina M2. Por ello, las aflatoxinas M1 y M2 aparecen en la leche, la orina y las heces. Todas las aflatoxinas son carcinogénicas, mutagénicas y teratogénicas, pero la aflatoxina B1 es considerada la más tóxica y está clasificada como cancerígena para el ser humano y la aflatoxina M1 como posiblemente cancerígena para los humanos.<sup>18</sup>

### 2.3.4 Clasificación de malformaciones congénitas

#### 2.3.4.1 Malformaciones congénitas mayores

Anomalías congénitas mayores son aquellos defectos que se producen a nivel de cualquier órgano produciendo limitaciones importantes en las áreas biológica y psicológica, presentando riesgo para la vida del paciente, necesitando de tratamiento quirúrgico o estético, causando en múltiples ocasiones la muerte de los pacientes. Se producen en el período embrionario.<sup>7,19,20</sup>

Este tipo de malformaciones tienen una herencia poligénica o multifactorial, que en ocasiones presenta un antecedente de un defecto similar en algún miembro de la familia. Ciertos grupos pueden seguir un patrón de herencia mendeliana. Dentro de ellas, el 22% de las malformaciones mayores son aisladas y el 3% de las malformaciones múltiples son debidas a la afectación en un solo gen. Cuando una malformación mayor se presenta sin otra anomalía se denomina *anomalía aislada*; cuando se acompaña de dos o más malformaciones se denominan *anomalías múltiples*. Las anomalías múltiples se pueden clasificar según los progresos en el conocimiento de su causa, con el objetivo de alcanzar la uniformidad de criterios que permitan comparar investigaciones.<sup>7,19,20</sup>

En lo que respecta a la incidencia de anomalías mayores en México, se registra en Guadalajara, Jalisco en una población de 7,791 recién nacidos vivos consecutivos en el Distrito Federal, se encontró una incidencia de 1.2% de malformaciones congénitas mayores.<sup>11</sup> Actualmente, en Guatemala no se cuenta con información actualizada acerca de la incidencia de anomalías congénitas presentes en los nacimientos de los hospitales del país.

#### 2.3.4.1.1 Malformaciones congénitas del sistema nervioso

##### 2.3.4.1.1.a Anencefalia

Es una malformación que se produce por el cierre del surco neural para formar un tubo neural intacto, produciéndose completamente a los 28 días de gestación, alterando el desarrollo del prosencéfalo. Es una malformación del extremo anterior del tubo neural, que presenta ausencia del encéfalo y de cubiertas craneales, exponiendo tejido de tipo hemorrágico y degenerado que se extiende desde la lámina terminal hasta el agujero occipital. Los recién nacidos con anencefalia presentan aspecto en forma de rana en una vista frontal, presenta predominio en el género femenino. Generalmente, no se puede determinar la etiología de la misma, pero se puede relacionar con frecuencia con presencia de polihidramnios. La amniocentesis permite detectar niveles elevados de  $\alpha$ -fetoproteína liberada en líquido amniótico, que pueden ayudar a detectar casos de anencefalia.<sup>2,21</sup>

El esfuerzo terapéutico realizado por el personal de salud en estos neonatos es inútil, debido a que esta malformación es incompatible con la vida. Existe una teoría que refiere que se debe una mutación en algún gen que impide a las personas la utilización correcta del

ácido fólico ya que en algunas pacientes, aunque lo consuman regularmente en la dieta, su organismo no lo aprovecha, siendo este elemento uno de los más importantes durante la síntesis del ácido desoxirribonucleico (ADN), es por eso que el servicio de salud pública en Estados Unidos, recomienda que mujeres en edad fértil consuman 0.4 mg de ácido fólico cada día a fin de reducir el riesgo de concebir niños con defectos del tubo neural.<sup>20</sup>

#### 2.3.4.1.1.b Espina bífida

Defecto del tubo neural que se presenta en las primeras dos semanas de gestación, producida por el cierre parcial de los pliegues neurales y fusión defectuosa de los arcos vertebrales. Es considerada como una de las más importantes anomalías del tubo neural, debido a que induce a una protrusión de estructuras tales como: meninges, músculo, piel, nervios, las cuales pueden ser expuestas en la superficie. Se encuentra localizada a lo largo de la columna vertebral, 50% a nivel dorsolumbar o lumbar, 30% en nivel lumbosacro; 20% a nivel cervical o dorsal. Con base en su lesión se puede dividir en: espina bífida oculta y espina bífida quística.<sup>22</sup>

##### 2.3.4.1.1.b.1 Espina bífida oculta

Radica en un defecto sin presencia de protrusión de la médula espinal y meninges, que en la mayoría de casos se presenta de manera asintomática, y no presenta ninguna consecuencia. Su presencia puede ser evidenciada por la presencia de un mechón de pelo, lipoma o cambio de coloración en la piel de la línea media baja de la espalda.<sup>2</sup>

##### 2.3.4.1.1.b.2 Espina bífida quística

Lesión ubicada en el área lumbosacra, producida por un defecto en el cierre de los arcos vertebrales, con presencia de un saco o quiste que involucra tejido de tipo nervioso, meninges, piel y hueso, con presencia de líquido cefalorraquídeo.<sup>22</sup>

#### 2.3.4.1.1.c Encefalocele

Divertículo de tejido mal formado de tejidos del sistema nervioso central, tejido encefálico fuera de cavidad craneana, ocasionado por un defecto mesodérmico que se lleva a cabo en el cierre anterior del tubo neural o después del mismo. Se manifiesta con frecuencia en región

occipital o fosa posterior, y en raras ocasiones en zona frontal o base del cráneo. Los pacientes que presentan este tipo de anomalía corren riesgo de presentar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformaciones de Arnold-Chiari, problemas visuales, retraso mental y crisis convulsivas, como manifestaciones adicionales a lo anteriormente mencionado.<sup>2</sup>

#### 2.3.4.1.1.d Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural

Es el crecimiento anormal de los ventrículos cerebrales, resultante de un desbalance entre la producción y la absorción del líquido cefalorraquídeo (LCR), ocasionando un exceso de líquido en los ventrículos cerebrales. Puede estar acompañado de crecimiento anormal de la cabeza.<sup>22</sup>

#### 2.3.4.1.1.e Microcefalia

Es una malformación neonatal que se caracteriza por la disminución del diámetro craneal de un recién nacido por debajo de dos desviaciones estándar de la media para la edad. Se acompaña de un escaso crecimiento del cerebro, ocasionando discapacidades que comprometen la vida. Puede ser leve o grave. Las causas más frecuentes que la producen son: infecciones intrauterinas (toxoplasmosis, rubéola, herpes, sífilis, citomegalovirus, VIH y virus del Zika); exposición a productos químicos; anomalías genéticas; malnutrición grave en la vida fetal.<sup>23</sup>

#### 2.3.4.1.2 Malformaciones congénitas del sistema circulatorio

Las malformaciones del sistema circulatorio son producto de alteraciones del desarrollo embrionario del corazón, producidos aproximadamente entre la tercera y la décima semana de gestación. De etiología no definida, considerando tres principales causas: genética, factores ambientales y multifactorial, en la que se asociarían factores genéticos y ambientales.<sup>2</sup>

#### 2.3.4.1.2.a Tronco arterioso común

Presencia de una sola arteria que nace del corazón, que cabalga sobre el septum interventricular, originando arterias coronarias, arterias pulmonares y aorta descendente. Embriológicamente aparece como una parada en el proceso de septación de la arteria troncal, por deficiencia del septum aórtico-pulmonar y por deficiencia del infundíbulo subpulmonar.<sup>24</sup>

Sus manifestaciones clínicas son: cianosis, taquipnea y sudoración durante la alimentación, falta de ganancia de peso, alteración del pulso, hepatomegalia. Su incidencia es del 0.21 a 0.34% de pacientes nacidos con anomalía cardiaca, por lo que es relativamente rara.<sup>24</sup>

#### 2.3.4.1.2.b Trasposición de grandes vasos

Condición en la que la salida de la aorta y de la arteria pulmonar del corazón están invertidas. Se puede observar disnea, problemas de alimentación y cianosis.<sup>24</sup>

#### 2.3.4.1.2.c Tetralogía de Fallot

Complejo originado por una tabicación troncoconal ectópica en la que el tabique que separa el canal aórtico del pulmonar se desarrolla dentro del territorio que normalmente le corresponde al canal pulmonar. El tabique conal se desplaza hacia adelante y a la izquierda, desalineando la porción más anterior del tabique interventricular primitivo, creando una comunicación interventricular a nivel infundibular que se extiende o no a la porción membranosa del tabique ventricular. Así mismo origina cabalgamiento aórtico que conecta ese vaso con ambos ventrículos a partes iguales en la mayoría de los casos. Su trastorno hemodinámico origina una hipertrofia ventricular izquierda. Se asocia a síndrome de Di George y trisomía 21.<sup>25</sup>

#### 2.3.4.1.2.d Comunicación interventricular

La comunicación interventricular (CIV) es la cardiopatía congénita más frecuente. Es un defecto a nivel del septo interventricular que comunica el ventrículo izquierdo con el ventrículo derecho. La CIV aislada corresponde a un 25% de todas las CC. Se puede dar asociada a tetralogía de Fallot, canal atrioventricular, transposición de grandes arterias, truncus.<sup>2</sup>

Se clasifica en base a su localización, por lo que dentro de ella se encuentran: CIV membranosa (localizada debajo de la válvula aórtica y detrás de la valva septal de la valva tricúspide); CIV supracristal (superior y anterior, se localiza debajo de las válvulas de ambos troncos arteriales); CIV muscular (ubicada en la zona del músculo del septo); CIV del septo de entrada (defecto posterior y superior ubicado cerca del anillo tricuspídeo).<sup>2</sup>

Como parte de sus manifestaciones clínicas, puede aparecer insuficiencia cardiaca congestiva (ICC) entre las 2 y 8 semanas de vida acompañado de ritmo de galope, taquicardia, taquipnea, tiraje, hepatomegalia y mala perfusión periférica. A la auscultación se percibe un soplo sistólico con un segundo ruido único indicaría unas resistencias pulmonares elevadas. En el electrocardiograma suele haber una hipertrofia biventricular; aunque, si la presión en el VD es alta, puede haber una hipertrofia ventricular derecha (HVD).<sup>2</sup>

#### 2.3.4.1.3 Malformaciones congénitas del tracto digestivo

La obstrucción intestinal congénita ocurre en aproximadamente 1:2000 nacidos vivos y es una de las causas más comunes de admisión en las unidades de cirugía neonatal. Morfológicamente, estos defectos congénitos se definen como una solución de la continuidad del intestino y pueden ser divididos en estenosis o atresia. Juntos, constituyen una de las causas más comunes de obstrucción neonatal intestinal.<sup>26</sup>

##### 2.3.4.1.3.a Atresia esofágica

La atresia esofágica ocurre en uno de cada 3,000 a 4,500 neonatos vivos. Al parecer, existe un ligero predominio en los varones, aunque esto no es un hallazgo universal.<sup>27</sup>

Se desconoce la causa de la embriogénesis anormal. No se ha observado que las malformaciones de atresia esofágica se presenten en forma espontánea en otros mamíferos. La relación no aleatoria bien conocida con las anomalías vertebrales, anales, cardiacas, renales y de las extremidades, sugiere un trastorno generalizado de la embriogénesis. Es probable que cualquiera de diversas agresiones externas al feto, si se presentan durante el periodo crítico de organogénesis, de lugar a estas anomalías. Es factible que la causa de las anormalidades traqueoesofágicas en un lactante sin otras alteraciones sea diferente de la de pacientes con múltiples defectos adicionales. Hay informes de casos familiares, pero son raros.<sup>27</sup>

La incidencia de gemelos, monocigotos y dicigotos, parece ser más alta en familias con niños que sufren atresia esofágica respecto de la población general. Algunas veces, dos gemelos monocigotos presentan el defecto, pero es más frecuente que solo uno tenga la atresia esofágica, lo que indica que los fenómenos del desarrollo son más importantes que los genéticos.<sup>27</sup>

En un estudio se observó una variación cíclica de la incidencia de la incidencia, sin un patrón estacional, lo que hace pensar en un posible agente infeccioso. La atresia esofágica es un efecto raro, aunque conocido, de la talidomida. Hay informes de una relación con el uso de progesterona sola o en combinación con estrógeno. Asimismo, existen referencias de la presencia de defectos esofágicos sin fistulas traqueales en descendientes de ratones con deficiencia de riboflavina y se ha identificado un caso de fistula traqueoesofágica en la descendencia de ratas hembras con deficiencia de vitamina A. Se ha diseñado un modelo experimental en ratas que utilizaban la exposición a doxorrubicina, pero no está clara la relevancia de esto para los factores etiológicos de estas irregularidades en seres humanos. Varias delecciones y duplicaciones cromosómicas se relacionan con estas anomalías, más que las veces que la trisomía 18 o 21.<sup>27</sup>

#### 2.3.4.1.3.b Estenosis hipertrófica del píloro

La estenosis hipertrófica del píloro es una de las condiciones quirúrgicas causas más comunes que se presentan en los recién nacidos. Esta ocurre en un rango de 1 a 4 por 1,000 nacidos vivos en niños blancos, pero es visto con menor frecuencia en niños no blancos. Los varones resultan más afectados que las mujeres, en una relación de 4:1. Los factores de riesgo para la estenosis hipertrófica del píloro incluyen historia familiar, género, edad materna temprana, ser el primer hijo y patrones maternos de alimentación. Los infantes prematuros son diagnosticados más tarde que los infantes a término o postérmino.<sup>27</sup>

La causa de la estenosis hipertrófica del píloro se desconoce, pero los factores genéticos y ambientales parecen jugar un rol decisivo en la patofisiología. La evidencia circunstancial para una predisposición genética incluye discrepancias de raza, la frecuencia aumentada en varones y el orden de nacimiento (los infantes primogénitos con una historia familiar positiva). Los factores ambientales asociados con la estenosis hipertrófica del píloro incluyen el método de alimentación (leche materna versus fórmula), la variabilidad estacional, exposición a eritromicina y alimentación transpílorica en infantes prematuros. Adicionalmente, ha habido interés en varios péptidos gastrointestinales o factores de crecimiento que puedan facilitar la hipertrofia pilórica.<sup>26,27</sup>

Algunos de estos incluyen el exceso de sustancia P, disminución de los niveles de neurotrofinas, deficiencia de óxido nítrico sintasa e hipersecreción de gastrina. Debido a esto, se

dice que la etiología de la estenosis hipertrófica del píloro es, probablemente, multifactorial con influencias ambientales.<sup>26</sup>

En el pasado, la mortalidad para la estenosis hipertrófica del píloro era considerable y cercana al 50%. Hoy en día, como sea, la mortalidad está cercana al 0% con un mejoramiento en la resucitación neonatal y anestesia, así como las técnicas quirúrgicas. La morbilidad es también significativamente más baja que en el pasado, con un rango de complicaciones, en general, entre el 1 y 2%. Adicionalmente, con las pilorotomías siendo realizadas laparoscópicamente, las ventajas cosméticas de las técnicas mínimamente invasivas son mucho mejores.<sup>26</sup>

#### 2.3.4.1.3.c Atresia o estenosis intestinal

La atresia y la estenosis duodenal son causas frecuentes de obstrucción intestinal, ocurren en aproximadamente 1 por cada 5,000 a 10,000 nacidos vivos y afecta más a los varones que a las niñas. Más de 50% de los pacientes afectados tienen otras anomalías congénitas asociadas, teniendo a la trisomía 21 presente hasta en el 30% de los afectados. Actualmente, la duodenostomía laparoscópica o abierta, con o sin duodenoplastía reductora se han convertido en el tratamiento estándar con una sobrevida postoperatoria temprana superior al 90%.<sup>26</sup>

La etiología de la obstrucción duodenal puede presentarse debido a una lesión gastrointestinal extrínseca o intrínseca. La causa más común de obstrucción duodenal es la atresia. Esta lesión intrínseca se cree que es más comúnmente causada por una falla de la recanalización del duodeno fetal, resultando en una obstrucción completa. Más tempranamente, en la 4<sup>a</sup> semana de gestación, el duodeno comienza a desarrollarse a partir de la porción distal del intestino anterior y la porción proximal del intestino medio. Durante la 5<sup>a</sup> y 6<sup>a</sup> semanas de gestación, el lumen duodenal se oblitera temporalmente debido a la proliferación de sus células epiteliales. La vacuolización debida a la degeneración de las células epiteliales durante la 11<sup>a</sup> semana de gestación conduce a una recanalización del duodeno. Un insulto embriológico durante este período puede conducir a una red intrínseca, atresia o estenosis. La forma extrínseca de obstrucción duodenal se debe a los defectos en el desarrollo de las estructuras vecinas tales como el páncreas, una vena porta preduodenal o secundaria a una malrotación y bandas de Ladd.<sup>26</sup>

#### 2.3.4.1.3.d Ano imperforado

El ano imperforado ha sido una condición muy conocida desde la antigüedad. Por varios siglos, los médicos, así como también los individuos quienes practicaron la medicina, trataban de ayudar a estos niños creando un orificio en el perineo. Muchos pacientes sobrevivieron, la mayoría porque sufrieron de un tipo de defecto que ahora es reconocido como «bajo». Aquellos con un «alto» defecto no sobrevivían al tratamiento. En 1835, Amussat fue el primero en suturar la pared rectal a los bordes de la piel, lo cual pudo haberse considerado como la primera anoplastía actual.<sup>26</sup>

Ocurre en uno de cada 4,000 o 5,000 recién nacidos y es ligeramente más común en varones. El riesgo estimado para una pareja que tiene un segundo hijo con una malformación anorrectal es de aproximadamente el 1%. El defecto más frecuente en pacientes varones es la atresia anorrectal con una fistula rectouretral, y es la atresia anorrectal con una fistula rectovestibular en niñas. El ano imperforado sin una fistula es casi un defecto inusual. Ocurre en aproximadamente el 5% del grupo entero de malformaciones y está asociado con el síndrome de Down. Históricamente, la persistencia de la cloaca fue considerada un defecto inusual, mientras una alta incidencia de fistula rectovaginal se reportaba en la literatura. En retrospectiva, parecía que la presencia de una cloaca es un defecto mucho más común en niñas. Una cloaca es la tercera causa más común de defectos en pacientes niñas después de las fistulas vestibulares y perineales, mientras una fistula rectovaginal actualmente es un defecto raro, presente en menos del 1% de casos. Parecía que la mayoría de pacientes que sufren de una cloaca persistente fueron erróneamente diagnosticadas con una fistula rectovaginal (ver tabla 2.1).<sup>26</sup>

Las malformaciones anorrectales representan un amplio espectro de defectos. Los términos «bajo», «intermedio» y «alto» son arbitrarios y no son útiles para términos terapéuticos o de pronóstico. Dentro del grupo de malformaciones anorrectales, tradicionalmente referidas como «altas», hay defectos incluidos con diferentes implicaciones terapéuticas y de pronóstico. Por ejemplo, la fistula retroprostática y la fistula rectovesical fueron, ambas, consideradas «altas», todavía la primera puede ser reparada con un abordaje posterior sagital únicamente y la segunda requiere de un abordaje abdominal adicional. Además, el pronóstico para cada tipo es completamente diferente. Por lo tanto, se debería considerar una clasificación más orientada a lo terapéutico y que sea para pronosticar, en la tabla a continuación se muestran las anomalías anorrectales más frecuentes por cada sexo.<sup>26</sup>

Tabla No. 2.1  
 Malformaciones congénitas del tracto digestivo  
 Clasificación de malformaciones anorrectales por sexo

Clasificación	
Masculino	Femenino
Cutánea (fistula perineal)	Cutánea (fistula perineal)
Fistula rectouretral	Fistula vestibular
Prostática	Ano imperforado sin fistula
Fistula rectovesical	Atresia rectal
Ano imperforado sin fistula	Cloaca
Atresia rectal	Malformaciones complejas

Fuente: Holcomb G. Murphy J. Patrick. Ashcraft's Pediatric Surgery.<sup>26</sup>

#### 2.3.4.1.4 Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular

##### 2.3.4.1.4.a Displasia del desarrollo de la cadera (luxación congénita de la cadera)

La displasia congénita de la cadera (actualmente se denomina como displasia del desarrollo de la cadera) generalmente incluye subluxación (dislocación parcial) de la cabeza del fémur, displasia acetabular y dislocación completa de la cabeza del fémur del verdadero acetábulo. En un recién nacido con una verdadera dislocación congénita de la cadera, la cabeza femoral puede estar dislocada y reducida dentro y fuera del acetábulo. En un niño más grande, la cabeza femoral permanece dislocada y secundariamente se desarrollan cambios en la cabeza femoral y acetábulo.<sup>27</sup>

Históricamente la incidencia de la displasia congénita de la cadera ha sido estimada para estar aproximadamente entre uno de cada 1,000 nacidos vivos. Un metaanálisis de la literatura estimó que la incidencia de la displasia del desarrollo de la cadera revelado por un examen físico hecho por pediatras era de 8.6 por cada 1,000; para la examinación ortopédica fue de 11.5 por cada 1,000 y para el ultrasonido de 25 por cada 1,000.<sup>27</sup>

Se han identificado varios factores de riesgo que son sospechosos para la aparición de la displasia congénita de la cadera. Es más común en niñas que en niños (en muchas series es hasta 5 veces más común). Los partos de nalgas constituyen entre el 3% y el 4% de todos los partos y la incidencia de displasia congénita de la cadera aumenta significativamente en esta

población de pacientes. MacEwen y Ramsey, en un estudio de 25.000 infantes, encontraron la combinación de niños de sexo femenino y presentación de nalgas para resultar en una displasia congénita de caderas en uno de cada 35 nacimientos de ese tipo.<sup>27</sup>

La displasia congénita de la cadera es más común en los niños primogénitos que en los hermanos subsiguientes. Una historia familiar de displasia congénita de la cadera aumenta la probabilidad de esta afección a aproximadamente el 10%. El origen étnico juega un papel importante: la displasia congénita de la cadera es más común en los niños blancos que en los niños negros. Otros ejemplos reportados incluyen la alta incidencia entre los indios Navajo y la incidencia relativamente baja entre los chinos.<sup>27</sup>

También existe una fuerte asociación entre la displasia congénita de la cadera y otras anormalidades musculoesqueléticas, como tortícolis congénito, *metatarsus adductus* y *talipes calcáneo valgus*. La tasa de coexistencia de tortícolis muscular congénita y displasia del desarrollo de la cadera es de aproximadamente 8%, con los niños con casi cinco veces más probabilidades de tenerla en comparación a las niñas. La relación entre displasia del desarrollo de la cadera y pie equino varo es controvertida. En un estudio de 349 lactantes con pie equino varo, sólo se encontró que uno tenía displasia del desarrollo de la cadera. Por el contrario, otro estudio de 119 niños con pie equino varo encontró nueve displasias del desarrollo de la cadera en siete pacientes; los autores recomendaron evaluaciones de ecografía de cadera para bebés con pie equino varo.<sup>27</sup>

Se han propuesto varias teorías sobre la causa de la displasia congénita de la cadera, incluyendo factores mecánicos, laxitud articular inducida por hormonas, displasia acetabular primaria y herencia genética. El parto con las fuerzas mecánicas de flexión anormal de las caderas puede ser fácilmente visto como una causa de dislocación de la cabeza femoral. La posición intrauterina más común coloca la cadera izquierda del feto contra el sacro materno. Esto podría explicar parcialmente la mayor incidencia de la displasia del desarrollo de la cadera en la cadera izquierda. Los factores mecánicos posnatales también podrían desempeñar un papel importante. Se ha observado un aumento de la incidencia de displasia congénita de la cadera en culturas que envuelven a los lactantes con la cadera en extensión constante.<sup>27</sup>

Varios autores han propuesto la laxitud de los ligamentos como un factor que contribuye a la displasia congénita de la cadera. La teoría es que la influencia de la hormona materna, la

relaxina, que produce relajación de la pelvis durante el parto, puede causar suficiente laxitud ligamentosa en el niño en el útero y durante el período neonatal para permitir la dislocación de la cabeza femoral. Esta teoría tiene credibilidad debido a que se ha demostrado que la relaxina atraviesa la placenta y la displasia del desarrollo de la cadera es más común en las mujeres que presumiblemente son más susceptibles a las influencias de la relaxina.<sup>27,28</sup>

Wynne-Davies describió una aparición familiar de un acetáculo «superficial», definido como un «rasgo de displasia» al proponer la displasia acetabular primaria como uno de los factores de riesgo para la displasia congénita de la cadera. El riesgo de una influencia genética fue observado por Ortolani, quien informó una incidencia del 70% de una historia familiar positiva en niños con displasia congénita de la cadera.<sup>27,28</sup>

#### 2.3.4.1.4.b Craneosinostosis

La craneosinostosis (a veces llamada craneoestenosis) es un desorden en el cual hay una fusión temprana de las suturas del cráneo en la infancia. Esto produce una forma anormal de la cabeza y, a veces, de la apariencia de la cara. La deformidad varía significativamente dependiendo de la sutura o suturas involucradas. La corrección quirúrgica puede ser necesaria para mejorar la apariencia y proveer un espacio adecuado para el crecimiento del cerebro.<sup>28</sup>

La craneosinostosis ocurre cuando una o más de las suturas mayores se cierran tempranamente y su causa es desconocida. Es llamada primaria cuando no está asociada con ningún otro problema. Cuando hay un desorden subyacente se considera como secundaria. Se puede considerar simple con solo una sutura involucrada o compuesta cuando múltiples suturas están involucradas.<sup>28</sup>

La apariencia depende de qué sutura o suturas se cierren tempranamente. Cuando una sutura se cierra tempranamente el crecimiento del cráneo en esa área se restringe. Puesto que el cerebro creciente necesita más espacio hay un cambio «compensatorio» en el cráneo, por lo tanto, el cráneo se empuja hacia fuera en las áreas donde las suturas están todavía abiertas y blandas.<sup>28</sup>

#### 2.3.4.1.4.c Onfalocele

La gastosquisis y el onfalocele son dos de los defectos congénitos de la pared abdominal más comunes. Estas dos condiciones son usualmente diagnosticadas en un ultrasonido prenatal y son fácilmente diferenciados por la localización del defecto y la presencia o ausencia de un saco envolviendo el intestino eviscerado. Hay un rango diferenciado de anomalías asociadas entre infantes con onfalocele y gastosquisis. El riesgo de una anormalidad cardiaca o genética en un infante con onfalocele se acerca al 50%, en cambio, es mucho más bajo en los recién nacidos con gastosquisis. El resultado a largo plazo para los neonatos con onfalocele está casi siempre determinado por las anomalías asociadas con el defecto.

En un onfalocele, ambos, el hígado y el intestino pueden estar herniados. Siempre hay un saco presente y el cordón umbilical se inserta sobre el saco. Por otra parte, este siempre es un defecto de la línea media.

El parto para los pacientes con onfalocele, así como aquellos con gastosquisis, debe ser dictado por consideraciones obstétricas, porque ni el parto vaginal y tampoco la cesárea han mostrado superioridad al ser comparadas. Como sea, a pesar de la abundancia de datos, la mayoría de médicos prefiere el parto por cesárea para neonatos con onfaloceles gigantes por el temor a causa daño hepático. Adicionalmente, la mayoría de autores abogan por un parto en un centro perinatal terciario para facilitar el acceso a cirujanos expertos en neonatos y pediatras.<sup>26</sup>

#### 2.3.4.1.4.d Gastosquisis

La gastosquisis se detecta en uno de cada 4,000 nacidos vivos. La mayoría de los embarazos complicados con gastosquisis son diagnosticados mediante ultrasonografía a las 20 semanas de gestación (segundo trimestre). Con la gastosquisis, el hígado nunca estará herniado y el saco siempre está ausente. La localización del defecto de la fascia está a la derecha del ombligo y el cordón umbilical está unido al ombligo. Adicionalmente, un poco más del 10% de los neonatos con gastosquisis tendrá una atresia asociada, más comúnmente yeyunal o ileal, el intestino grueso y delgado, el estómago puede estar herniado algunas veces.<sup>26</sup>

#### 2.3.4.2 Malformaciones congénitas menores

Son las que no producen limitaciones biológicas, psicológicas o sociales importantes en el individuo.<sup>7</sup>

##### 2.3.4.2.1 Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello

###### 2.3.4.2.1.a Catarata congénita

Es la opacidad del cristalino presente en el recién nacido o en los 3 primeros meses de vida. Puede ser uni o bilateral. Se estima que existen 200.000 niños ciegos por cataratas en el mundo. También se estima que la prevalencia de cataratas bilaterales al momento de nacer es de uno o tres de cada 10.000 nacimientos; siendo mayor en países en desarrollo, con tasas de 15 de cada 10.000 nacimientos. Puede ser una de las causas de ceguera infantil tratable según su etiología.<sup>29</sup>

###### 2.3.4.2.1.b Macroftalmia

Se refiere a una, o ambas, órbitas oculares con un ojo severamente hipoplásico en el momento del nacimiento o una ausencia completa del globo ocular debido al fracaso de la formación de la vesícula óptica. Puede ser uni o bilateral.<sup>30</sup>

###### 2.3.4.2.1.c Anotia y microtia

La anotia se refiere a la ausencia completa del pabellón auricular, mientras que cuando el pabellón auricular es de menor tamaño se le conoce como microtia, clasificándose en 3 diferentes grados.<sup>31</sup>

Microtia de primer grado: el pabellón auricular está ligeramente más pequeño, con las estructuras de forma conservada o presenta mínimas alteraciones, como un hélix superior plegado o escafa ausente. En la microtia de segundo grado: el pabellón auricular es de menor tamaño y plegado sobre sí mismo (oreja en canoa en caracol). En la microtia de tercer grado el rodete cutáneo cartilaginoso está en forma de maní.

Su prevalencia es entre 0.8 y 2.4 por cada 10.000 nacimientos con una prevalencia menor entre los caucásicos y negros en comparación con los hispanos y asiáticos. La microtia se produce entre la quinta y sexta semana de la gestación y es resultado de los componentes deficientes o supernumerarios. Su etiología es multifactorial y, generalmente, se asocia a otros defectos congénitos (principalmente anomalías renales). Cuando se presenta de forma unilateral, generalmente es del lado derecho y su incidencia es mayor en recién nacidos varones.<sup>31</sup>

#### 2.3.4.2.1.d Seno y quiste preauricular

Se forman por un fallo en la fusión de los seis tubérculos que forman el pabellón. Se manifiestan como un pequeño poro anterior y superior al trago. Son poco sintomáticas. Aparentemente son de herencia autosómica dominante y con penetrancia incompleta, suelen ser más frecuentes en personas de raza negra y aparece de forma bilateral en el 25% de los casos.<sup>32</sup>

#### 2.3.4.2.1.e Epicanto

El epicanto son pliegues cutáneos verticales que se originan desde los párpados superiores e inferiores, hasta el canto interno y pueden llegar a producir pseudoestrabismo. Se clasifican en palpebral, tarsal e inverso.<sup>33</sup>

#### 2.3.4.2.2 Malformaciones congénitas de labios boca y paladar

##### 2.3.4.2.2.a Fisura del paladar y paladar hendido

Las hendiduras del labio y del paladar son entidades distintas, pero íntimamente relacionadas desde los puntos de vista embriológico, funcional y genético. Aunque existen muchas teorías, el labio leporino parece deberse a una hipoplasia de la capa mesenquimatosa que causa un fallo de fusión de los procesos nasal y maxilar medial. El paladar hendido consiste, al parecer, en un fallo de la aproximación o fusión de las láminas palatinas.<sup>34</sup>

Entre sus manifestaciones clínicas el labio leporino varía desde una pequeña muesca en el bermellón del labio hasta una separación completa que afecta a la piel, músculo, mucosa, diente y hueso. Las hendiduras pueden ser unilaterales con mayor frecuencia del lado izquierdo o bilateral, y pueden afectar a la cresta alveolar.<sup>34</sup>

La hendidura palatina aislada aparece en la línea media y puede afectar sólo a la úvula o extenderse por dentro y a través del paladar blando y duro hasta el agujero 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 ambos lados, dejando expuestas una o ambas cavidades nasales, según la hendidura palatina sea unilateral o bilateral. El paladar puede tener también una hendidura submucosa indicada por una úvula bífida, separación parcial de músculo con una mucosa intacta o una muesca palpable en la parte posterior del paladar.<sup>34</sup>

El tratamiento puede llevar años de cuidados especiales proporcionados por un equipo formado por un pediatra, cirujano plástico, cirujano oral y maxilofacial, odontopediatra, prostodoncista, ortodoncista, genetista, trabajador médico social, psicólogo y enfermera de la salud pública. El problema más inmediato de un lactante que nace con labio leporino o paladar hendido es la alimentación, se cree que esta será más fácil y eficaz utilizando pezones artificiales suaves con grandes aberturas, o un biberón exprimible, junto con instrucciones para un uso adecuado. La oclusión quirúrgica del labio leporino suele realizarse a los tres meses de edad, cuando el lactante ya muestra un aumento de peso satisfactorio y no tiene ninguna infección bucal, respiratoria ni general. La técnica más utilizada es una modificación de la técnica de Millard de rotación-avance en la cual se utiliza una línea de sutura escalonada se reduce al mínimo la hendidura del labio por retracción del tejido cicatrizal.<sup>34</sup>

#### 2.3.4.2.2.b Anquiloglosia

La anquiloglosia también es conocida como frenillo lingual corto y es una anomalía congénita del desarrollo lingual. El frenillo lingual normalmente hace que la superficie inferior de la lengua contacte con el suelo de la boca, cuando se presenta anquiloglosia este frenillo lingual es corto y puede extenderse hasta la punta de la lengua, situación que impide la protrusión libre de la lengua y puede dificultar el amamantamiento del recién nacido.<sup>35</sup>

El diagnóstico de esta anomalía congénita comúnmente es clínico. La lengua no puede tocar el paladar duro, o el borde incisal de los dientes superiores en la posición de apertura máxima. En el momento en el que la lengua protruye en los casos leves y moderados, la punta puede adoptar una forma característica de «corazón» y puede observarse una zona isquémica en la punta.

Clínicamente, la anquiloglosia puede clasificarse en tres grados: anquiloglosia leve, anquiloglosia moderada y anquiloglosia severa:

- Leve: frenillo corto que no interfiere con las funciones de succión, deglución, masticación o fonación.
- Moderado: hay presencia de un frenillo corto, pero que no dificulta la alimentación, esta causa alteraciones mínimas en el lenguaje, en el periodonto y en la posición de los dientes.
- Severo: la lengua se encuentra fusionada con el piso de la boca y existe dificultad para la deglución, la succión y hay problemas periodontales.<sup>36</sup>

#### 2.3.4.2.2.c Macroglosia

La macroglosia corresponde a una lengua excesivamente más grande del promedio y es una anomalía congénita que se caracteriza por una lengua alargada, engrosada o ancha. Esta se debe a una hipertrofia generalizada de la lengua durante su desarrollo, que habitualmente causa dificultad para el lenguaje, la alimentación y la deglución. Esta anomalía congénita se caracteriza por la presencia de una lengua que, al encontrarse en posición de reposo, protruye más allá del borde alveolar, se clasifica en dos categorías: macroglosia verdadera la cual puede ser congénita o adquirida y es causada condicionantemente por la lengua, y la macroglosia relativa la cual se debe a una cavidad oral pequeña. La macroglosia puede asociarse a pacientes con síndrome de Down o síndrome de Beckwith-Wiedemann.<sup>35,37</sup>

#### 2.3.4.2.3 Malformaciones congénitas de los órganos genitales

##### 2.3.4.2.3.a Testículo no descendido

Es la alteración del descenso testicular, dónde este se detecta en cualquier punto de su trayecto normal de descenso, con frecuencia acompañado de cierre del proceso vaginal (hernia inguinal). Su frecuencia es mayor en prematuros, el 100% en menores de 32 semanas y el 3% en recién nacidos a término.<sup>38</sup>

##### 3.3.4.2.3.b Genitales ambiguos

Anomalía originada por problemas genéticos o cromosómicos en el embrión. Se utiliza el término para describir al paciente, a quien durante el examen físico es imposible asignarle el

género masculino o femenino. Se considera una urgencia neonatal médica, psicológica y social, por lo que es importante su diagnóstico temprano.<sup>39</sup>

#### 2.3.4.2.4 Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular

##### 2.3.4.2.4.a Pie equino varo

El pie equino varo es un defecto congénito frecuente que se puede observar en aproximadamente uno de cada 1.000 recién nacidos. Este constituye el defecto musculo esquelético más frecuente, el cual se caracteriza por múltiples componentes que dan lugar a una posición anómala del pie que impide la carga normal del peso corporal. La punta del pie muestra un giro medial y el pie está invertido. Los componentes del pie equino varo incluyen: equino en el cual el talón permanece en flexión plantar; varo: el talón en relación a la pierna; aducto del antepié en relación al medio pie y cavo con un aumento del arco plantar.<sup>35,40</sup>

La deformidad puede tener diversas causas. La variedad idiopática es la más frecuente y se presenta en pacientes sin otra enfermedad asociada; se acepta que su origen es multifactorial. La postural, es ocasionada por la posición del bebé antes del nacimiento en el espacio limitado de la cavidad uterina, suele ser más fácil de corregir, sin necesidad de cirugía. La neurogénica se asocia a mielomeningocele u otras lesiones del sistema nervioso. La sindrómica que se observa en niños con otras anomalías asociadas. El método de Ponseti es el actualmente el «gold standard» para el manejo del pie equino varo.<sup>40</sup>

##### 2.3.4.2.4.b Polidactilia

La polidactilia consiste en la presencia de dedos supernumerarios, es decir más de cinco dedos en las manos o pies, el dedo supernumerario se forma de manera incompleta y carece de un desarrollo muscular normal. Cuando se presenta en la mano es más frecuente que el dedo extra sea lateral o medial al dedo medio. Cuando la polidactilia se presenta en el pie es más frecuente que el dedo extra se encuentre localizado en la parte lateral. La polidactilia se hereda de manera dominante, siendo más frecuente en varones. Los términos que se utilizan para describir la localización del dígito supernumerario en la mano son: preaxial o radial para el pulgar; central para los dedos índice, medio o anular; y postaxial o cubital para el meñique.<sup>35, 41</sup>

Las causas genéticas de la polidactilia preaxial no están completamente comprendidas. El pulgar se desarrolla de una condensación mesenquimatosa en el borde radial de la mano en formación. Este desarrollo se completa a las 8 semanas de gestación y la duplicación del pulgar resulta de una separación deficiente de esta condensación mesenquimatosa. La polidactilia preaxial se asocia a la exposición de agentes teratógenos como la talidomida o fármacos anticonvulsivos como el ácido valproico, también puede estar asociada a síndromes como Beckwith-Wiedemann, Bloom, Ellis-van Creveld, Holt-Oram y Klippel-Trénaunay-Weber.<sup>41</sup>

El diagnóstico es clínico y debe realizarse al nacimiento durante la exploración física de las extremidades, mientras que el manejo de la polidactilia es quirúrgico y a edades tempranas de preferencia ya que si no es tratada puede llevar a deformidad angular.<sup>41</sup>

#### 2.3.4.2.4.c Sindactilia

La sindáctila es un defecto congénito frecuente que puede afectar a las manos o a los pies. Puede clasificarse en sindactilia cutánea y sindactilia ósea.<sup>35</sup>

La sindactilia cutánea es un defecto frecuente de las membranas interdigitales simples, que habitualmente es más frecuente en los pies que en las manos. La sindactilia cutánea se debe a la falta de degeneración de las membranas interdigitales entre dos o más dedos. La eliminación del tejido que uno los dedos tiene lugar a través del proceso de muerte celular programada. El bloqueo de acontecimientos celulares y moleculares es posiblemente el factor responsable de los defectos de los dedos.<sup>35</sup>

La sindactilia ósea es la fusión de los huesos o sinostosis, tiene lugar cuando no se desarrollan las escotaduras entre los rayos digitales y, en consecuencia, no se produce la separación de los dedos. La sindactilia es más frecuente entre los dedos medio y anular en las manos, y entre los dedos segundo y tercero en los pies, esta es la sindactilia tipo I, se hereda mediante un mecanismo autosómico simple. La sindactilia tipo II es debida a mutaciones del NH<sub>2</sub> terminal, parte del gen HoxD13 que no se une al ADN.<sup>35</sup>

#### 2.3.4.2.4.d Reducción congénita de extremidades

Las reducciones de extremidades son malformaciones congénitas consistentes en la ausencia o hipoplasia de cualquier estructura en alguna de las extremidades. La expresión máxima es la ausencia completa de los miembros también denominada amelia, pueden presentarse ausencias de partes intercalares, ausencias de mano/pie, hasta presentar las menos graves como las hipoplasias de falanges.<sup>42</sup>

Se desconocen las causas de los defectos por reducción de extremidades. Sin embargo, las investigaciones han mostrado que ciertos comportamientos o exposiciones durante el embarazo pueden incrementar el riesgo de tener un bebé con un defecto por reducción de extremidades. Estos incluyen la exposición de la madre a ciertas sustancias químicas o virus mientras está embarazada, la exposición a ciertos medicamentos teratógenos.<sup>42</sup>

#### 2.3.4.2.4.e Escoliosis congénita

La escoliosis congénita (EC) es definida como una curvatura lateral de la columna causada por anomalías congénitas visibles del desarrollo vertebral.<sup>43</sup>

Clínicamente, la EC presenta curvas primitivas de aspecto irregular, habitualmente hay una curvatura única con rotación fijada o se pueden presentar curvas cortas, de forma angular, y menos flexibles que las curvas idiopáticas. Es característico que se presente una lordosis correspondiente a la curvatura primitiva, aunque no es constante, sin embargo, puede encontrarse también una verdadera cifosis. El tronco generalmente es corto y muy rígido. Cuando el sacro y las vértebras lumbares bajas están incluidos en la curvatura primitiva, es frecuente encontrar una oblicuidad en la pelvis, la cual está elevada en el lado de la concavidad de la curva, esta deformidad puede incluir un acortamiento aparente del miembro inferior. El tórax se encuentra deformado en las curvaturas dorsales.<sup>43</sup>

El manejo y tratamiento de las EC necesita una adecuada interpretación de los resultados del estudio clínico general del paciente y de la curva escliotómica, valorando la presencia de posibles malformaciones asociadas como neurológicas y cardíacas, factores vertebrales como anomalía vertebral, valor angular, localización y madurez esquelética. Las opciones para tratar la

escoliosis congénita a seguir son: la observación o vigilancia, el tratamiento ortésico y el tratamiento quirúrgico.<sup>43</sup>

#### 2.3.4.2.4.f Hernia diafragmática congénita

La hernia diafragmática congénita (HDC) es un defecto que se produce como consecuencia del desarrollo anormal del septo transverso y el cierre incompleto de los canales pleuroperitoneales que ocurre entre las seis y las diez semanas de gestación, lo que provoca la herniación de las vísceras abdominales a la cavidad torácica. La compresión ocasionada por los órganos abdominales herniados interfiere en el proceso normal de desarrollo del árbol traqueobronquial llevando finalmente a la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar, responsables de la mayoría de las muertes neonatales asociadas a la HDC. Existen dos tipos de hernia diafragmática: hernia de Bochdalek la cual afecta el costado y la parte posterior del diafragma, generalmente el estómago, el hígado, el bazo y los intestinos se desplazan y ascienden hacia la cavidad torácica; en la hernia de Morgagni afecta la parte frontal del diafragma y generalmente el hígado y los intestinos se desplazan y ascienden hacia la cavidad torácica.<sup>44</sup>

El diagnóstico prenatal de la HDC es relativamente sencillo y se ha incrementado gracias a los programas de screening ecográfico prenatal, pasando de ser un diagnóstico de urgencia neonatal a una condición cada vez más conocida ya desde la etapa fetal lo cual ha permitido planear un nacimiento de forma controlada en un sitio con las condiciones necesarias para la adecuada reanimación y manejo neonatales.<sup>44</sup>

### 2.4 Marco geográfico

En Guatemala no existen registros estadísticos actualizados que determinen la prevalencia de las malformaciones congénitas, se cree según la OMS que de un 2 a 3% de los nacidos vivos tienen un defecto congénito, el estudio se realizará en los hospitales de referencia de Guatemala: General San Juan de Dios, Hospital Roosevelt, Hospital General de Enfermedades y Hospital General Doctor Juan José Arévalo Bermejo, del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS), los datos se tomarán revisando los expedientes clínicos de los pacientes no nacidos en estos hospitales que consultan a las consultas externas de los mismos, así como los nacidos y consultantes de consulta externa del Hospital Regional de Occidente, Quetzaltenango durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

## **2.5 Marco demográfico**

Según su Índice de Desarrollo Humano (IDH), Guatemala ocupa el lugar 133 de 187 naciones del mundo, el último en Centroamérica y también entre los países hispanoamericanos con un índice de 0.581, una esperanza de vida de 71 años y un promedio de 4 años de escolaridad.

El 49.8% de los niños menores de cinco años sufren de desnutrición crónica, la tasa más alta de todas las Américas. La incidencia de pobreza en el país es de 90.6%, es decir que este porcentaje de personas sufre algún tipo de privación; el 62.4% vive en pobreza media; el 29.6% en pobreza extrema, y el 3.6% en pobreza severa. Los departamentos que reportan el mayor porcentaje de pobreza medida por ingreso, es decir las personas que viven con US\$2 al día para cubrir sus necesidades básicas son: Alta Verapaz (78.24%); Sololá (77.47%); Totonicapán (73.29%); Quiché (71.85%) y Suchitepéquez (70.65%).<sup>45</sup>

La tasa de crecimiento promedio anual del IDH del país entre 1980 y 2011 fue de 0.95%, mayor que el promedio mundial anual (0.65%) y que el promedio latinoamericano (0.73%). Guatemala ha mejorado en un 34% su IDH entre 1980 y 2011 (de 0.43 a 0.57), un resultado significativo pero insuficiente para sacar al país de ese bajo peldaño.<sup>45</sup>

El poder adquisitivo de los ingresos laborales se ha visto seriamente reducido en los últimos 15 años. La media nacional se redujo en 19% de 2006 a 2014, después de un incremento desde el año 2000. A inicios de 2015, el 53% de la población no alcanzaba a cubrir el costo de una canasta básica alimentaria, y el 76% no contaba con ingresos para adquirir una canasta de bienes y servicios básicos para el hogar.<sup>45</sup> Para el año 2014, el INE estimó que en el país vivían unos 6.5 millones de personas en condición de pobreza según su consumo, lo que representa casi el 60% de la población del país.<sup>45</sup>

A nivel de país se observa que la dimensión con más privaciones es la relativa a los ingresos: un 76% de la población no cuenta con ingresos para una canasta básica de bienes y servicios que permitirían una vida medianamente decorosa. La falta de servicios de salud impacta la dimensión respectiva: un 73% de la población no tiene ningún aseguramiento y las condiciones de saneamiento y de calidad de las viviendas muestran una alta precariedad. Las brechas en la cobertura educativa tienden a cerrarse, pero casi seis de cada 10 adultos no terminaron la

primaria y uno de cada cinco niños tiene altas probabilidades de no concluirla. La intensidad de las privaciones económicas y de salud sobrepasan el 50%, lo que indica una profundidad extendida de la pobreza. La mayor parte de los hogares en Guatemala no cuentan con cobertura de seguro médico o seguridad social, incluso las pertenecientes al estrato alto.<sup>45</sup>

La pobreza y la desigualdad impactan especialmente a poblaciones rurales, a los pueblos indígenas y a las mujeres, que sobreviven con altos índices de pobreza multidimensional, sin acceso a servicios básicos de saneamiento, de educación, a activos productivos o a fuentes de empleo decente. En algunos de los indicadores de base, las privaciones en las poblaciones rurales y en los pueblos indígenas alcanzan al 90% de la población, que no logra cubrir sus necesidades económicas básicas, incluyendo más del 40% de la población adulta sin escolaridad.<sup>45</sup>

## **2.6 Marco institucional**

Este trabajo cuenta con el apoyo de las instituciones donde se realizará la recolección de datos por medio de los expedientes clínicos en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Hospital Regional de Occidente y con el objetivo de poseer una base de datos actualizada para la descripción de las anomalías congénitas en los últimos cinco años en Guatemala.

## **2.7 Marco legal**

Para la investigación se solicitarán los permisos necesarios previos a las entidades correspondientes de los hospitales de referencia.

Con base en el código Deontológico el Capítulo XIV, Artículo 59, en su inciso 2: «*El médico investigador debe adoptar todas las precauciones posibles para preservar la integridad física y psíquica de los sujetos de investigación. Debe tener especial cuidado en la protección de los individuos pertenecientes a colectivos vulnerables. El bien del ser humano que participe en una investigación biomédica, debe prevalecer sobre los intereses de la sociedad y de la ciencia*».

Se mantendrá la confidencialidad del paciente según se menciona en el Capítulo V, Artículo 27, en el inciso 2 del Código Deontológico: «*El secreto comporta para el médico la*

*obligación de mantener la reserva y la confidencialidad de todo aquello que el paciente le haya revelado y confiado, lo que haya visto y deducido como consecuencia de su trabajo y tenga relación con la salud y la intimidad del paciente, incluyendo el contenido de la historia clínica».*

Las actividades de investigación están fomentadas por el estado según se menciona en el Artículo 1, de la Ley de Promoción del Desarrollo Científico y Tecnológico Nacional, Libertad de Investigación: «*El Estado garantiza la libertad para desarrollar actividades científicas y tecnológicas*».

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1 Objetivo general**

- 3.1.1 Determinar las malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes en niños menores de un año atendidos en los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y Regional de Occidente durante el periodo de enero de 2012 a diciembre 2016.

#### **3.2 Objetivos específicos**

- 3.2.1 Definir las características generales (edad, sexo, etnia, procedencia) y clínicas (clasificación CIE-10, condición de egreso y causa de muerte) de los niños con diagnóstico de malformaciones congénitas atendidos en la consulta externa de los hospitales de estudio.
- 3.2.2 Estimar la frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores en pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales a estudio.
- 3.2.3 Estimar la frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores en pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente.
- 3.2.4 Identificar el departamento del país que presenta mayor frecuencia de malformaciones congénitas según los datos reportados en los expedientes clínicos de la consulta externa.
- 3.2.5 Determinar las malformaciones congénitas que causan mayor mortalidad categorizando las mismas por rango de edad y sexo, en pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente.
- 3.2.6 Indicar en qué año se presenta una mayor frecuencia de malformaciones congénitas atendidas en recién nacidos y consulta externa.



## **4. POBLACIÓN Y MÉTODOS**

### **4.1 Enfoque y diseño de investigación**

4.1.1 Enfoque de investigación: Investigación cuantitativa.

4.1.2 Diseño de la investigación: Estudio trasversal, retrospectivo.

### **4.2 Unidad de análisis y de información**

4.2.1 Unidad de análisis

Expedientes de pacientes menores de un año, atendidos en la consulta externa de los hospitales: Hospital General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y de pacientes que han nacido y consultado a la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, con diagnóstico de anomalía congénita durante el período de enero de 2012 a diciembre del 2016.

4.2.2 Unidad de información

Expedientes clínicos de pacientes menores de un año, atendidos en la consulta externa de los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y expedientes clínicos de pacientes que nacieron o consultaron a la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, con diagnóstico de anomalía congénita durante el período de enero de 2012 a diciembre del 2016.

### **4.3 Población y muestra**

4.3.1 Población

Población diana: expedientes clínicos de pacientes menores de un año, atendidos en la consulta externa de los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y expedientes clínicos de pacientes que nacieron o consultaron a la consulta

externa del Hospital Regional de Occidente, con diagnóstico de anomalía congénita durante el período de enero de 2012 a diciembre del 2016.

Población de estudio: expedientes clínicos de pacientes menores de un año, atendidos en la consulta externa de los hospitales: Hospital General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y expedientes clínicos de pacientes que han nacido y consultado a la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, con diagnóstico de alguna anomalía congénita durante el período de enero de 2012 a diciembre del 2016.

#### 4.3.2 Muestra

En la realización de este trabajo no se calculó una muestra, ya que los datos se obtuvieron sobre el total de expedientes clínicos de pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia y el total de expedientes clínicos de pacientes menores de un año nacidos o que asistieron a la consulta externa del Hospital Regional de Occidente. Se llevará registro de expedientes incompletos, extraviados o ilegibles.

### 4.4 Selección de sujetos a estudio

#### 4.4.1 Criterios de inclusión

Expedientes de pacientes menores de un año de edad atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala y expedientes de pacientes menores de un año de edad nacidos y que consultaron a la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, que hayan presentado una malformación congénita menor o mayor, y se encuentren registrados durante el periodo de enero 2012 a diciembre 2016.

#### 4.4.2 Criterios de exclusión

4.4.2.1 Expedientes de pacientes menores de un año de edad quienes son atendidos en la consulta externa de los hospitales incluidos en el estudio que hayan presentado una malformación congénita que nacieron en dichos hospitales durante el periodo de estudio.

4.4.2.2 Expedientes extraviados, deteriorados o que no posean la información requerida por las variables de estudio.

**4.5 Operacionalización de variables (ver tabla en página siguiente)**

VARIABLE							
	Macro variable	Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación / Unidad de medida
Datos generales		<b>Edad</b>	Tiempo en que un individuo, animales o ciertos vegetales ha vivido desde su nacimiento hasta momento determinado. <sup>47</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes estudiados.	Numérica Discreta	Razón	Meses de vida
		<b>Sexo</b>	Condición orgánica, masculina o femenina de los animales y las plantas. <sup>47</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes estudiados.	Categórica Dicotómica	Nominal	Masculino / Femenino
		<b>Año de nacimiento</b>	Período de tiempo comprendido por 12 meses, en el que un ser vivo sale del vientre materno. <sup>47</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes estudiados.	Categórica Policotómica	Nominal	2012 2013 2014 2015 2016
		<b>Etnia</b>	Comunidad humana definida por afinidades raciales, lingüísticas y culturales. <sup>47</sup>	Etnias reconocidas por la República de Guatemala anotadas en los expedientes clínicos.	Categórica Policotómica	Nominal	Ladino Mestizo Indígena Garífuna Xinca
		<b>Procedencia</b>	Lugar en donde se vive ya sea país o departamento, municipio o zona. <sup>47</sup>	Lugar de residencia según departamento, descrito en los expedientes clínicos de los en estudio.	Categórica Policotómica	Nominal	Nombre del departamento

	<b>Condición de egreso</b>	Es el retiro de los servicios de hospitalización de un paciente que ha ocupado una cama del hospital. El egreso puede darse por alta médica, traslado a otro establecimiento, fallecimiento, retiro voluntario del paciente u otro. <sup>48</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Vivo / Muerto
	<b>Causa de muerte</b>	Enfermedad o condición que provoca el cese de las funciones vitales. <sup>49</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Directa / Indirecta
	<b>Malformaciones congénitas mayores</b>	Son defectos que si no son 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. <sup>50</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio, según clasificación CIE10:  <i>Malformaciones Congénitas del Sistema Nervioso:</i> Anencefalia Espina bífida Encefalocele Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural Microcefalia.  <i>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio:</i> Tronco arterioso común	Categórica Policotómica	Nominal	Sí / No

			<p>Transposición de grandes vasos Tetralogía de Fallot Comunicación interventricular</p> <p><i>Malformaciones congénitas del tracto digestivo:</i> Atresia esofágica Estenosis hipertrófica del píloro Atresia o estenosis intestinal Ano imperforado.</p> <p><i>Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular:</i> Luxación congénita de cadera Craneosinostosis Onfalocele Gastrosquisis</p>			
	<b>Anomalías congénitas menores</b>	Rasgos morfológicos infrecuentes, que no representan un problema médico serio, ni presenta consecuencias cosméticas para el paciente. <sup>26</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio, según clasificación CIE-10.	Categórica Policotómica	Nominal	Si / No
<b>Malformaciones congénitas mayores / Malformaciones del sistema nervioso.</b>	<b>Anencefalia</b>	Es una malformación del extremo anterior del tubo neural, que presenta ausencia del encéfalo y de cubiertas craneales, exponiendo tejido de tipo	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con anencefalia / Sin anencefalia

		hemorrágico y degenerado que se extiende desde la lámina terminal hasta el agujero occipital. <sup>10</sup>				
	<b>Espina bífida</b>	Malformación del tubo neural que puede ser quística o cerrada, caracterizada por defecto del arco vertebral y protrusión de las meninges y/o médula espinal (meningocele / mielomeningocele). <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con espina bífida / Sin espina bífida
	<b>Encefalocele</b>	Herniación del tejido cerebral a través de un defecto congénito o adquirido del cráneo. Clínicamente se reconoce como una masa que puede o no ser pulsátil. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con encefalocele / Sin encefalocele
	<b>Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural</b>	Crecimiento anormal de los ventrículos cerebrales como resultado de un desbalance entre producción y absorción del LCR. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural / Sin hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural.
	<b>Microcefalia</b>	Cuando el perímetro craneal de un niño está por debajo de dos desviaciones estándar de la media para la edad y el sexo. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con microcefalia / Sin microcefalia
<b>Malformaciones congénitas mayores / Malformaciones del sistema circulatorio</b>	<b>Tronco arterioso común</b>	Cardiopatía donde solo una arteria emerge del corazón y da origen a las circulaciones sistémicas pulmonar y coronaria desde su porción ascendente. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con tronco arterioso común / Sin tronco arterioso común
	<b>Transposición de vasos grandes</b>	Anomalía cardiaca congénita en la que la Aorta sale	Dato descrito en los expedientes	Categoría Dicotómica	Nominal	Con transposición de grandes vasos

		enteramente o en su mayor parte del ventrículo derecho y la arteria pulmonar sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo izquierdo. <sup>10</sup>	clínicos de los pacientes en estudio.			/ Sin transposición de grandes vasos
	<b>Comunicación interventricular</b>	Describe un orificio en el tabique interventricular que puede encontrarse en cualquier punto del mismo. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con comunicación interventricular / Sin comunicación interventricular
	<b>Tetralogía de Fallot</b>	Cardiopatía que presenta defectos en los tractos de salida y que engloba a: Tronco arterial común, atresia pulmonar con comunicación Interventricular, y la doble salida del ventrículo derecho. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con tetralogía de Fallot / Sin tetralogía de Fallot
<b>Malformaciones congénitas mayores / Malformaciones congénitas del tracto digestivo</b>	<b>Atresia de esófago con o sin fistula</b>	Ausencia de la continuidad del esófago con o sin fistula traqueoesofágica. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con atresia de esófago / Sin atresia de esófago
	<b>Estenosis hipertrófica del píloro</b>	Hipertrofia del músculo del píloro en la infancia precoz que determina la obstrucción parcial de la salida del estómago. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con estenosis hipertrófica del píloro / Sin estenosis hipertrófica del píloro
	<b>Atresia o estenosis intestinal</b>	Atresia: obstrucción completa de la luz intestinal. Estenosis: estrechamiento de la luz intestinal. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con atresia o estenosis intestinal / Sin atresia o estenosis intestinal

	<b>Ano imperforado</b>	Puede presentarse como fistula o sin fistula, el recto puede terminar en un saco ciego sin comunicación con el colon o puede unirse a la uretra, vejiga o vagina. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con ano imperforado / Sin ano imperforado
<b>Malformaciones congénitas mayores / Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular</b>	<b>Luxación congénita de cadera</b>	Es una alteración en la relación entre el cóndilo 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. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con luxación congénita de cadera / Sin luxación congénita de cadera
	<b>Craneosinostosis</b>	Consiste en el cierre prematuro de las suturas craneales, puede ser primaria (debido a anomalías del desarrollo craneal) o secundaria (por fracaso del desarrollo cerebral). <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con craneosinostosis / Sin craneosinostosis
	<b>Onfalocele</b>	Defecto de la pared anterior del abdomen el cual desarrolla una herniación del intestino y otros contenidos abdominales a través del cordón umbilical. La herniación está cubierta por una membrana delgada de amnios y peritoneo. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con onfalocele / Sin onfalocele
	<b>Gastrosquisis</b>	Cierre incompleto de la pared anterior del abdomen, usualmente al lado derecho del ombligo permitiendo salida de intestinos y estómago de la cavidad abdominal. Los órganos se encuentran expuestos sin cobertura o membrana. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con gastrosquisis / Sin gastrosquisis

<b>Malformaciones congénitas menores / Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello</b>	<b>Catarata Congénita</b>	Cualquier opacidad del cristalino al nacimiento, la cual puede ser unilateral o bilateral. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con catarata congénita / Sin catarata congénita
	<b>Microftalmia</b>	Reducción anormal del diámetro del globo ocular, en donde uno o ambos ojos se encuentran notoriamente más pequeños de lo normal. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con microftalmia / Sin microftalmia
	<b>Anotia</b>	Ausencia completa del pabellón auricular. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría dicotómica	Nominal	Con anotia / Sin anotia
	<b>Microtia</b>	Pabellón auricular de menor tamaño. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con microtia / Sin microtia
	<b>Seno y quiste preauricular</b>	Poro anterior y superior al trago. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con seno y quiste preauricular / Sin seno y quiste preauricular
	<b>Epicanto</b>	Pliegues cutáneos verticales desde los párpados superiores e inferiores, hasta el canto interno. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con epicanto / Sin epicanto
	<b>Puente nasal plano</b>	Aplanamiento de la parte superior de la nariz. <sup>10</sup>	Dato descrito en los expedientes clínicos de los pacientes en estudio.	Categoría Dicotómica	Nominal	Con puente nasal plano / Sin puente nasal plano

<b>Malformaciones congénitas menores / Malformaciones congénitas de labios, boca y paladar</b>	<b>Fisura del paladar o hendidura palatina</b>	Fallo en la fusión de las láminas palatinas, aparece en la línea media y puede afectar la úvula, paladar blando y paladar duro hasta e agujero incisivo. <sup>37</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con fisura del paladar / Sin fisura del paladar
	<b>Labio leporino</b>	Fallo en la fusión de los procesos nasal y maxilar medial, la hendidura varía desde una pequeña muesca en el bermellón del labio hasta una separación completa que afecta piel, músculo, mucosa, diente y hueso, la cual puede ser unilateral o bilateral. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con labio leporino / Sin labio leporino
	<b>Fisura del paladar más labio leporino</b>	Defecto en la fusión de láminas palatinas, nasal y maxilar que afecta la línea media, puede extenderse hasta el paladar blando y paladar duro, puede ser bilateral o unilateral. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con fisura del paladar más labio leporino / Sin fisura del paladar más labio leporino
	<b>Anquiloglosia</b>	Presencia de frenillo lingual anormalmente corto. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con anquiloglosia / Sin anquiloglosia
	<b>Macroglosia</b>	Agrandamiento de la lengua, el cual determina una protrusión continua de la lengua desde la boca. <sup>10</sup>	Dato registrado en el expediente clínico de los pacientes en estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con macroglosia / Sin macroglosia
<b>Malformaciones congénitas menores / Malformaciones</b>	<b>Testículo no descendido</b>	O criptorquidia, es la falta de descenso de un testículo, este puede ser unilateral o bilateral, es un trastorno frecuente. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con testículo no descendido / Sin testículo no descendido

<b>congénitas de los órganos genitales</b>	<b>Genitales ambiguos</b>	Los órganos genitales externos no tienen la apariencia característica masculina o femenina. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con genitales ambiguos / Sin genitales ambiguos
<b>Malformaciones congénitas menores / Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular</b>	<b>Pie equino varo</b>	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 ante pie) y la planta del pie está torcida hacia adentro (varo de todo el pie). <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con pie equino varo / Sin pie equino varo
	<b>Pie plano congénito</b>	Disminución de la altura del arco longitudinal plantar también llamado bóveda plantar. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con pie plano congénito / Sin pie plano congénito
	<b>Polidactilia</b>	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). <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con polidactilia / Sin polidactilia
	<b>Sindactilia</b>	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. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con sindactilia / Sin sindactilia
	<b>Reducción congénita de extremidades</b>	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. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con reducción congénita de extremidades / Sin reducción congénita de extremidades

	<b>Escoliosis congénita</b>	Malformación congénita que se caracteriza por una inclinación lateral de la columna, poco frecuente, afecta más a las niñas. Una de sus manifestaciones es la restricción de la pared torácica que reduce la capacidad pulmonar total. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con escoliosis congénita / Sin escoliosis congénita
	<b>Hernia diafragmática congénita</b>	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. <sup>10</sup>	Dato descrito en el expediente clínico de los pacientes del estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Con hernia diafragmática congénita / Sin hernia diafragmática congénita

## **4.6 Recolección de datos**

### **4.6.1 Técnicas de recolección**

Se realizó observación sistemática y análisis de datos contenidos en los expedientes clínicos de pacientes menores de un año referidos de un centro o puesto de salud que tuvieron seguimiento en la consulta externa de los hospitales de referencia en Guatemala y pacientes menores de un año que nacieron y tuvieron seguimiento en la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, que presentaron malformaciones congénitas durante el periodo de enero 2012 a diciembre 2016.

### **4.6.2 Proceso para recolección de datos**

Para el proceso de recolección de datos se llevaron a cabo los siguientes pasos:

- Se elaboró protocolo de investigación.
- Se solicitó autorización de protocolo 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 en los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala y Hospital Regional de Occidente.
- Con los permisos aceptados se inició con la recolección de datos.

### **4.6.3 Instrumentos**

Los datos obtenidos para este trabajo, se recolectaron de los expedites clínicos de la consulta externa de los hospitales de referencia de la ciudad de Guatemala y los expedientes clínicos de pacientes menores de un año nacidos y con seguimiento en la consulta externa del Hospital Regional de Occidente que presentaron alguna malformación congénita. Al obtener dichos datos, se realizó en *Microsoft Office Word 2016 ®*, en una hoja en tamaño carta, el

instrumento de recolección de datos el cual se utilizó para recopilar la información necesaria para esta investigación.

El instrumento de recolección de datos, se encuentra identificado en la parte superior con los logos de la Universidad de San Carlos de Guatemala, la Facultad de Ciencias Médicas y el título de la investigación. Este instrumento fue llenado con lapicero negro por cada investigador que recolectó los datos, identificando cada boleta con el código previamente asignado del investigador, al igual que los datos de fecha de recolección, nombre del hospital, número de expediente o historia clínica de la cual se obtuvieron los datos, en boletas previamente numeradas en forma correlativa.

Este instrumento contó con dos secciones descritas a continuación:

- Sección I.a. Datos generales: en esta sección se colocó con letra clara en el espacio indicado la edad del paciente en meses y la procedencia con el nombre del departamento, se colocó una X en el espacio correspondiente a la respuesta, seleccionando una sola opción en los espacios de sexo, etnia, año de nacimiento y condición de egreso.
  - Sección I.b. Este espacio solamente fue llenado si en la casilla de condición de egreso, se encontraba seleccionada con una X la casilla de fallecido. En esta sección se colocó con letra clara la edad de muerte en meses y marcó con una X la casilla directa si la causa de la muerte fue la malformación congénita o indirecta si la causa de muerte no se encuentra relacionada con la malformación.
- Sección II. Malformaciones congénitas: en esta sección se muestra una lista donde se presentan las malformaciones congénitas mayores y menores que son identificadas como variables de estudio, cada investigador marcó en el espacio correspondiente con una X las malformaciones congénitas presentes en el paciente al cual corresponde el expediente del cual se obtuvieron los datos.

Los datos recolectados fueron ingresados en la base de datos creada en *Microsoft Office Excel 2016 ®*, la cual permitirá facilitar su procesamiento. Se puede encontrar el instrumento de recolección de datos en la sección de anexos (Anexo No. 11.1).

## **4.7 Procesamiento y análisis de datos**

### **4.7.1 Procesamiento de datos**

Después de realizar la revisión de cada uno de los expedientes clínicos de interés para el estudio y obtenido los datos en los hospitales nacionales de referencia de la ciudad de Guatemala y de la ciudad de Quetzaltenango, por medio del instrumento de recolección de datos, se procedió a tabular en hojas digitales del programa *Microsoft Office Excel 2016®*, con el que se creó la base de datos de las variables de estudio.

La matriz fue construida basándose en las variables a ser estudiadas y que están especificadas en la tabla, esto para facilitar el acceso a los datos de interés. Fue asignado un código a cada variable del estudio y, de esta manera, poder facilitar y simplificar el acceso a los mismos que posteriormente se utilizó para realizar el análisis respectivo de los datos.

A continuación, se muestran las tablas con la codificación específica de acuerdo a cada variable utilizada:

Tabla 4.1.  
Malformaciones congénitas  
Códigos asignados a las variables de estudio  
Datos generales, 2017

VARIABLES	CÓDIGO	CATEGORÍA	CÓDIGO
Sexo	SEXO	Femenino	0
		Masculino	1
Edad	EDAD	0- 28días	0
		1 - 4 meses	1
		5-8 meses	2
		9-12 meses	3
Grupo étnico	ETN	Garífuna	0
		Ladino	1
		Maya	2
		Xinca	3
Departamento de procedencia	PROC	Alta Verapaz	AVZ
		Baja Verapaz	BVZ
		Chimaltenango	CHI
		Chiquimula	CHQ

		El Progreso	EPG
		Escuintla	ESC
		Guatemala	GUA
		Huehuetenango	HUE
		Izabal	IZA
		Jalapa	JAL
		Jutiapa	JUT
		Petén	PET
		Quetzaltenango	QZT
		Quiché	QUI
		Retalhuleu	REU
		Sacatepéquez	SAC
		San Marcos	SNM
		Santa Rosa	STR
		Sololá	SOL
		Suchitepéquez	SUC
		Totonicapán	TOT
		Zacapa	ZAC
Año de nacimiento	AÑO	2012	0
		2013	1
		2014	2
		2015	3
		2016	4
Hospital	HOSP	Hospital General San Juan de Dios	HGSJDD
		Hospital Roosevelt	HR
		Hospital General Doctor Juan José Arévalo Bermejo (IGSS de la zona 6)	IGSSZ6
		Hospital General de Enfermedades (IGSS de la zona 9)	IGSSZ9
		Hospital Regional de Occidente	HRO
Condición de egreso	EGR	Vivo	0
		Muerto	1
Causa de muerte	CM	Directa	0
		Indirecta	1

Tabla 4.2.  
 Malformaciones congénitas  
 Códigos asignados a las variables de estudio  
 Malformaciones congénitas, 2017

VARIABLES CIE-10	CÓDIGO	CATEGORÍA	CÓDIGO
<b>Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)</b>	MSNC	Anencefalia	0
		Encefalocele	1
		Microcefalia	2
		Hidrocefalia congénita	3
		Espina bífida	4
<b>Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello (Q10-Q18)</b>	MOCC	Catarata congénita	0
		Microftalmia	1
		Microtia	2
		Seno y quiste preauricular	3
		Epicanto	4
		Puente nasal plano	5
<b>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)</b>	MCIR	Tronco arterioso común	0
		Transposición de los grandes vasos (derecho e izquierdo)	1
		Comunicación interventricular	2
		Tetralogía de Fallot	3
<b>Malformaciones congénitas de labios, boca y paladar (Q35-Q38)</b>	MLBP	Fisura del paladar	0
		Labio leporino	1
		Fisura del paladar con labio leporino	2
		Anquiloglosia	3
		Macroglosia	4
<b>Malformaciones congénitas del tracto digestivo (Q39-Q45)</b>	MDIG	Atresia de esófago con o sin fistula	0
		Estenosis hipertrófica del píloro	1
		Atresia intestinal	2
		Ano imperforado	3
<b>Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)</b>	MGEN	Testículo no descendido	0
		Genitales ambiguos	1
<b>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q76)</b>	MOM	Luxación congénita de la cadera	0
		Pie equino varo	1
		Pie plano congénito	2
		Polidactilia	3
		Sindactilia	4

	Reducción congénita de extremidades	5
	Craneosinostosis	6
	Escoliosis congénita	7
	Onfalocele	8
	Gastrosquisis	9
	Hernia diafragmática	10

#### 4.7.2 Análisis de datos

Se analizaron los datos recolectados de los expedientes clínicos de los hospitales de referencia nacional, 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, disponible en la sección de anexos.

Posterior mente al ser establecida la frecuencia de cada una de las malformaciones congénitas, se procedió a expresar y analizar los resultados por medio de frecuencias, 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 frecuencia de las malformaciones congénitas según datos generales, causa de muerte, etc., descritos en los expedientes clínicos revisados.

### 4.8 Alcances y límites de la investigación

#### 4.8.1 Obstáculos (riesgos y dificultades)

Entre los límites que se presentaron durante la realización de este estudio surgieron:

- El retraso en la entrega de los permisos para autorizar el trabajo de campo dentro de los hospitales incluidos en el estudio.
- La demora en los trámites para solicitud de archivos en los distintos hospitales de referencia, obtención de datos, tales como, la mortalidad en los hospitales de la ciudad de Guatemala debido a que en estos hospitales no se posee un registro de la

mortalidad de pacientes atendidos en consulta externa, al igual que archivos depurados los cuales no pudieron ser recuperados para ser incluidos en este estudio.

#### 4.8.2 Alcances

Mediante el estudio de malformaciones congénitas en los niños que consultan a las consultas externas de los hospitales de la ciudad de Guatemala y Regional de Occidente, se pretendió actualizar la información estadística sobre las malformaciones congénitas, así como conocer los tipos más frecuentes y genero más afectado, con esta información se podrá mejorar el sistema de vigilancia y monitoreo de las malformaciones congénitas por parte del MSPAS, reforzándose este sistema se podrán elaborar medidas preventivas para disminuir la morbimortalidad que estas anomalías generan en el país.

### 4.9 Aspectos éticos de la investigación

#### 4.9.1 Principios éticos generales

La información obtenida para la realización del presente trabajo de investigación fue a través de la revisión de expedientes clínicos de pacientes con malformaciones congénitas diagnosticadas y registrados desde enero 2012 a diciembre de 2016 en los hospitales previamente mencionados. La información personal de los pacientes fue de uso confidencial y anónimo, lo que no implicó ningún tipo de daño ni abuso hacia su integridad.

#### 4.9.2 Categoría de riesgo

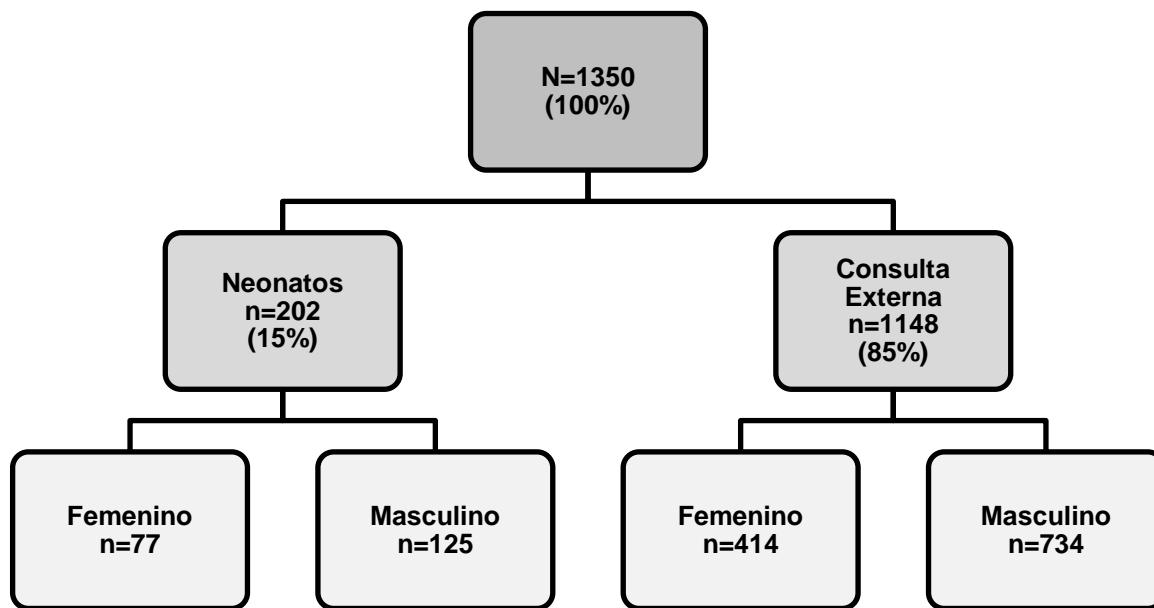
El estudio se ha realizado bajo categoría I de riesgo, este estudio fue sin riesgo, ya que fue realizado de manera observacional dónde se trabajó con expedientes clínicos y no directamente con pacientes, por lo que no se invadió la intimidad de las personas.

## 5. RESULTADOS

A continuación se presentan los resultados obtenidos de la revisión de expedientes clínicos de 1,350 pacientes con diagnóstico de malformaciones congénitas, distribuidos de la siguiente manera: 1,148 atendidos en consulta externa de los hospitales de referencia nacional, Hospital General San Juan de Dios, 204 (15%); Hospital Roosevelt, 179 (13%); Hospital General Doctor Juan José Arévalo Bermejo (IGSS de la zona 6), 40 (3%); Hospital General de Enfermedades (IGSS de la zona 9), 575 (43%); Hospital Regional de Occidente, 150 (11%); y 202 neonatos, nacidos en el Hospital Regional de Occidente, los cuales se encuentran registrados durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Por medio de las tablas 5.1 y 5.2, se cumple con el objetivo 3.2.1: Definir las características generales (edad, sexo, etnia, procedencia) y clínicas (clasificación CIE-10, condición de egreso y causa de muerte) de los niños con diagnóstico de malformación congénita nacidos en el Hospital Regional de Occidente y los atendidos en la consulta externa de los hospitales de estudio.

Flujograma 5.1



**Nota:** Total masculinos:  $734 + 125 = 859$  (64%) y total de femeninos:  $414 + 77 = 491$  (36%).

Tabla 5.1

Datos generales según sexo, edad, etnia y procedencia de los pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional, enero de 2012 a diciembre de 2016.

(n= 1148)

Características	HGSJDD	HR	IGSS Z6	IGSS Z9	HRO	Total
<b>Sexo</b>						
Masculino	118 (58)	99 (55)	21 (53)	402 (70)	94 (63)	734 (64)
Femenino	86 (42)	80 (45)	19 (47)	173 (30)	56 (37)	414 (36)
<b>Edad</b>						
0-28 días	11 (9)	49 (41)	1 (1)	58 (49)	--	119 (10)
1-4 meses	70 (18)	25 (6)	7 (2)	202 (52)	85 (22)	389 (34)
5-8 meses	28 (12)	25 (11)	11 (5)	150 (63)	24 (10)	238 (21)
9-12 meses	95 (24)	80 (20)	21 (5)	165 (41)	41 (10)	402 (35)
<b>Etnia</b>						
Garífuna	--	--	--	1 (100)	--	1 (1)
Ladina	194 (22)	179 (21)	35 (4)	391 (45)	67 (8)	866 (2)
Indígena	10 (4)	--	5 (2)	183 (65)	83 (30)	281 (0.6)
Xinca	--	--	--	--	--	--
<b>Procedencia</b>						
Guatemala	150 (26)	163 (28)	35 (6)	224 (39)	--	572 (50)
Quetzaltenango	3 (2)	2 (2)	--	2 (2)	120 (94)	127 (11)
Chimaltenango	2 (4)	--	1 (2)	44 (94)	--	47 (4)
Escuintla	4 (10)	3 (7)	1 (2)	34 (81)	--	42 (4)
Santa Rosa	2 (6)	1 (3)	--	31 (91)	--	34 (2)

Tabla 5.2

Datos generales según sexo, edad, etnia y procedencia de los pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.  
(n= 202)

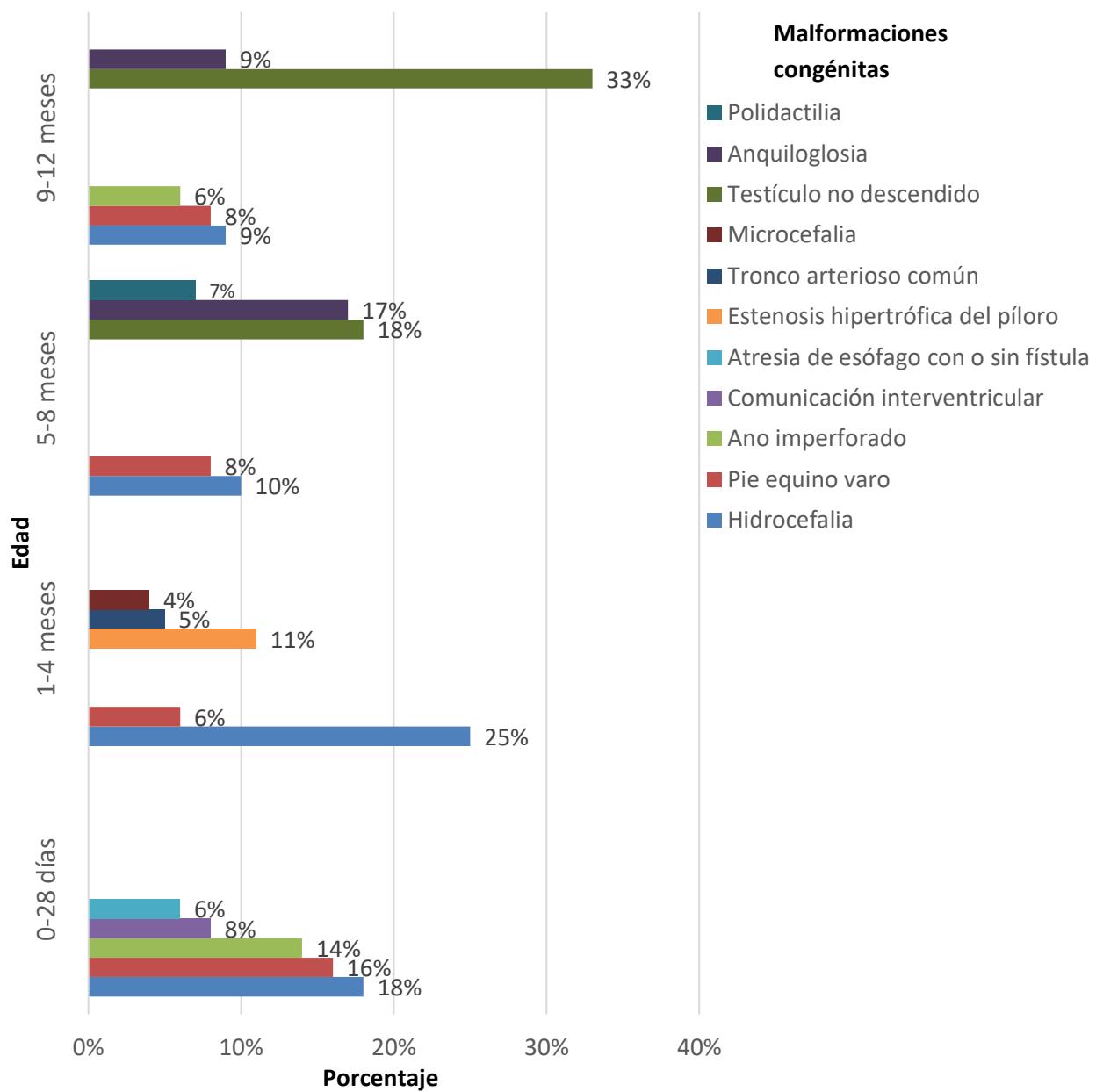
<b>Datos generales</b>		
<b>Hospital Regional de Occidente</b>		
<b>Sexo</b>	<b>f</b>	<b>(%)</b>
Masculino	125	(62)
Femenino	77	(38)
<b>Etnia</b>		
Garífuna	--	
Ladina	101	(50)
Indígena	101	(50)
Xinca	--	
<b>Procedencia</b>		
Quetzaltenango	194	(96)
Sololá	4	(2)
San Marcos	2	(1)
Otros	2	(1)

Gráfica 5.1

Malformaciones congénitas más frecuentes según grupo de edad en los hospitales de

referencia nacional de enero de 2012 a diciembre de 2016.

(n= 1350)



\*Pacientes vistos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional y nacidos en el Hospital Regional de Occidente, diagnosticados con alguna malformación congénita.

\*Malformaciones congénitas más frecuentes respecto al 100% de cada rango de edad.

Fuente: Tabla 11.1 de anexos.

Tabla 5.3

Frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores en hospitales de referencia nacional, pacientes menores de un año registrados durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

(n=1350)

Frecuencia de malformaciones congénitas	Hospital					Total
	HGSJDD	HR	IGSSZ6	IGSSZ9	HRO	
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	
<b>Mayores</b>	92 (13%)	108 (15%)	9 (1%)	258 (37%)	238 (34%)	<b>705 (52%)</b>
<b>Menores</b>	112 (17%)	71 (11%)	31 (5%)	317 (49%)	114 (18%)	<b>645 (48%)</b>
<b>Total</b>	<b>204 (15%)</b>	<b>179 (13%)</b>	<b>40 (3%)</b>	<b>575 (43%)</b>	<b>352 (26%)</b>	<b>1350 (100%)</b>

Tabla 5.4

Malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes en pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional de enero de 2012 a diciembre de 2016.

(n=1148)

<b>Malformaciones congénitas mayores</b>	<b>f</b>	<b>(%)</b>
Hidrocefalia	182	(16)
Ano imperforado	66	(6)
Estenosis hipertrófica del píloro	60	(5)
Atresia de esófago con o sin fistula	36	(3)
Microcefalia	35	(3)
Tronco arterioso común	39	(3)
Espina bífida	36	(3)
Comunicación interventricular	11	(1)
<b>Malformaciones congénitas menores</b>		
Testículo no descendido	186	(16)
Pie equino varo	78	(7)
Anquiloglosia	89	(8)
Fisura del paladar con labio leporino	28	(2)
Fisura del paladar	30	(3)
Microtia	26	(2)
Hernia diafragmática congénita	12	(1)
Polidactilia	21	(2)

Tabla 5.5

Malformaciones congénitas mayores y menores más frecuentes en pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente de enero de 2012 a diciembre de 2016.  
(n=202)

<b>Malformaciones congénitas mayores</b>	<b>f</b>	<b>(%)</b>
Hidrocefalia	32	(16)
Comunicación interventricular	26	(13)
Ano imperforado	25	(12)
Estenosis hipertrófica del píloro	11	(5)
Atresia de esófago con o sin fistula	11	(5)
Tetralogía de Fallot	7	(3)
Anencefalia	5	(2)
Atresia intestinal	5	(2)
<b>Malformaciones congénitas menores</b>		
Pie equino varo	47	(23)
Hernia diafragmática congénita	13	(6)
Labio leporino	4	(2)
Fisura del paladar con labio leporino	3	(1)
Seno y quiste preauricular	2	(1)
Sindactilia	1	(0.4)

Tabla 5.6

Malformaciones congénitas en pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional según departamento de procedencia durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.  
(n=1,148)

Departamento de procedencia	Hospital					Total
	HGSJDD	HR	IGSS Z6	IGSS Z9	HRO	
	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	f (%)	
<b>Alta Verapaz</b>	2 (13)	--	1 (6)	13 (81)	--	<b>16 (1.39)</b>
<b>Baja Verapaz</b>	1 (8)	--	--	12 (92)	--	<b>13 (1.13)</b>
<b>Chimaltenango</b>	2 (4)	--	1 (2)	44 (94)	--	<b>47 (4.09)</b>
<b>Chiquimula</b>	--	1 (6)	--	15 (94)	--	<b>16 (1.39)</b>
<b>El Progreso</b>	6 (19)	--	1 (3)	25 (78)	--	<b>32 (2.79)</b>
<b>Escuintla</b>	4 (10)	3 (7)	1 (2)	34 (81)	--	<b>42 (3.66)</b>
<b>Guatemala</b>	150 (26)	163 (28)	35 (6)	224 (39)	--	<b>572 (49.83)</b>
<b>Huehuetenango</b>	3 (20)	1 (7)	--	10 (67)	1 (7)	<b>15 (1.31)</b>
<b>Izabal</b>	1 (20)	--	--	4 (80)	--	<b>5 (0.44)</b>
<b>Jalapa</b>	1 (8)	--	--	12 (92)	--	<b>13 (1.13)</b>
<b>Jutiapa</b>	6 (24)	1 (4)	--	18 (72)	--	<b>25 (2.18)</b>
<b>Petén</b>	3 (43)	1 (14)	--	3 (43)	--	<b>7 (0.61)</b>
<b>Quetzaltenango</b>	3 (2)	2 (1)	--	3 (2)	129 (94)	<b>137 (11.93)</b>
<b>Quiché</b>	2 (10)	1 (5)	1 (5)	14 (70)	2 (10)	<b>20 (1.74)</b>
<b>Retalhuleu</b>	1 (6)	3 (17)	--	10 (56)	4 (22)	<b>18 (1.57)</b>
<b>Sacatepéquez</b>	10 (30)	--	--	23 (70)	--	<b>33 (2.87)</b>
<b>San Marcos</b>	3 (33)	1 (11)	--	3 (33)	2 (22)	<b>9 (0.78)</b>
<b>Santa Rosa</b>	2 (6)	1 (3)	--	31 (91)	--	<b>34 (2.96)</b>
<b>Sololá</b>	1 (4)	--	--	17 (63)	9 (33)	<b>27 (2.35)</b>
<b>Suchitepéquez</b>	3 (9)	1 (3)	--	30 (88)	--	<b>34 (2.96)</b>
<b>Totonicapán</b>	--	--	--	4 (57)	3 (43)	<b>7 (0.61)</b>
<b>Zacapa</b>	--	--	--	26 (100)	--	<b>26 (2.26)</b>
<b>Total</b>	<b>204 (15)</b>	<b>179 (13)</b>	<b>40 (3)</b>	<b>575 (43)</b>	<b>352 (26)</b>	<b>1148 (100)</b>

Tabla 5.7

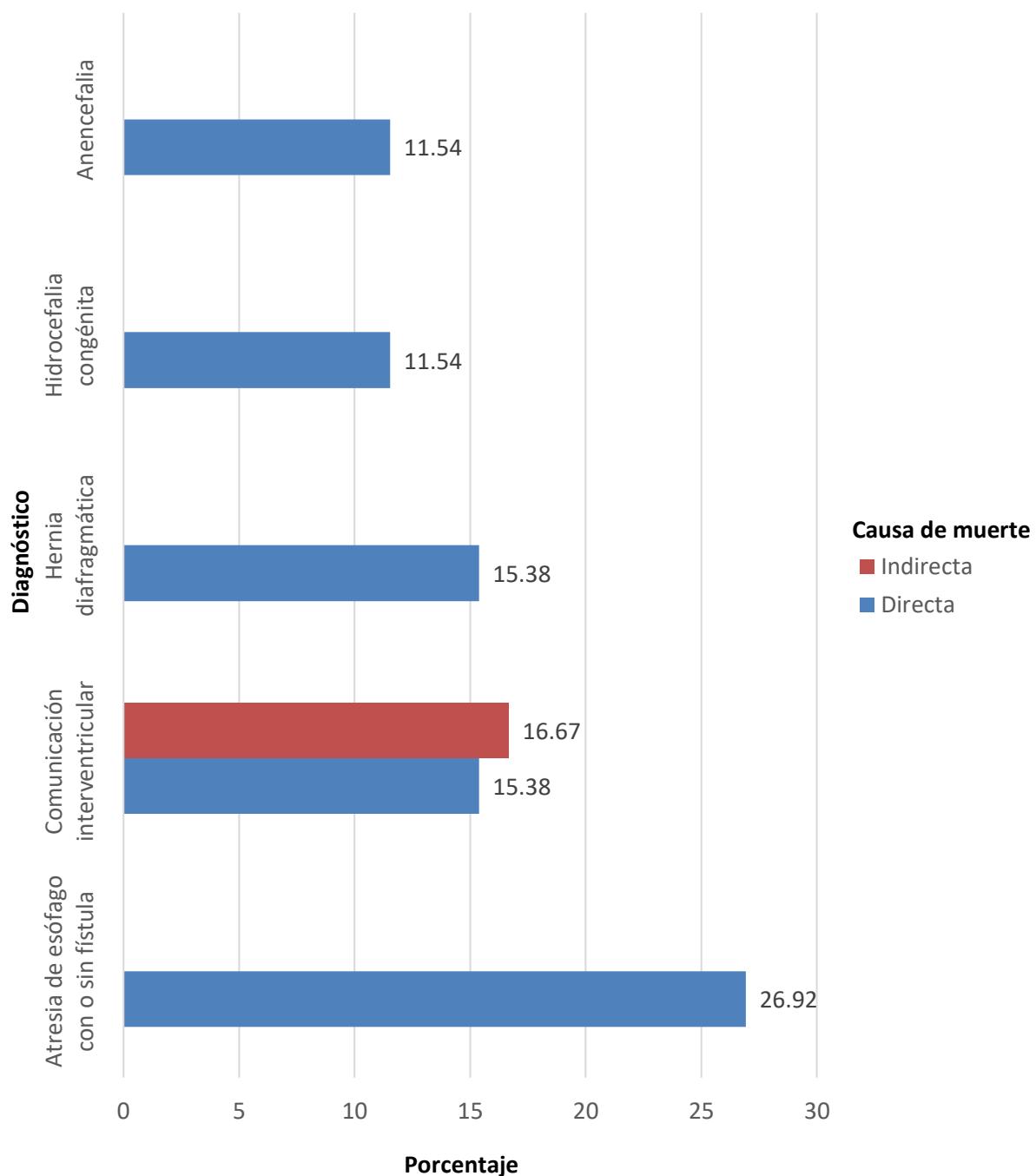
Malformaciones congénitas en pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente según departamento de procedencia durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.  
(n=202)

<b>Departamento de procedencia</b>	<b>Hospital Regional de Occidente</b>	
	<b>f</b>	<b>(%)</b>
<b>Alta Verapaz</b>	--	--
<b>Baja Verapaz</b>	--	--
<b>Chimaltenango</b>	--	--
<b>Chiquimula</b>	--	--
<b>El Progreso</b>	--	--
<b>Escuintla</b>	--	--
<b>Guatemala</b>	--	--
<b>Huehuetenango</b>	1	(0.50)
<b>Izabal</b>	--	--
<b>Jalapa</b>	--	--
<b>Jutiapa</b>	--	--
<b>Petén</b>	--	--
<b>Quetzaltenango</b>	193	(95.54)
<b>Quiché</b>	--	--
<b>Retalhuleu</b>	1	(0.50)
<b>Sacatepéquez</b>	--	--
<b>San Marcos</b>	2	(0.99)
<b>Santa Rosa</b>	--	--
<b>Sololá</b>	4	(1.98)
<b>Suchitepéquez</b>	--	--
<b>Totonicapán</b>	1	(0.50)
<b>Zacapa</b>	--	--
<b>Total</b>	<b>202</b>	<b>(100)</b>

Gráfica 5.2

Diagnóstico más frecuente en pacientes fallecidos del Hospital Regional de Occidente por causa de muerte (directa o indirecta) en pacientes nacidos durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

(n=202)



Fuente: Tabla 11.3 de anexos.

Tabla 5.8

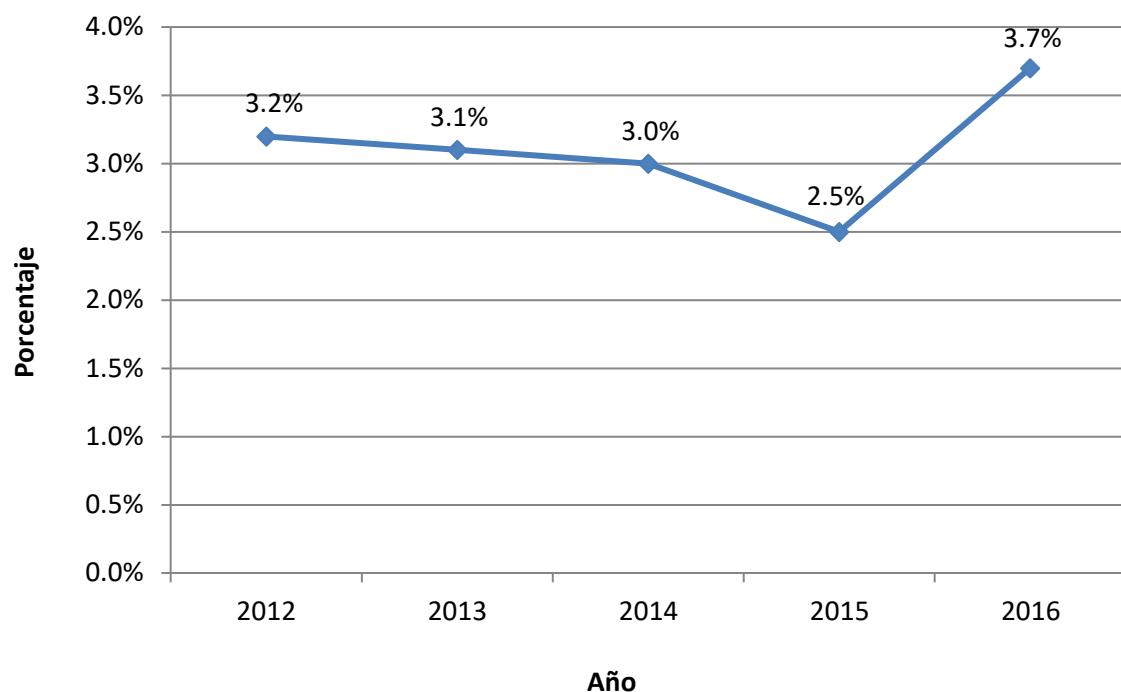
Primeras causas de mortalidad por malformaciones congénitas en nacidos en el Hospital Regional de Occidente según sexo durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.  
(n=202)

Primeras cinco causas de mortalidad	Sexo		Total
	Masculino	Femenino	
	f (%)	f (%)	
Atresia de esófago con o sin fistula	4 (12.5)	3 (9.38)	7 (21.88)
Comunicación Interventricular	3 (9.38)	1 (3.13)	4 (12.5)
Hernia diafragmática congénita	2 (6.25)	2 (6.25)	4 (12.5)
Hidrocefalia congénita	0 (0.00)	3 (9.38)	3 (9.38)
Anencefalia	2 (6.25)	1 (3.13)	3 (9.38)
Otros	9 (28.13)	2 (6.25)	11 (34.38)
<b>Total</b>	<b>20 (62.5)</b>	<b>12 (37.5)</b>	<b>32 (100)</b>

**Nota:** De los 202 nacidos vivos con diagnóstico de malformaciones congénitas en el Hospital Regional de Occidente, hubo 32 fallecidos (16%) de los cuales 26 fueron por causa directa y 6 por causa indirecta (ver tabla 11.2)

Gráfica 5.3

Cambio porcentual en malformaciones congénitas durante el periodo de estudio en pacientes menores de un año atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional, enero de 2012 a diciembre de 2016.



Fuente: Tabla 5.9

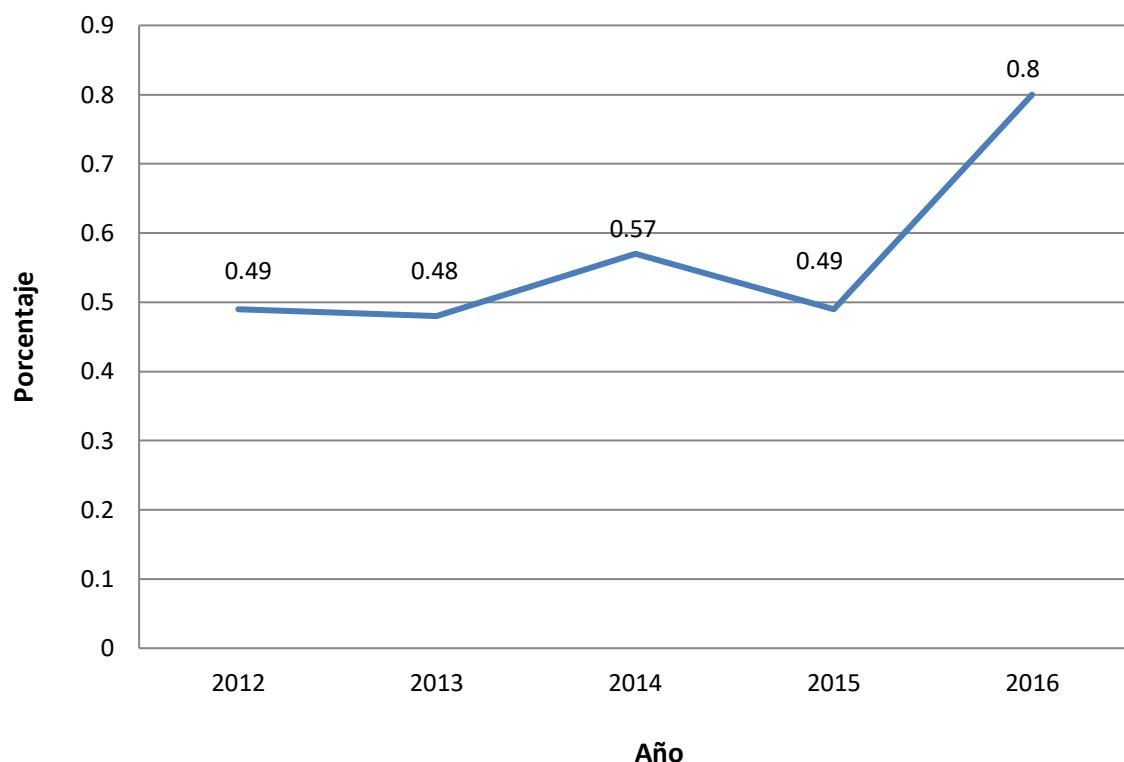
Tabla 5.9

Proporción de malformaciones congénitas en pacientes menores de un año atendidos en los hospitales de referencia nacional durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

HOSPITAL	Total de pacientes	Total de casos	(%)
HGSJDD	6,553	204	(3)
HR	9,768	179	(2)
HRO	5,355	352	(7)
IGSSZ6	12,072	40	(0.3)
IGSSZ9	9,028	575	(6)
<b>Total</b>	<b>42,766</b>	<b>1350</b>	<b>18.3</b>

Gráfica 5.4

Cambio porcentual en diagnósticos de malformaciones congénitas por año de pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente durante el periodo comprendido entre enero de 2012 a diciembre de 2016.



Fuente: Tabla 5.10

Tabla 5.10

Proporción de malformaciones congénitas en pacientes nacidos en el Hospital Regional de Occidente durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Año	Nacidos vivos	Casos	(%)
2012	6,869	31	(0.49)
2013	6,954	34	(0.48)
2014	7,000	40	(0.57)
2015	7,265	36	(0.49)
2016	7,542	61	(0.80)
Total	35,630	202	--



## 6. DISCUSIÓN

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

Durante los meses de julio y agosto de 2017 se determinó la frecuencia de malformaciones congénitas mayores y menores, en niños menores de 1 año que fueron atendidos en la consulta externa de los hospitales: General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, así como los nacidos vivos y los que consultaron al Hospital Regional de Occidente.

Además, las anomalías congénitas predominaron en el sexo masculino con un 64%, encontrando similitud al comparar con la literatura revisada, así mismo la etnia ladina presentó mayor frecuencia en hospitales General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, la mayor población de etnia indígena se encontró en el Hospital Regional de Occidente, en comparación con el resto de los hospitales incluidos en el estudio, a nivel nacional no se cuenta con ningún aporte de datos que permitan determinar una clara comparación de estos resultados obtenidos. La etnia, es un dato de suma importancia que obligatoriamente debe registrarse en los expedientes clínicos para evaluar las disparidades que se pudieran presentar en el país.<sup>6</sup> Respecto a la mayor frecuencia de etnia indígena que se presenta en el Hospital Regional de Occidente, se considera que la población atendida proviene de áreas cercanas al departamento de Quetzaltenango que son captados por líderes de salud, quienes los refieren a puestos y/o centros de salud del MSPAS, y posteriormente son referidos al mismo, en donde reciben una atención más completa de acuerdo a su condición y al tratamiento que ésta amerita.

Con respecto a las malformaciones congénitas mayores más frecuentes se encuentran hidrocefalia 16%, ano imperforado 6%, estenosis hipertrófica del píloro 5%, atresia de esófago 3% y microcefalia 3%. En cuanto a los resultados obtenidos, la hidrocefalia se muestra con una mayor frecuencia en comparación a la literatura revisada de los cuales difieren, ya que se menciona a las anomalías del sistema músculo esquelético como las malformaciones congénitas

de más frecuente aparición.<sup>7,8</sup> Esta diferencia de resultados podría ser porque en el país dichas malformaciones se diagnostican de manera tardía.

Aunque, la información obtenida respecto a las diferentes anomalías, por diagnóstico, reportadas divergen al ser comparadas con la literatura revisada, es de importante consideración señalar que estos defectos tienen como origen asociado a varios factores tales como defectos cromosómicos, influencias ambientales, errores genéticos, sustancias teratógenas, carencias nutricionales, deficiente cobertura y atención materno-infantil, poca suplementación con ácido fólico previo a la concepción y durante el primer trimestre de la gestación.<sup>2</sup>

Por otro lado, al observarse la prevalencia de malformaciones congénitas mayores en los hospitales de referencia nacional, determina que existe un diagnóstico certero y oportuno de parte del personal de salud en los diferentes puestos y/o centros de salud del país, encontrando similitud de frecuencias con la literatura consultada.

Como se observa en las tablas 5.6 y 5.7 de la sección de resultados, los departamentos que presentan mayor frecuencia de anomalías congénitas en los hospitales estudiados son: Guatemala, Quetzaltenango, Chimaltenango, Escuintla y Santa Rosa. En el estudio a nivel nacional sobre prevalencia de anomalías congénitas en recién nacidos en hospitales regionales y de referencia en el año 2004 se calculó la tasa de prevalencia de anomalías congénitas mayores externas en recién nacidos a nivel hospitalario para los años 2001-2003; el departamento de Guatemala encabezaba la prevalencia, presentando 80 casos por cada 10,000 nacidos vivos, mientras que en Quetzaltenango se presentaron alrededor de 65 casos por cada 10,000 nacidos vivos, Sacatepéquez 58 casos por cada 10,000 nacidos vivos, Alta Verapaz 51 casos por cada 10,000 nacidos vivos y Huehuetenango con 45 casos por cada 10,000 nacidos vivos.<sup>9</sup> Según el resultado de ambos estudios se puede observar una similitud en los dos primeros departamentos de mayor frecuencia de aparición de anomalías congénitas a pesar de los años de diferencia que existen entre ambos. Como es de conocimiento público, las malformaciones congénitas se han convertido en un tema trascendental para la población reflejándose en los resultados, encontrándose que en el año 2016 aumentó la frecuencia, demostrando el interés tanto del personal de salud como de la población en general para su diagnóstico temprano.

La mortalidad se presentó principalmente en el sexo masculino, en los recién nacidos del Hospital Regional de Occidente, siendo el diagnóstico de mayor frecuencia, atresia de esófago

con o sin fistula, seguida de comunicación interventricular y hernia diafragmática, dato que fue obtenido únicamente del Hospital Regional de Occidente, en el que se revisaron expedientes de pacientes nacidos en dicho centro hospitalario.

La OMS describe que las anomalías o defectos congénitos son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas.<sup>47</sup> A su vez la OPS reporta que cada año 276.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas.<sup>4</sup> La literatura revisada difiere de los resultados del estudio ya que las malformaciones del sistema nervioso, anencefalia y espina bífida son reportadas como principales causas de morbi-mortalidad.<sup>7</sup> Esto podría deberse a que este estudio incluyó información de recién nacidos de un solo centro hospitalario y tomando en cuenta que las malformaciones del sistema nervioso son referidas a centros especializados.

En 2008 el INE reportó 3,152 mortinatos, estimando que aproximadamente 2,262 presentaron algún tipo de anomalía congénita ya que las estadísticas a nivel de América Latina consideran que el 72% de mortinatos presentan algún tipo de anomalía congénita.<sup>2,3</sup> Con base en la literatura consultada, se puede observar cierta similitud respecto a las malformaciones congénitas reportadas como causas de mortalidad, aunque en distinto orden de aparición, pero no determina una diferencia específica o marcada debido a que en este estudio solo se consideró al Hospital Regional de Occidente para los datos de mortinatos.

Dentro de la frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales de referencia nacional según el período de tiempo estudiado enero 2012 a diciembre 2016, se determinó que en el año 2012 se presentó una frecuencia del 3.2% del total de los casos. En el año 2013 la frecuencia fue de un 3.1%, sin embargo, en el año 2014 y 2015 disminuyó la frecuencia a 3% y 2.5% respectivamente, y por último en el año 2016 aumentó significativamente a 3.7%, siendo el año que presentó mayor frecuencia de malformaciones congénitas. 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 nacional. Sin embargo, es importante destacar que estos cambios están determinados por factores emergentes como lo son viremias, dentro de las cuales cabe recalcar el aparecimiento del virus del Zika a finales del año 2015, lo cual se puede relacionar con el aumento de la frecuencia de malformaciones congénitas en el año 2016; este repunte de malformaciones en el 2016 también podría deberse a que por el surgimiento del virus del Zika en el país se realizaron revisiones más acuciosas en los recién

nacidos y esto motivó un mayor número de diagnósticos de anomalías congénitas, sin embargo, en este estudio por ser de tipo descriptivo no se puede hablar de causalidad. A pesar de los esfuerzos del MSPAS por promover un adecuado control prenatal, suplementación oportuna durante el embarazo y en el período post parto, y del diagnóstico oportuno de las mismas. Se puede determinar que aún no se ha controlado la frecuencia de malformaciones congénitas en el país.

Este estudio marca una pauta sobre la importancia de identificar y prevenir las malformaciones congénitas en el país, ayudando a evidenciar y a 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 de esta forma la prevención de malformaciones congénitas para así mismo disminuir la morbilidad.

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 su registro. Durante el desarrollo de la investigación solo se encontró como limitante la burocracia de cada hospital, generando retraso en la recolección de datos.

## **7. CONCLUSIONES**

- 7.1.1 Las malformaciones congénitas en los niños menores de un año, atendidos en la consulta externa de los hospitales de referencia nacional, se presentaron principalmente entre los nueve y doce meses, en el sexo masculino, etnia ladina y con procedencia del departamento de Guatemala.
- 7.1.2 Entre los niños con malformaciones congénitas que nacieron en el Hospital Regional de Occidente, durante los cinco años de estudio, predominó el sexo masculino, sin predominio de etnia, procedentes de Quetzaltenango.
- 7.1.3 Las malformaciones congénitas mayores reportadas con más frecuencia en los niños atendidos en la consulta externa fueron: hidrocefalia congénita y ano imperforado; las menores fueron: testículo no descendido y pie equino varo.
- 7.1.4 Las malformaciones congénitas mayores reportadas con más frecuencia en los niños nacidos en el Hospital Regional de Occidente fueron: hidrocefalia congénita y comunicación interventricular; las menores fueron: pie equino varo y hernia diafragmática congénita.
- 7.1.5 La principal causa de muerte reportada en los nacidos vivos en el Hospital Regional de Occidente fue la atresia del esófago con o sin fistula y el 12.5% fueron del sexo masculino.
- 7.1.6 El departamento del país que presenta mayor frecuencia de malformaciones congénitas es Guatemala con el 43%, seguido de Quetzaltenango con el 24%.
- 7.1.7 El porcentaje de malformaciones congénitas reportadas fue mayor durante el año 2016 con un 3.7%.



## **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 un instrumento de recolección de datos estandarizado en cada hospital de referencia, centro y puesto de salud, de modo que se pueda llevar un control más detallado y específico de las anomalías congénitas en el país.
- Implementar la notificación obligatoria de los casos de malformaciones congénitas en los distintos hospitales, centros y puestos de salud que conforman dicho ministerio.
- Promover la suplementación obligatoria de ácido fólico a las mujeres en edad fértil con antecedentes de abortos con hijos con malformaciones congénitas que consultan a hospitales centros y puestos de salud en cada departamento del país.
- Promover el control prenatal temprano entre las mujeres en edad fértil para realizar el diagnóstico temprano de las malformaciones congénitas con el fin de mejorar el manejo multidisciplinario de cada paciente y tomar las medidas terapéuticas necesarias para prevenir o brindar atención temprana cuando ya se haya presentado el problema.

### **8.2 A los hospitales General San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y Hospital Regional de Occidente**

- Mejorar el manejo de expedientes clínicos en el departamento de archivo en hospitales de referencia nacional.
- Se recomienda implementar el área de genética en la consulta externa del Hospital Regional de Occidente, para una mejor atención de los pacientes con malformaciones congénitas.



## **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, Hospital Regional de Occidente y a la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad San Carlos de Guatemala.
- 9.2 Este estudio forma parte de un estudio a nivel metropolitano y de Quetzaltenango para evaluar la frecuencia y 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 la recolección de datos.
- 9.3 Divulgación de la información a través de un artículo científico que será publicado en la Revista del Colegio de Médicos.



## 10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas [en línea]. Ginebra: OMS; 2015. [citado 23 Abr 2017]; Nota descriptiva No. 370. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
2. Gutiérrez Menéndez L J. 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; 2015. [citado 28 Mayo 2017]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_1132.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_1132.pdf)
3. García Vargas A C. Diagnóstico tardío de las cardiopatías congénitas. [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2011. [citado 23 Abr 2017]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_8802.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8802.pdf)
4. Organización Panamericana de la Salud. Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en niños menores de 5 años en la Américas [en línea]. Washington, D.C.: OPS; 2015. [citado 23 Abr 2017] Disponible en: [http://www2.paho.org/hq/index.php?option=com\\_content&view=article&id=10487%3A2\\_015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es](http://www2.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487%3A2_015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es)
5. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Borrador de sistema de vigilancia de las malformaciones congénitas observables en Guatemala. Guatemala: MSPAS; 2017.
6. 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.

7. Navarrete E, Canún S, Reyes A, Sierra M, Valdés J. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010. Bol. Med Hosp Infant Mex [en línea]. 2013 [citado 26 Mayo 2017]; 70(6):499-505. Disponible en:  
[http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462013000600011](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462013000600011)
8. Pachajoa H, Villota V, Cruz L, Ariza Y. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad en Cali, Colombia 2012-2013. Biomédica. (Cali, Colombia) 2015;35: 227-234
9. Hsing-Tsu C, Godoy S. 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] Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
10. Matallana D, Erazo N, Solares J, Macario X, Coronado M, Marticorena O. Comportamiento estacional de anomalías del tubo neural en Guatemala [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2012. [citado 28 Mayo 2017]. Disponible en:  
<http://bibliomed.usac.edu.gt/tesis/pre/2013/035.pdf>
11. Otaño R, Otaño G, Fernández R. Crecimiento y desarrollo craneofacial. [en línea]. Cuba: articulos.sld.cu; 2009. [citado 30 Mayo 2017]. Disponible en:  
<http://articulos.sld.cu/ortodoncia/files/2009/12/crec-y-des-preg.pdf>
12. Ugarte P. Malformaciones congénitas musculo esqueléticas. Revista Horizonte Médico [en línea]. 2010 [citado 30 Mayo 2017]; 10 (1): 60-67 Disponible en:  
[http://www.medicina.usmp.edu.pe/medicina/horizonte/2010\\_1/Art8\\_Vol10\\_N1.pdf](http://www.medicina.usmp.edu.pe/medicina/horizonte/2010_1/Art8_Vol10_N1.pdf)
13. Maradiaga L, Ordoñez F. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. Uropatías obstructivas. En: Protocolos de la

Asociación Española de Pediatría [en línea]. España: AEPED; 2014 [citado 30 Mayo 2017]; p. 225-39 Disponible en: [https://www.asped.es/sites/default/files/documentos/15\\_cakut\\_0.pdf](https://www.asped.es/sites/default/files/documentos/15_cakut_0.pdf)

14. Fause A, Rosas M, Pastelín G. Pasado presente y futuro de la cardiología pediátrica. Arch Cardiol Mex [en línea]. 2006 [citada 30 Mayo 2017]; 76 (2): 48-56 Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1405-99402006000600002](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402006000600002)
15. Glick J, Giles S, Bannigan S, Puri P. Atresias result from abnormal development of the notochord in an Adriamycin rat model. J Pediatr Surg [en línea]. 2003 [citado 30 Mayo 2017]; 38(3):469-73 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12632369>
16. Moore K, Persaud T, Torchia M. Embriología clínica. 9 ed. Londres: ELSEVIER; 2013.
17. Rojas M, Walker L. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. Int J Morphol (Chile) [en línea]. 2012 [citado 30 Mayo 2017]; 30(4):1256-1265. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/ijmorphol/v30n4/art03.pdf>
18. Fundación Vasca para la Seguridad Agroalimentaria [en línea]. Arkaute, España: ELIKA; 2013 [actualizado 28 Feb 2013; citado 30 Mayo 2017]; Aflatoxinas; [aprox. 4 pant.] Disponible en: [http://www.elika.eus/datos/pdfs\\_agrupados/Documento107/19.Aflatoxinas.pdf](http://www.elika.eus/datos/pdfs_agrupados/Documento107/19.Aflatoxinas.pdf)
19. Valdés S. Pediatría [en línea]. Cuba: ENCIMED; 2012 [citado 26 Mayo 2017] Disponible en: <http://gsdl.bvs.sld.cu/cgi-bin/library?e=d-00000-00---off-0pediatra--00-0---0-10-0---0direct-10---4-----0-1l--11-es-50---20-about---00-0-1-00-0-0-11-1-0utfZz-8-00&a=d&c=CL3.2&d=HASH129b73be2b30463d2ca29c.9.1.12>
20. Pinto P. Malformaciones congénitas [en línea]. Colombia: Ediciones Uninorte; 1998 [citado 26 Mayo 2017] Disponible en: <https://books.google.com.gt/books?id=AzlqJ-F2SfcC&pg=PA4&dq=malformaciones+congenitas+mayores&hl=es->

[419&sa=X&ved=0ahUKEwj50cuy0JbUAhXCTSYKHY3fBYQQ6AEILzAC#v=onepage&q=malformaciones%20congenitas%20mayores&f=false](https://www.google.com/search?q=419&sa=X&ved=0ahUKEwj50cuy0JbUAhXCTSYKHY3fBYQQ6AEILzAC#v=onepage&q=malformaciones%20congenitas%20mayores&f=false)

21. Jones K. Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6<sup>a</sup> ed. España: Elsevier; 2007.
22. Quispe M. Espina bífida. Rev Act Clin Med (Bolivia) [en línea]. 2014 [citado 28 Mayo 2017];45: 2389-2393. Disponible en: [http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600007&script=sci\\_arttext](http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600007&script=sci_arttext)
23. Organización Mundial de la Salud. Centro de prensa. Microcefalia [en línea]. Ginebra: OMS; 2016 [citado 29 Mayo 2017]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/microcephaly/es/>
24. Caffarena J. Truncus arterioso. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en cardiología pediátrica [en línea]. Valencia, España: Asociación Española de Pediatría; 2015 [citado 29 Mayo 2017]; p.1-5. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12\\_truncus.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_truncus.pdf)
25. Guadalajara J. Cardiología. 6 ed. México: Méndez Editores; 2006.
26. Holcomb G, Murphy J. Ashcraft's Pediatric Surgery. 5 ed. Philadelphia: Elsevier; 2010.
27. Murphy J, Sharp J, Sigalet D, Snyder C. Cirugía Pediátrica de Ashcraft. 3 ed. Filadelfia: Elsevier; 1994.
28. Organización Mundial de la Salud. The global burden of disease. 2004 update. Informe de un Grupo Científico de la OMS. Geneva: OMS; 2008.
29. Allué E, Savirón R, Odriozola M, Lerma D, Corbacho T, Aranzazu M. Diagnóstico prenatal de catarata congénita. Rev Chil Obstet Ginecol [en línea]. 2008 [citado 29 Mayo 2017]; 78(6): 455-459. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v78n6/art10.pdf>

30. Navas M, Hernández S. Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y conducta de tratamiento. Rev Mex Oftalmol [en línea]. 2008 [citado 29 Mayo 2017]; 82(4):205-209. Disponible en: <http://www.medicgraphic.com/pdfs/revmexsoft/rmo-2008/rmo084a.pdf>
31. Sorolla J, Arbullo D, Obaid M, Ibarra C, Fontbona M, Cabello R, et al. Manejo actual de la microtia: redefinición anatomo-quirúrgica. Rev Chilena de Cirugía [en línea]. 2012 [citado 29 Mayo 2017]; 64 (6):528-534. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rchcir/v64n6/art06.pdf>
32. Rubio M. Catarata Pediátrica. En: Taller de Oftalmología [en línea]. España: Sociedad Pediátrica de Atención Primaria de Extremadura; 2012 [citado 29 Mayo 2017] Disponible en: [http://www.spapex.es/pdf/taller\\_oftalmologia\\_2011.pdf](http://www.spapex.es/pdf/taller_oftalmologia_2011.pdf)
33. Izquierdo M, Cabrera P, Cobeta I. Patología disontogénica cervicofacial quistes y fistulas congénitos. En: Libro virtual en formación en ORL [en línea]. España: SEORL CCC; 2014 [citado 29 Mayo 2017]; p. 1-16 Disponible en: <http://seorl.net/PDF/cabeza%20cuello%20y%20plastica/124%20-%20PATOLOGIA%20%20DISONTOG%C3%89NICA%20CERVICOFACIAL.%20QUIS%20%20Y%20%20FISTULAS%20%20CONGENITOS.pdf>
34. Tinanoff N. Trastornos de la boca asociados con otras afecciones. En: Kliegman R., Stanton B, Schor N, Geme J, Behrman R. Nelson tratado de pediatría. 19 ed. Barcelona: ELSEVIER; 2013. Vol. 2 p.1306-1307.
35. Moore KL, Persaud TV, Torchia MG. Embriología clínica. 9 ed. Barcelona: Elsevier; 2013.
36. De la Teja E, López R, Durán L, Cano A, Téllez J. Frenillo lingual corto o anquiloglosia. Acta Pediatr R Mex [en línea]. 2011 [citado 27 Mayo 2017]; 32 (6):355-356. Disponible en: <http://www.medicgraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2011/apm116i.pdf>
37. Núñez P, García C, Morán V, Jasso L. Macroglosia congénita: características clínicas y estratégicas del tratamiento en la edad pediátrica. Bol Med Hosp Infant [En línea]. México; 2016 [citado 27 Mayo 2017]; 73 (3): 212-216. Disponible en:

<http://www.elsevier.es/es-revista-boletin-medico-del-hospital-infantil-401-pdf-S1665114616300454-S300>

38. Sanz N. Patología quirúrgica más frecuente en la infancia. Calendario Quirúrgico [en línea]. Madrid, España: Sociedad Española de Urgencias de Pediatría; 2014 [citado 29 Mayo 2017]; 1-12. Disponible en: <http://medicina-ucr.com/cuarto/wp-content/uploads/2014/05/Patologia+quirurgica.pdf>
39. Orozco D, Braverman A, Raya A, Zafra G, Iglesias J, Antillón C. Propuesta clínica para la atención de neonatos con genitales ambiguos. Revista Mexicana de Pediatría [en línea]. 2013 [citado 29 Mayo 2017]; 80 (3): 118-122. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2013/sp133g.pdf>
40. Corona J, Arana E, Flores H. Pie equino varo aducto congénito. Revista Médica MD [en línea]. 2016 [citado 28 Mayo 2017]; 8 (2): 76. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revmed/md-2016/md162k.pdf>
41. Pérez A, Pérez M, González M. Experiencia con polidactilia preaxial en el Instituto Nacional de Pediatría. Bol Med Hosp Infant Mex [en línea]. 2008 [citado 27 Mayo 2017]; 65: 26-31. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi-2008/hi081f.pdf>
42. Centro para el Control y Prevención de Enfermedades [en línea]. Atlanta: CDC; 2016 [actualizado 30 Dic 2016; citado 28 Mayo 2017]; Información sobre los defectos por reducción de extremidades; [aprox. 2 pant.]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/ul-limbreductiondefects.html>
43. Jiménez L, Palomino B. Escoliosis Congénita. Rev Rehabilitación [en línea]. 2009 [citado 27 Mayo 2017]; 43 (6): 246-250. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-rehabilitacion-120-articulo-escoliosis-congenita-S0048712009728269>
44. García R, Gómez O, Martínez J, Puerto B, Gratacos E. Hernia diafragmática congénita: criterios pronósticos y estado actual del tratamiento prenatal. Rev Diagn Prenat [en línea]. 2012 [citado 28 Mayo 2017]; 23 (3): 126-33 - DOI: 10.1016/j.diapre.2012.06.009

45. Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo. Informe nacional de desarrollo humano. Guatemala: PNUD; 2016.
46. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.774 nacimientos en tres ciudades colombianas. Rev Biomed [en línea]. 2009 [citado 4 Sept 2017]; 30 (1): [aprox. 8 pant.]. Disponible en: <http://www.revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/154/254>
47. Guatemala. Secretaría de Planificación y Programación de la Presidencia de la República. Políticas de desarrollo social y población: Informe anual 2013 [en línea]. Guatemala: SEGEPLAN; 2015 [citado 25 Abr 2017] Disponible en: <http://osarguatemala.org/sites/all/docs%20e%20investigaciones/INFORME%20ANUAL%20PDSP%202013.pdf>



## 11. ANEXOS

### 11.1 Instrumento de recolección de datos

Universidad de San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas

Malformaciones Congénitas en Hospitales de Referencia Nacional

Fecha: \_\_\_\_\_ Hospital: \_\_\_\_\_ Código de recolector: \_\_\_\_\_

No. De boleta: \_\_\_\_\_ No. De registro/ historia clínica del paciente: \_\_\_\_\_

**I.** Datos generales: coloque una X donde corresponda a la respuesta afirmativa y llene los espacios de edad en meses y procedencia con el nombre del departamento al cual pertenece el paciente.

SEXO	Masculino				Femenino				
EDAD (Meses)									
<b>PROCEDENCIA (Nombre del departamento)</b>									
ETNIA	Ladino	Indígena		Garífuna		Xinca			
AÑO DE NACIMIENTO	2012		2013		2014		2015		2016
CONDICIÓN DE EGRESO	Vivo				Muerto				

**I.a.** En caso de paciente fallecido coloque una X donde corresponda a respuesta afirmativa y llene el espacio de edad de fallecimiento en meses.

<b>CAUSA DE MUERTE</b>	Directa	Indirecta	
<b>EDAD DE MUERTE (MESES)</b>			

**II. Malformaciones congénitas:** coloque una X en el espacio que corresponde a las malformaciones congénitas mayores o menores que se encuentre presentes.

<b>MALFORMACIONES CONGÉNITAS (MC) MAYORES</b>	(marque con una X la MC presente)	<b>MALFORMACIONES CONGÉNITAS (MC) MENORES</b>	(marque con una X la MC presente)
Anencefalia		Catarata congénita	
Espina bífida		Fisura del paladar	
Encefalocele		Labio leporino	
Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural		Fisura del paladar con labio leporino	
Microcefalia		Seno y quiste preauricular	
Tronco arterioso común		Epicanto	
Transposición de vasos grandes		Puente nasal plano	
Comunicación interventricular		Anotia	
Tetralogía de Fallot		Microtia	
Atresia de esófago con o sin fistula		Microftalmia	
Estenosis hipertrófica del píloro		Anquiloglosia	
Atresia o estenosis intestinal		Macroglosia	
Ano imperforado		Testículo no descendido	
Luxación congénita de cadera		Genitales ambiguos	
Craneosinostosis		Pie equino varo	
Onfalocele		Pie plano congénito	
Gastrosquisis		Polidactilia	
		Sindactilia	
		Escoliosis congénita	
		Hernia diafragmática congénita	
		Reducción congénita de extremidades	

Tabla 11.1

Malformaciones congénitas más frecuentes según grupo de edad en Hospitales de Referencia Nacional, según expedientes clínicos revisados durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Grupo de edad	MC1	MC2	MC3	MC4	MC5	Otras MC
<b>0-28 días (n=321)</b>	Hidrocefalia 58 (18%)	Pie equino varo 50 (16%)	Ano imperforado 45 (14%)	CIV 26 (8%)	AEF 22 (6%)	120 (37%)
<b>1-4 meses (n=389)</b>	Hidrocefalia 94 (25%)	EHCP 41 (11%)	Pie equino varo 23 (6%)	Tronco arterioso común 20 (5%)	Microcefalia 17 (4%)	194 (50%)
<b>5-8 meses (n=238)</b>	Testículo no descendido 43 (18%)	Anquiloglosia 40 (17%)	Hidrocefalia 25 (10%)	Pie equino varo 20 (8%)	Polidactilia 10 (4%)	100 (42%)
<b>9-12 meses (n=402)</b>	Testículo no descendido 131 (33%)	Hidrocefalia 39 (9%)	Anquiloglosia 38 (9%)	Pie equino varo 32 (8%)	Ano imperforado 28 (6%)	135 (34%)

\*CIV: comunicación interventricular.

\*AEF: atresia de esófago con o sin fistula.

\*EHCP: estenosis hipertrófica congénita del píloro.

\*Otras MC: otras malformaciones congénitas (ver tabla 11.2).

Tabla 11.2

Frecuencia de malformaciones congénitas en los Hospitales de Referencia Nacional durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

<b>Malformaciones congénitas mayores</b>	<b>f</b>	<b>(%)</b>
Hidrocefalia congénita sin defecto del tubo neural	217	(16.07)
Ano imperforado	91	(6.74)
Estenosis hipertrófica del píloro	71	(5.26)
Atresia de esófago con o sin fistula	47	(3.48)
Espina bífida	39	(2.89)
Microcefalia	39	(2.89)
Tronco arterioso común	39	(2.89)
Comunicación interventricular	37	(2.74)
Tetralogía de Fallot	25	(1.85)
Gastrosquisis	24	(1.78)
Craneosinostosis	23	(1.70)
Atresia o estenosis intestinal	17	(1.26)
Luxación congénita de cadera	12	(0.89)
Transposición de grandes vasos	9	(0.67)
Encefalocele	8	(0.59)
Anencefalia	6	(0.44)
Onfalocele	0	(0)
<b>Subtotal</b>	<b>704</b>	<b>(52.15)</b>
<b>Malformaciones congénitas menores</b>		
Testículo no descendido	187	(13.85)
Pie equino varo	126	(9.33)
Anquiloglosia	90	(6.67)
Fisura del paladar con labio leporino	32	(2.37)
Fisura del paladar	30	(2.22)
Microtia	26	(1.93)
Hernia diafragmática congénita	25	(1.85)
Labio leporino	21	(1.56)
Polidactilia	21	(1.56)
Sindactilia	19	(1.41)
Seno y quiste preauricular	16	(1.19)
Macroglosia	13	(0.96)
Pie plano congénito	11	(0.81)
Genitales ambiguos	9	(0.67)
Reducción congénita de extremidades	5	(0.37)
Epicanto	4	(0.30)
Puente nasal plano	4	(0.30)
Escoliosis congénita	3	(0.22)
Anotia	2	(0.15)
Catarata congénita	1	(0.07)
Microftalmia	1	(0.07)
<b>Subtotal</b>	<b>646</b>	<b>(47.85)</b>
<b>Total</b>	<b>1350</b>	<b>(100)</b>

Tabla 11.3

Malformaciones Congénitas en Hospitales de Referencia Nacional, causa de muerte y diagnóstico de pacientes menores de un año registrados durante el periodo de enero de 2012 a diciembre de 2016.

Diagnóstico	Causa de muerte		
	Directa	Indirecta	
	f (%)	f (%)	
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)	Anencefalia	3 (11.54)	-
	Encefalocele	-	-
	Microcefalia	-	-
	Hidrocefalia congénita	3 (11.54)	-
	Espina bífida	-	-
Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello (Q10-Q18)	Catarata congénita	-	-
	Microftalmia	-	-
	Microtia	-	-
	Seno y quiste preauricular	-	-
	Epicanto	-	-
	Puente nasal plano	-	-
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)	Tronco arterioso común	-	-
	Transposición de los grandes vasos (derecho e izquierdo)	-	-
	Comunicación interventricular	4 (15.38)	1 (16.67)
	Tetralogía de Fallot	2 (7.69)	-
Malformaciones congénitas de labios, boca y paladar (Q35-Q38)	Fisura del paladar	-	-
	Labio leporino	-	-
	Fisura del paladar con labio leporino	-	-
	Anquiloglosia	-	-
	Macroglosia	-	-
Malformaciones congénitas del tracto digestivo (Q39-Q45)	Atresia de esófago con o sin fistula	7 (26.92)	-
	Estenosis hipertrófica del píloro	-	-
	Atresia intestinal	1 (3.85)	1 (16.67)
	Ano imperforado	1 (3.85)	2 (33.33)
Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	Testículo no descendido	-	-
	Genitales ambiguos	-	-
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q76)	Luxación congénita de la cadera	-	-
	Pie equino varo	-	2 (33.33)
	Pie plano congénito	-	-
	Polidactilia	-	-
	Sindactilia	-	-
	Reducción congénita de cadera	-	-
	Craneosinostosis	-	-
	Escoliosis congénita	-	-
	Onfalocele	-	-
	Gastrosquisis	1 (3.85)	-
Total		26 (100)	6 (100)