

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

**“CARACTERIZACIÓN DE AUTOPSIAS PEDIÁTRICAS  
POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS”**

Estudio descriptivo, retrospectivo, realizado en el departamento  
de Patología del Hospital General San Juan de Dios, 2006-2018

Tesis

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

**Astrid Carolina Rodríguez Monzón**

**Médico y Cirujano**

Guatemala, octubre de 2019

El infrascrito Decano y el Coordinador de la Coordinación de Trabajos de Graduación –COTRAG-, de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hacen constar que:

La bachiller:

1. ASTRID CAROLINA RODRÍGUEZ MONZÓN 201210427 2383872830101

Cumplió 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:

**“CARACTERIZACIÓN DE AUTOPSIAS PEDIÁTRICAS  
POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS”**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios, 2006-2018

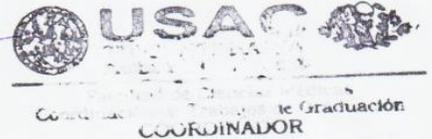
Trabajo asesorado por la Dra. Pebbles América Leticia Medina Hermosilla y revisado por el Dr. Luis Gustavo de la Roca Montenegro, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firman y sellan la presente:

**ORDEN DE IMPRESIÓN**

En la Ciudad de Guatemala, dos de octubre del dos mil diecinueve

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

Dr. C. César Oswaldo García García  
Coordinador



Vo.Bo. Dr. Jorge Fernando Orellana Oliva  
Decano



El infrascrito Coordinador de la COTRAG de la Facultad de Ciencias Médicas, de la Universidad de San Carlos de Guatemala, HACE CONSTAR que la estudiante:

1. ASTRID CAROLINA RODRÍGUEZ MONZÓN 201210427 2383872830101

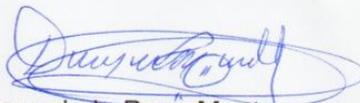
Presentó el trabajo de graduación titulado:

**"CARACTERIZACIÓN DE AUTOPSIAS PEDIÁTRICAS  
POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios, 2006-2018

El cual ha sido revisado por el Dr. Luis Gustavo de la Roca Montenegro, y al establecer que cumple con los requisitos establecidos por esta Coordinación, se le AUTORIZA continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala, el dos de octubre del año dos mil diecinueve.

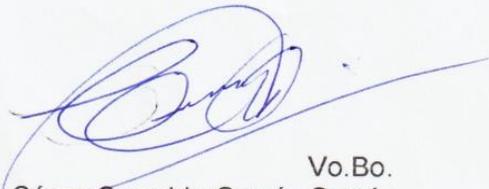
"ID Y ENSEÑAD A TODOS"



Dr. Luis Gustavo de la Roca Montenegro  
Profesor Revisor



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



Vo.Bo.  
Dr. C. César Oswaldo García García  
Coordinador

Guatemala, 2 de octubre del 2019

Doctor  
César Oswaldo García García  
Coordinado de la COTRAG  
Facultad de Ciencias Médicas  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Presente

Dr. García:

Le informo que yo:

1. ASTRID CAROLINA RODRÍGUEZ MONZÓN

Presenté el trabajo de graduación titulado:

**"CARACTERIZACIÓN DE AUTOPSIAS PEDIÁTRICAS  
POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el departamento  
de Patología del Hospital General San Juan de Dios, 2006-2018

Del cual la asesora y el revisor 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 PROFESIONALES**

Asesora: Dra. Pebbles América Leticia Medina Hermosilla

Revisor: Dr. Luis Gustavo de la Roca Montenegro

Registro de personal 20060621

Dra. Pebbles A. Medina H. MSc.  
Médica Anatomopatóloga  
Col. No. 15,561

Dr. Luis G. de la Roca Montenegro  
MEDICO Y CIRUJANO  
COL. 13,570

Vo.Bo.  
Dr. César Oswaldo García García, Coordinador

“El agradecimiento es la memoria del corazón”

A mi madre, Alicia Monzón, por conducirme en la vida con amor, valentía y fortaleza. Por apoyarme en mis momentos más brillantes como en los más oscuros. Mi ejemplo de persona, mujer y profesional.

A mi “Tiita”, María Isabel Monzón, quien ya es la más brillante de las estrellas del cielo, por ser mi más grande inspiración, motivación y fortaleza. Por enseñarme a querer y a proteger, y a jamás darme por vencida.

A mis tíos, Isabel, Manuel y Ofelia, por siempre creer en mí y acompañarme en cada uno de mis pasos.

A mis primos, Juan José, Marisol, Gabriel, Manuel Andrés, Romeo, Julio y Krista, a quienes también considero mis hermanos.

A mi abuela, Herlinda Sevilla, por siempre contagiarnos de su risa y ocurrencias.

A José Pablo Ortiz, por ser mi fuente inagotable de amor y comprensión, y a ayudarme siempre a mantener los pies en la tierra cuando todo parecía ir mal.

A la Familia del Gimnasio Taekwondo Tigres del Central, en especial a Won-Jea Yong Kim y Virginia Quintana, quienes además de ser mis maestros, son mi segunda familia, fortalecieron en mí la cortesía, la integridad, la perseverancia, el autocontrol, el espíritu indomable y en especial, la resiliencia.

A la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Al Hospital General San Juan de Dios y al Departamento de Patología, por sus enseñanzas y apoyo durante este camino.

“Per Aspera ad Astra”

### **Responsabilidad del trabajo de graduación**

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

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Caracterizar a los pacientes pediátricos a quienes se les realizó autopsias por malformaciones congénitas en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2006-2018.

**POBLACIÓN Y MÉTODOS:** Estudio descriptivo, retrospectivo, con informes de autopsias realizadas en el Departamento de Patología. Se realizó un análisis descriptivo univariado.

**RESULTADOS:** De los pacientes, el 75.91% (104) correspondió a la edad de 0-28 días, 51.82% (71) de sexo femenino, 68.61% (94) procedente del departamento de Guatemala; 33.58% (46) con peso al nacer entre 1 500 a 2 499g, 43.8% (60) con edad gestacional de 37 a 42 semanas, 80.29% (110) con requerimientos de ventilación mecánica, 35.77% (49) prematuros moderados a tardíos; con hallazgos macroscópicos positivos del sistema respiratorio, así como microscópicos con 79.56% (109); 18% (53) con malformaciones del sistema circulatorio.

**CONCLUSIONES:** La población fallecida fue de sexo femenino, la gran mayoría con edad de 0 a 28 días, procedente del departamento de Guatemala; con peso de 1 500 a 2 499 g, que requirió ventilación mecánica, prematuros moderados a tardíos; con hallazgos positivos macroscópicos y microscópicos en el sistema respiratorio; con predominancia en malformaciones del sistema circulatorio.

**Palabras claves:** Anomalías congénitas, autopsia, muerte, recién nacido.

# ÍNDICE

<b>1. INTRODUCCIÓN</b> .....	1
<b>3. MARCO DE REFERENCIA</b> .....	3
3.1. Marco de antecedentes.....	3
3.1.1. En el mundo .....	3
3.1.2. En Guatemala .....	5
3.2. Marco referencial .....	7
3.2.1. Desarrollo embrionario.....	7
3.2.1.1. Primera semana .....	7
3.2.1.2. Segunda semana .....	8
3.2.1.3. Tercera a octava semana .....	9
3.2.2. Malformaciones congénitas .....	10
3.2.2.1. Definición .....	10
3.2.2.2. Epidemiología .....	10
3.2.2.3. Etiopatogenia .....	10
3.2.2.4. Tipos de malformaciones congénitas .....	11
3.2.2.5. Anomalías congénitas por sistemas .....	12
3.2.2.6. Hallazgos macroscópicos y microscópicos en malformaciones congénitas .....	16
3.2.2.7. CIE-10 en las malformaciones congénitas .....	16
3.2.3. Autopsia .....	20
3.3. Marco teórico .....	22
3.4. Marco conceptual.....	24
3.5. Marco geográfico .....	26
3.6. Marco institucional .....	27
3.7. Marco legal .....	28
<b>4. OBJETIVOS</b> .....	29
4.1. General .....	29
4.2. Específicos.....	29
<b>5. POBLACIÓN Y MÉTODOS</b> .....	31
5.1. Enfoque y diseño de investigación .....	31
5.1.1. Enfoque .....	31

5.1.2.	Diseño de investigación .....	31
5.2.	Unidad de análisis y de información .....	31
5.2.1.	Unidad de análisis.....	31
5.3.	Población y muestra .....	31
5.4.	Selección de los sujetos a estudio.....	32
5.4.1.	Criterios de inclusión.....	32
5.4.2.	Criterios de exclusión .....	32
5.5.	Operacionalización de las variables .....	33
5.6.	Recolección de datos .....	43
5.6.1.	Técnica .....	43
5.6.2.	Procesos.....	43
5.6.3.	Instrumentos .....	44
5.7.	Procesamiento y análisis de datos .....	45
5.7.1.	Procesamiento de datos.....	45
5.7.2.	Análisis de datos .....	46
5.8	Alcances y límites de la investigación .....	46
5.9	Aspectos éticos de la investigación .....	47
<b>6.</b>	<b>RESULTADOS .....</b>	<b>51</b>
<b>7.</b>	<b>DISCUSIÓN .....</b>	<b>57</b>
<b>8.</b>	<b>CONCLUSIONES .....</b>	<b>61</b>
<b>9.</b>	<b>RECOMENDACIONES .....</b>	<b>63</b>
<b>10.</b>	<b>APORTES.....</b>	<b>65</b>
<b>11.</b>	<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....</b>	<b>67</b>
<b>12.</b>	<b>ANEXOS .....</b>	<b>73</b>

# 1. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son defectos presentes al momento del nacimiento, las cuales son una causa importante de mortalidad, enfermedad crónica y discapacidad infantil. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que anualmente 303 000 recién nacidos vivos fallecen en las primeras cuatro semanas de vida causadas por este grupo de patologías<sup>1</sup>, de las cuales las más frecuentes son las malformaciones cardiovasculares y digestivas, con alta mortalidad en el sexo femenino<sup>2</sup>.

Se cuentan con datos provenientes del Instituto Nacional de Estadística del año 2001, el cual reporta 384 312 nacidos vivos y de este grupo, se cree que 38 431 presentaron malformaciones congénitas<sup>3</sup>. En Guatemala hay estimaciones del año 2017 que las anomalías del tubo neural presentan una prevalencia cercana a 1 por mil nacidos vivos, con mayor incidencia en el altiplano noroccidental del país<sup>4</sup>.

También se han asociado las malformaciones congénitas a infecciones virales, tal como es el caso del virus Zika, donde se ha visto un aumento inusual de microcefalia congénita en hijos de mujeres contagiadas en áreas endémicas<sup>5</sup>. Respecto a estas estadísticas, el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social (MSPAS) estableció guías de manejo que se basan en la promoción de la salud y eliminación de los criaderos del vector<sup>6</sup>.

Según un estudio realizado en el Hospital Regional de Occidente en el año 2017, la tasa de mortalidad neonatal por malformaciones congénitas corresponde a 4.5 por cada 1 000 nacidos vivos y la principal causa de muerte neonatal fueron las anomalías congénitas del sistema cardiovascular, con un 25.8%<sup>7</sup>. Asimismo, existe una prevalencia de defectos al nacer de 4 por cada 1 000 nacidos vivos a nivel hospitalario y 3 por cada 1 000 nacidos vivos en comunidades rurales<sup>7</sup>.

Según estadísticas latinoamericanas, el 72% de los mortinatos presentaron malformaciones congénitas. Más del 20% de los fetos con malformaciones congénitas terminan en abortos espontáneos. Del resto que nacen con malformaciones, se estima que un 20% fallecerá por complicaciones secundarias a estas alteraciones congénitas<sup>3</sup>. “Las malformaciones congénitas son la primera causa de muerte infantil, representando 1 de cada 5 muertes en la población pediátrica”<sup>7</sup>. Estos pacientes, son más propensos que el resto de la población general a desarrollar enfermedades y discapacidades a largo plazo<sup>7</sup>.

El CIE-10 contempla las malformaciones congénitas en su decimoséptimo capítulo. El mismo divide las malformaciones congénitas según el sistema afectado, tal como el sistema nervioso, circulatorio, respiratorio, digestivo, genitourinario, osteomuscular; ojos, cara y cuello, labios, boca y paladar, otras malformaciones y anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte, lo que permite una clasificación ordenada para poder analizar las patologías a estudio, establecer relaciones y búsquedas etiológicas y de tratamiento<sup>8</sup>.

Considerando los múltiples orígenes de los pacientes que recibe el Hospital General San Juan de Dios, esta investigación podría dar inicio a posteriores proyectos que profundicen en distintos enfoques de investigación, prevención, manejo médico más eficiente y específico a cada patología; junto con disminución de los índices de morbimortalidad en el país.

La presente investigación se enfocó en la caracterización de los pacientes a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas y con base a esto proveer información que permita establecer una tendencia en el tiempo, además permitirá actualizar información y poder dar pie a nuevas estrategias de prevención, diagnóstico, investigación y un abordaje más eficaz.

Con base a lo anterior, surgió la pregunta de investigación “¿Cuáles son las características de los pacientes a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2006-2018?”. Para poder contestar, se trazó el objetivo de identificar las características de los pacientes pediátricos a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2006-2018.

Esto se logró por medio de una revisión de los informes de autopsia de los pacientes anteriormente mencionados y del llenado de la boleta de recolección de datos que incluyó la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) y la clasificación por edad gestacional de la OMS.

## 2. MARCO DE REFERENCIA

### 2.1. Marco de antecedentes

#### 2.1.1. En el mundo

En el año 1967 se creó el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), debido a los elevados casos de focomelia secundaria a talidomida, además de tener como objetivo la realización de una vigilancia continua sobre las malformaciones congénitas<sup>9</sup>.

En el año 1999 en Cuba, se realizó un estudio de casos y controles en dos áreas de salud del municipio Camagüey sobre variables epidemiológicas relacionadas con las 42 malformaciones congénitas mayores con altos índices de severidad, durante el período de tiempo de enero de 1986 a diciembre de 1994. Su universo constó de 17 fetos y 25 recién nacidos. Los resultados mostraron una mayor frecuencia de malformaciones congénitas cardiovasculares, con un 45.23%, seguido por malformaciones del sistema nervioso central con un 40.47%, malformaciones del sistema digestivo con un 7.15% y por último con malformaciones renales con un 7.15%<sup>10</sup>.

Las madres de estos pacientes mostraron factores de riesgo como exposición al alcohol, radiación, traumatismos, tabaquismo y enfermedades crónicas como Diabetes Mellitus e hipertensión arterial<sup>10</sup>.

En el año 2000, se realizó en Chile un estudio epidemiológico descriptivo sobre los fallecimientos por malformaciones congénitas entre los años 1969 y 1997. Se observó un aumento en la frecuencia relativa de fallecimientos por malformaciones congénitas. Si bien se presentó una disminución en los fallecimientos por anomalías del aparato digestivo, sistema respiratorio y cardiopulmonar, se observó un aumento en anomalías cromosómicas en un 152% y osteomusculares con un 67%. Se determinó que el rango de edad con mayor riesgo de fallecer es en el grupo de menores de un año y mientras aumenta la edad, menor es la frecuencia de muertes<sup>11</sup>.

En el año 2000, se realizó un estudio retrospectivo en el Hospital Rapa Nui en la Isla de Pascua el cual abordaba del año 1988 a 1998. En dicho estudio se revisaron todos los antecedentes de todos los partos de cualquier edad gestacional. Se detectaron 772 recién nacidos vivos, de los cuales 22 tenían alguna malformación. En la distribución por sexo se

determinó que tenía un ligero predominio el sexo masculino, siendo representado por 414 casos; el sexo femenino presentó 356 casos y 2 casos fueron de sexo no especificado. Los diagnósticos mencionados en dicho estudio fueron hemangiomas, comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular (CIA), un caso de CIV con doble salida del ventrículo derecho, coartación de la aorta, atresia esofágica, ano imperforado, clinodactilia, craneosinostosis, quiste tirogloso y Síndrome de Down. Es de importancia recalcar la alta frecuencia de hemangiomas en este estudio<sup>9</sup>.

En el año 2000, se realizó un estudio en Lima, Perú, en el Hospital Edgardo Rebagliati Martins; donde se evaluaron las historias clínicas de óbitos fetales y recién nacidos fallecidos en los primeros 7 días de vida. Entre las causas de mortalidad perinatal encontradas, las malformaciones congénitas severas, con un 27.4%, con un predominio de las malformaciones del tubo neural<sup>12</sup>.

Por otro lado, en el año 2004, en Guadalajara, México, se realizó un estudio de casos y controles que abarcó del año 1988 a 1999 en cuatro hospitales de dicha área. Se evaluaron 178 394 recién nacidos mayores de 500 gramos, sin excluir a recién nacidos fallecidos. Se detectaron 2 935 recién nacidos con malformaciones, con una prevalencia general de 16.5 por cada 1 000 nacimientos<sup>13</sup>.

Los nacidos vivos totales en dicho estudio fueron 175 712, que corresponde a un 93.79%, los cuales presentaron una prevalencia de malformaciones del tegumento de 33.98 por cada 10 000 nacimientos, malformaciones osteomusculares congénitas de 23.96 por cada 10 000 nacimientos y anomalías de oído, cara y cuello con un 20.83 por cada 10 000 nacimientos. Los recién nacidos fallecidos fueron 2 682, lo que corresponde a un 6.21%. Estos pacientes presentaron anencefalia, con una prevalencia de 398.96 en 10 000 nacimientos, espina bífida 48.47 en 10 000 y demás malformaciones del sistema nervioso<sup>13</sup>.

En Colombia, en el año 2006, utilizando los registros generados por el ECLAMCen los años 2001 al 2004, se seleccionaron 84 malformaciones congénitas urológicas, en las cuales se puede mencionar hipospadia, criptorquidia, hidronefrosis, enfermedad renal quística, genitales ambiguos, agenesia renal unilateral, bilateral y persistencia del uraco. Determinaron que el peso al nacimiento es un factor de riesgo importante para anomalías de hipospadia y criptorquidia<sup>14</sup>.

En Cienfuegos, Cuba, en el año 2016, se realizó un estudio de casos y controles durante el período del 2008 al 2013, en el cual se determinó un ascenso en la prevalencia de niños con malformaciones, con un predominio de las malformaciones del sistema cardiovascular con un 19.5%, seguido por malformaciones del sistema nervioso central con un 13.9%. Se encontró

que las madres del 74% de los pacientes que presentaban malformaciones congénitas pertenecían en el rango de los 20-35 años, a pesar de la evidencia que muestra que una madre joven o añosa tiene mayores probabilidades de tener un hijo con malformaciones congénitas<sup>15</sup>.

La conclusión fue que las edades maternas menores están relacionadas con malformaciones no cromosómicas de origen disruptivo, mientras que las edades maternas mayores están relacionadas con malformaciones de origen cromosómico por la no disyunción, como las trisomías 13, 18 y 21<sup>15</sup>.

En San Lorenzo, Paraguay, en el año 2018 se realizó un estudio de casos y controles en el período de tiempo de 2014 a 2015, con hallazgos de un predominio de malformaciones del sistema nervioso central, seguidas de las cardíacas<sup>16</sup>.

#### 2.1.2. En Guatemala

En el año 2003, se realizó en comunidades rurales del departamento de Guatemala un estudio observacional que buscaba conocer la prevalencia de malformaciones congénitas para el año 2002. Se observó que en el municipio de Guatemala, de 40 515 nacidos vivos, 10 presentaron malformaciones congénitas. Se determinó que en las muertes durante la primera semana de vida de los pacientes que presentaban malformaciones congénitas correspondía a 89 de las 200 defunciones reportadas, lo cual equivale a un 44%<sup>17</sup>.

También se reportó que de 821 mortinatos, 16 presentaron malformaciones congénitas, lo cual representa una tasa de 19 por cada 1 000 nacidos vivos. Se observó que la mayor cantidad de los casos observados provenían de la zona 18. También constataron que el sexo masculino fue el que presentó mayor frecuencia de esta entidad patológica, representando un 70% del total<sup>17</sup>.

En este mismo estudio, se observó que en el municipio de Chuarrancho, se reportaron 9 mortinatos, y de ellos, 3 presentaron malformaciones congénitas. Esto representa una tasa de 333 por cada 1 000 nacidos vivos. De los fallecimientos en la primera semana de vida, solo se detectó un caso por malformación congénita, lo cual corresponde a una tasa de 1 000 por cada 1 000 nacidos vivos. Cabe mencionar que los cuatro casos encontrados en este estudio corresponden al área central del municipio<sup>17</sup>.

En el año 2014, se realizó un estudio descriptivo en el Hospital Roosevelt, que buscaba determinar la incidencia de malformaciones congénitas renales diagnosticadas por ultrasonido y

tomografía. Se diagnosticaron 128 casos, donde se encontró una mayor incidencia en pacientes menores de 12 años de sexo masculino y en pacientes de sexo femenino mayores de 12 años. Se observó que la malformación renal más frecuente fue la hipoplasia renal, la cual se presentó con mayor frecuencia en el sexo masculino<sup>18</sup>.

En el Hospital Regional de Cuilapa, en el año 2016, se realizó un estudio descriptivo que buscaba caracterizar las malformaciones congénitas del sistema nervioso central (SNC) en el servicio de Neonatología de dicho hospital; se estableció que de 420 pacientes ingresados en el período 2012-2013, el 6% presentó malformaciones congénitas del SNC. La anomalía más frecuente fue la anencefalia, representada por un 31% del total; seguida por la agenesia del cuerpo calloso con un 23% y el mielomeningocele con un 19.2%. Se observó que el sexo masculino es el que presentó mayor frecuencia de casos, con un 65%. La mayoría de casos provenían del municipio de Nueva Santa Rosa con un 29%, seguido por Chiquimulilla con un 21%<sup>19</sup>.

En el Hospital Regional de Occidente, en el año 2016, se realizó un estudio descriptivo donde se realizaron 229 ultrasonidos especializados en el período de enero a diciembre del año 2013, de los cuales 18 presentaron malformaciones fetales. Las principales malformaciones diagnosticadas corresponden a anencefalia con un 31%, hidrocefalia con un 31% y mielomeningocele con un 12%. Es importante mencionar que la procedencia de estos pacientes fue la cabecera departamental de Quetzaltenango con un 22% del total<sup>20</sup>.

En el año 2016, se realizó un estudio en el Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social donde se evaluó a pacientes ingresados al Departamento de Pediatría por malformaciones congénitas en el período de tiempo de enero del 2013 a junio del 2014. Se obtuvo un total de 11 033 pacientes ingresados, con una prevalencia de 10.2 por cada 1 000 ingresados. El grupo etario más afectado fue el de 0 a 12 meses de edad, lo cual representó el 36.2% de la población menor de 7 años ingresada. El sexo masculino presentó una prevalencia del 58.6% respecto al 41.4% del sexo femenino. Las malformaciones del tubo neural y cardíacas fueron las más frecuentes en dicho estudio<sup>21</sup>.

En el año 2017, se realizó un estudio en los hospitales San Juan de Dios, Roosevelt, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y Regional de Occidente donde se evaluaron los expedientes de pacientes menores de un año quienes fueron atendidos en la consulta externa de los ya mencionados hospitales y neonatos nacidos en Hospital Regional de Occidente y con seguimiento por diagnóstico de malformaciones congénitas en el período de tiempo de enero del 2012 a diciembre del 2016<sup>22</sup>.

Se obtuvo un total de 1 350 expedientes, de los cuales un 85% se obtuvo de la atención por consulta externa y un 15% de neonatos nacido en el Hospital Regional de Occidente. De ellos, se observó que el sexo masculino fue el más afectado, con un 64%. El departamento de Guatemala fue el que presentó mayor frecuencia de casos, con un 43%. El grupo etario más afectado fue el de 9 a 12 meses con un 39%<sup>22</sup>.

Las malformaciones congénitas mayores representaron el 52%, de ellas las más frecuentes fueron la hidrocefalia congénita, ano imperforado y estenosis hipertrófica del píloro. El 48% restante corresponde a malformaciones congénitas menores, de las cuales las más frecuentes fueron: testículo no descendido, pie equino varo y anquiloglosia. La principal causa de muerte fue la atresia esofágica<sup>22</sup>.

En el año 2017, se realizó en el Hospital Regional de Cuilapa un estudio donde se evaluaron a los recién nacidos en dicho hospital durante los años 2013 y 2014, donde ocurrieron 9 732 nacimientos, de los cuales 60 presentaron malformaciones congénitas del sistema gastrointestinal, representando una incidencia de 0.3% en un año<sup>23</sup>.

El estudio contempló 58 pacientes a quienes se les realizó corrección quirúrgica de la malformación congénita gastrointestinal. Se observó que el sexo femenino presentó un mayor porcentaje de presencia de este tipo de malformaciones, con un 52%. Las malformaciones congénitas gastrointestinales más frecuentes fueron ano imperforado con un 26%, hipertrofia pilórica con un 16% y atresia intestinal con un 12%. El 41% de los pacientes a estudio falleció, mientras que el resto (59%) tuvo un egreso satisfactorio<sup>23</sup>.

## **2.2. Marco referencial**

### **2.2.1. Desarrollo embrionario**

#### **2.2.1.1. Primera semana**

Cuando los espermatozoides maduros se encuentran en el lugar de la fecundación, solo uno podrá fecundar a un ovocito maduro. Los espermatozoides capacitados penetran la corona radiada, para posteriormente penetrar la zona pelúcida para que la cabeza del espermatozoide entre en contacto con la membrana plasmática del ovocito. Cuando esto ocurre, se produce una reacción de zona (alteración enzimática de las propiedades de la membrana de la zona pelúcida), para evitar la entrada de más espermatozoides<sup>24</sup>.

Después de adherirse la membrana del espermatozoide con la del ovocito, se produce el ingreso de la cabeza y cola del espermatozocito. Posterior a esto, el ovocito puede reanudar la segunda división meiótica y la formación del pronúcleo femenino. Se produce la activación metabólica del óvulo, desencadenado por el espermatozoide, cuyo núcleo crece y forma el pronúcleo masculino mientras que su cola se degenera. Durante el crecimiento de ambos pronúcleos, deben replicar su ADN. Ambos pronúcleos se unen y fusionan sus membranas nucleares<sup>24</sup>.

La fecundación produce el restablecimiento del número diploide cromosomal, la determinación del sexo del individuo y el inicio de la segmentación<sup>24</sup>.

Este proceso se refiere a divisiones mitóticas con aumento del número de células o blastómeros. Cuando alcanzan el número de tres divisiones, sufren un proceso de compactación que mantiene los blastómeros unidos con una capa interna y una externa. Las divisiones continúan hasta convertirse en una mórula, que se compone de 16 blastómeros<sup>24, 25</sup>.

Al tercer o cuarto día posterior a la fecundación, y que la mórula ingresa a la cavidad uterina, la zona pelúcida y los espacios intercelulares de la masa celular internase llenan de líquido, formando el blastocele y el blastocito. La masa celular externa que rodea la cavidad del blastocito y las células internas, formará posteriormente el trofoblasto para posteriormente implantarse en el endometrio de la pared anterior o posterior<sup>24, 25</sup>.

#### 2.2.1.2. Segunda semana

El trofoblasto se diferencia en una capa interna, el citotrofoblasto, y en una capa externa, el sincitiotrofoblasto. El sincitiotrofoblasto erosiona los sinusoides endometriales y se inicia la circulación uteroplacentaria. Mientras el citotrofoblasto forma las vellosidades primarias, las cuales penetran el sincitio<sup>24, 25</sup>.

La masa celular interna, o embrioblasto, se diferencia en el epiblasto y en el hipoblasto, ambos formando el disco bilaminar. Las células del epiblasto forman células las cuales revisten la cavidad amniótica que queda encima del epiblasto. Las células del endodermo continúan con la membrana exocelómica, envolviendo el saco vitelino primitivo<sup>24, 25</sup>.

El mesodermo extraembrionario ocupa el espacio entre el trofoblasto, el amnios y la membrana exocelómica al final de la segunda semana. Cuando existe la formación de vacuolas

en esta área se forma la cavidad coriónica. El mesodermo extraembrionario se divide en la somatopleura y en la esplacnopleura<sup>24, 25</sup>.

#### 2.2.1.3. Tercera a octava semana

El fenómeno de mayor importancia en la tercera semana se llama gastrulación. Esta tiene inicio con la formación de la línea primitiva, la cual tiene un nódulo primitivo en su extremo cefálico. En estas áreas, el epiblasto se invagina formando el endodermo y el mesodermo. Las células que no migraron a través de la línea primitiva conforman el ectodermo. Estas tres capas se les llaman las tres capas germinativas y dan origen a todos los tejidos y órganos del futuro individuo<sup>24, 25</sup>.

Se produce la formación de la placa notocordal, la cual se desprende del endodermo y forma un cordón llamado notocorda. Las células del endodermo de la región cefálica forman el endodermo visceral anterior. Mientras, las vellosidades primarias producen capilares, los cuales entran en contacto con los capilares de la placa coriónica y el pedículo de fijación, para poder brindar nutrientes y oxígeno<sup>24, 25</sup>.

La capa ectodérmica origina los tejidos de los sistemas: nervioso central, nervioso periférico, epitelio sensitivo de oreja, nariz y ojos, piel, uñas y pelo, hipófisis, glándulas mamarias y sudoríparas; y el esmalte de los dientes<sup>24, 25</sup>.

Del mesodermo se originan las placas mesodérmicas paraaxial, intermedia y lateral. De la placa mesodérmica paraaxial se forman somitómeros, los cuales se organizan en somitas en segmentos caudales y occipitales. Los somitas originan el tejido muscular, cartílago, hueso y tejidos subcutáneos de la piel. Además, origina el sistema vascular, urogenital (riñones, gónadas y sus conductos, sin embargo no origina la vejiga), bazo y corteza de glándulas suprarrenales<sup>24, 25</sup>.

Del endodermo se origina el revestimiento del tubo gastrointestinal, sistema respiratorio y la vejiga urinaria. Además origina el parénquima de las glándulas tiroidea y paratiroidea, hígado, páncreas, revestimiento del tímpano y el conducto auditivo<sup>24, 25</sup>.

En este período, junto con la formación de los sistemas, el disco embrionario se pliega en dirección cefalocaudal y se establecen los pliegues de la cabeza y la cola<sup>24, 25</sup>.

## 2.2.2. Malformaciones congénitas

### 2.2.2.1. Definición

Se definen como alteraciones estructurales en un sistema o en un órgano, causadas en la etapa de organogénesis o bien ser causadas por factores extrínsecos<sup>26</sup>. Estas alteraciones pueden ser detectadas durante el embarazo, parto o en el período neonatal<sup>27</sup>.

### 2.2.2.2. Epidemiología

Según la OMS, las malformaciones congénitas se presentan en uno de cada 33 nacidos vivos, anualmente se estima que 270 000 bebés fallecen en los primeros 28 días de vida debido a este grupo de patologías<sup>3</sup>.

Se ha encontrado que las anomalías estructurales importantes se presentan en 2% a 3% de los recién nacidos vivos y un porcentaje similar se encuentra en niños de edades cercanas a los 5 años. Son la causa principal de mortalidad infantil, ya que representan 21% de todos los fallecimientos en menores de 5 años<sup>28</sup>.

### 2.2.2.3. Etiopatogenia

Se ha documentado que tanto las malformaciones causadas por factores ambientales como genéticos, tienen su origen alrededor de la tercera a la octava semana de gestación, es decir, durante la organogénesis<sup>28</sup>.

No se sabe a ciencia cierta el origen de todas las malformaciones congénitas. Las causas son desconocidas en un 40 a 60% de los casos. Los orígenes genéticos, como alteraciones cromosómicas y las mutaciones representan un 15% de los casos, mientras que los factores ambientales representan un 10%. Las combinaciones de factores tanto ambientales como genéticos representan aproximadamente un 20 al 25%<sup>28</sup>.

Los orígenes genéticos, se consideran la causa conocida más frecuente, debido a genes mutantes o alteraciones cromosómicas<sup>29</sup>.

En el grupo de los genes mutantes, se incluyen todas las patologías que presentan transmisión hereditaria, es decir, autosómico dominante, recesivo, ligado al cromosoma X, dominante ligada a X o por transmisión mendeliana no clásica<sup>29</sup>.

En el grupo de origen cromosómico, se considera que es el 7% de los casos, debido a que la mayoría de estas alteraciones son incompatibles con la vida y suelen ser causa de los abortos espontáneos en el primer trimestre u óbitos fetales<sup>29</sup>.

Pueden ser numéricas o estructurales y alterar a los autosomas como a los cromosomas sexuales, las alteraciones numéricas se deben a una no disyunción, se sabe que la mortalidad en pacientes que presenten monosomías es bastante elevada, ya que suele ser incompatible con la vida<sup>29</sup>.

En los defectos estructurales se pueden presentar rupturas cromosomales y traslocaciones o deleciones<sup>29</sup>.

En las causas ambientales se pueden mencionar los agentes infecciosos, como los virus; también se menciona la hipertermia, radiación ionizante, agentes químicos como la talidomida, difenilhidantoína, ácido valproico, trimetadiona, litio, diazepam, warfarina, el grupo farmacológico de los Inhibidores de la Enzima Convertidora de Angiotensina (IECA) y el alcohol. Una causa más frecuente de malformaciones congénitas, especialmente en países en vías de desarrollo, son las carencias nutricionales, especialmente las vitamínicas. También se ha detectado que el consumo de metales pesados, como el mercurio orgánico, estaba relacionado en síntomas neurológicos semejantes a la parálisis cerebral<sup>28</sup>.

En las causas multifactoriales se puede mencionar la susceptibilidad y el efecto aditivo que poseen los factores genéticos más un factor ambiental<sup>29</sup>.

#### 2.2.2.4. Tipos de malformaciones congénitas

- Malformaciones congénitas estructurales: intervienen alteraciones morfológicas, donde es afectado un órgano, tejido o sistema<sup>27</sup>.
  - Malformaciones congénitas mayores: representan un alto riesgo de mortalidad, debido a que requieren tratamiento médico o quirúrgico para preservar la vida<sup>27</sup>.
  - Malformaciones congénitas menores: grupo de patologías las cuales no representan riesgo para la vida del paciente, ya que no presentan amplios defectos morfológicos<sup>27</sup>.

- Malformaciones congénitas funcionales: malformaciones las cuales no provocan cambios macroscópicos, pero sí provocan cambios que alteran procesos del órgano o sistema afectado<sup>27</sup>.

#### 2.2.2.5. Anomalías congénitas por sistemas

- Defectos del tubo neural
  - Espina bífida: es el término que generalmente se emplea para defectos del tubo neural que abarcan la región vertebral. Existe una separación y división de los arcos vertebrales<sup>28</sup>. Puede afectar meninges, vértebras, músculos y la piel subyacente o no<sup>30</sup>. Con frecuencia afecta la región lumbar y sacra, aunque puede estar presente a cualquier nivel de la columna vertebral<sup>31</sup>. En la espina bífida-oculta, el defecto se encuentra oculto bajo la piel y no existe, en la espina bífida quística, el tejido nervioso, meninges o ambos protruyen de un defecto en los arcos vertebrales. En el caso de que solamente las meninges sobresalen llenas de líquido a través del defecto se le denomina mielomeningocele<sup>31</sup>.
  - Anencefalia: es una malformación del extremo anterior del tubo neural, se caracteriza por ausencia del encéfalo y la calota. Su alteración se produce en el día 28 de la gestación, manteniéndose el área cerebrovasculosa. Según el déficit, el área de la fosa posterior puede estar o no presente<sup>30</sup>.
- Anomalías congénitas del sistema circulatorio: este tipo de patologías se relacionan a una alteración en la tercera a octava semana de gestación, en la cual el embrión no es capaz de satisfacer sus necesidades nutricionales por difusión. Las anomalías cardíacas graves son incompatibles con la vida intrauterina<sup>28, 30</sup>.

Las cardiopatías más frecuentes se pueden agrupar en tres grupos:

- Cardiopatías con cortocircuito izquierda-derecha

En las cardiopatías con cortocircuito izquierda a derecha, se pueden mencionar la comunicación interauricular (CIA), que consiste en un orificio anormal del tabique interauricular, puede presentarse a cualquier nivel del séptum, por lo que puede clasificarse en tipo secundum y primum<sup>30,32</sup>.

También pueden mencionarse la comunicación interventricular, que es un cierre incompleto del tabique interventricular, puede estar asociada a tetralogía de Fallot y transposición de grandes vasos<sup>3,30</sup>.

El conducto arterioso persistente es cuando el conducto arterioso continúa abierto posterior al parto. Esto causa que la sangre de la arteria pulmonar se desvíe a la aorta<sup>30</sup>.

Estos pacientes pueden presentar edema intersticial, alteraciones hemodinámicas y atelectasias, lo cual puede provocar síndromes de diestrés respiratorio y aumento de la demanda de oxígeno del miocardio, el cual puede ser indicativo de mayor estancia hospitalaria y altos índices de mortalidad<sup>3</sup>.

- Cardiopatías con cortocircuito derecha a izquierda

Este grupo de patologías provocan cianosis en los primeros momentos de la vida postnatal, entre ellas se puede mencionar la tetralogía de Fallot y la transposición de grandes vasos<sup>30</sup>.

La tetralogía de Fallot presenta cuatro rasgos cardinales: comunicación interventricular, estenosis subpulmonar, aorta acabalgada sobre la CIV e hipertrofia ventricular derecha. La estenosis subpulmonar puede ser infundibular, valvular y de ramas pulmonares hipoplásicas<sup>3,30</sup>.

En la tetralogía de Fallot existe agrandamiento cardíaco a expensas de hipertrofia ventricular derecha<sup>30</sup>.

En la transposición de los grandes vasos la aorta se origina del ventrículo derecho, la arteria pulmonar proviene del ventrículo izquierdo, sin embargo, las conexiones auriculoventriculares son normales. En esta patología existe una separación de las

circulaciones pulmonar y sistémica, lo cual es una anomalía incompatible con la vida a menos que exista una comunicación<sup>30</sup>.

- Malformaciones congénitas obstructivas

En este grupo de malformaciones pueden mencionarse la coartación aórtica, la estenosis y atresia pulmonar y aórtica.

En la coartación de la aorta, es uno de los defectos más comunes, normalmente asociado a Síndrome de Turner. Tiene dos formas: una con hipoplasia tubular del arco aórtico proximal a un conducto arterioso permeable, y donde existe un repliegue aislado en la aorta (ligamento arterioso)<sup>30</sup>.

En el caso de la estenosis y atresia pulmonar, existe una obstrucción en la válvula pulmonar, la cual puede estar aislada o asociada a una tetralogía de Fallot. Puede dar el cuadro de falta de comunicación del ventrículo derecho y los pulmones. El mismo caso aplica en la estenosis y la atresia aórtica, donde es una obstrucción o estrechamiento de la válvula aórtica, sin embargo, en esta patología puede desarrollarse una hipoplasia del ventrículo izquierdo y de la aorta ascendente; síndrome denominado “Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico”, en el cual presenta una alta mortalidad en los primeros días de vida a menos de que se realice una corrección quirúrgica<sup>30</sup>.

- Anomalías congénitas de labios, boca y paladar

- Labio leporino y paladar hendido: el agujero incisivo se considera el punto de corte entre las deformaciones anteriores y posteriores<sup>28</sup>. Las que se encuentran anterior al agujero incisivo son el labio leporino lateral y la fisura del maxilar superior. Estas patologías se deben a la fusión incompleta del proceso maxilar con el nasal unilateral o bilateralmente. En el caso de una falta de fusión de las crestas palatinas, se presenta la fisura del paladar y la úvula fisurada<sup>28</sup>.

- Anomalías congénitas del sistema digestivo
  - Atresia esofágica: la atresia esofágica es una anomalía secundaria a la desviación del tabique traqueoesofágico en sentido ventral ya sea de manera espontánea o secundaria a una fuerza externa. En la parte proximal del esófago queda como un fondo de saco, mientras que la región distal se conecta con la tráquea por arriba de la bifurcación. Es importante la corrección de esta malformación quirúrgicamente, incluyendo medidas para prevenir aspiración de contenido gástrico y su correspondiente neumonitis<sup>28, 33</sup>.
  
- Otras malformaciones congénitas cromosómicas no clasificadas en otra parte
  - Síndrome de Down: es la alteración cromosómica más frecuente. Su causa es una trisomía del cromosoma 21, las alteraciones más frecuentes son dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas como tetralogía de Fallot y persistencia del conducto arterioso. También presentan alteraciones gastrointestinales y leucemias. Macroscópicamente pueden presentar microcefalia, braquicefalia, cara pequeña y maxilares reducidos<sup>34</sup>.
  - Síndrome de Patau: es una de las alteraciones cromosómicas más frecuentes, es causada por una trisomía del cromosoma 13, se caracteriza por múltiples malformaciones, como higroma quístico, microftalmia, fisura labiopalatina, onfalocele, polidactilia, holoprosencefalia, alteraciones cardíacas, etc. La mortalidad en este síndrome es elevada, sin embargo, la tasa de mortalidad disminuye a partir de 60 días posterior al parto<sup>35, 36</sup>.

#### 2.2.2.6. Hallazgos macroscópicos y microscópicos en malformaciones congénitas

Cada dato variará según las malformaciones congénitas que se estudien o la presencia de algún síndrome asociado. Es importante mencionar que deben tomarse en cuenta el enfoque macroscópico y microscópico, para poder confirmar o descartar el diagnóstico clínico. Por ejemplo, se puede mencionar un reporte de caso en el año 2016, una paciente de sexo femenino, de 36 horas de vida extrauterina, en Chihuahua, México. Se realizó autopsia debido a la sospecha clínica de Malformación Congénita de la Vía Aérea Pulmonar (MCVAP)<sup>37</sup>.

Al examen macroscópico del lóbulo pulmonar superior derecho se identificó una estructura quística mayor de 3.2 cm; y una menor de 1.5 cm, ambas medidas por su diámetro mayor. No se encontró contenido en su interior, con un resto del parénquima congestivo y hemorrágico<sup>37</sup>. Se envió la muestra para fijación y evaluación histopatológica para completar diagnóstico.

Al examen microscópico, fue posible confirmar el diagnóstico clínico debido a la presencia de quistes mayores con un revestimiento epitelial de epitelio cilíndrico pseudoestratificado, ciliado, rodeado por músculo liso y una escasa isla de cartílago hialino. Alrededor de los quistes, se reportaron múltiples bronquiolos “espalda con espalda” revestidos por epitelio cilíndrico ciliado, rodeados de músculo liso sin presencia de cartílago. Con estos datos, fue posible establecer el diagnóstico de MCVAP tipo II<sup>37</sup>.

#### 2.2.2.7. CIE-10 en las malformaciones congénitas

La Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) es una clasificación diagnóstica estándar para propósitos de salud. Este instrumento contempla las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas en su decimoséptimo capítulo, correspondientes a los códigos Q00 al Q99<sup>8</sup>.

El modelo para organizar estas entidades patológicas fue la agrupación por sistemas, a los cuales corresponden los siguientes grupos principales, cada uno con sus subdivisiones respectivas:

- Malformaciones congénitas del sistema nervioso(Q00-Q07)
  - Anencefalia
  - Encefalocele
  - Microcefalia
  - Hidrocefalia congénita
  - Otras malformaciones congénitas del encéfalo
  - Espina bífida
  - Otras malformaciones congénitas de la médula espinal
  - Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso
- Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello (Q10-Q18)
  - Malformaciones de párpados, aparato lagrimal y la órbita
  - Anoftalmia, microftalmia y macroftalmia
  - Malformaciones congénitas del cristalino
  - Malformaciones congénitas del segmento anterior del ojo
  - Malformaciones congénitas del segmento posterior del ojo
  - Otras malformaciones congénitas del ojo
  - Malformaciones congénitas del oído
  - Otras malformaciones congénitas de la cara y el cuello
- Malformaciones congénitas del sistema circulatorio(Q20-Q28)
  - Malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones
  - Malformaciones de los tabiques cardíacos
  - Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral
  - Otras malformaciones congénitas del corazón
  - Malformaciones congénitas de grandes arterias
  - Malformaciones congénitas de grandes venas
  - Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico
  - Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio
- Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)
  - Malformaciones de la nariz
  - Malformaciones congénitas de la laringe
  - Malformaciones congénitas de la tráquea y bronquios
  - Malformaciones congénitas del pulmón
  - Otras malformaciones congénitas del sistema respiratorio
- Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q37)
  - Fisura del paladar

- Labio leporino
- Fisura del paladar con labio leporino
- Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo(Q38-Q45)
  - Otras malformaciones congénitas de la lengua, boca y laringe
  - Malformaciones congénitas del esófago
  - Otras malformaciones congénitas de la parte superior del tubo digestivo
  - Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado
  - Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso
  - Otras malformaciones congénitas del intestino
  - Malformaciones congénitas de la vesícula biliar, conductos biliares y del hígado
  - Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo
- Malformaciones congénitas de los órganos genitales(Q50-Q56)
  - Malformaciones congénitas de ovarios, trompas de Falopio y ligamentos anchos
  - Malformaciones congénitas del útero y cuello uterino
  - Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales femeninos
  - Testículo no descendido
  - Hipospadias
  - Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales masculinos
  - Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo
- Malformaciones congénitas del sistema urinario(Q60-Q64)
  - Agenesia renal y otras malformaciones hipoplásicas del riñón
  - Enfermedad quística del riñón
  - Defectos obstructivos congénitos de la pelvis renal y malformaciones congénitas del uréter
  - Otras malformaciones congénitas del riñón y sistema urinario
- Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)
  - Deformidades congénitas de la cadera
  - Deformidades congénitas de los pies
  - Deformidades congénitas osteomusculares de cabeza, cara, columna vertebral y tórax
  - Otras deformidades osteomusculares congénitas
  - Polidactilia

- Sindactilia
- Defectos por reducción del cuerpo superior
- Defectos por reducción del cuerpo inferior
- Defectos por reducción de miembro no especificado
- Otras anomalías congénitas de los miembros
- Otras malformaciones congénitas de los huesos del cráneo y la cara
- Malformaciones congénitas de la columna vertebral y tórax óseo
- Osteocondrodisplasia con defecto del crecimiento de huesos largos y columna vertebral
- Otras osteocondrodisplasias
- Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte
- Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)
  - Ictiosis congénita
  - Epidermólisis bullosa
  - Otras malformaciones congénitas de la piel
  - Malformaciones congénitas de la mama
  - Otras malformaciones congénitas de las faneras
  - Facomatosis, no clasificada en otra parte
  - Síndromes de malformaciones congénitas debidos a causas exógenas
  - Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados que afectan múltiples sistemas
  - Otras malformaciones congénitas, no clasificadas en otra parte
- Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte(Q90-Q99)
  - Síndrome de Down
  - Síndrome de Edwards y síndrome de Patau
  - Otras trisomías y trisomías parciales de los autosomas, no clasificadas en otra parte
  - Monosomías y supresiones de los autosomas, no clasificadas en otra parte
  - Reordenamiento equilibrado y marcadores estructurales, no clasificadas en otra parte
  - Síndrome de Turner

- Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo femenino, no clasificadas en otra parte
- Otras anomalías de los cromosomas sexuales, con fenotipo masculino, no clasificadas en otra parte<sup>9</sup>.

### 2.2.3. Autopsia

#### 2.2.3.1. Historia

En el antiguo Egipto, se tiene constancia de examen de órganos internos en seres humanos, realizándola por medio del rito de momificación. Además se cuenta con datos de que Julio César en el año 44 a.C se le realizó autopsia, debido a su asesinato por senadores. Se tienen registros de que Herófilo de Calcedonia (335-280 a.C.) realizó la primera disección pública en un cuerpo humano<sup>38</sup>.

Se cuentan con datos de que en una carta de Avignon sobre “la muerte negra” de los años 1347-1350, en la cual menciona que a varios pacientes que fallecieron por esta enfermedad se les realizó autopsia a solicitud del Papa para determinar su causa de muerte <sup>38</sup>.

Antonio Beniveni (1440-1502) fue la primera persona quien solicitó a la familia del fallecido permiso para la realización de una autopsia, con el argumento de determinar la causa de muerte en fallecidos por “causas oscuras”<sup>38</sup>.

El doctor Domingo López Ruiz realizó en Guatemala en el año 1622 la primera autopsia médico legal en un reo fallecido por envenenamiento<sup>38</sup>.

#### 2.2.3.2. Evolución de las técnicas de autopsia

- Método de Morgagni: creado en 1761. Es un método que reúne las experiencias en épocas anteriores, en un orden sistematizado <sup>38</sup>.
- Método de Rokitansky: método creado en 1842, primer método donde se realizaba un examen y disección in situ de cada órgano, acompañada de la remoción en bloque<sup>38</sup>.

- Método de Gohn: método creado en 1890, versión modificada del método de Rokitansky, basándose en la extracción de órganos en bloques separados por: órganos cervicales, torácicos, abdominales y genitourinarios<sup>38</sup>.
- Método de Virchow: método creado en 1893, caracterizado por el reconocimiento de los órganos in situ y su análisis por separado<sup>38</sup>.
- Método de Letulle: método creado en 1900, se realizaba con una incisión oval en la cara anterior del tórax y abdomen para lograr una visión más amplia del conjunto de órganos<sup>38</sup>.

#### 2.2.3.3. Definición de autopsia y necropsia

Etimológicamente, la palabra autopsia proviene de las voces griegas “autos” que significa “a uno mismo” y “opsis” que significa “ver con los propios ojos”, lo cual la palabra autopsia significa “verlo por uno mismo”, es decir, ver el resultado de la muerte<sup>38</sup>.

La palabra necropsia etimológicamente proviene de las voces griegas “neckros” que significa “cadáver” y “opsis” que significa “ver con los propios ojos”, por lo que la palabra necropsia significaría “observar a un muerto” o “examinar un cadáver”. También se mencionan los términos tanatopsia y necroscopía, pero se mencionan como sinónimos de lo mencionado anteriormente<sup>38</sup>.

Los términos autopsia y necropsia se consideran sinónimos. Sin embargo, el término necropsia se emplea más que todo en casos médico legales y en criminalística, donde además se debe investigar y correlacionar el lugar donde ocurrió la muerte con las circunstancias y herramientas relacionadas al hecho<sup>38</sup>.

#### 2.2.3.4. Tipos de autopsia

- Autopsia clínica: suele realizarse por el médico anatomopatólogo con distintos objetivos, como la confirmación del diagnóstico clínico y determinación de la causa de muerte. Se realiza en pacientes que fallecieron por causas naturales sin sospecha de criminalidad<sup>38</sup>.

Según la edad, las autopsias clínicas se dividen en:

- ✓ Autopsia perinatal: involucra a fetos con peso mayor a 500 gramos y recién nacidos hasta los primeros siete días de vida extrauterina.
  - ✓ Autopsia pediátrica: incluye a neonatos mayores de 7 días de vida extrauterina hasta los 15 años de edad.
  - ✓ Autopsia del adulto: incluye a pacientes mayores de 15 años de edad<sup>38</sup>.
- 
- Autopsia médico legal: se realiza cuando existe una muerte violenta o sospechosa de criminalidad, la lleva a cabo el Patólogo Forense a solicitud del fiscal o juez a cargo del caso<sup>38</sup>.
  - Autopsia negativa o autopsia blanca: ocurre cuando después de realizar el examen macroscópico y microscópico de los órganos y los estudios complementarios pertinentes, no se determina una causa de muerte<sup>38</sup>.
  - Autopsia post exhumación: variante de la autopsia médico legal. Debe realizarse bajo orden de juez o fiscal competente<sup>38</sup>.

## **2.3. Marco teórico**

### 2.3.1. Teoría sobre las malformaciones del sistema nervioso central

Se sabe que la mayor parte de las malformaciones congénitas se deben a un cierre anormal de los pliegues neurales alrededor de la tercera y cuarta semana del desarrollo<sup>28</sup>. Además, existe una teoría que indica la presencia de alteraciones de un alelo asociado a defectos del cierre del tubo neural<sup>22</sup>.

### 2.3.2. Teoría sobre malformaciones de cara, ojo, cuello, boca, labios y paladar

“En condiciones normales, la fisura coroidea se cierra en la séptima semana del desarrollo, cuando esto no ocurre, se forma una hendidura la cual puede extenderse al cuerpo ciliar y al nervio óptico<sup>28</sup>.” También se sabe que la organización craneofacial está bajo control genético. “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>22</sup>”.

### 2.3.3. Teorías sobre malformaciones del sistema osteomuscular

#### 2.3.3.1. Blastema del eje caudal

En casos de sirenomelia, se teoriza un déficit temprano del blastema del eje caudal, donde no existe suficiente mesodermo en la región caudal y ya que dichas células contribuyen a la formación de las extremidades inferiores, produce anomalías en estas estructuras<sup>39</sup>.

#### 2.3.3.2. Teoría vascular

Esta teoría aduce que existe un déficit de perfusión sanguínea en áreas caudales provocaría que la sangre regresase a la placenta afectando a los somitas inferiores<sup>39</sup>.

### 2.3.4. Teorías sobre malformaciones del sistema digestivo

#### 2.3.4.1. Teoría de Tandler

Plantea que “en las etapas de su desarrollo, un cordón dirigido sin lumen se recanaliza por la formación de vacuolas hasta dar lugar a la luz intestinal y un defecto en esta recanalización podría dar lugar a las atresias en cualquier punto del tracto digestivo<sup>22</sup>”.

#### 2.3.4.2. Teoría vascular

Postula que alguna alteración vascular tardía produce necrosis y licuefacción del área afectada. Si la alteración se produce en etapas tempranas del desarrollo, podría deberse a alteración en la notocorda o la formación primaria de la arteria mesentérica superior<sup>22</sup>.

### 2.3.5. Teoría sobre la práctica de autopsias

Se ha documentado que la idea del examen de los órganos internos postmortem para determinar una causa de muerte se extiende desde tiempos de Julio César, donde se realizó una autopsia ante la sospecha de un asesinato. También se empleó en tiempos de la “muerte negra”, a solicitud del Papa, para evaluar y determinar los mecanismos que desencadenaron la muerte de estas personas. Todas estas prácticas desde tiempos antiguos han colaborado al aprendizaje de las entidades patológicas y para la identificación de lesiones que no fueron posibles de determinar antemortem<sup>38</sup>.

## 2.4. Marco conceptual

- **Anomalía de Ebstein:** anomalía congénita que presenta desplazamiento y adherencias de la valva septal y posterior de la válvula tricúspide fallo ventricular derecho y cianosis<sup>36</sup>.
- **Anormalidades cromosómicas:** las anormalidades pueden deberse a una alteración en el número de cromosomas o alteraciones en la estructura de uno o más cromosomas<sup>30</sup>.
- **Área cerebrovasculosa:** resto aplanado de tejido cerebral desorganizado mezclado con epéndima, plexo coroideo y células meningoteliales<sup>30</sup>.
- **Autosómico dominante:** término empleado para describir una característica que requiera de una copia de un alelo para expresar determinado fenotipo<sup>40</sup>.
- **Autosómico recesivo:** término empleado para describir una característica que requiera de dos copias de un alelo para expresar el fenotipo<sup>40</sup>.
- **Clinodactilia:** deformidad angular del dedo en el plano coronal distal a la articulación metacarpofalángica<sup>32</sup>.
- **Craneosinostosis:** cierre prematuro de las suturas craneales<sup>32</sup>.
- **Criptorquidia:** presencia de un testículo no descendido<sup>32</sup>.
- **Delección:** alteración genética consistente en la pérdida de un segmento de ADN<sup>40</sup>.
- **Edad:** tiempo que ha vivido una persona o ciertos animales o vegetales <sup>41</sup>.
- **Edad gestacional:** tiempo transcurrido desde el comienzo del último período menstrual de la mujer<sup>42</sup>.
- **Focomelia:** anomalía caracterizada por pérdida de huesos largos de los miembros<sup>28</sup>.
- **Hidronefrosis:** dilatación de la pelvis renal y los cálices asociados a la atrofia renal debido a obstrucción<sup>30</sup>.
- **Higroma quístico:** tumor localizado en cuello o axilas compuesto por espacios linfáticos dilatados, revestidos de células endoteliales y separados por estroma de tejido conjuntivo con agregados linfoides. Esta neoplasia puede provocar deformidades macroscópicas<sup>30</sup>.
- **Hipospadia:** presencia de aperturas anormales en la superficie ventral del pene<sup>30</sup>.
- **Holoprosencefalia:** separación incompleta de los hemisferios cerebrales al nivel de la línea media<sup>30</sup>.
- **Labio leporino:** anomalías secundarias a alteraciones en el agujero incisivo que producen un aspecto facial anormal y dificultades en el habla<sup>28</sup>.
- **Macroscópico:** que se ve a simple vista, sin auxilio del microscopio<sup>41</sup>.

- **Malformaciones del sistema nervioso:** anomalías secundarias a cierre anormal de los pliegues neurales<sup>28</sup>.
- **Malformaciones de ojos, cara y cuello:** anomalías secundarias a una alteración del desarrollo de las células de la cresta neural en el caso de estructuras de cara y cuello, y alteraciones en el desarrollo del desarrollo del cerebro anterior<sup>28</sup>.
- **Malformaciones del sistema circulatorio:** anomalías secundarias a influencias genéticas secundarias a mutaciones genéticas y ambientales en la formación cardíaca desde el inicio de la región formadora del corazón en el mesodermo esplácnico<sup>28</sup>.
- **Malformaciones del sistema respiratorio:** anomalías secundarias a alteraciones a partir de la aparición del divertículo respiratorio y fases posteriores<sup>28</sup>.
- **Malformaciones del sistema digestivo:** anomalías secundarias a alteraciones en el desarrollo del tabique traqueoesofágico, el asa intestinal primitiva o falta de regreso de vísceras por la hernia fisiológica, entre otras causas<sup>28</sup>.
- **Malformaciones de los órganos genitales:** anomalías secundarias en muchas ocasiones a la falta de fusión o atresia de los conductos paramesonéfricos en el caso del sexo femenino, en el caso del sexo masculino, a una fusión incompleta de los pliegues uretrales, o bien a un desarrollo anómalo del tubérculo uorrectal<sup>28</sup>.
- **Malformaciones del sistema urinario:** anomalías secundarias a fusión incompleta de los pliegues uretrales, desarrollo anómalo del meato uretral, falta de migración del mesodermo de la línea primitiva alrededor de la membrana cloacal, entre otras causas<sup>28</sup>.
- **Malformaciones del sistema osteomuscular:** anomalías secundarias a desarrollo anómalo de los somitas que dan origen al sistema osteomuscular<sup>28</sup>.
- **Microscópico:** tan pequeño que solo se puede ver con el microscopio <sup>41</sup>.
- **Otras malformaciones congénitas:** malformaciones congénitas de la piel, faneras, mamas, o debidos a causas exógenas y malformaciones que afectan múltiples sistemas contemplados en el CIE-10<sup>8</sup>.
- **Organogénesis:** proceso que inicia desde el estado unicelular hasta los esbozos de los órganos<sup>28</sup>.
- **Persistencia del uraco:** persistencia del cordón fibroso que une el vértice de la vejiga con el ombligo<sup>28</sup>.
- **Peso al nacer:** peso del recién nacido inmediatamente después de su nacimiento<sup>41</sup>.
- **Prematurez:** que nace antes de tiempo en la gestación <sup>41</sup>.
- **Procedencia:** origen, principio de donde nace o se deriva algo <sup>41</sup>.
- **Quiste tirogloso:** persistencia del vestigio embrionario en el cual el primordio tiroideo se ubica en su posición definitiva en la parte anterior del cuello<sup>30</sup>.

- **Sexo:** condición orgánica, masculina o femenina, de los animales o plantas <sup>41</sup>.
- **Talidomida:** medicamento con actividad antiangiogénica, desarrollado para el tratamiento de la emesis en mujeres embarazadas<sup>43</sup>.
- **Traslocación:** término que se refiere al cambio de la ubicación de determinado material cromosómico<sup>40</sup>.
- **Ventilación mecánica:** mecanismo en el cual se mantiene la oxigenación y la ventilación normales y se minimiza el trabajo de la respiración <sup>32</sup>.

## 2.5. Marco geográfico

La República de Guatemala, cuya superficie es de 108 888 kilómetros cuadrados, con una población al año 2012 de 15 073 375 habitantes. Su municipio central, es el municipio de Guatemala, cuya extensión territorial corresponde a 184 kilómetros cuadrados<sup>17</sup>. Su cabecera departamental y capital de la República, Ciudad de Guatemala, se ubica en el Valle de la Ermita y fue fundada en el año 1773, con el título de “Nueva Guatemala de la Asunción”<sup>44</sup>.

El 80% de su territorio es plano, ya que los accidentes geográficos, tales como barrancos, se encuentran en el norte, este y oeste. La altitud de este territorio se encuentra entre los 1 400 y 2 200 metros sobre el nivel del mar. La Ciudad de Guatemala se encuentra a una altura de 1 502.32 metros sobre el nivel del mar<sup>17</sup>. Según estadísticas del Instituto Nacional de Estadística (INE) actualizada al año 2012, la población en el departamento de Guatemala fue de 3 207 587 habitantes, con 64 478 nacimientos en ese año. El departamento de Guatemala presentó un porcentaje de pobreza al año 2012 de 30.5%<sup>45</sup>, mientras que la incidencia de pobreza a nivel nacional alcanza el 90.6%; además que los mayores índices de pobreza se encuentran en los departamentos de Alta Verapaz (78.24%), Sololá (77.47%), Totonicapán (73.29%) y Suchitepéquez (70.65%)<sup>22</sup>.

Guatemala presenta un Índice de Desarrollo Humano (IDH) de 0.581, lo que lo ubica en lugar 133 de 187 naciones y en el último puesto en el listado de Centroamérica. Se considera que el 49.8% de los niños menores de cinco años se encuentran en condición de desnutrición crónica<sup>22</sup>.

En Guatemala, existe una prevalencia al año 2003 de malformaciones congénitas o defectos al nacimiento de 4 por cada 1 000 nacidos vivos a nivel hospitalario y 3 de cada 1 000 nacidos vivos en comunidades rurales<sup>7</sup>.

## 2.6. Marco institucional

El Hospital General San Juan de Dios, hospital de referencia el cual inició labores en octubre del año 1778. A raíz del terremoto del 4 del año 1976, se vio en la necesidad de trasladar sus instalaciones al Parque de la Industria, en la zona 9 capitalina. Se trasladaron las áreas de Emergencia, Ginecología y Obstetricia, Medicina Interna, Pediatría y Traumatología<sup>46</sup>.

En el año 1981 se trasladó a sus actuales instalaciones, en la 1ra Avenida 10-51 zona 1 de la Ciudad de Guatemala en donde se brinda atención de consulta externa y prestando servicios de emergencia las 24 horas<sup>46</sup>. Cuenta con diferentes departamentos de especialidades médicas, entre ellas se encuentra el Departamento de Patología, el cual fue fundado en el año 1925<sup>47</sup>. Este departamento cuenta con patólogos especialistas en Patología Quirúrgica, Nefropatología, Uropatología, Patología Pediátrica, Hematopatología y Patología Forense. En este departamento se iniciaron los estudios de necropsias en Guatemala<sup>47</sup>. Este departamento presta servicios al Hospital General San Juan de Dios, así como a diferentes hospitales en todo el país<sup>47</sup>.

El Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios cuenta con las siguientes instalaciones: una recepción principal, auditorium, área de procesamiento de muestras macroscópicas, área de recepción de muestras, un área de morgue y recepción de cadáveres con mesas de trabajo junto con mangueras funcionales y abastecidas con agua; área de citopatología, y un área de patología molecular y desarrollo tecnológico.

Respecto al personal, se cuenta con el jefe del departamento, jefe de sección de patología quirúrgica, jefe de sección, jefe de residentes, médicos residentes I, II, III y IV; secretarías y técnicos de admisión de piezas quirúrgicas y macroscópicas, en histología, en citología, necropsias clínicas y morgue<sup>47</sup>.

El Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios realizó entre los años 2006 al 2018 un total de 960 autopsias, con un promedio de 80 autopsias anuales. De la totalidad, 661 corresponden a autopsias pediátricas, con un promedio de 55 anuales. De la totalidad de autopsias pediátricas realizadas, 137 corresponden a malformaciones congénitas.

## **2.7. Marco legal**

Esta investigación cumple con normativas estipuladas en el Código de Salud de la República de Guatemala, concretamente en los Artículos 34, 35 y 37; que corresponden a investigación en salud y acciones de promoción y prevención en salud<sup>48</sup>.

Además, en el Código de Salud en su Artículo 120, referente a la utilización de cadáveres, órganos y tejidos, se indica que es posible utilizarlos para fines terapéuticos, educativos y científicos. Por otro lado, en el Artículo 11, se indica que podrán utilizarse para objetivos científicos los cadáveres cuyos deudos hayan autorizado previamente por escrito<sup>49</sup>.

En el caso de una autopsia médico legal, se contempla en el decreto 51-92 del Congreso de la República (Código Procesal Penal) en su Artículo 238. Indica que es imperativo realizar una autopsia médico legal en casos de muerte violenta o con sospecha de criminalidad<sup>49</sup>.

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1. General**

Caracterizar a los pacientes pediátricos a quienes se les realizó autopsias por malformaciones congénitas en el Hospital General San Juan de Dios en el período 2006-2018.

#### **3.2. Específicos**

Identificar:

- 3.2.1. Las características epidemiológicas de los pacientes sometidos a autopsia por malformaciones congénitas.
- 3.2.2. Las características clínicas de los pacientes sometidos a autopsia por malformaciones congénitas.
- 3.2.3. Los hallazgos de autopsia en los pacientes con malformaciones congénitas según hallazgos macroscópicos y microscópicos.
- 3.2.4. La malformación congénita más frecuente en la población menor de 5 años en el período 2006-2018.



## **4. POBLACIÓN Y MÉTODOS**

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

4.1.1. Enfoque: cuantitativo

4.1.2. Diseño de investigación: estudio descriptivo, retrospectivo.

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

4.2.1. Unidad de análisis

Datos obtenidos por medio de la boleta de recolección de datos, que incluye la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10), y la Clasificación por edad gestacional de la OMS.

4.2.2. Unidad de información

Informes de autopsia de pacientes masculinos y femeninos de 20 semanas de gestación, o 500 gramos, a 5 años de edad, a quienes se les realizó autopsia en el Hospital General San Juan de Dios.

### **4.3. Población y muestra**

4.3.1. Población

- Población diana: informes de autopsia de pacientes femeninos y masculinos de 20 semanas de gestación, o 500 gramos, a 5 años de edad quienes presentaron malformaciones congénitas y se le realizó autopsia en el Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios.
- Población a estudio: informes de autopsia de pacientes femeninos y masculinos de 20 semanas de gestación, o 500 gramos, a 5 años de edad quienes presentaron malformaciones congénitas y se les realizó autopsia en el Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios en el período correspondiente al 01 de enero del 2006 al 31 de diciembre del 2018 y que cumplieron con los criterios de inclusión y exclusión.

- Muestra: no se trabajó muestra ya que se emplearon todos los informes de autopsias que cumplieron con los criterios de selección (criterios de inclusión y exclusión), obteniendo la cantidad 137 informes.

#### **4.4. Selección de los sujetos a estudio**

##### 4.4.1. Criterios de inclusión

Informes de autopsia:

- de paciente menor de 5 años masculino y femenino.
- de paciente con edad de 20 semanas de gestación (o peso mayor o igual a 500 gramos) a 5 años.
- realizados en el Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios.
- con diagnóstico de malformaciones congénitas.
- que incluyeran datos epidemiológicos y clínicos.

##### 4.4.2. Criterios de exclusión

Informes de autopsia:

- no disponible para su lectura.
- con deterioro importante que dificulte su lectura.
- con letra ilegible.
- que no presentaran diagnóstico final exacto.
- que haya presentado autólisis, sin tejidos viables para evaluación.
- con llenado incompleto.

#### 4.5. Operacionalización de las variables

Macro-variable	Micro-variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación /unidad de medida
<b>Características epidemiológicas</b>	Edad	Tiempo que ha vivido una persona o ciertos animales o vegetales <sup>41</sup> .	Edad en días, meses o años, dato descrito en el informe de autopsia.	N Numérica C Continua	R Razón	D Días, meses, años.
	Sexo	Condición orgánica masculina o femenina <sup>41</sup> .	Dato que identifica al paciente como hombre o mujer, obtenido del informe de autopsia. Dato obtenido resultado de la evaluación realizada por el médico anatomopatológico en el momento de la autopsia.	C Categórica D Dicotómica	N Nominal	M Masculino F Femenino
	Procedencia	Origen, principio de donde nace o se deriva algo <sup>41</sup> .	Dato que ubica al paciente en un área geográfica específica, obtenido del informe de autopsia.	C Categórica P Politémica	N Nominal	N Nombre del departamento de origen

<b>Características clínicas</b>	Edad gestacional	Tiempo transcurrido desde el comienzo del último período menstrual de la mujer <sup>42</sup> .	Dato que identifica la edad gestacional del paciente en caso de muerte fetal o perinatal siendo calculado por Fecha de Última Regla (FUR) o por ultrasonido (USG). Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.	Numérica Discreta	De razón	Semanas y días.
	Peso al nacer	Peso del recién nacido inmediatamente después de su nacimiento <sup>41</sup> .	Dato que identifica el peso en gramos (g) del paciente al momento de nacer. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.	Numérica Discreta	De razón	Peso en gramos.

<b>Características clínicas</b>	Prematurez	Que nace antes de tiempo en la gestación <sup>41</sup> .	Dato que identifica el grado de prematurez del paciente al momento de fallecer según la OMS. Prematuro extremo (<28 semanas) Muy prematuro(28-32 semanas) Prematuro moderado a tardío(32-37 semanas) Dato obtenido a partir de la variable numérica edad gestacional.	Categórica Politómica	Ordinal	Prematuro extremo Muy prematuro Prematuro moderado a tardío
	Uso de ventilación mecánica	Mecanismo en el cual se mantiene la oxigenación y la ventilación normal y se minimiza el trabajo de la respiración <sup>32</sup> .	Dato que identifica si el paciente presentó necesidad de asistencia ventilatoria. Dato descrito en los informes de autopsia de los pacientes a estudio.	Categórica Dicotómica	Nominal	Requirió No requirió

<b>Hallazgos de autopsia</b>	Hallazgos macroscópicos	Que se puede observar a simple vista, sin auxilio del microscopio <sup>41</sup> .	Hallazgos positivos a la evaluación macroscópica por sistemas. Dato obtenido del informe de autopsia de los pacientes a estudio.	Categórica Politómica	Nominal	Hallazgos positivos macroscópicos por sistemas.
	Hallazgos microscópicos	Características encontradas en tejidos orgánicos únicamente visibles en microscopio <sup>41</sup> .	Hallazgos positivos a la evaluación microscópica por sistemas. Dato obtenido del informe de autopsia de los pacientes a estudio.	Categórica Politómica	Nominal	Hallazgos positivos microscópicos en los tejidos de los órganos de los sistemas a evaluar.

<p><b>Malformación congénita</b></p>	<p>Malformaciones congénitas del sistema nervioso</p>	<p>Anomalías secundarias a cierre anormal de los pliegues neurales<sup>26</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones cuyo sistema afectado es el sistema nervioso central. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Catagórica Politómica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>
	<p>Malformaciones congénitas de ojos, cara y cuello</p>	<p>Anomalías secundarias a una alteración del desarrollo de las células de la cresta neural en el caso de estructuras de cara y cuello, y alteraciones en el desarrollo del desarrollo del cerebro anterior<sup>26</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones cuyos órganos y sistemas afectados son los ojos, cara y cuello. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Catagórica Politómica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>

<b>Malformación congénita</b>	Malformaciones congénitas del sistema circulatorio	Anomalías secundarias a influencias genéticas secundarias a mutaciones genéticas y ambientales en la formación cardíaca desde el inicio de la región formadora del corazón en el mesodermo esplácnico <sup>26</sup> .	Dato que identifica malformaciones cuyo sistema afectado es el sistema circulatorio. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.	Catagórica Polifómica	Nominal	Nombre de la malformación y su código CIE-10.
	Malformaciones congénitas del sistema respiratorio	Anomalías secundarias a alteraciones a partir de la aparición del divertículo respiratorio y fases posteriores <sup>26</sup> .	Dato que identifica malformaciones cuyo sistema afectado es el sistema respiratorio. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente	Catagórica Polifómica	Nominal	Nombre de la malformación y su código CIE-10.

<b>Malformación congénita</b>	Figura del paladar y labio leporino	Anomalías secundarias a alteraciones en el agujero incisivo, que producen un aspecto facial anormal y dificultades en el habla <sup>26</sup> .	Dato que identifica malformaciones cuyas estructuras afectadas son el paladar y labios. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.	Categoría Politómica	Nominal	Nombre de la malformación y su código CIE-10.
	Malformaciones congénitas del sistema digestivo	Anomalías secundarias a alteraciones en el desarrollo del tabique traqueoesofágico, el asa intestinal primitiva o falta de regreso de vísceras por la hernia fisiológica, entre otras causas <sup>26</sup> .	Dato que identifica malformaciones donde el sistema afectado es el sistema digestivo. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.	Categoría Politómica	Nominal	Nombre de la malformación y su código CIE-10.

<p align="center"><b>Malformación congénita</b></p>	<p>Malformaciones congénitas de los órganos genitales</p>	<p>Anomalías secundarias en muchas ocasiones a la falta de fusión o atresia de los conductos paramesonéfricos en el caso del sexo femenino, en el caso del sexo masculino, a una fusión incompleta de los pliegues uretrales, o bien a un desarrollo anómalo del tubérculo uorrectal<sup>26</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones donde los órganos genitales son los afectados. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Catagórica Politómica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>
---	---	--	--	----------------------------------	----------------	--

<p align="center"><b>Malformación congénita</b></p>	<p>Malformaciones del sistema urinario</p>	<p>Anomalías secundarias a fusión incompleta de los pliegues uretrales, desarrollo anómalo del meato uretral, falta de migración del mesodermo de la línea primitiva alrededor de la membrana cloacal, entre otras causas<sup>28</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones donde el sistema afectado es el sistema urinario. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Categoría Politémica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>
	<p>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular</p>	<p>Anomalías secundarias a desarrollo anómalo de los somitas que dan origen al sistema osteomuscular<sup>28</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones donde el sistema afectado es el sistema osteomuscular. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Categoría Politémica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>

<p><b>Malformación congénita</b></p>	<p>Otras malformaciones congénitas</p>	<p>Malformaciones congénitas de la piel, faneras, mamas, o debidos a causas exógenas y malformaciones que afectan múltiples sistemas contemplados en el CIE-10<sup>8</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones donde los órganos y estructuras afectados son la piel, faneras, mamas, o donde múltiples sistemas son afectados. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Categoría Politémica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>
	<p>Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte</p>	<p>Las anomalías pueden deberse a una alteración en el número de cromosomas o alteraciones en la estructura de uno o más cromosomas<sup>30</sup>.</p>	<p>Dato que identifica malformaciones donde las malformaciones son de origen cromosómico. Dato obtenido del informe de autopsia del paciente.</p>	<p>Categoría Politémica</p>	<p>Nominal</p>	<p>Nombre de la malformación y su código CIE-10.</p>

## 4.6. Recolección de datos

### 4.6.1. Técnica

Se realizó una revisión de los informes de autopsia de los pacientes pediátricos con malformaciones congénitas a quienes se les realizó autopsia en el Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios en el período del 01 de enero del 2006 al 31 de diciembre del 2018.

### 4.6.2. Procesos

Para la obtención de los datos se realizaron los siguientes pasos:

- Se elaboró y se solicitó autorización de protocolo de investigación bajo las pautas de la Coordinación de Trabajos de Graduación (COTRAG).
- Se presentó protocolo a Jefe del Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios para obtener permisos para acceder a la información.
- Se presentó tema al Comité de Investigación del Hospital General San Juan de Dios para acceder a la información.
- Se envió protocolo para evaluación y dictamen a cargo del Comité de Ética de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala y al Comité de Investigación del Hospital General San Juan De Dios para poder acceder a la información e iniciar trabajo de campo.
- Con los permisos tramitados y aceptados, se inició trabajo de campo.

El trabajo de campo se realizó de la siguiente manera:

- El investigador accedió al libro de autopsias pediátricas del Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios correspondientes al período de tiempo 2006-2018.
- Se elaboró un listado de informes de autopsias con diagnóstico de malformaciones congénitas.

- Se procedió a solicitar al archivo del Departamento los expedientes correspondientes al listado que se realizó anteriormente.
- El investigador acudió al Departamento de Patología de lunes a viernes de 8:00 am a 16:00 hrs para la revisión de los expedientes y llenado del instrumento de recolección de datos.
- Se tomó en cuenta los expedientes que cumplieran con los criterios de selección.
- Al terminar de utilizar cada expediente, fue devuelto al archivo.

#### 4.6.3. Instrumentos

Boleta de recolección de datos que incluyó la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10) y la clasificación por edad gestacional de la OMS, la cual consta de 4 páginas y está ordenada por secciones (Anexo 11.1):

Sección I, características epidemiológicas: sección diseñada por el investigador, donde se colocó con letra clara y una única respuesta el número respectivo a la edad del paciente y se anotó una “x” en el espacio de la dimensional que corresponda (días, meses o años).

Se colocó con letra clara y una única respuesta la procedencia en el espacio correspondiente. En el área relativa a sexo, se colocó una “x” en una única casilla en el espacio de femenino o masculino, según corresponda.

Sección II, características clínicas: sección diseñada por el investigador, se colocó con letra clara y una única respuesta el peso al nacer en gramos en los casos de muerte fetal y neonatal. La edad gestacional se anotó con letra clara en el espacio correspondiente en casos de muerte fetal y neonatal.

En el área respectiva a ventilación mecánica, se colocó una “x” en una única casilla, en el espacio de “requirió” o “no requirió, según corresponda.

Con los datos obtenidos de la edad gestacional, se anotó con una “x” en una única casilla en el espacio correspondiente a la clasificación de prematurez que corresponda según la OMS.

Sección III, hallazgos de autopsia: en este apartado diseñado por el investigador se colocó con letra clara los hallazgos positivos macroscópicos y microscópicos según sistemas y órganos. En un subapartado se colocó las malformaciones congénitas encontradas con letra clara y el diagnóstico final con sus respectivos códigos CIE-10.

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

##### 4.7.1. Procesamiento de datos

Al finalizar la recolección de datos por medio del instrumento de recolección de datos, se verificó la información contenida en él y que se haya alcanzado la totalidad de informes a estudiar.

Posteriormente, se realizaron los siguientes pasos:

- Se verificó que no existiesen boletas con información duplicada, se clasificó por años y se ingresaron en una base de datos en hoja de cálculo en Excel de Microsoft Office 2017 y se procesó con el software estadístico Epi Info® versión 7.2.2.16 con la cual se creó la base de datos con una codificación por variable.
- Se establecieron dos grandes grupos para la codificación: variables con código CIE-10 y las que no lo poseen. En el segundo grupo se mencionan las variables que no son diagnóstico de malformaciones congénitas.
- El grupo de variables con código CIE-10 su codificación es su propio código CIE-10 asignado.
- La variable numérica edad fue categorizada por grupos etarios de la siguiente forma: 0-28 días, 1 mes-2 años y 2-5 años según la clasificación para grupos de edad pediátrica de la OMS.

- La variable procedencia se agrupó conforme a los 22 departamentos del país, asignándoseles un código que corresponde a las primeras tres letras de su nombre, en el caso de tener dos nombres, se tomará la primera letra del primer nombre y las primeras dos del segundo.
- La variable numérica peso al nacer se agrupó en intervalos según la clasificación de la Academia Americana de Pediatría (AAP) de la siguiente manera: 500- 1 499g, 1 500 – 2 499g, 2 500 -3 999g, 4 000- 5 000g.
- La variable numérica edad gestacional se agrupó en intervalos de la siguiente manera: 20 semanas – 27 semanas con 6 días, 28 semanas – 31 semanas con 6 días, 32 semanas – 36 semanas con 6 días, 37 semanas – 42 semanas.
- La variable categórica hallazgos macroscópicos se dividió por órganos y sistemas para poder facilitar la recolección y análisis de datos sobre las distintas alteraciones que éstos presentasen.
- La variable categórica hallazgos microscópicos de igual forma se dividió por órganos y sistemas por las mismas razones que la variable hallazgos macroscópicos.
- La matriz fue elaborada con base en las variables a estudiar, asignándose un código a cada una para poder facilitar el análisis de los datos.

#### 4.7.2. Análisis de datos

Para ser capaz de responder a las preguntas de investigación, se procedió a realizar un análisis descriptivo univariado, se realizaron tablas de frecuencia y porcentajes con base a las variables.

### 4.8. Alcances y límites de la investigación

#### 4.8.1. Obstáculos

Al realizarse el estudio se presentaron inconvenientes tales como:

- Alargamiento de los tiempos de aprobación del trabajo de campo por diversos factores ajenos a los involucrados.

#### 4.8.2. Alcances

Esta investigación puede ofrecer una caracterización con distintos enfoques de los pacientes fallecidos que presentaron estas entidades patológicas. En consideración a la alta mortalidad de estos pacientes, un perfil que abarque un enfoque epidemiológico, clínico y con hallazgos de autopsias, junto con un análisis de tendencia en el tiempo puede facilitar la cooperación entre los departamentos de Patología, Pediatría, Ginecoobstetricia, Cirugía pediátrica y el área de Salud Pública.

La información obtenida en esta investigación puede ser empleada por los miembros y autoridades de los departamentos y áreas mencionadas para establecer y mejorar estrategias de prevención, investigación, diagnóstico, tratamiento oportuno y específico, junto con un seguimiento apropiado que permita reducir los altos índices de morbimortalidad y discapacidad asociados a estas entidades patológicas. También pueden desarrollarse estrategias que permitan mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

#### **4.9. Aspectos éticos de la investigación**

Se tomaron en cuenta en todo el momento del estudio las normas bioéticas, se consideraron los principios de no maleficencia, debido a que se busca un valor social, al buscar el mejoramiento de la salud y el bienestar de la población. También se cumplió el principio de justicia, ya que se seleccionó la información según los objetivos de la investigación. Se cumplió con el principio de autonomía al garantizar que la información obtenida es confidencial y no serán divulgados datos personales. Se cumplió con el principio de beneficencia con la premisa de utilizar la información obtenida para beneficio de los futuros pacientes que presentasen o estén en riesgo de presentar este grupo de patologías.

Se consideraron las pautas éticas internacionales para la investigación relacionada con la salud con seres humanos, las cuales son aceptadas a nivel internacional<sup>50</sup>. Éstas presentan los principios éticos sobre los cuales debe trabajarse cualquier investigación, con amplia y detallada información sobre cómo aplicar dichos principios. Durante el proceso de la presente investigación, se veló por el cumplimiento de estas pautas. Los principios éticos que aplicaron en este estudio se mencionan a continuación.

- Pauta 1. Valor social y científico, y respeto de los derechos: según las consideraciones en esta pauta, esta investigación cumple con ambos criterios, y además lo que se investiga es un problema de salud con altos índices de morbimortalidad, como lo son las malformaciones congénitas. La información obtenida en esta investigación puede ser empleada por los miembros y autoridades de los departamentos y áreas mencionadas para establecer y mejorar estrategias de prevención, investigación, diagnóstico, tratamiento oportuno y específico, junto con un seguimiento apropiado. También pueden desarrollarse estrategias que permitan mejorar la calidad de vida de estos pacientes.
- Pauta 3. Distribución equitativa de beneficios y cargas en la selección de individuos y grupos de participantes en una investigación: esta investigación tomó en cuenta grupos etarios de riesgo para la formulación de los grupos de inclusión y exclusión. Por lo tanto, la selección de los informes se realizó con criterios basados en la literatura y razones científicas.
- Pauta 4. Posibles beneficios individuales y riesgos de participar en una investigación: a pesar de que la presente investigación no conllevó algún riesgo en los individuos participantes, es importante considerar los beneficios que se podrían obtener con los resultados. Debe recalcarse que estos beneficios no tienen un efecto directo en los sujetos a estudio, si no que los beneficiados serán los pacientes con riesgo futuro de presentar alguna malformación congénita, enfermedades a largo plazo que se asocian con éstas, junto con la mortalidad que está bien documentada en estas entidades patológicas. Además, es importante mencionar la disminución de la carga económica que el sistema de salud dirige al tratamiento y manutención de estos pacientes.
- Pauta 8. Asociaciones de colaboración y formación de capacidad para la investigación y la revisión de la investigación: es importante que una investigación relacionada con la salud se someta a una revisión ética y científica por parte de comités de ética<sup>50</sup>. Por lo tanto, este proyecto de investigación se sometió a una revisión por los entes anteriormente mencionados. Además, los objetivos específicos fueron determinados conjuntamente con una asesora especialista en la rama científica del tema estudiado, patología anatómica, y un

revisor especialista en investigación para cumplir con el valor social y científico que se esperó del proyecto de investigación.

Es importante mencionar que los resultados de la presente investigación conducirán a publicaciones de acceso abierto para futuras consultas.

- Pauta 12. Recolección, almacenamiento y uso de datos en una investigación relacionada con la salud: ya que la investigación requirió del empleo de datos almacenados que fueron recolectados en los informes de autopsias de los pacientes, se solicitó la autorización del Comité de Investigación del Hospital General San Juan de Dios para la revisión de dichos documentos. Se expuso que la información manejada fue confidencial, junto con la limitación a terceros de la misma.
- Pauta 15. Investigación con personas y grupos vulnerables: la población pediátrica se considera un grupo vulnerable<sup>50</sup>. Por lo tanto, se veló por resguardar la información manejada, sin divulgación de información que pudiese revelar datos personales de los sujetos de estudio o sus familiares, junto con el manejo apropiado y responsable de la exposición de los resultados de la investigación.
- Pauta 17. Investigación con niños y adolescentes: la investigación en este caso considera las protecciones especiales para salvaguardar los derechos e integridad de los sujetos a estudio garantizando la confidencialidad de los datos a manejar. Debido a que las autopsias se realizan con autorización previa de los deudos, se solicitó al Comité de Ética y al Comité de Investigación y al Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios autorización para el acceso y manejo de la información.
- Pauta 23. Requisitos para establecer comités de ética de la investigación y para la revisión de protocolos: todas las propuestas de investigación deben presentarse a un comité de ética para revisión y aceptabilidad ética<sup>50</sup>. Por lo tanto, la presente propuesta de investigación se sometió al Comité de Ética de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala y el Comité de Investigación del Hospital General San Juan de Dios para obtener su autorización para poder realizarse.

- Pauta 24. Rendición pública de cuentas sobre la investigación relacionada con la salud: esta investigación está obligada a compartir los datos sobre los cuales se basan los resultados que se obtengan sin excepción, incluyendo los resultados no concluyentes y negativos que pudiesen surgir<sup>50</sup>.
- Pauta 25. Conflictos de intereses: esta investigación no se ve afectada por conflictos de intereses que pudiesen afectar de alguna manera la metodología y resultados de la misma, debido al único interés de promover la salud en las personas.

## 5. RESULTADOS

Se presentan a continuación los resultados de la investigación de caracterización de autopsias pediátricas por malformaciones congénitas en 137 pacientes de 20 semanas de gestación o 500 gramos, a 5 años de edad a quienes se les realizó autopsia en el Hospital General San Juan de Dios en el período del 01 de enero del 2006 al 31 de diciembre del 2018.

Los resultados se presentan en el siguiente orden:

- Características epidemiológicas
- Características clínicas
- Hallazgos de autopsia
- Malformaciones congénitas según CIE-10

### 5.1. Características epidemiológicas

**Tabla 5.1 Edad y sexo de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.**

Variable	f	%
n= 137		
<b>Edad (media <math>\pm</math> SD) 0.2628<math>\pm</math>0.2515</b>		
0-28 días	104	75.91
1 mes- 1 año 11 meses	30	21.9
2 años- 5 años	3	2.19
<b>Sexo</b>		
Femenino	71	51.82
Masculino	66	48.18

*SD: Desviación Estandar.*

**Tabla 5.2 Procedencia de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.**

n= 137

Variable	f	%
<b>Procedencia</b>		
Guatemala	94	68.61
El Progreso	5	3.65
Escuintla	5	3.65
Jalapa	5	3.65
Quiché	5	3.65
Baja Verapaz	4	2.92
Jutiapa	4	2.92
Alta Verapaz	3	2.19
Retalhuleu	2	1.46
Sololá	2	1.46
Zacapa	2	1.46
Chimaltenango	1	0.73
Petén	1	0.73
Quetzaltenango	1	0.73
Sacatepéquez	1	0.73
Suchitepéquez	1	0.73
Totonicapán	1	0.73

## 5.2. Características clínicas

**Tabla 5.3 Características clínicas de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.**

n= 137

Variable	f	%
<b>Peso al nacer</b>		
500g- 1 499g	15	10.95
1 500g - 2499g	46	33.58
2 500g-3 999g	41	29.93
4 000g - 5 000g	1	0.73
No aplica	34	24.82
<b>Edad gestacional</b>		
20 semanas -27 semanas con 6 días	4	2.92
28 semanas- 31 semanas con 6 días	6	4.38
32 semanas - 36 semanas con 6 días	36	26.28
37 semanas -42 semanas	60	43.8
No aplica	31	22.63
<b>Ventilación mecánica</b>		
Sí requirió	110	80.29
No requirió	27	19.71
<b>Prematurez</b>		
Prematuro extremo	4	2.92
Muy prematuro	7	5.11
Prematuro moderado a tardío	49	35.77
No aplica	77	56.2

### 5.3. Hallazgos de autopsia

Tabla 5.4 Hallazgos macroscópicos en autopsias de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.

Variable	f	%
<b>Hallazgos macroscópicos sistema nervioso central</b>		
Sí presentó	70	51.09
No presentó	67	48.91
<b>Hallazgos macroscópicos ojo, cara y cuello</b>		
Sí presentó	36	26.28
No presentó	101	73.72
<b>Hallazgos macroscópicos sistema circulatorio</b>		
Sí presentó	59	43.07
No presentó	78	56.93
<b>Hallazgos macroscópicos sistema respiratorio</b>		
Sí presentó	106	77.37
No presentó	31	22.63
<b>Hallazgos macroscópicos labios, boca y paladar</b>		
Sí presentó	11	8.03
No presentó	126	91.97
<b>Hallazgos macroscópicos sistema digestivo</b>		
Sí presentó	81	59.12
No presentó	56	40.88
<b>Hallazgos macroscópicos sistema genitourinario</b>		
Sí presentó	56	40.88
No presentó	81	59.12
<b>Hallazgos macroscópicos sistema osteomuscular</b>		
Sí presentó	29	21.17
No presentó	108	78.83

**Tabla 5.5 Hallazgos microscópicos en autopsias de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.**

n= 137

Variable	f	%
<b>Hallazgos microscópicos sistema nervioso central</b>		
Sí presentó	53	38.69
No presentó	84	61.31
<b>Hallazgos microscópicos ojo, cara y cuello</b>		
Sí presentó	-	-
No presentó	137	100
<b>Hallazgos microscópicos sistema circulatorio</b>		
Sí presentó	12	8.76
No presentó	125	91.24
<b>Hallazgos microscópicos sistema respiratorio</b>		
Sí presentó	109	79.56
No presentó	28	20.44
<b>Hallazgos microscópicos labios, boca y paladar</b>		
Sí presentó	-	-
No presentó	137	100
<b>Hallazgos microscópicos sistema digestivo</b>		
Sí presentó	76	55.47
No presentó	61	44.53
<b>Hallazgos microscópicos sistema genitourinario</b>		
Sí presentó	49	35.77
No presentó	88	64.23
<b>Hallazgos microscópicos sistema osteomuscular</b>		
Sí presentó	1	0.73
No presentó	136	99.27

#### 5.4. Malformaciones congénitas según CIE-10

Tabla 5.6 Distribución por sistemas de la presencia de malformaciones congénitas según clasificación CIE-10 en autopsias de pacientes menores de 5 años.

	n= 293	
Malformaciones congénitas	f	%
<b>Enfermedades congénitas del sistema nervioso</b>	37	13%
<b>Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello</b>	24	0.08
<b>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio</b>	53	18%
<b>Malformaciones congénitas del sistema respiratorio</b>	24	8%
<b>Fisura del paladar y labio leporino</b>	7	2%
<b>Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo</b>	37	13%
<b>Malformaciones congénitas de los órganos genitales</b>	13	4%
<b>Malformaciones del sistema urinario</b>	23	8%
<b>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular</b>	41	14%
<b>Otras malformaciones congénitas</b>	17	6%
<b>Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte</b>	17	6%

La presente tabla identifica la presencia de malformaciones congénitas por sistema, ya sea de manera aislada o múltiple, ya que hubo pacientes que presentaron dos o más malformaciones en diferente sistema de manera concomitante.

## 6. DISCUSIÓN

En esta investigación se evaluaron los informes de autopsias de pacientes menores de cinco años con malformaciones congénitas correspondientes a un período de doce años (2006-2018), lo cual dio como resultado una muestra objetivo de 137 informes.

De los pacientes, el 75.91% (104) falleció en el período de tiempo de 0 a 28 días, correspondiente al período neonatal. Estos datos difieren del estudio realizado en Ecuador por Arévalo, en el año 2013, éste presentó una mortalidad de 18%<sup>2</sup>. Pero concuerda con el estudio realizado por Bedregal en Chile en el año 2000 y el porcentaje de mortalidad expuesto de 81.2%<sup>10</sup>, donde no se observó una diferencia significativa a la descrita en esta investigación. Esto puede deberse a las temporalidades empleadas, ya que el estudio de Arévalo consideró un año de estudio (2012-2013), mientras que Bedregal evaluó un período de tiempo de 28 años (1969-1997). Es importante considerar la variabilidad de los casos por año, por lo que podría explicar la diferencia entre resultados. Debe recordarse que según la literatura, aproximadamente el 30% de las muertes neonatales se deben a malformaciones congénitas<sup>32</sup>.

Se determinó predominio en el sexo femenino, de 51.82% (71). Estos datos difieren con el estudio realizado por Arévalo, donde presentó un predominio del sexo masculino del 58.80%<sup>2</sup>. Sin embargo, sí concuerda con el estudio realizado por Gutiérrez en el año 2013 en Guatemala, donde predominó el sexo femenino con 52.9%, con una cifra similar a la de este estudio<sup>3</sup>. Es probable que esto se deba al predominio de mujeres en Guatemala (51.2%) según el último censo realizado por el Instituto Nacional de Estadística (INE)<sup>45</sup>, cifra que podría variar en otros países. Esto indica que las poblaciones latinoamericanas no deben generalizarse, ya que datos como estos revelan que pueden existir importantes variaciones entre regiones.

En la procedencia de los pacientes, el departamento de Guatemala fue el predominante, con 68.61% (94). Estos datos concuerdan con el porcentaje de mortinatos en el estudio de Valladares et al, en las comunidades rurales del departamento de Guatemala y San Marcos en el año 2002, donde la mayor cantidad de mortinatos se presentó en el departamento de Guatemala<sup>17</sup>. Sin embargo, hay que considerar la densidad poblacional de cada departamento, además de la importancia de la migración desde el resto de departamentos hacia el de Guatemala, lo cual afecta los resultados de manera significativa<sup>45</sup>.

El 33.58% (46) presentó un peso al nacer en el rango de 1 500–2 499 g, por lo tanto se consideró como bajo peso al nacer (menor a 2 500g)<sup>32</sup>. Estos datos difieren del estudio de Velásquez, realizado en el año 2013 en el Hospital Regional de Occidente, cuyo promedio fue de 2.54 kilogramos (2 540 g)<sup>7</sup>. Es importante el considerar la temporalidad de ambos estudios,

donde Velásquez presentó un análisis sobre el año 2013, sin embargo, esta investigación abarcó 2006-2018, y las frecuencias se ven afectadas por diversos eventos a lo largo de los años. También debe tomarse en cuenta la multifactorialidad de la etiología del bajo peso al nacer<sup>32</sup>, la cual no es exclusiva de las malformaciones congénitas y debe analizarse según las morbilidades fetales y maternas relacionadas y endémicas de cada área.

El 43.8% (60) falleció en el rango de edad gestacional correspondiente a 37-42 semanas, lo cual concuerda con el estudio de Velásquez, cuya media fue de 37.5 semanas<sup>7</sup>. Esto indica que una alta frecuencia de malformaciones congénitas se presentó en pacientes a término. La literatura señala que también existen diversos factores asociados a la progresión o no de un feto a término con malformaciones congénitas, tales como infecciones, circunstancias que obliguen a la resolución prematura del embarazo, así como un adecuado o deficiente control prenatal<sup>32</sup>. Por lo tanto, deben tomarse en cuenta e individualizarse, ya que son críticos al momento de analizar estos valores.

El 80.29% (110) presentó criterios para ventilación mecánica. Estos datos presentaron un comportamiento similar a los del estudio de Pineda en el año 2017, realizado en el Hospital de Cuilapa, donde el 41% de pacientes falleció por fallas ventilatorias y neumonía neonatal<sup>23</sup>. Esto concuerda con la premisa que los pacientes con malformaciones congénitas graves suelen tener compromiso ventilatorio debido a la malformación en esencia, pero también deben considerarse factores infecciosos como neumonía neonatal y sepsis los cuales complican el pronóstico<sup>32</sup>.

La prematurez es un factor muy importante a tomar en cuenta en estos pacientes. En esta investigación el 35.77% (49) correspondió a la categoría de prematuros moderados a tardíos, esto difiere del estudio de Alfaro en Guadalajara, quien abarcó los años 1899-1999, donde el 74.75% de pacientes nacieron a término<sup>11</sup>. Sin embargo, podría llevar a considerar mayores índices de prematurez en las poblaciones guatemaltecas, por diversos factores ambientales, maternos, fetales o genéticos; los cuales están bien documentados que son causas identificables de prematurez independientemente de la presencia o no de malformaciones congénitas, y que ejercen un efecto importante en el pronóstico del paciente<sup>32</sup>.

En la presente investigación los hallazgos macroscópicos de autopsia positivos fueron predominantes en el sistema nervioso central con 51.09% (70), respiratorio con 77.37% (106) y el sistema digestivo con 59.12% (81). Esto concuerda parcialmente con el estudio de Bedregal en Chile, quien abarcó los años 1969-1997, donde las causas de muerte fueron causadas por alteraciones en los sistemas nervioso central, circulatorio y respiratorio. La misma tendencia se

presentó en la aparición de malformaciones congénitas<sup>10</sup>. Los hallazgos macroscópicos de autopsia comprenden a la visualización de la malformación congénita per se, pero también identifican daños orgánicos que pudieron contribuir en la causa directa de muerte. Es importante considerar que distintas entidades asociadas a la prematurez o al choque también pueden verse reflejadas en los órganos afectados.

Los hallazgos microscópicos en esta investigación fueron predominantes en el sistema respiratorio con 79.56% (109) y digestivo con 55.47% (76). Esto concuerda con el estudio de Díaz, realizado en Perú en el año 2003, donde los pacientes fallecidos con malformaciones congénitas presentaron hallazgos positivos en el sistema respiratorio correspondientes a enfermedad de membrana hialina con un 36%<sup>13</sup>. Estos hallazgos también identifican a daños a nivel celular contribuyentes a la causa de muerte, los cuales son agravados por la presencia de las malformaciones congénitas.

Las malformaciones congénitas más frecuentes en esta investigación fueron las del sistema circulatorio con 18% (53) y las del sistema osteomuscular con 14% (41). Estos datos identificaron la presencia por malformaciones congénitas por sistema, ya sea de manera aislada o múltiple, o si el paciente presentó dos o más malformaciones en diferente sistema de manera concomitante. Sobre las malformaciones del sistema circulatorio, la mayor frecuencia corresponde a malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones (18), las cuales engloban a CIA y CIV (véase anexo 11.2). Estos datos concuerdan con el estudio de Morales realizado en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social en el año 2014, donde la malformación congénita más frecuente fue la cardiopatía congénita con 52%, con mayor frecuencia de Comunicación Interventricular (CIV)<sup>7</sup>. Estos datos concuerdan con la alta prevalencia de malformaciones congénitas cardíacas en las poblaciones según la literatura, además por la relación que se ha documentado entre las cardiopatías congénitas y alteraciones cromosómicas, defectos monogénicos o teratógenos a los cuales se pudo haber tenido exposición, como al alcohol<sup>27, 32</sup>.

De igual forma, los sistemas circulatorio y osteomuscular son los más afectados por malformaciones múltiples, con 12.41% (17) y 11.68% (16) respectivamente. Debe considerarse que en el espectro de las malformaciones congénitas se contemplan los síndromes malformativos, que son la aparición de múltiples malformaciones en tejidos que no tienen alguna relación, sin alguna causa clara<sup>32</sup>. Como ejemplos se pueden mencionar las trisomías 13 y 21, las cuales se caracterizan por malformaciones múltiples, por lo que deben analizarse integralmente y no como una entidad aislada<sup>32, 35, 36</sup>.

Se observó también una disminución gradual en la presencia de autopsias con malformaciones congénitas con el transcurso de los años, con su mayor presencia en el año 2006 con 30 casos anuales (véase anexo 11.3). Esto puede deberse a la menor disposición de los familiares a la realización de autopsias clínicas, debido a que se requiere autorización escrita de parte de los deudos.

Este estudio puede dar pie a nuevas investigaciones y establecimiento de relaciones intercausales entre malformaciones congénitas y grupos con características especiales de riesgo para disminuir los índices de morbimortalidad y gastos asociados.

Esta investigación no puede generalizarse a la totalidad de la población guatemalteca debido a la sectorización de pacientes que recibe el Hospital General San Juan de Dios y la falta de datos de otros hospitales de referencia, nacionales y regionales para este trabajo en concreto.

## 7. CONCLUSIONES

- 7.1. La población pediátrica fallecida con malformaciones congénitas correspondió al sexo femenino, la gran mayoría con edad al fallecer de 0 a 28 días y procedente del departamento de Guatemala.
- 7.2. Los pacientes presentaron un peso de 1 500 a 2 499 gramos, con edad gestacional de 37- 42 semanas, prematuros moderados a tardíos, quienes requirieron ventilación mecánica.
- 7.3. Los hallazgos de autopsia macroscópicos más frecuentes fueron los del sistema nervioso central, respiratorio y osteomuscular, mientras que los hallazgos microscópicos fueron los del sistema respiratorio y digestivo.
- 7.4. Las malformaciones congénitas según la clasificación CIE-10 más frecuentes corresponden a las de los sistemas circulatorio y osteomuscular.



## **8. RECOMENDACIONES**

**A los Departamentos de Patología, Ginecología, Pediatría y Cirugía Pediátrica del Hospital General San Juan de Dios:**

8.1. Fortalecer comunicación entre departamentos, para enriquecer la información tanto materna como la del paciente pediátrico para esclarecer causas específicas de malformaciones congénitas.

**A la población de mujeres en edad reproductiva que consultan al Hospital General San Juan de Dios:**

8.2. Asistir a controles prenatales en las primeras semanas del embarazo, para un seguimiento apropiado tanto médico como nutricional. Se recomienda además la búsqueda de asesoría preconcepcional, el cual ayudará a reducir actitudes de riesgo para disminuir la incidencia de malformaciones congénitas.



## 9. APORTES

- 9.1. Se llevó a cabo una investigación en la cual se estudiaron doce años de autopsias pediátricas con malformaciones congénitas en pacientes menores de 5 años en el Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios. Esta información no se había sintetizado y organizado en una base de datos anteriormente en dicha institución.
  
- 9.2. Obtención de datos epidemiológicos, clínicos y hallazgos de autopsia que brindan una visión general de las características del paciente pediátrico fallecido con malformaciones congénitas. Se entregará copia del estudio a las autoridades del departamento de Patología y al Comité de Investigación del Hospital General San Juan De Dios.



## 10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. World Health Organization [en línea]. Ginebra: WHO; 2016 [citado 11 Mar 2019]; Anomalías congénitas; [aprox. 2 pant.]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
2. Arévalo K, Balarezo S, Tandazo A. Morbimortalidad neonatal por anomalías congénitas del tramo gastrointestinal y su relación con antecedentes epidemiológicos prenatales. Recimundo [en línea]. 2017 [citado 9 Mar 2019];1(4):803-821. Disponible en : <http://www.recimundo.com/index.php/es/article/view/46/pdf>
3. Gutiérrez L. Mortalidad del paciente pediátrico con malformaciones congénitas mayores asociadas a patologías agudas graves [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2015. [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_9533.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9533.pdf)
4. Chúa C. ¿Existe tendencia estacional en las anomalías del tubo neural en Guatemala? Col MédCir Guatem [en línea]. 2017 [citado 9 Mar 2019]; 156(2): 54-60. Disponible en : <http://www.revistamedicagt.org/index.php/RevMedGuatemala/article/view/56/31>
5. Flores J, Vásquez Y, Costa M, Esquivel N. Protocolo de actuación para la atención y seguimiento de mujeres embarazadas que presentan infección por Zika, Área de Salud Santa Rosa, Guatemala. Revista urugenferm [en línea]. 2017 [citado 9 Mar 2019];12(1): 248-258. Disponible en: <http://rue.fenf.edu.uy/index.php/rue/article/view/220/213>
6. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Guía para la vigilancia y manejo de la infección del virus Zika y sus complicaciones en Guatemala. Guatemala: MSPAS; 2016.
7. Velásquez L. Malformaciones congénitas prevalentes y su impacto en la mortalidad neonatal [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2016. [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_9998.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9998.pdf)
8. World Health Organization. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10 ed. Washington D.C: OMS; 2013.
9. Aguila A, Nazer J, Cifuentes L, Mella P, de la Barra P, Gutiérrez D. Prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en Isla de Pascua, Chile (1988-

- 1998). Rev. méd. Chile [en línea]. 2000 Feb [citado 11 Mar 2019] ; 128( 2 ): 162-166. doi: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872000000200005>.
10. Bedregal P, Orfali C, Norero E, Vercellino M. Mortality due to congenita malformations in Chile (1969-1997). Rev. méd. Chile [en línea]. 2000 Abr [citado 11 Mar 2019]; 128(4):392-398. doi: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872000000400005>.
11. Alfaro N, Pérez J, Valadez I, González, Y. Malformaciones congénitas externas en la zona Metropolitana de Guadalajara. 10 años de estudio. Investigación en Salud [en línea]. 2004 Dic [citado 11 Mar 2019]; 6 (3): 180-187. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=14260307>
12. Dyce E, Chikuy M, Ortiz C, Dyce L. Registro y análisis de algunas variables epidemiológicas relacionadas con las malformaciones congénitas mayores. Rev Cubana Med Gen Integr [en línea]. 1999 Ago [citado 11 Mar 2019]; 15( 4 ): 430-435. Disponible en:[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21251999000400015&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21251999000400015&lng=es).
13. Diaz L, Huaman M, Necochea I, Davila J, Aliaga E. Mortalidad perinatal en el Hospital Nacional Edgardo RebagliatiMartins. RevMedHered [en línea]. 2003 Jul [citado 11 Mar 2019]; 14 (3):117-121. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1018-130X2003000300004&lng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1018-130X2003000300004&lng=es).
14. Calderón J, Zarante I. Congenital urological anomalies: Epidemiological description and associated risk factors in Colombia 2001-2004. ArchEspUrol [en línea]. 2006 Feb [citado 9 Mar 2019]; 59(1):7-14. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/7210017\\_Congenital\\_urological\\_anomalies\\_Epidemiological\\_description\\_and\\_associated\\_risk\\_factors\\_in\\_Colombia\\_2001-2004](https://www.researchgate.net/publication/7210017_Congenital_urological_anomalies_Epidemiological_description_and_associated_risk_factors_in_Colombia_2001-2004)
15. Santos M, Vázquez V, Torres C, Torres G, Aguilar D, Hernández H. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. Medisur [en línea]. 2016 Nov-Dic [citado 11 Mar 2019]; 14( 6 ): 737-747. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727-897X2016000600009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000600009&lng=es).
16. Ojeda L, Benítez Leite S. Factores de riesgo prenatales y su asociación a malformaciones congénitas en un hospital universitario de referencia. Pediatr (Asunción) [en línea]. 2018 Abr [citado 9 Mar 2019];45(1): 8-16. doi:<https://doi.org/10.31698/ped.45012018002>

17. Valladares A, Escobar C, Arias G. Prevalencia anomalías congénitas en comunidades rurales de Guatemala 2002. [tesis Médico y Cirujano]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2003. [citado 14 Abr 2019] Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_1132.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_1132.pdf)
18. Alvarez R. Incidencia de malformaciones congénitas renales diagnosticadas por ultrasonido, tomografía y estudios uro radiológicos. [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2014. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_9327.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9327.pdf)
19. García F. Caracterización malformaciones del sistema nervioso central en recién nacidos. [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2016. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10173.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10173.pdf)
20. Méndez A. Malformaciones fetales diagnosticadas por ultrasonido especializado y su correlación al nacimiento. [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2016. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10176.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10176.pdf)
21. Morales, M. Prevalencia de malformaciones congénitas. [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2016. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10075.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10075.pdf)
22. Malin R, Calderón M, Yax M, Cotuc G, Rivera D, Calderón C. Malformaciones congénitas en los hospitales de referencia nacional. [tesis Médico y Cirujano]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2017. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10771.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10771.pdf)
23. Pineda A. Malformaciones del tracto gastrointestinal y pronóstico en neonatos. [tesis de Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2017. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_10512.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10512.pdf)
24. Langman S. Embriología médica: Con orientación clínica. 11 ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007.
25. Langman S. Embriología médica: Con orientación clínica. 9 ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2004.

26. Gómez-Ruiz J, Fernández N, Páez P, Zarante I. Detección de anomalías congénitas en 12.760 nacimientos de tres hospitales en la Ciudad de Bogotá, Colombia 2004-2005 mediante ecografía prenatal. *Rev Colomb Obstet Ginecol* [en línea]. 2007 Sep [citado 9 Mar 2019]; 58(3):194-201. Disponible en: <https://revista.fecolsog.org/index.php/rcog/article/view/451>
27. Carangui X. Perfil clínico y factores asociados a las malformaciones congénitas en pacientes embarazadas atendidas en el Hospital Materno Infantil Dra. Matilde Hidalgo De Procel en el período de enero a diciembre del 2017. [tesis de Maestría en línea]. Ecuador: Universidad De Guayaquil, Facultad de Ciencias Médicas; 2018. [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: <http://repositorio.ug.edu.ec/handle/redug/31691>
28. Langman S. *Embriología médica: Con orientación clínica*. 10 ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2007.
29. Benavente E. Comportamiento de las malformaciones congénitas en la Sala de Neonatología del Hospital Alemán Nicaragüense, durante Julio 2015 a enero 2016. [tesis de Maestría en línea]. Nicaragua: Universidad Nacional Autónoma De Nicaragua-Managua, Facultad de Ciencias Médicas; 2016. [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: <http://repositorio.unan.edu.ni/3033/1/77310.pdf>
30. Kumar V, Abbas A, Fausto N, Robbins S, Cotran R. *Patología estructural y funcional*. 6 ed. Barcelona: Elsevier; 2015.
31. ChúaC. *Anomalías del tubo neural en Guatemala*. Guatemala: Editorial Universitaria, Universidad de San Carlos de Guatemala; 2006.
32. Kliegman R, Nelson W. *Nelson textbook of pediatrics*. 20 ed. Philadelphia: Elsevier/Saunders; 2016.
33. Padilla L, Ríos J, Guerra J. Caracterización de pacientes con atresia esofágica. *Acta Pediátrica Hondureña* [en línea]. 2015 Mar [citado 9 Mar 2019]; 5(1-2), 349-354. Doi: <https://doi.org/10.5377/pediatrica.v5i1-2.2255>
34. Diaz S, Yokoyama E, Del Castillo, V. Genómica del síndrome de Down. *Acta pediatr. Méx* [en línea]. 2016 Oct [citado 11 Mar 2019]; 37(5): 289-296. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0186-23912016000500289](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912016000500289)
35. Culic V, Polic B, Miskovic S, Dragisiclvulic S, Zitko V, Sipalo T et al. Patau síndrome *Paediatr croata* [en línea]. 2016 [citado 9 Mar 2019]; 60: 27-30. doi: <http://dx.doi.org/10.13112/PC.2016>
36. Cespedes R, Cedeño Y, López O. Anomalía de Ebstein en un recién nacido con diagnóstico prenatal. *Revista Zoilo Marinello* [en línea]. 2017Ago [citado 11 Mar

- 2019];42(4): [aprox.4 pant.]. Disponible en: <http://www.revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1139>
37. Guzmán C, Torres A, Hernández R, Soto M, Hinojos L, Hernández O. Malformación congénita de la vía aérea pulmonar de tipo II: presentación de un caso clínico y revisión de la literatura. *Neumol cir torax* [en línea]. 2016 Abr-Jun [citado 10 Mayo 2019]; 75(2)155-160. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0028-37462016000200155&lng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0028-37462016000200155&lng=es).
38. Castro H, Suntecún E. Autopsia, la última evaluación. Guatemala: SMO; 2016.
39. Quispe F, Zegarra W, Panozo S, Castillo B, Herbas R. Sirenomelia, presentación de un caso clínico y revisión de la literatura. *Gac Med Bol* [en línea]. 2012 Dic [citado 14 Abr 2019]; 35( 2 ): 80-83. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1012-29662012000200008&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-29662012000200008&lng=es).
40. Fundación Instituto Roche. Glosario de genética [en línea]. Madrid, España: Fundación Instituto Roche [citado 9 Mar 2019]. Disponible en : <https://www.instituto-roche.es/recursos/glosario>
41. Real Academia de la Lengua Española- [en línea]. Madrid, España: Real Academia Española [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: <https://dle.rae.es/?id=NozBzbX>
42. Starvis RL. Edad Gestacional. En: *Manual MSD Versión para profesionales* [en línea]. Kenilworth, NJ: Merck Sharp & Dohme Corp.; 2019 [citado 9 Mayo 2019]; [aprox 8 pant.]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/problemas-perinatales/edad-gestacional>
43. Gilman A, Goodman L. *Las bases farmacológicas de la terapéutica*. 12 ed. México D.F., McGraw Hill; 2012.
44. Morales F. Nueva Guatemala de la Asunción, génesis y desarrollo [en línea]. Guatemala: Municipalidad de Guatemala; 2014. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: <http://muniguatemala.com/images/2014/user03/0907/CiudadGuatemala-HISTORIA.pdf>
45. Guatemala. Instituto Nacional de Estadística. *Caracterización estadística República de Guatemala* [en línea]. Guatemala: Instituto Nacional de Estadística; 2012. [citado 14 Abr 2019]. Disponible en: <https://www.ine.gob.gt/sistema/uploads/2014/02/26/5eTCcFIHErnaNVeUmm3iabXHaKgXtw0C.pdf>

46. Hospital General San Juan De Dios [en línea]. Guatemala: Hospital General San Juan de Dios; 2017 [citado 14 Abr 2019]. Historia del hospital; [aprox. 2 pant.]. Disponible en: <https://hospitalsanjuandedios.mspas.gob.gt/hospital/historia>
47. Orozco, R. Manual de organización y funciones. Departamento de Patología. Guatemala: Hospital General San Juan de Dios, 2017.
48. Guatemala. Congreso de la República. Código de Salud Decreto 90 1997 [en línea]. Guatemala: Congreso de la República; 1999 [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: [https://asisehace.gt/media/GT\\_Codigo\\_Salud\\_90\\_97.pdf](https://asisehace.gt/media/GT_Codigo_Salud_90_97.pdf)
49. Iraheta M. Causas de muerte violenta en menores de edad en la Ciudad de Guatemala estudio retrospectivo de 2 años de casos de autopsias médico legales en el Instituto de Ciencias Forenses Dr. Arturo Carrillo del Organismo Judicial del 1-1-03 al 31-12-04. [tesis Licenciatura en Ciencias Jurídicas y Sociales en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales; 2006. [citado 9 Mayo 2019]. Disponible en: [http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/04/04\\_6468.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/04/04_6468.pdf)
50. World Health Organization. Pautas éticas internacionales para la investigación relacionada con la salud con seres humanos. Ginebra: OMS; 2016.



# 11. ANEXOS

## Anexo 11.1

### Boleta de recolección de datos



Universidad de San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas

Coordinación De Trabajo De Tesis



### “Caracterización de autopsias pediátricas por malformaciones congénitas”

Boleta número: \_\_\_\_\_

#### Sección I: Características epidemiológicas

Edad: \_\_\_\_  días  meses  años Sexo: F  M

Procedencia: \_\_\_\_\_

#### Sección II: Características clínicas

Peso al nacer: \_\_\_\_\_ gramos

Edad gestacional: \_\_\_\_\_ semanas \_\_\_\_ días

Prematurez: F  naturo extremo N  prematuro F  naturomoderado a tardío

Ventilación mecánica previo al fallecimiento:

S  requirió No requirió

#### Sección III: Hallazgos de autopsia

Hallazgos macroscópicos positivos:

a. Sistema Nervioso:

b. Ojos, Cara y Cuello:

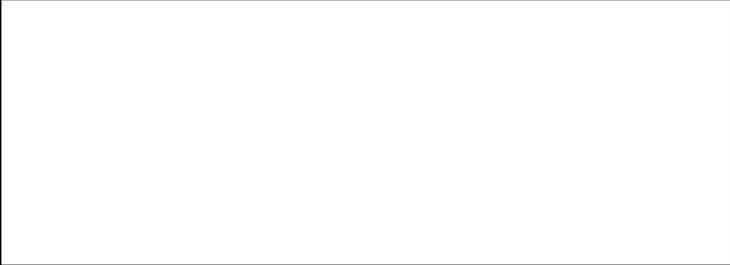

c. Sistema Circulatorio:



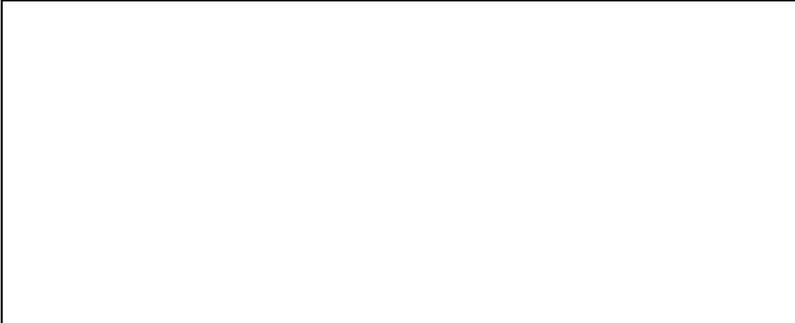
d. Sistema Respiratorio:



e. Labios, boca y paladar:



f. Sistema digestivo:



g. Sistema Genitourinario:



h. Sistema Osteomuscular:

Hallazgos microscópicos positivos:

a. Sistema Nervioso:

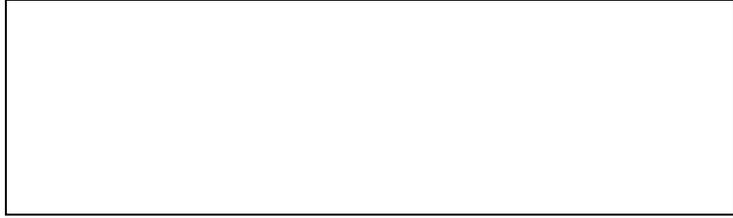
b. Ojos, Cara y Cuello:

c. Sistema Circulatorio:

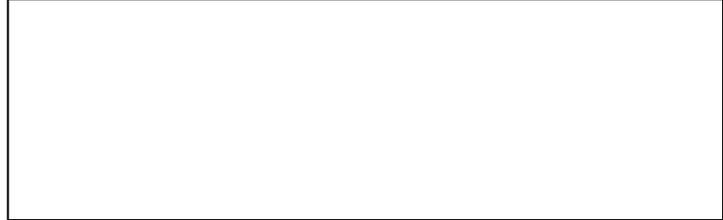
d. Sistema Respiratorio:

e. Labios, boca y paladar:

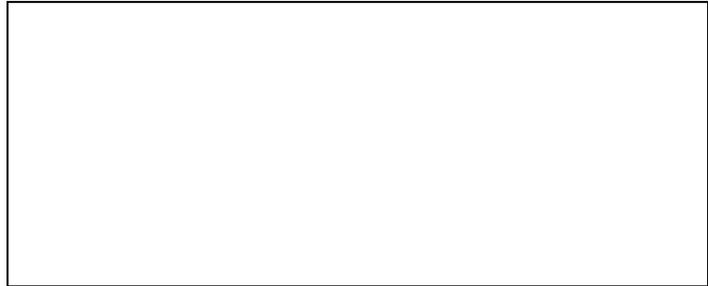
f. Sistema digestivo:



g. Sistema Genitourinario:



h. Sistema Osteomuscular:



Malformaciones encontradas:

Diagnóstico Final: \_\_\_\_\_

**Anexo 11.2. Desglose de malformaciones congénitas (según CIE-10) de pacientes menores de 5 años a quienes se les realizó autopsia por malformaciones congénitas.**

	n= 137	
Variable	f	%
<b>Enfermedades congénitas del sistema nervioso</b>		
Anencefalia y malformaciones congénitas similares	4	2.92
Encefalocele	2	1.46
Microcefalia	6	4.38
Hidrocefalia congénita	8	5.84
Otras malformaciones congénitas del encéfalo	1	0.73
Espina bífida	2	1.46
Otras malformaciones del sistema nervioso	1	0.73
No presentó	100	72.99
Múltiples	13	9.49
<b>Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello</b>		
Otras malformaciones congénitas del oído	9	6.57
Otras malformaciones congénitas de la cara y del cuello	4	2.92
No presentó	113	82.48
Múltiples	11	8.03
<b>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio</b>		
Malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones	18	13.14
Malformaciones congénitas de los tabiques cardíacos	7	5.11
Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral	1	0.73
Otras malformaciones congénitas del corazón	2	1.46
Malformaciones congénitas de las grandes arterias	5	3.65
Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico	2	1.46
Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio	1	0.73
No presentó	84	61.31
Múltiples	17	12.41

**Malformaciones congénitas del sistema respiratorio**

Malformaciones congénitas del pulmón	24	17.52
No presentó	113	82.48

**Fisura del paladar y labio leporino**

Fisura del paladar	3	2.19
Labio leporino	1	0.73
Otras malformaciones congénitas de la lengua, boca y faringe	3	2.19
No presentó	130	94.89

**Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo**

Malformaciones congénitas del esófago	8	5.84
Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado	7	5.11
Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso	9	6.57
Otras malformaciones congénitas del intestino	4	2.92
Malformaciones congénitas de la vesícula biliar, de los conductos biliares y del hígado	1	0.73
No presentó	100	72.99
Múltiples	8	5.84

**Malformaciones congénitas de los órganos genitales**

Malformaciones congénitas de los ovarios, trompas de Falopio y de los ligamentos anchos	1	0.73
Otras malformaciones congénitas de los órganos genitales femeninos	4	2.92
Testículo no descendido	5	3.65
Hipospadias	1	0.73
Otras malformaciones congénitas de los órganos sexuales masculinos	2	1.46
No presentó	124	90.51

**Malformaciones del sistema urinario**

Agenesia renal y otras malformaciones hipoplásicas del riñón	3	2.19
--	---	------

Enfermedad quística del riñón	6	4.38
Defectos obstructivos congénitos de la pelvis renal y malformaciones congénitas del uréter	4	2.92
Otras malformaciones congénitas del riñón	4	2.92
Otras malformaciones congénitas del sistema urinario	3	2.19
No presentó	114	83.21
Múltiples	3	2.19
<b>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular</b>		
Deformidades congénitas de los pies	3	2.19
Deformidades osteomusculares congénitas de la cabeza, cara, columna vertebral y tórax	3	2.19
Polidactilia	1	0.73
Defectos por reducción del cuerpo inferior	1	0.73
Defectos por reducción de miembro no especificado	1	0.73
Otras anomalías congénitas de los miembros	1	0.73
Otras malformaciones congénitas de los huesos del cráneo y la cara	7	5.11
Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte	8	5.84
No presentó	96	70.07
Múltiples	16	11.68
<b>Otras malformaciones congénitas</b>		
Otras malformaciones congénitas de las faneras	1	0.73
Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados que afectan múltiples sistemas	4	2.92
Otras malformaciones congénitas, no clasificadas en otra parte	11	8.03
No presentó	120	87.59
Múltiples	1	0.73
<b>Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte</b>		
Síndrome de Down	10	7.3
Síndrome de Edwards y síndrome de Patau	7	5.11
No presentó	120	87.59

**Anexo 11.3. Distribución por años de autopsias en pacientes menores de 5 años quienes presentaron malformaciones congénitas.**

n= 137

Año	f	%
<b>2006</b>	30	22
<b>2007</b>	25	18
<b>2008</b>	16	12
<b>2009</b>	10	7
<b>2010</b>	10	7
<b>2011</b>	8	6
<b>2012</b>	18	13
<b>2013</b>	5	4
<b>2014</b>	3	2
<b>2015</b>	3	2
<b>2016</b>	1	1
<b>2017</b>	6	4
<b>2018</b>	2	1

Datos obtenidos de la revisión del archivo del Departamento de Patología del Hospital General San Juan de Dios de expedientes que cumplieren los criterios de inclusión y exclusión.