

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO

The seal of the University of San Carlos of Guatemala is a circular emblem. It features a central figure, likely a saint or religious figure, seated and holding a book. The figure is surrounded by various symbols, including a cross, a crown, and a lion. The text "UNIVERSITAS CAROLINA ACADÉMICA COACTEMALENSIS INTER" is inscribed around the perimeter of the seal.

**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON
ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

IRIS LORENA DUARTE MEDINA

CHIQUMULA, GUATEMALA, AGOSTO DE 2017

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO

**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS
CONGÉNITAS**

Estudio descriptivo transversal sobre caracterización epidemiológica de pacientes menores de un año con anomalías congénitas, en el Hospital Nacional de Chiquimula en los meses de mayo a junio del 2017.

Sometido a consideración del Honorable Consejo Directivo

Por

IRIS LORENA DUARTE MEDINA

Al conferírsele el título de

MÉDICA Y CIRUJANA

En el grado académico de

LICENCIADA

CHIKUIMULA, GUATEMALA, AGOSTO DE 2017

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE
MÉDICO Y CIRUJANO**



**RECTOR Dr.
CARLOS GUILLERMO ALVARADO CEREZO**

CONSEJO DIRECTIVO

Presidente:	M.Sc. Nery Waldemar Galdámez Cabrera
Representante de Profesores:	M.Sc. José Leonidas Ortega Alvarado
Representante de Profesores:	Lic. Zoot. Mario Roberto Suchini Ramírez
Representante de Graduados:	Lic. Zoot. Oscar Augusto Guevara Paz
Representante de Estudiantes:	P.C. Diana Laura Guzmán Moscoso
Representante de Estudiantes:	M.E.P. José Roberto Martínez Lemus
Secretaria:	Licda. Marjorie Azucena González Cardona

AUTORIDADES ACADÉMICAS

Coordinador Académico:	Ing. Agr. Edwin Filiberto Coy Cordón
Coordinador de Carrera:	Dr. Edwin Danilo Mazariegos Albanés

ORGANISMO COORDINADOR DE TRABAJOS DE GRADUACIÓN

Presidente y Revisor:	Dr. Edwin Danilo Mazariegos Albanés
Secretario:	M. Sc. Carlos Iván Arriola Monasterio
Vocal y Revisor:	M. A. Rory René Vides Alonzo
Vocal y Revisor:	M. Sc. Christian Edwin Sosa Sancé

Chiquimula, Agosto del 2017

Señores Miembros del Consejo Directivo
Centro Universitario de Oriente
Universidad de San Carlos de Guatemala
Chiquimula, Ciudad

Respetables Señores:

En cumplimiento de lo establecido por los estatutos de la Universidad de San Carlos de Guatemala y el Centro Universitario de Oriente, presento ante ustedes el trabajo de graduación titulado **“CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS”** realizado en el Hospital Nacional de Chiquimula.

Como requisito para optar al título profesional de Médico y Cirujano en el grado académico de Licenciado.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”

f) 

Iris Lorena Duarte Medina

200840174

Chiquimula, Julio del 2017

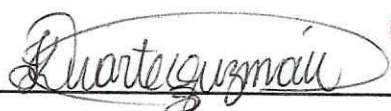
Dr. Edwin Danilo Mazariegos Albanés
Presidente del OCTGM
Centro Universitario de Oriente, CUNORI

Señor presidente:

En la atención a la designación efectuada por la comisión de trabajos de graduación para asesor a la bachiller en ciencias y letras Iris Lorena Duarte Medina 200840174 en el protocolo de la investigación titulado **CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS**; me dirijo a usted para informarle que he procedido a revisar y orientar a las mencionadas sustentantes, sobre el contenido de dicho trabajo.

En este sentido, el informe final de la investigación Caracterización epidemiológicamente a los pacientes menores de un año con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula en los meses mayo a junio de 2017 por lo que en mi reúne los requisitos exigidos por las normas pertinentes, razón por la cual recomiendo la aprobación para su discusión en el comité de trabajos de graduación de medicina.

"ID Y ENSEÑADAS A TODOS"

F  

Dra. Karem Duarte Guzmán

Médico y Cirujano

Pediatra



Chiquimula, 11 de agosto de 2017.
Ref. MYCTG-44-2017.

M.Sc. Nery Waldemar Galdámez Cabrera
Director
Centro Universitario de Oriente

Señor Director:

De manera atenta se le informa que la estudiante **IRIS LORENA DUARTE MEDINA**, identificada con el número de carné 20040174, ha finalizado el Informe Final del Trabajo de Graduación Titulado **"CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS"**, realizado en pacientes menores de un año que consultan al Hospital Nacional de Chiquimula, el cual fue asesorado por Dra. Karem Duarte Guzmán, colegiado 14,463 Pediatra, quien avala y dictamina favorable en relación al estudio.

Se considera que el mencionado Trabajo de Graduación cumple con los requisitos mínimos para la elaboración de Trabajos de Graduación contempladas en el Normativo de Trabajos de Graduación de la Carrera Médico y Cirujano del Centro Universitario de Oriente, por tal razón recomiendo su aprobación para autorizar los trámites necesarios para su discusión en el Examen General Público, previo a otorgársele el Título de Médica y Cirujana, en el grado Académico de Licenciada.

Sin otro particular, me suscribo.

Atentamente;

"Id y Enseñad a Todos"

MSc. Carlos Iván Arriola Monasterio
Encargado Unidad de Investigación y Trabajos de Graduación
- Carrera de Médico y Cirujano- CUNORI-



"40 AÑOS SIRVIENDO A LA EDUCACIÓN SUPERIOR EN EL NORORIENTE"

Nota: La información y conceptos contenidos en el presente Trabajo es responsabilidad única del autor.



Chiquimula, 11 de agosto de 2017.
Ref. MYCTG-43-2017.

M.Sc. Nery Waldemar Galdámez Cabrera
Director
Centro Universitario de Oriente

Señor Director:

De manera atenta se le informa que la estudiante **IRIS LORENA DUARTE MEDINA**, identificada con el número de carné 200840174, ha finalizado el Informe Final del Trabajo de Graduación Títulado **“CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS”**, realizado en pacientes menores de un año que consultan al Hospital Nacional de Chiquimula, el cual fue asesorado por Dra. Kareem Duarte Guzmán, colegiado 14,463 Pediatra, quien avala y dictamina favorable en relación al estudio.

Se considera que el mencionado Trabajo de Graduación cumple con los requisitos mínimos para la elaboración de Trabajos de Graduación contempladas en el Normativo de Trabajos de Graduación de la Carrera Médico y Cirujano del Centro Universitario de Oriente, por tal razón recomiendo su aprobación para autorizar los trámites necesarios para su discusión en el Examen General Público, previo a otorgársele el Título de Médica y Cirujana, en el grado Académico de Licenciada.

Sin otro particular, me suscribo.

Atentamente;

“Id y Enseñad a Todos”

Dr. Edvin Danilo Mazariegos Albanés
-Coordinador - Carrera de Médico y Cirujano-
Centro Universitario de Oriente



“40 AÑOS SIRVIENDO A LA EDUCACIÓN SUPERIOR EN EL NORORIENTE”

Nota: La información y conceptos contenidos en el presente Trabajo es responsabilidad única del autor.

D-TG-MyC-081/2017

EL INFRASCRITO DIRECTOR DEL CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA, POR ESTE MEDIO HACE CONSTAR QUE: Conoció el Trabajo de Graduación que efectuó la estudiante **IRIS LORENA DUARTE MEDINA** titulado “**CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS**”, trabajo que cuenta con el aval de el Revisor y Coordinador de Trabajos de Graduación, de la carrera de Médico y Cirujano. Por tanto, la Dirección del CUNORI con base a las facultades que le otorga las Normas y Reglamentos de Legislación Universitaria **AUTORIZA** que el documento sea publicado como **Trabajo de Graduación** a Nivel de Licenciatura, previo a obtener el título de **MÉDICA Y CIRUJANA**.

Se extiende la presente en la ciudad de Chiquimula, el diecinueve de agosto de dos mil diecisiete.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



MSc. Nery Waldemar Galdámez Cabrera

**DIRECTOR
CUNORI -USAC**



c.c. Archivo

NWGC/lchp

AGRADECIMIENTOS

A DIOS

A MIS PADRES

A MIS HERMANOS

A MIS FAMILIARES

A MIS CATEDRÁTICOS

A L COORDINADOR DE CARRERA Y DESTACADO CATEDRÁTICO

Dr. Edvin Danilo Mazariegos Albanés

A LOS REVISORES Y DESTACADOS CATEDRÁTICOS

Dr. Carlos Iván Arriola Monasterio

Ing. Agr. Christian Edwin Sosa Sancé

Dr. Rory René Vides Alonzo

A MI ASESORA

Dra. Karem Duarte Guzmán

A LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

AL CENTRO UNIVERSITARIO DE ORIENTE CUNORI

Por permitirnos ocupar sus aulas y formarnos académicamente

**AL HOSPITAL NACIONAL DE CHIQUIMULA “CARLOS MANUEL ARANA
OSORIO”**

Por darme la oportunidad de poner en práctica los conocimientos de mi profesión y
por su apoyo en la ejecución de esta investigación

AL HOSPITAL REGIONAL DE ZACAPA

A MIS AMIGOS

ACTO QUE DEDICO:

A DIOS: por haberme permitido llegar hasta este punto. Él ha sido mi fortaleza, mi escudo y mi guía en cada momento, me ha llenado de su infinito amor y sabiduría. Porque de Él, por Él y para Él son todas las cosas.

A LA VIRGEN MARÍA: Por ser mi compañera en los momentos más difíciles de mi carrera y por interceder por mí ante su hijo.

A MIS PADRES: Lucio Alberto Duarte Sandoval y Lorena Rubines Medina mi admiración hacia ustedes será eterna, gracias por esta gran oportunidad, por querer el bien para mí, por estar siempre en el momento indicado brindándome sus sabios consejos, enseñándome a enfrentar los momentos difíciles. Por el ejemplo de perseverancia y superación.

A MIS HERMANOS: Astrid Lorena Duarte Medina y Ulysses Alberto Duarte Medina por ser esos pilares en vida porque siempre encontré en ustedes el apoyo incondicional y una sonrisa de ánimo, por cada una de las veces que se desvelaron a mi lado.

A MI FAMILIA EN GENERAL: Con cariño y agradecimiento por su colaboración para que culminara mis estudios.

A MI ASESORA: Dra. Kareem Duarte Guzmán por su apoyo incondicional, por su valiosa colaboración y el tiempo de asesorar la investigación, por sus conocimientos compartidos, por ser un ejemplo como profesional y como persona.

A MIS CATEDRATICOS: Por todos sus conocimientos brindados, por su paciencia y dedicación para formarme como profesional y educarme en el arte de esta hermosa profesión.

A MIS COMPAÑEROS Y AMIGOS: Gracias por realizar conmigo múltiples aventuras, las cuales forman parte de mis mejores recuerdos, gracias por crear juntos todas esas historias que nos permitieron crecer, reír, llorar, querer y vivir; gracias por hacer el final de esta etapa inolvidable. Que nuestra amistad dure siempre en nuestros corazones.

A TODO EL PERSONAL MÉDICO Y DE ENFERMERIA: Gracias a todos aquellos con los que compartimos horas de trabajo, turnos y experiencias dentro del área hospitalaria.

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Iris L. Duarte¹, Dra. Karem Duarte⁵, Dr. Carlos Arriola⁴, Dr. Edwin D. Mazariegos^{2y3} Universidad de San Carlos de Guatemala, Centro Universitario de Oriente, CUNORI, finca el Zapotillo zona 5 Chiquimula tel. 78730300 ext. 1027.

Resumen

Introducción: Las causas de las anomalías congénitas son múltiples y de diversa naturaleza, incluyen alteraciones en el material genético, la exposición prenatal a factores ambientales teratogénicos (agentes nocivos que alteran el desarrollo fetal), y el efecto multifactorial de genes predisponentes que se expresan en presencia de factores ambientales desencadenantes.

Materiales y métodos: Es un estudio descriptivo transversal, se realizó mediante la recolección de datos epidemiológicos de 40 pacientes con anomalías congénitas menores de un año, en el Hospital Nacional de Chiquimula en los servicios de maternidad/ neonatos y pediatría por medio de una entrevista directa con la madre.

Resultados y discusión: Los factores de riesgo identificados de los progenitores fueron la procedencia urbana, madres con edades entre 15-19 años con 25%, analfabetismo en las madres con un 45%, padres a nivel primaria con 52.5%. Entre las malformaciones congénitas encontradas destacan las músculo esqueléticas con 14 pacientes equivalente a 35%, seguidas SNC con 15%, faciales con 15%, síndromes dismórficos con 15%, cardiopatías con 7.5%, con predominancia el sexo masculino con un 60%.

Palabras Clave: anomalías congénitas, factores de riesgo, caracterización epidemiológica, estudio descriptivo.

^{2 y 3} Coordinador de la Carrera de Médico y Cirujano, CUNORI y revisor de Tesis, Dr. Edwin Mazariegos; dr_mazariegos@yahoo.es

⁴ Revisor de Tesis

⁵ Asesor de tesis

¹ Investigadora

EPIDEMIOLOGICAL CHARACTERIZATION OF PATIENTS WITH CONGENITAL ANOMALIES

Iris L. Duarte¹, Dra. Karem Duarte⁵, Dr. Carlos Arriola⁴, Dr. Edwin D. Mazariegos^{*2y3} Universidad de San Carlos de Guatemala, Centro Universitario de Oriente, CUNORI, finca el Zapotillo zona 5 Chiquimula tel. 78730300 ext. 1027.

Summary

Introduction: The causes of congenital anomalies are multiple and of diverse nature, including alterations in genetic material, prenatal exposure to teratogenic environmental factors (harmful agents that alter fetal development), and the multifactorial effect of predisposing genes that are expressed in the presence of environmental triggers.

Materials and Methods It is a cross - sectional descriptive study, it was carried out through the collection of epidemiological data of 40 patients with congenital anomalies at the Chiquimula National Hospital in the maternity / neonatal and pediatric services through a direct interview with the mother.

Results and discussion: The identified risk factors of the parents were urban origin, mothers aged 15-19 years with 25%, illiteracy in mothers with 45%, parents at elementary level with 52.5%. Among the congenital malformations found, there were skeletal muscle with 14 patients equivalent to 35%, followed by CNS with 15%, facial with 15%, dysmorphic syndromes with 15%, heart disease with 7.5%, the gender male predominated with 60%.

Keywords: Congenital anomalies, risk factors, epidemiological characterization, descriptive study.

^{2 y 3} Coordinador de la Carrera de Médico y Cirujano, CUNORI y revisor de Tesis, Dr. Edwin Mazariegos; dr_mazariegos@yahoo.es

⁴ Revisor de Tesis

⁵ Asesor de tesis

¹ Investigadora

ÍNDICE GENERAL

Contenido

	Página
RESUMEN	i
INTRODUCCIÓN	ii
I. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	1
a. Antecedentes	2
b. Hallazgos y estudios realizados	3
c. Definición del problema	4
II. DELIMITACIÓN DEL PROBLEMA	6
a. Delimitación teórica	6
b. Delimitación geográfica	6
c. Delimitación institucional	6
d. Delimitación temporal	7
III. OBJETIVOS	
General	8
Específicos	8
IV. JUSTIFICACIÓN	9
V. MARCO TEÓRICO	10
1. ANOMALÍAS CONGÉNITAS	11
2. ETIOLOGÍA	
5.2.1. Causas Genéticas (Preconcepcionales)	12
5.2.2. Causas ambientales (Posconcepcionales)	13
5.2.3. Causas desconocidas	14
5.2.4. Factores de riesgo que influyen la distribución global de los defectos congénitos	14
3. CLASIFICACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS	
5.3.1. Clasificación basada en el origen e inicio de la anomalía	16

5.3.2. Clasificación basada en los cambios histológicos	17
5.3.3. Clasificación clínica	18
5.3.4. Clasificación según su gravedad	19
IV. CLASIFICACIÓN SEGÚN SU AFECTACIÓN:	
5.4.1 Malformaciones del sistema nervioso central	20
5.4.2 Malformaciones de la cara	25
5.4.3 Malformaciones congénitas de la pared del tórax	27
5.4.4 Malformaciones del abdomen	29
5.4.5 Anomalías del sistema musculoesquelético	30
5.4.6 Síndrome de Down	30
VI. DISEÑO METODOLÓGICO	33
a. Tipo de estudio	33
b. Área de estudio	33
c. Universo o muestra	33
d. Sujeto de estudio	34
e. Criterios de inclusión	34
f. Criterios de exclusión	34
g. Variables estudiadas	34
h. Operacionalización de variables	34
i. Técnicas e instrumentos de recolección de datos	36
j. Procedimientos para recolección de datos	36
k. Plan de análisis	37
l. Procedimientos para garantizar los aspectos éticos de la investigación	37
m. Cronograma de actividades	38
n. Recursos	39
VII. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS	40
VIII. ANÁLISIS DE RESULTADOS	53
IX. CONCLUSIONES	57

X.	RECOMIENDACIONES	58
XI.	PROPUESTA	59
XII.	BIBLIOGRAFÍA	61
XIII.	ANEXOS	67

RESUMEN

Las causas de las anomalías congénitas son múltiples y de diversa naturaleza, incluyen alteraciones en el material genético, la exposición prenatal a factores ambientales teratogénicos (agentes nocivos que alteran el desarrollo fetal) y el efecto multifactorial de genes predisponentes que se expresan en presencia de factores ambientales desencadenantes.

El estudio se realizó sobre la caracterización epidemiológica de pacientes menores de un año con anomalías congénitas, este es un estudio descriptivo transversal, que se llevó a cabo mediante la recolección de datos clínicos y epidemiológicos de 40 pacientes con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula en los servicios de maternidad, neonatos y pediatría por medio de una entrevista directa con la madre.

Los factores de riesgo identificados de los progenitores fueron la procedencia urbana, madres con edades entre 15-19 años con 25%, analfabetismo en las madres con un 45%, padres a nivel primaria con 52.5%. Entre las malformaciones congénitas encontradas destacan las musculo esqueléticas con 14 pacientes equivalente a 35%, Sistema Nervioso Central (SNC) con 15%, faciales 15%, síndromes dismórficos 15%, cardiopatías con 7.5%, otros con 5% al final con 2.5% digestivas, genitales y piel. Predominó el sexo masculino con un 60%, las principales morbilidades encontradas en los pacientes fueron neumonía con 39.1%, seguida de sepsis con 30.5%.

Se recomienda orientar a las mujeres en edad fértil sobre los agentes teratogénicos y sus efectos sobre el recién nacido. Fomentar el control prenatal, el inicio inmediato de la suplementación con ácido fólico y prenatales.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores. Afectan al 2 – 3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como toda aquella anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido, sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa.

La tasa de prevalencia de anomalías congénitas en recién nacidos a nivel hospitalario para los años 2012 -2013 en el Hospital Nacional de Chiquimula es de 19.20 x 10,000 nacidos vivos.

Se realizó un estudio en el Hospital Nacional de Chiquimula descriptivo transversal sobre la caracterización de anomalías congénitas de pacientes lactantes menores sobre los factores de riesgo de los progenitores como edad, escolaridad, procedencia, antecedentes ginecológicos, factores de riesgo del lactante menor como sexo y edad, morbilidades y las principales anomalías congénitas.

Las principales anomalías congénitas en 40 pacientes estudiados clasificada por aparato o sistema son del sistema musculo esquelético con 35% (14), SNC con 15% (6), faciales con 15% (6), síndromes dismórficos con 15% (6), cardiopatías con 7.5% (3) y de último otros con 5% (2) y con 2.5% (1) digestivas, genitales y piel.

I. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

a. Antecedentes

En 1961, debido al trágico suceso de la talidomida a nivel mundial, se inicia la organización de sistema de registro y vigilancia de defectos congénitos tanto a nivel nacional como internacional, constituyéndose así en 1967 el estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC), el cual funciona como un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías congénitas del desarrollo, en nacimientos hospitalarios de Latinoamérica. Estudia los factores de riesgo en la causa de las malformaciones.

El ECLAMC actúa como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes malformaciones y, frente a la alarma de una epidemia para un tipo de malformación, y en un momento y área dados, se moviliza para intentar identificar la causa de la epidemia (Lara, Leiva, 2007).

Según estudios de la OMS, cada año alrededor de 3 millones de fetos y recién nacidos, nacen con alguna anomalía congénita, las que provocan alrededor de 500.000 muertes en el mundo. Se estima que entre los nacimientos muertos la prevalencia es mayor pero no está registrado. Entre los casos más frecuentes se encuentran las anomalías en alteraciones cardíacas con una prevalencia de 28 casos por cada 10.000 nacimientos, defectos en el tubo neural con 24 casos por cada 10.000 nacimientos, síndrome de Down con 16 casos por cada 10.000 nacimientos, labio/paladar hendido con 15 casos y defectos de la pared abdominal con 4 casos por cada 10.000 nacimientos (OMS, 2010).

En el 2012, de acuerdo al Ministerio de Salud y Asistencia Social (MSPAS) de Guatemala, la segunda causa de mortalidad en los menores de 1 año, corresponde a las afecciones originadas en el periodo perinatal y las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 170 x 100,000 (MSPAS, 2012).

b. Hallazgos y estudios realizados

En Zaragoza, España se realizó el estudio de prevalencia, incidencia al nacer y diagnóstico prenatal de defectos congénitos en el área sanitaria en el período de 2000-2005 obteniendo la prevalencia de defectos congénitos observada fue de 279 casos por cada 10.000 nacidos (2,79%), la detección prenatal de cromosomopatías fue elevada, alcanzando el 98,7% (Bescós, 2014).

Durante enero de 2005 a noviembre de 2006 en el Hospital materno infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega Nicaragua, se realizó un estudio de las malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología. Se encontró un porcentaje de 0.5 de malformaciones congénitas, las tasas de prevalencia de malformaciones congénitas para los años 2005 y 2006, fueron 4.05/1000 y 6.1/1000, respectivamente, la edad gestacional del recién nacido afectado fue entre 37 – 42 semanas, el sexo que predominó fue el masculino (Lara, Leiva, 2007).

En el período del 1 enero 2011 al 31 diciembre 2012, en los hospitales San Juan de Dios y Roosevelt, se realizó el estudio caracterizar epidemiológicamente a los neonatos con anomalías congénitas gastrointestinales, se encontraron 184 neonatos con anomalías congénitas gastrointestinales, de los cuales el sexo masculino fue el más afectado en el Hospital General San Juan de Dios 51.92% y Hospital Roosevelt 56.06%; el rango de edad materna que se presentó frecuentemente fue el rango de edad 20 a 35 años, con 50% para el hospital General San Juan de Dios y 56.82% para el Hospital Roosevelt, la enfermedad aguda que se presentó con mayor frecuencia fue la infección del tracto urinario con el 7.69% para el Hospital General San Juan de Dios y 14.39% para el Hospital Roosevelt (Chang, Godoy, 2013).

En del 2006 a diciembre del 2010 en la clínica de ultrasonido del módulo 9 del Hospital de Ginecología y Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social se realizó un estudio descriptivo del perfil epidemiológico de las pacientes con diagnóstico de anomalía fetal encontrando que la mayoría de las pacientes se encontraban en edad reproductiva entre 20 y 29 años solo un pequeño porcentaje son de edad avanzada entre 40 y 44 años, el mayor porcentaje de las pacientes provenía del área urbana, según la ocupación de las pacientes la mayor parte pertenecía a la población laboral el mayor porcentaje secretaria (Paiz, Tobar, 2014).

El estudio determinar las características de los casos de anomalías genéticas en el Departamento de pediatría del Hospital General San Juan de Dios en el 2012, fue descriptivo observacional, en donde la unidad de estudio fueron los pacientes ingresados en los servicios del departamento de pediatría o vistos en consulta externa de genética que presentaron anomalías genéticas, se evaluó a un total de 21 pacientes, así se concluyó con el atlas de casos de anomalías genéticas, departamento de pediatría (Santizo, 2015).

c. Definición del problema

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.

Las anomalías congénitas comprenden una amplia gama de anormalidades de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal. Por motivos prácticos y de eficiencia, la atención se centra generalmente en las anomalías estructurales mayores, definidas como alteraciones estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas considerables para la persona afectada y por lo general requieren una intervención médica o quirúrgica (OMS, 2015).

Las causas de las anomalías congénitas son múltiples y de diversa naturaleza: incluyen alteraciones en el material genético, la exposición prenatal a factores ambientales teratogénicos (agentes nocivos que alteran el desarrollo fetal), y el efecto multifactorial de genes predisponentes que se expresan en presencia de factores ambientales desencadenantes. Sin embargo, un 50% de las anomalías congénitas aún son de causa desconocida y, por lo tanto, es relevante llevar a cabo estudios epidemiológicos y de investigación básica a fin de identificar nuevos factores de riesgo y acciones de prevención (RENAC, 2014).

La tasa de prevalencia de anomalías congénitas en recién nacidos a nivel hospitalario para los años 20012 -2013 en el Hospital Nacional de Chiquimula es de 19.20 x 10,000 nacidos vivos, por eso la realización de este trabajo es necesario para poder identificar los factores de riesgo de este problema (HNCH, 2013).

Por esta razón la interrogante de esta investigación:

¿Cuál es el perfil epidemiológico de pacientes menores de un año con anomalías congénitas, en el Hospital Nacional de Chiquimula en los meses de mayo a junio del 2017?

II. DELIMITACIÓN DEL ESTUDIO

a. Delimitación teórica

Estudio de tipo epidemiológico, cuyo objetivo es generar información sobre los factores de riesgo de los progenitores, lactantes y morbilidad de las anomalías congénitas.

b. Delimitación geográfica

El estudio se realizó en la ciudad de Chiquimula, el cual se encuentra ubicada en el norte del Departamento del mismo nombre, a 167 km de la Ciudad de Guatemala. La geografía comprende 57.66 km² de los 372 km². Se encuentra a una altura de 423.86 m.s.n.m. latitud 14°47' 58", longitud 89° 32' 37", su clima es tropical seco. Según el Instituto Nacional de Estadística del año 2012 la población oficial era 97,102 habitantes, de los cuales 53.4% de sus habitantes son catalogados como económicamente activos. Sin embargo, a pesar de su gran crecimiento comercial aún cuenta con una importancia parte de su población viviendo bajo pobreza (Natareno, 2013).

c. Delimitación institucional

El estudio se realizó en el Hospital Nacional de Chiquimula, el cual se encuentra en la 2da. Calle entre 14 y 15 avenida en la ciudad de Chiquimula.

El área de pediatría tiene capacidad de 65 unidades de encamamiento para atención de pacientes, está dividida según subespecialidad neonatos, medicina pediátrica, traumatología y ortopedia pediátrica y cirugía pediátrica.

Según los datos de registro y estadística del Hospital Nacional de Chiquimula se reportan en promedio 140 casos de anomalías congénitas en cada año donde se les brinda un diagnóstico, tratamiento médico y si se es necesario quirúrgico, así como seguimiento en consulta externa si el caso lo amerita (HNCH, 2013).

d. Delimitación temporal

El estudio se realizó durante el periodo comprendido del 1 de febrero a 30 de junio de 2017.

III. OBJETIVOS

a. OBJETIVO GENERAL

Caracterizar epidemiológicamente a los pacientes menores de un año con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula en los meses de marzo a mayo de 2017

b. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Establecer los factores de riesgo de los progenitores.
2. Determinar los factores de riesgo del lactante menor de un año.
3. Identificar las anomalías congénitas más comunes del lactante menor de un año.
4. Identificar las principales comorbilidades de pacientes con anomalías congénitas.

IV. JUSTIFICACIÓN

Las anomalías congénitas representan en los países desarrollados, la segunda causa de muerte en el primer año de vida; siendo la segunda y tercera causa de muerte en el mismo período para los países en vías de desarrollo.

Las mayores tasas de mortalidad y morbilidad asociadas con malformaciones congénitas afectan negativamente a los sistemas de salud y son causa de gran preocupación, no solo por los recursos que consumen, sino también por las afectaciones sociales que ocasionan, en especial a los progenitores y a las personas cercanas a ella.

Con lo anteriormente citado las anomalías congénitas constituyen un grupo de enfermedades de tratamiento y rehabilitación no siempre exitoso, muchas de ellas son de evolución crónica y dejan secuelas que representan una desventaja social, de difícil prevención y de alta mortalidad, por lo que su conocimiento ha constituido un hecho de interés y es por ello que la finalidad de este estudio fue hacer una caracterización epidemiológico de pacientes pediátricos con malformaciones y facilitar el abordaje de nuevas investigaciones.

V. MARCO TEÓRICO

CAPÍTULO I

ANOMALÍAS CONGÉNITAS

- **DEFINICIONES**

Las anomalías congénitas son alteraciones estructurales presentes al momento del nacimiento, las cuales pueden afectar cualquier parte del organismo, en mayor o menor grado, acompañándose de otras alteraciones anatómicas y funcionales, ya sea en forma independiente o asociadas. La mayoría de los defectos congénitos tienen un patrón de herencia multifactorial; es decir, como consecuencia de la interacción de una determinada predisposición genética y factores ambientales diversos (Valdés, et al 1997).

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida (OMS, 2012).

- **EPIDEMIOLOGÍA**

En general, se acepta que cerca de un 2 -3% de los recién nacidos vivos presenta al menos una malformación importante; este porcentaje aumenta si se estudia niños mayores en los que se ha hecho evidente malformaciones internas (renales, cardíacas y de otro órgano de importancia) no detectadas en el período de recién nacido, si se estudian los mortinatos y abortos o si se incluyen malformaciones y anomalías menores (Chúa, 2004).

En general, la frecuencia de los defectos congénitos de causa genética tiene una distribución homogénea a nivel mundial. Ciertos defectos varían en sus frecuencias en diferentes países o regiones del mundo, debido a factores genéticos, biológicos y ambientales propios de cada región (Piloto, et al 2001).

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1.000 al nacimiento y al menos 53/1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años (Chúa 2004).

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

El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas, ECLAMC es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos, fue programado como investigación de factores de riesgo en la causalidad de las malformaciones, con metodología caso-control y con una complejidad operativa que fue aumentando con el pasar de los años. La cobertura de la población en Latinoamérica es de 200.000 nacimientos por año, el período de tiempo del estudio ha sido de 34 años (Davidson, 2008).

CAPÍTULO II

ETIOLOGÍA

Causas genéticas (Preconcepcionales)

- **Anormalidades cromosómicas**

Las alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas explican un 6% de los defectos congénitos de los recién nacidos en los países desarrollados. Se calcula que un 10% de los niños que fallecen por malformaciones congénitas letales múltiples tienen anomalías cromosómicas.

Estas también son la causa de una importante cantidad de pérdidas tempranas que muchas veces no son diagnosticadas. La anomalía cromosómica más frecuente al nacimiento en el mundo es el síndrome de Down. Esta hace parte de las aneuploidías que generalmente son secundarias a una no disyunción en la meiosis o en la mitosis. Otras aneuploidías frecuentes al nacimiento son la trisomía 18 y la 13 así como las anomalías de los cromosomas sexuales iniciando por el síndrome de Turner (45 X) y pasando por el Klinefelter (47 XXY) o el “superhombre” 47 XYY (Morales, 2016).

- **Enfermedades unigénicas**

Estas afectan al 1 o 2% de la población. Son alteraciones en la secuencia o en la expresión de un gen y se transmiten según los modelos de herencia mendelianos. Generalmente se asocian a síndromes polimalformativos y en algunos casos a malformaciones aisladas.

Los defectos unigénicos se estima que comprenden el 7.5% de todos los defectos congénitos en los países industrializados. La braquidactilia fue la primera malformación congénita a la cual se le encontró una causa unigénica (Morales, 2016).

- **Enfermedades multifactoriales:**

Aquí el defecto es generado por la interacción de varios genes (oligo o poligénica) alterados y el ambiente. No se encuentra un modo de herencia mendeliano y los factores de riesgo que se asocian son múltiples. Se cree que las alteraciones multifactoriales comprenden entre el 20 y el 30% de los defectos congénitos en la actualidad y pueden afectar entre el 1 y 2% de los recién nacidos en el mundo.

Las cardiopatías congénitas o el labio y paladar hendido aislados son ejemplos de defectos congénitos poligénicos. Es usual encontrar predisposición familiar pero también se asocian con factores ambientales o de estilo de vida como el consumo de alcohol, cigarrillo o hipertensión arterial. (SDSB, 2012).

5.2.2. Causas ambientales (Posconcepcionales)

Los agentes externos que actúan sobre la organogénesis y el desarrollo normal del embrión y del feto son llamados teratogénicos. Estos pueden ser de múltiples orígenes. Se consideran los siguientes:

- **Agentes físicos**

Estos incluyen trauma de cualquier tipo que afecte al producto o radiaciones ionizantes.

- **Agentes químicos**

Se consideran en esta categoría los agentes contaminantes que en bajas dosis pueden generar alteraciones en el feto. El mercurio, el plomo o las partículas contaminantes de diferentes tamaños. Pueden ser transportados en vehículos líquidos (Contaminación de aguas), sólidos (Contaminación de alimentos o tierras) o gaseosos (Contaminación ambiental del aire).

- **Enfermedades maternas**

Las deficiencias nutricionales de la madre o las enfermedades crónicas y agudas pueden afectar el producto de la gestación causando defectos congénitos. La diabetes mellitus es uno de los mejores ejemplos de estas patologías, produciendo un recién nacido grande para la edad gestacional (Macrosomía) que además presenta malformaciones congénitas.

- **Infecciones maternas**

(Teratógenos biológicos) Las infecciones que atraviesan la placenta pueden llegar a generar una embriopatía con diversos grados de alteración. La rubéola, la sífilis o el citomegalovirus son infecciones potencialmente teratogénicas que afectan con mayor gravedad si el contagio es más temprano en el embarazo.

- **Drogas (Medicinales o sustancias psicoactivas)**

Los medicamentos y las sustancias psicoactivas son potencialmente teratogénicos según sus características químicas y farmacológicas. Estos también tendrán un efecto según el momento de la exposición evaluadas en semanas de gestación. Los medicamentos se clasifican según su poder teratogénico para prevenir su administración a mujeres potencialmente embarazadas.

5.2.3 Causas desconocidas

Se calcula que en el 50% de los niños que nacen con un defecto congénito no se va a poder establecer su causa. Se piensa que son debidas a alteraciones genéticas para las cuales no se tienen herramientas diagnósticas. Este alto porcentaje hace indispensable que se fomente la investigación en las causas de los defectos congénitos (Morales, 2016).

5.2.4 Factores de riesgo que influyen la distribución global de los defectos congénitos

Las anomalías congénitas se han encontrado distribuidas en forma dispar en el mundo entero. Los países en vías de desarrollo tienen factores de riesgo que hacen que su frecuencia sea más alta que los países desarrollados y además el impacto de estas es mayor en mortalidad y discapacidad (Christianson, et al 2006).

- **Consanguinidad**

Los matrimonios consanguíneos son aceptados en varias regiones del mundo. En algunos casos aunque no están aceptados es muy difícil que no existan uniones con personas relacionadas debido a condiciones geográficas, étnicas o culturales. Se ha demostrado en varias ocasiones la relación entre uniones consanguíneas y aumento en la frecuencia de malformaciones específicas.

- **Edad de los padres**

La edad aumentada de la madre está asociada a un aumento en el riesgo para anomalías cromosómicas. El síndrome de Down se ve aumentado en mujeres que tienen hijos por encima de los 35 años. El desarrollo de las técnicas de diagnóstico y tamizaje prenatal así como la legislación de cada país hacen variar el diagnóstico y el manejo que se le da a esta condición cromosómica. Actualmente la frecuencia de recién nacidos con Down puede ser el doble de los encontrados en países desarrollados debido a estos factores. La edad paterna por encima de 55 años también se ha asociado a desordenes genéticos de tipo autosómicos dominantes como las displasias esqueléticas o las craneosinostosis (Ribate, et al 2010)

- **Pobreza**

El nivel socioeconómico de la madre tiene un impacto importante en las anomalías congénitas. Los nutrientes consumidos durante la vida y el embarazo pueden generar un microambiente predisponente a las anomalías. Todos los factores de riesgo asociados a las anomalías como son embarazos en adolescentes, consumo de

sustancias psicoactivas, malos hábitos de alimentación, malnutrición, maltrato físico y psicológico así como inaccesibilidad a los servicios de salud hacen a estas poblaciones más susceptibles a desarrollar con mayor probabilidad defectos congénitos (Morales, 2016).

CAPÍTULO III

CLASIFICACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Los sistemas de clasificación empleados para los defectos congénitos incluyen múltiples mecanismos. Algunos observan el grado de severidad y otros hacen clasificaciones secundarias a sus causas. Las más importantes se describen a continuación.

5.3.1. Clasificación basada en el origen e inicio de la anomalía

- **Malformación**

Defecto morfológico de un órgano o una región corporal generado por un desarrollo anormal durante la embriogénesis.

- **Disrupción**

Es una anormalidad estructural secundaria a la interferencia por factores externos en la morfogénesis. Estos agentes generalmente de origen físico o químico llevan a que un tejido normal no se desarrolle adecuadamente y termine con alteraciones en su forma que en algunos casos compromete su función.

- **Deformación**

Las estructurales corporales que son distorsionadas por fuerzas mecánicas aberrantes se les dice que sufrieron una deformación. En este caso no se ve afectada la organogénesis, generalmente se producen en los dos últimos trimestres de vida intrauterina (Morales, 2016).

5.3.2. Clasificación basada en los cambios histológicos

Las anomalías congénitas tienen como base alteraciones histológicas que explican su presentación clínica.

El daño puede ser en uno o más tejidos que llevará a la afectación de uno o varios órganos. La afectación de varios sistemas es explicable desde el desarrollo embriológico donde se puede ver alterados los tejidos fundamentales provenientes del ectodermo, mesodermo o endodermo.

- **Aplasia**

No existe proliferación celular del tejido afectado. Esto lleva a la ausencia del tejido completo o del órgano. Un ejemplo es la agenesia renal uni o bilateral.

- **Hipoplasia**

Reducción del crecimiento celular normal en un tejido que conlleva a un desarrollo limitado del órgano o tejido. La hipoplasia puede generar disminución o pérdida de la función aunque en algunos casos ésta no depende del tamaño del órgano. En el caso de una hipoplasia renal, ésta no tiene efecto en el funcionamiento del riñón afectado (aunque sí en la cantidad de nefronas y la reserva renal), mientras que la hipoplasia del miembro superior generará un efecto funcional y estético

- **Hiperplasia**

Crecimiento celular excesivo de un tejido que generará aumento del tamaño en un órgano o región. Las células aumentadas en cantidad y tamaño son normales en su estructura y función.

- **Displasia**

Es la organización o histogénesis anormal de las células de un tejido específico. Genera alteración en la función del órgano afectado y en algunos casos en la morfología. Dentro de los ejemplos de displasia está el síndrome de Marfán, la displasia ectodérmica o las displasias esqueléticas (Morales, 2016).

5.3.3. Clasificación clínica

- **Defectos de un único sistema**

Alteraciones de un sistema corporal específico. Estos defectos generalmente tienen causas multifactoriales y su riesgo de recurrencia es bajo. Ejemplos de esta categoría son el ano imperforado o las cardiopatías congénitas aisladas.

- **Síndrome**

Anomalías múltiples las cuales son explicadas por un mecanismo etiológico común, un patrón reconocible de presentación, una historia natural similar y un riesgo de recurrencia reconocible. Se ve afectado por la heterogeneidad clínica y diversos mecanismos genéticos que en ocasiones impiden el diagnóstico preciso. Aquí aparecen al tiempo los síndromes cromosómicos y los unigénicos.

- **Asociación**

La aparición de uno o más defectos en un mismo paciente que ocurren con mayor frecuencia que lo que se esperaría por azar, donde no es posible establecer una etiología común. El ejemplo más común es la asociación de vertebras, ano, corazón, traquea, esófago, riñón, extremidades VACTERL. Generalmente son de bajo riesgo de recurrencia y su pronóstico depende la gravedad de cada una de las anomalías encontradas

- **Secuencia**

La aparición de defectos múltiples explicados por una anomalía inicial que desencadena una serie de mecanismos que desembocan en el fenotipo final. Por ejemplo, en la secuencia de Potter la agenesia renal bilateral explica las múltiples anomalías secundarias (Morales, 2016).

- **Complejo**

Este término describe las alteraciones morfológicas adyacentes que se presentan durante el desarrollo embrionario. Esto genera múltiples anomalías en una región específica donde intervienen varios sistemas y órganos. La explicación etiológica más común tiene que ver con la alteración del flujo sanguíneo en el embrión lo que conlleva a una disrupción del tejido comprometido. Ejemplos de esta alteración son las bandas amnióticas o la microsomía hemifacial.

5.3.4. Clasificación según su gravedad

- **Anomalías mayores**

Son alteraciones en la forma o la función que afectan gravemente la salud del paciente, generan discapacidad o grave alteración estética y/o disminuyen su expectativa de vida. Se consideran letales cuando llevan a la muerte del 50% de los afectados.

- **Anomalías menores**

Anormalidades en las que no es necesario un tratamiento médico o requieren un manejo simple. No disminuyen la expectativa de vida ni generan discapacidad (Zarante, 2011).

CAPÍTULO IV

CLASIFICACIÓN SEGÚN SU AFECTACIÓN

5.4.1 Malformaciones del sistema nervioso central (SNC)

Las malformaciones del sistema nervioso central (SNC) incluyen una amplia gama de patologías y síndromes las cuales tienen su origen en el periodo embrionario 16 a 28 días de gestación, cuando el embrión mide entre 1 a 5 mms, así mismo el sistema nervioso central (SNC) es uno de los sistemas en el cual se tiene alteraciones que deben su origen en tiempo ulterior, como los problemas en algunas estructuras como el cuerpo calloso así como la diferenciación y maduración del cerebro que finaliza en el periodo de la lactancia; por lo tanto, es indispensable el cuidado que debe tener la mujer gestante en las primeras 8 semanas luego del coito fecundante pues es el periodo crucial en la formación del sistema nervioso central (SNC).

- **Hidrocefalia**

El término hidrocefalia deriva de las palabras griegas "hidro" que significa agua y "céfalo" que significa cabeza. Como indica su nombre, es una condición en la que la principal característica es la acumulación excesiva de líquido en el cerebro.

Antiguamente se conocía a la hidrocefalia como "agua en el cerebro", el "agua" es en realidad líquido cefalorraquídeo (LCR) - un líquido cerebroespinal claro que rodea el cerebro y la médula espinal. La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo resulta en la dilatación anormal de los espacios en el cerebro llamados ventrículos. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro (Ortiz, et al 2003).

- **Anencefalia**

Como su nombre lo indica es la falta de encéfalo, generalmente se acompaña de acrania (falta de cráneo). Se origina por una falta de cierre del neuroporo anterior (RENAC, 2014).

Es incompatible con la vida y puede ser sospechada en caso de polihidramnios, ya que ante la ausencia de núcleos de la base, falta el centro de la deglución y el embrión no puede tragar el líquido amniótico que; por lo tanto, se acumula. La anencefalia se define como un defecto del tubo neural que ocurre cuando el extremo encefálico (la cabeza) del tubo neural no logra cerrarse, generalmente entre el veintitrés y veintisiete día del embarazo, dando como resultado la ausencia de una parte importante del cerebro, el cráneo y del cuero cabelludo. Los niños con este trastorno nacen sin la parte anterior del cerebro. La parte más grande del mismo que es responsable del pensamiento y la coordinación. El tejido cerebral restante a menudo se encuentra expuesto, es decir, no está recubierto de hueso o piel.

- **Encefalocele**

Es una enfermedad congénita rara, en la cual, un divertículo del tejido cerebral y de las meninges protruyen a través de defectos en la bóveda craneana; es decir, un defecto del cerebro en el cual el revestimiento y el líquido protector quedan fuera, formando una protuberancia tanto en la región occipital como en la región frontal y sincipital; se subdividen a la vez en la zona nasofrontal, nosaetmoidal y nosaorbital.

Ahora bien, si solamente protruyen el ventrículo se denomina meningoencefalocele, mientras que si protruyen las meninges se denominan meningocele craneal.

Deriva de una falla en el cierre del tubo neural durante el desarrollo embrionario, por lo que en ocasiones también es llamado cráneo bífido. Principalmente tiene lugar durante la cuarta semana de gestación. Aunque su origen no se conoce con precisión, ha sido asociado a una deficiencia materna en los niveles de ácido fólico

durante el embarazo, así como consecutiva a un traumatismo y por lo tanto producirse como las hernias.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes suelen ser retraso mental, crisis convulsivas, cabeza con tamaño inferior a lo normal (microencefalia). Los encefalocelos con protrusión en la región parietofrontal tienen además problemas auditivos, visuales y nasales.

- **Espina bífida quística**

Las espinas bífidas graves, que incluyen protrusión de médula espinal, meninges o ambas a través del defecto en los arcos vertebrales, en conjunto se denominan espina bífida quística, debido al saco en forma de quiste que acompaña a estas anomalías.

La espina bífida quística ocurre en alrededor de 1 por 1,000 nacimientos. Cuando el saco contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, el trastorno se denomina espina bífida con meningocele. La médula espinal y sus raíces raquídeas se encuentran en su posición normal, pero puede haber anomalías de la médula espinal. Si la médula espinal, las raíces raquídeas o ambas se encuentran dentro del saco, la deformación se denomina espina bífida con meningomielocelo. Son raros comparados con los meningomielocelos.

A menudo, los casos graves de espina bífida con meningomielocelo que incluye varias vértebras se acompañan de ausencia parcial del encéfalo, meroanencefalia o anencefalia. La espina bífida quística se relaciona con grados variables de déficit neurológico, suele haber pérdida de sensación en el dermatoma correspondiente aunada a parálisis total o parcial del músculo esquelético. El nivel de la lesión determina el área de anestesia y los músculos afectados, por lo común en meningomielocelos lumbosacros hay parálisis de esfínteres.

- **Espina bífida oculta:** Defecto en el arco vertebral, consecuencia de falta de crecimiento normal y fusión en el plano medio de las mitades embrionarias del arco (Ortiz, et al 2003).

La espina bífida oculta ocurre en las vértebras L5 o S1 alrededor de 10% de personas normales por otra parte, en su forma más leve, su única indicación de su presencia puede ser un hoyuelo pequeño con un mechón de pelo que surge del mismo. La espina bífida oculta no suele producir síntomas clínicos. Un porcentaje pequeño de los niños afectados tiene importantes defectos funcionales de la médula espinal y raíces raquídeas subyacentes.

Alteraciones de la inducción ventral

- **Holoprosencefalia:** Es un trastorno caracterizado por la ausencia del desarrollo del prosencéfalo (el lóbulo frontal del cerebro del embrión). Durante el desarrollo normal se forma el lóbulo frontal y la cara comienza a desarrollarse en la 5ta y 6ta semana del embarazo.

La holoprosencefalia es causada por la falta de división del lóbulo frontal del cerebro del embrión para formar los hemisferios cerebrales bilaterales (las mitades izquierda y derecha del cerebro), causando defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro.

Alteraciones de la proliferación, y diferenciación neuronal:

- **Microcefalia:** es un trastorno neurológico en el cual el perímetro cefálico es más pequeño que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del niño (Rojas, et al 2000).

La microcefalia puede ser congénita o puede ocurrir en los primeros años de vida. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de factores o condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anomalías cromosómicas.

- **Macrocefalia:** es una alteración en la que el perímetro cefálico es más grande que el promedio correspondiente a la edad y el sexo del niño. Es un término descriptivo más que de diagnóstico y es una característica de una variedad de trastornos (Morales, 2016).

La macrocefalia también puede ser hereditaria. No siempre se puede relacionar a la macrocefalia con el retraso mental; sólo una forma de macrocefalia se relaciona al retraso mental, en aproximadamente la mitad de los casos el desarrollo mental es normal. La macrocefalia puede ser causada por un cerebro agrandado o hidrocefalia. Puede ser asociada a otros trastornos tales como el enanismo, la neurofibromatosis y la esclerosis tuberosa.

- **Microencefalia:** es un trastorno caracterizado por un cerebro pequeño que puede ser causado por problemas en la proliferación de las células nerviosas. También se puede asociar a problemas maternos tales como alcoholismo, diabetes o sarampión (Morales, 2016).

En algunos casos de microencefalia, el factor genético puede desempeñar un papel importante. Los recién nacidos afectados generalmente tienen defectos neurológicos de importancia y convulsiones. Es común presentar un desarrollo intelectual seriamente deteriorado, pero los problemas de función motora pueden ocurrir en etapas posteriores de la vida.

Alteraciones de la migración neuronal

- **Agenesia del cuerpo calloso:** Es la falta de formación de dicho cuerpo calloso, producto de una alteración en el desarrollo embrionario que puede dar origen a la falta parcial o total de este importante haz de fibras interhemisféricas (Piloto, et al 2001).

Se puede acompañar de otras malformaciones como microgiria (circunvoluciones cerebrales anormalmente pequeñas o estrechas), trastornos de la migración neuronal, importante asimetría en el tamaño de los hemisferios cerebrales o alteraciones periventriculares.

5.4.2 Malformaciones de la cara

- **Labio leporino y paladar hendido:** Las hendiduras del labio superior y del paladar son frecuentes. Las anomalías se clasifican normalmente según criterios del desarrollo, siendo la fosa incisiva una marca distintiva de referencia (Rojas, et al 2000).

El labio leporino y el paladar hendido son especialmente notables debido a que originan un aspecto facial anómalo y defectos en el habla, existen dos grupos principales de labio leporino y paladar hendido:

- Hendiduras que afectan al labio superior y la parte anterior del maxilar superior, con o sin afectación de parte del resto del paladar duro y blando

-Hendiduras que afectan al paladar duro y blando: Las hendiduras anteriores incluyen el labio leporino, con o sin hendidura de la parte alveolar del maxilar superior. Una hendidura anterior completa es aquella en la cual la hendidura se extiende a través de labio y parte alveolar del maxilar superior, separando las partes anterior y posterior del paladar.

Las hendiduras anteriores son consecuencia de un defecto del mesénquima en las prominencias maxilares y segmento intermaxilar.

Las hendiduras posteriores incluyen hendiduras del paladar secundario o posterior que se extienden a través del paladar blando y duro hasta la fosa incisiva, separando las partes anterior y posterior.

Este grupo de anomalías se debe al desarrollo defectuoso del paladar secundario y proceden de alteraciones del crecimiento de las prolongaciones palatinas laterales que obstaculizan su migración y fusión medial. Las hendiduras que afectan al labio superior, con o sin paladar, aparecen aproximadamente en uno de cada 1.000 nacimientos; sin embargo, su frecuencia varía en gran medida en distintos grupos étnicos; entre el 60% y el 80% de los niños afectados son varones.

Las hendiduras abarcan desde pequeñas escotaduras del borde bermellón del labio hasta malformaciones grandes que se extienden hasta el suelo de las narinas y a través de la parte de la parte alveolar del maxilar superior.

El labio leporino puede ser uni o bilateral. El labio leporino unilateral proviene de la falta de fusión de la prominencia maxilar en el lado afectado con las prominencias nasales mediales.

Esto es consecuencia de la falta de unión de las masas mesenquimatosas y del mesénquima para proliferar y alisar el epitelio suprayacente. Se forma así un surco labial persistente.

En ocasiones un puente de tejido, la banda de Simonart, une las porciones del labio leporino incompleto. El labio leporino bilateral procede de un fallo del acercamiento y unión de las masas mesenquimatosas de las prominencias maxilares con las prominencias nasales mediales fusionadas. El epitelio de ambos surcos labiales se

estira y se rompe. En los casos bilaterales, los defectos pueden ser diferentes, con grados variables de malformación en cada lado. Cuando hay una hendidura bilateral completa del labio y parte alveolar del maxilar superior, el segmento intermaxilar cuelga libremente y se proyecta hacia adelante.

Estos defectos son especialmente deformantes, ya que comportan una pérdida de la continuidad del músculo orbicular labial que cierra la boca y frunce los labios, como sucede al salivar. La hendidura media del labio superior constituye un defecto muy raro debido a una deficiencia mesenquimatosa, que origina un fallo parcial o completo de la fusión de las prominencias nasales mediales para formar el segmento intermaxilar. En este tipo de hendiduras es una característica clásica del síndrome de Mohr, transmitido como un rasgo autosómico recesivo.

La característica clave para distinguir entre hendiduras anteriores y posteriores radica en la fosa incisiva. Ambos tipos de anomalías son distintos desde el punto de vista embriológico.

El paladar hendido, con o sin labio leporino, se produce en alrededor de uno de cada 2.500 nacimientos y es más frecuente en mujeres que en varones. La hendidura puede afectar solamente a la úvula; una úvula leporina posee aspecto de cola de pez.

5.4.3 Malformaciones congénitas de la pared del tórax

Las malformaciones congénitas de la pared del tórax comprenden un grupo muy heterogéneo de patologías que presentan como factor etiológico alguna alteración en el desarrollo y/o morfología de las estructuras de la caja torácica y cuyo espectro abarca desde una deformidad leve sin consecuencias funcionales hasta una patología grave con riesgo de vida. Las malformaciones congénitas de la pared torácica en cinco tipos se clasifican basándose en el sitio anatómico inicial donde se origina la enfermedad:

- TIPO I: cartilaginosas
- TIPO II: costales
- TIPO III: condrocostales
- TIPO IV: esternales
- TIPO V: claviculoescapulares

TIPO I: Malformaciones de los cartílagos. Se dividen en tres subtipos principales:

- **Pectus excavatum:** es una anomalía de los cartílagos que provoca un hundimiento desplazamiento en sentido posterior del esternón produciendo una disminución de la distancia entre éste y la columna vertebral. Puede ser simétrico o asimétrico. En esta última variedad, se produce una rotación del esternón en su eje sagital que en la gran mayoría de los casos es hacia la derecha, determinando una notoria asimetría torácica.

- **Pectus carinatum:** es una anomalía caracterizada por la protrusión del esternón y/o de los cartílagos costales en sentido anterior o hacia fuera de la parrilla costal, aumentando el diámetro anteroposterior y determinando una imagen del paciente en inspiración permanente, sobre todo en los casos moderados o severos. La deformidad puede diferenciarse a su vez en tres subtipos. Para esta división se tomó como referencia la línea intermamaria.

a) Superior: La protrusión máxima se localiza por arriba de la línea intermamaria.

b) Medio: La protrusión máxima se encuentra a nivel de la línea intermamaria

c) Inferior: La protrusión máxima se localiza por debajo de la línea intermamaria

A su vez cada variedad puede subdividirse en: simétrico o asimétrico, según la protrusión se localice en la línea media o hacia uno de los lados.

- **Dismórfica:** alteración morfológica de los cartílagos costales secundario a un hipercrecimiento cartilaginoso. Se dividen en verdaderas o falsas según estén

comprometidos los cartílagos costales correspondientes a las costillas verdaderas o falsas. Pueden ser uni o bilateral.

TIPO II: Malformaciones de las costillas. Se subdivide en dos grupos principales: simples y complejas. Se denominan simples las que involucran las malformaciones aisladas de una o dos costillas y hasta tres no consecutivas, y que tienen escasa repercusión en la estructura de la pared torácica. Las malformaciones complejas son las que comprometen grandes sectores de la pared torácica con gran repercusión sobre la estructura del tórax

TIPO III: Malformaciones condrocostales. Se dividen en dos subtipos: Síndrome de Poland: Malformación poco frecuente caracterizada por hipoplasia o aplasia unilateral de la porción costo-esternal del músculo pectoral mayor y del pectoral menor; a la que puede agregarse alteración en grado variable de la pared condrocostal y de la mama, como así también de la parte distal de la extremidad superior ipsilateral. Se clasifican en tres grados evaluando el grado de deformidad (Acastello, Garrido, 2009).

5.4.4 Malformaciones del abdomen

- **Gastrosquisis**

Esta anomalía es un defecto congénito de la pared abdominal relativamente infrecuente. La gastrosquisis se debe a un defecto lateral al plano medio de la pared abdominal anterior (García, Livengood, 2011).

El defecto lineal permite la salida de las vísceras abdominales sin afectar al cordón umbilical. Las vísceras salen hacia la cavidad amniótica y se bañan en el líquido amniótico.

El término gastrosquisis, que significa lateralmente un estomago hendido o abierto, es engañoso, ya que es la pared abdominal la que esta hendida y no el estómago. El defecto originalmente es producido por una involución defectuosa del

mesénquima embrionario en su unión con el tallo corporal lo que resulta en una displasia de la pared abdominal.

5.4.5 Anomalías del sistema musculoesquelético

Las anomalías o defectos estructurales menores de los miembros son relativamente comunes, mientras que las mayores de los miembros son raras. El período más crítico del desarrollo de los miembros es de los 24 – 36 días después de la fecundación. La frecuencia de defectos mayores de los miembros es de dos en mil recién nacidos, casi todos dependientes de factores genéticos.

En el ámbito internacional se utiliza la nomenclatura siguiente:

- Amelia: Ausencia completa de uno o varios miembros.
- Beromelia: Ausencia parcial de uno o varios miembros.
- Polidactilia: Son comunes los dedos de manos o de pies supernumerarios. Con frecuencia el dedo extra es incompleto y rudimentario. Si se afecta la mano, el dedo extra es medial o lateral en lugar de central, por lo general. En el pie, el dedo extra suele encontrarse en la posición lateral. La polidactilia se hereda con carácter dominante (Lara, Leiva, 2007).

5.4.6 Síndrome de Down

El síndrome de Down es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos entre ellos retrasos mentales, facciones características y con frecuencia defectos cardíacos, mayor cantidad de infecciones visuales y auditivas y otros problemas de salud (Korenberg, et al 1994).

El síndrome de Down es uno de los defectos congénitos más comunes y afecta aproximadamente a uno de cada 800 a 1,000 recién nacidos. Su causa más común es la presencia de un cromosoma de más. Un cromosoma es la estructura celular que contiene la información genética. Si bien varía según la persona y su condición

médica, el promedio de vida en los adultos con Síndrome de Down es de aproximadamente 55 años (Davidson, 2008).

Normalmente todo óvulo y todo espermatozoide contienen 23 cromosomas. La unión de ellos da como resultado 23 pares o sea un total de 46 cromosomas. A veces, se produce un accidente durante la formación de un óvulo o espermatozoide que hace que tenga un cromosoma número 21 de más, esta célula aporta un cromosoma 21 adicional al embrión, produciéndose así el síndrome de Down. Las facciones y defectos congénitos propios del síndrome de Down provienen de la existencia de este cromosoma 21 adicional en cada una de las células del cuerpo. El síndrome de Down también se llama trisomía 21 debido a la presencia de tres cromosomas número 21. Ocasionalmente el cromosoma 21 adicional se adhiere a otro cromosoma dentro del óvulo o del espermatozoide esto puede provocar lo que se denomina traslocación en el Síndrome de Down, esta es la única forma del síndrome de Down que pueda heredarse de uno de los padres. En estos casos, el padre tiene una redistribución del cromosoma 21 llamada traslocación equilibrada, que afecta su salud.

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

Cerca del 10% de los RN con síndrome de Down nacen con malformaciones intestinales que tienen que ser corregidas quirúrgicamente. Más del 50% tienen una deficiencia visual auditiva. Entre los problemas visuales más comunes se encuentra el estrabismo, la miopía, y las cataratas. La mayoría de los casos pueden ser tratados con anteojos.

- **Características del niño con síndrome de Down:**

Estos niños pueden tener ojos almendrados y orejas pequeñas y ligeramente dobladas en la parte superior. Su boca puede ser pequeña, lo que hace que la lengua parezca grande.

La nariz también puede ser pequeña y achatada. Algunos RN pueden presentar cuello corto y las manos pequeñas con dedos cortos y debido a la menor tonicidad muscular pueden parecer blandos.

A menudo el niño o adulto con síndrome de Down es bajo y sus articulaciones son particularmente flexibles. La mayoría de niños con síndrome de Down presentan algunas de estas características pero no todas (Vargas, 2005).

VI. DISEÑO METODOLÓGICO

a. TIPO DE ESTUDIO

Estudio descriptivo transversal

b. ÁREA DE ESTUDIO

En los servicios de maternidad, neonatos y pediatría del Hospital Nacional de Chiquimula.

c. UNIVERSO O MUESTRA

Se obtuvo el número de lactantes con anomalías congénitas en los últimos dos años, la media fue 163, luego se calculó la muestra anual el total es de 114.65 equivalente a 9.5 pacientes mensuales, por ser un estudio descriptivo transversal el factor de referencia es de $3.3 * 9.5 = 32$ pacientes la muestra final.

El tamaño de la muestra se determinó según la siguiente fórmula:

$$n = \frac{Z^2 * N * p * q}{e^2 * (N-1) + (Z^2 * p * q)}$$

Donde:

Z= 1.96 (Nivel de confianza)

E= 0.05 (5% margen de error)

P= 0.5 (50% área bajo la curva)

Q= 0.5 (50% área complementaria)

N= tamaño del universo

Tamaño de muestra anual

n=	114.65
-----------	---------------

Tamaño de muestra mensual

n=	32
-----------	-----------

d. SUJETO U OBJETO DE ESTUDIO

32 pacientes diagnosticados con anomalías congénitas en los servicios de maternidad/neonatos y pediatría en el Hospital Nacional de Chiquimula.

e. CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Pacientes con anomalía congénita.

Pacientes lactantes menores de un año.

Ambos sexos y ambiguos.

f. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Madre de pacientes que no acepten participar en el estudio.

Óbitos y mortinatos con anomalías congénitas.

g. VARIABLES ESTUDIADAS

- Anomalías congénitas.
- Caracterización epidemiológica

h. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variable	Definición conceptual	Indicador	Tipo de variable	Escala de medición
Anomalías congénitas	Se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o	Menores Mayores	Cualitativa	Nominal

	funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida			
Caracterización epidemiológica	Conjunto de particularidades y rasgos de un paciente o población.	• Etnia • Escolaridad • Procedencia • Control prenatal • Antecedentes patológico y gineco-obstetricos • Hábitos tóxicos • Tipo de malformación • Edad gestacional o del lactante • Sexo • Comorbilidad	Mixta	De razón

Elaboración: Propia

h. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Se obtuvo la información mediante una boleta de recolección de datos tamaño carta, con el título de la investigación como encabezado.

Dicha boleta constituida por 2 incisos. El primer inciso es sobre información del recién nacido o lactante, como edad gestacional, sexo, tipo de anomalía congénita, comorbilidad en el momento de la entrevista. El segundo inciso indagó los factores de riesgo de los progenitores como: Lugar de procedencia, nivel de escolaridad, etnia, edad, ambientales (hábitos tóxicos) y los antecedentes gineco-obstétricos, enfermedad aguda y/o crónica durante el embarazo, control prenatal y uso de vitaminas prenatales y/o ácido fólico y antecedente de hijos con anomalías congénitas

i. PROCEDIMIENTO PARA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

Previo la autorización del tema de investigación por el comité de trabajos de investigación de medicina, se procedió a realizar cartas para solicitar la autorización de la Directora del Hospital Nacional de Chiquimula para llevar a cabo el trabajo de campo, de acordar el período en el cual se llevará a cabo, se acudirá de lunes a viernes a las instalaciones en horario de 8:00 a 15:00 horas, hasta llegar el número necesario de pacientes para la submuestra de trabajo.

Se identificaron a los pacientes que se diagnostiquen en el hospital con anomalías congénitas.

Se les explicó verbalmente a las madres el propósito de la investigación y la importancia de su participación, la cual fue en forma voluntaria, cuando la madre acepto que su hijo participará se leyó el consentimiento informado y la boleta de recolección de datos. La madre autorizó la participación de su hijo escribiendo su nombre y firmando en los espacios respectivos en la hoja de consentimiento informado, para luego procediera a responder a la

preguntas del instrumento de recolección de datos por medio de una entrevista directa por la investigadora a la madre cuidadora del paciente.

Se clasificaron los datos y luego se creó una base de datos en el programa Microsoft Excel con los resultados obtenidos. Se analizaron los datos y se elaboró el informe final.

PLAN DE ANÁLISIS

A través de los datos obtenidos de la boleta de recolección, se realizó el análisis estadístico de la siguiente manera:

- Se ingresaron a una base de datos en el programa de Microsoft Excel todos los datos recolectados
- Se tabularon los datos en frecuencia simple para realizar el análisis de la información
- Se realizó gráficas, mediante estadísticas descriptivas, para expresar cada variable con los datos obtenidos

j. PROCEDIMIENTO PARA GARANTIZAR LOS ASPECTOS ÉTICOS DE LA INVESTIGACIÓN

La información obtenida se manejó de manera confidencial, sin incluir nombres y apellidos de pacientes, simplemente se tomó la boleta de recolección de datos, cuidando así la dignidad del paciente.

k. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

Mes Actividad	Febrero	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio
Planificación						
Aprobación de tema						
Realización del anteproyecto						
Revisión del anteproyecto						
Trabajo de campo						
Procesamiento de datos						
Análisis e interpretación de datos						
Elaboración de informe final						
Revisión del informe final						
Presentación de informe final						

Elaboración: Propia

I. RECURSOS

a. Humanos

- 1 estudiante investigador
- 1 asesor
- 4 revisores del OCTGM

b. Físicos

Boleta de recolección de datos

Computadora

Papel de escritorio

Impresora

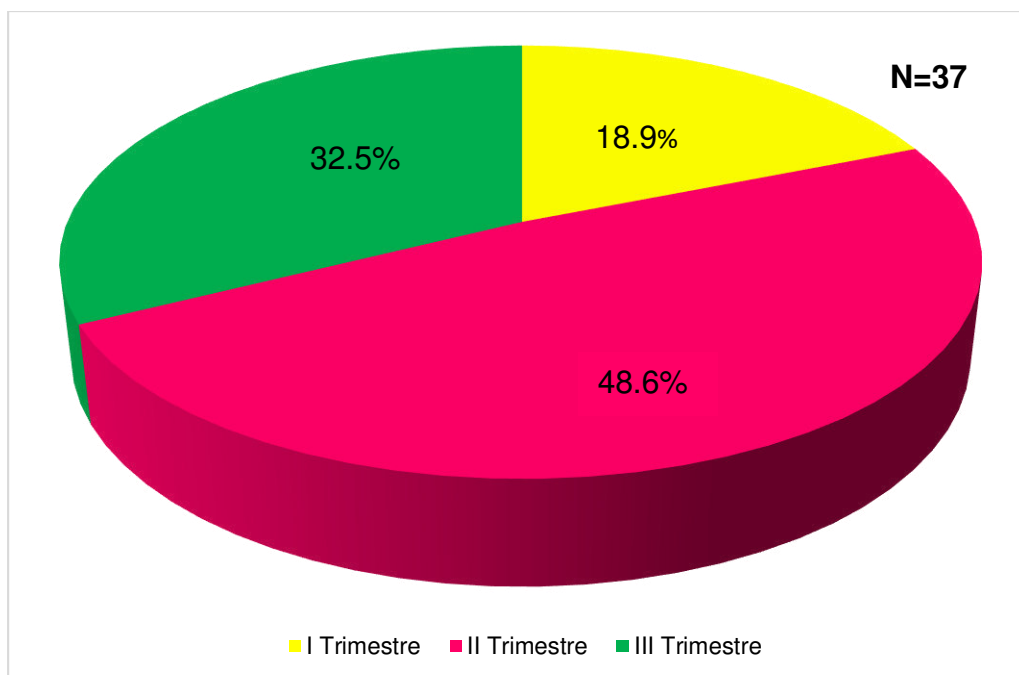
Libros y revistas

c. Financieros

Gastos en impresiones	Q.1,000.00
Útiles de oficina	Q.500.00
Gastos de transporte	Q.500.00
Internet	Q.250.00
Total aproximado	Q.2,250.00

VII. PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

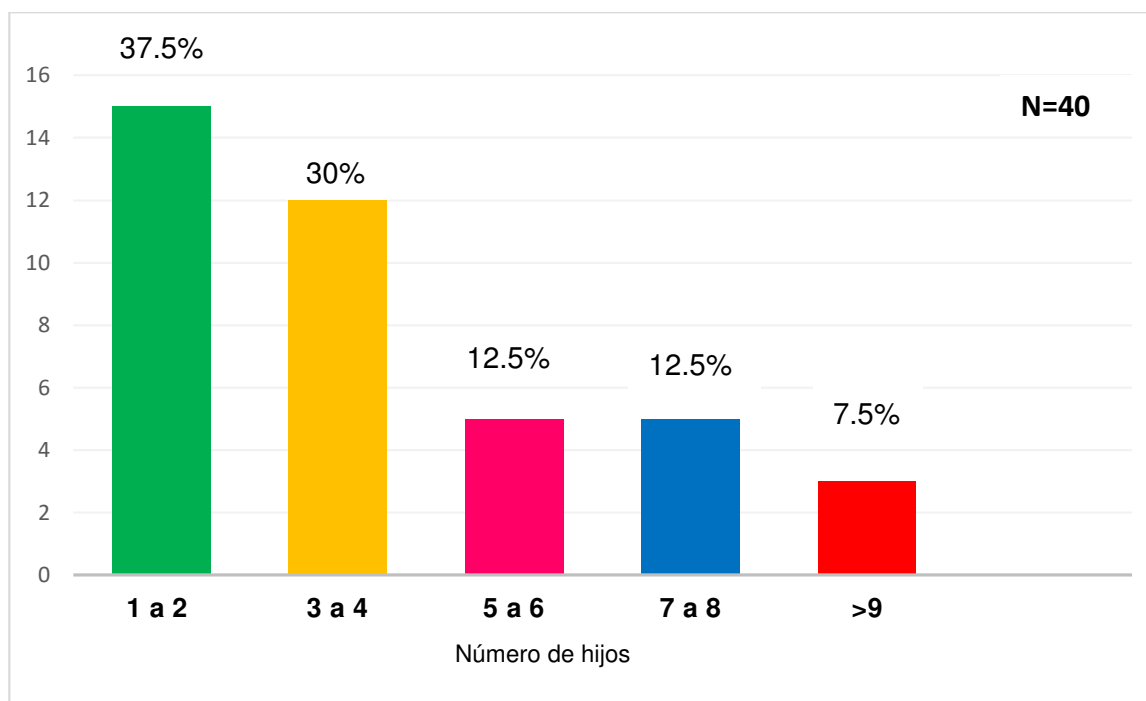
GRÁFICA 1. Distribución de inicio de suplementación por trimestre en las madres de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa el inicio de suplementación de las 37 madres predominando el II trimestre con 48.6% (18), seguido del III trimestre con 32.5% (12) y en el I trimestre con 18.9% (7).

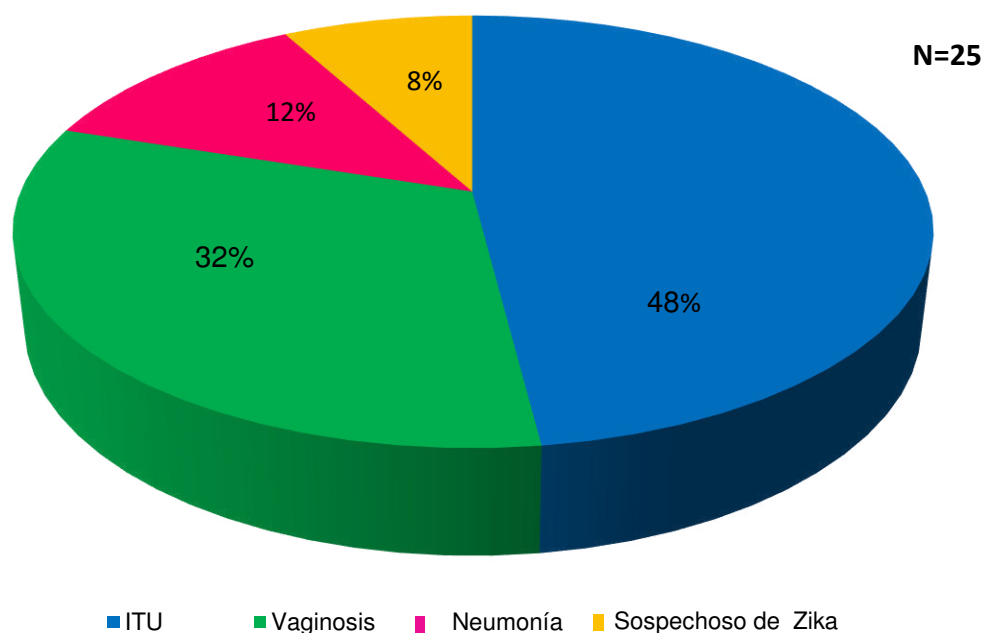
GRÁFICA 2. Distribución de número de hijos en las madres de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa el número de paridad de las madres, predominó el número de hijos de 1 a 2 con 37.5% (15), seguido de 3 a 4 con 30% (12), 5 a 6 con 12.5% (5), 7 a 8 con 12.5% (5) y >9 con 7.5% (3).

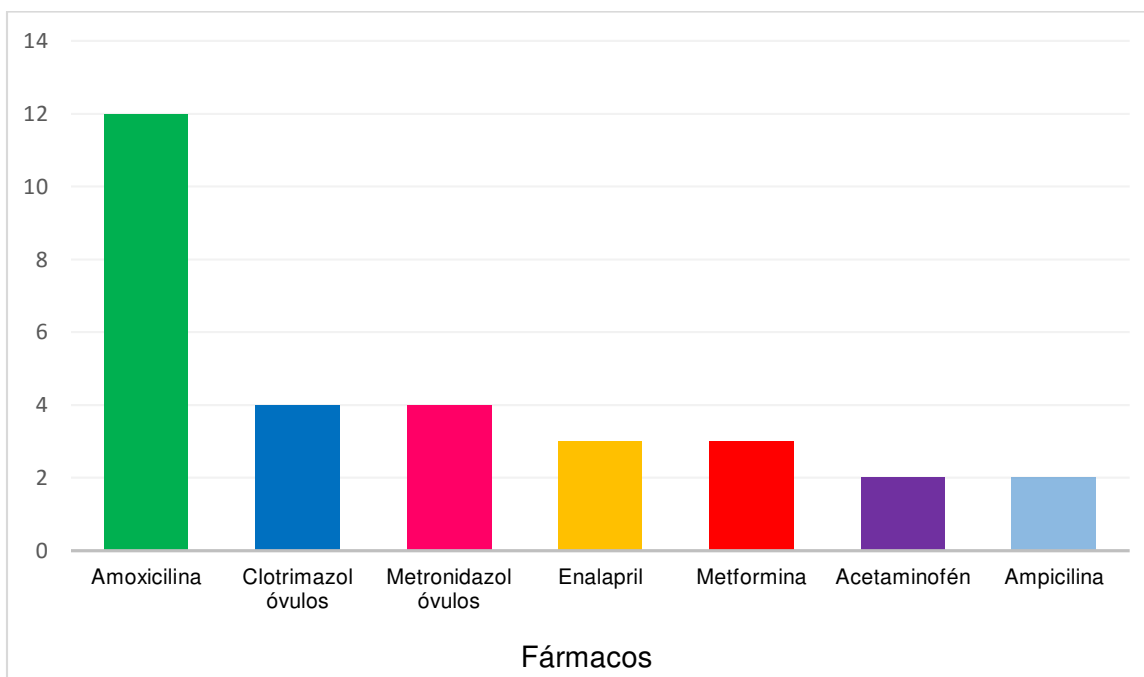
GRÁFICA 3. Distribución de antecedentes patológicos infecciosos de madres de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa las patologías infecciosas durante el embarazo en las madres, predominó ITU 48% (12), seguida de vaginitis con 32% (8), neumonía 12% (3) y sospechoso de zika con 8% (2).

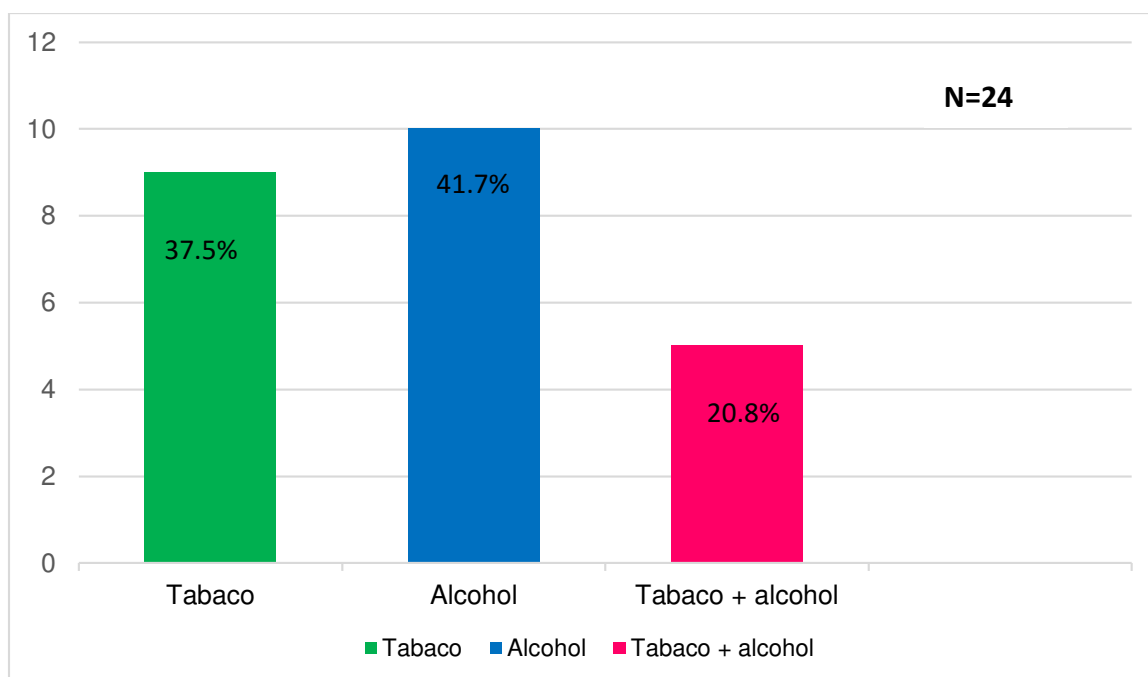
GRÁFICA 4. Distribución de uso de fármacos durante el embarazo en madres de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que el fármaco más utilizado durante el embarazo en las madres fue amoxicilina con 40% (12), seguido de clotrimazol óvulos con 13.4% (4), metronidazol óvulos 13.4% (4), enalapril 10% (3), metformina 10% (3), acetaminofén 6.6% (2) y ampicilina 6.6% (2).

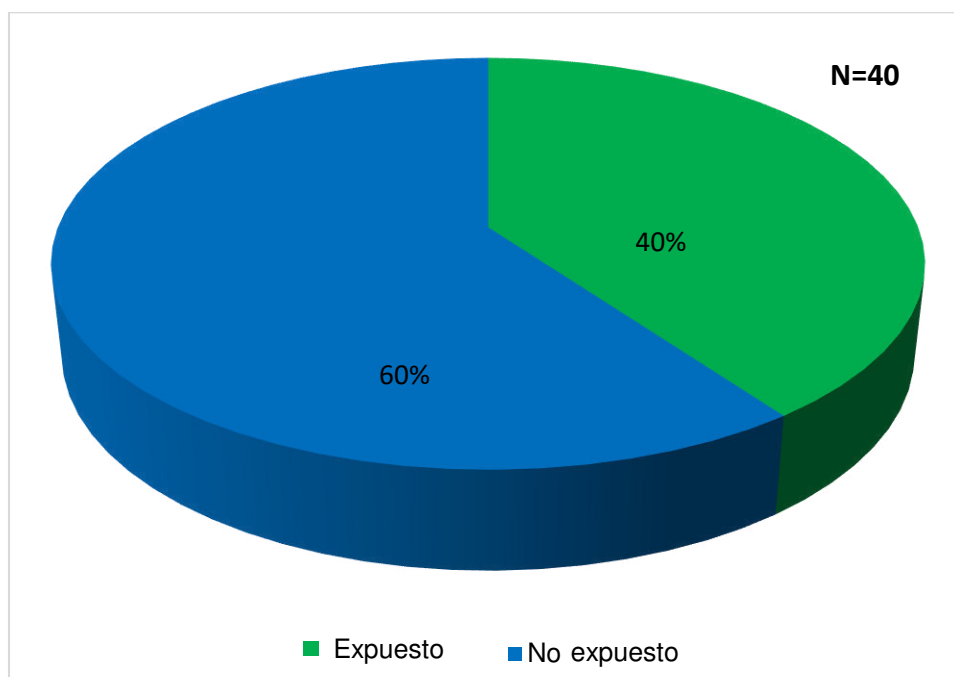
GRÁFICA 5. Distribución de hábitos tóxicos paternos de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que de los 24 padres con hábitos tóxicos predominó el consumo de alcohol con 41.7% (10), seguido fumar tabaco con 37.5% (9), 20.8% (5) consumen alcohol y fuman tabaco.

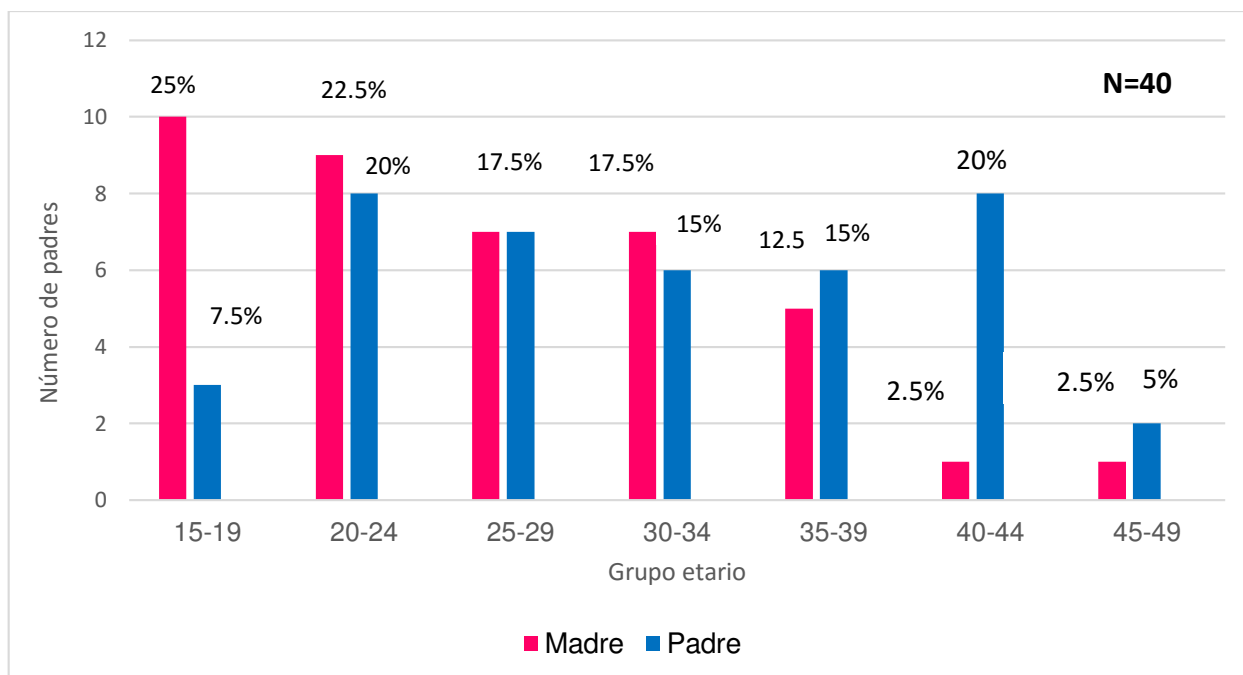
GRÁFICA 6. Distribución de exposición a agrotóxicos paternos de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa la exposición de agrotóxicos en padres el 40% (16) tuvo exposición y un 60% (24) no está expuesto.

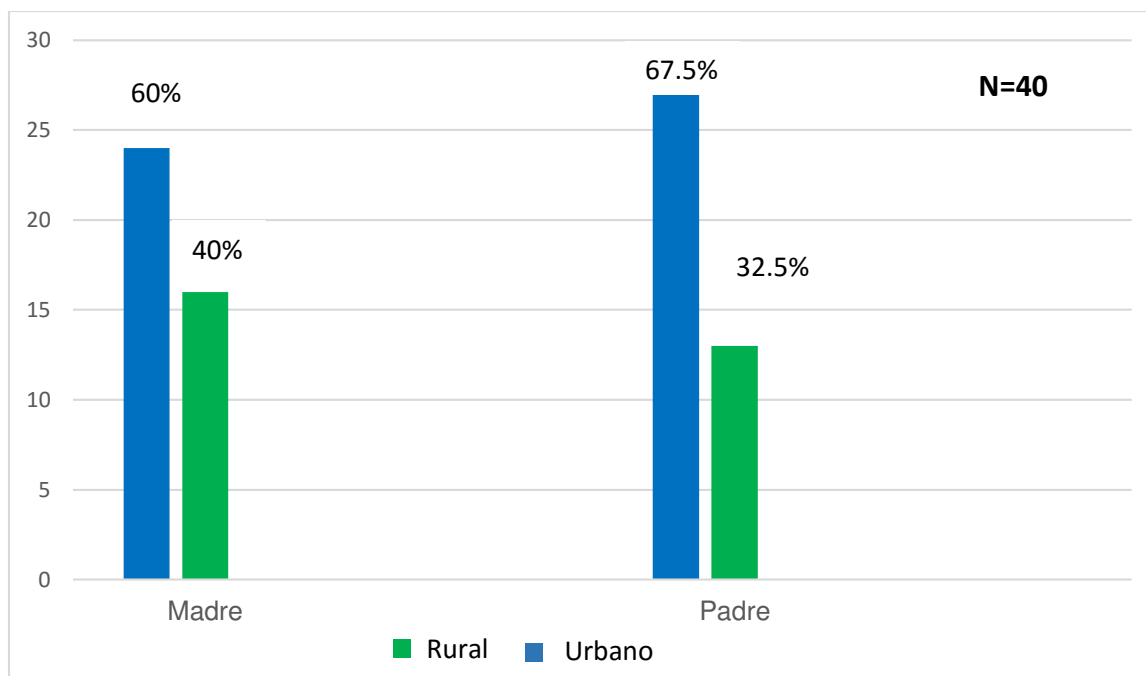
GRÁFICA 7. Distribución de edades de los progenitores de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que de las 40 madres con hijos con anomalías congénitas el grupo etario con mayor porcentaje es de 15-19 años que equivale a 25% (10), seguido de 20-24 años con un 22.5% (9), luego el grupo etario de 25-29 y 30-34 años con 17.5% (7). En los padres predominó con el mismo porcentaje el grupo etario 20-24, 40-44 con 22.5% (9).

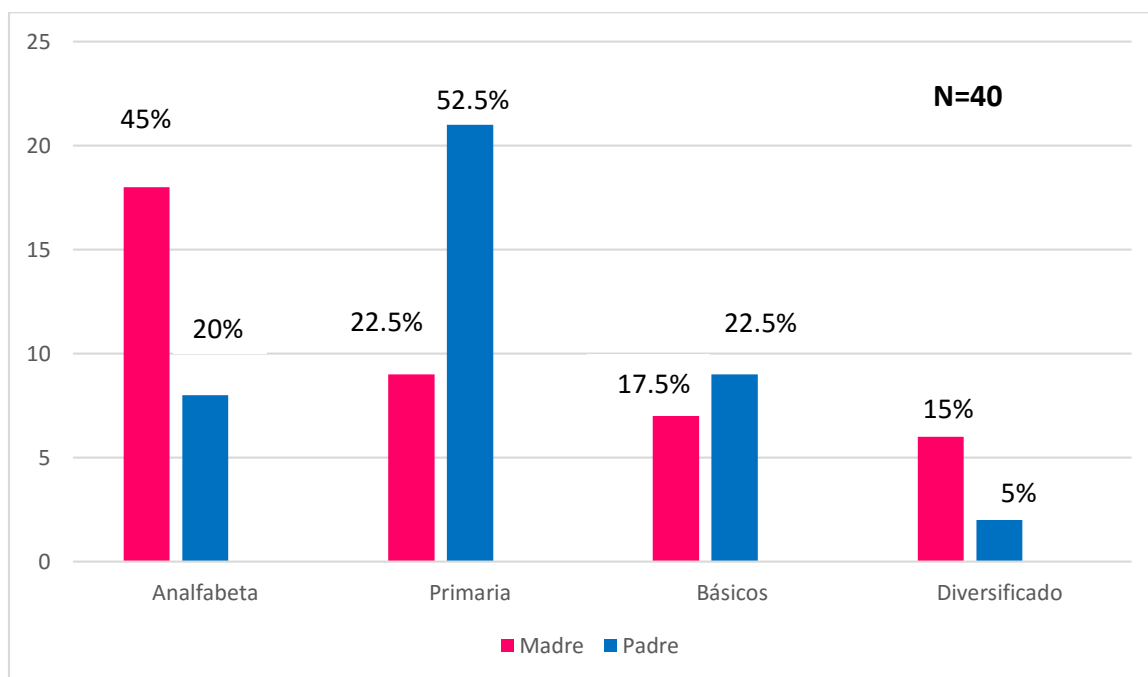
GRÁFICA 8. Distribución de los progenitores según la procedencia de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que las madres provienen 60% (24) de zona urbana y 40% (16) de zona rural y los padres provienen 67.5% (27) de zona urbana y 32.5% (13) de zona rural.

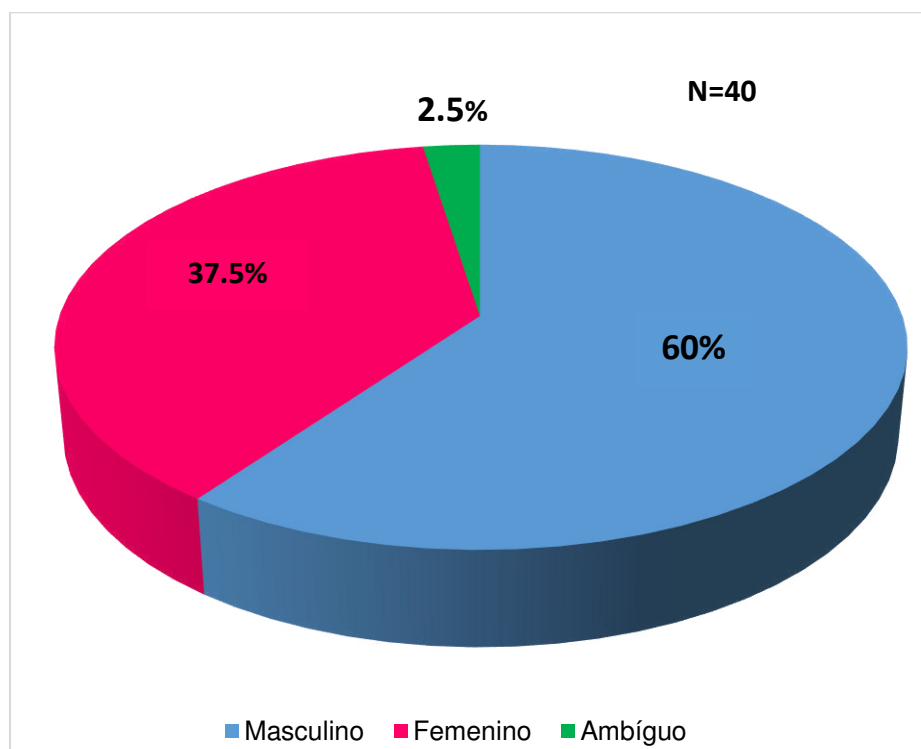
GRÁFICA 9. Distribución de los progenitores según la escolaridad de pacientes con anomalías congénitas, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que el nivel de escolaridad predominante en la madre fue analfabeta 45% (18) seguido de primaria con 22.5% (9), básico 17.5% (7) y por ultimo diversificado con 15% (6) y los padres el nivel de escolaridad predominante fue primaria 52.5% (21) seguido de básico con 22.5% (9), analfabeta 20% (8) y por ultimo diversificado con 5% (2).

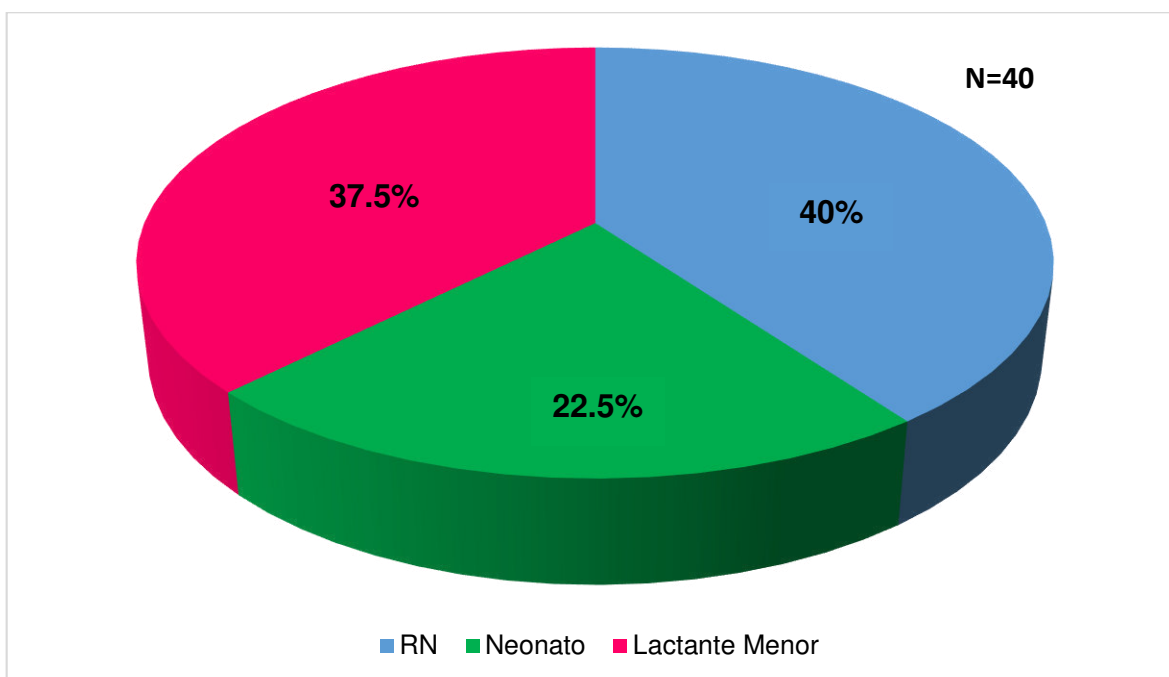
GRÁFICA 10. Distribución de pacientes con anomalías congénitas según sexo, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que de los 40 pacientes con anomalías congénitas estudiados en el Hospital Nacional de Chiquimula, predominó el sexo masculino con un 60% (24) y el 2.5% fue ambíguo.

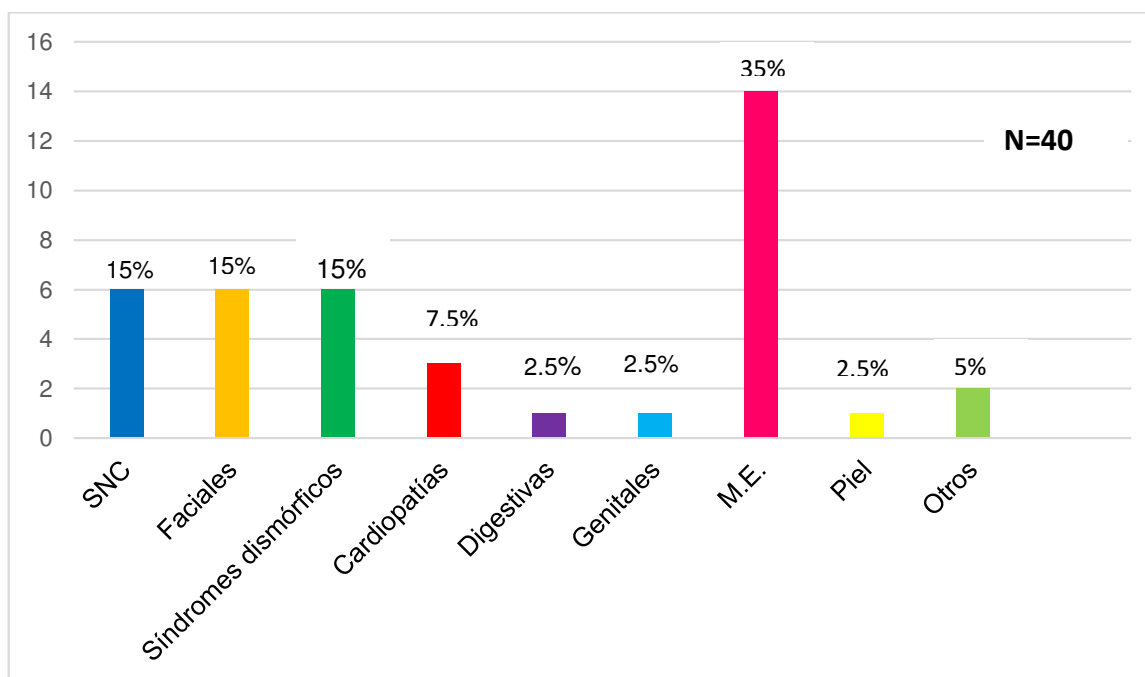
GRÁFICA 11. Distribución de pacientes con anomalías congénitas según edad, que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que de los 40 pacientes estudiados, el grupo etario con mayor porcentaje es recién nacidos que equivale a 40% (16), seguido de lactantes menores con un 37.5% (15) y por último a neonatos con 22.5% (9).

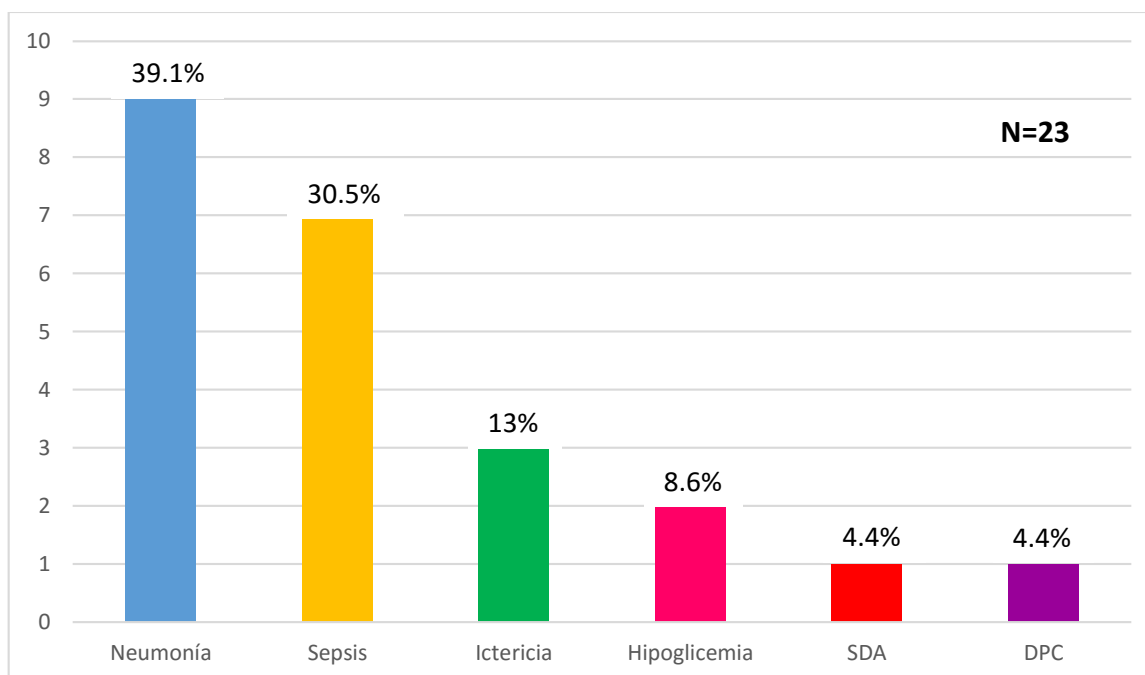
GRÁFICA 12. Distribución de pacientes según su tipo de anomalía congénita clasificada por aparato o sistema que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que los 40 pacientes estudiados con anomalías congénitas según tipo de anomalía clasificada por aparato o sistema predominando el sistema musculo esquelético (M.E.) con 35% (14), SNC 15% (6), faciales 15% (6), síndromes con 15% (6), cardiopatías 7.5% (3), otros 5% (2) e igual 2.5% (1) digestivas, genitales y piel. (Ver anexo d donde desglosa por tipo de anomalías)

GRÁFICA 13. Distribución de pacientes con morbilidades con anomalías congénitas que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, de mayo a junio de 2017.



FUENTE: Boleta de Recolección de Datos 2017

En la gráfica se observa que de los 23 pacientes que presentaron alguna morbilidad, las más frecuentes fueron neumonía con 39.1% (9), seguida de sepsis con 30.5% (7), ictericia neonatal con 13% (3), hipoglicemia con 8.6% (2), SDA con 4.4% (1) y DPC con 4.4% (1).

VIII. ANÁLISIS DE RESULTADOS

Se realizó un estudio de 40 pacientes sobre caracterización epidemiológica de pacientes menores de un año con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula de mayo a junio de 2017.

De las 40 madres se identificó que 37 de ellas tuvieron control prenatal, predominando el inicio de suplementación con ácido fólico y sulfato ferroso en el II trimestre con 48.6% (18), seguido del III trimestre con 32.5% (12) y en el I trimestre con 18.9% (7), teniendo en cuenta que 3 madres no tuvieron control prenatal durante el embarazo, no encontrando correlación con lo reportado con la literatura, (tratado de neonatología de Avery) que reportan la mayor ocurrencia en las madres que no se realizan controles prenatales para anomalías congénitas, esto puede deberse a deficiencia en los controles prenatales y suplementación donde no detectaron los factores de riesgo para sospechar las malformaciones. Además guarda relación con que estamos en un país subdesarrollado, deficiencia en salud pública, muchas madres no tienen acceso a un puesto de salud cercano por ser del área rural y compiten con sus costumbres seguir asistiendo a las comadronas, o el hecho de no saber que están embarazadas para tener un control prenatal desde el inicio de este.

El grupo etario de la madre con mayor porcentaje es de 15-19 años que equivale a 25% (10), seguido de 20-24 años con un 22.5% (9), luego el grupo etario de 25-29 y 30-34 años con 17.5% (7) con revisión del tratado de neonatología de Avery concuerda que la mayor frecuencia de recién nacidos malformados de madres con edades extremas de la vida menores de 19 años y mayores de 35 años. Puede ser debido, en el caso de las madres más añosas las enfermedades crónicas, posiblemente el envejecimiento ovular y un endometrio uterino desgastado por embarazos anteriores, pueden llegar a ser un factor de riesgo para concebir un hijo con defectos congénitos y en las más jóvenes estaría relacionado con los hábitos inadecuados, incluida la mala alimentación y el consumo de tabaco y drogas.

Durante el embarazo de los pacientes estudiados con anomalías congénitas, las madres presentaron enfermedades agudas ITU 48% (12), seguida de vaginosis con 32% (8), neumonía 12% (3) y sospechoso de zika con 8% (2), es similar a otros estudios nacionales como el de la Dra. Godoy en el que la infección del tracto urinario predominó con el 7.69% para el hospital General San Juan de Dios y 14.39% para el hospital Roosevelt (Chang, Godoy 2013).

El consumo de fármacos durante la gestación puede ser fatal y como consecuencia provocar alteraciones en el desarrollo del nuevo ser, el más utilizado en las madres fue amoxicilina con 40% (12), seguido de clotrimazol óvulos 13.4% (4), metronidazol óvulos 13.4% (4), enalapril 10% (3) a pesar que su uso está contraindicado, metformina 10% (3), acetaminofén 6.6% (2) y ampicilina 6.6% (2) concuerda con el estudio en Nicaragua del Dr. Vargas Báez la mayoría de fármacos son de tipo antibiótico y sugiere evaluar la semana de gestación y su teratogenicidad del fármaco (Vargas Báez 2005).

Se observó que las madres provienen 60% (24) de zona urbana y 40% (16) de zona rural y los padres provienen 67.5% (27) de zona urbana y 32.5% (13) de zona rural, coincide con otros estudios nacionales como el Dra. Paiz que reporta el mayor porcentaje 46.78% de las pacientes provenía del área urbana (Paiz, Tobar 2014).

El nivel de escolaridad que predominó en la madre fue analfabeta 45% (18) y padres el nivel de escolaridad predominó primaria 52.5% (21) lo que indica que su conocimiento ante un determinado factor que potencia o desencadena el riesgo de anomalías congénitas puede ser escaso.

Los factores de riesgo de los padres con mayor frecuencia que se identificaron fueron hábitos a ingesta de alcohol con 41.7% (10), seguido fumar tabaco con 37.5% (9), 20.8% (5) consumo alcohol y fuman tabaco y la exposición agrotóxicos

un 40% (16). Se reconoce que la toxicidad de los agrotóxicos puede resultar de un efecto teratógeno por exposición *in utero* del sujeto en formación, o mediante acción mutagénica en los gametos de los progenitores, o en etapas tempranas de la gestación, la prevención a exposición a pesticidas se ve dificultada por las características propias de la actividad agrícola, principal fuente de exposición laboral y de la vida rural.

En los 40 pacientes estudiados con anomalías congénitas el sexo masculino es el más afectado con 60% (24), el cual es similar a otros estudios nacionales como el del Dra. Godoy, que reporta en el hospital General San Juan de Dios 51.92% y hospital Roosevelt 56.06% (Chang, Godoy 2013).

Según la OMS las anomalías congénitas afectan 2 – 3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7% (OMS 2015). En contraste del estudio los pacientes estudiados con anomalías congénitas se identificaron, el grupo etario con mayor porcentaje fue recién nacidos que equivale a 40% (16), seguido de lactantes menores con un 37.5.2% (15) y por ultimo a neonatos con 22.5% (9) (OMS 2015).

Se identificaron las principales anomalías congénitas, clasificada por aparato o sistema predominando el sistema musculo esquelético con 35% (14), SNC con 15% (6), faciales con 15% (6), síndromes con 15% (6), cardiopatías con 7.5% (3), otros con 5% (2) y con 2.5% (1) digestivas, genitales y piel, concuerda con el estudio que se realizó en Nicaragua que las alteraciones congénitas músculo esqueléticas fueron la más frecuente con 33.3% (Lara, Leiva 2007). Este grupo de patologías, que incluye desde anomalías severas del sistema nervioso central, incompatibles con la vida como anencefalia, hasta anomalías menores de piel, sin compromiso funcional y que no requieren intervención médica o quirúrgica, como los hemangiomas, pasando por una muy variada gama de alteraciones como síndromes cromosómicos, afecciones genéticas puras y multifactoriales prevenibles.

De los 40 pacientes con anomalías congénitas estudiados, 23 de estos presentaron morbilidad, las más frecuentes fueron neumonía con 39.1% (9), seguida de sepsis con 30.5% (7), ictericia neonatal con 13% (3), hipoglicemia con 8.6% (2), SDA con 4.4% (1) y DPC con 4.4% (1). Debido que el sistema con mayores anomalías congénitas encontrado fue M.E. el cual no compromete en gran medida la vida del paciente o pueda ser un factor para tener asociada alguna morbilidad.

IX. CONCLUSIONES

1. Se identificó que de los factores de riesgo de los progenitores de pacientes con anomalías congénitas, la edad extrema de las madres, el grupo etario con mayor porcentaje es de 15-19 años que equivale a 25% y 30-34 años con 17.5%, en las madres predominó el analfabetismo con 45% y en padres el nivel primaria 52.5%, 23 de 40 madres presentaron durante el embarazo una infección, fue infección del tracto urinario con 48%, 30 madres utilizaron medicamentos durante la gestación, el fármaco que más utilizaron fue amoxicilina con 40%, en cuanto a los hábitos paternos tóxicos 24 de los 40 presentaron, predominando el consumo de alcohol con 41.7%, seguido de fumar tabaco con 37.5% y la exposición a agrotóxicos en 40%.
2. Se identificó que en los pacientes con anomalías congénitas el grupo etario con mayor porcentaje es recién nacidos que equivale a 40%, seguido de lactantes menores con un 37.5% y por último a neonatos con 22.5%, predominó el sexo masculino con un 60%.
3. Se determinó que las anomalías congénitas predominantes son las de sistema músculo esquelético con 35%, SNC con 15%, faciales con 15%, síndromes dismórficos con 15%, cardiopatías con 7.5%, otros con 5% y con 2.5% digestivas, genitales y piel.
4. El 57.5% de los pacientes estudiados con anomalías congénitas presentaron alguna morbilidad entre las cuales están neumonía con 39.1%, seguida de sepsis con 30.5%, ictericia neonatal con 13%, hipoglicemia con 8.6%, SDA con 4.4% y DPC con 4.4%

X. RECOMENDACIONES

1. Se les recomienda al Hospital Nacional de Chiquimula mejorar el registro de las malformaciones congénitas, a través de fichas epidemiológicas, como un instrumento de recolección de datos estandarizado, que permita recabar información sobre los factores de riesgo del paciente con anomalías congénitas, así mejorar en la identificación de pacientes con anomalías congénitas y normatizar las referencia de los padres, para recibir asesoramiento genético para prevenir el nacimiento de un nuevo hijo con anomalías congénitas.
2. A la dirección del Área de Salud debe orientar a las mujeres en edad fértil sobre los agentes teratogénicos y sus efectos sobre el recién nacido y fomentar el control prenatal y el inicio inmediato de la suplementación con ácido fólico y prenatales.
3. A la carrera de médico y cirujanos se les recomienda realizar un estudio como complemento del presente, donde se investigue la prevalencia de las anomalías congénitas e identificar poblaciones de alto riesgo.
4. A los médicos tratantes se les recomienda mejorar el abordaje del paciente con anomalías congénitas con las diferentes especialidades, para obtener correcciones oportunas, reducir al mínimo las complicaciones y los resultados adversos y mejorar el pronóstico de vida del paciente.

XI. PROPUESTA

Tomando en consideración los resultados obtenidos, el análisis y en base a las recomendaciones planteadas se elabora una propuesta de la siguiente manera:

a. Título

FICHA DE VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

b. Definición

La ficha de vigilancia epidemiológica de notificación que indagará sobre los factores de riesgo de los progenitores y de los recién nacidos con anomalías congénitas.

c. Objetivos

- Implementar un programa de vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas.

d. Planteamiento de propuesta

- La ficha de vigilancia epidemiológica será entregada al comité de epidemiología del Hospital Nacional de Chiquimula.
- Se presentará la información que contiene la ficha a los médicos, personal de enfermería y secretarías encargadas del comité de epidemiología para que posteriormente ellos los distribuyan en los servicios de pediatría para la notificación al presentarse pacientes con anomalías congénitas.

SISTEMA DE VIGILANCIA DE ANOMALÍAS
Hospital Nacional de Chiquimula
Ficha epidemiológica

FETO / NEONATO		PADRES	
Nombre, si se dispone de él: _____		Nombre del Padre: _____	
Fecha de nacimiento: _____ (dd/mm/aaaa)		Apellido(s) del padre: _____	
Fecha de diagnóstico de la anomalía congénita: _____ (dd/mm/aaaa)		Fecha de nacimiento del padre: _____ (dd/mm/aaaa)	
Sexo: ☐ masculino ☐ femenino ☐ ambiguo ☐ falta/desconocido		Edad del Padre: (años completos) _____	
Resultado del embarazo: ☐ nacido vivo ☐ mortinato		Raza/origen étnico: _____	
☐ interrupción voluntaria del embarazo con anomalía fetal		Nombre de la madre: _____	
Edad gestacional: (semanas completas) _____		Apellido(s) de la madre (incluidos los de soltera): _____	
Estimación óptima: ecografía: _____		Fecha de nacimiento de la madre: _____ (dd/mm/aaaa)	
Fecha de la última menstruación: _____ (dd/mm/aaaa) otro: _____		Edad de la madre: (años completos) _____	
Peso: _____ (gramos) Talla: _____ (cm)		Raza/origen étnico: _____	
Perímetro cefálico: _____ (cm)		Dirección principal durante el primer trimestre del embarazo: _____	
Parto múltiple: ☐ Si ☐ No		Ciudad: _____ Provincia: _____	
En caso afirmativo, especifique: _____		Dirección actual (si no es la indicada más arriba): _____	
¿Se tomaron fotografías: ☐ Si ☐ No		Ciudad: _____ Provincia: _____	
¿El recién nacido murió? ☐ Si ☐ No		Teléfono: _____	
En caso afirmativo, especifique la fecha de defunción: _____ (dd/mm/aaaa)		Número total de anteriores: nacidos vivos: _____ mortinatos: _____	
Causa de la muerte: _____		Abortos espontáneos: _____ Interrupciones del embarazo: _____	
Autopsia: ☐ Si ☐ No En caso afirmativo, especifique los detalles al dorso			

ANTECEDENTES MATERNOS			
1. Número de embarazos previos	4. Toma de serología para sífilis	5. Fecha serología	6. Resultado de serología
	☐ 1 Si ☐ 2 No ☐ 3 Desconocido	____/____/____	☐ 1 Positiva ☐ 2 Negativa
2. Número de pérdidas (abortos)	7. Toma IgM para toxoplasmosis	8. Fecha de toma IgM	9. Resultado de IgM
	☐ 1 Si ☐ 2 No	____/____/____	☐ 1 Positiva ☐ 2 Negativa
3. Número de cesáreas	10. Recibió vacuna antirubeola en el embarazo	14. Otras exposiciones frente a agentes teratogénicos	
	☐ 1 Si ☐ 2 No ☐ 3 Desconocido	14.1. Biológica ☐ 1 Si ☐ 2 No	
	11. Fecha en que recibió la vacuna antirubeola	14.2. Medicamentos ☐ 1 Si ☐ 2 No	
	____/____/____	14.3. Ambiental ☐ 1 Si ☐ 2 No	
	12. Sintomatología de rubeola en el embarazo	14.4. Otra ☐ 1 Si ☐ 2 No	
	☐ 1 Si ☐ 2 No	14.5. Ninguna ☐ 1 Si ☐ 2 No	
	13. Trimestre	14.6. Trimestre de exposición ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	
	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	14.7. Trimestre de exposición ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	
		14.8. Trimestre de exposición ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	
		14.9. Trimestre de exposición ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	
		14.10 Trimestre de exposición ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	

Los padres del feto/neonato son parientes? ☐ Si ☐ No			
En caso afirmativo especifique:			
Anomalia congénita presente			
1.	Descripción completa de la anomalía congénita	Código de la CE-10	C o P*
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
7.			
8.			
9.			
10.			

Pruebas diagnósticas realizadas, resultados pendientes, notas y comentarios:

* C = diagnóstico confirmado
P = diagnóstico posible

Nombre del profesional que cumplimenta el formulario: _____ Información de contacto: _____

☐ médico ☐ enfermero/a ☐ otro (especificar): _____

Elaboración propia 2017

XII. BIBLIOGRAFÍA

Acastello, E; Garrido, P. 2009. Actualización de la clasificación de las malformaciones congénitas de la pared torácica: 22 años de experiencia en un hospital pediátrico (en línea). Revista Médica Clínica Las Condes 20(6): 758–767. Consultado 15 feb. 2017. Disponible en http://www.clinicalascondes.com/area-academica/pdf/MED_20_6/004_actualizacion_malformacion.pdf

Bescós Santana; EM. 2010. Prevalencia, incidencia y diagnóstico prenatal de defectos congénitos en el área sanitaria III de Zaragoza (en línea). Tesis Dr. España, Universidad de Zaragoza, Facultad de Ciencias Médicas. p. 10-19. Consultado 03 feb. 2017. Disponible en <https://zaguan.unizar.es/record/16916/files/TESIS-2014-086.pdf>

Chang, HT; Godoy Escobar, SM. 2013. Caracterización epidemiológica de anomalías congénitas gastrointestinales (en línea). Tesis Lic. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. p. 6-16. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9154.pdf

Christianson, A; Howson, CP; Modell, B. 2006. March of dimes: global report on birth defects (en línea). New York, White Plains. p. 23-34. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en <http://www.marchofdimes.org/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-full-report.pdf>

Chúa López, CA. 2004. Anomalías del tubo neural en Guatemala (en línea). Tesis M.Sc. Guatemala, USAC, Facultad de Humanidades. p. 6-16. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/07/07_1440.pdf

Davidson, MA. 2008. Primary care for children and adolescence with down síndrome (en línea). Revista Pediatric Clinics 55(Issue 5): 1099-1111. Consultado 14 mar. 2017 Disponible en [http://www.pediatric.theclinics.com/article/S0031-3955\(08\)00151-X/references](http://www.pediatric.theclinics.com/article/S0031-3955(08)00151-X/references)

SDSB (Secretaría Distrital De Salud De Bogotá). 2013. Anomalías y malformaciones congénitas en Bogota, D.C. (en línea). Bogotá, Colombia. p. 20-26. Consultado 23 mar. 2017. Disponible en <http://www.anomaliascongenitas.org/app/webroot/blog/wp-content/uploads/2013/11/Analisis-2006-2012-Malformaciones.pdf>

García Vargas, AC; Livengood Ordoñez, MA. 2011. Diagnóstico tardío de las cardiopatías congénitas (en línea). Tesis Lic. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. p. 5-19. Consultado 14 feb. 2017. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8802.pdf

Lara Méndez, GJ; Leiva Vargas, RJ. 2007. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología, Hospital Materno Infantil “Mauricio Abdalah”, Chinandega, enero del año 2005 - noviembre del año 2006. (en línea). Tesis Lic. Nicaragua, UNAN–León, Facultad de Ciencia Médicas. p. 20-26. Consultado 06 feb. 2017. Disponible en <http://riul.unanleon.edu.ni:8080/jspui/bitstream/123456789/3754/1/206150.pdf>

HNCH (Hospital Nacional de Chiquimula). 2013. Información de anomalías congénitas. Chiquimula, Guatemala. p 1

Korenberg, JR; Chen, XN; Schipper, R; Sun, Z; Gonsky, R; Gerwehr, S; Carpenter, N; Daumer, C; Diagnan, P; Disteché, C. 1994. Down syndrome phenotypes: the consequences of chromosomal imbalance (en línea). Proceedings of the National Academy Sciences of United States of America 91(11): 4997-5001. Consultado 06 feb. 2017. Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC43917/>

MSAPS (Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social). 2012. Diagnóstico nacional de salud (en línea). Guatemala. p. 40-47. Consultado 11 feb. 2017. Disponible en: [http://www.mspas.gob.gt/images/files/cuentasnacionales/publicaciones/11MSPAS\(2012\)Diagnostico-Salud-marzo.pdf](http://www.mspas.gob.gt/images/files/cuentasnacionales/publicaciones/11MSPAS(2012)Diagnostico-Salud-marzo.pdf)

Morales, MM. 2016 Prevalencia de malformaciones congénita (en línea). Tesis M.Sc. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. p. 14-23. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10075.pdf

Natareno, A. 2013. Datos de Guatemala (en línea). Guatemala. Consultado 13 mar.2017. Disponible http://www.deguate.com/artman/publish/geo_deptos/Datos_de_Chiquimula_403.shtml#.WCNVbvnhdIV

OMS (Organización Mundial de la Salud). 2015 Vigilancia de anomalías congénitas manual para gestores de programas (en línea). Ginebra, Suiza p.10-11 Consultado 14 feb. 2017. Disponible en http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/177241/1/9789243548722_spa.pdf

OMS (Organización Mundial de la Salud). 2015. Anomalías congénitas (en línea, sitio web). Ginebra, Suiza. (Nota descriptiva nº 370). Consultado 11 feb. 2017. Disponible en <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>

OMS (Organización Mundial de la Salud). 2010. Defectos congénitos: informe de secretaría (en línea). Ginebra, Suiza. 7 p. Consultado 24 mar. 2017. Disponible en http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf

Ortiz Almeralla, MR; Flores Fragoso, G; Cardiel Marmolejo, LE; Luna Rojas, C. 2003. Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México (en línea). Revista Mexicana de Pediatría 70(3):128-131. Consultado 24 mar. 2017. Disponible en <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2003/sp033e.pdf>

Paiz Palma, AM; Tobar Pinto, CV. 2014. Perfil epidemiológico de la paciente con diagnóstico de anomalía fetal por ultrasonido (en línea). Tesis M.Sc. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. p. 14-16. Consultado 09 feb. 2017. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9272.pdf

Piloto Morejón M; Sanabria Chocontá, MI; Méndez García, R. 2001. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas (en línea). Revista Cubana de Obstétrica y Ginecología 27(3):233-240. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v27n3/gin11301.pdf>

Ribate Molina, MP; Puisac Uriel, B; Ramos Fuentes, FJ. 2010. Trisomía 13 (síndrome de Patau) (en línea). In Protocolos de Genética/ Dismorfología. 2 ed. España, Asociación Española de Pediatría. p. 91-95. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf

RENAC (Registro Nacional de Anomalías Congénitas). 2014. Análisis epidemiológicos sobre las anomalías congénitas en recién nacidos: registradas durante 2013 en la república Argentina: reporte anual 2014 (en línea). Buenos Aires, Argentina. p. 9-26. Consultado 11 feb. 2017. Disponible en <http://www.anlis.gov.ar/cenagem/wp-content/uploads/2014/10/REPORTE-2014.pdf>

Rojas R, A; Ojeda B, ME; Barraza O, X. 2000. Malformaciones congénitas y exposición a pesticidas (en línea). Revista Médica de Chile 128(4):399-404. Consultado 15 feb. 2017. Disponible en http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872000000400006

Santizo Aguilar, HA. 2015. Atlas de casos de anomalías genéticas, departamento de Pediatría (en línea). Tesis M.Sc. Guatemala, USAC, Facultad de Ciencias Médicas. p. 23-45. Consultado 15 feb. 2017. Disponible en http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9622.pdf

Vargas Báez, FM. 2005. Malformaciones congénitas y sus factores asociados en el servicio de neonatología Hospital “Dr. Fernando Velez Paiz”, Enero a Noviembre del Año 2004. (en línea). Tesis M.Sc. Managua, Nicaragua, Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, Facultad de Ciencias Médicas. p. 9. Consultado 09 feb. 2017. Disponible en http://www.rap-al.org/db_files/PlaguiAL_InfoPa_Nicaragua_%20MalformacCongen_04.pdf

Valdés, MJ; Blanco, AME; Kofman, ASH; Mutchinick, OM. 1997. Defectos congénitos en el Hospital General de México: frecuencia observada durante 10 años mediante RYVEMCE (en línea). Revista Médica del Hospital General de México 60(4): 181-187. Consultado 15 feb. 2017. Disponible en http://www.imbiomed.com/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_articulo=21807&id_seccion=328&id_ejemplar=2246&id_revista=29

Zarante, Montoya, IM. 2011. Implementación, desarrollo y evaluación de un programa de vigilancia en salud pública seguimiento de pacientes con malformaciones congénitas en la ciudad de Bogotá D.C., Colombia basado en la metodología del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) (en línea). Tesis M.Sc. Bogotá, Colombia. Pontificia Universidad Javeriana, Facultad de Medicina. p. 14-34. Consultado 10 feb. 2017. Disponible en <https://repository.javeriana.edu.co/bitstream/handle/10554/1529/Zarante%20Montoya%2c%20Ignacio%20Manila%2011.pdf?sequence=1&isAllowed=y>



XII. ANEXOS



a. Boleta de Recolección de Datos

CARRERA DE MÉDICO Y CIRUJANO

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE PACIENTES MENORES DE UN AÑO CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS, EN EL HOSPITAL NACIONAL DE CHIQUIMULA DE MAYO A JUNIO DEL 2017.

Instrumento de recolección de datos de pacientes con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula, en Chiquimula durante mayo a junio de 2017.

Responsable: Iris Lorena Duarte Medina

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

1. DATOS DEL RECIÉN NACIDO/ LACTANTE:

Número de expedientes: _____

Edad gestacional: _____ Edad: _____

Sexo: masculino () Femenino () Ambiguo ()

- **Tipo de malformación congénita:**

• S.N.C. cual:
• Faciales. Cual:
• Síndromes. Cual:
• Pulmonares. Cual:
• Cardiopatías. Cual:
• Digestivas. Cual:
• Genitales. Cual:
• Músculo esquelético. Cual:
• Piel. Cual:
• Otros. Cual:

- **Condición actual de lactante**

Comorbilidad: () _____

Abandono: () Sano: () Fallecido: ().

2. DATOS GENERALES Y FACTORES DE RIESGO DE LOS PROGENITORES:

- **Datos generales de la madre:**

Edad: ____ Procedencia: Urbano. () Rural () Etnia _____

Escolaridad: Analfabeta () Primaria () Secundaria () Técnica () Universidad ()

Ocupación: _____

- **Antecedentes obstétricos:**

Control prenatal: Si () No () No. Citas ____ Inicio de suplementación: ____

Antecedentes patológicos maternos: HTA: () Diabetes: () Epilepsia: () - Asma: ()

Antecedentes de Enfermedad infecciosa: () Toxoplasmosis () Sífilis () Rubeola
() VIH () Citomegalovirus () Herpes simple Otra: _____

Antecedentes de abortos: Sí () No () Número de embarazos _____

Hijos con anomalías congénitas: Si () No () Tipo _____

Otros familiares con anomalías congénita: Si () No () Tipo _____

Hábitos maternos:-Tabaco: () - Alcohol: () -Café: () – Drogas () Ninguno: ()

- **Datos generales del padre:**

Edad: ____ Ocupación paterna: _____ Escolaridad: _____ Etnia _____

- **Exposición a factores ambientales:**

Fármacos: Si () cual _____ No () Tipo _____

Exposición de agrotóxicos: Si () No () Tipo de agrotóxico _____

Exposición a tóxicos: Si _____ No _____ Tipo de toxico

Radiaciones: Si _____ No _____ No. De exposiciones:

Consanguinidad: Si () No ()

b. Registro estadístico de los pacientes con anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Chiquimula en los últimos dos años.



AÑO	HOSPITAL	NO. CASOS ANOMALÍAS CONGÉNITAS
2015	Hospital Nacional de Chiquimula	174
2016	Hospital Nacional de Chiquimula	152

c. Carta de consentimiento informado

Chiquimula, ____ de ____ 2017.

Por medio de esta carta yo: _____ de
con DPI no. _____ acepto participar voluntariamente
que mi hijo (a) participé en el proyecto de investigación titulado:

**Caracterización epidemiológica de pacientes menores de un año con
anomalías congénitas, en el Hospital Nacional de Chiquimula**

Es de mi conocimiento que el objetivo del estudio es caracterizar epidemiológica a
pacientes menores de un año con anomalías congénitas, en el Hospital Nacional de
Chiquimula. La investigadora me han asegurado que no se me identificará en las
presentaciones o publicaciones que deriven del estudio y que los datos relacionados
con mi privacidad serán manejados en forma confidencial, por lo tanto, acepto
libremente participar en este estudio.

Firma de madre del paciente

Firma de la investigadora

Anexo d. Distribución de pacientes según su tipo de anomalía congénita que asistieron al Hospital Nacional de Chiquimula, durante los meses de mayo a junio de 2017.

Anomalía congénita según aparato o sistema	Anomalías según tipo	Número de casos
SNC	Espina Bífida	2
	Anencefalia	1
	Microcefalia	2
	Hidrocefalia	1
Faciales	Labio leporino y paladar hendido	2
	Frenillo corto	2
	Mamelón preauricular	1
	Apéndice preauricular	1
Síndromes congénitos	Dismórfico genético	3
	Down	3
Cardiopatías	Cianógena	1
	Acianógena	2
Digestivas	Estenosis esofágica congénita	1
Genitales	Ambiguo	1
Músculo Esquelético	Pie equino varo	10
	Polidactilia	2
	Sindactilia	2
Piel	Hemangioma	1
Otros	Acondroplasia	2