

UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD DE MEDICINA  
POSGRADO DE ESPECIALIDADES MÉDICAS



INFORME FINAL DE TRABAJO DE GRADUACION  
**FACTORES DE RIESGOS ASOCIADOS A MALFORMACIONES  
CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS HOSPITAL NACIONAL NUESTRA  
SEÑORA DE FÁTIMA COJUTEPEQUE, AÑOS 2019 A 2023**

PRESENTADO POR:

Irvin Fidencio Tobar Cabrera

PARA OPTAR AL TITULO DE:

Especialista en Medicina Pediátrica

ASESOR DE TESIS TEMATICO:

Dr. Kelwin Enzo López Ventura

ASESOR METODOLOGICO:

Dr. Mauricio Antonio Abarca

Cojutepeque, Noviembre 2024

RECTOR

MsC. JUAN ROSA QUINTANILLA

VICERECTORA

DRA. EVELYN BEATRIZ FARFAN

VICERECTOR ADMINISTRATIVO

MsC. ROGER ARMANDO ARIAS

SECRETARIO GENERAL

LIC. PEDRO ROSALIO ESCOBAR CASTANEDA

## Índice

<b>Resumen</b> .....	5
<b>CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA</b> .....	6
1.1 Planteamiento del Problema.....	6
1.2 Enunciado del problema.....	6
1.3 Objetivos de la Investigación .....	6
1.3.1 Objetivo general: .....	6
1.3.2 Objetivos específicos.....	7
1.4 Justificación .....	7
1.5 Hipótesis .....	8
<b>CAPITULO II. MARCO TEÓRICO</b> .....	9
2.1 Definición: .....	9
2.1.1 Definiciones de anomalías congénitas: .....	10
2.2 Clasificación de anomalías .....	10
2.2.1 Clasificación basada en anomalías mayores y menores.....	10
2.2.2 Clasificación basada en el proceso de desarrollo.....	11
2.3 Incidencia.....	11
2.3.1 Los defectos del tubo neural .....	12
2.3.2 Defectos cardíacos congénitos .....	12
2.3.3 Anomalías congénitas del sistema nervioso central.....	12
2.3.4 Anomalías congénitas del aparato digestivo y pared abdominal .....	13
2.3.5 Anomalías congénitas del aparato genitourinario .....	14
2.3.6 Anomalías congénitas del sistema musculoesqueletico .....	14
2.3.7 Anomalías cromosómicas.....	15
2.4 Causas. ....	15
2.5 Enfoque diagnóstico.....	17
2.6 Diagnóstico .....	18
2.6.1 Síntomas y signos en neonatos que pueden indicar un síndrome de anomalía congénita múltiple .....	20
2.7 Pruebas de laboratorio .....	20
<b>CAPITULO III. METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN</b> .....	24
3.1 Tipo y Diseño General del Estudio .....	24

3.2 Población de Estudio .....	24
3.3 Descripción de la población de estudio.....	24
3.3.1 Criterios de inclusión .....	24
3.3.2 Criterios de exclusión .....	25
3.3.3 Método de muestreo .....	25
3.3.4 Calculo del tamaño de la muestra .....	25
3.4 Método de Recogida de Datos .....	25
3.5 Variables .....	25
3.6 Entrada y gestión informática .....	26
4. Limitaciones y sesgos del estudio.....	26
5. Consideraciones éticas.....	26
6. Organización del estudio .....	27
<b>CAPITULO IV: ANALISIS DE LA INFORMACIÓN .....</b>	<b>28</b>
4.1 Resultados.....	28
4.2 Análisis de los Resultados .....	35
<b>CAPITULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES .....</b>	<b>38</b>
5.1 Conclusiones.....	38
5.2 Recomendaciones.....	40
<b>ANEXOS.....</b>	<b>43</b>
A. Cronograma de Actividades .....	44
B. Presupuesto .....	45
C. Formulario de recolección de datos .....	46

## **Resumen**

Las malformaciones congénitas en los recién nacidos, representan un importante grupo de patologías fetales en la cuales se puede identificar y modificar factores de riesgo asociados, para que se pueda manifestar o no alguna malformación.

Se identificó, en los recién nacidos vivos del Hospital Nacional “Nuestra Señora de Fátima” de Cojutepeque, diversos factores de riesgo asociados al desarrollo de malformaciones congénitas, tales como: antecedentes familiares, influencia sociodemográfica, atenciones prenatales y las etapas de diagnóstico, así como la incidencia de estas enfermedades en relación el número total de nacimientos.

El presente estudio se realizó a través de un estudio descriptivo retrospectivo basado en la hoja de registro y vigilancia de las anomalías congénitas, en el periodo de enero 2019 a diciembre 2023.

La finalidad del estudio es generar recomendaciones que permitan impactar en la identificación de factores de riesgo que conllevan al apareamiento de alguna malformación congénita; para desarrollar medidas preventivas oportunas que conlleven una gestación con un producto viable y saludable.

## **CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

### 1.1 Planteamiento del Problema

Los defectos congénitos representan una importante causa de morbimortalidad en la población, además de generar complicaciones físicas y mentales a largo plazo. Las anomalías congénitas constituyen un amplio grupo de patologías que son consecuencia de alteraciones del desarrollo embrionario y/o fetal. Dependiendo del tipo de alteración, del momento del desarrollo en el que se produzcan, y de los órganos o estructuras corporales que se afecten, podrán ser identificados en el momento del nacimiento, durante las primeras semanas, meses, o años de vida.

Globalmente, la frecuencia de los defectos que se detectan al nacer es, en todos los países desarrollados o en vías de desarrollo, de un 2–3%. Sin embargo, puede llegar a ser hasta un 6–7% si se amplía el periodo de detección a varios años de vida posnatal, por lo que el porcentaje variará dependiendo del tope de años de seguimiento que se considere en el cálculo. <sup>(1)</sup>

### 1.2 Enunciado del problema

¿Cuáles son Factores de riesgos asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima de Cojutepeque, años 2019 a 2023?

### 1.3 Objetivos de la Investigación

#### 1.3.1 Objetivo general:

Determinar los factores de riesgos asociados a las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima, Cojutepeque. En el periodo de Enero 2019 a Diciembre 2023.

### 1.3.2 Objetivos específicos.

1. Identificar los factores de riesgo asociados a antecedentes familiares para malformaciones congénitas.
2. Clasificar las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos según edad gestacional.
3. Conocer los factores sociodemográficos asociados a las malformaciones congénitas
4. Establecer la etapa de diagnóstico de las malformaciones congénitas

### 1.4 Justificación

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.

En los últimos años en nuestro hospital se ha percibido incremento en el número de recién nacido con malformaciones congénitas, es por ello que se realizó la presente investigación para poder identificar factores de riesgo que conlleven a que un recién nacido manifieste alguna malformación congénita, identificar oportunamente y dar manejo adecuado.

Se estima que cada año 276.000 recién nacido fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.

Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa. Es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados. Las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad.

### 1.5 Hipótesis

H1: Las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima Cojutepeque estas asociadas a factores de riesgo prenatales.

H2: Los factores sociodemográficos influyen en los casos de malformaciones congénitas.

H3: La etapa del diagnóstico de las malformaciones congénitas influye en el pronóstico.

H4: El control prenatal completo permite identificar riesgos para que un recién nacido presente malformaciones congénitas.

## CAPITULO II. MARCO TEÓRICO

### 2.1 Definición:

Una anomalía congénita (también llamada defecto de nacimiento, malformación congénita o anomalía congénita) se define como un defecto estructural o funcional que está presente al nacer y es diferente de lo que se considera normal. Un defecto estructural es una anomalía en la estructura de las partes del cuerpo (esqueleto y órganos). Los defectos estructurales ocurren con mayor frecuencia durante el período crítico del desarrollo fetal en el primer trimestre. Los defectos estructurales incluyen defectos cardíacos, paladar hendido, defectos del tubo neural, pie zambo y otros. Un defecto funcional se define como un defecto en el funcionamiento del sistema corporal (por ejemplo, trastornos metabólicos, problemas cerebrales y del sistema nervioso, trastornos degenerativos, trastornos inmunológicos, trastornos sensoriales). <sup>(1)</sup>

Incluye cualquier tipo de error del desarrollo, sea físico, psíquico, funcional, sensorial o motor. Incluso cabe incluir también las alteraciones moleculares y los errores congénitos del metabolismo, porque también son resultado de una alteración de la estructura o función de un gen o de una proteína. Sin embargo, cuando se producen defectos físicos que afectan a la arquitectura corporal, se denominan malformaciones congénitas.

La palabra malformación hace referencia a las alteraciones de la morfogénesis, ya que ésta consiste en el desarrollo (génesis) de la forma (morfo) característica de los seres vivos. Por tanto, estas alteraciones pueden tener muy diversos tipos de manifestación, como ausencia de órganos o partes de los mismos, aumento o disminución grave de su tamaño, distintos cambios de su forma normal, y alteración de su localización en el organismo. <sup>(2)</sup>

### 2.1.1 Definiciones de anomalías congénitas:

a. Malformación: Defecto morfológico de un órgano o de una región más grande del cuerpo que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. Defecto primario.

b. Deformación: Alteración de la forma o la estructura causada por fuerzas biomecánicas que distorsionan una estructura que de otro modo se desarrollaría normalmente. Defecto secundario.

c. Alteración: Defecto estructural que resulta de una agresión extrínseca a un proceso de desarrollo originalmente normal.

d. Displasia: Anormalidad en la organización o diferenciación de células dentro de un tipo de tejido específico que resulta en cambios estructurales clínicamente evidentes.

e. Síndrome: Patrón reconocible de anomalías que se considera que tienen una causa específica.

f. Asociación: Asociación no aleatoria, estadísticamente significativa, de múltiples anomalías para las que no se ha descrito una etiología específica.

g. Secuencia: Patrón de múltiples anomalías derivadas de una única anomalía seguida de una cascada de efectos secundarios. <sup>(1)</sup>

## 2.2 Clasificación de anomalías

### 2.2.1 Clasificación basada en anomalías mayores y menores.

Anomalías mayores: requieren atención médica y quirúrgica (p. ej., defectos cardíacos congénitos, anencefalia, gastrosquisis, labio hendido/paladar hendido, meningomielocelo).

Anomalías menores: que no tienen importancia médica (p. ej., pliegue palmar único, pliegues epicánticos, clinodactilia del quinto dedo).

Aproximadamente el 75 % de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores presentan una anomalía aislada y aproximadamente el 25 % tiene más de una anomalía mayor. Los neonatos pueden tener anomalías mayores y menores. <sup>(3)</sup>

#### 2.2.2 Clasificación basada en el proceso de desarrollo.

Las anomalías congénitas pueden clasificarse según el proceso de desarrollo involucrado en su formación y pueden describirse como malformaciones, deformaciones, alteraciones, displasias, síndromes, asociaciones o secuencias. También es importante comprender que estas pueden no ser completamente excluyentes entre sí. <sup>(1)</sup>

#### 2.3 Incidencia.

Aproximadamente el 3% de todos los recién nacidos tienen una anomalía congénita en los Estados Unidos y, en todo el mundo, aproximadamente el 6% de todos los recién nacidos tienen una anomalía congénita. Aproximadamente el 0,7% de los bebés tienen múltiples anomalías importantes. Las anomalías congénitas más comunes son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las malformaciones congénitas representan el 20% de los casos de muertes neonatales. <sup>(1)</sup>

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. <sup>(4)</sup>

Las malformaciones congénitas son causa de mortalidad infantil y discapacidad crónica con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS) se calcula que cada año en el mundo 303,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida por esta causa. <sup>(5)</sup>

### 2.3.1 Los defectos del tubo neural

Afectan el encéfalo y la médula espinal, y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes. Los tipos más frecuentes de DTN son la anencefalia, el encefalocele y la espina bífida. La espina bífida es un DTN caracterizado por hernia de meninges y médula espinal (mielomeningocele) o meninges solamente (meningocele). La lesión puede estar abierta o cerrada. La hidrocefalia es una complicación frecuente, especialmente en los niños con mielomeningocele abierto. <sup>(3)</sup>

### 2.3.2 Defectos cardiacos congénitos

Son frecuentes y ocurren en aproximadamente uno de cada 100 recién nacidos. Muchos tipos de DCC requieren un diagnóstico y atención inmediatos, tanto médicos como quirúrgicos, para mejorar la supervivencia y la salud. En algunos de los casos más leves, el DCC podría resolverse por sí solo (p. ej., defectos septales ventriculares pequeños) o requerir solo un seguimiento regular. En el otro extremo están los DCC críticos, un grupo heterogéneo de anomalías cardiacas estructurales que tienen en común el hecho de que, si no se diagnostican y no se tratan, pueden hacer que un bebé se enferme mucho y muera en el período del recién nacido. <sup>(3)</sup>

### 2.3.3 Anomalías congénitas del sistema nervioso central

La microcefalia describe una bóveda craneal que es más pequeña de lo normal para el sexo y la edad gestacional del recién nacido. El tamaño de la bóveda craneal es un indicador del tamaño del cerebro subyacente.

Anomalías congénitas de la oreja: La microtia/anotia es una malformación congénita de la oreja en la que la parte externa (aurícula) está subdesarrollada y con forma anormal (microtia) o ausente (anotia). El conducto auditivo externo puede ser atrésico (ausente). El espectro de gravedad en la microtia varía desde una oreja pequeña que se puede medir (definido como una longitud del oído por debajo de menos dos DS de la media, o aproximadamente 3.3 cm en el recién

nacido a término) con una anomalía estructural mínima, hasta un oído que consta de pocas estructuras rudimentarias y un canal auditivo externo ausente o ciego.

Hendiduras orofaciales: El paladar hendido (también denominado palatosquisis) se caracteriza por una fisura (hendidura) en el paladar secundario (posterior al orificio incisivo) y puede comprometer solo el paladar blando (la parte más posterior del paladar) o el paladar duro y el paladar blando. La hendidura puede ser estrecha (en forma de V) o más ancha (en forma de U) El labio está intacto.

(3)

El labio fisurado se caracteriza por una fisura parcial o completa del labio superior. Puede ser unilateral o bilateral. El labio fisurado puede extenderse a través de la encía, pero no más allá del orificio incisivo. Si la hendidura se extiende más hacia atrás en el paladar secundario, se convierte en una entidad diferente: un labio fisurado con paladar hendido.

El paladar hendido con labio fisurado se caracteriza por una hendidura del labio superior que se extiende a través del paladar duro (paladar primario y secundario) y también puede extenderse a través del paladar blando. (6)

#### 2.3.4 Anomalías congénitas del aparato digestivo y pared abdominal

Las anomalías anorrectales incluyen un amplio espectro de anomalías en las que la atresia o la estenosis pueden afectar solo el ano o también un segmento del recto. El ano imperforado es un término que refleja adecuadamente la apariencia externa en el examen físico de un niño, pero internamente la anomalía puede ser mucho más compleja, afectar al recto y, a menudo, se asocia con fístulas.

El onfalocele es una anomalía congénita de la pared abdominal anterior, caracterizada por una herniación del intestino y posiblemente de otros órganos (hígado, bazo, estómago) ubicada centralmente y cubierta por membrana.

La gastrosquisis es un defecto abdominal, con hernia del intestino y posiblemente del hígado y otros órganos. El defecto se encuentra justo a un lado (lateral) del

cordón umbilical insertado (y generalmente a la derecha). No hay membrana que recubra y los órganos están expuestos (en ocasiones, estos pueden estar cubiertos por material fibroso debido a la exposición dentro del útero a líquidos).<sup>(3)</sup>

### 2.3.5 Anomalías congénitas del aparato genitourinario

Las hipospadias se caracterizan por una posición anormal (ventral) del conducto uretral externo en neonatos de sexo masculino. La posición normal del conducto uretral es en la punta del pene, mientras que en los hipospadias el conducto se desplaza ventral y proximalmente (en la parte inferior del pene).<sup>(3)</sup>

### 2.3.6 Anomalías congénitas del sistema musculoesquelético

El hallazgo clave en los defectos de reducción de las extremidades, también denominados deficiencias de las extremidades, es la ausencia o hipoplasia grave de una extremidad o parte de una extremidad. La hipoplasia grave se define operativamente como hipoplasia (tamaño pequeño) asociada con una forma anormal.

Pie equinovaro es el término específico y el tipo frecuente de lo que a veces se denomina “pie zambo”, un término que abarca una variedad de anomalías del tobillo o pie y están presentes en el nacimiento.

La amelia es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia completa de una o más extremidades. Puede diferenciarse de otras deficiencias de las extremidades, especialmente de las deficiencias transversales terminales, y de afecciones poco frecuentes como la sirenomelia y el complejo extremidad-pared abdominal. Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.<sup>(3)</sup>

### 2.3.7 Anomalías cromosómicas

La trisomía 21, también denominada síndrome de Down, es una afección caracterizada por un patrón distintivo de anomalías menores y mayores asociadas con el exceso de material del cromosoma 21.

### 2.4 Causas.

Las causas de las anomalías congénitas incluyen causas genéticas (trastornos cromosómicos, defectos de un solo gen, herencia autosómica dominante o recesiva y otras), afecciones maternas durante el embarazo (infecciones, enfermedades maternas crónicas, tabaquismo, medicamentos, mala nutrición, factores ambientales, TORCHZ (toxoplasmosis, otros, rubéola, citomegalovirus, virus del herpes simple y virus Zika), hipertermia, uso de alcohol y drogas), causas multifactoriales (genéticas más ambientales) y etiologías desconocidas.<sup>(1)</sup>

Se estima que el 47% de las malformaciones congénitas ocurre por causas desconocidas; 25% son de origen genético; 25% son multifactoriales (es decir, combinación de factores genéticos y ambientales), donde se encuentran las anomalías cromosómicas, defectos del tubo neural y algunas enfermedades maternas. Solo el 3% de los defectos congénitos son causados por teratógenos que son aquellos que inducen o aumentan la incidencia de las malformaciones congénitas, cuando se administran o actúan durante la organogénesis.<sup>(14)</sup>

El componente genético resulta decisivo para la presentación de anomalías congénitas, aunque la genética de las malformaciones ha sido difícil de establecer, principalmente porque la mayor parte de ellas se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas, que en muchos casos aparentemente no están relacionadas y que son variables para los individuos afectados. Para otros casos, en cambio, se ha descubierto que ellas tienen una determinación monogénica y que las diversas manifestaciones fenotípicas se

producen por efectos pleiotrópicos de un gen. Pese a esto, multitud de estudios han permitido establecer que el mecanismo de acción puede ser por interacción de uno o varios genes, siempre acompañado de un efecto decisivo de las condiciones ambientales. <sup>(15)</sup>

La herencia genética y una variedad de trastornos o enfermedades maternas, así como estados de deficiencia, pueden afectar al embrión en desarrollo. Cuando las mujeres con un trastorno hereditario del metabolismo alcanzan la edad fértil, se les debe asesorar sobre el impacto potencial del embarazo en su condición, y el resultado para sus hijos. La fenilcetonuria materna (FCUm), la diabetes mellitus materna, así como las deficiencias nutricionales durante el embarazo son los ejemplos más citados de trastornos en la descendencia.

La diabetes mellitus es un trastorno en el que el organismo no produce suficiente cantidad de insulina o no responde normalmente a la misma, lo que provoca que las concentraciones de glucosa en sangre sean anormalmente elevada. La diabetes mellitus se asocia con una variedad de resultados adversos en el embarazo, que incluyen preeclampsia, prematuridad, muerte fetal y mortinatalidad; también puede producir malformaciones anatómicas en la descendencia como la cardiopatía coronaria, musculoesqueléticas, urogenitales y del sistema nervioso central.

Los déficits nutricionales maternos aumentan el riesgo de defectos congénitos e impactan negativamente en otros resultados perinatales en humanos. Numerosos son los estudios que documentan la asociación entre las deficiencias de folato en la dieta y las anomalías congénitas como el paladar hendido, defectos del tubo neural y defectos cardíacos. <sup>(18)</sup>

Existen otros factores de riesgo de malformaciones congénitas que incluyen el consumo de alcohol durante el embarazo. Los efectos más prominentes de la exposición prenatal al alcohol están en el cerebro y sus alteraciones cognitivas y conductuales. Su consumo en la gestación puede causar anomalías cerebrales,

disfunción del sistema nervioso central y deficiencias en el crecimiento de los órganos y el cuerpo en formación.

El desarrollo fetal puede ser también alterado por diferentes factores externos, también llamados teratógenos (físicos, químicos o biológicos).<sup>(17)</sup>

### 2.5 Enfoque diagnóstico.

En el tratamiento de las anomalías congénitas, el neonatólogo debe tratar cuestiones clínicas complejas que requieren una amplia gama de habilidades diagnósticas.

Identificar el diagnóstico unificador correcto relacionado con la anomalía congénita puede ayudar a orientar el tratamiento, asegurando que las intervenciones sean apropiadas y efectivas. Esto también facilita un asesoramiento realista sobre el pronóstico y el riesgo de recurrencia. Solo unos pocos síndromes comunes asociados con anomalías congénitas múltiples son potencialmente mortales en el período neonatal. Sin embargo, es importante señalar que las malformaciones congénitas son la causa más común de muerte en este punto crítico de la vida.

Cuando hay malformaciones manifiestas, se sospechará una asociación sindrómica mucho antes y los esfuerzos de diagnóstico comenzarán antes. Sin embargo, si las características externas del trastorno son sutiles o inespecíficas y se han iniciado los procedimientos habituales asociados con el apoyo intensivo del recién nacido, es posible que no se reconozca un diagnóstico sindrómico hasta más tarde.

El enfoque diagnóstico de las anomalías congénitas en los neonatos no es diferente al de los niños mayores. Muchos de estos niños afectados están intubados con múltiples líneas y tubos, lo que a menudo dificulta la evaluación detallada de las características físicas. Las fotografías clínicas son

extremadamente útiles, especialmente cuando no hay un genetista clínico disponible localmente. Si no hay especialistas en estos campos disponibles, una llamada telefónica a un centro médico universitario para obtener asesoramiento experto suele ser útil. Si el bebé está gravemente enfermo y existe la sospecha de una asociación sindrómica, es importante buscar otras malformaciones importantes (por ejemplo, ecocardiograma, ecografía renal/abdominal, imágenes cerebrales).<sup>(3)</sup>

La base para el diagnóstico de un síndrome genético en un neonato implica una combinación de definición de las manifestaciones físicas y pruebas genéticas de diagnóstico. Es importante señalar que aproximadamente el 25% de todas las anomalías congénitas pueden tener una causa genética. La identificación de un diagnóstico subyacente puede demorarse porque los esfuerzos inmediatos tienden a enfatizar la terapia. Sin embargo, aclarar el cuadro clínico completo a menudo facilita o guía la terapia de manera más eficiente. Un estudio reveló que los diagnósticos moleculares en malformaciones congénitas afectaron directamente el tratamiento médico en aproximadamente el 50% de los neonatos.<sup>(7)</sup>

Algunas anomalías congénitas son posibles de prevenir y existen medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos así mismo los cuidados prenatales adecuados.<sup>(6)</sup>

## 2.6 Diagnóstico

Existen múltiples evaluaciones de detección disponibles antes del nacimiento que pueden ayudar a la detección temprana de una anomalía congénita. Antes y durante el embarazo temprano, se puede utilizar la detección de portadores para determinar el riesgo de trastornos, a menudo en función del origen étnico. Estas incluyen pruebas invasivas y no invasivas.

Las pruebas no invasivas incluyen ecografía, exploración estándar de anomalías entre las 18 y 20 semanas, ecocardiografía fetal, imágenes por resonancia magnética y pruebas de detección (detección prenatal no invasiva mediante análisis de ADN fetal libre de células, detección de múltiples marcadores para aneuploidía [medición de la translucencia nucal, proteína plasmática A asociada al embarazo y gonadotropina coriónica humana  $\beta$ ] y detección de defectos del tubo neural [ $\alpha$ -fetoproteína materna]). Una detección secuencial puede determinar el riesgo de síndrome de Down, trisomía 18 y defectos del tubo neural abierto. <sup>(4)</sup>

Las técnicas invasivas incluyen la embrioscopia, la fetoscopia durante el segundo trimestre, la amniocentesis, la toma de muestras de vellosidades coriónicas, la toma de muestras de sangre umbilical percutánea y la toma de muestras de tejido fetal. El análisis cromosómico (cariotipo), la hibridación in situ con fluorescencia (FISH) y el análisis de microarrays cromosómicos se pueden realizar antes del nacimiento. Las pruebas genéticas moleculares se pueden realizar antes del nacimiento utilizando amniocitos, vellosidades coriónicas o células sanguíneas fetales en busca de mutaciones o deleciones genéticas.

La historia familiar detallada es de suma importancia. ¿Hay consanguinidad? ¿Nacido muerto? ¿Aborto espontáneo? ¿Otros miembros de la familia con anomalías? ¿Origen étnico? Se recomienda realizar un pedigrí.

Historial detallado del embarazo. ¿Hubo exposición a drogas, toxinas o sustancias químicas? ¿La madre tenía alguna enfermedad crónica? ¿El bebé creció normalmente?

Examen físico detallado para descartar múltiples malformaciones y buscar pistas que ayuden a diagnosticar un síndrome o una secuencia. Busque pistas para síndromes específicos. <sup>(8)</sup>

### 2.6.1 Síntomas y signos en neonatos que pueden indicar un síndrome de anomalía congénita múltiple

Prenatales: Oligohidramnios, polihidramnios, actividad fetal disminuida o inusual, problema/posición fetal anormal

Postnatales:

a. Anormalidades de tamaño: pequeño para la edad gestacional o grande para la edad gestacional, microcefalia o macrocefalia, abdomen grande o irregular, tórax pequeño, desproporción entre extremidades y tronco, asimetría.

b. Anormalidades del tono: hipotonía, hipertonía.

c. Anormalidades de posición: contracturas articulares, fijación de articulaciones en extensión, hiperextensión de articulaciones.

d. Aberraciones de la línea media: hemangiomas, mechones de pelo, hoyuelos o fosas.

e. Problemas de secreción, excreción o edema: ausencia de micción, ausencia de paso de meconio, secreciones nasales u orales crónicas, edema (nucal, podal, generalizado, ascitis).

f. Síntomas: Convulsiones inexplicables, dificultad respiratoria resistente o inexplicable.

g. Trastornos metabólicos: hipoglucemia resistente, hipo o hipercalcemia inexplicable, policitemia, hiponatremia, trombocitopenia. <sup>(1)</sup>

### 2.7 Pruebas de laboratorio

1. Evaluar infecciones si está indicado (TORCHZ). Se pueden realizar pruebas serológicas (inmunoglobulina [Ig] G específica, IgM, IgA) y ensayos de reacción en cadena de la polimerasa.

2. Se recomiendan pruebas genéticas de diagnóstico si se sospecha un defecto genético.

a. La hibridación genómica comparativa de matriz o el análisis de microarrays cromosómicos es la prueba inicial (de primer nivel) recomendada para bebés con  $\geq 1$  anomalías congénitas, sin un diagnóstico sindrómico obvio de un solo gen. Es una técnica citogenética que se utiliza para detectar deleciones o duplicaciones cromosómicas y evalúa todas las regiones de los cromosomas, incluidas las regiones subteloméricas y pericentroméricas.

b. Cariotipo de alta resolución. Análisis de cromosomas obtenidos de glóbulos blancos presentes en la muestra de sangre periférica. Esta prueba puede tardar hasta 2 semanas en completarse. Se utiliza para detectar diferencias en la cantidad de cromosomas completos (aneuploidía), grandes deleciones/duplicaciones cromosómicas y translocaciones. Esta prueba sigue siendo el estándar para confirmar un síndrome bien reconocido asociado con aneuploidía, como trisomías (síndrome de Down) y monosomía X (síndrome de Turner).

c. Hibridación in situ con fluorescencia. Una técnica citogenética en la que se puede utilizar una sonda marcada con fluorescencia para detectar secuencias de ADN específicas. Esta prueba puede detectar pequeñas deleciones cromosómicas submicroscópicas. El tiempo de respuesta es mucho más rápido que el cariotipo de alta resolución, y los resultados suelen estar disponibles en aproximadamente 48 horas. La hibridación in situ con fluorescencia se utiliza a menudo para confirmar rápidamente un diagnóstico en un bebé gravemente enfermo con trisomía 13, 18 o 21 o síndrome de Turner, o para confirmar el sexo genético en un bebé con un trastorno sospechoso del desarrollo sexual.

d. El panel multigénico se utiliza para trastornos en los que aparecen variantes en múltiples genes (p. ej., síndrome de Noonan).

e. Secuenciación genómica. La secuenciación completa del exoma y del gen puede considerarse en el caso de bebés con múltiples anomalías congénitas con sospecha de trastornos monogénicos, generalmente después de pruebas citogenéticas no diagnósticas. <sup>(1)</sup>

Estudios de imagen. Pueden ser necesarias las siguientes pruebas: tomografía computarizada, resonancia magnética, angiografía por resonancia magnética, estudio esquelético, edad ósea, ecografía abdominal y ecocardiograma.

La ecografía obstétrica constituyó la base de la sospecha y diagnóstico de las anomalías congénitas. La evaluación por el equipo de distocia fue a las 29 semanas en promedio, cuando la mayoría de las malformaciones son diagnosticadas entre las 22 y 24 semanas, esto podría explicarse por la tardía derivación de la atención primaria a nuestra unidad. <sup>(7)</sup>

Consultas de subespecialidades. La evaluación oftalmológica es importante para descartar anomalías oculares. Se necesita una evaluación audiológica para descartar pérdida auditiva. Cualquier otra consulta según la necesidad específica del bebé (por ejemplo, cardiología, ortopedia, endocrinología, cirugía pediátrica, urología pediátrica).

Asesoramiento genético. En el caso de los bebés con anomalías congénitas, el asesoramiento puede ser complejo y requiere mucha sensibilidad. Un asesoramiento genético adecuado depende de que se disponga de un diagnóstico específico, si es posible. El siguiente paso es determinar si los padres comprenden la situación en su totalidad y qué información han recibido de otros profesionales o han recopilado por su cuenta. Asegúrese de saber qué preguntas quieren los padres que se respondan antes de comenzar el asesoramiento basado en hechos. <sup>(10)</sup>

No dé demasiados detalles y evite hacer predicciones específicas sobre el momento y la presencia o ausencia de determinados problemas futuros. Deje un

cierto grado de esperanza, pero sea sinceramente realista, en particular si los padres lo exigen claramente. Asegúrese de ofrecer sesiones de asesoramiento de seguimiento y de esbozar un programa a largo plazo para el cuidado y las evaluaciones del niño. También se deben analizar las cifras de riesgo de recurrencia y la disponibilidad de diagnóstico prenatal para embarazos posteriores. Recuerde que los proveedores médicos pueden ver los problemas del niño de forma muy diferente a los padres y es importante trabajar con la familia desde su perspectiva. <sup>(1)</sup>

## **CAPITULO III. METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN**

### **3.1 Tipo y Diseño General del Estudio**

Este estudio se llevó a cabo mediante investigación de tipo cuantitativa descriptiva de corte transversal, a través de una recopilación retrospectiva y analítica de datos en Hoja de Registro y Vigilancia de las Anomalías Congénitas de todo recién nacido vivo con malformaciones congénitas, nacidos en el Hospital Nuestra Señora de Fátima, Cojutepeque, en el periodo de enero del 2019 a diciembre del 2023.

### **3.2 Población de Estudio**

En esta investigación se tomó como población de estudio a todo recién nacido vivo de cualquier edad gestacional, peso, sexo; que presentó malformaciones congénitas, atendidos en Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima Cojutepeque durante el periodo de enero 2019 a diciembre del año 2023.

### **3.3 Descripción de la población de estudio**

#### **3.3.1 Criterios de inclusión**

- Recién Nacido atendido en HNNSF Cojutepeque.
- Recién nacido atendidos en periodo Enero 2019 a Diciembre 2023.
- Recién nacido vivo periodo Enero 2019 a Diciembre 2023.
- Recién nacido de cualquier peso, sexo y edad gestacional.
- Recién nacidos que presenten alguna malformación congénita visible al nacimiento.

### 3.3.2 Criterios de exclusión

- Recién nacidos no atendidos en HNNSF Cojutepeque
- Recién nacidos atendidos fuera del periodo Enero 2018 a Diciembre 2022
- Recién nacidos fallecidos anteparto periodo Enero 2018 a Diciembre 2022
- Recién nacidos que no presenten malformación congénita visible al nacimiento

### 3.3.3 Método de muestreo

Se realizó el estudio con el 100% de los casos y expedientes de recién nacidos que cumplieron los criterios de inclusión para el estudio.

### 3.3.4 Calculo del tamaño de la muestra

De todo recién nacido en el periodo de Enero 2019 a Diciembre 2023, se seleccionaron a aquellos que nacieron vivos, de cualquier edad gestacional, peso o sexo; que presentaron alguna malformación congénita al momento de nacimiento y que fueron atendidos en HNNSF Cojutepeque.

### 3.4 Método de Recogida de Datos

La información se obtuvo a través de la tabulación de ítems de hoja de registro y vigilancia de las malformaciones congénitas de MINSAL, de recién nacidos vivos atendidos en Hospital Nacional “Nuestra Señora de Fátima” Cojutepeque durante el periodo de enero 2019 a diciembre del año 2023.

### 3.5 Variables

Variable Dependiente: Malformaciones congénitas

Dimensiones: mayores, menores, externas y visibles

Indicadores: malformaciones cutáneas, esqueléticas, musculares, anexos, abdominales, sistema nervioso central

Variable Independiente: Factores de riesgo asociados

Dimensiones: sociodemográficas, genéticas, atención natal, evaluación intrauterina y extrauterina.

Indicadores: edad de progenitores, consanguinidad, área geográfica, nivel escolar, sustancias nocivas, ingesta de micronutrientes, diagnóstico por imágenes o examen físico.

### 3.6 Entrada y gestión informática

Se digitaron datos recolectados mediante instrumento estadístico a través de programas informáticos Excel, Word, Power Point para representación de datos, digitados por investigador.

### 4. Limitaciones y sesgos del estudio

Se evidenció la dificultad de hoja de registro y vigilancia de malformaciones congénitas con datos incompletos, espacios vacíos, datos poco confiables, letra poco legible.

Posible sesgo en la identificación temprana de las malformaciones congénitas, por falta de habilidad del clínico para diagnosticar o identificar.

No registro de todas las malformaciones congénitas.

Codificación incorrecta según CIE 10

### 5. Consideraciones éticas

La presente investigación no requirió consentimiento informado. Al ser una investigación descriptiva y retrospectiva en la revisión de expedientes clínicos, se obtuvo el consentimiento para el acceso de la información a través del comité de ética del Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima, Cojutepeque.

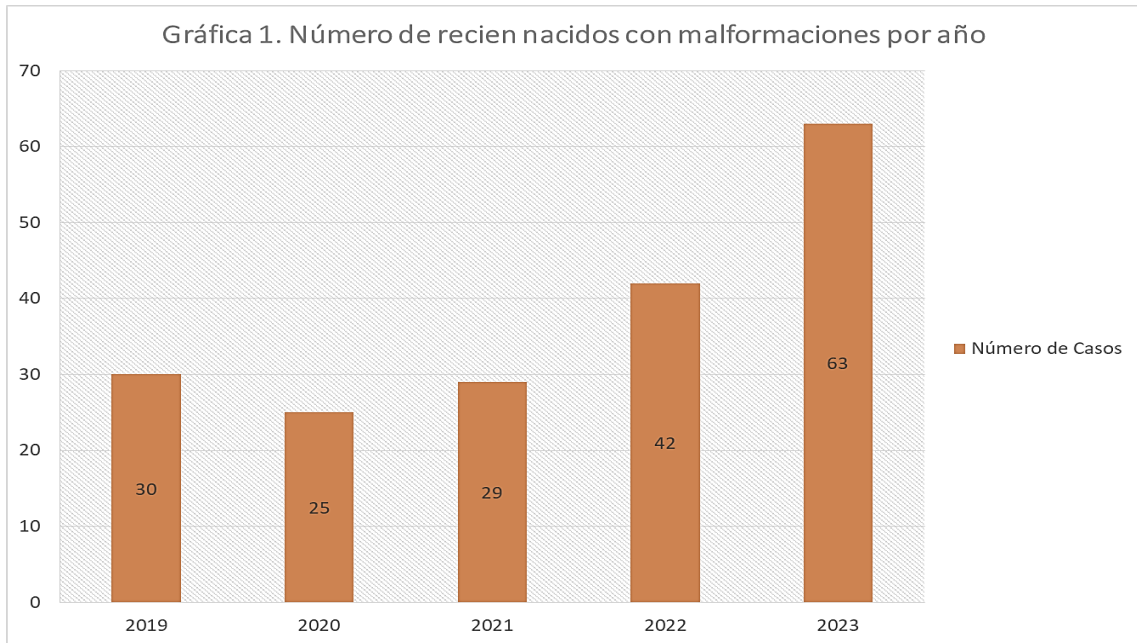
Accediendo a las hojas de forma física y revisando y tabulando según objetivos de la investigación.

#### 6. Organización del estudio

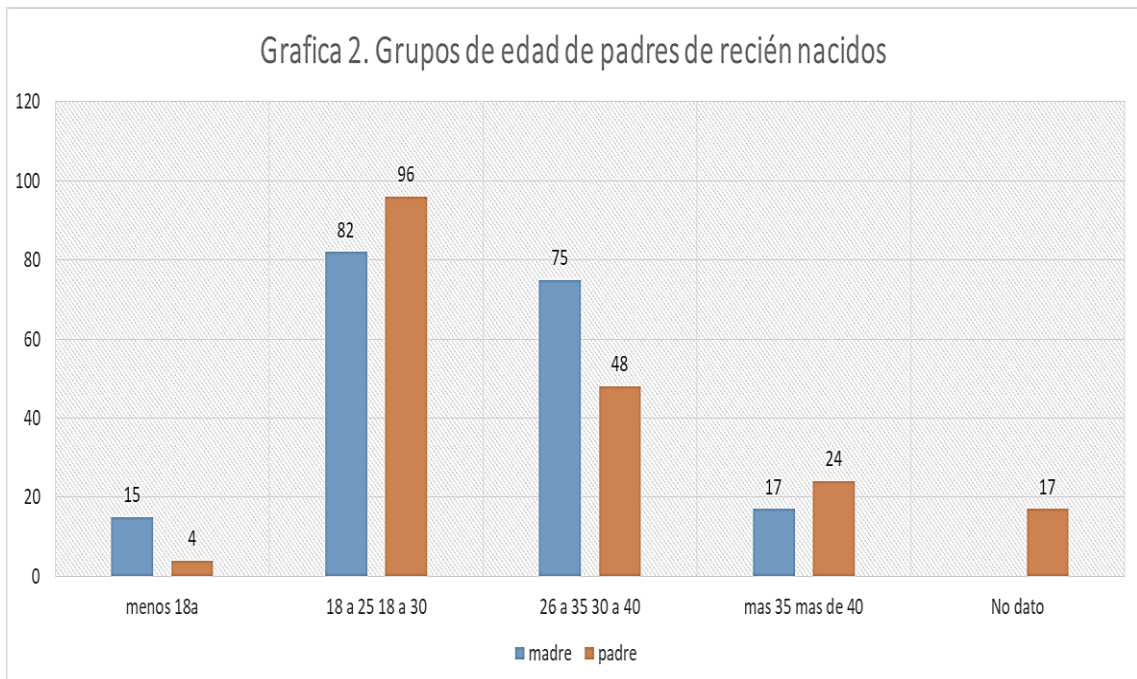
Se accedió al comité de ética del Hospital Nacional de Cojutepeque y dirección correspondiente, para tener consentimiento de hojas en físico de expedientes en el departamento de epidemiología de dicho centro.

## CAPITULO IV: ANALISIS DE LA INFORMACIÓN

### 4.1 Resultados

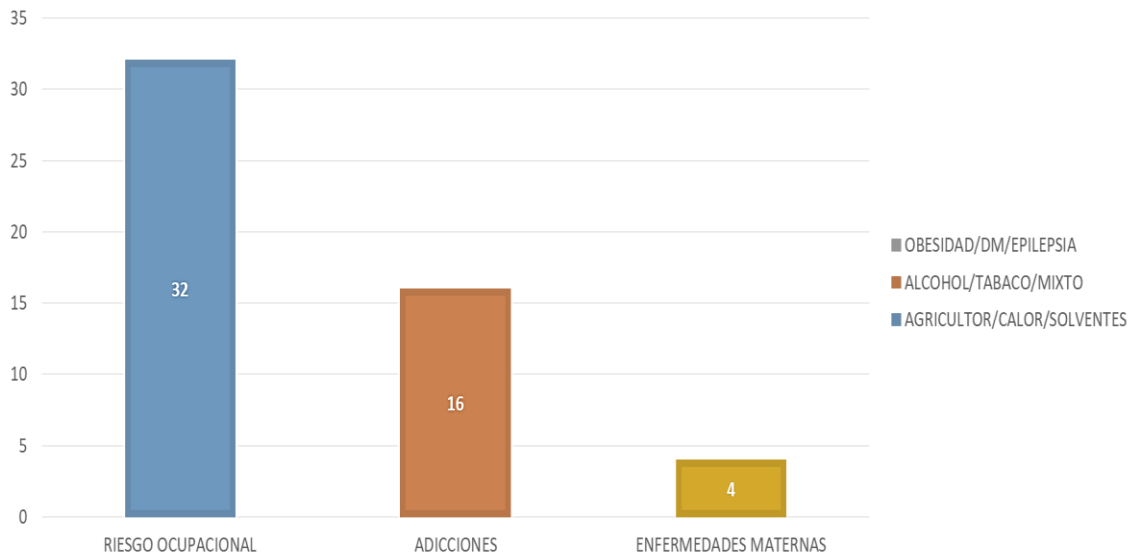


Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas



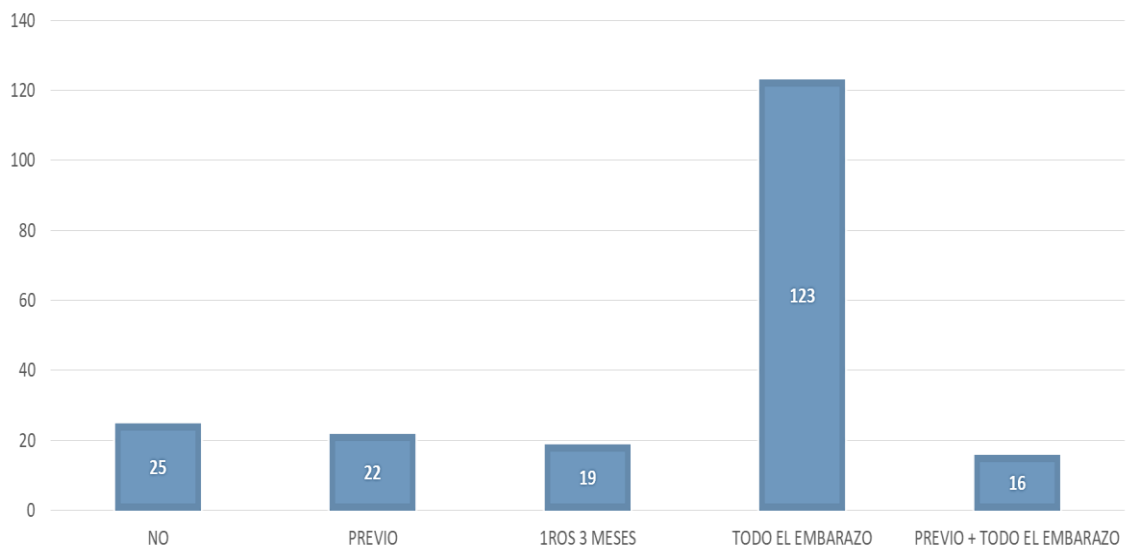
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

**Gráfica 3. Factores de riesgo de padres asociados a malformaciones congénitas**



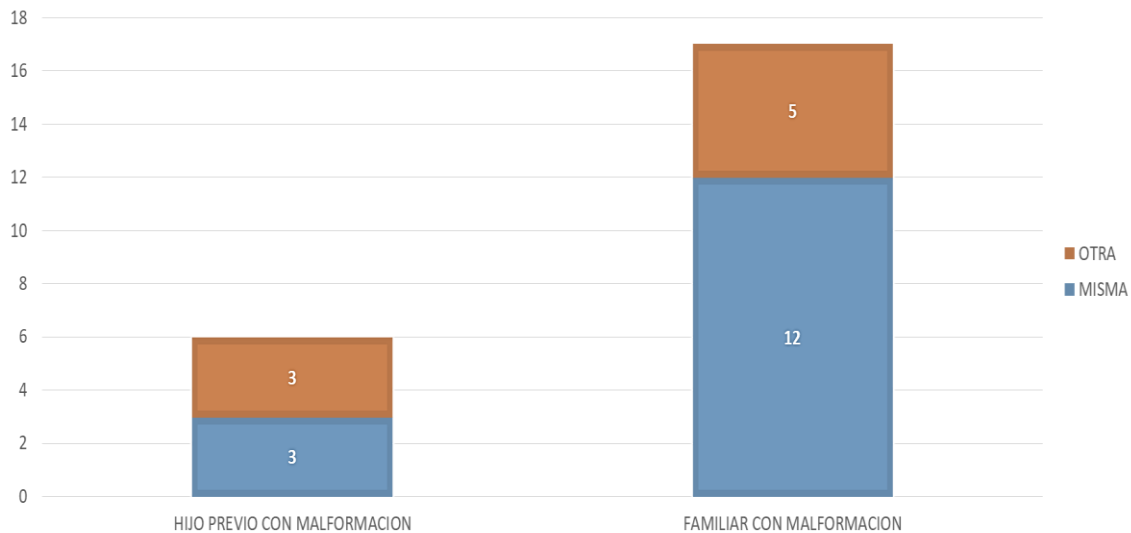
**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

**Gráfica 4. Periodos de ingesta de micronutrientes**



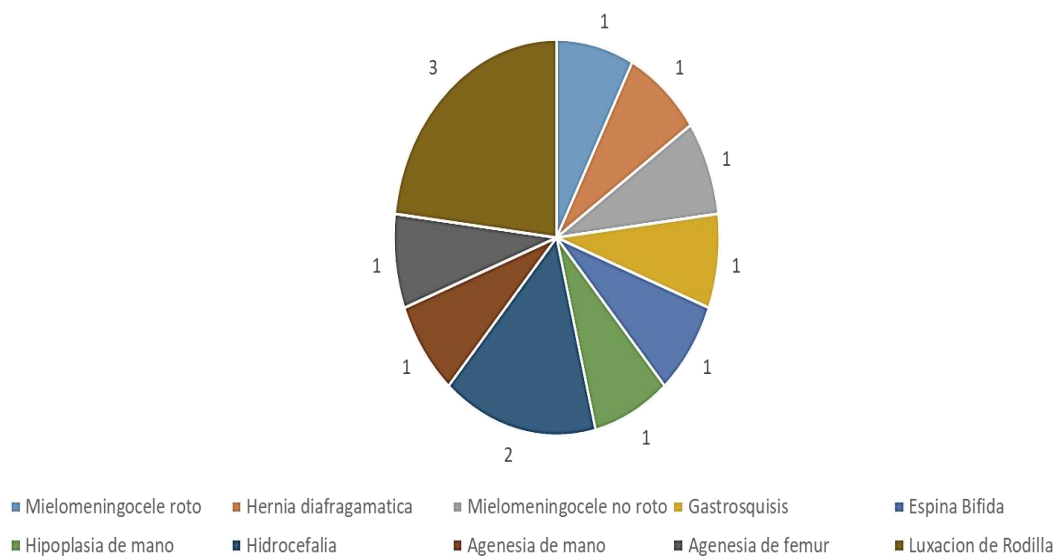
**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

Gráfico 5. Factores de riesgo hereditarios



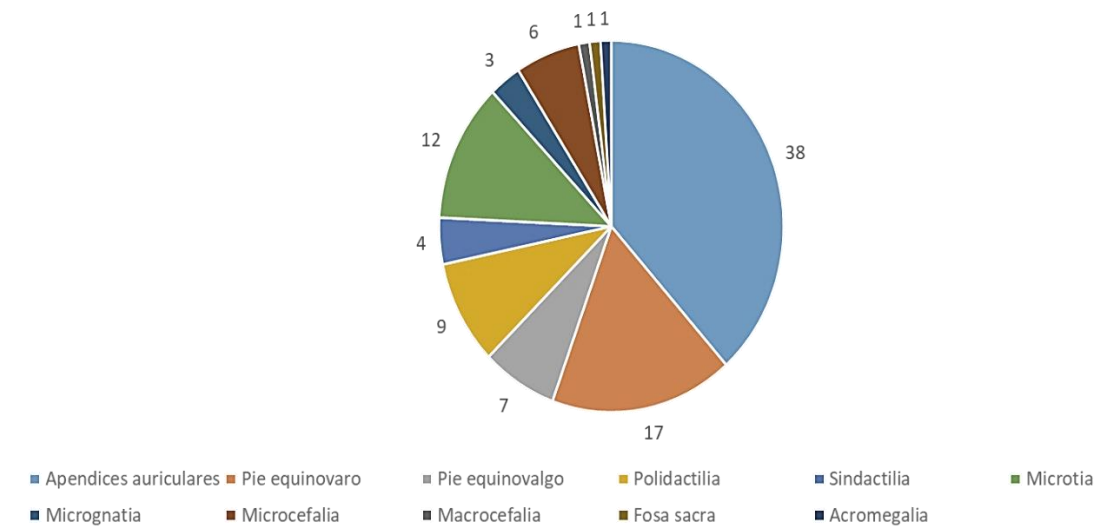
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

Gráfico 6. Casos de malformaciones congénitas mayores



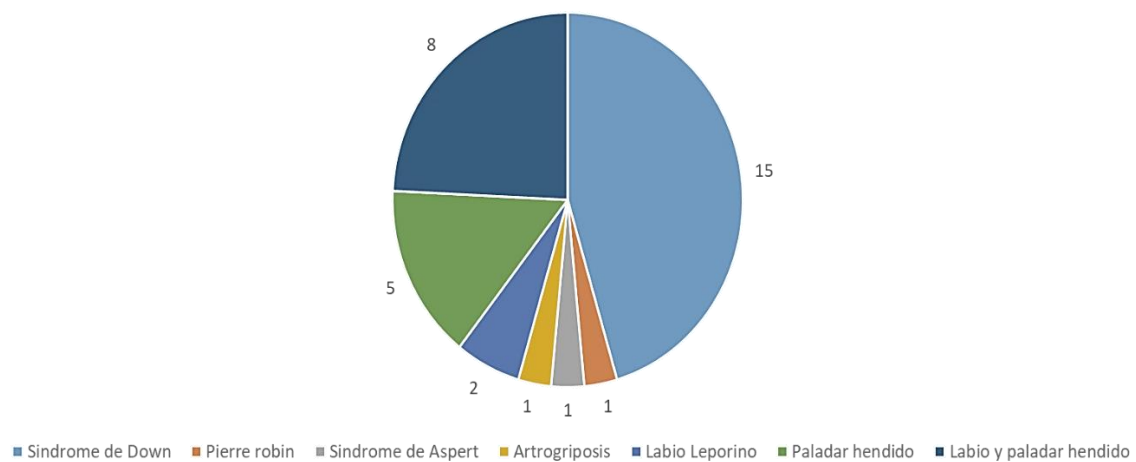
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

Gráfica 7. Casos de malformaciones congénitas menores



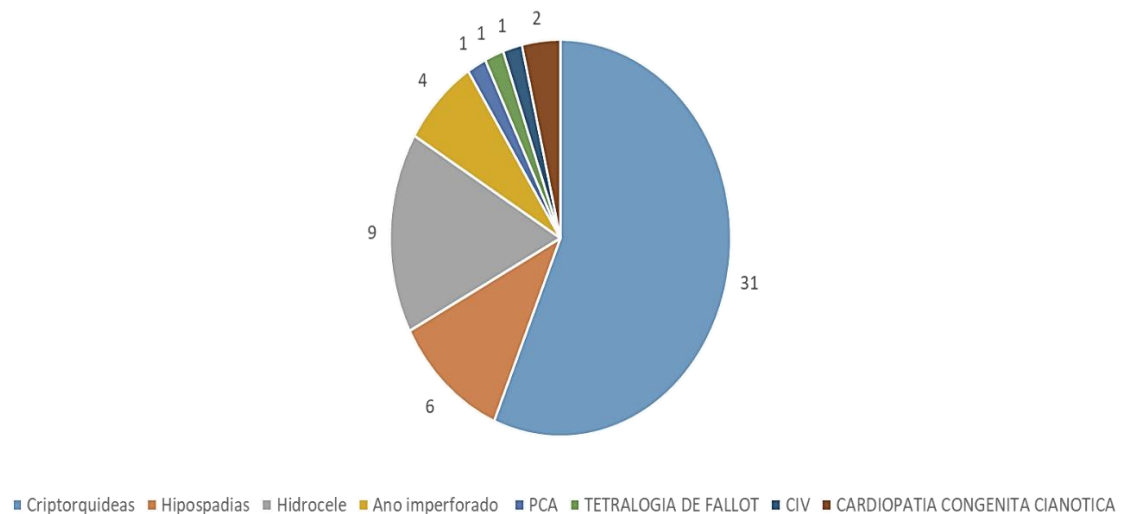
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

Gráfica 8. Casos de síndromes congénitos



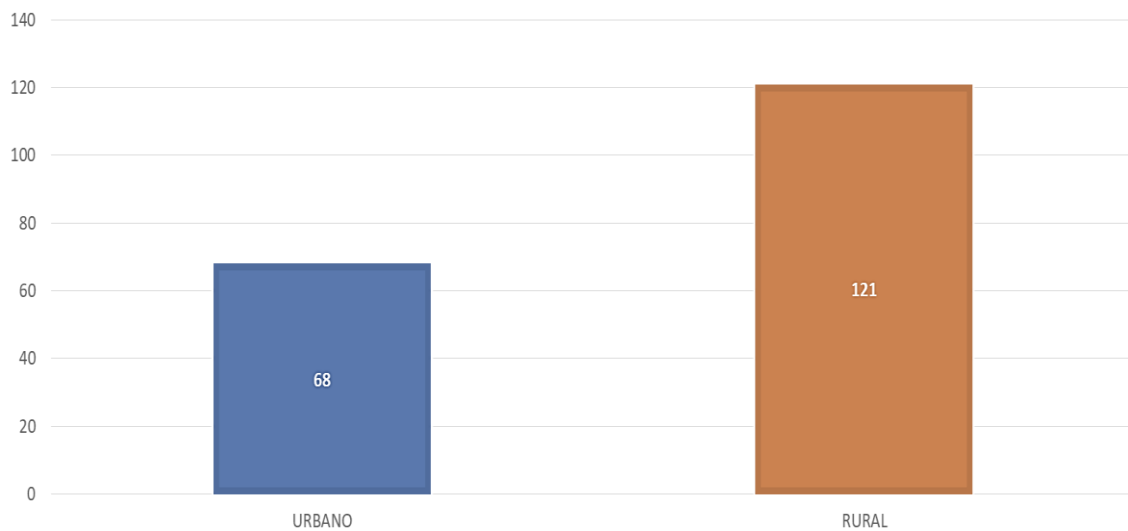
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

Gráfica 9. Casos de malformaciones cardíacas y genitourinarias



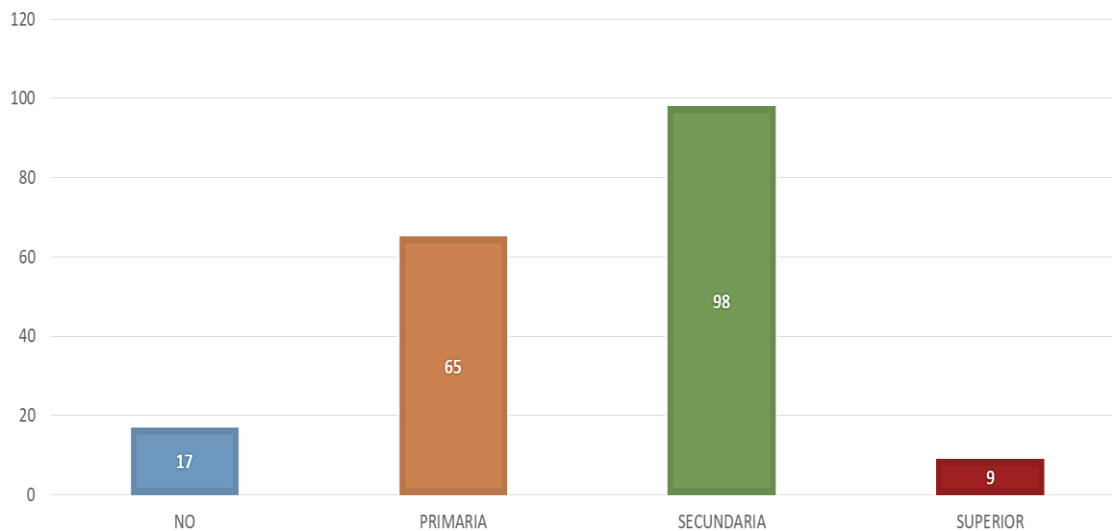
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

Gráfica 10. Factores de riesgo sociodemográficos. Área demográfica



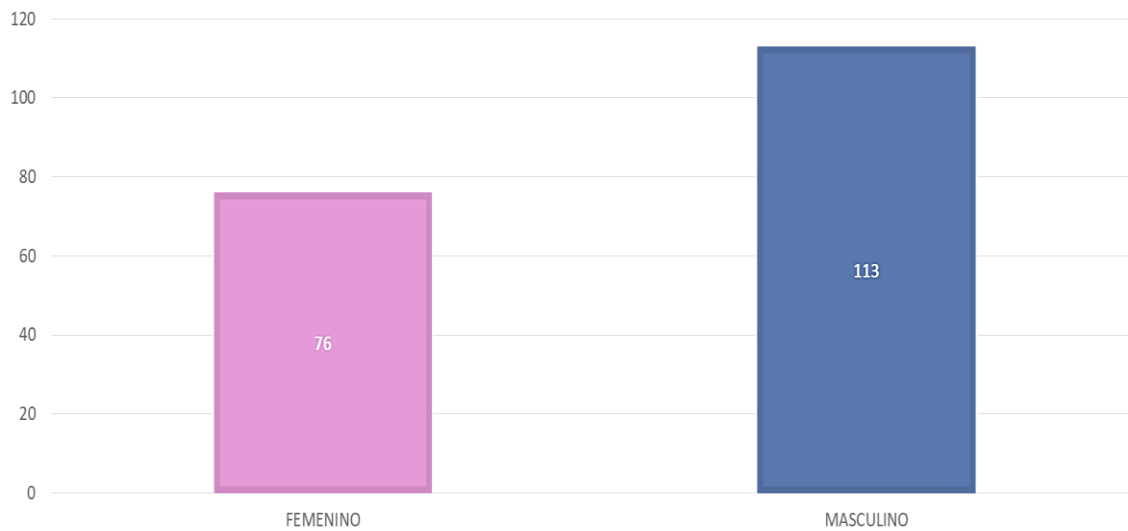
Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas

**Gráfica 11. Factores de riesgo sociodemográficos. Escolaridad materna.**



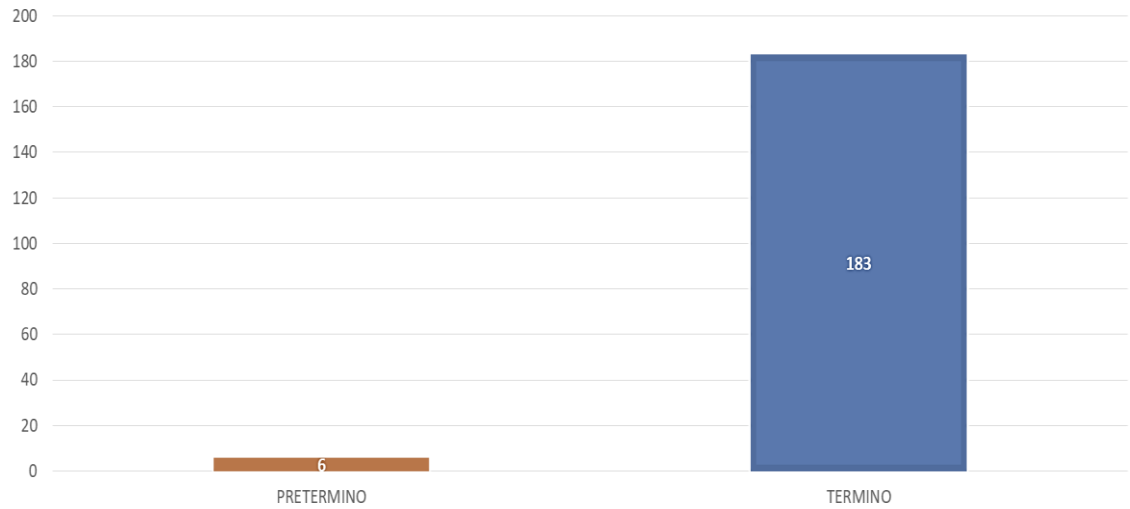
**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

**Gráfica 12. Casos por sexo**



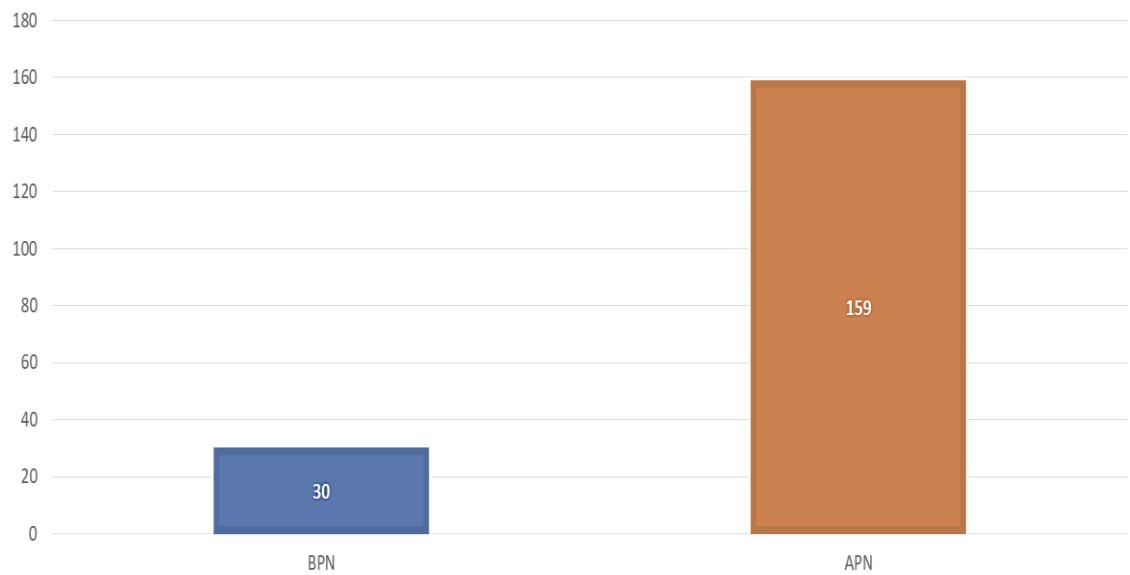
**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

**Gráfico 13. Casos por edad gestacional al nacimiento**

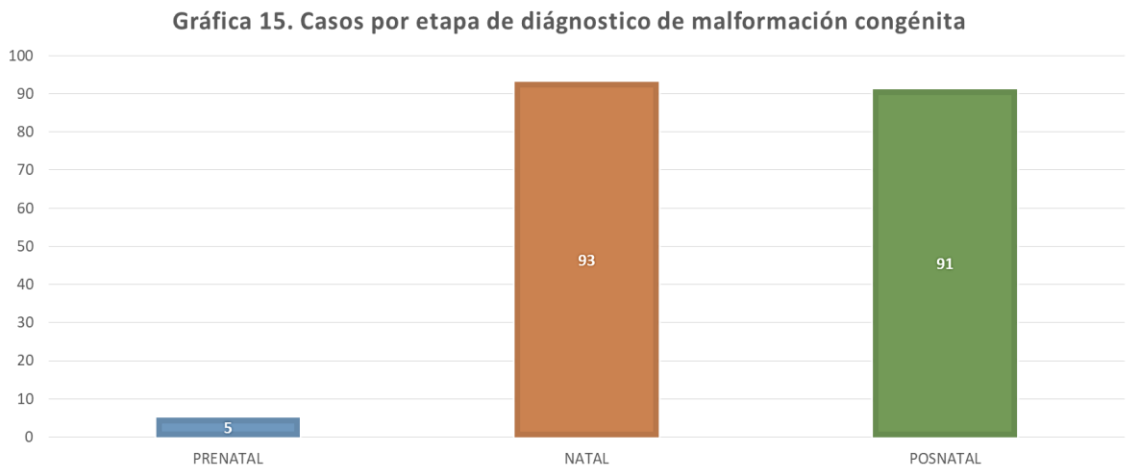


**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

**Gráfica 14. Casos por peso al nacimiento**



**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**



**Fuente: Hoja Filtro de Malformaciones Congénitas**

#### 4.2 Análisis de los Resultados

En el presente estudio se realizó revisión de hojas vigilancia y registro de las malformaciones congénitas de los recién nacidos atendidos en el Hospital Nacional Nuestra Señora de Fátima Cojutepeque, del año 2019 al 2023 encontrando 192 casos de malformaciones congénitas que por criterios de exclusión se descartaron 3 por ser nacidos muertos, quedando un total de 189 casos.

Grafica 1. Número de casos por año. Se observa aumento de progresivo de casos de malformaciones congénitas; de 30 en 2019 a 63 en 2023, adjudicado al nombramiento de hospital escuela formador de especialistas y mayor atención de nacimientos.

Gráfica 2. Se encontraron diferentes factores de riesgo de los cuales las edades de los progenitores juegan un papel importante encontrando que el grupo de edad materna de mayor frecuencia se encuentra entre los 18<sup>a</sup> y 25<sup>a</sup> representado casi la mitad de los casos y en la edad paterna en el grupo de 18<sup>a</sup> a 30<sup>a</sup> siendo la mitad de los casos, que son las edades de mayor fertilidad y producción laboral. Es de destacar que las edades menores de 18<sup>a</sup>, mayores de 35<sup>a</sup> materna y de

40ª paterna presentaron los casos de anomalías mayores y de síndromes coincidiendo con la bibliografía.

Gráfica 3. Se identificaron factores como las adicciones tabaquismo y etilismo que solo representan un mínimo porcentaje. Riesgos ocupacionales en menor porcentaje y como principal la exposición a los agroquímicos. Las enfermedades maternas solo representaron casos aislados, dentro de ellas obesidad, diabetes no clasificada, epilepsia.

Gráfica 4. Ingesta de micronutrientes. Al indagar la ingesta de micronutrientes la mayoría de las pacientes los uso durante todo el embarazo y una mínima cantidad no tuvo ingesta en ningún periodo del embarazo, no pudiendo relacionar directamente la aparición de las malformaciones congénitas con la falta de ingesta de estos. Destacando que estos previenen defectos de tubo neural, que son los casos que se encontraron en menor porcentaje.

Gráfica 5. En cuanto a los factores hereditarios no se encontró mayor influencia, ya que la mayoría no describe hijos previos que presenten anomalías, porcentaje que aumenta ligeramente a los antecedentes familiares y de estos la mitad de los casos presentaron la misma anomalía y el resto otras anomalías no relacionadas.

Grafica 6, 7, 8 y 9. Se identificaron múltiples malformaciones congénitas, desde síndromes, malformaciones mayores y menores; de las cuales las malformaciones menores representan el mayor porcentaje y las malformaciones mayores en casos aislados. Cabe aclarar que algunos recién nacidos presentaron más de una malformación. Al agrupar por sistemas las malformaciones musculo esqueléticas, cutáneas oticas y las genitourinarias representan la mayor parte de los casos. Según la bibliografía las cardiopatías congénitas son las más frecuentes en este estudio no se puede comprobar ya que no se cuenta con un método diagnóstico temprano.

Gráfica 10. Dentro de los factores sociodemográficos se destaca que la mayoría de los casos tienen un domicilio rural, siendo de menor acceso a los servicios de salud y a condiciones dignas de alimentación y otras prestaciones para un embarazo pleno.

Gráfica 11. En cuanto a la escolaridad materna cabe resaltar que la mayor parte de las pacientes tiene un grado académico lo que se traduciría a una capacidad intelectual o de comprensión mayor para identificar o seguir indicaciones, y conocer el entorno que viven y los factores a los cuales están expuestas.

Gráfica 12. En cuanto a los datos del recién nacido la preponderancia en el sexo masculino coincidiendo con algunos estudios citados en esta investigación. No se reportó sexo indeterminado.

Gráfica 13. La gran mayoría de los casos fueron de edad gestacional de término entre las 37 a 41 semanas, siendo más fácil identificar anomalías al nacer y dando más oportunidad a la identificación prenatal mediante el ultrasonido. No se reportaron posttermino.

Gráfica 14. Siendo el mayor porcentaje de recién nacido de término coincide con un peso adecuado al nacer. No se reportan macrosomicos ni muy bajo peso al nacer.

Gráfica 15. Las etapas del diagnóstico de la malformación representan en su mayoría posterior al nacimiento y pequeña proporción prenatal, llama atención en algunas malformaciones que son identificables desde el primer contacto con el recién nacido que no fueron diagnosticada en las primeras 24h. Falta de diagnóstico prenatal por medio de los ultrasonidos obstétricos.

Cabe resaltar que se verifico el llenado completo y correcto de la hoja de malformaciones congénitas, encontrando solo el 24,3% correcta. El resto de hojas se encontraron con datos incompletos.

## CAPITULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

### 5.1 Conclusiones

- Se identificaron múltiples factores de riesgo asociados a las malformaciones congénitas dentro de los cuales se destaca la edad materna menor de 18ª y mayor a 35ª asociada con síndrome de down y malformaciones mayores. Destaca el grupo de madres entre los 18ª a 25ª con un 43.3% y en padres el grupo de 18ª a 30ª con un 50.8% de los casos, encontrándose entre las etapas de mayor fertilidad y productividad económica. Se encontró un pequeño grupo de otros factores como adicciones alcoholismo, tabaquismo; enfermedades maternas diabetes, epilepsia, obesidad; riesgos laborales paternos en los cuales destaca la exposición a agroquímicos, que representan en menos del 10% de los casos no teniendo relación directa. La falta de ingesta de micronutrientes no tuvo mayor influencia en la aparición de malformaciones congénitas, ya que el 86% de las pacientes tuvo ingesta de micronutrientes en alguna etapa del embarazo, de estas el 65% los tomó durante todo el embarazo. Dentro de los factores hereditarios madres con hijos previos con malformaciones solo se presentaron 6 casos, de los cuales 3 presentaron la misma malformación y los demás otra malformación. El porcentaje aumenta con las familiares que presentaron malformaciones que fueron 17 casos, y de ellos 12 presentaron la misma malformación.
- Se encontraron 36 malformaciones congénitas, desde síndromes, malformaciones mayores y menores. Cabe aclarar que algunos recién nacidos presentaron más de una malformación. De estas los apéndices preauriculares 38 casos representando el mayor número de caso, seguido de las criptorquidias con 31 casos, en 3er lugar el pie equinovaro con 17 casos y el síndrome de Down 15 casos. Al agrupar por sistemas las

malformaciones musculoesqueléticas, cutáneas, oícas y las genitourinarias representan la mayor parte de los casos. Según la bibliografía las cardiopatías congénitas son las más frecuentes en este estudio no se puede comprobar ya que no se cuenta con un método diagnóstico temprano. En casos aislados, representando un pequeño porcentaje se identificaron malformaciones mayores como mielomeningocele roto, hernia diafragmática, gastrosquisis. Dentro de los síndromes cromosómicos destaca el diagnóstico o sospecha de la trisomía 21 en 15 recién nacidos.

- Los factores sociodemográficos encontrados área geográfica, predominando la procedencia rural con el 64% de los casos. El nivel académico materno destacó el nivel secundario, resaltando que el 91% de las madres tuvieron algún nivel académico.
- El 59.7% de los casos de malformaciones se presentaron en el sexo masculino. Siendo el 96.8% de las malformaciones en recién nacidos de término en contraste al 3.2% en recién nacido pretermino tardío de las 34 a las 36 semanas. Dentro del peso al nacer el 84.1% obtuvieron un peso adecuado catalogado entre 2,500gr a 4000gr y solo el 15.9% presentó bajo peso al nacer de 1500gr a menor de 2,500gr. En cuanto a la etapa diagnóstica de las malformaciones solo el 2.6% se reportaron prenatal, el 49.3% fueron en la etapa natal y 48.1% en etapa posnatal, destacando el retraso de algunas malformaciones que pudieron ser identificadas en las primeras 24h de vida.

## 5.2 Recomendaciones

- Orientar al personal de primer nivel de atención a indagar los factores de riesgo para malformaciones congénitas durante las evaluaciones preconcepcionales y concepcionales, para referencia oportuna a clínica de alto riesgo reproductivo.
- Desarrollar capacitaciones sobre el correcto llenado de la Hoja de registro y vigilancia de las anomalías congénitas, así como el diagnóstico según clasificación internacional de enfermedades CIE-10.
- Formación constante en la identificación de malformaciones congénitas en el personal que está en atención directa de los recién nacidos, para identificar tempranamente y así no retrasar el diagnóstico y manejo oportuno.
- Garantizar que se realicen; a padre y madres que desean un embarazo, pruebas de laboratorio, identificación de riesgos laborales y adicciones.
- Verificar que la mujer en edad fértil reciba una atención preconcepcional para evaluación médica, estudios de laboratorio y suplemento de micronutrientes.
- Formar profesionales obstétricos; clínica y ultrasonográficamente, en la identificación prenatal de las anomalías congénitas.

## **FUENTES DE INFORMACIÓN:**

1. Tricia Lacy Gomella. Gomellas Neonatology, Management, Procedures, On-Call Problems, Diseases, and Drugs. 8ª Edition. Mc Graw Hill.
2. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Centro de Investigación sobre Anomalías Congenias (CIAC ECEMC) Servicios de Información Telefónica (SITTE y SITE), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España. 2010. ELSEVIER.
3. Organización Mundial para la Salud (OMS), Centro para el control y prevención de las enfermedades (CDC). Vigilancia de anomalías congénitas. Manual de referencia rápida de anomalías congénitas e infecciones seleccionadas. 2022.
4. Factores asociados al desarrollo de anomalías congénitas en la población neonatal atendida en un hospital de alta complejidad en Colombia: estudio de casos y controles. Revista chilena de obstetricia y ginecología. vol.86 no.3 Santiago jun. 2021.
5. Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas. Revista chilena obstetricia y ginecología. vol.85 no.4 Santiago ago. 2020.
6. Fonseca C, R. (2018). Malformaciones congénitas: Nuevos desafíos para la Salud Pública. Sociedad Paraguaya de Pediatría (Asunción), 45(1), 5-7.
7. Principales causas de las malformaciones congénitas. Centro Nacional de Investigaciones Científicas. Biocubafarma. La Habana, Cuba. 2023.
8. ML Martínez- friasa b,c. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Centro de investigación sobre anomalías congénitas (CIAC ECEMC). Instito de salud Carlos III Madrid, España. 2020.
9. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales. Colegio Orvalle, Universidad de Navarra, España. Febrero 2018

10. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Dres. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez. Alojamiento Conjunto Madre-Hijo. Departamento de Pediatría. Hospital Británico. Montevideo. Uruguay. 2006
11. Vivian Rosa Vázquez Martínez. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Universidad de Ciencias Médicas, Cienfuegos, cienfuegos, Cuba. Medisur vol.12 no.1 Cienfuegos feb. 2014.
12. Giraldo-Villegas E, Jaimes-Montaña IC. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. MedUNAB [Internet]. 2022;25(2):193-204.
13. Pineda Monge, A., Tepán Lema, M., Novillo Fernández, K., Bravo Parra, D., & Córdova Neira, F. (2019). Malformaciones congénitas en recién nacidos. *Ateneo*, 19(1), 13-26.
14. Valdés, Y., Sánchez, E., y Fuentes, S. (2018). Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos. *Correo científico médico*, 22(4), 652-666.
15. Rojas, M. & Walker, L. (2012). Congenital Malformations: General and genetic aspects. *International journal of morphology*, 30(4), 1256-1265.
16. Abbey, M. & Kua, P. (2022) Environmental pollution as a causative factor of birth defects in the Niger Delta area of Nigeria. *Journal of dental and medical sciences*, 21(2), 15-21.
17. Kurita, H., Motoki, N., Inaba, Y., Misawa, Y., Ohira, S., Kanai, M., Tsukahara, T., & Nomiyama, T. (2021). Maternal alcohol consumption and risk of offspring with congenital malformation: The Japan Environment and Children's Study. *Pediatric research*, 90(2), 479-486.
18. Gonzales, K. L., Famula, T. R., Feng, L. C., Power, H. M. N., & Bullis, J. M. (2021). Folic acid supplementation does not decrease stillbirths and congenital malformations in a guide dog colony. *The journal of small animal practice*, 62(4), 286-292.

## **ANEXOS**

### A. Cronograma de Actividades

Actividad / Fecha	Jun-jul 2022	Ago – Nov 2022	Enero-junio 2023	Julio – nov 2023	Enero-Jun 2024	Jul – Oct 2024	Nov 2024
Búsqueda de tema							
Elaboración de perfil de investigación							
Elaboración de protocolo							
Aprobación de comité de ética							
Recolección de datos							
Análisis de datos							
Elaboración de informe final							
Defensa de trabajo de trabajo final							

B. Presupuesto

<b>Recurso</b>	<b>Cantidad</b>	<b>Costo</b>
Impresiones	-	\$20
Anillado/empastado	3	\$40
Computadora	1	\$500
Papel bond	1 resma	\$5
Viáticos	-	\$100
Internet	-	\$30
Horas investigador	-	\$5,000
<b>TOTAL</b>		<b>\$5,605</b>

C. Formulario de recolección de datos

**HOJA FILTRO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

**Datos Generales:**

Número de expediente: \_\_\_\_\_ Fecha de llenado: \_\_\_\_\_

**Antecedentes Familiares:**

Edad Materna: menor de 18ª: \_\_\_ 18ª a 25ª: \_\_\_ 26ª a 35ª: \_\_\_ mayor de 35ª: \_\_\_

Edad Paterna: menor de 18ª: \_\_\_ 18ª a 30ª: \_\_\_ 31ª a 40ª: \_\_\_ mayor de 40ª: \_\_\_

Ocupación materna o Paterna de Riesgo: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Adicciones Paternas o Maternas: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Enfermedad materna o Paterna: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Enfermedad materna: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Exposición a fármacos en embarazo: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Embarazos previos: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuántos?: \_\_\_\_\_ Abortos: \_\_\_\_\_

Hijos previos con anomalías: \_\_\_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Familiares con anomalías: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_\_\_

Parentesco familiar entre padres: Si: \_\_\_ No: \_\_\_ ¿Cuál?: \_\_\_

**Antecedentes Socioeconómicos:**

Área Geográfica: Rural: \_\_\_ Urbana: \_\_\_

Escolaridad materna: Ninguna: \_\_\_ Primaria: \_\_\_ Secundaria: \_\_\_ Superior: \_\_\_

**Antecedentes obstétricos:**

Ingesta de micronutrientes: No: \_\_\_ Pre emb: \_\_\_ 1er trimestre: \_\_\_ Todo emb: \_\_\_

Sexo recién nacido: Masculino: \_\_\_ Femenino: \_\_\_ Indeterminado: \_\_\_

Edad Gestacional: Pre termino: \_\_\_ Termino: \_\_\_ Pos termino: \_\_\_

Peso al nacer: MBP: \_\_\_ BPN: \_\_\_ APN: \_\_\_ MACROSOMIA: \_\_\_

Etapas del Diagnóstico: Prenatal: \_\_\_ Natal: \_\_\_ Posnatal: \_\_\_

Anomalía congénita notificada: \_\_\_\_\_