

UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD DE MEDICINA
POSGRADO DE ESPECIALIDADES MEDICAS



PERFIL CLÍNICO Y EPIDEMIOLÓGICO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES
EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE LA MUJER
DURANTE EL PERIODO ENERO 2023 A DICIEMBRE 2024.

PRESENTADO POR:

DRA. MEYBELL SCARLETH MARIN TELLEZ.

PARA OPTAR AL TÍTULO DE:

ESPECIALIDAD MEDICA EN MEDICINA NEONATAL

ASESOR TEMÁTICO:

DRA. EVELYN AZUCENA TEJADA GOMEZ.

CIUDAD UNIVERSITARIA, " DR FABIO CASTILLO FIGUEROA" , EL SALVADOR
DICIEMBRE, 2025.

AUTORIDADES DE LA UNIVERSIDAD

Rector:

MsC. Juan Rosa Quintanilla.

Vicerrectora Académica:

Dra. Evelyn Beatriz Farfán Mata.

Vicerrector Administrativo:

M.Sc. Roger Armando Arias Alvarado.

Secretario/a General:

Lic. Pedro Rosalío Escobar Castaneda

AUTORIDADES DE LA FACULTAD

Decano:

Dr. Saúl Díaz Peña.

Vicedecano:

Dr. C Franklin Arnulfo Méndez Durán.

Secretario:

Dr. C Roberto Hernández

INDICE

Tabla de contenido

1- RESUMEN	5
2- INTRODUCCIÓN	9
3- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	11
4- JUSTIFICACION	12
5- ANTECEDENTES DEL PROBLEMA	13
6- OBJETIVOS	15
OBJETIVO GENERAL	15
OBJETIVOS ESPECIFICOS	15
7- METODOLOGIA	16
TIPO DE INVESTIGACIÓN	16
PERIODO DE INVESTIGACIÓN	16
UNIVERSO.....	16
MUESTRA.....	16
CRITERIOS DE INCLUSIÓN	16
CRITERIOS DE EXCLUSION	16
8- LIMITANTES	16
9- RESULTADOS	17
10- ANALISIS DE RESULTADOS	26
11- CONCLUSIONES	28
12- BIBLIOGRAFIA	29
13- ANEXOS	32

1- RESUMEN

Las anomalías congénitas son defectos del desarrollo relacionadas con alteraciones genéticas, cromosómicas o fallas graves en las embriogénesis relativamente frecuentes con alto impacto en morbilidad y mortalidad en neonatos en las Américas y El Salvador. El objetivo principal del estudio es reportar la frecuencia, perfil clínico epidemiológico y los factores de riesgo asociados con anomalías congénitas mayores no cardíacas incompatibles con la vida de neonatos nacidos en el Hospital Nacional de la Mujer entre 2023 a 2024. **Métodos:** Realizamos un estudio retrospectivo con todos los recién nacidos consecutivamente atendidos en el periodo de estudio, describiendo variables demográficas y clínicas de madres y neonatos, con frecuencias absolutas y relativas, comparando variables categóricas con prueba Chi cuadrada y medias con prueba t de Student o ANOVA. **Resultados:** Hubo 12,126 nacimientos entre 2023 y 2024 de los cuales 516 presentaron alguna anomalía congénita (prevalencia 4.2%). La frecuencia de anomalías congénitas mayores incompatibles con la vida fue del 12.9% y las tres más frecuentes fueron anencefalia (29.9%), síndrome de Edwards (20.9%) y holoprosencefalia (17.9%). Las madres de los neonatos fueron jóvenes (edad media 28.9 años), de procedencia urbana, con baja escolaridad, sin uso prenatal de ácido fólico y comorbilidades como Hipertensión (13.6%), Diabetes (12.1%) y Asma (4.5%). Los factores de riesgo maternos asociados con algunos tipos específicos de anomalías: No uso de ácido fólico prenatal con anencefalia (85% vs 15%, $p=0.05$); hipertensión con síndrome Patau (55.6% vs 44.4%, $p=0.04$) y aborto previo con síndrome Edward (21.4% vs 10%, $p=0.04$). Los recién nacidos fueron pretérminos (edad gestacional media 35.5 semanas), de bajo peso al nacer (peso medio 2,125 gramos), predominantemente femeninos (61.3%), con alta mortalidad (72.7%) y estancia hospitalaria (media 12 días). La mortalidad se asoció con baja edad gestacional (34.9 vs 37 semanas, $p=0.04$), bajo peso al nacer (1,925.5 vs 2,638.3 gramos, $p<0.01$), primigesta (35% vs 20%, $p=0.04$) y malformaciones específicas como anencefalia (100% vs 0%, $p=0.01$) y síndrome Edwards (20% vs 1.5%, $p=0.05$). **Conclusiones:** Las anomalías congénitas no cardíacas incompatibles con la vida fueron frecuentes en el Hospital Nacional de la Mujer entre 2023 y 2024, siendo las anomalías del sistema nervioso central las más frecuentes,

asociadas con bajo uso de ácido fólico prenatal, comorbilidades maternas y abortos previos; además fueron asociadas con alta mortalidad y estancia hospitalaria.

Palabras claves: anomalías congénitas, malformaciones congénitas, defecto en el desarrollo embrionario, defectos congénitos, anomalías estructurales, anomalías funcionales.

ABSTRACT

The aim of the present study was to report the frequency, clinical-epidemiologic profile and risk factors associated with non-cardiac major congenital malformations incompatible with life in Hospital Nacional de la Mujer between 2023 to 2024. Methods: We did a retrospective analysis with all newborns attended in the period of study that born with a major congenital malformation incompatible with life, describing demographic and clinical variables of mothers and neonates using absolute and relatives frequencies and compare categorical variable with Chi square test and to compare media we used t-student test or ANOVA for comparisons of two or more groups. Results: We reported a total of 12,126 births between 2023 to 2024 of which 516 presented any congenital malformation (prevalence 4.2%). The frequency of major congenital malformations incompatible with life was 12.9% and the three more frequent were anencephaly (29.9%), Edwards syndrome (20.9%) and holoprosencephaly (17.9%). Mothers of newborns with these malformations were predominant young (median age 28.9 years, SD 7.3), urban provenance, with low scholarship, no use of prophylactic folic acid and with comorbidities like Hypertension (13.6%), Diabetes (12.1%) and Asthma (4.5%). We found maternal risk factor associated with specific type of major congenital malformations incompatible with life: No use of folic acid associated with anencephaly (85% vs 15%, $p=0.05$); hypertension associated with Patau syndrome (55.6% vs 44.4%, $p=0.04$) and previous abortion associated with Edwards syndrome (21.4% vs 10%, $p=0.04$). The newborns with these congenital malformations were preterm (median gestational age 35.5 weeks) and low birth weighted (median weight 2,125 grams), predominantly females (61.3%), with high hospital mortality (72.7%) and long hospital stay (median 12 days). Mortality was associated with low gestational age (34.9 vs 37 weeks, $p=0.04$), low birth weight (1,925.5 vs 2,638.3 grams, $p<0.01$), being primigravida (35% vs 20%, $p=0.04$) and with specific malformations like anencephaly (100% vs 0%, $p=0.01$) and Edwards syndrome (20% vs 1.5%, $p=0.05$). Conclusions: Major congenital malformations incompatible with life were very frequent in Hospital Nacional de la Mujer between 2023 to 2024 being the neurocranial malformations the most frequent, associated with low use of prenatal folic acid, maternal comorbidities and previous abortion and linked to high hospital stay and mortality.

Keywords: congenital anomalies, congenital malformations, defect in embryonic development, congenital defects, structural anomalies, functional anomalies.

2- INTRODUCCIÓN

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) las anomalías congénitas son defectos del desarrollo presentes al nacer o con expresión tardía, que pueden manifestarse de forma externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, únicas o múltiples; resultantes de una embriogénesis defectuosa, las anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina se define como una malformación estructural o funcional presente desde el nacimiento que imposibilita la supervivencia del recién nacido, aun con intervención médica o quirúrgica, afectan de manera crítica órganos o sistemas esenciales para la vida, como el sistema nervioso central, cardiovascular o renal y suelen conducir a la muerte intrauterina, durante el parto o en los primeros días de vida. (1). Representan un problema de salud pública por su alto impacto, incidencia y consecuencias para la persona que lo padece, su familia y para la sociedad.

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y aquellos menores de 5 años en las Américas; junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. En el mundo, afectan a 1 de cada 33 recién nacidos y causan 3.2 millones de discapacidades al año (2).

El Salvador ha hecho esfuerzos efectivos para lograr un descenso progresivo en las tasas de mortalidad infantil; sobre todo logrando una gran reducción de la mortalidad por causas infecciosas o perinatales, lo que ha condicionado que la mortalidad por anomalías congénitas sea más notoria, la cual ha ascendido a ser la segunda causa de mortalidad neonatal a nivel nacional (3).

En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución sobre defectos de nacimiento en la que se pidió a todos los Estados miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías congénitas mediante el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia, el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades, el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención así como el fomento de la cooperación internacional (3); lo que permitió la iniciativa del Ministerio de Salud de El Salvador (MINSAL) de llevar un registro sistemático y confiable de los casos

de anomalías congénitas, esto permite analizar la mortalidad de anomalías congénitas dentro de los datos generales de mortalidad tanto a nivel nacional como del Hospital Nacional de la Mujer al aumentar directamente la morbimortalidad neonatal a nivel nacional.

Se ha identificado un incremento en el registro de anomalías congénitas en el país, siendo un grupo de entidades de impacto social, económico y de salud pública que me plantearon la necesidad de estudiarlas, conocer su comportamiento clínico, epidemiológico, sobre todo de las anomalías congénitas mayores, no compatibles con la vida extrauterina y así contribuir al desarrollo del sistema de vigilancia, estrategias de prevención y atención de los individuos afectados.

3- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se estima internacionalmente que cada año nacen de 3% a 5% de niños con anomalías congénitas, considerando el promedio de nacimientos anuales en El Salvador para el 2020 según los últimos datos publicados de OMS, las muertes causadas por anomalías congénitas en el país han llegado a 449 (1,30% de todas las muertes). La tasa de mortalidad por edad es de 5,99 por 100,000 de población y El Salvador ocupa el lugar número 88 en el mundo con diagnóstico de muertes por anomalías congénitas. (1-4)

Muchas de las anomalías congénitas pueden ser prevenidas y tratados en forma exitosa mediante el diagnóstico oportuno y el tratamiento precoz, donde en los casos que no sea posible ofrecer tratamiento, el conocer la prevalencia de estas anomalías congénitas en este hospital nos permitirá continuar programas de cribado sobre las patologías, que proporcionen apoyo y asistencia continua sobre el desarrollo de decisiones conscientes de la madre y la familia que pueden hacer menos traumática el proceso de gestación, teniendo en cuenta las posibles secuelas posnatales o incluso la posibilidad de la incompatibilidad con la vida extrauterina. Por lo que planteo:

¿Cuál es el perfil clínico epidemiológico de las anomalías congénitas mayores en recién nacidos atendidas en el Hospital Nacional de la Mujer durante el periodo 2023 al 2024?

4- JUSTIFICACION

Las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad a largo plazo, también conllevan a una alta carga de morbimortalidad de las unidades hospitalarias de estos países.

Las anomalías congénitas representan un problema de gran importancia en El Salvador, de acuerdo con estadísticas del año 2019 en el Hospital Nacional de la Mujer entre las causas básicas de muerte neonatal están en primer lugar, patologías prevenibles y en segunda instancia las anomalías congénitas, (6-7) por lo que se ha tomado como estrategia la continua actualización de programas sobre los cuidados obstétricos y neonatales, en pro de reducir las tasas de morbilidad y mortalidad perinatales e infantil.

El hospital Nacional de la Mujer, es un hospital de tercer nivel de atención materno fetal, y centro de referencia nacional para todas las unidades hospitalarias a nivel nacional del ministerio de salud, el departamento de neonatología cuenta con 150 camas para la atención de los recién nacidos de alto riesgo referidos de todo el país, se divide en tres áreas de atención : Unidad de Cuidados Intensivo (UCIN) total camas 40, Cuidados Intermedios Neonatales (UCIT) 60 Camas y en la unidad de Cuidados Mínimos Neonatales 50 camas, lo que me permite realizar esta investigación, con el objetivo de poder evaluar el perfil clínico y epidemiológico de las anomalías congénitas mayores identificables no compatibles con la vida extrauterina logrando un reporte a nivel nacional de las patologías a las que como hospital de referencia nacional nos encontramos y así exponer la importancia que tiene el registro de las anomalías congénitas a nivel hospitalario para facilitar el abordaje precoz, la atención integral y garantizar medidas de soporte confortables en el período de vida a estos pacientes.

5- ANTECEDENTES DEL PROBLEMA

En América Latina, se ha estimado que la prevalencia de anomalías congénitas detectadas afecta alrededor del 6% de los nacimientos. Por otro lado, y en el marco de la transición epidemiológica de las causas de mortalidad neonatal e infantil, las anomalías congénitas ocupan la segunda causa, solamente por debajo de las afecciones originadas en el periodo perinatal como la prematurez. (5)

En El Salvador, si bien las anomalías congénitas son condiciones no solamente difíciles de evitar, sino también, en ocasiones, de detectar, representan la segunda causa de mortalidad infantil y muchas de ellas pueden ser prevenibles con intervenciones sencillas basadas en la suplementación con micronutrientes durante el periodo preconcepcional.

Desde el año 2012, el MINSAL, a través de la Unidad de Atención Integral se inicia en El Salvador la implementación del Sistema de Vigilancia de las Anomalías Congénitas (6) ; y en ese contexto el Hospital Nacional de la Mujer reporta que el número de niños nacidos con anomalías congénitas y la tasa de letalidad y mortalidad entre los años 2012 a 2023 se ha mantenido constante, naciendo en promedio 231 niños con anomalías congénitas, para una tasa en general de anomalías de 36.6 por cada 1000 nacidos vivos en ese periodo con una tasa de letalidad entre 12 y 13%, con una mortalidad entre 0.4% y 0.5% (6). Sin embargo, no se tienen datos hasta ahora, de la tasa de niños nacidos con anomalías mayores, no compatibles con la vida extrauterina, los factores asociados ni el comportamiento clínico.

Tejada-Gómez reportó en 2011 la incidencia y factores asociados de anomalías congénitas en recién nacidos vivos en el hospital nacional de maternidad, informando una incidencia de 18.9 por 1000 nacidos vivos en ese año, siendo las anomalías del sistema nervioso central las más frecuentes (34.9%), sobre todo hidrocefalia que fue reportada en ese periodo con un 45.5% y la anencefalia se reportó con una frecuencia del 4.5%. También se reporta en esta tesis que la mayoría de las madres son primigestas jóvenes, entre 26-30 años, con baja escolaridad, amas de casa, más de la mitad originarias del área rural del país, siendo los factores de riesgo más frecuentes la ingesta de medicamentos, infecciones urinarias, y enfermedades endocrinas. En su mayoría (78%) las anomalías fueron detectadas por ultrasonido prenatal, no hubo diferencias en

cuanto al sexo del recién nacido con anomalías, la mayoría (65%) nacieron con peso mayor de 2500 gramos, estuvieron en promedio 1-7 días de estancia hospitalaria y con una mortalidad del 14.7% (7).

Avilés-Caballero y Argueta-Argueta reportaron en 2018 la frecuencia y factores de riesgo de anomalías congénitas fetales verificadas en el Hospital Nacional San Juan de Dios de San Miguel con un total de 85 eventos dentro de los cuales sólo reportaron dos anomalías congénitas mayores (8).

6- OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

- Conocer el perfil clínico epidemiológico de las anomalías congénitas mayores en recién nacidos atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer durante el año 2023 al año 2024.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- 1- Conocer las características epidemiológicas en las madres de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer.
- 2- Identificar los factores de riesgos maternos relacionados a anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina en los recién nacidos atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer.
- 3- Describir las características clínicas, clasificación y evolución de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer durante el periodo estudiado.

7- METODOLOGIA

TIPO DE INVESTIGACIÓN

- Según el enfoque: Cuantitativo
- Según el análisis y alcance de los resultados: Tipo descriptivo.
- Según el período de realización y secuencia de estudio: retrospectivo de corte transversal.

UBICACIÓN: Departamento de neonatología el Hospital Nacional de La Mujer el Salvador.

PERIODO DE INVESTIGACIÓN: Año 2023 al 2024.

UNIVERSO

En un periodo de dos años se atendieron un total de 516 recién nacidos con el diagnóstico de anomalías congénitas en el Hospital Nacional de La Mujer, El Salvador

MUESTRA

- 67 recién nacidos consecutivos con atención inmediata al nacer en el hospital nacional de la mujer que presentaron algún tipo de anomalía congénita mayor no cardiaca no compatible con la vida extrauterina en el periodo del año 2023 al 2024
- Técnica de muestreo: Muestreo no probabilístico por conveniencia.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Pacientes que presenten anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina.
- Pacientes con peso al nacimiento mayor de 500 gramos.
- Pacientes en edad neonatal hasta 28 días.

CRITERIOS DE EXCLUSION

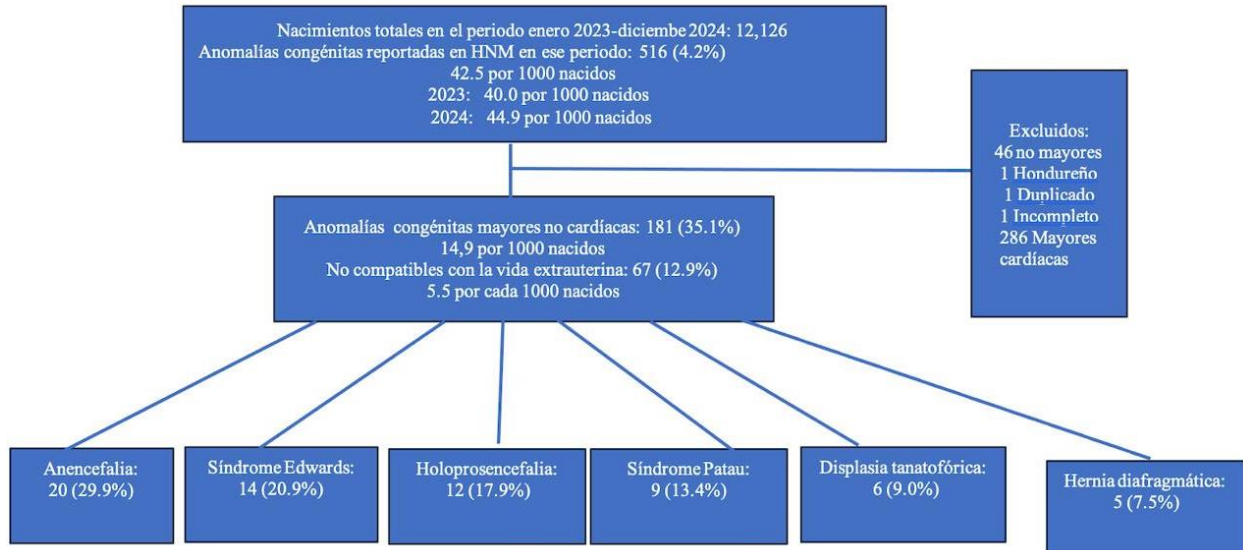
- Pacientes con nacionalidad diferente a la salvadoreña.
- Pacientes con expedientes incompletos.

8- LIMITANTES

- 1- Expedientes clínicos incompletos

9- RESULTADOS

Gráfico 1: FLUJOGRAMA DE PACIENTES EN EL ESTUDIO.



En el periodo comprendido entre enero 2023 y diciembre 2024 se registraron 12,126 nacimientos en el hospital nacional de la mujer, entre los cuales nacieron 516 neonatos con alguna anomalía congénita, lo que representa una prevalencia del 4.2%, para una tasa general de anomalías para ese periodo de 42.5 por cada 1000 nacidos y una tasa de incidencia de 40 por cada 1000 nacidos en 2023 y 44.9 por cada 1000 nacidos vivos en 2024. En cuanto a las anomalías congénitas mayores no cardíacas estas representaron el 35.1% (181 casos) del total de anomalías para una tasa general de 14.9 por cada 1000 nacidos y de ellas, 67 casos fueron no cardíacos no compatibles con la vida extrauterina, lo que representa 12.9% de casos y una tasa de 5.5 por cada 1000 nacidos y son los casos que se incluyeron en este estudio. La frecuencia relativa de las anomalías congénitas mayores no cardíacas consideradas no compatibles con la vida extrauterina fue la siguiente: Anencefalia 20 (29.9%), Síndrome de Edwards 14 (20.9%), Holoprosencefalia 12 (17.9%), Síndrome Patau 9 (13.4%), Displasia tanatofórica 6 (9.0%), Hernia diafragmática 5 (7.5%) y Osteogénesis imperfecta 1 (1.5%).

Objetivo 1: Tabla 1: Conocer las características epidemiológicas en las madres de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer.

Variable	Frecuencia (n=67)
Edad en años–Media (DE) Rango intercuartil	28.9 (7.3) 24.0-33.2
Escolaridad: Analfabeta–N (%) Alfabeta–N (%) Primaria–N (%) Secundaria–N (%) Universidad–N (%)	10 (15.2) 11 (16.7) 16 (24.2) 21 (31.8) 8 (12.1)
Ocupación: Ama de casa–N (%) Estudiante–N (%) Asistente de hogar–N (%) Operaria–N (%)	65 (97.1) 2 (2.9) 0 (0) 0 (0)
Procedencia (Departamento): San Salvador–N (%) Las Cabañas–N (%) Sonsonate–N (%) La Libertad–N (%) La Unión–N (%) San Vicente–N (%) Ahuachapán–N (%) Santa Ana–N (%) La Paz–N (%) Cuscatlán–N (%) Chalatenango–N (%) Usulután–N (%) San Miguel–N (%) Morazán–N (%)	23 (34.3) 7 (10.4) 7 (10.4) 5 (7.5) 4 (6.0) 4 (6.0) 4 (6.0) 3 (4.5) 3 (4.5) 3 (4.5) 1 (1.5) 1 (1.5) 1 (1.5) 1 (1.5)

En cuanto a las características clínico y epidemiológicas de las madres atendidas con hijos con anomalía congénita mayor no cardiaca no compatible con la vida extrauterina (Tabla 1) la media de edad fue de 28.9 años con una desviación estándar (DE) de ± 7.3 años y una rango Inter cuartil (RIC) entre 24 y 33.2 años, con una baja escolaridad, (37%) analfabetas, alfabetas o con nivel máximo de estudios de primaria, el 97.1% se dedicaban a su hogar, ninguna tenía un empleo formal y la mayoría provenían de un área urbana (San Salvador: 34.3%).

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, Hospital Nacional de la Mujer ‘Dra. María Isabel Rodríguez’.

Objetivo 1: Tabla 2. Comparación de característica maternas demográficas y epidemiológicas según tipo de anomalía congénita mayor no compatible con la vida extrauterina.

Variable	Anencefalia (n=20)	Holoprosencefalia (n=12)	Síndrome Edwards (n=14)	Síndrome Patau (n=9)	Displasia tanatofórica (n=6)	Hernia diafragmática (n=5)	Valor de p
Edad en años– Media (DE)	35.6 (4.8)	36.4 (2.1)	34.1 (3.8)	36.3 (2.6)	36.7 (1.9)	34.0 (4.5)	0.60*
Escolaridad materna							0.38**
Analfabeta–N (%)	1 (5.0)	2 (18.2)	3 (21.5)	1 (11.1)	2 (33.3)	1 (20.0)	
Alfabeta–N (%)	1 (5.0)	4 (36.4)	4 (36.4)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (20.0)	
Primaria–N (%)	7 (35.0)	3 (27.3)	3 (27.3)	2 (22.2)	0 (0.0)	2 (40.0)	
Secundaria–N (%)	8 (40.0)	2 (18.2)	2 (18.2)	4 (44.4)	3 (50.0)	1 (20.0)	
Universidad–N (%)	3 (15.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	2 (22.2)	1 (16.7)	0 (0.0)	
Procedencia							0.09**
San Salvador–N (%)	9 (45.5)	4 (33.3)	6 (42.9)	3 (33.3)	0 (0.0)	1 (20.0)	
Las Cabañas–N (%)	2 (10.0)	1 (8.3)	0 (0.0)	1 (11.1)	3 (50.0)	0 (0.0)	
Sonsonate–N (%)	2 (10.0)	2 (16.7)	1 (7.1)	2 (22.2)	0 (0.0)	0 (0.0)	
La Libertad–N (%)	2 (10.0)	2 (16.7)	1 (7.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	
La Unión–N (%)	0 (0.0)	2 (16.7)	1 (7.1)	0 (0.0)	1 (16.7)	0 (0.0)	
San Vicente–N (%)	1 (5.0)	0 (0.0)	1 (7.1)	1 (11.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	
Ahuachapan–N (%)	0 (0.0)	0 (0.0)	2 (14.3)	0 (0.0)	1 (16.7)	1 (20.0)	
Santa Ana–N (%)	1 (5.0)	0 (0.0)	1 (7.1)	1 (11.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	
La Paz–N (%)	2 (10.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (11.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	
Cuscatlán–N (%)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (7.1)	0 (0.0)	1 (16.7)	1 (20.0)	
Chalanténango–N (%)	1 (5.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	
Usulután–N (%)	0 (0.0)	1 (8.3)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	
San Miguel–N (%)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (20.0)	
Morazán–N (%)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (20.0)	

Al comparar la edad y las características demográficas de escolaridad y procedencia entre las madres que dieron a luz un hijo con anomalía congénita mayor no cardíaca no compatible con la vida extrauterina y el tipo de anomalía específica no encontramos diferencias estadísticamente significativas en la edad media ni en el nivel de instrucción académica, pero hubo una diferencia numérica (no estadísticamente significativa) en cuanto a la procedencia, siendo que las anomalías cerebrales y el síndrome de Edwards provenían predominantemente de San Salvador (tabla 2).

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, *ANOVA **Chi cuadrada, Hospital Nacional de la Mujer ‘Dra. María Isabel Rodríguez’.

Objetivo 2: Tabla 3: Identificar los factores de riesgos maternos relacionados a anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina en los recién nacidos atendidos en el Hospital Nacional de la Mujer.

Variable	Frecuencia (n=67)
Exposición a sustancias y profilaxis con ácido fólico:	
Tabaquismo–N (%)	1 (1.5)
Alcoholismo–N (%)	0 (0)
Drogadicción–N (%)	0 (0)
Consumo de ácido fólico–N (%)	4 (6.2)
Antecedentes patológicos:	
Diabetes Mellitus–N (%)	8 (12.1)
Hipotiroidismo–N (%)	1 (1.5)
Epilepsia–N (%)	0 (0)
Lupus Eritematoso sistémico–N (%)	0 (0)
Hipertensión arterial–N (%)	9 (13.6)
Asma bronquial–N (%)	3 (4.5)
Infección por VIH–N (%)	0 (0)
Tuberculosis–N (%)	0 (0)
Antecedentes gineco obstétricos	
Gestaciones–Media (DE)	1.9 (1.6)
Primigesta–N(%)	37 (55.2)
Bigesta–N(%)	19 (28.3)
Multigesta–N(%)	11 (16.5)
Abortos–N(%)	7 (10.6)
Hijos con malformaciones–N (%)	0 (0)
Consanguinidad de la pareja–N (%)	0 (0)

La tabla 3 resalta los factores de riesgo potenciales para presentar anomalías congénitas mayores del sistema nervioso central, la mayoría de las madres (94%) no consumía de manera profiláctica y consistente suplemento de ácido fólico, sólo 4 (6.2%) de ellas lo consumía adecuadamente.

No se observó exposición con alcoholismo ni drogas, excepto una madre (1.5%) tenía exposición al tabaquismo. Las principales enfermedades maternas presentes fueron la hipertensión arterial 13.6% (9 pacientes) y diabetes mellitus 12.1% (8 pacientes). Tres pacientes (4.5%) tuvieron asma bronquial y una paciente (1.5%) hipotiroidismo. Ninguna paciente presentó epilepsia, lupus eritematoso sistémico, infección por VIH ni tuberculosis.

Las madres de recién nacidos con anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina tenían una media de 1.9 gestas (DE: ± 1.6), el 55.2% (36 pacientes) eran primigestas, 28.3% (19 pacientes) bigestas y el 16.5% (11 pacientes) eran multigestas. Ninguna paciente tenía antecedentes de nacimientos previos con anomalías congénitas ni tuvieron consanguinidad con la pareja padre del recién nacido actual, pero el 10.6% (7 madres) tenían antecedente de un aborto previo.

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, Hospital Nacional de la Mujer "Dra. María Isabel Rodríguez".

Objetivo 2: Tabla 4. Comparación de factores de riesgos identificados para anomalía congénita mayor según el tipo de anomalía congénita no compatible con la vida extrauterina.

Variable	Anencefalia (n=20)	Holoprosencefalia (n=12)	Síndrome Edwards (n=14)	Síndrome Patau (n=9)	Displasia tanatofórica (n=6)	Hernia diafragmática (n=5)	Valor De P
Consumo ácido fólico prenatal-N (%)							
No lo tomaba-N (%)	17 (85.0) *	10 (100.0)	13 (92.9)	9 (100.0)	6 (100.0)	5 (100.0)	0.05*
Si lo tomaba-N (%)	3 (15.0)	0 (0.0)	1 (7.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	
Diabetes mellitus materna							
Presente-N (%)	1 (5.0)	2 (18.2)	2 (14.3)	1 (11.1)	2 (33.3) *	0 (0.0)	0.09*
Ausente-N (%)	19 (95.0)	9 (81.8)	12 (85.7)	8 (88.9)	4 (66.7)	5 (100.0)	
Hipertensión arterial materna							
Presente N(%)	1 (5.0)	2 (18.2)	2 (14.3)	5 (55.6) *	0 (0.0)	0 (0.0)	0.04*
Ausente N (%)	19 (95.0)	9 (81.8)	12 (85.7)	4 (44.4)	6 (100.0)	5 (100.0)	
Antecedentes gineco Obstétricos							
Gestaciones-Media (DE)	1.75 (1.2)	1.73 (1.5)	2.5 (2.4)	2.0 (1.1)	1.8 (1.7)	0.85*	
Primigesta-N(%)	12 (60.0)	7 (63.6)	6 (42.9)	3 (33.3)	4 (80.0)	0.27*	
Bigesta-N(%)	5 (25.0)	3 (27.3)	4 (28.6)	4 (44.4)	0 (0.0)	0.21*	
Multigesta-N(%)	2 (10.0)	1 (9.1)	4 (28.6)	2 (22.2)	0 (0.0)	0.43*	
Abortos-N(%)	2 (10.0)	1 (9.1)	3 (21.4) *	1 (11.1)	0 (0.0)	0.04*	

En cuanto a la comparación de factores de riesgo y el tipo específico de anomalías congénita mayor no cardíaca incompatible con la vida, la tabla 4 reporta que la falta de suplementación prenatal con ácido fólico tendió a asociarse significativamente con la presencia de anencefalia (85% vs 15%, p=0.05), la presencia de hipertensión arterial materna fue significativamente más alta en Síndrome de Patau (55.6% Vs 44.4%, p=0.04) y el antecedente de aborto previó fue significativamente más alto en Síndrome de Edwards respecto a las demás patologías (21.4% vs 10%, p=0.04). Hubo una tendencia de significancia estadística a presentar mayor proporción de diabetes materna entre los recién nacidos con displasia tanatofórica.

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, *Chi cuadrada, Hospital Nacional de la Mujer 'Dra. María Isabel Rodríguez'.

Objetivo 3: Tabla 5: Describir las características clínicas, clasificación y evolución de los recién nacidos con anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina.

Variable	Frecuencia (n=67)
Características clínicas Edad gestacional en semanas–Media (DE) Rango intercuartil Género Femenino–N (%) Masculino–N (%) Peso al nacer en gramos–Media (DE) Rango Inter cuartil Tipo de nacimiento Vivo–N (%) Fallecido–N (%) Condición del egreso Vivo–N (%) Fallecido–N (%) Estancia hospitalaria en días–Media (DE) Rango Inter cuartil	 35.5 (3.7) 34.0-38.0 41 (61.3) 26 (38.8) 2,125.5 (737.5) 1,672.7-2,699.5 66 (98.5) 1 (1.5) 18 (27.3) 49 (72.7) 12.0 (24.6) 1.0-9.0
Tipo de anomalía congénita mayor Anencefalia–N (%) Holoprosencefalia–N (%) Síndrome Edwards–N (%) Síndrome Patau–N (%) Displasia tanatofórica–N (%) Hernia diafragmática–N (%) Osteogénesis imperfecta–N (%)	 20 (29.9) 12 (17.9) 14 (20.9) 9 (13.4) 6 (9.0) 5 (7.5) 1 (1.5)

Antecedentes patológicos encontrados en este estudio fueron los siguientes: diabetes gestacional 27 (9%)

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, Hospital Nacional de la Mujer ‘Dra. María Isabel Rodríguez’.

Objetivo 3: Tabla 6: Comparación de las características clínicas y evolución de recién nacidos según el tipo de anomalía congénita mayor no cardíacas no compatible con la vida extrauterina.

Variable	Anencefalia (n=20)	Holoprosencefalia (n=12)	Síndrome Edwards (n=14)	Síndrome Patau (n=9)	Displasia tanatofórica (n=6)	Hernia diafragmática (n=5)	Valor de p
Género del RN							
Femenino–N (%)	11 (55.0)	7 (58.3)	11 (79.6)	2 (22.2) *	6 (100.0)	3 (60.0)	0.05*
Masculino–N (%)	9 (45.0)	5 (41.7)	3 (21.4)	7 (77.8)	0 (0.0)	2 (40.0)	
Edad gestacional–Media (DE)	35.6 (4.8)	36.45 (2.1)	34.1 (3.8)	36.3 (2.6)	36.7 (1.9)	34.0 (4.5)	0.60**
Peso al nacer–Media (DE)	2010.1 (643.7)	2632.5 (731.3)	1677.3 (596.7)	2102.4 (803.2)	2666.7 (507.4)	2044.2 (897.4)	0.02**
Tipo de nacimiento							
Vivo–N (%)	20.0 (100.0)	12.0 (100.0)	13.0 (92.9)	9.0 (100.0)	6.0 (100.0)	5.0 (100.0)	0.71*
Fallecido–N (%)	0.0 (0.0)	0.0 (0.0)	1.0 (7.1)	0.0 (0.0)	0.0 (0.0)	0.0 (0.0)	
Condición del egreso							
Vivo–N (%)	0.0 (0.0)	10.0 (83.3)	1.0 (7.7)	1.0 (11.1)	5.0 (83.3)	1.0 (20.0)	<0.01*
Fallecido–N (%)	20.0(100.0)*	2.0 (16.7)	13.0 (92.3) *	8.0(88.9)*	1.0 (16.7)	4.0 (80.0) *	
Estancia hospitalaria–Media (DE)	1.1 (0.3)	18.5 (17.6)	24.7 (41.0)	9.0 (9.9)	6.0 (4.7)	5.0 (3.0)	0.02**

Respecto a la comparación en la tabla 6 no encontramos diferencias significativas en cuanto a la distribución por sexo entre los distintos tipos de anomalías; en casi todas las predominancias fue del sexo femenino, excepto en Síndrome Patau donde la relación femenino-masculino se invirtió (masculino 77.8% Vs femenino 22.2%, p=0.05). Tampoco hubo diferencias significativas en la distribución por edad gestacional ni la condición al nacer (vivo o muerto) según el tipo de anomalía, pero si se asociaron estadísticamente el diagnóstico específico de malformación con la condición de vida al ser egresado (vivo o muerto), con el peso medio al nacer y con la estancia hospitalaria.

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, *Chi cuadrada **ANOVA, Hospital Nacional de la Mujer ‘Dra. María Isabel Rodríguez’.

Objetivo 3: Tabla 7: Variables asociadas a mortalidad hospitalaria en recién nacidos con anomalía congénita mayor no cardíaca incompatible con la vida en Hospital Nacional de la Mujer entre enero 2023 a diciembre 2024.

Variable independiente	Egresado vivo (n=18)	Egresado muerto (n=49)	Valor de p
Edad gestacional en semanas–Media (DE)	37.0 (1.7)	34.9 (4.0)	0.04*
Peso al nacer en gramos–Media (DE)	2638.3 (586.9)	1925.5 (694.5)	<0.01*
Condición de primigesta–N (%)	13.0 (20.0)	23.0 (35.4)	0.04**
Condición de Bigesta–N (%)	1.0 (1.5)	16.0 (24.6)	0.03**
Tipo de anomalía congénita			
Anencefalia–N (%)	0.0 (0.0)	20.0 (100.0)	0.01**
Síndrome de Edwards–N (%)	1 (1.5)	13 (20)	0.05**

En la tabla 7, se informa sobre variables independientes asociadas a mortalidad hospitalaria de los neonatos con una anomalía congénita mayor no cardíaca que fueron edad gestacional baja, bajo peso al nacer, las condiciones de primigesta y Bigesta, además de los diagnósticos específicos de anencefalia y síndrome de Edwards.

Fuente. ESDOMED, Expedientes clínicos, *Prueba de T Student ** Chi cuadrada, Hospital Nacional de la Mujer ‘Dra. María Isabel Rodríguez’.

10- ANALISIS DE RESULTADOS

El presente estudio reporta una prevalencia general del 4.2% de anomalías congénitas en el periodo comprendido entre 2023 y 2024, lo cual es un poco más baja que la reportada a nivel Latinoamericano de 6% (5). La tasa general de 42.5 anomalías por cada 1000 nacimientos y una incidencia de 40 anomalías por cada 1000 nacidos en 2023 y 44 por cada 1000 en 2024, la cual es más alta que la reportada por MINSAL de 36.6 anomalías por cada 1000 nacimientos en el periodo previo a nuestro estudio de 2012 a 2023 (6). También las incidencias de anomalías congénitas reportadas por este estudio fueron mucho más altas que las reportadas por Tejada- González en un estudio previo (7). Una probable explicación a estas cifras más altas podría ser el aumento en su detección y que los datos del presente estudio provienen de un centro de referencia nacional para este tipo de anomalías congénitas y lo esperado es que la tasa sea un poco mayor que la media nacional.

Este estudio reporta por primera vez la frecuencia de anomalías congénitas mayores (graves) no cardíacas representando estas el 35.1 % de todas las anomalías en el periodo de estudio y también por primera vez la frecuencia de anomalías congénitas mayores no cardíacas no compatibles con la vida extrauterina que fueron el 12,9% del total de anomalías reportadas en el periodo de estudio para una tasa de 5,5 anomalías por cada 1000 nacidos, lo cual no se había reportado en trabajos previos.

Las anomalías congénitas mayores no cardíacas no compatibles con la vida extrauterina más frecuentes en este periodo fueron las del sistema nervioso central, de tal manera que anencefalia y holoprosencefalia representaron casi la mitad de todas las anomalías estudiadas (47.8%), que además el perfil epidemiológico es de madres jóvenes (edad media 28,9 años), mayoritariamente primigestas (56,1%), con escolaridad baja ya que el 56.1% eran analfabetas, apenas alfabetas o con un nivel máximo de estudios de primaria y dedicadas al trabajo del hogar (97,1%); una situación demográfica similar a la reportada en el trabajo de Tejada-Gómez en 2011 (7), pero a diferencia de este, en nuestro trabajo reportamos que la mayoría de las madres (34,3%) provienen del área urbana: de San Salvador.

Los principales factores de riesgo identificados en el análisis fue la falta de ingesta profiláctica de ácido fólico en el periodo prenatal que presentó una tendencia estadística para asociarse con la presencia de anomalías del sistema nervioso central tales como anencefalia (85% de madres no lo tomaban vs 15% que si lo tomaban, $p=0.05$), la hipertensión arterial sistémica materna que se asoció estadísticamente con el síndrome de Patau (55.6% de madres con hipertensión arterial vs 44.4% de madres sin hipertensión arterial, $p=0.04$) y la diabetes mellitus materna y el antecedente de aborto previo, el cual se presentó con $p=0.04$ lo que probablemente refleje la presencia de alteraciones genéticas como causa de la actual anomalía.

11- CONCLUSIONES

1. El perfil clínico epidemiológico de las anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina es de neonatos nacidos de mujeres jóvenes con edad media de 28.9 años, escolaridad baja y predominantemente primigestas, en su mayoría dedicadas al hogar y procedentes principalmente del área urbana del país. Los neonatos con estas anomalías nacieron mayoritariamente pretérminos con bajo peso al nacer, edad gestacional media de 35.5 semanas, peso medio de 2,125 gramos; fueron predominantemente femeninos y aunque el 98.5% nacieron con vida, presentaron una alta mortalidad hospitalaria (72.7%) y una estancia hospitalaria promedio de 12 días. La mortalidad se asoció significativamente con edad gestacional baja, bajo peso al nacer, primigestación o bigestación, y diagnóstico específico de anencefalia y síndrome de Edwards.

2. Se identificaron como factores de riesgo maternos asociados a anomalías congénitas mayores no compatibles con la vida extrauterina, la falta de suplementación profiláctica con ácido fólico para anomalías del sistema nervioso central la hipertensión arterial, además del antecedente de aborto previo, los cuales mostraron asociaciones significativas con anencefalia, Holoprosencefalia y se observó en síndrome de Patau y síndrome de Edwards, respectivamente, aunque estas últimas dos patologías son de alteración cromosómica.

3. Las anomalías congénitas mayores no cardíacas no compatibles con la vida extrauterina se presentaron en una frecuencia de 12.9% del total de anomalías en el periodo de estudio para una tasa de 5.5 por 1000 nacidos, siendo los síndromes reportados en orden de frecuencia: Anencefalia 20 (29.9%), Síndrome de Edwards 14 (20.9%), Holoprosencefalia 12 (17.9%), Síndrome Patau 9 (13.4%), Displasia tanatofórica 6 (9.0%), Hernia diafragmática 5 (7.5%) y Osteogénesis imperfecta 1 (1.5%).

12- BIBLIOGRAFIA



- 1- OMS. Anomalías Congénitas, Abril 2015. Publicado por la Organización Mundial de la Salud, disponible en <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/> [Accesado en Septiembre 2023].
- 2- López, P. Diferentes enfoques del estudio de la incidencia de anomalías congénitas. Revisión crítica de los métodos con especial referencia a los registros de malformaciones congénitas. Revista Cubana de Administración en Salud, 1997:183-193.
- 3- Valdés MJM, Blanco AME, Kofman S, Mutchinick O. Defectos congénitos en el Hospital de México. Revista Médica del Hospital General de México, 1997:181-187.
- 4- Ramirez J. Anomalías Fetales. Disponible en <http://www.uv.es/~jvramire/apuntes/pas-sats/obstetricia/TEMA20O-16.pdf> [Accesado en Septiembre 2023].
- 5- WHO. ICD-11 CODES: Q00-Q99 (minus Q86.0), Data 2020. Disponible en <https://www.who.int/standards/classifications/classification-of-diseases> [Accesado en septiembre 2023]
- 6- SIMMOW, Lista internacional de Mortalidad por grupo etéreo, enero-septiembre HNM, 2019, publicado por Sistema de morbiMortalidad en Línea. Disponible en <https://simmow.salud.gob.sv/> [Accesado en Septiembre 2023*].
- 7- Tejada Gómez Evelyn. Factores asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el hospital nacional especializado de maternidad de enero-agosto de 2011. Tesis. Universidad de El Salvador, 2011.
- 8- Avilés-Caballero Rebeca E y Argueta-Argueta Irma L. Factores de riesgo de malformaciones congénitas fetales en pacientes embarazadas atendidas en el hospital nacional San Juan de Dios de San Miguel, durante el periodo de enero-diciembre 2018. Tesis para optar al título de ginecología y obstetricia. Tesis, Universidad de El Salvador, 2018.

- 9- Sadler, T. Embriología médica. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins 2012
- 10- MINSA. (2008). Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Managua: Ministerio de Salud.
- 11- Aviña Fierro, J., & Tastekin, A. (2008). Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría*, 71-74.
- 12- López, M. A. (2008). Asociación Española de Pediatría. obtenido de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>
- 13- Pérez, A. (2010). Trisomía 18 (Síndrome de Edwards). *Asociación Española de Pediatría*, 96100.
- 14- Ribate Molina, M., Puisac Uriel, B., & Ramos Fuentes, F. (2010). Trisomía 13 (Síndrome de Patau). *Asociación Española de Pediatría*, 91-95.
- 15- Deruelle, R Hay, D Subtil, MP Chauvet, A Duroy, J Decocq, et al. Antenatal diagnosis of limb body wall complex *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*, 29 (4) (2000), pp. 385-391 [Pub- Med] [Google Scholar]
- 16- Saldarriaga Wilmar y Cols. Pentalogía de Cantrell diagnosticada en el primer trimestre: re- porte de caso. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2023;88(4):248-254
- 17- Moreno CA, Hurtado EG, Rodríguez AG, Cordero CA, Becerril T, López R. Pentalogía de Cantrell: presentación de dos casos *Arch Inv Mat Inf*. 2009;1:102-4.
- 18- O'Neill MJF, McKusick VA. Thoracoabdominal syndrome: THAS. Disponible en: <http://omim.org/entry/313850>
- 19- Chandran S, Ari D. Pentalogy of Cantrell: an extremely rare congenital anomaly. *J Clin Neo- natol*. 2013; 2:95-7.
- 20- Toi A, Sauerbrei EE. Cerebro fetal. En: Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, editores. *Ecografía obstétrica y fetal*. Madrid: Marban Libros, 2000; p. 379-410
- 21- García Zuniga, M. d., Monge Padilla, M. L., Picado Monge, G., Porras Calvo, K., Rodríguez Villalobos, G., & Rojas Mora, Y. (2012). Anencefalia y labio-paladar hendido. *Medicina legal de Costa Rica*, 121-137.
- 22- Pulido, D. (2010). Malformaciones congénitas. Montepíncipe, Madrid.
- 23- Cervantes-Flores HA y Cols. Holoprosencefalia semilobar y malformaciones asociadas: Re- porte de caso y algunas consideraciones. *J. Morphol.*, 37(1):123-127, 2019.

- 24- Ameer Hamza, Martha Jaye Higgins. Holoprosencephaly. Autops Case Rep. 2017;7(4):22
- 25- Bullen PJ, Rankin JM, Robson SC. Investigation of the epidemiology and prenatal diagnosis of holoprosencephaly in the North of England. Am J Obstet Gynecol. 2001;184(6):1256-62.
- 26- Nazer H, J., Cifuentes O., L., & Aguilar R., A. (2013). Defectos de la pared abdominal. Estudio comparativo entre onfalocele y gastrosquisis. Revista Chilena de Pediatría, 403405.
- 27- Ángel G., M. (2012). Hernia diafragmática. Sociedad Chilena de Cirugía Pediátrica, 1-4.
- 28- Flores, R.; Rittler, M.; Grupo de Diagnóstico Prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá ECTOPIA CORDIS Y PENTALOGÍA DE CANTRELL Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, vol. 29, núm. 2, 2010, pp. 89-93 Hospital Materno Infantil Ramón Sardá Buenos Aires, Argentina.
- 29- Alazard CM y Cols. Displasia tanatofórica. Observación de dos casos. Arch. argent. pediatr ; 89(5/6): 288-292, 1991.
- 30- Quintana-Gonzalez JA, Rojas Reinerio R. Dsiplasia Tanotofórica, presentación de un caso. Rev Ciencias Médicas Pinar del Río 2017; 21(1):130-134
- 31- Espinel-Porras JB, Cáceres-Delgado LC. Displasia tanatofórica tipo II, una entidad congénita inusual. Reporte de un caso. Med UIS 2022; 35(2):E403. Maroteaux M y Cols. International nomenclature of constitutional disease of bone. J Pediatr 1978;93:614-6
- 32- Acosta-Guio JC, Olaya M, Zarante IG. Acondrogénesis tipo IA. Reporte de caso. Rev Colomb Radiol 2011;22(2):3189-92
- 33- Grigelioniene G y Cols. Acondrogénesis, una actualización 2017, disponible en <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/achondrogenesis/>
- 34- González González, D., Herrero de Lucas, D., Alvarez Charines, D & Rodriguez González, D. (2003). Actitud médica en nuestro medio ante el diagnóstico ecográfico de malformaciones antes y después de la semana 22 de embarazo. XIX Congreso Español de Medicina Perinatal., 6-7.

13- ANEXOS

Instrumento

	Instrumento de recolección de datos	
N. Correlativo _____ CUN _____		
PERFÍL CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES EN RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE LA MUJER DURANTE EL PERIODO ENERO 2023 A DICIEMBRE 2024.		

1. Datos epidemiológicos de la madre:

Edad ___ Escolaridad: Analfabeta ___ Alfabeta ___ Primaria ___ Secundaria ___
Universidad ___ Ocupación: Ama de casa ___ Estudiante ___ Asistente del hogar ___ Operaria ___ Departamento ___

2. Consumo de sustancias

Tabaquismo Si ___ No ___ Alcoholismo Si ___ No ___ Drogadicción Si ___ No ___
Ácido fólico Si ___ No ___

3. Factores de riesgo materno: Antecedentes personales patológicos

Diabetes mellitus ___ Hipotiroidismo ___ Epilepsia ___ Lupus eritematoso sistémico ___
Hipertensión arterial ___ Asma bronquial ___ Infección por virus de inmunodeficiencia humana ___
Tuberculosis .

4. Antecedentes gineco obstétricos

Gestaciones: Primigesta ___ Bigesta ___ Multigesta ___ Abortos: Si ___ No ___
Hijos con malformaciones Si ___ No ___ Parentesco con la pareja Si ___ No ___

5. Características clínicas del recién nacido

Edad gestacional: _____
Sexo: Masculino ___ Femenino ___ Indeterminado ___
Peso al nacer: _____
Tipo de nacimiento: Vivo ___ Fallecido ___
Condición de egreso: Vivo ___ Fallecido ___ Estancia hospitalaria en días _____

6. Tipo de malformación congénita mayor:

Síndrome de Edwards ___ Síndrome de patau ___ El complejo de actividad pared abdominal (LBWC) ___ Patología de Cantrell ___ Anencefalia ___
Craneorraquisquis ___ Holoprosencefalia alobar ___ ectopia cordis ___ Displasia tanatofórica ___ Acondrogénesis ___ Hernia diafragmática ___ osteogénesis imperfecta ___