

**ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN MENORES DE UN AÑO, ATENDIDOS  
DURANTE EL AÑO 2005 EN EL HOSPITAL HERNANDO MONCALEANO  
PERDOMO**

**DIANA MILENA ALVAREZ VILLA  
MARÍA ELCY PUENTES CASTRILLÓN**

**UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE MEDICINA  
NEIVA  
2007**

**ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN MENORES DE UN AÑO, ATENDIDOS  
DURANTE EL AÑO 2005 EN EL HOSPITAL HERNANDO MONCALEANO  
PERDOMO**

**DIANA MILENA ALVAREZ VILLA  
MARÍA ELCY PUENTES CASTRILLÓN**

**Trabajo presentado como requisito parcial para optar el título de médico  
cirujano**

*Asesores:*

*Dolly Castro Betancourth*  
**Enfermera Mg en Salud Pública  
Especialista en Epidemiología**

*Henry Ostos Alfonso*  
**Médico Genetista**

**UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE MEDICINA  
NEIVA  
2007**

**Nota de aceptación:**

---

---

---

---

---

**Firma presidente del jurado**

---

**Firma del jurado**

---

**Firma del jurado**

**Neiva, 25 de Mayo de 2007**

## **DEDICATORIA**

Este proyecto va dedicado a nuestros padres, que siempre han sido esa luz, esa mano amiga que nos guía por el largo camino de la vida, esas personas que nos impulsan y nos animan a alcanzar nuestras metas y a no dejar de soñar nunca. Igualmente, va dedicado a todas las personas que con su apoyo y confianza lograron que éste proyecto se pudiera hacer realidad.

Diana Milena  
Maria Elcy

## **AGRADECIMIENTOS**

Agradecemos a Dios todopoderoso, que nos iluminó en nuestro camino, a nuestros padres que siempre estuvieron prestos a brindarnos su apoyo, a nuestros asesores, la Doctora Dolly Castro y el Doctor Henry Ostos, por sus valiosos aportes y enseñanzas, a nuestros amigos y demás personas por todo su apoyo.

## CONTENIDO

	pág.
<b>INTRODUCCIÓN</b>	16
<b>1. ANTECEDENTES DEL PROBLEMA</b>	17
<b>2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA</b>	18
<b>3. JUSTIFICACIÓN</b>	21
<b>4. OBJETIVOS</b>	22
4.1 OBJETIVO GENERAL	22
4.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS	22
<b>5. MARCO TEÓRICO</b>	24
5.1 DEFINICIÓN	24
5.2 EPIDEMIOLOGÍA	25
5.3 CLASIFICACIÓN	25
5.4 FISIOPATOLOGÍA	26
5.4.1 Deformidad	26

	pág.
5.4.2 Disrupción	26
5.4.3 Complejo malformativo	27
5.4.4 Síndrome malformativo	27
5.5 CAUSAS	27
5.6 IMPLICACIONES	31
5.7 DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	31
5.7.1 Anamnesis	31
5.7.2 Examen físico	32
5.7.3 Exámenes de laboratorio	32
5.8 PREVENCIÓN	35
<b>6. DISEÑO METODOLÓGICO</b>	<b>36</b>
6.1 TIPO DE ESTUDIO	36
6.2 AREA DE ESTUDIO	36
6.3 POBLACIÓN Y MUESTRA	36
6.4 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	37

	pág.
6.5 ESTRATEGIAS PARA CONTROLAR LAS VARIABLES DE CONFUSIÓN	42
6.6 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS PARA LA RECOLECCIÓN DE DATOS	42
6.7 INSTRUMENTO PARA LA RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN	43
6.8 PRUEBA PILOTO	43
6.9 CODIFICACIÓN Y TABULACIÓN	43
6.10 FUENTES DE INFORMACIÓN	44
6.11 PLAN DE ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS	44
6.12 CONSIDERACIONES ÉTICAS	44
<b>7. RESULTADOS</b>	<b>45</b>
<b>8. DISCUSIÓN</b>	<b>57</b>
<b>9. CONCLUSIONES</b>	<b>60</b>
<b>10. RECOMENDACIONES</b>	<b>62</b>
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b>	<b>63</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA GENERAL</b>	<b>66</b>
<b>ANEXOS</b>	<b>68</b>



## LISTA DE TABLAS

	pág.
<b>Tabla 1 Edad al momento de consulta y sexo de pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	45
<b>Tabla 2 Departamento y área de procedencia de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	46
<b>Tabla 3 Multivitamínicos periconcepcionales, controles prenatales, amenaza de aborto (entendida como metrorragia en el primer trimestre), pruebas TORSCH de las madres de los menores de un año que presentaron anomalías congénitas y que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	48
<b>Tabla 4 Enfermedades agudas y/o crónicas padecidas por las madres durante su periodo de gestación, de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	49
<b>Tabla 5 Lugar del parto de los pacientes, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	50
<b>Tabla 6 Información de los recién nacidos y del parto de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	51
<b>Tabla 7 Presencia de consanguinidad parenteral, malformados en la familia de los pacientes y tipo de malformación familiar, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	52
<b>Tabla 8 Edad y ocupación de los padres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	53

## LISTA DE GRÁFICAS

	pág.
<b>Gráfica 1 Municipio de procedencia de pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	46
<b>Gráfica 2 Tipos de anomalías congénitas más frecuentes encontradas en menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	47
<b>Gráfica 3 Tipos de anomalías más frecuentes según el sexo de los pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	47
<b>Gráfico 4 Exposición a diversos factores químicos y físicos durante el periodo gestacional, de las madres de los menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	50
<b>Gráfica 5 Procedencia de los padres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	54
<b>Gráfica 6 Procedencia de las madres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	55
<b>Gráfica 7 Historia gestacional de las madres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.</b>	55

## LISTA DE ANEXOS

	pág.
Anexo A Formulario de recolección	69
Anexo B Cronograma	71
Anexo C Presupuesto	72
Anexo D Tablas complementarias	75
Anexo E Mapa Conceptual	81

## RESUMEN

**Introducción:** las anomalías congénitas se han convertido en una de las principales causas de morbimortalidad tanto en países desarrollados, como en aquellos en vías de desarrollo. Constituyen un impacto muy fuerte en salud pública en cuanto a costos médicos directos e indirectos en el mundo, lo cuál ha generado un gran impacto en nuestra sociedad, en el sentido de buscar estrategias que conlleven a la disminución de éstas entidades y a un mejoramiento en la calidad de la atención, fomentando la prevención, el diagnóstico temprano y tratamiento oportuno, con el fin de minimizar las secuelas que dejan, no sólo a nivel físico, sino psicológico, económico y social.

**Objetivo:** determinar la frecuencia de las anomalías congénitas y factores relacionados en menores de un año atendidos durante el 2005 en el Hospital Hernando Moncaleano Perdomo.

**Metodología:** como metodología se diligenció un formulario con datos obtenidos de una cuidadosa revisión de historias clínicas de pacientes menores de un año que acudieron al Hospital durante el 2005 con alguna anomalía congénita que cumplieran criterios de inclusión. Posteriormente, se introdujo la información a Epi-info y se realizó un cruce de variables para obtener un análisis estadístico y poder brindar unos resultados.

**Resultados:** durante el año 2005 acudieron al hospital 100 casos de menores de un año que padecían algún tipo de anomalía congénita, encontrando una mayor prevalencia de éstas en el sexo masculino, 55 casos (55%) con respecto al sexo femenino, 44 casos (44%). Únicamente se presentó un caso de intersexo (1% de los casos), que correspondía a un paciente con una hiperplasia suprarrenal congénita. Los casos que más se presentaron fueron pacientes con Síndrome de Down, seguidos de casos de cardiopatía congénita, entre otras. La mayoría de los casos se presentaron en madres menores de 20 años (31 casos, correspondientes al 31%), seguidos de aquellas cuya edad supera los 35 años (26 casos, correspondientes al 26%). Igualmente, en un 65% de las madres, no hubo asistencia a controles prenatales y en promedio un 59% no se practicaron pruebas TORSCH.

**Conclusión:** las anomalías congénitas son una de las principales causas de morbimortalidad. Esto se ve reflejado en los casos que acudieron al hospital

durante dicho año, los cuales fueron 402, lo que indica que el Departamento del Huila se encuentra rodeado por muchas anomalías congénitas, representando de esta manera, grandes costos en la unidad de neonatología. Es por esto que es importante trabajar en la prevención de estas anomalías, sobretodo en aquellas que dejan graves secuelas como retardo mental. Se deben implementar más los controles prenatales y es importante el consumo de ácido fólico para evitar los defectos del tubo neural.

**Palabras claves:** anomalías congénitas, malformaciones, defectos congénitos, prevención primaria.

## ABSTRACT

**Background:** the congenital anomalies have become one of the main causes of morbidity and mortality in developed countries, like in those developing one. They constitute a very strong impact in public health as for direct and indirect medical costs in the world, which it has generated a great impact in our society, in the sense of looking for strategies that bear to the decrease of these entities and to an improvement in the quality of the attention, fomenting the prevention, the early diagnosis and opportune treatment, with the purpose of not only minimizing the sequels that leave, at physical level, but psychological, economic and social.

**Objective:** to determine the frequency of the congenital anomalies and factors related in smaller than one year assisted during the 2005 in the Hospital Hernando Moncaleano Perdomo.

**Methods:** as methodology a form was obtained with a careful revision of clinical histories of patient smaller than one year that went to the Hospital during the 2005 with some congenital anomaly that completed inclusion approaches. Later on, the information was introduced Epi-info and was carried out a crossing of variables to obtain a statistical analysis and to be able to offer some results.

**Results:** during the year 2005 went to the hospital 100 cases of smaller than one year that you/they suffered some type of congenital anomaly, finding a bigger prevalence of these in the masculine sex, 55 cases (55%) with regard to the feminine sex, 44 cases (44%). a case of Intersexo was only presented (1% of the cases) that corresponded a patient with a congenital suprarenal hyperplasia. The cases that they were more presented they were patient with Syndrome of Down, followed by cases of congenital cardiopathy, among others. Most of the cases were presented in mothers smaller than 20 years (31 cases, corresponding to 31%), followed by those whose age overcomes the 35 years (26 cases, corresponding to 26%). Equally, in 65% of the mothers, there was not attendance to prenatal controls and on the average 59% was not practiced tests TORSCH.

**Conclusions:** the congenital anomalies are one of the main morbidity and mortality causes. This is reflected in the 402 cases occurred at the hospital during this year, which indicates that the Department of Huila is round by many congenital anomalies, representing this way, big costs in the neonatology unit. It is for this reason that it is important to work in the prevention of these anomalies, overalls in

those that leave serious sequels like mental retard. They should be implemented more the prenatal controls and it is important the consumption of folic acid to avoid the defects of the neural tube.

**Key Words:** congenital anomalies, malformations, congenital defects, primary prevention.

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas se han convertido en una de las principales causas de morbimortalidad tanto en países desarrollados, como en aquellos en vías de desarrollo. Constituyen un impacto muy fuerte en salud pública en cuanto a costos médicos directos e indirectos en el mundo, lo cuál ha generado gran interés en nuestra sociedad, en el sentido de buscar estrategias que conlleven a la disminución de éstas entidades y a un mejoramiento en la calidad de la atención, fomentando la prevención, el diagnóstico temprano y tratamiento oportuno; con el fin de minimizar las secuelas que dejan, no sólo a nivel físico, sino psicológico, económico y social.

Por las implicaciones y la alta incidencia que tienen estas alteraciones, se realizó un estudio de casos de tipo descriptivo, en el Hospital Hernando Moncaleano Perdomo de los pacientes que nacieron en el 2005 y que consultaron el mismo año por haber presentado una anomalía congénita, con el fin de analizar la frecuencia y los factores relacionados con esta patología; buscando obtener un conocimiento más amplio de ésta difícil temática, en especial en nuestro departamento, y de esta manera poder plantear estrategias preventivas, diagnosticas, de manejo y rehabilitación integral en pro de una mejor calidad de vida para estos pacientes.

Como metodología se realizó y diligenció un formulario con los datos obtenidos luego de una cuidadosa revisión de historias clínicas, de los pacientes que cumplían con los criterios de inclusión. Inmediatamente, se introdujo la información en Epi-info y se realizó un cruce de variables para obtener el análisis estadístico, identificando de ésta manera, los factores más importantes planteados inicialmente.

En este documento se presentan antecedentes, en donde se relacionaron los estudios previos a éste con el fin de tener un parámetro de comparación y referencia, para mirar las similitudes en el diseño del estudio, las diferencias y los aportes nuevos a los estudios reportados en la literatura. Seguido, el planteamiento del problema en donde se enfatizo en la importancia de estas enfermedades y la necesidad de investigar más acerca de ellas, buscando de esta manera plantear mecanismos de intervención adecuados para el manejo integral de estas anomalías congénitas. Adicional a todo esto, se plantearon los objetivos a desarrollar con el estudio, así como la forma de alcanzarlos a través del diseño metodológico.



## 1. ANTECEDENTES DEL PROBLEMA

Respecto a las anomalías congénitas se han hecho muchos estudios enfocados a averiguar incidencia y de esta forma implementar medidas de control eficaces para disminuir la aparición de dichas enfermedades que como se ha observado, han aumentado su presentación. En México por ejemplo, en un estudio realizado en un Hospital General de tercer nivel, se encontró que el 91% de los niños nacidos con malformaciones ocurrió en recién nacidos de madres entre 21 y 30 años y los defectos cardiovasculares fueron los que más se presentaron 34% (5).

En el Instituto Materno Infantil de Bogotá, Colombia, se analizaron 5686 nacimientos durante 11 meses de estudio (oct. 1997 – abril 1998 y julio – nov. 2000), encontrándose anomalías congénitas en el 4.4% de los recién nacidos vivos en 7.8% de los mortinatos. Siendo las anomalías mayores las que ocupan la mayor proporción con un 69%. Los recién nacidos con anomalías presentan mayor mortalidad en el momento del alta hospitalaria, menor peso promedio al nacer y antecedentes e anomalías congénitas en la familia (2).

Igualmente, a nivel del Departamento del Huila se realizó un estudio en el Hospital General de Neiva entre 1990 y 1994 para determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en recién nacidos del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. De 14935 nacimientos, 346 presentaron algún tipo de malformación, entre las cuales sobresalían los defectos del tubo neural (6).

## 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las anomalías congénitas son un problema de salud pública que afecta al 5% de todos los nacimientos a nivel mundial. En un 2 a 3% de nacidos vivos se encuentran anomalías estructurales importantes y otro porcentaje igual adicional se reconoce en niños al llegar a los 5 años, lo que hace un total del 4 al 6%, constituyendo la primera causa de mortalidad infantil en el mundo desarrollado (1), seguida de condiciones relacionadas como prematuridad y síndrome de muerte súbita (7). Como se evidencia en Estados Unidos, la mortalidad por esta causa ha aumentado aproximadamente de un 7% a un 21% entre los años de 1916 a 1988 (2).

En Latinoamérica, aunque la mortalidad infantil ha caído por debajo de 50/1000 habitantes, las anomalías congénitas siguen siendo un importante problema de salud pública, ocupando el segundo lugar dentro de todas las patologías infantiles, en donde sólo son superadas por las causas infecciosas. Seguidas de la mortalidad por anomalías congénitas, se encuentran aquellas ocasionadas por problemas perinatales y el síndrome de muerte súbita (14).

En Colombia, según las cifras de mortalidad del DANE y encuestas probabilísticas en mujeres en edad fértil, se ha estimado que la tasa de mortalidad infantil (TMI) desde 1975 al 2000 evidenció una tendencia al descenso en un 50%, pasando de una TMI de 44% al 21%; es aquí donde las anomalías congénitas que se ubicaban el séptimo lugar entre 56 causas de mortalidad infantil en la década del 70, ascienden en 1994 al tercer lugar, atribuyéndose este hecho a la disminución de la mortalidad infantil por causas infecciosas y al mejoramiento de los métodos diagnósticos. Además, las anomalías congénitas son las responsables del 19% de las muertes en UCI (Unidad de cuidados Intensivos) Pediátrica (2).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define las anomalías congénitas, como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido (aunque pueda manifestarse más tarde), sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa (3).

Las anomalías congénitas se clasifican como anomalías mayores, moderadas y menores; siendo las primeras aquellas alteraciones estructurales con un compromiso estético y funcional importante, que requieren un manejo médico

quirúrgico especializado; las moderadas indican cierta alteración en la formación de una estructura, pero sin un compromiso funcional o estético importante, las cuales no necesitan manejo médico-quirúrgico especializado y las menores que impone muy poca o quizás ninguna limitación funcional, por lo cual cuando se observan en forma aislada no tienen significado clínico (1-2).

La causa de las anomalías congénitas es desconocida en un 60%. Dentro del 40% de los factores que se conocen como causales se encuentran las anomalías genéticas que ocasionan el 60% de estos trastornos e incluyen las anormalidades mendelianas, cromosómicas, multifactoriales, mitocondriales, de células somáticas. Seguida de las genéticas se encuentran alteraciones multifactoriales en un 20% y luego de ambientales en un 15% (12). Dentro de los aspectos multifactoriales relacionados se encuentran, la salud de los padres (especialmente de la madre, en donde se incluye entre otras a la diabetes), la edad de la mujer, las infecciones durante el embarazo, el estado de nutrición, la consanguinidad de los padres, el uso de tóxicos durante el embarazo, drogas, tabaco y alcohol, entre otros (3,9,10). Todos estos constituyen lo que se conoce como “factores de riesgo”.

No obstante, algunos factores de riesgo pueden evitarse, mientras que otros no. Aún así una embarazada puede seguir estrictamente todos los consejos para evitar estar en contacto con situaciones nocivas para su bebé y, sin embargo, dar a luz un bebé con un defecto congénito. Por el contrario, otra mujer puede hacer muchas cosas perjudiciales para el feto y en cambio tener un hijo sin ningún defecto congénito. Diferentes teratógenos pueden causar defectos si la exposición a los mismos tuvo lugar en un momento determinado del desarrollo fetal. Por otro lado, la exposición al mismo teratógeno en distintos momentos del embarazo puede producir diferentes efectos. Algunos defectos congénitos se heredan al recibir genes anormales de uno o ambos padres. Otros están causados por mutaciones en los genes. Otros tantos derivan de alguna anomalía cromosómica, como un cromosoma de más o la falta de uno. Cuanto mayor sea la embarazada (particularmente si tiene más de 35 años), mayor es la probabilidad de que el feto tenga una anomalía cromosómica. Muchas anomalías cromosómicas pueden detectarse al comienzo del embarazo (11).

Las anomalías congénitas no tienen un carácter discriminatorio, puesto que las tasas de mortalidad de estos trastornos son iguales para asiáticos, africanos, norteamericanos, latinoamericanos, blancos e indígenas norteamericanos.

Es así como luego de sumergirnos en las profundidades de éste tema por medio de la revisión literaria que hay al respecto, surgió un interés por describir las

anomalías congénitas y las características de los pacientes que las presentaron, realizando de esta manera un estudio de casos de pacientes menores de un año con anomalías congénitas que fueron atendidos durante el año 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.

### 3. JUSTIFICACIÓN

Las anomalías congénitas ocupan un lugar importante dentro de las tasas de mortalidad infantil tanto a nivel mundial, Latinoamericano y Colombiano. Además, los costos económicos que éstas encierran son muy importantes puesto que solamente en Estados Unidos es de US\$6 millones (sin contar costos indirectos que deben cubrir las familias). Igualmente, el impacto social que éstas conllevan tanto a nivel de salud pública como psicológico es demasiado grande, puesto que afectan sobretodo el estilo de vida de los hogares ocasionando grandes cambios en éste (2).

Se sabe que un 50% de estas anomalías congénitas se puede prevenir, bien sea desde una manera primaria, la cual abarca estrategias antes de la concepción, otra de manera secundaria que se va desde la concepción hasta el nacimiento y finalmente la terciaria que va luego del nacimiento y que busca evitar las complicaciones (1).

Todo lo anterior, conlleva a despertar un interés en nuestra propia realidad analizando diversos factores que nos permitirían actuar en un nivel preventivo preconcepcional, prenatal y en un último lugar en la rehabilitación y corrección adecuada de dichas alteraciones, dejando el tratamiento como última opción entendiendo que es más beneficiosa desde todo punto de vista la tarea de la prevención. Es por esto, que no hay que olvidar algunas recomendaciones como el comprender que toda mujer fértil puede estar embarazada, controlar el embarazo, vacunarse contra la rubéola antes de gestar, evitar medicamentos, alcohol, tabaco, alimentarse bien y otras tantas estrategias que van a disminuir la presentación de estas anomalías (13).

## **4. OBJETIVOS**

### **4.1 Objetivo General**

Determinar la frecuencia de las anomalías congénitas y factores relacionados en menores de un año atendidos durante el 2005 en el Hospital Hernando Moncaleano Perdomo.

### **4.2 Objetivos Específicos**

- Describir las características sociodemográficas (edad, sexo, procedencia) de los menores de un año que presentaron anomalías congénitas.
- Determinar los diferentes tipos de anomalías congénitas.
- Establecer si existe alguna implicación de la salud gestacional de la madre (multivitamínicos, controles prenatales, amenazas de aborto, toxoplasma, VIH, VDRL, hepatitis, enfermedades agudas o crónicas) sobre la presentación de anomalías congénitas en sus hijos.
- Establecer si la exposición a los diferentes factores de riesgo (medicamentos, inmunizaciones, alcohol, cigarrillo, factores físicos, plaguicidas) por parte de las mujeres embarazadas, influyó en la presentación de anomalías congénitas.
- Determinar el lugar de nacimiento de los pacientes con anomalías congénitas.
- Hallar la frecuencia de los pacientes con anomalías congénitas que nacieron vivos.
- Relacionar los partos no espontáneos con la presentación de anomalías congénitas.

- Establecer la relación entre las anomalías congénitas y los partos prematuros o el bajo peso al nacer.
- Establecer la frecuencia de la consanguinidad parenteral, familiares con enfermedades congénitas y parto gemelar.
- Describir el lugar de nacimiento, la edad y la ocupación de los padres de los niños con anomalías congénitas.
- Establecer la historia gestacional de la madre y correlacionarla con la presentación de anomalías congénitas.
- Plantear propuestas de intervención para la prevención de las anomalías congénitas.

## 5. MARCO TEÓRICO

### 5.1 DEFINICIÓN

Las anomalías congénitas, según la novena revisión de la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 1995, constituyen cualquier anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque se manifieste tardíamente), familiar o esporádica, hereditaria o no, externa o interna, única o múltiple, la cual resulta de una embriogénesis defectuosa. (12)

Congénito significa presente al momento del nacimiento. Muchas veces, el defecto presente al nacer solo es diagnosticado días, meses o incluso años más tarde. Hay que tener en cuenta que el término congénito no implica etiología ni patogénesis. Su semejanza con la palabra "genético" puede sugerir erróneamente tal cosa. (1)

Remontándonos un poco a la historia, se sabe que éste término ha sido utilizado desde épocas muy antiguas y ha servido para reflejar a lo largo de los tiempos, de una manera global, el estilo de vida y la cultura de los diferentes pueblos. Se han realizado muchos estudios etnológicos en donde se ha encontrado que tribus primitivas y comunidades de todo el continente, disponían de los niños malformados inmediatamente después del nacimiento y los eliminaban por ahogamiento, estrangulación, sofocación o simplemente eran enterrados vivos. (17)

Por otro lado, los Incas, Mayas y Aztecas, creyeron que las malformaciones congénitas eran debidas al comportamiento perdido de las madres durante el embarazo, pero lo sucedido a ellas y a sus estigmatizados hijos, es aún desconocido, fisuras terracotas acabadas de personas con labio hendido y, otras anomalías faciales, encontradas principalmente en México pero también originarias de tierra loca y tierra Colombiana, famosa por sus manufacturas de cerámicas, pueden simplemente testificar la alta frecuencia que aún hoy existe, de hendiduras en estas regiones. (17)

En conclusión, los defectos funcionales son tan frecuentes como los anatómicos (o morfológicos). Una malformación es un error intrínseco del primordio estructural. Si alguna fuerza externa daña una estructura intrínsecamente bien



formada, ocurrirá una deformación; y si dicho defecto es irreversible, existe una disrupción. (1)

## **5.2 EPIDEMIOLOGÍA**

Debido al mejoramiento de las condiciones de vida, que han desplazado a planos más inferiores a las patologías infecciosas, las anomalías congénitas han sobresalido entre las demás causas de morbilidad. (15)

Las anomalías congénitas están entre las cinco primeras causas de mortalidad en menores de un año en varios países en desarrollo. En los países desarrollados son la primera o segunda causa de mortalidad infantil. (2) Se sabe que alrededor de 2 a 3% de los recién nacidos tienen alguna anomalía congénita, muchas de ellas de origen genético. (15)

La evidencia disponible señala que la prevalencia y la carga potencial de los desórdenes congénitos en la salud pública de los países en desarrollo es elevada y en algunas instancias mayor que en los países desarrollados. En Latinoamérica, en donde la mortalidad infantil ha caído por debajo de 50/1.000, las anomalías congénitas ocupan el tercer puesto y han adquirido significación como problema de salud pública. (2)

## **5.3 CLASIFICACIÓN**

Se clasifican como mayores, moderadas o menores dependiendo de su afectación funcional. Las Anomalías mayores, es decir, aquellas que requieren tratamiento médico o quirúrgico. Afectan a 2-3% de los RN vivos. Estas, a su vez, se clasifican según su patogenia en deformaciones (forma o posición anormal de una parte del cuerpo causada por fuerzas extrínsecas anormales, Ej. pie bot secundario a oligohidroamnios), disrupciones (defecto en un órgano o parte de él, causado por un agente externo. Ej. Amputación de una extremidad por bandas amnióticas), displasias (organización o función celular intrínseca anormal, que compromete a uno o varios tejidos, habitualmente es de origen genético. Ej. Acondroplasia, enfermedades de depósito) y malformaciones (defecto morfológico de un órgano, parte de uno o una región del cuerpo, producto de un proceso de desarrollo anormal intrínseco. Ej. Aplasia de radio en síndrome de Holt Oram). Las anomalías menores en cambio, son aquellas que no tienen consecuencia médica o cosmética, pero que son poco frecuentes en la población (menor a 4%), como los papilomas preauriculares, las heterocromía del iris, etc. Su identificación es

relevante pues algunos de ellos tienen alta especificidad como signos diagnósticos y por que se ha demostrado que la presencia de más de tres anomalías menores se asocia a un mayor riesgo (alrededor de 20%), de tener alguna anomalía mayor.

Antes de adjudicarle relevancia diagnóstica a una anomalía menor, es importante evaluar su presencia en otros miembros de la familia. (15) Por último, las anomalías moderadas son las que se encuentran en medio de estas dos y son sujetas a criterio médico para su tratamiento adecuado.

Por otro lado, existen unas llamadas "Variantes normales", que se encuentran presentes en más de 4% de la población y las cuales no tienen mayor significado médico. Ej. Pliegue palmar transversal, implantación baja de los pabellones auriculares, etc. La frecuencia, sin embargo, varía en las distintas poblaciones. (15)

Otra manera de clasificarlas es teniendo en cuenta si gravedad, es decir, si son o no compatibles con la vida o susceptibles de corrección.

## **5.4 FISIOPATOLOGÍA**

La fisiopatología de las anomalías congénitas varía de acuerdo al sistema afectado. Sin embargo, puede desarrollarse de muchas maneras entre las que se encuentran:

5.4.1 Deformidad. Estructuras bien desarrolladas durante la embriogénesis y la organogénesis y que sufren alteraciones por factores mecánicos externos durante el curso de la vida intrauterina, como compresión, por anomalías uterinas o disminución importante de la cantidad de líquido amniótico o factores intrínsecos como alteraciones que comprometen el sistema músculo-esquelético provocando defectos como el pie bota, artrogriposis, síndrome de Potter, etc. (16)

5.4.2 Disrupción. Es un defecto que se produce en un tejido bien desarrollado por acción de fuerzas extrínsecas, daños vasculares u otros factores que interfieran en algún proceso en desarrollo. El ejemplo más conocido de disrupción es la formación de bridas amnióticas producidas por rupturas del amnios o infección de él, generalmente son asimétricas y se ubican en áreas inusuales. Otro ejemplo es la ausencia congénita del radio aislada que va siempre acompañada de ausencia de la arteria radial, lo que no ocurre en los complejos malformativos con ausencia de radio, en la que la arteria radial está presente. Otro hecho que avala esta explicación es que la ausencia aislada de radio va siempre junto a ausencia del

pulgar, mientras que los casos de agenesia de radio pero con pulgar, tienen arteria radial. (16)

5.4.3 Complejo malformativo. En estos casos una causa única compromete a un tejido embrionario del que posteriormente se desarrollan varias estructuras anatómicas o bien la causa provoca una malformación conocida como primaria, la que a su vez provoca otras malformaciones secundarias. Estas también pueden producir malformaciones terciarias. Se conocen también como secuencias. Un ejemplo de ésta es la agenesia renal bilateral, malformación primaria, que provoca oligoamnios severo y como consecuencia de ello hipoplasia pulmonar por falta de circulación del líquido amniótico por el árbol respiratorio. La falta de orina origina una serie de defectos hacia abajo, falta de desarrollo de uréteres, vejiga y a veces de uretra. La compresión a que está sometido el feto dentro del útero provoca defectos en la cara, nariz y en las extremidades: es el conocido como Síndrome de Potter. El Síndrome de Pierre Robin tiene una explicación parecida. La malformación primaria es la hipoplasia del maxilar, la que lleva a una glosoptosis, la lengua se va hacia atrás y los procesos palatinos no pueden juntarse para cerrar el paladar, produciendo una fisura en forma de U rodeando a la lengua. Como éstos, hay numerosos otros ejemplos. (16)

5.4.4 Síndrome malformativo. Aquí una causa única afecta al mismo tiempo a varias estructuras durante la embriogénesis. Esta causa puede ser cromosómica, la exposición a algún teratógeno ambiental, a una infección viral, etc. Algunos de estos síndromes son bien conocidos como el Síndrome de Down del cromosoma 21, el síndrome talidomídico cuya causa es la acción de una sustancia conocida, la Talidomida o el Síndrome de la Rubéola congénita, etc. (16)

## 5.5 CAUSAS

Se conoce sólo el 40% de las causas de las anomalías congénitas. El otro 60% aún es incierto. Dentro de las causas conocidas existen unos factores que juegan un papel importante en el surgimiento de estas enfermedades. Entre ellos, el que aporta un 60%, es el influjo genético. (15)

Las enfermedades genéticas se clasifican en cuatro grandes grupos, tales como: Enfermedades cromosómicas, Enfermedades monogénicas o mendelianas, Enfermedades con herencia no mendeliana, Enfermedades multifactoriales (15).

Como su nombre lo indica, las enfermedades cromosómicas son aquellas que afectan el número o la estructura de los cromosomas. Las alteraciones numéricas

de los cromosomas se denominan aneuploidías (euploide significa el número "correcto" de cromosomas) y modifican el número euploide de 46 cromosomas.

Las poliploidías son la presencia de uno o más sets haploides completos de cromosomas adicionales (Ej. 69, XXX o triploidía). Una trisomía es la presencia de un cromosoma adicional (Ej. 47, XY,+21 o trisomía 21). En la mayoría de los casos, se produce por una no disyunción de los cromosomas durante la meiosis, de manera que, al ocurrir la fecundación por el otro gameto normal haploide, el cigoto recibe tres copias de un cromosoma en lugar de dos. En otros casos, la trisomía ocurre por un error en la mitosis, produciéndose una aneuploidía en mosaico, es decir, 2 o más líneas celulares con constitución cromosómica diferente (Ej. 47, XX,+18/46, XX o trisomía 18 mosaico). La pérdida de un cromosoma completo o monosomía es también letal, salvo la pérdida del segundo cromosoma sexual (cariotipo 45, X), que resulta en el fenotipo del síndrome de Turner. Otro tipo de alteraciones son las estructurales. Existen varios tipos, como las deleciones (pérdida de un segmento cromosómico), duplicaciones, inversiones, cromosomas en anillo, etc. Las traslocaciones consisten en el intercambio de material entre uno o más cromosomas. Las traslocaciones balanceadas, es decir, sin pérdida o ganancia aparente de material genético, son habitualmente asintomáticas, salvo cuando éstas interrumpen el marco de lectura de un gen, o por pérdida o ganancia de material no visible al análisis citogenético. Sin embargo, las personas con traslocaciones balanceadas tienen riesgo de producir gametos no balanceados, resultando en cigotos con monosomias o trisomías parciales, es decir, que afectan segmentos de uno o más cromosoma(s). (15)

Otro grupo lo constituyen las Enfermedades monogénicas o mendelianas, las cuales afectan a un solo gen. Se reconocen los patrones de herencia autosómicos, tanto recesivos como dominantes, y ligados a los cromosomas sexuales, X e Y. Las enfermedades recesivas se producen por mutaciones en ambas copias o alelos de un gen; en cambio, las dominantes requieren mutaciones en una sola copia. Las condiciones ligadas al cromosoma X suelen manifestarse clínicamente en los hombres, pues ellos poseen sólo un X, y por lo tanto, una sola copia de los genes contenidos en este cromosoma. Las mujeres, teniendo dos X, son portadoras, habitualmente asintomáticas. Sin embargo, algunas enfermedades ligadas al X pueden manifestarse en mujeres por alteraciones en el patrón al azar de inactivación del cromosoma X. (15)

Es de suma importancia, establecer correctamente el patrón de herencia, pues ello permite informar a los familiares sobre las posibilidades de recurrencia. Los individuos afectados por condiciones recesivas, como la fibrosis quística, albinismo, etc., son homocigotos para el gen específico mutado. Sin embargo, es frecuente que las mutaciones de cada alelo sean distintas, lo que se conoce como heterocigoto compuesto. Salvo excepciones, los padres de una persona con una condición recesiva son portadores heterocigotos, es decir, tienen un alelo con la

mutación y otro con la copia normal ("wild type") del gen. Esto implica que esta pareja tiene un 25% de probabilidades para cada embarazo subsecuente de tener un hijo afectado, y cada hermano sano del paciente tiene 2/3 de probabilidades de ser portador.

Las condiciones dominantes, como la acondroplasia y las neurofibromatosis, se manifiestan en los heterocigotos. Los afectados tienen un 50% de probabilidades de que sus hijos hereden la mutación. Los fenotipos de las personas homocigotas para afecciones dominantes suelen ser más severos que las de los heterocigotos. Muchas condiciones dominantes surgen por mutaciones nuevas o de novo. En estos casos, no se puede excluir en forma absoluta la posibilidad de recurrencia por el fenómeno de mosaicismo gonadal, es decir, la presencia potencial de otras células germinales con la mutación. En las condiciones ligadas al X, como la hemofilia o la distrofia muscular de Duchenne, las madres portadoras tienen un 50% de probabilidades de que sus hijos hombres estén afectados, y un 50% de que las hijas mujeres sean portadoras. (15)

El otro grupo de alteraciones genéticas lo constituye la Herencia no mendeliana, entre las cuales encontramos: Herencia mitocondrial. La mayoría de las más de 70 proteínas de la cadena transportadora de electrones (CTE) están codificadas por genes nucleares. Sin embargo, cada mitocondria contienen múltiples copias del ADN mitocondrial (ADNmt), en el cual están codificados 13 proteínas de la CTE, 2 subunidades de ARN ribosomales y los 22 ARN de transferencia necesarios para la síntesis de las proteínas mitocondriales. Las mitocondrias del cigoto son aportadas principalmente por el óvulo, por lo que las mutaciones del ADNmt producen enfermedades que se heredan a través de la línea materna, pero que, a diferencia de las ligadas al X, se manifiestan tanto en hombres como en mujeres. (15)

Si bien la mayoría de los genes se expresan de la misma manera si son de origen paterno o materno, se estima que un 1% de los genes humanos están sometidos a impronta, es decir, se heredan "marcados" como de origen materno o paterno, y se expresan preferentemente de una u otra copia. Por ejemplo, en el cromosoma 15, hay genes que se expresan únicamente de la copia heredada del padre, y al menos un gen que se expresa de la copia materna. Por esta razón, la pérdida de contribución paterna de genes de esta región resulta en el síndrome de Prader-Willi, y la ausencia de la copia materna, en el síndrome de Angelman. Los mecanismos más comunes de la pérdida de contribución biparental de genes son las deleciones y la disemia uniparental, es decir, la presencia de 2 copias de un cromosoma, pero ambas de un mismo progenitor. Mutaciones dinámicas o expansión de tripletes. (15)

Las mutaciones generalmente se heredan de manera estable, es decir, sin cambio entre una generación y otra. Sin embargo, ciertas enfermedades se manifiestan dependiendo de quien transmite la mutación o, aún más, algunas muestran el fenómeno de "anticipación", en que individuos de generaciones subsecuentes manifiestan la enfermedad más precozmente y/o con mayor severidad. Esto se debe a que un tipo especial de mutaciones, la amplificación de tripletes, puede expandirse durante la meiosis. Por ejemplo, el síndrome de X Frágil, una causa común de retraso mental ligado al X, se produce por una expansión del triplete CGG normalmente presente en el extremo 5' no traducido del gen FMR1. Individuos normales tienen 5 a 50 copias del triplete CGG. Existen individuos asintomáticos que tienen 50 a 200 tripletes, lo que se denomina una premutación. Durante la meiosis, especialmente en la ovogénesis, una premutación puede expandirse a más de 200 repeticiones CGG, lo que conduce a inactivación del gen por metilación y a la manifestación de fenotipo. (15)

Por último, encontramos la Herencia multifactorial, en donde la mayoría de las enfermedades se producen por una interacción entre gen(es) predisponentes y factores ambientales. La colaboración de los genes se hace evidente al considerar que, para muchas enfermedades comunes, el riesgo de recurrencia para los parientes es mayor que el riesgo de la población general, pero que disminuye a medida que se aleja el grado de parentesco. La mayoría de los factores genéticos que constituyen factores de riesgo o protección de las enfermedades comunes no han sido determinados, pero están siendo investigados. (15)

Existen factores ambientales y genéticos que modifican el efecto del genotipo, de manera que la correlación entre éste y el fenotipo no es siempre precisa. Esto se manifiesta como variaciones en la expresividad, es decir, el "grado" o rango de manifestaciones fenotípicas en los afectados, y en la penetrancia, es decir, en la presencia o ausencia de expresión clínica en el individuo con una mutación. (15)

Además de las causas genéticas y multifactoriales anteriormente nombradas, se encuentran las causas ambientales, los cuales, al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que llevan a provocar las malformaciones. Mientras más precozmente interfieran en el desarrollo embrionario, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El período crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación. Ello no significa que después de esa etapa no halla riesgo, es menor, es cierto, pero puede seguir siendo crítico incluso hasta después del nacimiento. Los teratógenos ambientales pueden ser causa de hasta el 7% de los defectos congénitos. Pueden ser físicos, como las radiaciones ionizantes, químicos, como algunos medicamentos, talidomida, anticoagulantes e infecciosos, como la Rubéola, Sífilis, Citomegalovirus, etc. (16)

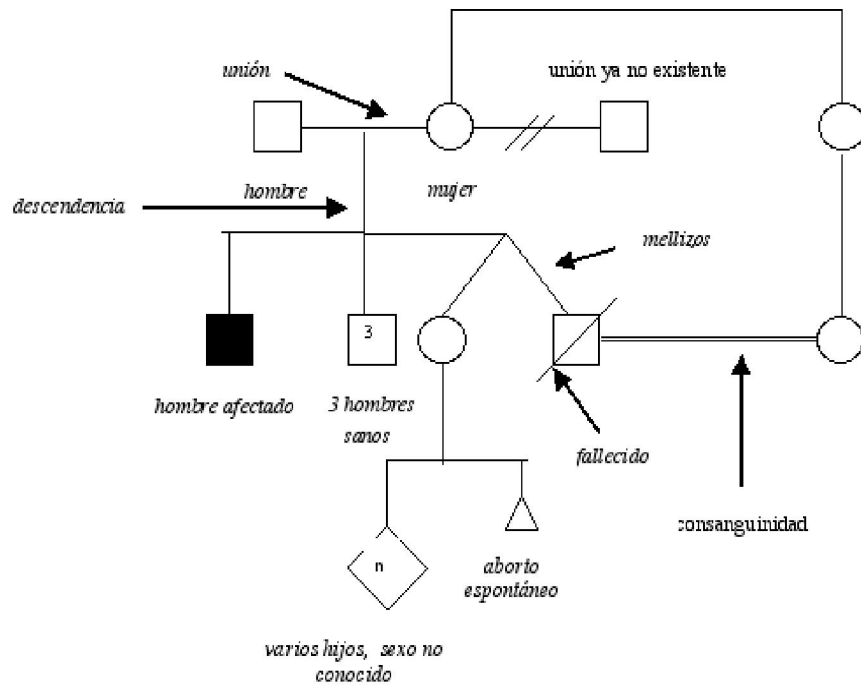
## **5.6 IMPLICACIONES**

Las Anomalías congénitas conllevan un grande impacto no sólo en la salud del recién nacido, sino en el ámbito familiar-social y económico. Es claro que estas enfermedades abarcan unos costos grandísimos en cuanto a intervenciones médicas (alrededor de US\$6 mil millones, sin incluir costos no médicos que cubren las familias) (2). Además, el impacto social y familiar que estas atañen en cuanto a rechazo, deserción escolar y retraso mental que ayuda a estancar el progreso de una sociedad, son otros de los factores de suma importancia que hay que tener en cuenta para posteriores intervenciones que lleven a disminuir la desestabilización familiar y social que muchas veces estos hogares encuentran al tropezarse con una anomalía congénita.

## **5.7 DIAGNÓSTICOY TRATAMIENTO**

Dada la frecuencia y las repercusiones para el individuo afectado y sus familiares, es relevante realizar una adecuada evaluación diagnóstica del recién nacido con anomalías congénitas. La evaluación consiste en:

5.7.1 Anamnesis. Incluyendo las características de los períodos prenatal (enfermedades maternas, exposiciones a fármacos, drogas, etc preconcepcionales o intrauterinas, estudios prenatales realizados, etc), perinatal y neonatal. Se debe obtener una descripción detallada de los antecedentes familiares, habitualmente hasta al menos 3 generaciones, incluyendo antecedentes de consanguinidad, abortos recurrentes o infertilidad. Es útil graficar todos estos antecedentes de una manera resumida en un genograma o pedigrí, cuya simbología se encuentra resumida a continuación.



*Fuente: REPETTO, Gabriela; DURÁN, Gloria. Genética y enfermedades metabólicas.*

5.7.2 Examen físico. Se debe consignar datos antropométricos y el examen de superficie, descrito con el mayor detalle posible, y con mediciones objetivas si es factible. Por ejemplo, es recomendable medir el largo de segmentos corporales para documentar la impresión de desproporción, o de distancias intercantos e interpupilares cuando se sospecha hipo o hipertelorismo, etc.

La evaluación clínica habitualmente permite formular una hipótesis diagnóstica en una de las categorías siguientes:

- Anomalía aparentemente aislada
- Anomalías múltiples, con patrón reconocible
- Anomalías múltiples, patrón no reconocible, en cuyo caso es importante buscar información adicional y reevaluar al paciente.

5.7.3 Exámenes de laboratorio. Fuera de los sugeridos por las anomalías presentes o sospechadas (radiografías, ecografías, TAC, RMN, electrocardiogramas, ecocardiogramas, etc.), la confirmación de ciertos diagnósticos puede ser realizada a través de exámenes específicos:

- Cariotipo: es el análisis de los cromosomas; debe realizarse en células nucleadas en una muestra fresca, pues requiere un cultivo celular para obtener células en mitosis. Comúnmente se realiza en linfocitos, pero puede realizarse en



fibroblastos, u otras células. Los cromosomas son teñidos por distintos métodos, lo que permite reconocer un patrón de bandas específico de cada uno. El análisis implica definir el número modal, el tipo de cromosomas sexuales y la caracterización de anomalías numéricas o estructurales que estén presentes. Cabe destacar que, dado el gran número de genes en cada cromosoma, hay alteraciones que pueden escapar el nivel de resolución del estudio. La hibridación in situ con fluorescencia (FISH), que se basa en el uso de sondas de ADN marcadas, y la hibridación genómica comparativa (CGH) son útiles para identificar rearrreglos cromosómicos sutiles, como los causantes de síndromes de microdeleciones (Williams, velocardiocfacial, Angelman y Prader-Willi, etc.).

– Análisis molecular: ante la sospecha de una enfermedad monogénica, permite identificar las mutaciones causantes. Existen numerosos tipos de mutaciones, lo más común son las sustituciones de una base nitrogenada por otra ("missense" o mutaciones con cambio de sentido), lo que puede traducirse en un cambio en la secuencia de aminoácidos de la proteína correspondiente, o generar un codón de término prematuro ("nonsense"). Las mutaciones pueden ser por deleción o duplicación que pueden incluso cambiar el marco de lectura de un gen, o inversión de una secuencia de nucleótidos, producirse por alteraciones en el "splicing" o procesamiento del ARN, etc. Según el tipo de mutación, o si se está buscando mutaciones conocidas o nuevas, existen numerosos métodos para identificarlas. Entre ellas, se cuenta, por ejemplo, con:

- La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para amplificar segmentos específicos.
- El análisis de polimorfismos de largo de fragmentos de restricción (RFLP), que identifican indirectamente los cambios en una secuencia a través de las variaciones en el patrón de reconocimiento de ésta por una enzima que corta el ADN.
- Southern blot, basado en la hibridación del ADN genómico por una "sonda" específica.

Es también posible identificar mutaciones directamente mediante la secuenciación de ADN, y existen también métodos para analizar el efecto de la mutación en la estructura de la proteína, como el test de proteínas truncas o "protein truncation test".

– Análisis enzimáticos: para demostrar déficit de actividad, especialmente útiles para el diagnóstico de las enfermedades metabólicas.

El establecer un diagnóstico específico permite reconocer el origen o causa de las anomalías presentes, planificar los tratamientos necesarios, anticiparse a posibles

complicaciones, y definir las probabilidades de recurrencia. El proceso educativo que entrega información sobre estos aspectos a las familias se conoce como consejo genético. (15)

Además de las adecuadas evaluaciones diagnósticas del recién nacido con alguna anomalía congénita, con el adelanto de la ciencia se puede realizar el diagnóstico prenatal. Éste se realiza en la población que se encuentre sujeta a riesgo como:

- Edad materna avanzada (más de 35 años)
- Hijo previo con cromosomopatía documentada.
- Progenitor portador de una anomalía cromosómica (translocaciones balanceadas, fragilidad cromosómica, inversiones, etc.)
- Historia familiar de enfermedad genética específica.
- Enfermedad materna crónica que predisponen a cursar con anomalías congénitas.
- Infertilidad previa (perdidas gestacionales recurrentes)
- Sospecha o evidencia ecográfica de alguna malformación fetal o signos ecográficos sugerentes de un síndrome cromosómico.
- Exposición a agentes teratogénicos antes o durante el embarazo.
- Conocimiento o sospecha de consanguinidad.
- Marcadores bioquímicos con sospecha de cromosomopatías. (12)

Para esto existen métodos tanto invasivos como no invasivos:

#### MÉTODOS NO INVASIVOS:

- Historia Clínica: Detección de factores de riesgo
- Marcadores Bioquímicos.
- Ecosonograma del I y II trimestre.
- Eco Doppler.
- Eco Cardiografía.

#### MÉTODOS INVASIVOS:

- Biopsia de Velloidades Coriales.
- Amniocentesis
- Cordocentesis
- Fetoscopia. (12)

Una vez establecido el diagnóstico se procede a evaluar la viabilidad del recién nacido y la posibilidad de una corrección quirúrgica, para posteriormente realizar la intervención.

## 5.8 PREVENCIÓN

Al hablar de prevención hay que distinguir tres tipos o niveles de acción: primaria, secundaria y terciaria, según el momento en que haga la prevención. Prevención Primaria la constituyen todas aquellas medidas destinadas a evitar que se conciban niños afectados, es decir medidas preconceptionales o que eviten que embriones sanos se vean afectados por agentes externos teratogénicos. Esta se puede lograr con el adecuado estudio de los factores de riesgo y sus intervenciones para evitarlos. (16)

Prevención secundaria la constituyen todas las medidas destinadas a evitar que nazcan niños malformados o con alguna infección congénita como lo constituye el TORSCH, es decir, una vez diagnosticada la malformación por métodos prenatales, ecografías, estudio genético por cultivo de células de líquido amniótico o de vellosidades coriales u otros métodos, provocar el aborto. Este tipo de prevención está aceptado en algunos países. (16)

Y finalmente, la prevención terciaria está destinada principalmente a corregir las malformaciones o evitar que éstas produzcan problemas mayores en la vida de los afectados, problemas como desadaptación social, problemas funcionales u/o psicológicos que conllevan padecer un trastorno de estos. (16)

## **6. DISEÑO METODOLÓGICO**

### **6.1 TIPO DE ESTUDIO**

Para el estudio de las anomalías congénitas en los pacientes menores de un año que asistieron al Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo durante el 2005, se va a realizar un estudio de casos, de tipo descriptivo y retrospectivo.

Este tipo de estudio orientará a la comunidad médica acerca de una patología de mucha importancia en cuanto a Salud Pública y de paso, contribuye a alertar acerca de los posibles factores o características relacionadas que puedan influir en la aparición de estas.

### **6.2 ÁREA DE ESTUDIO**

El lugar del estudio será el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, una institución de tercer nivel, el cual es la unidad hospitalaria más importante del Sur Colombiano. Atiende pacientes del Huila, Caquetá, Putumayo, Parte del Cauca e incluso el sur del Tolima. Dicho centro asistencial cuenta con una tecnología avanzada para el adecuado abordaje de pacientes críticos y no críticos y por lo tanto es un lugar de suma importancia para el abordaje de patologías como anomalías congénitas.

Dentro del Hospital, el estudio de las Anomalías Congénitas se realizará específicamente el área de archivo de historias clínicas ubicado en el sótano de dicho Hospital. Se contará además con el apoyo del Laboratorio de Genética de la Universidad Surcolombiana ubicado en el primer piso de la Facultad de Salud de la Universidad en mención, donde permanece un archivo con los pacientes atendidos durante el 2005.

### **6.3 POBLACIÓN Y MUESTRA**

La población que se tomó para el estudio fueron 402 pacientes que se atendieron en la unidad de genética durante el 2005. Como muestra se seleccionaron 100 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión previamente establecidos los cuales fueron: - Haber nacido y atendido durante el 2005.

- Padecer algún tipo de anomalía congénita.

## 6.4 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN	SUBVARIABLES	INDICADORES O CATEGORÍAS	NIVEL DE MEDICIÓN	ÍNDICE
Características sociodemográficas	✓ Tiempo transcurrido desde el primer día de nacimiento hasta la actualidad	✓ Edad	0-90 días 91-180 días 181-270 días 271-365 días	Razón	Frecuencia Porcentaje
	✓ Tiempo transcurrido desde el nacimiento a la fecha en que consulta por sospecha de anomalía congénita	✓ Fecha de consulta	Día/Mes/Año	Razón	Frecuencia Porcentaje
	✓ Condición orgánica que diferencia a un hombre de una mujer.	✓ Sexo	Masculino Femenino Intersexo	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	✓ Sitio donde reside y proviene el paciente	✓ Procedencia	Departamento Municipio Área (Rural – Urbana)	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Nombre que recibe toda anomalía del desarrollo, resultante de una embriogénesis defectuosa que se encuentra en menores de 1 año		§ Sd. de Down § Sd. de Apert § Macrosomía § Holt Horam § Gastosquisis § Allstrong § Paladar Hendido § Ano Imperforado § Sd. de Turner § Deformidad In Utero § Sd. Primer Y Segundo Arco § Microcefalia § Meckel Gruver § Hernia Diafragmatica § Onfalocele § Sd. Townes § Atresia Esofagica § Acondroplasia § Sjogren § Golden Harr § Secuelas Bidas Amnioticas § Exoftalmias § Hipospadia Peneana § Albinismo § Poland		

Anomalías congénitas			§ Asimetría Facial Síndrome Hipotónico § Cardiopatía Congénita § Hidrocefalia § Criptorquidia Bilateral De Los Testículos § Mielomeningocele § Acondrogenesis § Trisomía 18 § Microtia Atresia § Obesidad Hipoglicemia § Hiperplasia Suprarrenal Congénita § Epispadia § Zellweger § Vacter § Meningocele § Holoprosencefalia § Aicardi § Torsch § Sordera Congénita § Encefalocele § Macrocefalia Pterigio Popliteo § Hernia Diafragmatica § Trisomía 18 § Atresia Intestinal § Microtia § Síndrome De Ehlers-Danlos § Robinow § Neurofibromatosis § Polidactilias Preaxial § Mano En Pinza De Langosta	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Salud Gestacional	Ingesta de suplementos vitamínicos coadyuvantes en la dieta gestacional	Multivitamínicos	Si No Especifique (Ac fólico – Hierro – Calcio)	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Nombre que recibe la supervisión médica durante los meses de gestación	Controles prenatales	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Presencia de metrorragia durante el periodo de gestación	Amenazas de aborto	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Presencia de Toxoplasma Gondhi en la madre gestante	Toxoplasma	Positiva Negativa No realizado	Nominal	Razón Porcentaje
	Presencia del Virus de Inmunodeficiencia Humana en a madre gestante	VIH	Positiva Negativa No realizada	Nominal	Razón Porcentaje
	Prueba específica para detectar el Treponema	VDRL	Reactiva	Nominal	Frecuencia

	Pallidum (Sífilis o LUES)		No reactiva No realizada		Porcentaje
	Presencia de infección por el virus de la hepatitis en a madre gestante	Hepatitis	Positiva Negativa No realizada	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Presencia de patologías coexistentes con el periodo gestacional	Enfermedades agudas o crónicas	Si No Cual (IVU, Hipertensión, Diabetes, polihidramnios, ologohidramnios)	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Factores de Riesgo	Conjunto de factores que pueden causar alguna complicación del embarazo y del propio producto de la gestación.	Medicamentos	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Inmunizaciones	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Alcohol	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Cigarrillo	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Plaguicidas	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Factores Físicos	Si No Cuales	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Lugar de nacimiento pacientes	Área geográfica en la cual los pacientes con Anomalías Congénitas nacieron	Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Recién nacidos	Ser humano que hace su primer contacto con el medio externo luego de un periodo de gestación.	Recién Nacidos Vivos	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Partos	Proceso por el cual el recién nacido abandona el vientre materno	Espontáneos	Vaginal	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Partos espontáneos no	Parto Forceps Parto Vacum Parto Cesárea	Nominal	Frecuencia Porcentaje

		Partos prematuros	RNAT-RNPrT-RNPsT	Nominal	Frecuencia Porcentaje
		Bajo peso al nacer	PAEG – PGEG - PPEG	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Información familiar	Parentesco familiar cercano entre los padres del recién nacido.	Consanguinidad parenteral.	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Familia con algún tipo de alteración producida por una embriogénesis defectuosa.	Enfermedades congénitas	Si No	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Doble producto de una gestación	Parto Gemelar	Si No Otro	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Información de los padres	Lugar de origen de los padres de Recién Nacidos	Lugar de Nacimiento	Municipio Departamento	Nominal	Frecuencia Porcentaje
	Tiempo transcurrido desde el primer día de nacimiento hasta la actualidad	Edad	<15 años 16-20 años 21-25 años 26-30 años 31-35 años 36-40 años >40 años	Razón	Frecuencia Porcentaje
	Actividad u oficio en la que el ser humano emplea su tiempo.	Ocupación	De la casa Empleado Agricultor Obrero Patrón Profesional Desempleado	Nominal	Frecuencia Porcentaje
Historia Gestacional	Cantidad de condiciones que pueden suceder durante la gestación y el parto.	Gestaciones	0-3 4-7 8-10 >10	Razón	Frecuencia Porcentaje
		Partos Vaginales	0-3 4-7 8-10 >10	Razón	Frecuencia Porcentaje
		Abortos	0-3	Razón	Frecuencia



			4-7 8-10 >10			Porcentaje
		Vivos	0-3 4-7 8-10 >10		Razón	Frecuencia Porcentaje
		Cesáreas	0-3 4-7 8-10 >10		Razón	Frecuencia Porcentaje

## **6.5 ESTRATEGIAS PARA CONTROLAR LAS VARIABLES DE CONFUSIÓN**

Para controlar las variables de confusión, previamente se definieron las variables y se operacionalizaron, de tal manera que se eviten repeticiones o mala interpretación de una u otra variable.

La información se capturará por el propio investigador, mediante un formulario previamente elaborado y revisado, con los parámetros necesarios para obtener una información adecuada y precisa.

## **6.6 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS PARA LA RECOLECCIÓN DE DATOS**

La técnica que se empleará para la recolección de los datos consistirá en una revisión documental de las historias clínicas que reposan en el archivo del Laboratorio de Genética ubicado en la Facultad de Salud de la Universidad Surcolombiana y posteriormente se corroborarán y complementarán con las historias de dichos pacientes, localizadas en el archivo del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, un centro de tercer nivel que brinda asistencia al sur Colombiano, y al cuál acuden pacientes de Caquetá, Putumayo, Tolima, entre otros. Los datos obtenidos allí, se registrarán en un formulario previamente diseñado, elaborado y probado por los investigadores y expertos del tema.

Para el acceso a la información de las historias clínicas, se contó con la debida autorización del subgerente técnico-científico del Hospital. Nosotros como investigadores, nos comprometimos a efectuar la revisión de las historias clínicas con el debido respeto, ética y siguiendo las normas establecidas para acceder a la información que dichos documentos contienen.

Las encargadas de la recolección de la información serán las ejecutoras de éste proyecto, y el procedimiento de búsqueda de la información se realizará de acuerdo a la disponibilidad del encargado de suministrar las historias en el archivo del hospital. Sin embargo, el horario que se tiene destinado para este fin es de lunes a viernes entre las 3:00pm y las 6:00pm.

## **6.7 INSTRUMENTO PARA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN**

El instrumento para la recolección de la información consistirá en un formulario previamente diseñado, teniendo en cuenta el propósito de éste estudio y en donde se incluirán las variables de interés con el fin de obtener unos resultados reales.

Dicho formulario consta de:

- Nombre del proyecto de investigación.
- Introducción.
- Datos personales.
- Información sobre el embarazo.
- Información sobre el parto.
- Información familiar.
- 

Para valorar la aplicabilidad de éste formulario, se tomaron tres historias clínicas aleatoriamente que cumplían los criterios de inclusión, en las que se pudo tener en cuenta las variables que se pueden usar y aquellas que por el contrario, se deben descartar, obteniéndose de esta manera un resultado final. Ver anexo 1.

## **6.8 PRUEBA PILOTO**

Para la prueba piloto se tomaron 6 historias clínicas, diferentes a las incluidas en nuestro estudio y se introdujeron los datos en el formulario con el fin de observar la posibilidad de hallar todas las variables requeridas para el estudio. Posteriormente se procesó la información y se pudo concluir que variables tales como grupo sanguíneo de la madre y grupo sanguíneo del paciente eran imposibles de obtener, por lo que se decidió suprimirlas del estudio y por ende del formulario. Las demás variables incluidas en el estudio se pudieron encontrar.

## **6.9 CODIFICACIÓN Y TABULACIÓN**

Una vez efectuada la recolección de los datos, la recopilación y análisis de los mismos se realizarán en Epi-info versión 3.3.2 de febrero 9 de 2005, del cual se obtendrán tablas y gráficos con la información encontrada y se procederá a realizar un cruce de variables para hallar unos resultados.

## **6.10 FUENTES DE INFORMACIÓN**

Las fuentes empleadas para la obtención de la información consisten básicamente en fuentes indirectas, las cuales corresponden a documentos o registros ya realizados. En este caso, nuestras fuentes corresponderán al expediente (Historia clínica) de cada paciente.

## **6.11 PLAN DE ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS**

Este estudio consistirá en un análisis estadístico de forma descriptiva, en el cual se emplearán proporciones, frecuencias, promedios y porcentajes implícitos dentro de las variables, lo que permitirá realizar un análisis más exhaustivo y una buena presentación del trabajo de investigación.

## **6.12 CONSIDERACIONES ÉTICAS**

Las consideraciones éticas incluidas en este estudio, se basaron principalmente en el principio del respeto, el cual se aplicará en el sentido de emplear los datos estrictamente para la investigación, los datos obtenidos serán anónimos y confidenciales, de manera que no se atenta contra el respeto y la dignidad de los pacientes incluidos en este trabajo de investigación. Igualmente, se salvaguardará la historia clínica, no se fotocopiará información allí plasmada ni se destruirá.

## 7. RESULTADOS

Una vez revisadas las 100 historias clínicas de pacientes menores de un año con anomalías congénitas que fueron atendidos durante el año 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, se procedió a hacer la tabulación de los datos encontrados y el respectivo cruce de variables en la base de datos epi-info para el análisis correspondiente, obteniendo los siguientes resultados:

**Tabla 1. Edad al momento de consulta y sexo de pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

	Frecuencia	%
<b>EDAD DE LOS PACIENTES (en días) AL MOMENTO DE CONSULTA</b>		
<b>Rango</b>		
<=0	3	3
>0 – 90	85	85
>90 – 180	6	6
>180 – 270	4	4
Sin dato	2	2
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>SEXO DE LOS PACIENTES</b>		
Masculino	55	55
Femenino	44	44
Intersexo	1	1
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

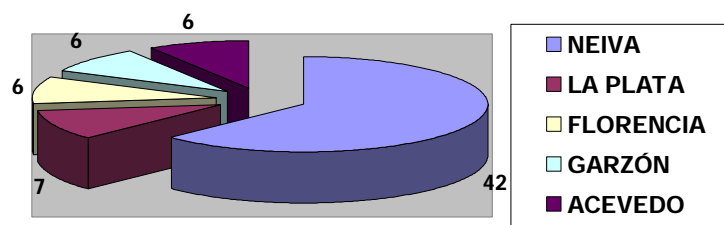
Como se puede observar en la tabla anterior, el 88% de los pacientes que presentaron algún tipo de anomalía congénita, consultaron durante los tres primeros meses de vida, el 10% lo hizo en etapas posteriores y en un 2% de los pacientes, no se encontró dicho dato.

Igualmente, se puede apreciar que no existe una diferencia importante en el sexo de los pacientes con anomalías congénitas; encontrando un 55% de pacientes de sexo masculino, un 44% de pacientes de sexo femenino y sólo 1 caso (1%) de intersexo.

**Tabla 2. Departamento y área de procedencia de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

Procedencia	Frecuencia	%
<b>DEPARTAMENTO</b>		
Caquetá	7	7
Huila	88	88
Putumayo	1	1
Tolima	2	2
Sin Dato	2	2
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>ÁREA</b>		
Rural	34	34
Urbana	61	61
Sin Dato	5	5
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Gráfica 1. Municipio de procedencia de pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

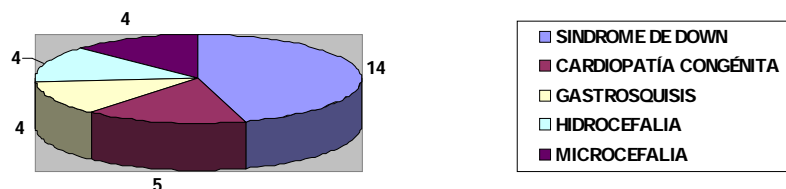


La tabla y gráfica anterior, muestran el lugar y área de procedencia de los pacientes con anomalías congénitas, resaltando como dato importante que el 88% de ellos, proceden de nuestro propio departamento (Huila), el 7% corresponde al departamento del Caquetá. Otros departamentos encontrados corresponden a Tolima y Putumayo, con un 2% y 1% respectivamente.

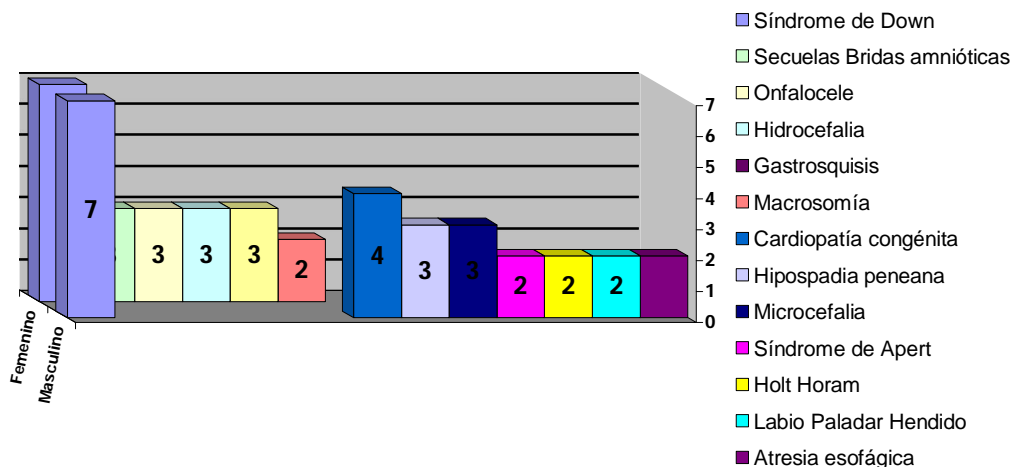
Dentro de los municipios principales de procedencia, se encuentran Neiva (42%), la Plata (7%), Acevedo, Florencia, Garzón (6% cada uno); además, se encuentran otros municipios con un menor porcentaje (1% cada uno) como Palestina, Isnos, Guadalupe, Colombia, entre otros.

Los pacientes que presentaron anomalías congénitas, provienen en un 61% del área urbana y un 34% del área rural; no se encontró dato en un 5% de los casos.

**Gráfica 2. Tipos de anomalías congénitas más frecuentes encontradas en menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**



**Gráfica 3. Tipos de anomalías más frecuentes según el sexo de los pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**



Las gráficas N° 2 y 3 muestran las anomalías congénitas más frecuentemente encontradas en los pacientes incluidos en el estudio. El síndrome de Down, encabeza la lista (14% a nivel general), con una representación igual para ambos

sexos. En las mujeres, la hidrocefalia, secuelas de bridas, onfalocele y gastrosquisis guardan la misma proporción (6,8% cada una), mientras que en los hombres, sobresale la cardiopatía congénita (7,2%), igualmente se encuentran Microcefalia e Hipospadia con un 5,5% para cada una. El único caso de intersexo que se encontró, correspondió a una hiperplasia suprarrenal congénita. Otras anomalías congénitas menos frecuentes encontradas son Acondroplasia, Poland, Microtia, Mielomeningocele, Sjogren, entre otras.

**Tabla 3. Multivitamínicos periconcepcionales, controles prenatales, amenaza de aborto (entendida como metrorragia en el primer trimestre), pruebas TORSCH de las madres de los menores de un año que presentaron anomalías congénitas y que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

	Frecuencia	%
<b>Multivitamínico periconcepcional</b>		
Si	5	5
No	95	95
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>Controles prenatales</b>		
Si	35	35
No	65	65
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>Metrorragia durante el primer trimestre (amenaza de aborto)</b>		
Si	8	8
No	92	92
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>Pruebas TORSCH</b>		
<b>TOXOPLASMA</b>		
Negativo	38	38
Positivo	1	1
No realizado	61	61
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>VIH</b>		
Positivo	0	0
Negativo	45	45
No realizado	55	55
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>VDRL</b>		
No reactivo	40	40
Reactivo	2	2
No realizado	58	58
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>HEPATITIS B (AgSHB)</b>		
Positivo	0	0
Negativo	37	37
No realizado	63	63
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>



En la tabla anterior se puede observar que el 95% de las madres de los pacientes con anomalías congénitas no ingirieron ningún multivitamínico, el 65% no asistieron a controles prenatales y el 92% no presentaron amenaza de aborto.

En promedio, el 59% de las madres no se practicaron las pruebas TORSCH; igualmente, se encontraron dos pruebas de detección positivas, la de Toxoplasma (1%) y VDRL (2%).

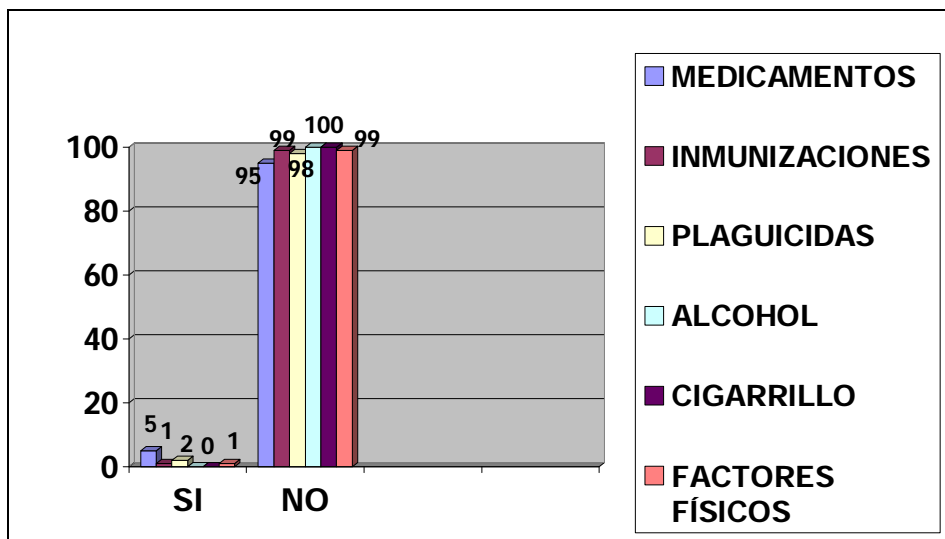
**Tabla 4. Enfermedades agudas y/o crónicas padecidas por las madres durante su periodo de gestación; de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

ENFERMEDAD PADECIDA	Frecuencia	%
CORIOAMNIONITIS	1	4
IVU	5	20
PREECLAMPSIA	7	28
ANEMIA	1	4
DIABETES GESTACIONAL	1	4
HIPERTENSION GESTACIONAL	2	8
HIPOTIROIDISMO	1	4
LUES	1	4
OLIGOAMNIOS	1	4
POLIHIDRAMNIOS	5	20
<b>Total</b>	25	100

Como se puede notar en la tabla # 4, alrededor del 25% de las madres de los pacientes con anomalías congénitas padecieron algún tipo de enfermedad, bien sea aguda o crónica, entre las que se destacan la preeclampsia (28%), la infección de vías urinarias (IVU) (20%)y el polihidramnios (20%). Otras enfermedades

encontradas con menor frecuencia son corioamnionitis, anemia, diabetes gestacional, LUES, oligoamnios, con un 4% para cada uno.

**Gráfico 4. Exposición a diversos factores químicos y físicos durante el periodo gestacional, de las madres de los menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital universitario Hernando Moncaleano Perdomo**



La gráfica anterior muestra la escasa exposición (<5%) a los diferentes factores de riesgo durante la gestación, tales como medicamentos, inmunizaciones, plaguicidas, o factores físicos.

Es de anotar, que el 100% de las maternas no tuvo exposición alguna al cigarrillo y alcohol.

**Tabla 5. Lugar del parto de los pacientes, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**

NACIÓ EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO HERNANDO MONCALEANO PERDOMO DE NEIVA?	Frecuencia	%
NO	56	56
SI	32	32
SIN DATO	12	12
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

La tabla anterior, nos muestra que sólo el 32% de los pacientes con algún tipo de anomalía congénita, nacieron en el Hospital Hernando Moncaleano Perdomo. El 56% de los partos se atendieron en Instituciones diferentes y en el 12% no se pudo encontrar dicha información.

**Tabla 6. Información de los recién nacidos y del parto, de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**

Información del parto	Frecuencia	%
<b>FORMA DEL PARTO</b>		
CESÁREA	46	46
ESPONTÁNEO	45	45
FORCEP	4	4
SIN DATO	5	5
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>RECIEN NACIDO</b>		
A TÉRMINO	61	61
POST TÉRMINO	6	6
PRE TÉRMINO	25	25
SIN DATO	8	8
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>CORRELACIÓN PESO PARA LA EDAD GESTACIONAL</b>		
ADECUADA	45	45
GRANDE	9	9
PEQUEÑO	34	34
SIN DATO	12	12
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>PARTO GEMELAR?</b>		
NO	94	94
OTRO	1	1
SI	3	3
SIN DATO	2	2
<b>Total</b>	<b>98</b>	<b>100</b>
<b>RECIÉN NACIDO</b>		
MUERTO	1	1
VIVO	99	99
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

La información mostrada por la tabla # 6, indica que en un 46% de los pacientes estudiados, hubo necesidad de un parto por cesárea, sugiriendo esto algún tipo de complicación que impidió que se presentara un parto espontáneo. No obstante, la mayoría de los casos (94%) de los pacientes correspondieron a un único producto de la gestación, recién nacido vivo (99%) con una edad gestacional adecuada (61%) y un tamaño gestacional adecuado (45%).

**Tabla 7. Presencia de consanguinidad parenteral, malformados en la familia de los pacientes y tipo de malformación familiar, en los menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**

	Frecuencia	%
<b>CONSANGUINIDAD PARENTAL</b>		
NO	98	98
SI	2	2
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>MALFORMADOS EN LA FAMILIA</b>		
NO	86	86
SI	14	14
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>ESPECIFICAR QUE TIPO DE MALFORMACIÓN</b>		
ANENCEFALIA	2	14,3
CARDIOPATIA	1	7,1
DISPLASIA FRONTO-NASAL	1	7,1
HIPOTONIA	1	7,1
RETARDO MENTAL	3	21,4
SINDROME DE APERT	1	7,1
SINDROME DE DOWN	4	28,6
SORDERA DE CONDUCCIÓN	1	7,1
<b>Total</b>	<b>14</b>	<b>100</b>

La tabla 7 indica que aunque la mayor parte de los pacientes (86%) con anomalías congénitas no presentaron historia familiar de malformaciones, el síndrome de Down es quizá la más frecuentemente encontrada en los familiares de estos pacientes (28,6%), seguido por otro tipo de retardo mental (21,4%), anencefalia (14,3%), entre otros.

Como dato importante a resaltar en nuestro estudio es que únicamente en el 2% de los casos se encontró consanguinidad parenteral.

**Tabla 8. Edad y ocupación de los padres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**

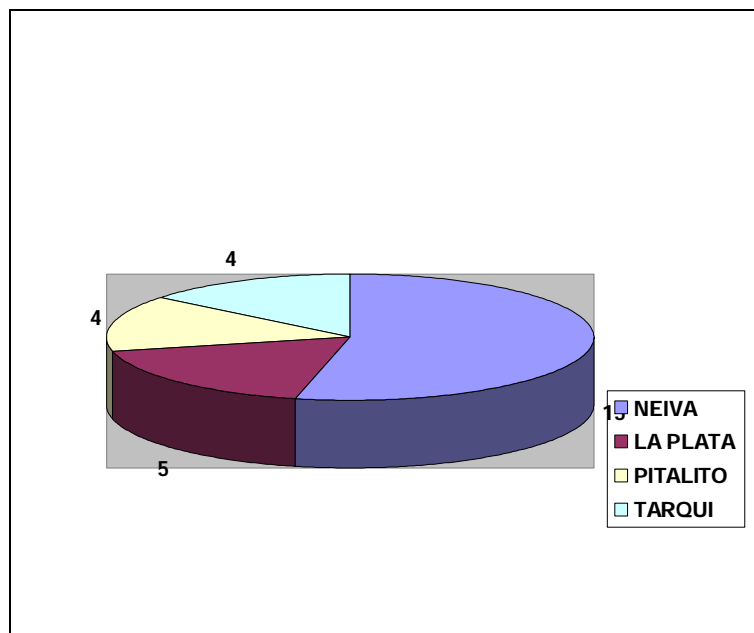
INFORMACIÓN DE LOS PADRES DE LOS PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS	Frecuencia	%
<b>GRUPO DE EDAD (EN AÑOS) DE LAS MADRES DE LOS PACIENTES QUE PRESENTARON ALGÚN TIPO DE ANOMALÍA CONGÉNITA</b>		
<=15	4	4
>15 - 20	27	27
>20 - 25	14	14
>25 - 30	12	12
>30 - 35	12	12
>35 - 40	16	16
>40 - 45	9	9
>45 - 50	1	1
SIN DATO	5	5
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>GRUPO DE EDAD (EN AÑOS) DE LOS PADRES DE LOS PACIENTES QUE PRESENTARON ALGÚN TIPO DE ANOMALÍA CONGÉNITA</b>		
<=15	1	1
>15 - 20	7	7
>20 - 25	17	17
>25 - 30	16	16
>30 - 35	11	11
>35 - 40	14	14
>40 - 45	7	7
>45 - 50	3	3
>50	1	1
SIN DATO	23	23
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>OCUPACIÓN DE LA MADRE</b>		
AGRICULTOR	2	2
DE LA CASA	56	56
DESEMPLEADA	1	1
EMPLEADO	6	6
INDEPENDIENTE	1	1
PROFESIONAL	6	6
SIN DATO	28	28
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>
<b>OCUPACIÓN DEL PADRE</b>		
AGRICULTOR	27	27
DESEMPLEADO	1	1
EMPLEADO	15	15
INDEPENDIENTE	17	17
OBRAERO	3	3
PROFESIONAL	5	5
SIN DATO	32	32
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

De la tabla anterior, se puede inferir que el 31% de las madres de los pacientes con anomalías congénitas son menores de 20 años; igualmente es importante resaltar que un 26% de las madres se encuentran en un rango mayor de 35 años.

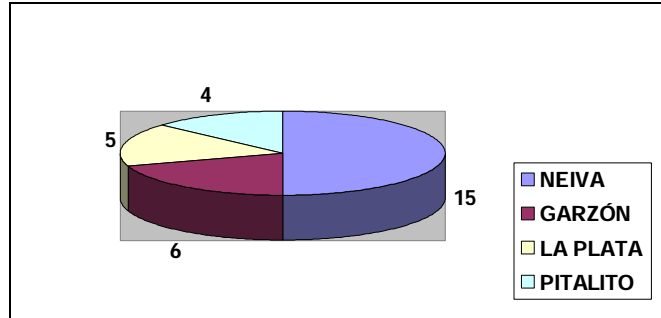
Respecto a la ocupación de ellas, la mayor parte (56%) se dedican al oficio de ama de casa, en un 28% no se encontró dato y sólo el 6% de ellas son profesionales.

En cuanto a los padres, un 8% son menores de 20 años, un 25%, mayores de 35 años y en un 23% no se encontró dato. La ocupación de ellos corresponde en gran parte a la de obrero (33%) y agricultor (27%). No se encontró dato en un 32% y sólo el 5% de los padres son profesionales.

**Gráfica 5. Procedencia de los padres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**



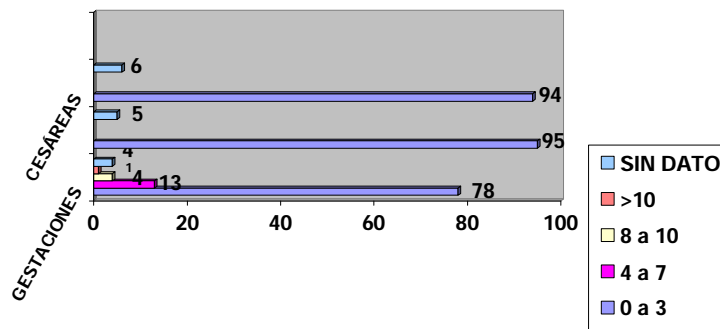
**Gráfica 6. Procedencia de las madres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**



El 15% de los padres de los pacientes con anomalías congénitas proceden de de la ciudad de Neiva, seguido por La Plata (5%), Pitalito y Tarqui (4% cada una). Las madres proceden en un 15% de la ciudad de Neiva, seguido por Garzón (6%), La Plata (5%) y Pitalito (4%). Otros sitios de procedencia encontrados corresponden a Florencia, Bogotá, entre otros.

Es de anotar que en el 28% de los padres y 21% de las madres, no se encontró dato.

**Gráfica 7. Historia gestacional de las madres de los pacientes con anomalías congénitas, menores de un año, atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo**



La gráfica anterior explica que el 95% de las madres, presentaron en algún momento de su vida entre 0 y 3 abortos, el 94% tuvo entre 0 y 3 cesáreas y el 78% ha tenido entre 0 y 3 gestaciones. Un 18% de estas madres corresponden a personas multíparas (>4 gestaciones). Aproximadamente en promedio, en un 5% no se encontraron datos.



## 8. DISCUSION

Las anomalías congénitas son un problema de salud pública, ya que representan una de las principales causas de morbimortalidad a nivel mundial, siendo la primera o segunda causa de mortalidad en países desarrollados y representando una de las de las cinco primeras causas de mortalidad en menores de un año en países en desarrollo. (2) Igualmente su importancia radica en el gran impacto social, económico y familiar que conlleva el brindarles a estos pacientes una calidad de vida adecuada. (2)

Es de aclarar, que en la prueba piloto realizada en este estudio se pudo encontrar y cuantificar todas las variables plasmadas en la encuesta; no obstante, en el momento de la recolección de los datos, se observó déficit de información en algunas variables, lo cual crea cierto inconveniente al no poder trabajar en el número real de pacientes estudiados. Sin embargo, la cantidad de los datos de los pacientes encontrados sobrepasa el 70%, lo que hace que aún continúe siendo una cifra significativa.

Respecto a la frecuencia del tipo de malformación congénita presentada, hay una importante diferencia en lo referido en estudios a nivel mundial, nacional, local y en lo encontrado en este estudio.

Las cinco principales anomalías congénitas presentadas en nuestro estudio en orden descendente fueron (Síndrome de Down, Cardiopatías congénitas, Gastrosquisis, Hidrocefalia, Microcefalia); en un estudio realizado en México, en un Hospital General durante periodo del 2000-2003 se encontró como primera anomalía congénita el Síndrome de Down, seguido del labio y paladar hendido, Cardiopatía congénita, Gastrosquisis, Hidrocefalia; siendo este trabajo uno de los que mas relaciona con los resultados de este estudio. (3)

A nivel nacional se encuentra un estudio llevado a cabo en el Instituto Materno Infantil de Bogotá, Colombia, (oct. 1997 – abril 1998 y julio – nov. 2000), de características muy similares al nuestro; donde se encontró en primer lugar displasia congénita de la cadera, seguido descendientemente por el síndrome de Down, pie equino varo, microtia, criptorquidia testículos e hidrocefalia. (2)

Un trabajo utilizado como referencia, realizado en nuestra misma área de estudio en un periodo comprendido entre 1991-1994 donde la principales anomalías congénitas encontradas fueron los defectos del tubo neural, seguido de la trisomía 21, polidactilia, pie equino varo, labio y paladar hendido;(6) dentro de la

comparación realizada con el estudio elaborado actualmente, esas diferencias se cree son debidas a las campañas de salud publica que se implementaron a partir del 1994 para que se hiciera de forma responsable el consumo de acido fólico, como un factor protector para los defectos de tubo neural. (18) (19)

El sexo de predominio encontrado el los pacientes que presentaron algún tipo de anomalía congénita, fue el masculino con un 55% en comparación con el femenino que fue de 44%. Se presento solo un caso de intersexo; esto reafirma lo encontrado en otros estudios a nivel latinoamericano, nacional y local, donde no hay un predominio grande de ningún sexo y los casos de intersexo suelen ser muy pocos o nulos. (2) (3) (5) (6)

Dentro de los antecedentes gestacionales de las madres de los pacientes con anomalías congénitas, un gran porcentaje no se realizo ningún control prenatal, proceso esencial dentro del seguimiento de su embarazo, lo que contrasta con literatura mundial donde se describe que la mayoría de las madres de estos pacientes se realizan un adecuado control prenatal. (5) Además no se encuentra un asociación fuerte entre el hecho de haber padecido una enfermedad aguda y/o crónica, con la aparición de anomalías congénitas, presentándose principalmente enfermedades como preeclampsia, infecciones vías urinarias, polihidramnios e hipertensión arterial crónica. (5)

Igualmente no se encontró una consistencia importante para pensar que la exposición a factores físicos, químicos y ambientales tuviera una relación con el aumento de incidencia de malformaciones en nuestro medio, como lo expresado en estudios de misma población. (2) (6)

La información encontrada muestra que en la mayoría de los casos se requirió una cesárea, sugiriendo esto algún tipo de complicación que impidió que se presentara un parto espontáneo (5). No obstante, la mayoría de los casos de los pacientes correspondieron a recién nacidos vivos que tenían una edad gestacional a término y un adecuado peso para su edad. Igualmente se reporta en estudios nacionales que la mayoría de estos pacientes son nacidos vivos, (2); de la misma manera se encuentra en la literatura que mas de la mitad de estos pacientes en el momento de su nacimiento tienen una adecuada edad gestacional. (3)

No se ha encontrado una relación importante entre un bajo peso y la presentación de anomalías congénitas. (2) (3) (5)

Es muy importante analizar la relación que tiene la historia familiar de estos pacientes y como ésta puede representar un factor asociado. En este estudio se

encontró que en mas del 80% de los pacientes, no habían antecedentes de historia de malformados en la familia, siendo esto una pauta para hablar de no relación; lo cual contrasta con la fundamentación teórica en donde se describe que el antecedente familiar de anomalías congénitas de parientes de primer grado es significativo e indica una importante asociación con el riesgo de presentar anomalías congénitas. (2)

La mayoría de las madres de los pacientes con anomalías congénitas son menores de 20 años; igualmente es importante resaltar que un cantidad casi igual se encuentran en un rango mayor de 35 años; lo que se relaciona con lo descrito de lo que esta sucediendo en la actualidad, donde las niñas se embarazan mucho mas temprano, al igual que hay un proporción importante que se embaraza en edades tardías; siendo este un factor relacionado con el hecho de la presencia de anomalías congénitas en niños de estas madres. (2) (5)

Acudieron al hospital 402 pacientes de todas las edades durante el 2005 y que presentaron algún tipo de anomalía congénita, de ellos, el 24,87% (100 casos) correspondieron a menores de una año; esta es una cifra muy significativa, que indica que el Departamento del Huila es una región donde se encuentra una alta frecuencia de anomalías congénitas, representando de esta manera, grandes costos familiares, sociales y económicos. Es por esto que es importante trabajar en la prevención de estas anomalías, sobre todo en aquellas que dejan graves secuelas como retardo mental. Se deben implementar más los controles prenatales y es importante el consumo de ácido fólico para evitar los defectos del tubo neural.

Igualmente, al comparar los resultados obtenidos aquí con los de México, se puede apreciar que en un Hospital General de tercer nivel de dicho país, predominaron los defectos cardiovasculares (34%) y en el estudio llevado a cabo en el Instituto Materno Infantil de Bogotá, Colombia, (oct. 1997 – abril 1998 y julio – nov. 2000), encabezaron la lista nuevamente las enfermedades del tubo neural y otras trisomías.

## 9. CONCLUSIONES

- Los pacientes con anomalías congénitas consultaron en un 88% antes de los tres meses de vida. Igualmente, estas anomalías predominaron en el sexo masculino (55%). La procedencia en su mayoría fue del departamento del Huila (88%), municipio de Neiva (42%) y área urbana (61%).
- El Síndrome de Down fue la principal anomalía congénita encontrada en éste estudio (14%), le sigue en frecuencia la cardiopatía congénita (5%).
- La mayoría de los pacientes con anomalías congénitas, son hijos de madres con una pobre asistencia a controles prenatales (35%). Además, en promedio, un 59% de las maternas no se practicaron pruebas TORSCH y el 25% de las maternas presentaron algún tipo de enfermedad aguda y/o crónica durante la gestación, entre la que sobresale la preeclampsia con un 28% de frecuencia.
- Más del 95% de las madres de los pacientes con anomalías congénitas manifestaron estar exentas de exposición a factores de riesgo, como plaguicidas, factores físicos, inmunizaciones, cigarrillo, alcohol o medicamentos.
- El 56% de los partos de las madres de los pacientes que presentaron anomalías congénitas fueron atendidos en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. No obstante existe un 32% de pacientes que no nacieron en dicho Hospital, pero que acudieron allí a consultar por la presencia de algún tipo de anomalía, lo que se explica, por ser el centro asistencial más importante de atención del sur Colombiano.
- El 99% de los recién nacidos nacieron vivos, único producto de la gestación (94%) y a término (61%).
- Un 46% de los partos fueron atendidos por cesárea, lo que sugiere algún tipo de complicación, pues además de eso, en un 4% hubo la necesidad de Fórceps para poder extraer el producto.

- El 25% de los recién nacidos fueron pretérminos y el 34% presentaron bajo peso para la edad gestacional.
  
- En el 98% de los casos no se presentó consanguinidad parenteral y en el 14% de las familias de los pacientes con anomalías congénitas se encontraron malformaciones, entre las que predominan el Síndrome de Down (28.6%), Retardo mental (21.4%) y anencefalia (14.3%).
  
- Los padres de los pacientes con anomalías congénitas son en su mayoría obreros (33%) y agricultores (27%). Sin embargo, en un 32% de los casos no se encontró dicha información, lo que puede sesgar la información y no hacerla muy confiable. En cuanto a las madres, el 56% son amas de casa y en el 28% no se encontró dato. Es de anotar que en promedio, el 5.5% de los padres eran profesionales. Las madres de los pacientes con anomalías congénitas se encontraban en los dos extremos de edad (adolescentes y >35 años), correspondientes al 57%; siendo la mayor parte (31%) menores de 20 años. En los padres, se encontró que el 44% se encontraban entre 20 y 35 años. El 15% de los padres proceden de la ciudad de Neiva, el 5% de Florencia y el 4% de Bogotá.
  
- Las madres de los pacientes presentan una historia gestacional corta, sin embargo, la mayoría de ellas (95%) presentaron por lo menos un aborto durante su vida y un 18% de estas madres corresponden a personas multíparas (>4 gestaciones)

## 10. RECOMENDACIONES

Lo más importante en cuestiones de salud es empezar por la prevención, y en este caso, se está haciendo referencia al tema de las anomalías congénitas, pues si bien la mayoría son de causa desconocida, existe un 35% de ellas correspondientes a aspectos multifactoriales y ambientales, en donde se puede empezar a trabajar desde el punto de vista preventivo para disminuir la incidencia de estas enfermedades, sobretodo en aquellas que dejan secuelas graves, como retardo mental.

Para ello, se debe enfatizar a las madres en la importancia de los controles prenatales y en la necesidad de un seguimiento médico estricto y adecuado, que incluya el diagnóstico y tratamiento precoz, teniendo como herramientas para esto, las pruebas TORSCHE y otras más específicas para un caso en particular.

Finalmente, es imprescindible el consumo de ácido fólico a nivel preconcepcional y periconcepcional para evitar los defectos del tubo neural.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. NAZER H, Julio. Prevención primaria de los defectos congénitos. . Rev. méd. Chile. [online]. abr. 2004, vol.132, p.501-508. Disponible en [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-98872004000400014&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872004000400014&lng=es&nrm=iso). ISSN 0034-9887.
2. GARCÍA, Herbert, SALGUERO, Gustavo, MORENO, Jeffer, ARTEAGA, Clara, GIRALDO, Alejandro. Frecuencia de Anomalías Congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. En: Biomédica. Santa fe de Bogotá. Vol. 23, No 2; Julio de 2003; p. 161-172.
3. ORTIZ, Maria del Rosario, FLORES, Gerardo, CARDIEL, Lino, LUNA ROJAS, Carolina. Frecuencia de Malformaciones Congénitas en el Área de Neonatología del Hospital General de México. En: Revista Mexicana de Pediatría. México. Vol. 70, No 3; Mayo-Julio de 2003; p. 128-131
4. LAGMAN. Embriología Médica, Edición 8, Buenos Aires: Panamericana, 2001. p. 116-117
5. VEGA VALDES, Antonio, VIZZUETT MARTINEZ, Raúl. Frecuencia de Malformaciones Congénitas en un Hospital General de Tercer Nivel. En: Revista Mexicana de Pediatría. México. Vol. 72. No 2: Marzo- abril de 2005; p. 70-73
6. OSTOS, Henry. Programa de Vigilancia Epidemiológica de las Malformaciones en los Recién Nacidos. En: Boletín Informativo de la Sociedad Colombiana de Genética. Ciudad. Vol. 1; Febrero de 1996.
7. SERVER, Leo, LYNBER, Maller, EDMONS, Linber. The Impact of Congenital Malformation on Public Health. En: Teratology. Ciudad; 1999; p. 547-549
8. GIRALDO, A. A case control study of clinically detected congenital anomalies in newborn babies and common risk factors (thesis). Baltimore: Johns Hopkins University; 1992.

9. Prevención de malformaciones congénitas (online). Marzo 6 de 2001. Disponible en: <http://antiguo.cermi.es/graficos/preven-mc.asp>.

10. HERNANDEZ DIAZ, Sonia, WERLER, Martha, WALKER, Alexander, MITCHEL, Allen. Folic acid antagonist during pregnancy and the risk of birth defects. En: The New England Journal of Medicine. Vol. 342, N° 22; 2000; p. 1608-1614.

11. Problemas de salud en la infancia. Sección 23. Cáp. 254. Anomalías Congénitas. Merck Sharp & Dohme, de España, S.A. Madrid, España. 2005. Disponible en: [http://www.msd.es/publicaciones/mmerck\\_hogar/seccion\\_23/seccion\\_23\\_254.html](http://www.msd.es/publicaciones/mmerck_hogar/seccion_23/seccion_23_254.html)

12. Anomalías o Defectos Congénitos. Ginecología 2000. Disponible en: <http://espanol.geocities.com/ginecologia2000/anomalias.html>

13. ACOG (1995) ACOG technical Bulletin. Preconceptional care. Number 205. May 1995. Int J Gynec Obstetr 50:201-207

14. Causas de mortalidad infantil (online). 2da edición. (Brasil): Marzo 2001. Disponible en: [www.clap.ops-oms.org](http://www.clap.ops-oms.org)

15. REPETTO, Gabriela, DURÁN, Gloria. Genética y enfermedades metabólicas. Disponible en: <http://escuela.med.puc.cl/publicaciones/ManualPed/GeneticaEnfMetab.html>.

16. NAZER H, Julio. Malformaciones Congénitas. EDICION SERVICIO NEONATOLOGIA HOSPITAL CLINICO UNIVERSIDAD DE CHILE. Noviembre de 2001; Pág. 218-223.

17. BERROCAL, Manuela. Estudio de malformaciones craneofaciales en el departamento de Bolívar – Colombia (online). 1ra Edición. (Bolívar, Colombia): 1990-1997, (Diciembre 2005). Disponible en Internet: <http://www.encolombia.com/plastica61620estudio.htm>



18. MUÑOZ, Bustos I, QUINTERO Q, GIRALDO A. Factores de riesgo para algunas anomalías congénitas en población colombiana. Rev Salud Pública 2001;3:268-82.

19. OSTOS H, ASTAIZA G, GARCIA F, BAUTISTA M, ROJAS F, BERMUDEZ A. Disminución de la incidencia de defectos del tubo neural en el Hospital Universitario de Neiva: posible efecto de la promoción del consumo de Ácido fólico. Biomédica 2000;20:18-24.

## BIBLIOGRAFIA GENERAL

ALMAGUER Sabina, FONSECA M, ROMEO M. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas. Rev. Cubana Pediatría (Revista electrónica) 2002 (Citada el 30 de octubre 2003):74(1):44-9. Disponible en URL: [http://bvs.sld.cu/revistas/ped/vol74\\_1\\_02/PED06102.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/ped/vol74_1_02/PED06102.htm)

ANNA, Bonino, GOMEZ, Paula. Malformaciones Congénitas incidencia y presentación. En: Arch Pediatr Urug. Uruguay. Vol. 77,Nº 3; 2006; p. 225-228.

CHOOOLANI M, CAMPANILINE C, BENNET R. Prenatal detection of fetal Down's syndrome. Lancet. 2001 Mar 24;357(9260):958-9.

CZEIZEL AE, KODAJ I, LENZ W. Smoking during pregnancy and congenital limb deficiency. *Br Med J*1999; 1473-76.

FERRER EA, RODRIGUEZ O, RICHELME M, LIAURADO R. Efectos teratogénicos de la carbamazepina. Rev Cubana Obstet Ginecol (Revista electrónica) 2001 (Citada el 30 de octubre 2003) 27(3):241-6. Disponible en URL: [http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol27\\_3\\_01/gin12301.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol27_3_01/gin12301.htm)

NAZER H, Julio, Ramírez F, Rodrigo. Malformaciones congénitas en los hijos de madres diabéticas. Rev. méd. Chile. [online]. abr. 2000, vol.128. ORDOÑEZ MP, NAZER J, AGUILA A. Malformaciones congénitas y patología crónica de la madre. Estudio ECLAMC. *Rev Méd Chile* 2003; 131: 404-11.

PARDO RA, NAZER J, CIFUENTES L. Prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas y de menor peso de nacimiento en hijos de madres adolescentes. *Rev Méd Chile* 2003; 131: 1165-72.

PERTUZ, Maria. Estudio medico sobre efectos de las fumigaciones sierra nevada de santa marta. 1ra Edición. (Santa Marta, Colombia): 2004. Disponible en Internet: <http://www.elheraldo.com.co/revistas/regional/00-06-22/noti3>.

*WILLIAM O. COOPER, HERNANDEZ, Sonia.* Major Congenital Malformations after First-Trimester Exposure to ACE Inhibitors. *N Eng J Med*. Vol 354, N° 23; Julio 8 DEL 2006.

# **ANEXOS**

## ANEXO A Formulario de recolección



**UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE MEDICINA**

### **ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN MENORES DE UN AÑO, ATENDIDOS DURANTE EL AÑO 2005 EN EL HOSPITAL HERNANDO MONCALEANO PERDOMO**

Las anomalías congénitas son un problema de salud pública que afecta al 5% de todos los nacimientos a nivel mundial (1). La causa de las anomalías congénitas es desconocida en un 60%. Dentro de los factores que se conocen como causales se encuentran las anomalías genéticas, factores ambientales y causas multifactoriales (12). Todo esto despierta un interés en establecer la frecuencia y características de dichas anomalías congénitas en pro de buscar propuestas de intervención que ayuden a disminuir la presentación de éstas.

#### **DATOS PERSONALES**

Historia Clínica			
Fecha nacimiento:	Fecha consulta:	Edad (días)	
Sexo: Masculino	Femenino	Intersexo	
Procedencia: Departamento	Municipio	Área: Urbana	Rural
NOMBRE DE LA ANOMALÍA CONGÉNITA			

#### **INFORMACIÓN DEL EMBARAZO**

	SI	ESPECIFIQUE	NO
Tuvo enfermedad aguda y/o crónica en el 1 trimestre del embarazo			
Inmunizaciones durante la gestación?			
Ingirió algún medicamento durante la gestación?			
Se expuso a factores físicos durante la gestación?			
Ingirió alcohol durante la gestación?			
Fumó cigarrillo durante la gestación?			
Se expuso a plaguicidas durante la gestación?			

Multivitamínico periconcepcional: SI NO CUAL?  
 Tuvo metrorragia durante el primer trimestre?: SI NO  
 Controles prenatales?: SI NO Semanas de Gestación:

VDRL			VIH		
Reactivo	No reactivo	No realizado	Positivo	Negativo	No realizado
TOXOPLASMA			HEPATITIS B		
Positivo	Negativo	No realizado	Positivo	Negativo	No realizado

### **INFORMACIÓN DEL PARTO**

Nació en el HUHMP?: SI NO  
 Parto: Espontáneo Fórceps Vacum Cesárea  
 Presentación: Cefálica Podálica Otra  
 Recién Nacido: A término Pretermino Postérmino  
 Parto Gemelar: SI NO OTRO  
 Nacido: Vivo Muerto  
 Peso (Kg):  
 Correlación peso con la edad gestacional: PAEG PBEG PEGE

### **INFORMACIÓN FAMILIAR**

	OCUPACIÓN							
	De la casa	Obrero	Agricultor	Empleado	Profesional	Patrón	Desempleado	Independiente
Madre								
Padre								

Edad Padre: Lugar de nacimiento padre:  
 Edad Madre: Lugar de nacimiento madre:  
 Historia obstétrica: G P A C V  
 Consanguinidad parenteral? SI NO  
 Malformados en la familia? SI NO ESPECIFIQUE TIPO

## ANEXO B Cronograma

Del 1 de octubre de 2005 al 31 de Octubre de 2006. (13 meses)

Actividades	Oct	Nov	Dic	Ene	Feb	Mar	Abr	May	Jun	Jul	Ago	Sep	Oct
Anteproyecto	X	X											
Revisión bibliográfica		X	X	X									
Formulación marco teórico				X									
Diseño formulario					X								
Prueba Piloto					X								
Recolección datos					X	X	X	X					
Tabulación de la información									X	X			
Análisis de resultados											X	X	
Informe de resultados y conclusiones												X	X

## ANEXO C Presupuesto

**Tabla 1. Presupuesto global de la propuesta por fuentes de financiación (en miles de \$)**

RUBROS	TOTAL
PERSONAL	\$1'000.000
EQUIPOS	0
SOFTWARE	0
MATERIALES	\$700.000
SALIDAS DE CAMPO	0
MATERIAL BIBLIOGRÁFICO	\$200.000
PUBLICACIONES Y PATENTES	\$250.000
SERVICIOS TÉCNICOS	0
VIAJES	0
CONSTRUCCIONES	0
MANTENIMIENTO	0
ADMINISTRACIÓN	0
<b>TOTAL</b>	<b>\$2'150.000</b>

**Tabla 2. Descripción de los gastos de persona (en miles de \$)**

INVESTIGADOR/ EXPERTO/ AUXILIAR	FORMACIÓN ACADÉMICA	FUNCIÓN DENTRO DEL PROYECTO	DEDICACIÓN	RECURSOS
2	Estudiantes universitarias último año medicina	Mentoras y Ejecutoras	10 horas semanales	\$1'000.000
Total				\$1'000.000

**Tabla 3. Descripción de los equipos que se planea adquirir (en miles de \$)**

EQUIPO	JUSTIFICACIÓN	RECURSOS
TOTAL		



**Tabla 4. Descripción y cuantificación de los equipos de uso propios (en miles de \$)**

EQUIPO	VALOR
TOTAL	

**Tabla 5. Descripción de software que se planea adquirir (en miles de \$)**

EQUIPO	JUSTIFICACIÓN	RECURSOS
TOTAL		

**Tabla 6. Descripción y justificación de los viajes (en miles de \$)**

LUGAR / Nº DE VIAJES	JUSTIFICACIÓN	PASAJES (\$)	ESTADÍA (\$)	TOTAL DÍAS	RECURSOS
TOTAL					

**Tabla 7. Valoración salida de campo (en miles de \$)**

ITEM	COSTO UNITARIO	NÚMERO	TOTAL
Total			

**Tabla 8. Materiales, suministros (en miles de \$)**

MATERIALES	JUSTIFICACIÓN	VALOR
Fotocopias	Formulario de recolección	\$300.000
Papelería	Impresión de documentos bibliográficos, tinta, papel.	\$400.000
TOTAL		\$700.000

**Tabla 9. Bibliografía (en miles de \$)**

<b>ITEM</b>	<b>JUSTIFICACIÓN</b>	<b>VALOR</b>
Textos	Revisión bibliográfica del tema	\$150.000
Revistas	Extrapolación de resultados con estudios ya realizados	\$50.000
Total		\$200.000

**Tabla 10. Servicios técnicos (en miles de \$)**

<b>EQUIPO</b>	<b>JUSTIFICACIÓN</b>	<b>VALOR</b>
Total		

## ANEXO D Tablas complementarias

**Tabla 9. Procedencia de pacientes con anomalías congénitas menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

MUNICIPIO PROCEDENCIA	Frecuencia	Porcentaje
ACEVEDO	6	6
ALGECIRAS	2	2
ARGENTINA	1	1
BARAYA	1	1
CAMPOALEGRE	2	2
CHAIRAN	1	1
CHAPARRAL	1	1
COLOMBIA	1	1
FLORENCIA	6	6
GARZÓN	6	6
GUADALUPE	1	1
IQUIRA	2	2
ISNOS	1	1
LA HORMIGA	1	1
LA PLATA	7	7
NEIVA	42	42
PALESTINA	1	1
PALOCABILDO	1	1
PITALITO	5	5
RIVERA	3	3
SAN AGUSTIN	2	2
SAN FRANCISCO	1	1
TARQUI	4	4
SIN DATO	2	2
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>

**Tabla 10. Anomalías congénitas encontradas especificadas por sexo, en los pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

<b>NOMBRE DE LA ANOMALÍA CONGÉNITA SEXO FEMENINO</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
ACONDROGENESIS	1	2,3
ALLSTRONG	1	2,3
ANO IMPERFORADO	1	2,3
ASIMETRIA FACIAL	1	2,3
ATRESIA ESOFAGICA	1	2,3
ATRESIA INTESTINAL	1	2,3
CARDIOPATIA CONGENITA	1	2,3
GASTROSQUISIS	3	6,8
GOLDEN HARR	1	2,3
HERNIA DIAFRAGMATICA	2	4,5
HIDROCEFALIA	3	6,8
LABIO PALADAR HENDIDO	1	2,3
MACROCEFALIA PTERIGIO POPLITEO	1	2,3
MACROSOMICO	2	4,5
MANO EN PINZA DE LANGOSTA	1	2,3
MENINGOCELE	1	2,3
MICROCEFALIA	1	2,3
MICROTIA	1	2,3
ONFALOCELE	3	6,8
PALADAR HENDIDO	1	2,3
PALADAR HENDIDO. EXOFTALMIAS	1	2,3
ROBINOW	1	2,3
SECUELAS BRIDAS AMNIOTICAS	3	6,8
SINDROME DE APERT	1	2,3
SINDROME DE DOWN	7	15,9
SINDROME DE TURNER	1	2,3
VACTER	1	2,3
ZELLWEGER	1	2,3
<b>Total</b>	<b>44</b>	<b>100</b>
<b>NOMBRE DE ANOMALÍA CONGÉNITA INTERSEXO</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	1	100
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>100</b>
<b>NOMBRE DE LA ANOMALÍA CONGÉNITA SEXO MASCULINO</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
ACONDROPLASIA	1	1,8
AICARDI	1	1,8
ALBINISMO	1	1,8
ANO IMPERFORADO	1	1,8
ATRESIA ESOFAGICA	2	3,6
CARDIOPATIA CONGENITA	4	7,3
CRIPOTORQUIDIA BILATERAL DE LOS TESTÍCULOS	1	1,8
DEFORMIDAD IN UTERO	1	1,8
ENCEFALOCELE	1	1,8
EPISPADIA	1	1,8
GASTROSQUISIS	1	1,8
HIDROCEFALIA	1	1,8
HIOSPADIA PENEANA	3	5,5
HOLOPROSENFALIA	1	1,8
HOLT HORAM	2	3,6
LABIO PALADAR HENDIDO	2	3,6
MACROSOMICO	1	1,8
MECKEL GRUVER	1	1,8
MENINGOCELE	1	1,8
MICROCEFALIA	3	5,5
MICROTIA ATRESIA	1	1,8
MIELOMENINGOCELE	1	1,8
NEUROFIBROMATOSIS	1	1,8
OBESIDAD HIPOGLICEMIA	1	1,8
PALADAR HENDIDO	1	1,8
POLAND	1	1,8
POLIDACTILIA PREAXIAL	1	1,8

SINDROME DE APERT	2	3,6
SINDROME DE DOWN	7	12,7
SINDROME DE EHLERS-DANLOS	1	1,8
SINDROME HIPOTONICO	1	1,8
SINDROME PRIMER Y SEGUNDO ARCO	1	1,8
SINDROME TOWNES	1	1,8
SJOGREN	1	1,8
SORDERA CONGÉNITA	1	1,8
TORSCH	1	1,8
TRISOMIA 18	2	3,6
<b>Total</b>	<b>55</b>	<b>100</b>

**Tabla 11. Factores de riesgo a los que estuvieron expuestas las madres de los pacientes durante su periodo gestacional.**

	Frecuencia	%
<b>MEDICAMENTOS INGERIDOS DURANTE LA GESTACIÓN</b>		
AMOXICILINA	1	20
AMPICILINA	1	20
CIPROFLOXACINA	1	20
CITOTEC	1	20
PENICILINA 3 DOSIS	1	20
<b>Total</b>	<b>5</b>	<b>100</b>
<b>VACUNAS RECIBIDAS DURANTE LA GESTACIÓN</b>		
DPT – POLIO	1	100
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>100</b>
<b>FACTORES FÍSICOS EXPUESTOS DURANTE LA GESTACIÓN</b>		
TERATOGENOS	1	100
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>100</b>
<b>PLAGUICIDAS A LOS QUE SE EXPUSIERON DURANTE LA GESTACIÓN</b>		
AGROQUIMICOS	1	50,0%
LORIBAN	1	50,0%
<b>Total</b>	<b>2</b>	<b>100,0%</b>

**Tabla 12. Procedencia de los padres de los pacientes menores de un año que fueron atendidos durante el 2005 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.**

LUGAR DE NACIMIENTO PADRE	Frecuencia	%
ACEVEDO	2	2
ARGENTINA	1	1
AIPE	2	2
ALGECIRAS	1	1
ALPUJARRA	1	1
BARAYA	2	2
BOGOTA	3	3
CAMPOALGRE	1	1
CHAIRAN	1	1
COLOMBIA	2	2
DUITAMA	1	1
FLORENCIA	3	3
FORTALECILLAS	1	1
FRESNO	1	1
GARZON	3	3
GIGANTE	1	1
HOBO	1	1
IBAGUE	1	1
ISNOS	1	1
LA PLATA	5	5
LLANOS	1	1
NARIÑO	1	1
NATAGA	1	1
NEIVA	15	15
PALOCABILDO	1	1
PITALITO	4	4
PLANADAS	1	1
PUTUMAYO	1	1
RIOHACHA	1	1
RIVERA	3	3
SANTA MARIA	1	1
TARQUI	4	4
TELLO	1	1
TERUEL	1	1
TUNJA	1	1
VALLEDUPAR	1	1
SIN DATO	28	28
Total	100	100
LUGAR DE NACIMIENTO MADRE	Frecuencia	Porcentaje
ACEVEDO	4	4
AIPE	2	2
ALGECIRAS	1	1
ARGENTINA	1	1
BARAYA	1	1
BOGOTA	1	1
CALI	2	2
CAMPOALEGRE	3	3
CAQUETA	1	1
CHAIRAN	1	1
COLOMBIA	4	4
ELIAS	1	1
FLORENCIA	2	2
GARZON	6	6
GUAJIRA	1	1
IQUIRA	1	1
ISNOS	2	2
ITAIME-PAEZ	1	1
LA PLATA	5	5
META	1	1
NARINO	1	1
NATAGA	1	1
NEIVA	15	15
PALERMO	1	1
PALESTINA	1	1
PALOCABILDO	1	1
PITALITO	4	4
POPAYAN	1	1
RIVERA	2	2
SAMANIAGO	1	1

SAN AGUSTIN	2	2
SANTA MARIA	1	1
TARQUI	3	3
TELLO	1	1
TESALIA	1	1
TOLIMA	1	1
VEREDA BELALCAZAR	1	1
SIN DATO	21	21
<b>Total</b>	<b>100</b>	<b>100</b>



## ANEXO E MAPA CONCEPTUAL

# MAPA CONCEPTUAL

