



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO E INVESTIGACION**

**TESIS QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE MEDICO SUBESPECIALISTA EN  
NEONATOLOGIA**

**INCIDENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS EN RECIEN  
NACIDOS DEL HOSPITAL MEDICA SUR  
SERVICIO DE NEONATOLOGIA, MEDICA SUR, TLALPAN**

**AUTOR: DRA. SUSANA NAYELI MARTINEZ NAVA**

**TUTOR ACADÉMICO:  
DR. JOSÉ ALBERTO HERNÁNDEZ MARTÍNEZ  
MEDICO NEONATÓLOGO**

**COTUTOR ACADÉMICO:  
DRA. GUADALUPE HERNANDEZ ESTRADA  
MEDICO NEONATÓLOGO**

**México, Distrito Federal, Agosto 2011**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

---

**Octavio González Chon**  
**Director Médico Académico**

---

**Dra. Claudia de la Vega Duran**  
**Jefe del servicio de Neonatología**

---

**Dr. José Alberto Hernández Martínez**  
**Profesor titular del curso de Neonatología**  
**Tutor Académico**

---

**Dra. Guadalupe Hernández Estrada**  
**Cotutor Académico**

## **INDICE:**

Hoja frontal	1
Índice	3
Agradecimientos	4
Glosario	5
Introducción	7
Antecedentes	10
Justificación	21
Hipótesis	23
Objetivos	23
1 Objetivo General	23
2 Objetivo Particular	23
Material y Métodos	23
1 Tipo de estudio	23
2 Ubicación temporal y espacial	23
3 Criterios de selección	24
4 Criterios de inclusión	24
5 Criterios de exclusión	24
6 Definición de variables	24
7 Tamaño de la muestra	24
8 Procedimientos	25
9 Análisis estadístico	25
Resultados	26
Discusión	34
Conclusiones	36
Bibliografía	37
Anexo	39

## **AGRADECIMIENTOS:**

A mi *Papá*.... al que todos llaman "Dr. Martínez", porque gracias a tu ejemplo y tu apoyo incondicional estoy donde siempre quise estar !!! Te quiero.

A mi *Mamá*.. Por ser la persona que ha caminado durante tantos años a mi lado, por tantos desvelos, ánimos, preocupaciones, alegrías, y por no solo ser una Mamá, sino una amiga incondicional. Te quiero mucho.

Al *Dr. José Alberto Hernández Martínez* por haber creído en mí, por haberme hecho parte de la familia Médica sur y sobre todo porque en estos 2 años, no solo fue enseñanza, sino amistad ¡ MIL GRACIAS!!!!

A la *Dra. Lupita Hernández* porque después de 5 años de conocernos, no solo me ha brindado enseñanzas, si no ha sido como mi segunda mamá.

Al *Hospital Médica Sur* por haber sido mí casa por estos 2 años y haberme formado como Neonatóloga.

A TODOS los *doctores adscritos, médicos tratantes, a la Dra. Claudia de la Vega, Dra. Martha Olvera, a Pao y a Esme*, por haberme transmitido sus conocimientos y por compartir conmigo muchas experiencias durante estos años.

A mis amigos:

*Ernest* porque fue gracias a ti quien me impulso a ser lo que hoy soy, y porque siempre nos hemos caracterizado que más que una competencia entre colegas, siempre ha sido una ayuda mutua.

*Sergio*...por ser mi mejor amigo y porque pese que no estamos juntos siempre has caminado a mi lado, compartiendo mis alegrías, tristezas y sobretodo mis logros! GRACIAS por enseñarme lo que es una amistad.

## **Glosario:**

**Aberración genética:** Son alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas. Se deben a errores durante la gametogénesis (formación de los gametos por meiosis) o de las primeras divisiones del cigoto.

**AFP (Alfa feto proteína):** es una proteína que normalmente sólo se produce en el feto durante su desarrollo.

**Amniocentesis:** es una prueba prenatal común en la cual se extrae una pequeña muestra del líquido amniótico que rodea al feto para analizarla

**Consejo Genético:** es un proceso educativo a corto plazo para asesorar a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla

**Cordoncentesis:** es un procedimiento de análisis invasivo para extraer sangre del cordón umbilical del feto por medio de una fina aguja hipodérmica introducida en el abdomen

**Cromosomopatía:** Son anomalías que pueden afectar a un segmento cromosómico (anomalías estructurales) o a un cromosoma entero (anomalías numéricas).

**Dismorfia:** Es un trastorno somatomorfo que consiste en una preocupación excesiva y fuera de lo normal por algún defecto percibido en las características físicas (imagen corporal), ya sea real o imaginado.

**Gastrosquisis:** Es un defecto congénito en el cual los intestinos del bebé protruyen o se salen por fuera del cuerpo a través de un defecto en un lado del cordón umbilical

**HCG -Gonadotropina coriónica humana:** es una hormona sintetizada en el embrión y en el sincitiotrofoblasto (parte de la placenta) en las mujeres embarazadas

**Inhibina:** son glicoproteínas heterodiméricas segregadas por la placenta que probablemente ejercen un efecto de regulación paracrina sobre la función endocrina coriónica

**Labio hendido:** defecto congénito que consiste en una hendidura o separación en el labio superior

**Malformación congénita:** Son alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina y que pueden ser alteraciones de órganos, extremidades o sistemas, debido a factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o buen consumo de sustancias nocivas.

Oligohidramnios: es un término médico que significa poco líquido amniótico.

Onfalocele: Es un defecto congénito en el cual se presenta protrusión de los intestinos u otros órganos abdominales del bebé a través del ombligo

Paladar hendido: es un defecto congénito de las estructuras que forman la bóveda palatina, y es característico por una hendidura o apertura en el paladar superior

Polidactilia: es un trastorno genético donde un humano o animal nace con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde (por lo regular un dedo más).

Poli hidramnios: Es la presencia excesiva de líquido amniótico rodeando al bebé antes de nacer.

INCIDENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS EN RECIEN  
NACIDOS DEL HOSPITAL MEDICA SUR  
SERVICIO DE NEONATOLOGIA, MEDICA SUR, TLALPAN

**Martínez-Nava SN<sup>1</sup>, Hernández-Martínez JA<sup>2</sup>, Hernández-Estrada MG<sup>3</sup>**

1.-Residente de Neonatología 2.-Profesor Titular del curso de Neonatología 3.-  
Médico adscrito al servicio de neonatología, departamento de Neonatología,  
Hospital Médica Sur, México D.F.

## INTRODUCCIÓN

Debido a la elevada incidencia de patologías infecciosas en nuestro país, se ha dado menos importancia a la detección, al diagnóstico, al tratamiento y al registro de malformaciones congénitas y es poco lo que conocemos sobre la incidencia y prevalencia de estas malformaciones en nuestro medio <sup>(1)</sup>.

Sin embargo con los controles prenatales, efectuados en forma normada, por el personal profesional desde el comienzo de la gestación han permitido diagnosticar patologías maternas, agudas o crónicas, que al ser tratadas oportunamente, evitan el compromiso del embrión y del feto <sup>(2)</sup>.

Se reporta como estadística extranjera que aproximadamente el 2-5% de los neonatos presentan algún defecto estructural clínicamente importante, con el cual se estima que la mortalidad de ese grupo de pacientes es 10 veces superior a la registrada sin defectos estructurales <sup>(1)</sup>.

Enfermedades como la diabetes, hipertensión arterial, epilepsia, infecciones, etc. pueden ser controladas por el obstetra, de modo que no afecten el desarrollo del feto. Lo cual ha permitido que numerosas patologías del feto y del recién nacido dependientes de patologías maternas sean evitadas, como las malformaciones congénitas, las cuales son unas de las causas más importantes y frecuentes del período neonatal <sup>(2)</sup>.

El diagnóstico prenatal de defectos congénitos estructurales, han permitido el mejor manejo del embarazo, posibilitando que muchas de estas patologías, que antiguamente desencadenaban muerte fetal o neonatal precoz, sean referidas a



Centros especialización, mejorando su sobrevivencia en Unidades de Cuidados Especiales Neonatales <sup>(20)</sup>.

Los defectos congénitos son mucho más frecuentes en los mortinatos, su diagnóstico prenatal permite un nacimiento electivo, donde muchos de estos niños nacen vivos e ingresan a las Unidades Neonatales <sup>(20)</sup>.

Actualmente en México tenemos la posibilidad de realizar varios estudios prenatales genéticos, de los cuales podemos dividirlos en no invasivos y en invasivos, y estos a su vez dependiendo en el momento de la realización, ya sea en el primer trimestre (11 a 13va. semanas de gestación) o en el segundo trimestre (16 a la 20va. semana de gestación) <sup>(3)</sup>.

Para la detección de cromosomopatías en el primer trimestre se realiza: <sup>(3)</sup>

- Medición en suero materno de PAPP-A, con la fracción beta de la hCG,
- La realización ecográfica de alta definición incluyendo mediciones de translucencia nucal, hueso nasal y notch arterial
- Biopsia de vellosidades coriales para estudio citogenético habitual o molecular (FISH)

Siendo en el segundo trimestre: <sup>(3)</sup>

- El triple o cuádruple marcador sérico como una prueba pronóstica
- Ecografía obstétrica de alta definición en búsqueda de marcadores estructurales para cromosomopatía.
- Cordoncentesis, para la obtención de líquido amniótico para estudio citogenético, inmunológico, hematológico y/o molecular, sangre fetal, las cuales dependerá de las indicaciones maternas y fetales en cada caso particular y de la experiencia institucional.

En un estudio realizado retrospectivamente en un periodo de 3 años en Bolivia se encontró una incidencia del 4%, comparado con la incidencia de otras poblaciones mayores que representan el 5%, siendo las malformaciones más frecuentes a nivel gastrointestinal, musculo- esquelético, y sistema nervioso central. Con un 15.2% de mortalidad global. Sin embargo se sabe en la literatura mundial que del 0.4- 1: 1000 recién nacidos vivos presenta una malformación congénita menor o mayor <sup>(13)</sup>.

Se ha observado en un estudio realizado en 1985, que la incidencia global era del 5%, diagnosticándose en un 2% al momento del nacimiento y un 3% tardíamente, comparado con otro estudio realizado en el 2005, con un 2 -3% al momento el parto y un 7% hasta el primer año de vida. <sup>(1,4)</sup>.

Las anomalías cromosómicas están implicadas en la aparición de enfermedades hereditarias, observándose:

- 0.3% - 1% → de todos los nacidos vivos.
- 50% → de los abortos espontáneos del 1er trimestre.
- 20% → de los abortos en el 2do trimestre

Actualmente hablar de diagnóstico prenatal incluye análisis genealógico, tamizajes poblacionales y asesoramientos de riesgos fetales individualizados con sus estudios diagnósticos específicos según el caso. Estas evaluaciones prenatales pueden tener un impacto en familias aisladas, pero los tamizajes tienen impacto en poblaciones, caminando hacia una medicina preventiva y no sólo curativa <sup>(3)</sup>.

## Antecedentes:

La organización mundial de la salud define como malformación congénita a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que se encuentre en un recién nacido, sea externa, interna, familiar, esporádica, hereditaria, única, o múltiple, que resulte de la embriogénesis defectuosa <sup>(5,6)</sup>.

Se considera malformación a una forma anormal de los órganos, incluyendo alteraciones microscópicas en la forma e incluso son consideradas como alteraciones moleculares de la célula, que afectan su función. Ejemplo: los errores innatos del metabolismo, hipotiroidismo, etc. <sup>(5)</sup>

El término congénito significa, presente al momento del nacimiento, sin embargo muchas patologías no se manifiestan hasta tiempo después, como el retardo mental, la ceguera, las alteraciones dentales, con lo cual se reemplaza este término por el “defecto del desarrollo” <sup>(5)</sup>.

Se pueden clasificar según la causa que la produce, en tres grupos <sup>(5)</sup>.

- Anomalías de origen genético
- Anomalías de causa Ambiental
- Anomalías multifactoriales

Anomalías de origen genético:

Se reportan en 3 tipos, según sea la alteración del material hereditario: <sup>(5)</sup>

- 1) *Aberraciones debidas al compromiso de un solo gen principal:* Consideradas como enfermedades mendelianas o anomalías genéticas. Con una frecuencia de 1: 600 a 1: 250,000 nacimientos, afectando del 1-2% a nivel mundial. Los rasgos son heredados por transmisión autosómica dominante o recesiva o ligado al sexo, dependiendo de la anomalía.
- 2) *Aberraciones cromosómicas:* Son frecuentes y se calcula alrededor de 6% de los cigotos. La mayoría de los embriones resultantes son abortados espontáneamente en las primeras semanas de gestación. Pueden ser numéricas (no disyunción durante la anafase) o estructurales (rupturas cromosómicas), afectando a los autosomas como a los cromosomas sexuales.
- 3) *Trastornos poligénico:s* Están presentes de un 2-3% de los RN, es un grupo de varios genes menores heredados, con factores ambientales adversos ya

sean de origen prenatal o postnatal, y que produzcan una malformación congénita. Ejemplo: Labio y paladar hendido, luxación de cadera.

### Anomalías ambientales

Son los teratógenos capaces de afectar el desarrollo del embrión, estimándose con un 7%. El daño que puede producir depende de la etapa de desarrollo del embrión en que actúen, siendo los primeros meses la etapa crítica, ya que es cuando se produce con mayor rapidez de división celular. Pueden ser químicos (medicamentos), físicos (radiaciones ionizantes) e infecciosos.

### Anomalías multifactoriales:

Son más frecuentes y están constituidas por la combinación de los factores genéticos y ambientales <sup>(5)</sup>.

De las cuales se reportan en orden de frecuencia: <sup>(6)</sup>

MALFORMACION CONGENITA	PORCENTAJE
Síndrome de Down	13.7
Labio y paladar hendido	12.3
Cardiopatía Congénita	9.2
Gastroquisis	8.8
Hidrocefalia	7.5
Atresia esofágica	5.7
Ano imperforado	5.7
Mielo meningocele	3.9
Onfalocele	3
Meningocele	2.2
Hipoplasia pulmonar	2.2
Malformación intestinal	1.7
Encefalocele	1.3
Trisomía 13	1.3
Hernia Diafragmática	1.3
Atresia Intestinal	1.3
Microcefalia	0.8
Cardiopatía Compleja	0.8
Fistula Traqueo esofágica	0.4

El diagnóstico prenatal es de importancia debido a su información morfológica, genética, cromosómica, bioquímica, inmunológica e infecciosa del embrión y del feto, lo cual nos permite saber la causa subyacente para llevar un control y manejo oportuno del mismo. Se inició en 1882 con la amniocentesis, con finalidad de aliviar el poli hidramnios, siendo para los años 50's su uso para la detección de sensibilización al Rh, y en los años 60's para determinación del sexo fetal, por medio de análisis de cromatina <sup>(2,15)</sup>.

En 1968 se realizó el primer diagnóstico de un feto con síndrome de Down, y en 1972 se estableció la relación entre la alfa- feto proteína y los defectos de tubo neural. Y para los años 80's con el desarrollo de la tecnología citogenética y molecular se logran estandarizar las herramientas necesarias para obtener células fetales por medio de métodos no invasivos como los diversos marcadores bioquímicos como los métodos invasivos como la amniocentesis <sup>(2,15)</sup>.

Los métodos no invasivos han tenido un desarrollo que en la actualidad son las herramientas más solicitadas en el diagnóstico prenatal, como los marcadores bioquímicos alterados o bien las alteraciones estructurales fetales detectadas por ultrasonografía, las cuales son realizadas con algún factor de riesgo como el antecedente de un hijo previo afectado por una cromosomopatía, un óbito previo o muerte neonatal temprana, una pérdida gestacional recurrente, un miembro de la pareja portador de translocación balanceada o de trastornos recesivos <sup>(12)</sup>.

La finalidad es reducir el impacto del nacimiento de un niño con alteraciones cromosómicas, génicas o con defectos congénitos, y en algunos casos la oportunidad de poder proporcionar un manejo prenatal temprano ante eventos génicos, que permitan reducir los efectos de la enfermedad <sup>(12)</sup>.

El diagnóstico prenatal invasivo presenta riesgos tanto para la mujer como para el feto, aproximadamente la mitad de las mujeres mayores de 35 años asumen dicho riesgo, los cuales se realizan después de haber una alteración en los marcadores bioquímicos o ecográficos para dar un diagnóstico confirmatorio <sup>(12)</sup>.

Dentro de los métodos diagnósticos no invasivos son los marcadores ecográficos y los marcadores séricos que se utilizan dependiendo de la edad gestacional como la alfa feto proteína, estriol no conjugado, proteína placentaria A asociada al embarazo, fracción libre de la gonadotropina coriónica humana, y la inhibina A <sup>(2)</sup>.

Alfa fetoproteína:

Es una glicoproteína con peso molecular de 70, 000 dalton, sintetizada en el saco vitelino al inicio y posteriormente en el tracto gastrointestinal y en el hígado. La concentración en sangre fetal 2-3 g/L, alcanzando 30 mg/diarios en el 2do trimestre <sup>(10, 14,16)</sup>.

Alrededor de las 8-13 semanas de gestación se dan cambios muy rápidos en el líquido amniótico con lo cual se dificulta la interpretación, su valor máximo ocurre a las 13 semanas de gestación, disminuyendo rápidamente a las 22 semanas hasta su nacimiento <sup>(10, 14,16)</sup>.

Es importante saber los niveles de alfa feto proteína se alteran por: <sup>(10, 14,16)</sup>

- El peso materno, ya que si existe un peso elevado tienen un valor de AFP menor a lo normal.
- Se considera que la raza negra tienen niveles mayores de AFP que la raza blanca, que los orientales e hispanos.
- Las mujeres diabéticas normalmente tienen niveles menores
- Embarazo múltiple produce en promedio lo doble

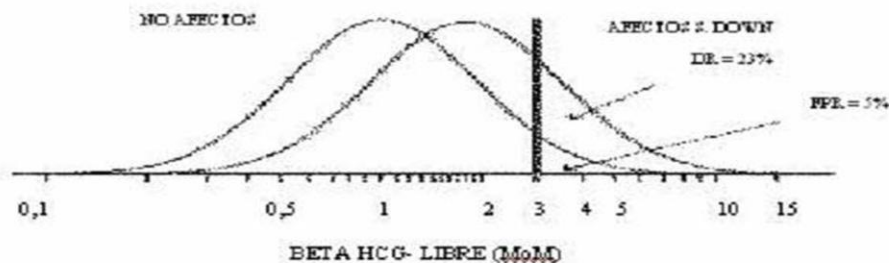
Si encuentra aumentado en caso de muerte fetal, en presencia de hemorragias feto maternas, en desprendimiento de placenta, en la realización de algún procedimiento invasivo y solo un 2% se considera indicativo de malformaciones del tubo neural, Gastrosquisis u Onfalocele <sup>(10, 14,16)</sup>.

En caso de que se encuentre una disminución puede indicar la presencia de alteraciones cromosómicas fetales como el Síndrome Down, Síndrome de Williams o se altera por ingerir medicamentos como la alfametildopa y las fenotiacinas <sup>(10, 14,16)</sup>.

### Gonadotropina Coriónica Humana

Es una hormona glicoproteica, de peso molecular de 39.5 kD, constituida por una subunidad alfa y una beta. Es sintetizada en el sincitiotrofoblasto, en el hígado y riñón fetal, en la hipófisis y por los tumores de células germinales <sup>(10, 13)</sup>.

Puede detectarse en el suero materno tempranamente y su concentración aumenta hasta las 8-12 semanas de gestación como se muestra en la siguiente figura <sup>(13, 16)</sup>.



Siendo sus valores normales dependiendo de la semana de gestación: <sup>(13,16)</sup>

EDAD GESTACIONAL	hCG (mUI/ml)
3-4 SEG	9-130
4-5 SEG	75-2,600
5-6 SEG	850- 20,800
7-12 SEG	4,000- 100, 200
13-16 SEG	18,300- 137,000

Se ha visto que los niveles de hCG en madres portadoras de fetos con Síndrome de Down son significativamente más altos, se cree es porque estos fetos sufren un retroceso en la séptima y octava semana de gestación, provocando un retraso de crecimiento de la placenta <sup>(10, 13,16)</sup>.

Se considera que tiene una sensibilidad 60% con falsos positivos de un 6.7% si se usa como marcador único <sup>(10, 13,16)</sup>.

En caso que se encuentre disminuido, indica síndrome de Down, y si se encuentra aumentado se piensa en trisomía 13 y 18 <sup>(10, 13,16)</sup>.

#### ANTIGENO TROFOBLASTICO INVASIVO

Es una variante de la molécula intacta de hCG sintetizada únicamente por la placenta, que presenta cadenas triramificadas de tetrasácaridos unidad a cadenas de glucoproteicas <sup>(16)</sup>.

Sus valores se encuentran elevados en caso de cromosomopatías hasta un 80%, sin embargo si se combina con AF y con la edad materna, alcanza un 90% de detección y junto con el marcador ecográfico alcanza hasta 91% <sup>(16)</sup>.

#### ESTRIOL NO CONJUGADO

Es un producto esteroide de la unidad feto placentaria que requiere la participación hepática fetal para su síntesis. Este marcador refleja el grado de crecimiento y madurez feto placentaria <sup>(10, 16)</sup>.

Aproximadamente el 90% del estradiol pasa a la circulación materna, detectándose desde la novena semana de gestación, con concentraciones de 0.05 ng/mL, incrementándose paulatinamente hasta 10 a 30 ng/mL al finalizar la gestación. Con una vida media de 20- 30 minutos, y cuando llega al hígado

materno se conjuga a través de la glucoroniltransferasa para aumentar su solubilidad, permitiendo así su eliminación por orina y la bilis <sup>(10,16)</sup>.

Se encuentra disminuida en una deficiencia de sulfatasa placentaria, en anencefalia, en la pre eclampsia leve a severa, en el síndrome de Down, o en la restricción del crecimiento intrauterino, o puede indicar muerte fetal <sup>(16)</sup>.

## INHIBINA A

Son hormonas glucoproteicas pertenecientes al grupo de los factores transformadores del crecimiento tipo beta, las cuales están unidas a través de puentes disulfuro y con una cadena alfa y una beta <sup>(16)</sup>.

En el embarazo, a las 8 semanas de gestación es producida en el cuerpo lúteo, en el trofoblasto y en las membranas fetales, y en 2do trimestre se produce solo en las membranas y en los tejidos fetales. Se considera con un Índice de detección de 37%, 62% hasta un 70% por si solo como único marcador <sup>(16)</sup>.

Sus niveles varían dependiendo de la semana de gestación: <sup>(16)</sup>

- 1er trimestre ( 8-10SEG) → 1.76 µg/L
- 3er trimestre ( 36-37 SEG)→ 5.68 µg/L
- Disminuyendo radicalmente después del parto

Los valores aumentados en el segundo trimestre, pueden indicar una preeclampsia, una enfermedad trofoblastica o restricción del crecimiento intrauterino <sup>(16)</sup>.

## PROTEINA A PLASMATICA

Es una metaloproteasa, con un peso molecular de 500 kDa, la cual es producida en la placenta y en la decidua. Durante el embarazo los valores maternos varían siendo en la octava a la décima semana de gestación con 1.76ug/L, y durante el segundo y tercer trimestre hasta 5.68ug/L; y posteriormente después del parto disminuye <sup>(16)</sup>.

Tiene una sensibilidad 40-50% con falsos positivos en un 5% en el segundo trimestre <sup>(16, 18)</sup>.

Por si solo se considera el principal marcador de cromosomopatías en el primer trimestre y si se combina con hCG, edad materna y con la translucencia nual, se reporta hasta más del 80% el diagnóstico de síndrome de Down y un 62% para anomalías de los cromosomas sexuales <sup>(16,18)</sup>.



Si disminuye su valor, como único marcador indica síndromes genéticos, partos pre términos, restricción en el crecimiento, o muerte fetal y si aumentan sus valores puede indicar que se trata de pre eclampsia leve a severa <sup>(16)</sup>.

En el primer trimestre se buscan intencionadamente algún hallazgo con la finalidad de tener una detección precoz, la posibilidad de combinarla con los marcadores bioquímicos, y ecográficos, para poder realizar procedimientos invasivos con mayor sensibilidad y especificidad, y así poder dar un diagnóstico confirmatorio. Siendo la más destacada la detección bioquímica en suero materno de la PAPP-A, B-HCG y de la detección ecográfica la translucencia nucal <sup>(16, 17, 18)</sup>.

En el primer trimestre la hCG y la PPAE-A son los mejores marcadores séricos maternos para la detección de cromosopatías, sin embargo utilizando únicamente la PPAE-A se alcanza un 40% de detección. En conjunto con la edad materna, la sensibilidad aumenta hasta un 50%, y si se agrega hCG se llega hasta un 60% <sup>(16,18)</sup>.

En fetos con síndrome de Down se encuentra elevada la hCG y disminuida la PPAE-A y en casos de trisomía 13 y 18, ambas se encuentran disminuidas <sup>(15, 16,18)</sup>.

Si alguno se encuentra presente, hay un alto porcentaje de que exista alguna cromosopatía, con lo cual se continua en el segundo trimestre el monitoreo para poder pasar a la tercera etapa que son las pruebas invasivas las cuales nos darán el diagnóstico definitivo <sup>(15,16)</sup>.

Segundo trimestre se puede realizar <sup>(15, 16,17)</sup>.

- Doble marcador ( AFP, hCG) con una sensibilidad del 58-65%
- Triple marcador ( AFP, hCG, E3) con una sensibilidad del 75-80%
- Cuádruple marcador (AFP, hCG, E3, Inhibina A) con una sensibilidad del 85.8%

Si se encuentra durante el primer trimestre algún marcador bioquímico o ecográfico alterado, se considera conveniente realizar nuevamente durante el segundo trimestre los marcadores bioquímicos, para la detección de cromosopatías. Este esquema se ha visto por algunos autores, alcanza una tasa de detección del 91%, con el 2% de falsos positivos <sup>(16,17)</sup>.

## ECOGRAFIA TRIDIMENSIONAL

Se utilizó por primera vez hace 3 décadas, para evaluar a la paciente obstétrica, actualmente se cuenta con aparatos de alta definición el cual nos permite conocer más profundamente y detalladamente la anatomía fetal in útero, como el número de fetos, presentación - postura fetal, localización y característica placentaria, volumen del líquido amniótico y edad gestacional <sup>(11, 15,17)</sup>.

Orienta la presencia de anomalías, su extensión y severidad de la misma <sup>(11, 15,17)</sup>.

La translucencia nucal suele asociarse a cromosomopatías, sobre todo si se aplica antes de las 14 semanas de gestación, (con una sensibilidad del 89.1%). Durante la 18- 24 semanas, la evaluación fetal es menos difícil, debido a que la organogénesis se ha completado, y no hay osificación, con lo cual se considera un rango de detección del 60-85% <sup>(11, 15,17)</sup>.

A las 18 - 22 semanas de gestación podemos observar ecográficamente a detalle la anatomía fetal <sup>(11, 15,17)</sup>.

Se ha visto que los marcadores bioquímicos en el primer trimestre y la edad materna obtienen un 50% de diagnóstico confirmatorio, incrementándose a un 65% con los marcadores bioquímico en el 2º trimestre <sup>(15)</sup>.

El 75% se obtiene solo con la edad materna y la presencia de un dato ecografico como la translucencia nucal, un 90% con la edad materna, marcadores bioquímico alterados en el 1º trimestre, y la presencia de translucencia nucal, llegan hasta un 97% con edad materna, marcadores bioquímico 1 trimestre alterados, 2 signos ecográficos obstétricos como la translucencia nucal y el hueso nasal <sup>(11, 15)</sup>.

## TECNICAS INVASIVAS

Las cuales se realizan cuando existe un de las siguientes alteraciones:

- Translucencia nucal positiva
- Edema nucal positivo
- Presencia de cualquier defecto de tipo estructural
- Presencia de marcadores ecográficos

## AMNIOCENTESIS

Es una prueba invasiva que idealmente debe hacerse entre las 15 y 17 semanas del embarazo y consiste en la extracción de líquido amniótico mediante una punción transabdominal, la cual se puede realizar de manera precoz (12-16 semanas de edad gestacional) para realizar un cariotipo, o se puede realizar de forma tardía (después de las 32 semanas de edad gestacional) para valorar madurez pulmonar fetal <sup>(14, 15,17)</sup>.

Debe realizarse por un médico especializado, experto, con un equipo adecuado, porque implica un cierto grado riesgo. Su realización debe ser con un equipo ultrasonográfico adecuado, equipado con agujas guiadas que tienen una punta de

teflón que puede verse en el ultrasonido; permitiendo así ubicar el lugar preciso donde debe introducirse la aguja <sup>(11, 15,)</sup>.

Los resultados se pueden obtener aproximadamente de 10 a 15 días después del procedimiento <sup>(15,17)</sup>.

Se realiza cuando existe alguno de estos factores: <sup>(14, 15,17)</sup>

- Un riesgo de cromosomopatía
- Edad materna superior a los 35 años.
- Hijo anterior con cromosomopatía.
- Tamiz bioquímico sugestivo.
- Sospecha ecográfica de cromosomopatía.
- Diagnóstico ecográfico de malformación fetal.

Es un procedimiento seguro en las cual las complicaciones severas no existen, sin embargo pueden estar presentes como la amnioítis, pérdida transvaginal de líquido amniótico, punciones en el feto y pérdida fetal <sup>(11, 15)</sup>.

## BIOPSIA DE VELLOSIDADES CORIALES

Consiste en extraer el tejido de la placenta, que están formadas por células maternas y de origen fetal <sup>(15,17)</sup>.

Se extrae con un cepillito o se aspira con agujas especiales un poco de este tejido de la placenta y en el laboratorio se separa el tejido de origen materno del de origen fetal. También se puede hacer el cariotipo de feto <sup>(15,17)</sup>.

Se realiza aproximadamente entre las 10 u 11 semanas de gestación, mediante 2 técnicas, la vía transcervical y la vía transabdominal <sup>(11, 15)</sup>.

La ventaja de este procedimiento es que se obtiene un diagnóstico en el primer trimestre de embarazo, pero implica un riesgo mayor de pérdida del embarazo que la amniocentesis <sup>(11, 15)</sup>.

Los niveles de obtención de la muestra alcanzan el 98 %, con tasa de fallos del cultivo del 1-2 % <sup>(11, 15)</sup>.

Se puede realizar con uno de los siguientes factores: <sup>(11, 15)</sup>.

- Riesgo de cromosomopatía.
- Diagnóstico mediante técnicas de biología molecular.
- Riesgo de enfermedad mono génica
- Determinaciones bioquímicas y enzimáticas
- Riesgo de infección intrauterina

## CORDOCENTESIS

Es un procedimiento que permite extraer sangre del cordón umbilical, generalmente se realiza cuando el embarazo ya está muy avanzado y se detecta poco líquido amniótico, y que no se pueda realizar una amniocentesis. (15)

A pesar de que con este estudio se pueden obtener los resultados en 96 horas después, no se utiliza con frecuencia, en primer lugar porque no es fácil obtener el cordón en la semana 15, por lo que hay que esperar que el embarazo avance para poderla hacer y segundo lugar, porque la probabilidad de pérdida del embarazo es mucho más alta que con una biopsia de vellosidades coriales o con una amniocentesis (15).

La Cordoncentesis se realiza para la determinación de cariotipo fetal, para valorar los sustratos bioquímicos, enzimáticos y hormonales, como estudios de infección fetal, del estado hematológico fetal y del equilibrio ácido - básico fetal <sup>(11, 15,17)</sup>.

Las complicaciones más frecuentes de este método es el sangrado en el sitio punción, la bradicardia fetal, el hematoma umbilical, Corioamnionitis, y del 1-2% puede presentarse un aborto. <sup>(11, 15,17)</sup>.

## CONSEJO GENETICO

Se realizan estudios cito genéticos, bioquímicos, de imágenes, y moleculares <sup>(9)</sup>. Observando y diferenciando los siguientes puntos: <sup>(9,11)</sup>

1) *Malformación*: es un defecto primario, resultando de un proceso de desarrollo intrínsecamente anómalo, que puede ser de origen fetal o de origen embrionario. Con una recurrencia 1-25%. Ejemplos: Atresia de Esófago, labio leporino, Onfalocele, Anoftalmia, Etc.

2) *De formativo*: Alteración en la forma, moldeamiento, y es producido por un factor de tipo mecánico. Ejemplo: Deformaciones por presentación de nalgas, malformaciones uterinas

3) *Secuencia*: Por defecto en “cascada” que deriva de una malformación primitiva. Ejemplo: Pierre-Robin

4) *Asociación*: Es un cuadro mal formativo no bien encuadrado desde el punto de vista etiopatogénico, ni de síndromes. Ejemplo: VATER

- 4) Displasia: Es una *organización anormal de las células* en los tejidos con su consiguiente resultado morfológico. Ejemplo: Displasias óseas.

#### INDICACIONES EN EL PERIODO PRENATAL <sup>(9)</sup>

- Edad mayor de 35 años
- Ansiedad materna
- Triple tamiz alterado
- Oligoamnios/ Poli hidramnios
- Retraso de crecimiento intrauterino
- Arteria umbilical única
- Sospecha ecográfica de cromosomopatía
- Antecedentes de cromosomopatía en un progenitor

#### INDICACIONES EN EL PERIODO NEONATAL <sup>(9)</sup>

- Malformaciones mayores aisladas
- Presencia de 3 o más defectos congénitos menores
- Recién nacido con rasgos dismórficos
- Recién nacido con genitales ambiguos
- Parto con producto muerto de causa inexplicable
- Muerte neonatal de causa inexplicada

La finalidad es comprender tanto los aspectos médicos, el diagnóstico, el curso probable de la enfermedad y manejo posible <sup>(9)</sup>.

Se debe de conocer la forma en que la herencia contribuye para producir la enfermedad y en el riesgo de repetición, con la finalidad de tomar una decisión oportuna ya sea para una interrupción del embarazo o la finalización con su manejo multidisciplinario <sup>(9)</sup>.

## Justificación:

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo, constituyendo un problema grave aún no resuelto. Su repercusión es social, familiar y económica <sup>(1)</sup>.

La ocurrencia de las malformaciones es muy variable según el país, siendo en países más pobres una incidencia de 10.6 hasta 167: 1000 recién nacidos vivos <sup>(1)</sup>.

Incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25-62: 1000 recién nacidos y al menos 53: 1000 individuos presentan una enfermedad relacionada herencia <sup>(4)</sup>.

En los países latinoamericanos, ocupan el tercer lugar, siendo junto con los trastornos hereditarios los responsables del 19% de las muertes en las unidades de terapia intensiva neonatal, con una incidencia de 2.88: 100 nacidos vivos y de 10.62% de mortinatos <sup>(3.5)</sup>.

Por lo que es importante realizar un buen diagnóstico prenatal, utilizando métodos no invasivos o invasivos para poder tomar una decisión oportuna en conjunto con los padres, y equipo médico, ya sea para la interrupción del embarazo o para brindar un tratamiento oportuno para evitar así la muerte fetal o las posibles secuelas <sup>(1)</sup>.

Depende también del entrenamiento del observador, de la resolución del equipo y el tipo de defecto, sin embargo se estima de un 50 a un 85% de las anomalías congénitas pueden ser detectadas mediante ultrasonido en la etapa prenatal <sup>(4)</sup>.

Un buen diagnóstico prenatal, unido al asesoramiento genético correspondiente y una adecuada atención multidisciplinaria permite disminuir la ansiedad familiar, asegurar a las mujeres de alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada <sup>(4)</sup>.

Los recién nacidos malformados concentran el 35% al 40% de la mortalidad neonatal de modo que resulta de vital importancia el reconocimiento oportuno de las malformaciones, el diagnóstico de anomalías asociadas específicas y el tratamiento oportuno y adecuado <sup>(5)</sup>.

En un estudio realizado en el Hospital General de México con un intervalo de 3 años, reportó 1% de las malformaciones congénitas, siendo el sexo femenino y los recién nacidos de término los más afectados <sup>(2)</sup>.

Por lo que es de nuestro interés conocer la incidencia de estos pacientes en nuestro hospital, conociendo el método diagnóstico oportuno, y así poder dar origen a otro tipo de estudios que un futuro puedan servir como base para establecer un buen seguimiento prenatal y se puedan ser detectados tempranamente estos defectos congénitos <sup>(2)</sup>.

También es importante conocer que el diagnóstico, para informar al familiar de los riesgos de recurrencia de la anomalía en sus futuros hijos, siendo el de mayor riesgo los de herencia mendeliana autosómica, y en segundo lugar dependerá de la causa directa que produjo la afectación <sup>(5)</sup>.

## **HIPOTESIS**

H1 Conocer el número de recién nacidos con malformaciones congénitas en Médicas Sur.

Nula: El número de recién nacidos con malformaciones congénitas en Médica sur no es diferente a lo reportado en México y en mundo.

Ha El número de recién nacidos con malformaciones congénitas en Médica Sur es igual a lo reportado en México y en el mundo.

## **OBJETIVO GENERAL:**

Determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en los recién nacidos del 2006- 2010 en el servicio de Neonatología del Hospital Médica Sur.

## **OBJETIVOS PARTICULAR:**

- Identificar cuál fue la edad gestacional frecuente de los recién nacidos del servicio de neonatología que hayan presentado una malformación congénita
- Precisar cuál fue el sexo más frecuente de los recién nacidos del servicio de neonatología que hayan presentado una malformación congénita
- Saber el sitio de malformación congénita presentada en los recién nacidos del servicio de neonatología.
- Conocer en los casos detectados de malformación congénita si existió control prenatal con métodos no invasivos.
- Determinar en los casos detectados de malformación congénita si existió control prenatal con métodos invasivos.

## **MATERIAL Y METODOS:**

**Universo de estudio:** Expedientes de los recién nacidos en el servicio de Neonatología, en un periodo de cinco años (2006 – 2010).

**Tipo de estudio:** Estudio descriptivo, retrospectivo, abierto, observacional y transversal.

### **Ubicación Temporal y Espacial:**

Se realizó en el Hospital Médica Sur, en el servicio de neonatología, del periodo del 1 marzo del 2006 al 28 de febrero del 2010.



### **Criterios de selección:**

#### **Criterios de Inclusión.**

- Expedientes completos de recién nacidos con malformaciones congénitas en el servicio de Neonatología del Hospital Médica Sur.

#### **Criterios de exclusión**

- Expedientes donde se reporte prematuros extremos en el servicio de Neonatología del Hospital Médica Sur

### **Definición de variables:**

Independientes.		Dependientes.
Variable	Escala	
Edad	Intervalo	
Sexo	Nominal	
Sitio de la malformación	Ordinal	
Método no invasivo	Nominal	
Método Invasivo	Nominal	

#### **Tamaño de la muestra.**

Expedientes de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del hospital Médica Sur, durante el periodo de 1 de marzo del 2006 al 28 de Febrero del 2010.

## **PROCEDIMIENTO:**

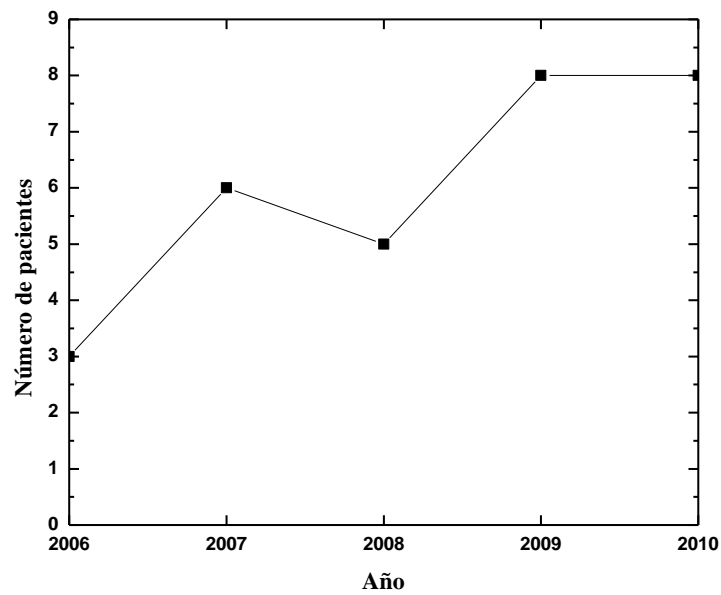
- Se buscaran en el censo de Neonatología expedientes de recién nacidos ingresados al servicio.
- Se seleccionaran expedientes que cumplan con los criterios de selección
- La información será recolectada en la hoja de datos diseñada para este estudio.
- Se vaciara estos datos a una base para su análisis.
- La información será analizada según las variables seleccionadas
- Se realizara análisis estadístico y descripción de resultados

## **ANALISIS ESTADISTICO:**

Se utilizó estadística descriptiva: medidas de tendencia central y dispersión: rango, media, mediana, moda, desviación estándar, proporciones o porcentaje y prueba de Ji-cuadrada para estimar las diferencias entre grupos.

## Resultados:

Durante el periodo del 2006-2010 se registraron 30 pacientes, de los cuales 3 pacientes fueron en el 2006 lo que corresponde a un 10%, 6 pacientes en el 2007 lo que corresponde al 20%, 5 pacientes en el 2008 que equivale un 16.8%, 8 pacientes en el 2009 que equivale 26.6%, y 8 pacientes en el 2010 que equivale el 26.6%. Observando que los mayores años de incidencia fueron en el 2009 y 2010. Ver grafica 1 y tabla 1

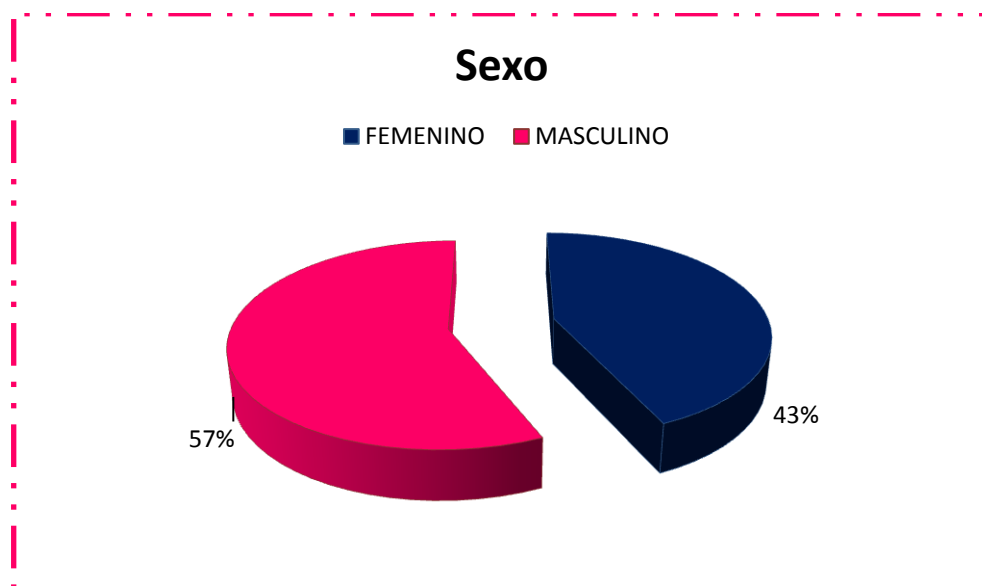


GRAFICA 1 Número de pacientes por año.

Año	Número de pacientes	Porcentaje
2006	3	10
2007	6	20
2008	5	16.8
2009	8	26.6
2010	8	26.6

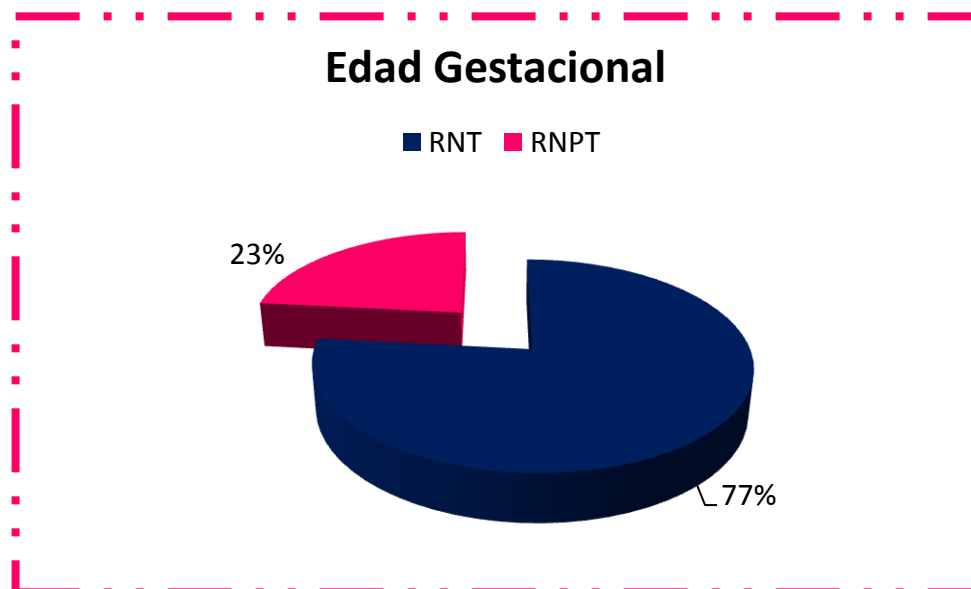
TABLA 1 Número de pacientes por año.

Se muestra como dentro de las malformaciones genéticas por sexo, el más frecuente es el sexo masculino son 17pacientes (57%) comparado con el sexo femenino con 13 pacientes ( 43%) Ver grafica 2



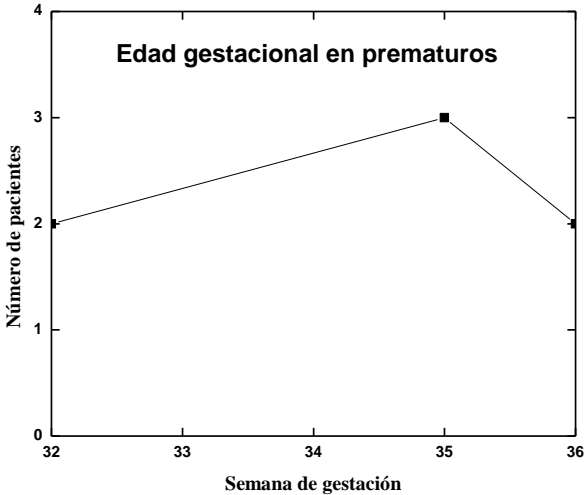
GRAFICA 2: Relación de malformaciones por sexo.

En relación a la edad gestacional se observar que 23 casos (77%) son recién nacido a término y 7 casos (33%) son pretérminos, lo cual nos dice que es 3.3 veces mayor en los de termino que los prematuros. Ver grafica 3.



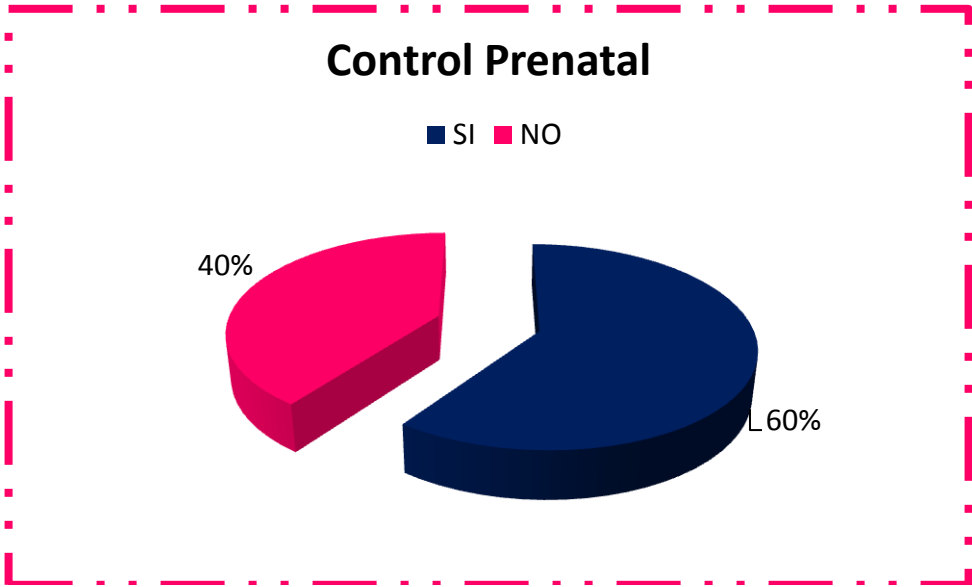
GRAFICA 3 Relación con respecto a la edad gestacional.

En relación a los prematuros se puede observar que no hay relación entre las semanas de gestación, siendo 2 pacientes a las 32 semanas de gestación, 3 pacientes a las 35 semanas de gestación y 2 pacientes a las 36 semanas respectivamente. Ver grafica 4



GRAFICA 4 Semana de gestación en prematuros en función del número de pacientes

De los 30 pacientes con algún grado de malformación, se observó que 18 pacientes (60%) de la muestra si llevo un control prenatal en el transcurso del embarazo y 12 pacientes (40%) no llevo un buen control prenatal para el diagnóstico de algún grado de malformación. Ver grafica 5



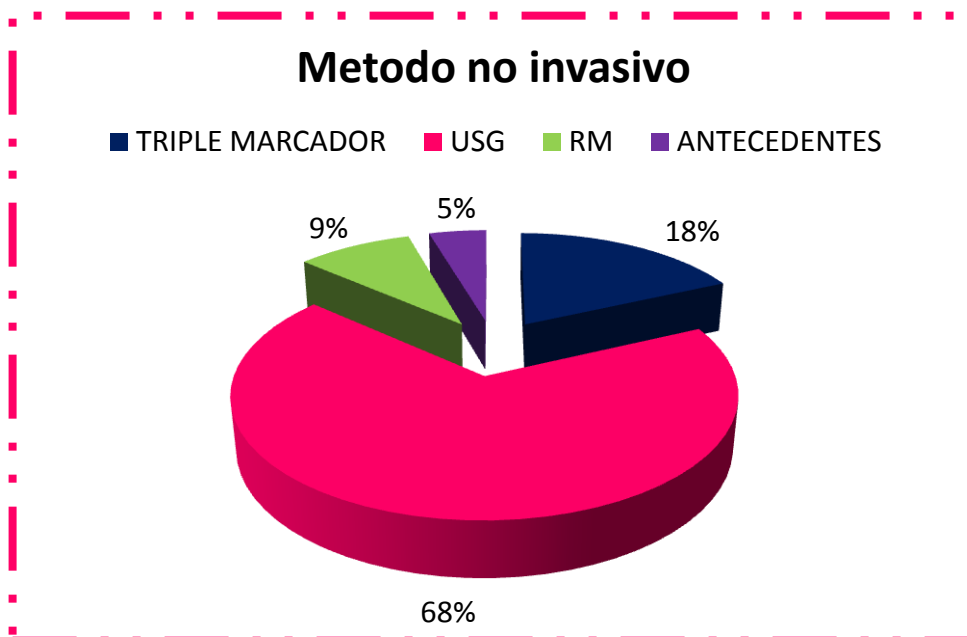
GRAFICA 5 Control prenatal.

En esta grafica observamos que el método para el diagnóstico oportuno fue en todos los casos, el método no invasivo. Ver grafica 6



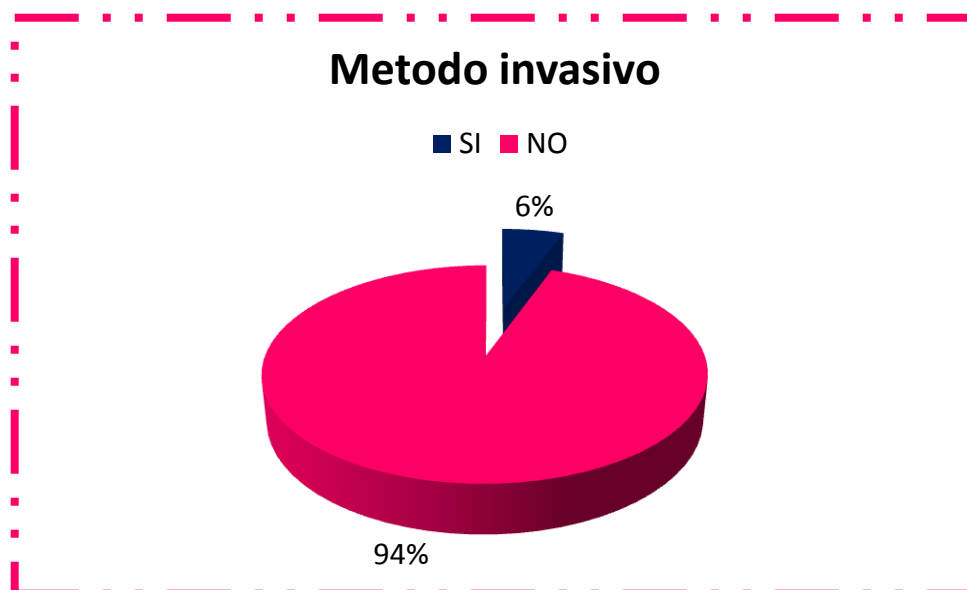
Grafica 6 Número de pacientes tratados con el método no invasivo.

Se observa que el método no invasivo el cual el obstetra utilizo más para la detección de estas malformaciones fue el ultrasonido obstétrico con 15 casos (68%), siendo en segundo lugar el triple marcado con 4 casos (18%), el tercer lugar con la resonancia magnética con 2 pacientes (9%) y por último los antecedentes de primer grado con un caso (5%). Ver grafica 7



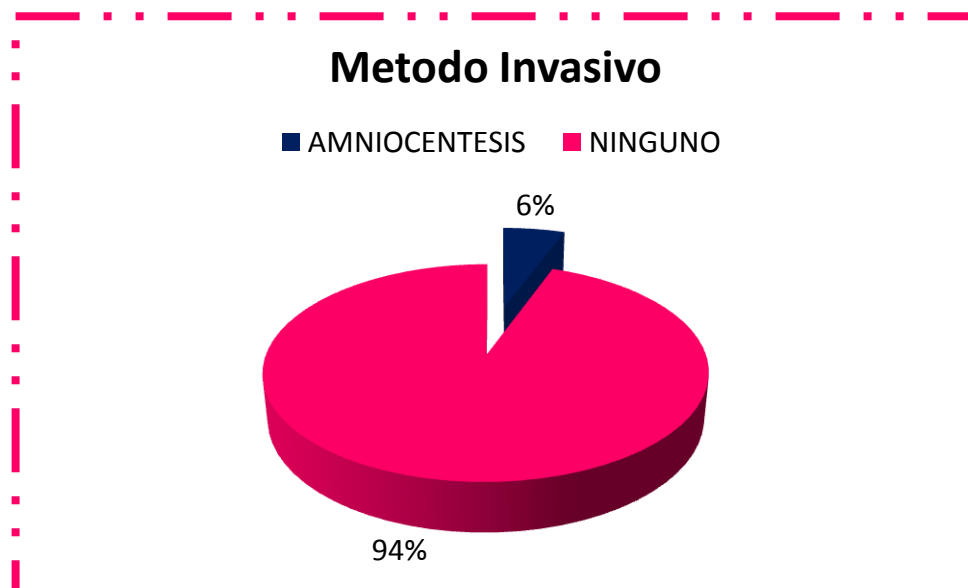
GRAFICA 7 Tipo de método no invasivo utilizado.

Se observa que pocos pacientes requirieron de métodos invasivos siendo solo un paciente con el cual se realizó su diagnóstico lo que representa un 6% de la muestra y 29 casos (94%) no lo requirió. Ver grafica 8



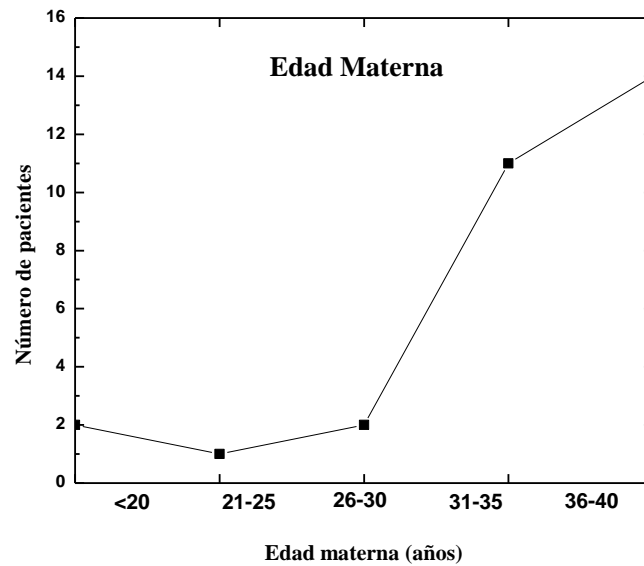
GRAFICA 8 Número de pacientes tratados con el método invasivo.

El método invasivo que más se utilizo fue la amniocentesis en un paciente lo que representa que un 94% no lo requirió. Ver grafica 9.



GRAFICA 9 Tipo de método invasivo utilizado.

En relación a la edad materna, se observa que a menor edad gestacional menor riesgo de presentación siendo dos casos (6.6%) en menores de 20 años, un caso (3.3%) de los 21-15 años y dos casos (6.6%) entre los 26-30 años, incrementando a once casos (36.7%) entre los 31-35 años de edad y catorce casos (46.8%) en madres de 36 a 40 años de edad. Ver tabla 2 y grafica 10.



GRAFICA 10 Número de pacientes como función de la edad materna.

Edad (Años)	Número de pacientes	Porcentaje
< 20	2	6.6
21- 25	1	3.3
26- 30	2	6.6
31- 35	11	36.7
36- 40	14	46.8

TABLA 2 Número de pacientes como función de la edad materna



### Análisis estadístico:

La dependencia de la semana gestacional en función al número de pacientes, muestra una dependencia lineal, con un coeficiente de correlación del 0.93, es decir, el 93% de confiabilidad de que la relación entre variables es lineal. En la figura 1 se muestran los datos obtenidos y el ajuste lineal a estos, observándose una disminución del número paciente conforme la semana de gestación aumenta.

Aquí se encuentran varias cosas: desde el 2006 hasta 2009, los casos fueron aumentaron un 63 %; en los dos últimos años se han presentado el 53% de los casos, esto es la mitad de los casos reportados; en los dos últimos años se ha mantenido constante el número de casos. Ver figura 2

Usando el análisis de la teoría de pequeñas muestras, en particular la Ji-cuadrada, donde se considera una muestra de tamaño de 30, tomada de una muestra normal, se calcula, tomando los datos de la tabla III, se obtiene una  $\chi^2=26$ . Como el número de categorías, o clases es de  $K=14$ , entonces  $\nu=k-1=13$  grados de libertad.

Como el valor crítico de  $\chi_{.99}^2$  para 13 grados de libertad es 27.7. Así pues, como  $26 < 27.7$ , se acepta que las malformaciones siguen este comportamiento a un nivel de significancia de  $p=0.01$ . Ver tabla 3.

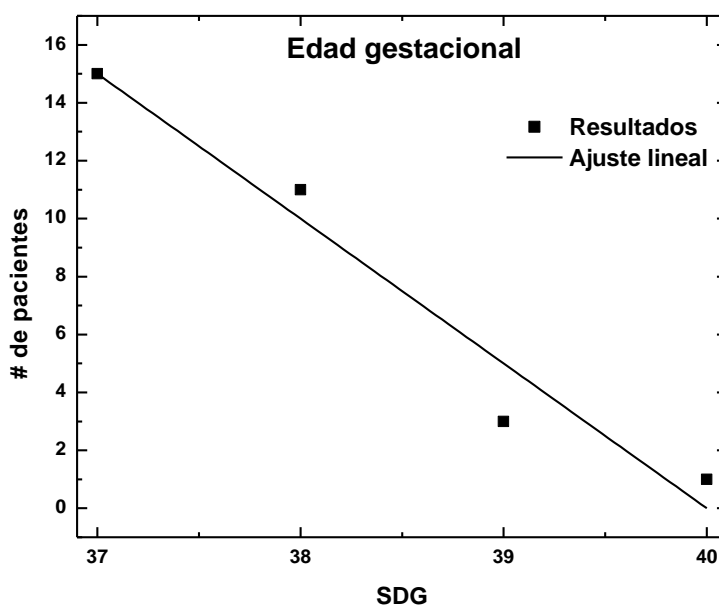


Figura 1: Semana de gestación en función del número de pacientes

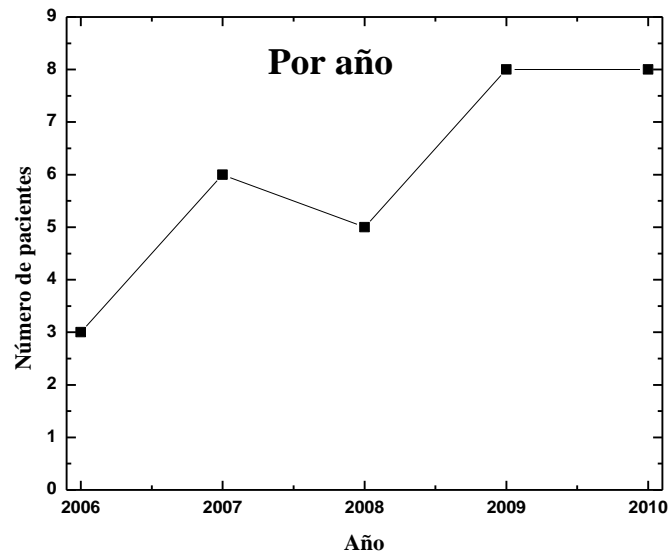


Figura 2. Número de pacientes por año.

Malformación	Número de pacientes	Frecuencia
Acondroplastia	1	0.03
Labio paladar hendido	3	0.10
Polidactilia	5	0.17
Gastrosquisis	3	0.10
SX Down	8	0.27
Atresia Pulmonar	2	0.07
Atresia Esofágica	1	0.03
Onfalocele	1	0.03
Trisomía 8	1	0.03
SX Han Hart Moevius Poland	1	0.03
Atresia Intestinal	1	0.03
Trisomía 18	1	0.03
Coartación Aortica	1	0.03
Mielomeningocele	1	0.03

TABLA 3 Número de pacientes por malformación

## DISCUSION

Se ha reportado en la literatura un 20% de mortalidad, al primer año de vida por malformaciones congénitas, lo cual justifica que estas enfermedades sean consideradas un problema de salud pública.

Con el avance de la tecnología a lo largo de los años, nos ha llevado a tener nuevas formas de diagnóstico prenatal con el cual podemos tener mayor sensibilidad, especificidad con la posibilidad de toma oportuna de tratamiento, dependiendo del tipo de malformación congénita que presente el neonato.

Hay diversos estudios que demuestran la efectividad de los marcadores ultrasonográfico y bioquímicos para la detección de malformaciones congénitas desde el primer trimestre del embarazo utilizándose desde el doble marcador (B- hCG y TN) o el triple marcador (B- hCG, PAPP-A y TN) respectivamente. (14)

En un estudio realizado en Europa, conocido como proyecto multicéntrico, se observó que durante la décima semana del embarazo la hCG y la inhibina A fueran progresivamente más afectadas comparada con la PAPP-A, llegan a la conclusión que son los métodos no invasivos útiles para detección oportuna de malformaciones congénitas mayores y menores. (14)

La decisión de ofrecer un diagnóstico prenatal con marcadores bioquímicos tiene como objetivo disminuir los procedimientos invasivos, realizándose marcadores bioquímicos o ultrasonográfico. En México se realizó un estudio, donde se evaluaron 400 pacientes con marcadores bioquímicos en el primer trimestre, reportándose una especificidad del 95.1% entre la semana 9 y 12; y una tasa de falsos positivos del 5.5% durante la semana 9 y 11. (14)

En relación a la edad materna arriba de los 35 años de edad, como punto de corte, se ha encontrado en la literatura de un 5-7% comparada con la de nuestra población representando que a mayor edad mayor riesgo de presentación. (14)

Dentro de las malformaciones congénitas observadas en algunos estudios, se reporta un 14% de los casos son malformaciones menores simples, y un 3% malformaciones mayores, de las cuales el 0.7% se reportan como múltiples y las cuales fallecen.

Dentro de las malformaciones menores que son consideradas como variantes de apariencia normal, se diagnostican en la mayoría de los casos con un examen clínico minucioso, como en nuestra población estudiada, la cual se reporta como segunda causa de presentación y fue diagnosticada en todos los casos mediante examen clínico en el cunero neonatal.

Las malformaciones congénitas han adquirido mayor importancia durante los años, debido a que han aumentado proporcional a la disminución de infecciones, porque se presentan a menor edad gestacional, y debido a que en los estudios post mortem hay ayudado a identificar el problema y dar asesoramiento genético.

En un estudio realizado en 22,771 neonatos, se captaron 226 con malformaciones congénitas, concluyéndose que la mayor presentación de estos casos fue en el sexo femenino con un 52,7%, y en recién nacidos de término con un 67% como se demuestra en nuestro estudio siendo más frecuentemente en recién nacidos de término con un 77% y siendo diferente en relación al sexo del neonato, ya que en nuestra población estudiada fue el sexo masculino de mayor incidencia, con un 57%.

Dada la diversidad de mecanismos identificados para la producción de malformaciones y enfermedades genéticas, el asesoramiento genético resulta más complejo, ya que son lo que proporcionan la información necesaria a los padres, la cual debe ser clara, específica, y dependerá del nivel académico y de las características socioculturales de cada uno de ellos. (6,19)

A lo referente a las malformaciones congénitas más frecuentes reportadas en la literatura universal se encuentra en primer lugar el síndrome de Down, en segundo lugar la polidactilia, y tercer lugar las cardiopatías

Nuestra población se reporta en primer lugar el síndrome de Down, en segundo lugar la Polidactilia, y en un tercer lugar la Gastrosquisis con labio y paladar hendido. (6,19)

## Conclusiones:

1.- Se ha observado que durante estos cinco años, que la incidencia de las malformaciones congénitas ha aumentado del 2008 hubo 3 (10%) casos, comparado con el 2010, 8 casos (26.6%).

2.- El sexo masculino 17/30 fue el más frecuente en padecer una malformación congénita como la literatura lo menciona.

3.- Se observó que en los recién nacidos de término fueron los más afectados con 23 casos (77%) y 7 casos (23%) de preterminos, siendo más frecuente dentro de este grupo los 35 semanas de gestación.

4.- Se observó que de todas las pacientes que presentaron malformaciones congénitas que tuvieron control prenatal, solo en 18 casos (60%) de los casos hubo diagnóstico de malformación congénita, en 12 casos (40%) el diagnóstico fue postnatal.

5.- De los pacientes con diagnóstico prenatal, todos los casos (100%) se detectó con métodos no invasivos, el método más representativo fue el ultrasonido obstétrico con 15 casos (65%), en segundo lugar el triple marcador, en tercer lugar la resonancia magnética y en último lugar los antecedentes familiares de primer grado.

6.- De estos mismos pacientes solo un caso (6%) requirió de métodos invasivos para realizar el diagnóstico prenatal, la amniocentesis el método de elección.

7.- En cuanto a la edad materna, se observó retrospectivamente durante estos 5 años que la mayor incidencia de presentación fue la edad de 36-40 años (46.8%), siendo la edad de 21-25 años la menos afectada (3.3%). Como también se observa que a mayor edad mayor riesgo de presentación alguna malformación congénita.

8.- Nuestros resultados, identifican en orden de frecuencia

1° Síndrome de Down como la principal.

2° Polidactilia.

3er. Gastrosquisis con el labio paladar hendido con una frecuencia de 0.10.

9.- Dentro de estos 5 años se presentan 5810 nacimientos, de los cuales 30 casos corresponden a un grado de malformación congénita en esta institución, lo que representa 0.5% de los casos.

## Bibliografía:

- 1) Cordero Valdivia D, Mazzi G de Prada E, Malformaciones y Deformaciones Congénitas en el Hospital del Niño, Rev, Soc Bol Ped. 1992; 31: 74-77
- 2) CatalonJ, Nazer J, Impacto de las Malformaciones Congénitas en una unidad de cuidados especiales neonatales. Rev Chil Pediatr. 2005; 76; 567-572
- 3) García Cavazos R, Diagnóstico Genético Prenatal en México. Presente y Futuro, Rev Salud Pública Nutri. 2006; 5: 1-5
- 4) Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W, Malformaciones Congénitas: Incidencia y Presentación clínica, Arch Pediatr Urug. 2006; 77: 225-228
- 5) Hernando-Davalillo C, Caracterización de anomalías cromosómicas en diagnóstico prenatal y postnatal mediante técnicas de citogenética molecular, Tesis doctoral. 2005: 1-269
- 6) Ortiz-Almeralla M, Flores-Fragoso G, Cardiel-Marmolejo L, Luna-Rojas C, Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México, Rev Mex Pediatr. 2003; 70:128-131
- 7) García-Fernández Y, Fernández-Ragi R, Rodríguez-Rivero M, Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido, Rev Cubana Pediatr. 2006;78: 1-7
- 8) García H, Salguero G, Moreno J, Artega C, Giraldo A, Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá, Biomedica.2003; 23: 161-172
- 9) Jorde LB, Careu JC, White RL, Consejo Genético, Harclut Brace 1998: 379-394
- 10) Tanski S, Rosengren SS, Benn PA, Predictive value of the triple screening test for the phenotype of Down syndrome, Am J Med Genet 1999; 85: 123-126
- 11) Pérez-Aytés, Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas, An Esp Pediatr. 1995; 70: 138-142
- 12) Del Campo M, Pérez -Rodríguez J, García- Guerrero L, Delicado A, Quero Jiménez J, Enfoque diagnóstico del niño dismórfico, An Esp Pediatr. 1996; 45: 341-345
- 13) Briozzo G, Perego M, Moirón M, Uso adecuado del ensayo de gonadotropina coriónica humana en el diagnóstico de embarazo. ¿Sangre u Orina?, Rev Hosp Mat Inf Ramón Sardá. 2007; 26:79-83
- 14) Salas-Chaves P, Rodríguez-Aguilar S, Cunningham-Lucas L, Castro-Volio I, Utilidad de la alfa-fetoproteína en el diagnóstico prenatal de defectos del tubo neural y anomalías cromosómicas, Rev Biomed. 2003; 14: 5-10

- 15) Campos-Castolo EM, Velázquez –Torres B, Sánchez- González JM, Specific Recommendations to improve the medical attention in the prenatal diagnosis, Revista CONAMED. 2004; 9: 5-81
- 16) Gerulewicz-Vannini D, Hernández-Andrade E, Pruebas bioquímicas en sangre materna para la identificación de fetos con riesgo de defectos cromosómicos y complicaciones asociadas al embarazo, Perinatol Reprod Hum. 2005; 19: 106-117
- 17) Wilson RD, Amniocentesis and chorionic villus sampling, Curr Opin Obstet Gynecol. 2000; 12: 81-88
- 18) Gómez-Alcala A, Rascón-Pacheco R, La mortalidad Infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento, Pan Am J Public Health. 2008; 24: 297-303
- 19) Delgado-Díaz OL, Langigua-Cruz A, Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos, Rev Cubana Medicina General Integral. 2007; 42: 1-8
- 20) Piloto-Mojeron M, Sanabria-Choconia M, Menéndez García R, Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas, Rev Cubana Obstet Ginecol. 2001; 27: 233- 240

Anexo 1:

NOMBRE	SEXO	EDAD	EDAD MATERNA	SITIO DE LA MALFORMACION	DETECCION PRENATAL	METODO NO INVASIVO	METODO INVASIVO