



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

Facultad de Medicina

División de Estudios de Posgrado

Instituto Nacional de Perinatología “ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES”

“Prevalencia de Defectos Congénitos en el Instituto Nacional de Perinatología”

TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL TÍTULO DE MÉDICO ESPECIALISTA EN:

NEONATOLOGÍA

PRESENTA:

CAROLINA MICHEL MACÍAS

DRA. IRMA ALEJANDRA CORONADO ZARCO
PROFESORA DEL CURSO

DRA. MARTHA LUCÍA GRANADOS CEPEDA
DIRECTORA DE TESIS Y ASESOR METODOLÓGICO



INPer

CIUDAD DE MÉXICO

2017



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.

AUTORIZACIÓN DE TESIS
INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA
SUBDIRECCIÓN DE NEONATOLOGÍA

**“PREVALENCIA DE DEFECTOS CONGÉNITOS EN EL INSTITUTO NACIONAL
DE PERINATOLOGÍA”**



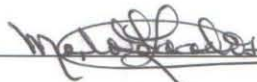
DRA. VIRIDIANA GORBEA CHÁVEZ

DIRECTORA DE EDUCACIÓN EN CIENCIAS DE LA SALUD



DR. IRMA ALEJANDRA CORONADO ZARCO

**PROFESORA TITULAR DEL CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACIÓN EN
NEONATOLOGÍA**



DRA. MARTHA LUCÍA GRANADOS CEPEDA

DIRECTORA Y ASESORA DE TESIS

INDICE

I. Resumen.....	4
II. Introducción.....	6
III. Planteamiento del Problema.....	56
IV. Justificación.....	57
V. Objetivos.....	58
VI. Material y Métodos.....	59
VII. Resultados.....	61
VIII. Discusión.....	63
IX. Conclusiones.....	66
X. Bibliografía.....	67
XI. Tablas y Figuras.....	70

I.RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Los defectos congénitos son una patología de importancia clínica y social, debido a su frecuencia, que puede estimarse hasta en un 2-5% de todos los embarazos, teniendo un impacto sobre la vida del paciente y sus familias y el costo económico que generan. Han surgido grandes avances en el diagnóstico prenatal que han modificado la calidad y esperanza de vida de estos pacientes, siendo de gran importancia para planificar el tratamiento, ya que existen grandes avances quirúrgicos que pueden resolver de manera satisfactoria múltiples anomalías, con mejoría funcional y también estética.

OBJETIVOS: Conocer y describir prevalencia y morbimortalidad de RN productos de embarazos con Defectos Congénitos en Instituto Nacional de Perinatología.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se recolectaron datos de expedientes clínicos neonatales y maternos de nacimientos con Defectos Congénitos, periodo enero 2013 diciembre 2015, se obtuvieron variables maternas y neonatales. Se utilizó estadística descriptiva.

RESULTADOS: En periodo se registraron un total de 11,805 nacimientos con 314 embarazos de productos con Defectos Congénitos; con una prevalencia de 265.9 por cada 10,000 nacidos vivos. Doscientos cincuenta recién nacidos vivos y

64/314 óbitos. El predominio de Defectos Congénitos en nuestra población lo representan el Sistema Digestivo (27.4%) y Sistema Nervioso Central (18.8%).

CONCLUSIONES: Los Defectos Congénitos son espectros de gran importancia clínica y social. En la actualidad están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal con mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes. Se sugieren estudios prospectivos para un mejor control de las variables y poder generar inferencias válidas en relación con el cuidado ante y postnatal de los embarazos con Defectos Congénitos con la finalidad de disminuir el tiempo de inicio del diagnóstico y tratamiento, lo cual incluye las intervenciones in útero; además de establecer lugares de referencia específicos y con convenios oficiales para los Defectos que requieren manejo multidisciplinario y no retardar el abordaje por el gran impacto tanto a nivel de salud como económico.

PALABRAS CLAVE: Defectos congénitos, diagnóstico prenatal, factores de riesgo, prevalencia, morbilidad perinatal.

II. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas o defectos al nacimiento son causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad en muchos países. Las más graves ocurren durante las primeras ocho semanas de gestación, en el periodo de organogénesis. ¹

La OMS define al “**defecto congénito**” como “toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple”.

Las malformaciones congénitas se subdividen en: ²

- **Malformaciones mayores:** son aquellas malformaciones que tienen consecuencias estéticas importantes o necesitan atención médica obligada, siendo subsidiarias además de corrección quirúrgica.
- **Malformaciones menores:** son aquellas malformaciones que no comportan un trastorno estético ni representan un problema médico importante para el paciente, no requiriendo obligatoriamente corrección quirúrgica.

A nivel internacional, la frecuencia reportada oscila entre el 2-3% de los nacidos vivos y entre el 15-20% de los nacidos muertos. Debido a la trascendencia e impacto en la salud pública, diversas organizaciones a nivel internacional realizan monitoreo continuo de la prevalencia de malformaciones congénitas. ¹ En 2007, la

Secretaría de Salud generó un subsistema de información a nivel nacional que recaba los datos del recién nacido vivo en el formato denominado “certificado de nacimiento”, el cual contiene información referente a los datos de la madre, del recién nacido y del certificante; así como el “certificado de muerte fetal” que contiene información relativa a los datos del producto del embarazo y la causa de muerte. En un estudio realizado en México basado en el registro de dichos certificados en el periodo 2009-2010 se encontró una prevalencia nacional de 0.7% entre los nacidos vivos y del 8.4% entre los nacidos muertos, siendo las malformaciones musculo-esqueléticas y del sistema nervioso central las más comunes para cada grupo respectivamente.³

Según el registro de la CDC (Centers for Disease Control and Prevention)/ NCHS (National Center for Health Statistics), la principal causa de muerte en los Estados Unidos en el 2013 correspondió a las malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas, atribuyéndose el 20% de las muertes neonatales.⁴ Los desórdenes relacionados a la corta gestación y el bajo peso al nacer constituyeron la segunda causa de muerte, correspondiendo al 18% de las muertes neonatales. Para todos los grupos poblacionales excepto los negros no hispanicos y puertorriqueños, la principal causa de muerte correspondió a las malformaciones congénitas. Cuando las diferencias en las tasas de mortalidad causa-específica se examinaron por raza y etnicidad, la tasa de mortalidad por malformaciones congénitas fue 34% mayor para indios americanos y nativos de Alaska y 23% mayor para negros no-hispanos que para mujeres blancas no hispanas. La mortalidad infantil por esta causa fue 23% menor para asiáticos e

isleños del pacífico y 21% menor para mexicanos que para mujeres blancas no hispanas. ⁴

1) Factores de Riesgo

Por convención internacional, la frecuencia de malformaciones congénitas se reporta como prevalencia en lugar de incidencia, ya que éstas no son enfermedades de reciente incremento, sino desórdenes que afectan a una población dada en un momento dado (nacimiento). ⁴

Las malformaciones congénitas son un tema de Salud Pública, y su tratamiento es un indicador de la calidad del servicio de salud en términos generales. El estudio de las malformaciones congénitas emplea principalmente estudios de cohorte y de casos y controles para encontrar posibles factores de riesgo o protectores ¹. De acuerdo al estudio Mainz realizado en Alemania en una población de 40,083 niños, se establecieron los siguientes factores de riesgo para malformaciones congénitas. ¹

Tabla 1. Factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores.

Factor de riesgo	RR	95% CI
Consanguinidad	2.4	1.6+3.5
Hermano con malformaciones	1.9	1.5-2.4
Padre con malformaciones	1.7	1.2-2.3
>3 MMM*	3.6	2.8-4.7
Terapia con IEI	2.8	1.8-4.5
Diabetes Mellitus materna	2.5	1.7-3.7
Abuso de alcohol materno	3.3	1.4-8.0
Uso materno de antialérgicos en el primer trimestre	2.6	1.3-5.1
Polihidramnios	6.0	4.3- 8.4
Oligohidramnios	2.7	2.0- 3.5
Edad gestacional menor a 32 SDG	6.0	5.2- 6.9

RR, Riesgo relativo multivariado estadísticamente significativo

2) Terminología

Los defectos estructurales de origen prenatal se clasifican dentro de los siguientes tres grupos de acuerdo a su causa, temporalidad y extensión de la alteración en el desarrollo.⁵

- Malformaciones (Defecto en organogénesis)
- Displasias (Anormalidades celulares o en estructura tisular)
- Deformaciones (Cambios mecánicamente inducidos en el tejido normal)

Las malformaciones primarias son causadas por una agresión endógena en el tejido primordial. Las malformaciones secundarias (disrupciones) resultan del desarrollo anormal de los órganos a partir de un primordial normal. Las malformaciones congénitas mayores se definen como defectos estructurales del cuerpo y/o órganos que comprometen la viabilidad y requieren intervención. Los errores morfogénéticos menores son pequeñas alteraciones en el desarrollo que no comprometen la viabilidad y no requieren tratamiento.^{1,6}

Se debe realizar una distinción entre las malformaciones aisladas (singulares), combinadas (más de una malformación en un sistema / órgano en el mismo individuo), múltiples (más de una malformación en diferentes órganos en el mismo individuo) y síndromes (combinación de defectos en el desarrollo que comparten una etiología común). Las secuencias son alteraciones en el desarrollo secundarios a una cascada de eventos originados por un defecto morfológico

primario, y las asociaciones son combinaciones no aleatorias de defectos de etiología no definida y sin patrón de herencia. ¹

El término “malformaciones mayores” abarca tanto defectos singulares como defectos estructurales combinados, síndromes, secuencias y asociaciones. ^{1,5}

Cerca del 20% de todas las malformaciones congénitas mayores se transmiten genéticamente por una anomalía monogénica, 5-10% se deben a anomalías cromosómicas, 2-10% se deben a infecciones virales y en cerca del 60% la causa se desconoce y se presume una etiología multifactorial. ¹

Los factores etiológicos exógenos incluyen medicamentos teratogénicos como la vitamina A y derivados y las enfermedades metabólicas maternas como la diabetes mellitus. Las siguientes sustancias han demostrado un efecto tóxico en el embrión humano: Alcohol, andrógenos, carbamazepina, derivados de cumarinas, yodo (sobredosis), cocaína, fenobarbital / primidona, fenitoína, retintines, talidomida, ácido valproico y agentes citostáticos, así como la radiación ionizante. ¹

3) Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Congénitas

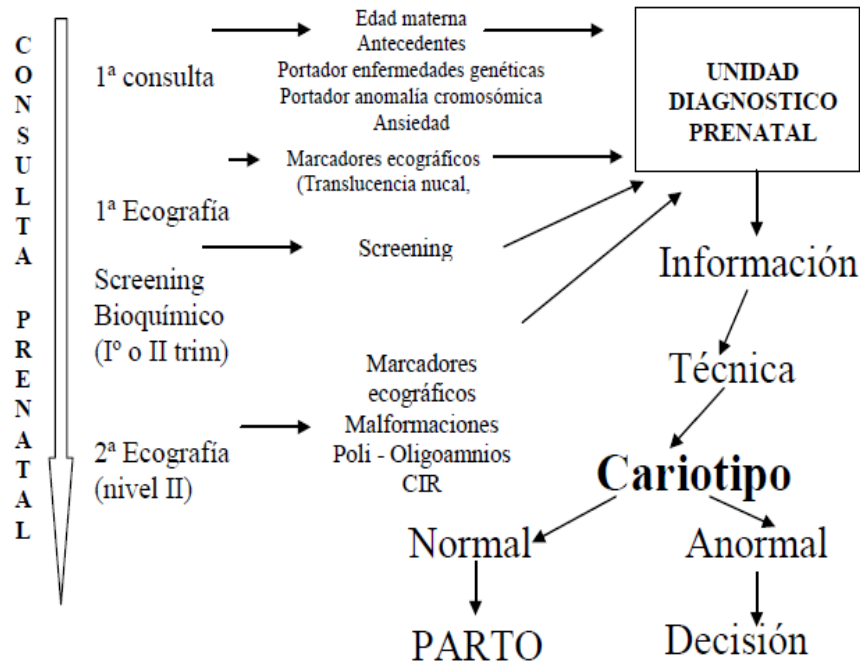
Aunque la vasta mayoría de los estudios de ultrasonido realizados se encuentra dentro de la normalidad, alrededor del 1% de estos revela una anomalía estructural en el feto; ya que muchas de las anomalías estructurales se asocian a un riesgo elevado de cromosopatía, generalmente se solicita un cariotipo como estudio inicial en el abordaje de la anomalía. ^{1,7}

El riesgo base publicado de alteraciones congénitas estructurales menores o mayores se estima en 2 - 3.5% ⁷. Lemyre et al., reportó su experiencia en una unidad de tercer nivel en Canadá, demostrando un riesgo residual del 2.9% (95% CI 2.3-3.7) para cualquier anomalía congénita al nacimiento después de un ultrasonido de II nivel en el segundo trimestre en una población considerada de riesgo incrementado para anomalías fetales basado en los antecedentes familiares. ^{7,8}

El estudio RADIUS sobre el diagnóstico de anomalías fetales utilizando ultrasonido reporta una tasa de detección mayor en unidades de tercer nivel (35%) antes de las 24 semanas de gestación comparado con unidades de otro nivel de atención (13%). De acuerdo con el Comité de Genética de la Sociedad de Obstetras y Ginecólogos de Canadá, se debe informar a los pacientes que el ultrasonido prenatal a las 18-20 semanas de gestación puede detectar malformaciones estructurales en aproximadamente el 60% de los casos (II- 2A). La resonancia magnética ultra-rápida (Ultrafast Magnetic Resonance Imaging) es una modalidad de imagen especialmente útil en el abordaje de malformaciones cerebrales y pulmonares así como en la planeación de intervenciones de alto riesgo in-útero. ⁷

Los exámenes invasivos constituyen un método directo para determinar el cariotipo fetal por medio del muestreo de vellosidades coriónicas, biopsia placentaria, amniocentesis o cordocentesis; y están típicamente indicados cuando el riesgo de aneuploidia se estima por encima de un valor de corte determinado, usualmente 1 en 200 o 1 en 300 (0.3-0.5%). El análisis no proporciona

información sobre microdeleciones o microduplicaciones, para lo cual se requieren técnicas como FISH (Fluorescence in situ hybridization).^{1,7}



4) Abordaje General de Malformaciones Congénitas

Una vez que nos encontramos frente al recién nacido, deberá sospecharse un síndrome congénito en aquel niño que presente:

- Malformaciones, deformaciones u otras anomalías físicas visibles.
- Varias anomalías menores
- Restricción del crecimiento intrauterino sin etiología clara
- Desproporción entre segmentos corporales
- Alteraciones en la diferenciación sexual

- Trastornos en el tono muscular

Una vez que se identifica una anomalía estructural, se debe realizar una historia clínica familiar extensa y detallada, así como una exploración física a la madre. Los antecedentes obstétricos deberán ser revisados cuidadosamente en búsqueda de exposición a teratógenos (medicamentos, infecciones, radiación, drogas ilícitas) y otros factores relacionados con el estilo de vida. Deberá obtenerse una historia clínica que incluya 3 generaciones previas de ambos padres, poniendo atención especial a los antecedentes de anomalías congénitas, muertes tempranas y la posibilidad de consanguinidad entre los padres.^{1,6,7}

La exploración física debe enfocarse en la identificación de la anomalía congénita en cuestión para descartar una alteración autosómico dominante o una cromosomopatía. Así mismo, un grupo bastante más significativo estará afectado en algún momento de su vida por un defecto estructural (malformación) o funcional (enfermedad) cuya etiología es compleja y se denomina herencia multifactorial. En ella interactúan factores constitucionales, producto de genes menores con un efecto aditivo, cuya resultante surge de la acción del conjunto, y otorgan una predisposición genética que se suma a malformaciones congénitas aisladas como defectos de cierre de tubo neural, cardiopatías congénitas, luxación congénita de cadera, hidrocefalia congénita, fisura labiopalatina, entre otras.^{6,9}

En los defectos teratogénicos, un agente externo interfiere con el desarrollo del embrión o el feto y causa malformaciones, restricción del crecimiento o

alteraciones funcionales. La importancia de reconocer un teratógeno radica en la posibilidad de prevención.¹

En vista de la complejidad que implica el abordaje de las anomalías estructurales fetales tomando en cuenta las causas, los síndromes asociados y el pronóstico, se recomienda consultar a un especialista en medicina materno-fetal / genetista, quien proporcionará consejería de forma objetiva y respetuosa de la decisión de los padres, así como su cultura, religión y/o creencias.^{7,10}

A) Cromosomopatías

Las anomalías congénitas cromosómicas hacen referencia a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular con afectación del número o la estructura de los cromosomas.^{1,10} Representan aproximadamente el 15% de las anomalías congénitas mayores diagnosticadas antes del año de vida en Europa y se asocian al 25% de las muertes perinatales por anomalías congénitas,¹⁰ siendo las más frecuentes la Trisomía 21, 18 y 13.^{10,11}

Las anomalías cromosómicas contribuyen a una alta mortalidad perinatal e infantil, y pueden provocar abortos espontáneos. Las discapacidades físicas y/o mentales que ocasionan suelen ser de carácter grave, lo que también provoca un elevado coste sanitario, social y emocional por la cronicidad de las complicaciones.¹⁰

La gestión de las anomalías cromosómicas requiere un enfoque multidisciplinario para la evaluación continua y el seguimiento de las anomalías congénitas asociadas y trastornos adquiridos, ya que el conocimiento de estas condiciones

asociadas es importante para los profesionales de la salud que tratan a estos pacientes.¹⁰

El desarrollo de sistemas de información también es importante, ya que son la base para la vigilancia y para la investigación clínica y epidemiológica de las anomalías cromosómicas.

Según la CDC, la cromosomopatía más común es la Trisomía 21, con una prevalencia nacional estimada en Estados Unidos de 13.56 por cada 10 000 nacidos vivos, representando un caso por cada 737 nacimientos. Esta prevalencia sitúa al Síndrome de Down como la anomalía congénita más común, tomando en cuenta las anomalías no cromosómicas. La prevalencia de Trisomía 13 y 18 es de 1.28 y 2.64 casos por cada 10 000 nacidos vivos respectivamente, las cuales incrementan a 1.89 y 3.6 al tomar en cuenta los casos de óbitos e interrupción del embarazo.¹¹

B) Defectos del Sistema Nervioso Central

Los defectos de tubo neural causan pérdida fetal y discapacidad considerable en los recién nacidos sobrevivientes. Aproximadamente 400 000 niños con espina bífida nacen cada año alrededor del mundo. Existe amplia variabilidad en su prevalencia, siendo la mayor a nivel mundial en el norte de China.¹²

La formación y cierre del tubo neural ocurre alrededor de las 4 semanas de gestación. La falla en el cierre de una porción del tubo neural resulta en disrupción en la diferenciación del sistema nervioso central y neuroeje, desde el cerebro

hasta el sacro; lo que en forma colectiva se conoce como defecto de tubo neural.

1,7,13

La causa de los defectos de tubo neural aún no se ha establecido, sin embargo, existen 2 teorías postuladas: la más aceptada que sugiere un cierre ordenado y la menos aceptada que sugiere múltiples sitios de cierre.¹⁴ La formación y cierre del tubo neural involucra procesos extracelulares, celulares e intercelulares complejos, iniciando con la neurulación primaria y completada con el proceso de canalización el cual ocurre durante la neurulación secundaria. La teoría más ampliamente aceptada sostiene que el cierre de tubo neural inicia en la región cervical media y progresa en forma de cremallera ostral y caudalmente, siendo los poros craneal y rostral los últimos en cerrarse. Entonces, la formación del tubo neural por neurulación primaria ocurriría hasta S2, y las áreas caudales a S2 se forman por neurulación secundaria. Esta teoría, sin embargo, no explica la presencia de mielomeningocele múltiple.¹⁴

La teoría de los sitios múltiples de cierre de tubo neural sugiere la existencia de cinco sitios de cierre separados, presumiblemente controlados por uno o más genes. El cierre ocurre de manera ordenada, iniciando en el sitio 4, seguido de los sitios 2, 3, 1 y 5.¹⁴

Tabla 2. Sitios de origen de los múltiples sitios de cierre del tubo neural.

Sitio de Cierre	Sitio de Origen	Dirección de progreso	Progresión Rostral	Progresión Caudal
1	Cervical medio	Bidireccional	Se une a sitio 4	Se une a sitio 5
2	Unión entre prosencéfalo y mesencéfalo	Bidireccional	Se une a sitio 3	Se une a sitio 4
3	Esbozo de la boca (Estomodeo)	Unidireccional		Se une a borde rostral de sitio 2
4	Borde caudal de romboencéfalo	Unidireccional	Se une a aspecto caudal de sitio 2	-
5	Borde caudal del tubo neural	Unidireccional	Se une a borde caudal de sitio 1 (región entre L2 y S2 es probablemente el sitio de cierre).	-

La eficacia y el costo-beneficio del suplemento de ácido fólico periconcepcional para la prevención de defectos de tubo neural ha sido bien documentada por diversos estudios internacionales. Las mujeres que desean tener un hijo deben tomar 400 microgramos de ácido fólico diariamente, y aquellas con antecedente de un defecto de tubo neural en un hijo previo deberán tomar 4 mg de ácido folio diariamente. La ingesta periconcepcional de ácido fólico iniciando 4 semanas previas a la concepción y durante las 12 primeras semanas de embarazo puede prevenir el 70% de todos los defectos de tubo neural. ¹³

Según el reporte de la CDC (Centers for Disease Control and Prevention) de Estados Unidos, durante periodo 2004-2006 (último reporte 2010), la prevalencia de anencefalia es de 2.06 por cada 10 000 nacidos vivos, la cual incrementa a 2.54 al incluir óbitos y embarazos interrumpidos.¹¹

C) Defectos Cardiacos

Las malformaciones cardiacas son el grupo más común de malformaciones. La incidencia de cardiopatías congénitas moderadas-graves se estima en 5-6 por cada 1000 recién nacidos vivos, pero es mayor en la vida fetal porque algunos fetos afectados no sobreviven al término, probablemente como resultado de la complejidad de la enfermedad cardiaca o las anomalías asociadas.¹⁵ En México, las malformaciones cardiacas superan en frecuencia a las del sistema nervioso central, que en épocas anteriores ocupaban el primer lugar. Se estima una prevalencia de cardiopatías congénitas de alrededor del 1% de los recién nacidos vivos.³

En México, de los pacientes con cardiopatía congénita, una tercera parte enfermará críticamente y fallecerá en el primer año de vida a menos que reciba tratamiento quirúrgico, por lo que el envío a un centro especializado en forma oportuna es de vital importancia. De acuerdo a estadísticas de los grandes centros de cirugía cardiaca, 25% de los pacientes ingresados son menores a 28 días (siendo prematuros el 20 % de este grupo).¹⁶

Es frecuente que el paciente con cardiopatía congénita sea portador de un síndrome genético. En el 8% de los casos corresponden a factores genéticos primarios, debido a un defecto cromosómico en el 5% de los casos y en el 3% a una mutación de un solo gen.¹⁶

Tabla 3. Prevalencia de Cardiopatías Congénitas en diferentes centros de referencia en México.

	Defecto	Boston +	INCICH ++	IMSS +++	INP ++++	SMHIP +++++
Número		214	5646	283	321	141
1	Asplenia	0	0.7	15.3	3.1	0.7
2	A. Ebstein	1	1.3	13.5	1.6	0.7
3	Transposición de grandes vasos	17	0.8	10	5.9	4.9
4	Coartación aórtica	0	5.5	8.9	3.4	4.9
5	Ventrículo izquierdo hipoplásico	23	0	7.5	2.8	5.3
6	Comunicación interventricular	7	17.7	7.1	11.8	4.9
7	Atresia pulmonar sin CIV	12	0	6.7	5.0	2.1
8	Tetralogía de Fallot	8	5.8	5.7	0.6	0
9	Persistencia de conducto arterioso	0	3.9	3.9	48.9	65.5
10	Atresia tricuspídea	4	1.6	2.8	1.9	0
11	Drenaje venoso pulmonar anómalo	11	0.6	1.7	2.2	1.4
12	Ventrículo derecho hipoplásico	0	0	1.4	0.6	0
13	Tronco común	5	0.8	1.4	0.6	0
14	Canal auriculoventricular	0	0.4	1	0.6	0
15	Otros	12	39.7	12.5	8.0	29.6

+ Muirhead CO, 1990; ++ Zamora-González C y Col., 1971; +++ Pérez- Treviño C, 1973; ++++ De Rubens-Figueroa H y J col., 1997; +++++Beltrán-Rodríguez C, 1993.

La detección prenatal de cardiopatías congénitas es un reto particular, ya que tanto cavidades izquierdas como derechas sostienen la circulación arterial sistémica, existen cortocircuitos atriales y arteriales y la circulación placentaria provee soporte nutricional y oxigenación para los fetos en desarrollo. Por lo tanto, la mayoría de los fetos afectados por cardiopatías congénitas no muestran signos francos de falla cardiaca en la etapa fetal, ya que un lado del corazón compensa por la anomalía que presenta el otro.¹⁵ Por ejemplo, en el Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, el gasto sistémico puede ser mantenido por cortocircuito de izquierda a derecha a nivel atrial y el conducto arterioso permeable, acompañado de la resistencia vascular pulmonar elevada que permite al ventrículo derecho bombear sangre a la circulación sistémica.^{15,17} Consecuentemente, la identificación de los fetos afectados depende de la detección durante la exploración ultrasonográfica rutinaria o la identificación de factores de riesgo que sitúa al feto en un riesgo elevado de cardiopatía congénita.¹⁷

Los factores de riesgo para cardiopatía congénita pueden subdividirse en aquellos que afectan directamente al feto, por ejemplo el incremento en la translucencia nucal; los factores maternos, por ejemplo la exposición a medicamentos teratogénicos; y los factores “históricos”, como el antecedente de cardiopatía congénita en un familiar de primer grado.¹⁷ Los factores de riesgo modificables han sido abordados por la Asociación Americana del Corazón (AHA) y la Academia Americana de Pediatría (AAP) en una declaración de posición publicada en el 2007, en la cual los autores recomiendan vitaminas periconcepcionales (incluyendo ácido fólico) para reducir potencialmente el riesgo de cardiopatía

congénita, y para mujeres embarazadas la consulta médica previo a la ingesta de cualquier medicamento. ¹⁸

Tabla 4. Indicaciones para ecocardiografía fetal. ¹⁷

Indicación fetal
Sospecha o detección de cardiopatía congénita en ultrasonido obstétrico
Incremento en grosor de translucencia nuchal en el primer trimestre: percentila > 99 ^a (<3.5 mm) o >95 ^a (>2.2 -2.6 mm) de acuerdo a longitud céfalo-caudal
Anomalías extracardiacas mayores como hernia diafragmática, exónfalos, atresia duodenal o higroma quístico
Hidropesía fetal
Arritmias fetales, incluyendo taquicardia, bradicardia y latidos ectópicos
Cariotipo fetal anormal, como Trisomía 13 (Síndrome de Patau), Trisomía 18(Síndrome de Edwards), Trisomía 21 (Síndrome de Down), Monosomía X0 (Síndrome de Turner)
Embarazo monocoriónico debido a riesgo de anomalía cardíaca o síndrome de transfusión feto- feto.
Indicación materna
Medicamentos: Uso de inhibidores de síntesis de prostaglandinas (ibuprofeno), riesgo de teratogenicidad debido al uso de litio o anticonvulsivos.
Diabetes Mellitus u otra condición metabólica como fenilcetonuria.
Infección materna por Parvovirus
Anticuerpos maternos positivos anti-Ro y anti-La
Indicación histórica
Cardiopatía congénita en familiares de primer grado
Otros
Reproducción asistida o fertilización <i>in vitro</i>
Incremento en el riesgo de falla cardíaca fetal, como con ausencia de ducto venoso, anemia fetal o presencia de tumores fetales con vascularización extensa.

La translucencia nucal es la aparición sonográfica del espacio ocupado por líquido en la parte posterior del cuello fetal, y se mide entre la semana 11 y 13 con 6 días.^{1,17} Originalmente utilizada para identificar a los fetos con riesgo incrementado de trisomía 21, actualmente es reconocida como un factor de riesgo independiente para cardiopatía congénita, sin embargo el valor de translucencia nucal (TN) que amerita valoración ecocardiográfica aún se encuentra en debate.¹⁷ El resultado de un metaanálisis encontró que, entre fetos cromosómicamente normales con cardiopatía congénita, 44% tenían el valor de TN en el percentil > 95°, y 20% en el percentil > 99°. Por lo tanto, otros marcadores han sido propuestos para estratificar el riesgo de cardiopatía e incrementar el valor predictivo positivo.^{15,17}

Diversos estudios han demostrado que un flujo alterado del ducto venoso se asocia con un incremento de tres veces mayor en la incidencia de cardiopatía congénita entre fetos cromosómicamente normales.¹⁷

La historia familiar de cardiopatía congénita es una de las razones más comunes de referencia para la realización de un ecocardiograma fetal detallado. En estos embarazos, el riesgo de cardiopatía se ha reportado de un 2-3% y algunos estudios sugieren que incrementa en el caso de que la madre sea la afectada.¹⁷

Una vez que se ha hecho el diagnóstico de cardiopatía congénita, deberá optimizarse el tratamiento, el modo de nacimiento y el tiempo más conveniente. Deberán tenerse en consideración los cambios que ocurren durante la circulación transicional como el cierre del foramen oval, la constricción del ducto arterioso, la

caída de las resistencias vasculares pulmonares y el incremento en la resistencia vascular sistémica.^{15,17}

Se ha planteado la estratificación de riesgo de acuerdo al tipo de lesión cardíaca, sin embargo, dentro de cada grupo de lesiones cardíacas existe un espectro de severidad y cada grupo diagnóstico no puede considerarse homogéneo.¹⁷ La declaración de la Asociación Americana del Corazón en Cardiología Fetal establece que el riesgo de compromiso al nacimiento deberá determinarse en el periodo neonatal por el cardiólogo fetal, tomando en cuenta la cardiopatía específica, así como hallazgos específicos en la ecocardiografía fetal.

Una evaluación reciente del protocolo para estratificación de riesgo aplicado prospectivamente a una población en el Sistema Nacional de Salud (Children's National Health System) demostró alta precisión con una sensibilidad de 0.83-0.99 para predecir la necesidad de intervención especializada al nacimiento.¹⁵

Las cardiopatías congénitas pueden dividirse en 3 categorías de acuerdo al riesgo predicho de inestabilidad hemodinámica al nacimiento: (1) Cardiopatía congénita sin riesgo de inestabilidad hemodinámica durante o inmediatamente después del nacimiento o en el periodo neonatal; (2) Cardiopatía congénita con riesgo mínimo de inestabilidad hemodinámica; y (3) Cardiopatía congénita con alto riesgo de inestabilidad.^{15,17}

Tabla 5. Tipos de cardiopatía congénita y recomendaciones en la sala de partos (American Heart Association).

Definición	Ejemplo de cardiopatía	Vía de nacimiento recomendada	Recomendaciones en sala de partos
Cardiopatía congénita para la que se han planeado cuidados paliativos.	Cardiopatía con cromosomopatía fatal e involucro multisistémico	Parto vaginal en nivel de atención habitual Atención a familiares	
Cardiopatía congénita sin riesgo predicho para inestabilidad hemodinámica en la sala de partos o primeros días de vida.	Defecto de septum aurículo ventricular, defecto de septum ventricular, Tetralogía de Fallot leve.	Parto vaginal en nivel de atención habitual Valoración posterior/ externa por Cardiología.	Cuidados de rutina Evaluación neonatal
Cardiopatía congénita con riesgo mínimo de inestabilidad hemodinámica en la sala de partos, que requiere cateterismo posnatal o cirugía.	Lesiones ducto-dependientes, incluyendo Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, Coartación aórtica crítica, Estenosis aórtica severa, Interrupción de arco aórtico, Atresia pulmonar con septum ventricular íntegro, Tetralogía de Fallot grave.	Considere inducción planeada cercana al término. Nacimiento en hospital con neonatólogo y cardiólogo disponible.	Cuidados de rutina, inicio de prostaglandinas en caso de estar indicado Traslado para cateterismo/cirugía.
Cardiopatía congénita con	Transposición de grandes arterias	Inducción planeada a la 38-	Neonatólogo y cardiólogo

<p>inestabilidad hemodinámica probable en la sala de partos que requiera atención especializada para estabilización.</p>	<p>con septum auricular íntegro o defecto de septum auricular restrictivo, arritmias descontroladas, bloqueo cardiaco completo con falla cardiaca.</p>	<p>39 SDG, considere cesárea si es necesario coordinar servicios.</p> <p>Nacimiento en hospital que pueda proveer / ejecutar procedimientos necesarios en forma inmediata para la estabilización del paciente.</p>	<p>presentes en sala de partos con equipo necesario.</p> <p>Plan para intervención según diagnóstico</p> <p>Plan para traslado urgente</p>
<p>Cardiopatía congénita con inestabilidad hemodinámica esperada al presentarse la separación de la placenta requiriendo cateterismo/cirugía inmediata en la sala de partos para mejorar supervivencia.</p>	<p>Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico con foramen oval restrictivo o septum interauricular íntegro y ductus arterioso anormal, Retorno venoso pulmonar anómalo con obstrucción, Anomalía de Ebstein con hidropesía, Tetralogía de Fallot con válvula pulmonar ausente, Arritmias descontroladas con hidropesía, Bloqueo cardiaco completo con frecuencia cardiaca baja, Fibroelastosis endocárdica y/o hidropesía.</p>	<p>Cesárea a las 38-39 SDG en unidad de servicios cardiológicos.</p>	<p>Equipo cardiológico especializado en la sala de partos.</p> <p>Plan para intervención según indicado (cateterismo, cirugía, ECMO).</p>

Predecir la necesidad de permeabilidad del conducto arterioso al nacimiento para mantener la circulación pulmonar o sistémica puede ser difícil en el periodo prenatal, sin embargo los siguientes hallazgos ecocardiográficos han demostrado ser predictores confiables.¹⁵

- Flujo reverso del ducto arterioso (Flujo de la aorta a la pulmonar a través del ducto).
- Orientación reversa del ducto arterioso, definida como un ángulo de unión entre el ducto y la aorta menor de 90°.
- Puntuación Z de la válvula pulmonar menor a -3 después de la semana 16 de gestación.

La puntuación del Perfil Cardiovascular, por otro lado, permite abordar el riesgo de insuficiencia cardíaca congestiva en fetos con diagnóstico de cardiopatía congénita. Consiste en 5 parámetros: Edema, derrame/hidropesía, tamaño del corazón, función cardíaca, hallazgos Doppler del ductus venoso, arterias y venas umbilicales.¹⁵

El uso de este perfil ha sido evaluado en cardiopatías congénitas y anomalías del ritmo fetal, con una puntuación menor o igual a 7 correlacionando con un mayor riesgo de compromiso perinatal o muerte. Dentro de estos 5 parámetros, la presencia de hidropesía y cardiomegalia han mostrado la asociación estadísticamente más significativa con mortalidad.

Tabla 6. Puntuación de Perfil Cardiovascular (Tomado de Wieczorek A. et al., Prediction of outcome of fetal congenital heart disease using a cardiovascular profile score. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31: 285).

Categoría	2 puntos	1 punto	0 puntos
Hidropesía	No	Ascitis o derrame pericárdico o pleural	Edema cutáneo
Tamaño cardiaco (área cardiaca/área torácica)	>0.2 y ≤ 0.35	0.35-0.5	<0.2 o >0.5
Función cardiaca	Válvulas mitral y tricuspídea normales, llenado diastólico bifásico, fracción de acortamiento ventricular izquierdo o derecho > 0.28 .	Regurgitación tricuspídea holosistólica o fracción de acortamiento ventricular izquierdo o derecho < 0.28 .	Regurgitación mitral holosistólica o cambio en la presión / tiempo de la válvula tricuspídea <400 , llenado diastólico monofásico.
Doppler de Arteria umbilical	Normal	Velocidad al final de la diástole ausente	Velocidad al final de la diástole reversa
Doppler de Vena umbilical	Normal	Ductus venoso atrial reverso	Pulsaciones de vena umbilical

Una vez realizada la evaluación y la estratificación del feto, deberán tomarse en cuenta las recomendaciones de la AHA (American Heart Association) de acuerdo al tipo de cardiopatía congénita. Las cardiopatías congénitas con función cardiaca

normal podrán ser atendidas en la mayoría de los centros, sin requerir atención especializada. El parto vaginal posterior al trabajo de parto espontáneo es la mejor medida para la madre y el recién nacido en la mayoría de los casos; por lo que no se recomiendan los nacimientos pretérmino tardío y de término temprano iatrogénicos.¹⁵

D) Defectos Nefrourológicos

El diagnóstico de la patología urológica neonatal y por consiguiente su manifestación clínica han variado significativamente con el uso rutinario de la ecografía para el control del embarazo y del feto. Sin duda, la mayor sensibilidad y especificidad de los nuevos equipos de ecografía brindan información cada vez más acertada en cuanto a posibles diagnósticos.^{1,19}

Las anomalías congénitas nefrourológicas incluyen un gran número de entidades ocasionadas por el desarrollo embriológico anormal del aparato urinario, que comprenden alteraciones en el número, el tamaño y/o la posición de los riñones, dilatación obstructiva o no obstructiva de la vía urinaria y lesiones de displasia renal, incluyendo enfermedades quísticas.²⁰ Pueden presentarse en forma aislada o en el contexto de un cuadro sindrómico.

Tabla 7. Anomalías congénitas nefrourológicas.

Alteración presente	Tipo	Entidad
Dilatación	Obstructiva	Estenosis pieloureteral Estenosis vesicoureteral Válvulas de uretra posterior Vesical
	No obstructiva	Reflujo vesicoureteral Megauréter primario Ectasia
Displasia	Enfermedades quísticas	
Número	Agenesia	
	Riñón supernumerario	
Tamaño	Hipoplasia	
Posición	Ectopia	
	Riñón en herradura	
	Malrotaciones	

Es de notar que el doble sistema colector pieloureteral debe considerarse una variante de la normalidad, de no presentar otras anomalías asociadas.²⁰

En nuestro medio, las anomalías nefrourológicas se detectan generalmente en el periodo prenatal, de forma que representan un tercio de las alteraciones ecográficas prenatales. Del total de las anomalías, aquellas que cursan con dilatación de la vía urinaria son las más frecuentes.²⁰

Aunque el término displasia hace referencia a características anatomopatológicas del tejido en cuestión, diversos datos clínicos pueden hacer sospechar de su existencia, por ejemplo los hallazgos ecográficos de hiperecogenicidad del parénquima renal, pérdida de la diferenciación normal córtico-medular o la detección de quistes renales. Prenatalmente, a la semana 20 de gestación, la orina fetal ya representa más del 90% del volumen total de líquido amniótico, de modo que el hallazgo de oligohidramnios más allá de esta edad gestacional es un excelente indicador de función renal fetal anormal.^{1,20} Así mismo, la presencia de ureterohidronefrosis bilateral o megavejiga a partir de la semana 12 de gestación debe hacernos sospechar fuertemente el diagnóstico de obstrucción infravesical.

20

La patogenia de las anomalías congénitas nefrourológicas es compleja, en consonancia con el mecanismo de formación y desarrollo embriológico del aparato urinario. Estas anomalías son más frecuentes en varones y existen casos de agregación familiar; Pueden formar parte de cuadros multiorgánicos en entidades con patrón de herencia dominante o recesiva como el síndrome branquio-oto-renal, el síndrome de Kallmann y el Síndrome de Ehlers-Danlos, entre otros.^{1,20}

Entre los diversos genes involucrados destacan por su frecuencia los genes HNF1 β y PAX2. Alteraciones del gen PAX 2 causan hipodisplasia renal asociada a coloboma y sordera. Los defectos del gen HNF1 β que codifica el factor de transcripción del mismo nombre (factor nuclear de hepatocitos 1 β) se ha mostrado en los últimos años como causante de diversas alteraciones del desarrollo, ya que este factor está involucrado en la organogénesis de los riñones, la vía urinaria, el hígado, el páncreas y el 10% de los casos de malformaciones nefrourológicas están explicadas por mutaciones de este factor de transcripción.²⁰

Los siguientes son algunos de los trastornos que podemos encontrar y las medidas terapéuticas iniciales.⁷

- Síndrome de Prune Belly: Proceso obstructivo infravesical de aparición precoz en el desarrollo fetal que se resuelve espontáneamente en la última fase de la gestación. La ecografía puede mostrar dilataciones ureteropielocaliciales con cistouretrografía sin obstrucción uretral. Se acompaña de alteración de la piel y la musculatura de la pared abdominal anterior (abdomen en ciruela pasa), testículos intraabdominales y megauréter.
- Válvulas de uretra: Proceso obstructivo infravesical que se acompaña de ureterohidronefrosis y requiere incisión endoscópica de las válvulas para lograr el drenaje vesical, posteriormente un seguimiento nefrológico adecuado.

- Ureterocele ectópico: Se puede observar un doble sistema pieloureteral completo. El diagnóstico se hace con ecografía y cistouretrografía miccional y la conducta se limita a la apertura endoscópica del ureterocele o a simple vista, cuando protruye por la vagina.

Por otro lado, la extrofia vesical y de cloaca se presentan como un espectro de malformaciones en los que la extrofia clásica representa el 60% de los casos, sus variantes el 30% y la extrofia de cloaca el 10%. La extrofia de cloaca es la malformación más grave de los defectos de la línea media y consiste en onfalocele, ano imperforado con un defecto de cierre de la línea media inferior con exposición de intestino y extrofia de vejiga. Frecuentemente se asocian con defectos de la columna vertebral (mielomeningocele), lo que complica aún más el pronóstico de estos recién nacidos. ⁷

La evaluación del paciente con anomalía nefrourológica deberá incluir, además de los estudios relacionados directamente con su alteración estructural nefrourológica (ecografía y cistouretrografía miccional), la búsqueda específica de manifestaciones extrarrenales y la realización de una meticulosa historia familiar que ayude a identificar la causa molecular subyacente y a facilitar el consejo genético de las familias afectas. ^{7,20}

E) Defectos Musculoesqueléticos

- **Displasias Óseas**

Este amplio grupo comprende las displasias esqueléticas y los desórdenes congénitos de las extremidades por aplasia o hipoplasia significativa de elementos óseos.^{1,21}

Las displasias óseas u osteocondrodisplasias son un grupo heredable de más de 450 desórdenes bien definidos que afectan primariamente hueso y cartílago, llegando a afectar en algunos casos músculos, tendones y ligamentos. Se transmiten por herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada a X y dominante ligada a X, lo cual aporta información sobre futuras recurrencias. La historia familiar, incluyendo las estaturas familiares y los patrones de crecimiento deberán ser obtenidas de los padres de cualquier recién nacido afectado para determinar la existencia de hermanos afectados y establecer el modo de herencia.^{21,22}

Tabla 8. Principales desórdenes musculoesqueléticos de presentación en el periodo neonatal (Modificado de 21).

Grupo o Nombre	Modo de herencia	Gen
Desórdenes de receptor 3 de crecimiento de fibroblastos		
Displasia Tanatofórica	AD	FGFR3
Acondroplasia	AD	FGFR3
Hipocondroplasia	AD	FGFR3
Acondroplasia grave con retraso del neurodesarrollo y acantosis nigricans (SADDAN)	AD	FGFR3
Desórdenes de colágena tipo II		
Acondrogénesis tipo II	AD	COL2A1
Hipocondrogénesis	AD	COL2A1
Displasia espínulo-epifisiaria congénita	AD	COL2A1
Displasia Kniest	AD	COL2A1
Desórdenes de colágena tipo X1		
Fibrocondrogénesis	AR	COL11A1
Fibrocondrogénesis	AD	COL11A1, COL11A2
Displasia Otospondilomegaepifisiaria	AR	COL11A2

Desórdenes con disminución de la mineralización ósea		
Osteogénesis imperfecta (Moderada, grave y letal)	AD	COL1A1, COL1A2, IFITM5
Osteogénesis imperfecta (moderada, severa y letal)	AR	CRTAP, P3H1, PPBI, FKBP10, HSP47, SP7, WNT1, TMEM33B

Además de los mencionados en la tabla 4, el extenso grupo de las displasias esqueléticas incluyen: Errores de sulfatación, Desórdenes del gen Perlecan, Desórdenes de la Filamina, Displasias de costillas cortas con o sin polidactilia, Desórdenes de TRPV4, Displasias metafisiarias, Displasias espíndilo-epi-metafisiarias, Desórdenes acromesoméricos, Displasias mesoméricas y rizomesoméricas, Displasias óseas Bent, Displasias con dislocaciones múltiples, Condrodisplasia punctata, Displasias osteoescleróticas neonatales, Desórdenes con densidad ósea incrementada, Osteogénesis imperfecta y desórdenes con densidad ósea disminuida y Desórdenes de mineralización. ^{1,21}

Existen patrones de herencia observados con poca frecuencia, incluyendo el mosaicismo somático, en el cual uno de los padres se encuentra levemente afectado y su progenie se encuentra afectada en forma grave. ²¹

Idealmente, el diagnóstico de las displasias esqueléticas debe realizarse en el periodo neonatal para implementar un plan de manejo adecuado inmediatamente posterior al nacimiento, sobre todo en desórdenes con alta incidencia de letalidad.

El ultrasonido del primer trimestre permite identificar aneuploidías, así como displasias esqueléticas usualmente letales como osteogénesis imperfecta y displasia tanatofórica. Las displasias óseas leves, sin embargo, no suelen detectarse en los ultrasonidos de segundo o tercer trimestre, ya que las mediciones de huesos largos se mantienen en rangos normales para las curvas de crecimiento hasta la semana 20 de gestación, y posteriormente ocurre el decline, sobre todo a expensas de un defecto en la osificación endocondral, proceso más activo en el tercer trimestre.²¹

Le evaluación inicial incluye el examen físico y radiográfico; los cuidados iniciales deberán enfocarse en el estatus ventilatorio (tórax, tráquea, laringe).

La letalidad se debe determinar en el periodo prenatal en base al estudio ultrasonográfico y al diagnóstico molecular. En el ultrasonido, el tamaño del tórax correlaciona con la letalidad. Si el índice de la circunferencia tórax / abdomen es menor a 0.7, el índice de la circunferencia corazón / tórax es mayor a 0.5 o el índice abdomen / longitud de fémur es menor a 0.16, existe correlación objetiva con mortalidad.²¹

Los recién nacidos con displasia esquelética se presentan en el periodo neonatal con desproporción. Dependiendo del desorden esquelético, son hallazgos frecuentes la macrocefalia relativa, apariencia estrecha del tórax en relación al abdomen, rizomelia, mesomelia, braquidactilia, puente nasal plano, hipoplasia medio-facial y hueso frontal prominente.^{18,21}

Debe ponerse especial atención en la secuencia Pierre-Robin en asociación a estos desórdenes. A algunos recién nacidos se les aplica el procedimiento EXIT (ex uterus in partum treatment) debido a las anomalías mandibulares, sin embargo algunos requieren intubación posparto y traqueostomía subsecuente hasta la cirugía definitiva de retracción mandibular. Así también, muchas de las displasias óseas se han asociado a anomalías traqueales que podrían complicar el estatus respiratorio, la intubación y otras maniobras; estas anomalías incluyen agenesia traqueal, estenosis congénita, calcificación prematura, tráquea corta y traqueomalacia.²¹

Ocasionalmente son observadas anomalías sistémicas extra esqueléticas y pueden apoyar al diagnóstico. Los defectos cardíacos y anomalías genitales son comúnmente observados en ciliopatías esqueléticas (Displasia condroectodérmica, displasia torácica asfixiante, síndromes de costillas cortas-polidactilia). La Enfermedad de Hirschsprung e inmunodeficiencia se han asociado a condrodisplasia metafisiaria tipo McKusick.²¹

La acondroplasia es, por mucho, la displasia esquelética no letal más frecuente. La mayoría de los casos son evidentes al nacimiento, pero un porcentaje se diagnostica en la infancia temprana. Los recién nacidos presentan macrocefalia relativa, prominencia frontal, rizomelia, mesomelia, deformidad en tridente (separación entre dedo medio y anular). Los hallazgos radiográficos incluyen: macrocráneo, cuerpos vertebrales cortos y aplanados, muesca ciática estrecha, techo acetabular plano, huesos tubulares cortos y gruesos, metafisis aplanadas.

Durante el periodo neonatal suele haber estabilidad, sin embargo las complicaciones neurológicas incluyendo la compresión del tallo cerebral debido a un foramen magno estrecho pueden ocasionar hidrocefalia, apnea del sueño e incremento en la incidencia de muerte súbita.²¹

Dentro del grupo de los desórdenes esqueléticos con densidad ósea disminuida, la Osteogénesis Imperfecta es el desorden más común, presentándose en los casos más severos con fracturas in útero. Los recién nacidos presentan macrocefalia, facies plana, extremidades cortas, tórax estrecho, deformidades en extremidades provocadas por fractura y manos y pies de apariencia normal. La radiografía muestra pobre osificación, y en los casos más severos se observa fémur en acordeón, y osteopenia difusa que incluye vértebras.²¹

- **Deficiencia congénita de extremidades**

Son un extenso grupo de anomalías congénitas que incluyen aplasia o hipoplasia significativa de uno o más huesos de las extremidades. Ocurren en aproximadamente 1 de cada 1,300-2,000 nacimientos, y pueden presentarse en forma aislada o asociadas a otras anomalías. Desde 1989, la nomenclatura estándar divide la deficiencia de extremidades en dos tipos: Longitudinal y transversal. Las deficiencias longitudinales se presentan a lo largo del eje mayor de la extremidad, como la ausencia de radio. En contraste, una deficiencia transversa cruza el eje largo de la extremidad (amputación de huesos del pie). Es común que se refiera a las deficiencias transversales como preaxiales (radiales y tubulares), postaxiales (ulnar y fibular) y centrales.¹⁹

Tabla 9. Tomado de Prosthetics and Orthotics- Limb deficiencies- Part 1: Method of describing deficiencies present at birth. ISO 8548-1: 1989. International Standards Organization, 1989.

Terminología estándar	
Deficiencia transversa	Ausencia de elementos distales de la extremidad a un nivel específico cruzando el eje longitudinal del miembro.
Deficiencia longitudinal	Aplasia o hipoplasia de un hueso a lo largo del eje longitudinal.
Terminología histórica	
Amelia	Ausencia de una o más extremidades.
Ectrodactilia	Ausencia de uno o más dedos.
Hemimelia	Ausencia o hipoplasia significativa de la parte inferior de uno o más miembros (fibular, radial, tibial, ulnar).
Oligodactilia	Menos de 5 dedos por extremidad.
Peromelia	Malformación de uno o más extremidades.
Focomelia	Ausencia de miembros proximales con preservación de elementos distales.
Mano / pie dividido (Split)	Ausencia de dígitos, mano/pie con apariencia de hendidura.

Cuando se identifica una deficiencia de extremidad, el niño deberá ser evaluado en búsqueda de anomalías de otros miembros, cara, columna vertebral, pezones,

genitales y ano. La historia perinatal deberá comprender uso de drogas, medicamentos, muestreo de vellosidades coriónicas, diabetes y fiebre durante el primer trimestre. En el caso de una deficiencia transversa, deberán identificarse bandas amnióticas mediante patología placentaria.¹⁹

Las deficiencias longitudinales pueden ser aisladas pero frecuentemente son parte de un síndrome o anomalía cromosómica. Deberá obtenerse radiografía de esqueleto óseo para diferenciar una displasia ósea de un defecto longitudinal simétrico. En caso de encontrarse anomalías neurológicas, está indicada la realización de una Resonancia Magnética.¹⁹

Las deficiencias transversas son las deficiencias más comunes, debidas la mayoría de las veces a la secuencia de disrupción-ruptura temprana de amnion (bandas amnióticas). El riesgo de estas deficiencias incrementa con el muestreo de vellosidades coriónicas, particularmente si es realizada antes de la semana 10 de gestación, así como con abortos fallidos con el uso de misoprostol. En caso de no encontrarse antecedente de fuga de líquido amniótico o ruptura de amnion, podría tratarse de cordones fibrosos del amnion provocando constricción a los miembros hipoplásicos. Deberá tenerse cuidado de distinguir la disrupción por bandas amnióticas debido al Síndrome de Adams-Oliver, heredado en forma autosómico- dominante o recesiva, con defectos transversos terminales y asimétricos, además de aplasia cutis congénita y anomalías cardíacas.¹⁹

Las deficiencias longitudinales pueden involucrar 1 miembro o pueden ser simétricas, con diferencias en severidad entre los miembros. Aunque un hueso

puede estar predominantemente involucrado, puede existir aplasia / hipoplasia en varios huesos. Aunque la mayoría de las deficiencias longitudinales son genéticas o esporádicas, algunas tienen un origen teratogénico, siendo el agente más notorio la talidomida, el cual causó una gran variedad de anomalías incluyendo focomelia (aplasia de estructuras proximales). La hipertermia materna se asocia a hipogenesia oromandibular-extremidad y anomalía de Poland (hipoplasia de pectoral mayor). El tabaquismo materno incrementa el riesgo e deficiencias longitudinales, particularmente deficiencias preaxiales. La varicela congénita puede resultar en hipoplasia de extremidades, y la diabetes materna pobremente controlada durante el primer trimestre causa defectos longitudinales, agenesia sacra e hipoplasia de miembros inferiores. Las deficiencias radiales se incrementan con el uso de ácido valproico.¹⁹

Existe además una gran variedad de síndromes definidos con múltiples deficiencias de extremidades, así como alteraciones viscerales y neurosensitivas que deberán identificarse oportunamente.

El tratamiento requiere un esfuerzo multidisciplinario a lo largo de la vida. Deberá proveerse consejo genético a todas las familias, particularmente a aquellos con deficiencias longitudinales. El tratamiento específico depende del diagnóstico específico y si involucra otras anomalías no esqueléticas, por ejemplo; un niño con anemia de Fanconi deberá tener seguimiento por hematología, y por Cardiología aquel con Síndrome de Holt-Oram.^{19,21}

Tabla 10. Síndromes selectos asociados a deficiencia de radio ¹⁹

Síndrome	OMIM	Patrón herencia	de	Características
Baller-Gerold	218 600	AR		Craneosinostosis
Brachmann-de Lange	122 470 300590	AR AD		Restricción del crecimiento intrauterino, microcefalia, déficit intelectual, sinofris, nariz pequeña, pestañas largas.
Anemia de Diamond-Blackfan	105650	AD		Anemia hipoplásica, estatura baja
Anemia de Fanconi	227650 300514	AR LX		Estatura baja anemia hipoplásica, alteraciones renales. Características de VACTERL
Gondenhar (espectro aurículo-vertebral)	141 400	AD		Microtia, hipoplasia malar, dermoide epibulbar, anomalías renales y vertebrales
Holt-Oram	142 900	AD		Defectos del septo atrial y ventricular
IVIC	147750	AD		Pérdida de audición, anomalías de movimiento ocular,

			ano imperforado, fístula recto-vaginal.
Aplasia Radial	312190	LX	Hidrocefalia, ano imperforado, hidrocefalia
Trombocitopenia y ausencia de radio	274 000	AR	Trombocitopenia, pulgar presente.
Smith-Lemli-Opitz	270400	AR	Pequeño para edad gestacional, déficit intelectual, microcefalia, dismorfias faciales, sindactilia de 2-3 dedo del pie, anomalías genitales y cardiacas.
Trisomía 18			Restricción del crecimiento intrauterino, dismorfias faciales (baja implantación auricular, micrognatia, dedos sobrepuestos, anomalías cardiacas y renales).
Asociación VACTERL	192 350	Esporádica	Anomalías vertebrales, cardiacas, atresia anal, fístula traqueoesofágica, anomalías renales, alteraciones preaxiales.

F) Defectos del Sistema Respiratorio

Son un grupo de anomalías que afectan la vía aérea, el parénquima pulmonar y la vasculatura; con el progreso en la resolución de la ultrasonografía fetal, estas lesiones actualmente se detectan in útero. ^{5,23}

- Hernia diafragmática congénita (Hernia de Bochdalek)

Es una malformación rara, observada en aproximadamente 1 en 3000 nacidos vivos, con una sobrevivencia posnatal estimada de 50-70% a pesar de los avances en el cuidado neonatal. ²³

Durante la formación del diafragma se continúan entre sí las cavidades pleural y celómica a través del canal pleuroperitoneal. La comunicación posterolateral es la única que se cierra por el diafragma en desarrollo. La falta de desarrollo diafragmático deja un defecto posterolateral que se conoce como hernia de Bochdalek. Esta anomalía se encuentra más a menudo del lado izquierdo (80-90%). ²⁴

El desarrollo incompleto del diafragma posterior permite que las vísceras abdominales llenen la cavidad torácica. La cavidad abdominal es pequeña y subdesarrollada y permanece escafoide después del nacimiento. Ambos pulmones son hipoplásicos, con disminución de la ramificación bronquial y de arterias pulmonares. ²³

La amniocentesis con cariotipificación suele mostrar defectos cromosómicos, en especial trisomías 18 y 21. En el 40% de estos lactantes se identifican anomalías concurrentes. ⁵

La ultrasonografía prenatal tiene éxito para establecer el diagnóstico de hernia diafragmática congénita tan temprano como a las 15 semanas de embarazo. Los hallazgos en el ultrasonido incluyen víscera abdominal herniada, anatomía anormal del abdomen alto y desviación del mediastino al lado contrario de la víscera herniada. ^{5,24}

Es bien sabido que la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar concomitante que resultan de la falta de espacio en la cavidad torácica durante el desarrollo pulmonar, tienen un gran impacto en la mortalidad posnatal y la morbilidad respiratoria en pacientes con hernia diafragmática. EL grado de hipoplasia se relaciona con el momento de herniación y el volumen torácico ocupado por las vísceras abdominales. ^{24,25}

El indicador pronóstico más aceptado para hernia diafragmática fetal es la posición del hígado (Abajo vs. Arriba del diafragma), y la medición ultrasonográfica de la relación área pulmonar-circunferencia cefálica (lung area-to-head circumference, LHR), comparada a la esperada para edad gestacional. Un valor de LHR menor de 1.0 se acompaña de un pronóstico muy malo, en tanto que una LHR mayor de 1.4 predice un resultado final más favorable. ^{5,24,26}

- Enfisema Lobar Congénito

Se caracteriza por hiperexpansión progresiva de uno o más lóbulos pulmonares. Se diagnostica durante los primeros meses de vida y puede poner la vida en peligro durante el periodo neonatal, ya que el aire que penetra durante la inspiración queda atrapado en el lóbulo. Aparece casi siempre en los lóbulos

superiores (el izquierdo más que el derecho), seguidos en frecuencia por el lóbulo medio derecho. Se debe a una obstrucción braquial intrínseca por desarrollo deficiente del cartílago bronquial o compresión extrínseca.²³

El diagnóstico se establece con una radiografía de tórax que muestra un lóbulo afectado hiperlúcido con compresión y atelectasia lobar adyacente, grados variables de desviación del mediastino al lado opuesto y compresión del pulmón contralateral. El tratamiento consiste en reseca el lóbulo afectado y el pronóstico es excelente.^{5,23}

- Malformación Adenomatosa Quística

La incidencia de esta lesión es de 1 recién nacido vivo por cada 8 300 – 35 000. Usualmente afecta un lóbulo, y no presenta predilección de género.²³

Consiste en una proliferación quística de las vías respiratorias terminales, que produce quistes recubiertos por epitelio respiratorio productor de moco y tejido elástico en las paredes del quiste sin formación de cartílago. Histológicamente, la lesión se caracteriza por áreas adenomatosas sólidas, que se componen de estructuras tubulares que se asemejan a los bronquiolos terminales sin alveolos maduros. Estas áreas simulan el epitelio fetal normal a las 16 semanas de gestación.²³

Existen cinco subtipos de Malformación Congénita de la Vía Aérea (antes Malformación Adenomatosa Quística), dependiendo de la proporción de los quistes, la presencia de tejido adenomatoide y el tipo celular predominante. Los tipos 1 y 2 son los más frecuentes. Las lesiones de tipo 1 usualmente son uni o

pauciquísticas y pueden contener líquido. Los quistes son mayores a 2 cm de diámetro, y se encuentran recubiertos de epitelio columnar pseudoestratificado. Las lesiones de tipo 2 contienen quistes pequeños y uniformes menores de 1 cm; las lesiones de tipo 3 simulan un patrón pulmonar fetal sin presentar quistes macroscópicos. Las lesiones de tipo 4 se conforman de quistes grandes, recubiertos de células alveolares, algunas de las cuales contienen surfactante.^{5,23}

El diagnóstico se puede realizar en el periodo prenatal mediante ultrasonido, y confirmarse mediante una radiografía de tórax al nacimiento. En ciertos casos es necesario realizar un ultrasonido o una tomografía de tórax.

El tratamiento consiste en resección de la lesión mediante lobectomía, el pronóstico es excelente.

- Secuestro Pulmonar

Es una entidad rara, y consiste en una masa de tejido pulmonar en su mayoría de las veces en el tórax inferior izquierdo, que se presenta sin las conexiones habituales a la arteria pulmonar ó el árbol traqueobronquial, con un riego sistémico derivado de la aorta. Existen dos tipos de secuestros: El extralobular, el cual consiste en un área pequeña de pulmón no aireado separada de la masa pulmonar principal, con irrigación sistémica, localizada inmediatamente superior al diafragma izquierdo; y el intralobular, el cual ocurre más frecuentemente en el lóbulo inferior derecho y no cuenta con una conexión mayor al árbol traqueobronquial, pudiendo establecerse una conexión secundaria a través de derivaciones intrapulmonares subyacentes. La irrigación proviene de la aorta.^{5,23}

Se desconoce la causa del secuestro, pero incluye la gemación anormal del pulmón en desarrollo que capta un riego sistémico y nunca se conecta con el bronquio o vasos pulmonares.

El diagnóstico se establece mediante ultrasonografía en el periodo perinatal, y el Doppler permite delinear el riesgo arterial sistémico. El tratamiento consiste en extirpar el segmento secuestrado, y el pronóstico es excelente.^{5,23}

- Quiste Broncogéno

Es una entidad rara, con una prevalencia de 1 en 68 000 nacidos vivos. Puede ocurrir en cualquier parte a lo largo de las vías respiratorias, desde el cuello hasta el parénquima pulmonar. Desde el punto de vista histológico son hamartomatosos y consisten en un quiste aislado recubierto con epitelio respiratorio que contiene cartilago y músculo liso. Pueden observarse en el ultrasonido prenatal, pero con mayor frecuencia se descubren de manera incidental en una radiografía de tórax después del nacimiento. El tratamiento consiste en resección.^{5,24}

G) Defectos Digestivos

- Atresia esofágica y Fístula Traqueoesofágica

La atresia esofágica es la anomalía congénita más frecuente del esófago y afecta a 1 de cada 4000 neonatos, de los cuales más del 90% presenta una fístula traqueoesofágica asociada.⁵

Existen cinco variedades de atresia esofágica y fístula traqueoesofágica. La que se observa más frecuentemente es la atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal (tipo C), que ocurre en 85% de los casos en casi todas las

series. La siguiente en frecuencia es la atresia pura (tipo A) que se presenta en 8 a 10% de los pacientes, seguida de la fístula traqueoesofágica sin atresia del esófago.^{5,27}

Los niños con peso menor a 1 500 g al nacer presentan el mayor riesgo de mortalidad. El 50% de los niños no presentan otras anomalías, mientras que el resto presentan alteraciones asociadas, siendo las más frecuentes VATER / VACTERL (síndrome vertebral, anorrectal, cardíaco, traqueal, esofágico, renal, radial). A pesar de una baja concordancia entre gemelos y la baja incidencia de casos familiares, los factores genéticos tienen un papel en la patogenia de la fístula traqueoesofágica en algunos pacientes, como se sugiere por mutaciones discretas en casos sindrómicos: Síndrome de Feingold, síndrome CHARGE y síndrome de anoftalmia-esofágico-genital.^{5,27}

- Atresia intestinal

La obstrucción intestinal ocurre en 1 de cada 1500 nacidos vivos. Esta puede ser parcial o completa y puede surgir de anomalías intrínsecas o extrínsecas del intestino. La atresia se refiere a la obstrucción completa de la luz intestinal y la estenosis, a un bloqueo parcial de los contenidos lumbinales. Se cree que el origen de la atresia duodenal es un fallo en la recanalización de la luz tras la fase sólida del desarrollo intestinal en la 4° y 5° semana de gestación. La incidencia de este trastorno es de 1/ 10 000 nacimientos y representa el 25-40% de todas las atresias intestinales.⁵

Las atresias yeyunoileales se han atribuido a accidentes vasculares intrauterinos que producen isquémica del intestino estéril y reabsorción de los segmentos afectados. Se han encontrado cuatro tipos de atresia yetunal e ileal. El tipo I representa el 20% de las atresias y es un diafragma intraluminal que obstruye la luz, aunque la continuidad del intestino proximal y distal se mantiene.^{5,28}

En el tipo II, un cordón sólido de diámetro pequeño conecta el intestino proximal y distal, y representa cerca del 35% de los defectos. El tipo III se divide en dos subtipos. El III a representa aproximadamente el 35% de todas las atresias y se produce cuando ambos extremos del intestino terminan en asas ciegas acompañadas de un pequeño defecto mesentérico. El tipo III b se asocia con un defecto mesentérico extenso y una pérdida de la irrigación normal del intestino distal. El íleo distal se gira alrededor de la arteria ileocólica, de la que procede la totalidad del riego sanguíneo y da lugar a un aspecto en mondadura de manzana. Esta anomalía se asocia con prematuridad y, rara vez, con un íleon distal corto y un acortamiento significativo del intestino. El tipo IV consiste en múltiples segmentos de atresia intestinal y representa un 5% de las atresias intestinales.^{5,27,28}

- Defectos de Pared Abdominal

La pared del abdomen se conforma con cuatro pliegues embriológicos separados (cefálico, caudal, y los pliegues laterales derecho e izquierdo), cada uno de los cuales se compone de capas somáticas y espláncnicas. Entre la quinta y décima semanas del desarrollo fetal, el tubo intestinal crece con rapidez fuera de la cavidad abdominal dentro de la porción proximal del cordón umbilical; A medida que concluye el desarrollo, el intestino regresa de manera gradual a la cavidad del

abdomen y la contracción del anillo umbilical termina el proceso de formación de la pared del abdomen. La falta de cierre del pliegue cefálico tiene como resultado defectos esternales, como la ausencia congénita del esternón. La falta de cierre del pliegue caudal provoca extrofia de la vejiga y, en los casos más extremos, extrofia de la cloaca. La interrupción de la migración central de los pliegues laterales da lugar al onfalocele. La gastrosquisis resulta de un accidente en la etapa fetal, como la rotura intrauterina de una hernia de cordón umbilical.⁵

- Onfalocele

Es un defecto congénito de la pared abdominal en el que están recubiertos el intestino y vísceras sólidas por el peritoneo y la membrana amniótica. Dentro del saco se inserta el cordón umbilical. El defecto de la pared del abdomen mide 4 cm o más de diámetro. La incidencia se aproxima a uno en 5,000 nacidos vivos y en algunos casos se presenta como extrofia de la cloaca (fisura vesicointestinal), anomalía de Beckwith-Wiedeman (macroglosia, macrosomía, hipoglucemia, visceromegalia, onfalocele). El tamaño del defecto puede ser muy pequeño o bastante grande para contener la mayor parte de las vísceras abdominales. Existe una incidencia del 60-70% de anomalías concurrentes, en especial cardíacas (20-40% de los casos) y cromosómicas. El onfalocele se acompaña de prematurez (10-50% de los casos) y restricción del crecimiento intrauterino (20% de los pacientes).^{5,29}

- Gastrosquisis

Es una anomalía congénita que se caracteriza por un defecto en la pared anterior del abdomen a través del cual protruye el contenido abdominal. A diferencia del onfalocele no existe un saco de recubrimiento y el tamaño del defecto es mucho más pequeño (< 4 cm). La gastrosquisis típicamente ocurre como un defecto aislado, y la morbilidad en el periodo neonatal está relacionada directamente con la extensión de la enfermedad gastrointestinal.²⁹

Aproximadamente el 10% de los recién nacidos con gastrosquisis cursan con una atresia o estenosis intestinal concomitante, probablemente debido al compromiso vascular por la compresión del intestino en la pared abdominal. La gastrosquisis frecuentemente se asocia con restricción del crecimiento intrauterino, con 20-60% de los recién nacidos afectados en la percentila 10 o menor de peso para la edad gestacional.^{5,29}

III. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Los defectos congénitos son una patología de importancia clínica y social, debido a su frecuencia, que puede estimarse hasta en un 2-5% de todos los embarazos, teniendo un impacto sobre la vida del paciente y sus familias y el costo económico que generan. Han surgido grandes avances en el diagnóstico prenatal que han modificado la calidad y esperanza de vida de estos pacientes realizándose, siempre que sea posible, un tratamiento precoz.

Aunque se dispone de información de prevalencia procedente de estudios internacionales, no contamos con datos significativos de nuestra población.¹⁻³

IV. JUSTIFICACIÓN

Los Defectos Congénitos son una causa importante de muerte fetal prenatal y neonatal con posibles repercusiones para la calidad de vida del recién nacido pudiendo causar enfermedad aguda y morbilidad a largo plazo. La mortalidad perinatal de este grupo de pacientes es diez veces superior a la registrada en pacientes sin anomalías Su diagnóstico precoz es de gran importancia para planificar el tratamiento, ya que están surgiendo grandes avances quirúrgicos que pueden resolver de manera satisfactoria múltiples anomalías, con mejoría funcional y también estética.³⁰

La mayoría de las anomalías pueden ser diagnosticadas en el periodo prenatal mediante ecografías de control del embarazo (marcadores ecográficos) o diagnosticadas tras una prueba invasiva de diagnóstico prenatal como puede ser la biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis.^{8,30}

El Instituto Nacional de Perinatología es un Hospital de Tercer Nivel de atención y Centro de Referencia de Embarazos de Alto Riesgo con diversas patologías, entre las que se incluyen los Defectos Congénitos por lo que resulta de suma importancia el estudio de este grupo de población con la finalidad de conocer su prevalencia.

V. OBJETIVOS

GENERAL

- Conocer la prevalencia de los Defectos Congénitos en la población de Recién Nacidos (RN) del Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes” (INPer).

ESPECÍFICOS

- Describir las características específicas de la población de Recién Nacidos con Defectos Congénitos.
- Describir el servicio de ingreso, referencia y seguimiento de los pacientes con Defectos Congénitos.

VI. MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio clínico, observacional, transversal, descriptivo y retrolectivo en el Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes” en el periodo comprendido de 1° de enero del 2013 al 31 de diciembre del 2015. Se Incluyeron a todos los Recién Nacidos en el INPer dentro del periodo de estudio con Defectos Congénitos.

Las variables de estudio se definieron de acuerdo a las Normas Internacionales y del Instituto:

- **DEFECTOS CONGÉNITOS**

Definición conceptual. Un **defecto congénito** es toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. Las malformaciones congénitas se subdividen en: ²

- **Malformaciones mayores:** Son aquellas malformaciones que tienen consecuencias estéticas importantes o necesitan atención médica obligada, siendo subsidiarias además de corrección quirúrgica.
- **Malformaciones menores:** Son aquellas malformaciones que no comportan un trastorno estético ni representan un problema médico importante para el paciente, no requiriendo obligatoriamente corrección quirúrgica.

- **Variables Maternas:**
 - **Morbilidad materna:** Diabetes mellitus, ingesta de alcohol o teratógenos.
- **Variables Neonatales:**
 - **Generales:** Género, edad gestacional, escala de Apgar, servicio de ingreso, (Unidad de Cuidados Inmediatos al Recién Nacido, Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, Unidad de Cuidados Intermedios Neonatales, Alojamiento Conjunto, Traslado a otra Institución, Patología), Defecto Congénito (Menor, Mayor).
 - **Mortalidad Fetal / Neonatal:** Muerte fetal, muerte neonatal temprana y tardía.

La recolección de datos se obtuvo de los expedientes clínicos maternos y de los recién nacidos. Se utilizó estadística descriptiva: Prevalencia, frecuencias, porcentajes, tablas y gráficas.

En relación a los aspectos éticos es una investigación sin riesgo, no requiere Carta de Consentimiento Informado.

VII. RESULTADOS

Del 1º de enero del 2013 al 31 de diciembre del 2015 se registraron un total de 11,805 nacimientos con 314 embarazos de productos con Defectos Congénitos; con una prevalencia de 265.9 por cada 10,000 nacidos vivos. Doscientos cincuenta recién nacidos vivos y 64/314 óbitos.

En cuanto a los factores de riesgo se observaron 15/314 embarazadas con Diabetes Mellitus y 8/314 con ingesta de medicamentos o alcohol.

En relación al control y diagnóstico prenatales se aprecian en general una cobertura con porcentajes mayores del 90% (**Tabla I**).

En lo que respecta a la distribución por género se no se encontró gran diferencia entre el masculino con 158/314 en relación al femenino con 147/314, se diagnosticaron 9/314 indeterminados; de acuerdo a la distribución por edad gestacional el mayor porcentaje se observó entre los pretérmino (**Figura 1**).

En las variables neonatales, se aprecian 250/314 recién nacidos vivos y 64/314 muertes fetales (**Figura 2**); así como Apgar bajo en 91/314 recién nacidos, requiriendo reanimación neonatal.

El predominio de ingreso inicial fue a la Unidad de Cuidados Intermedios del Recién Nacido (UCIREN) en relación a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) y el Servicio de Patología, además de los otros destinos (**Tabla II**).

Los diagnósticos confirmados de Defectos Congénitos predominantes fueron de los Sistemas Digestivo y Nervioso Central (**Tabla III**).

El cariotipo se realizó en 88/314 de los pacientes. En la mayoría de los neonatos, 303/314 el defecto fue mayor; presentándose defecto menor en 11/314 de los recién nacidos. De los 250/314 recién nacidos vivos, 22/250 fallecieron durante su estancia hospitalaria.

En la **Tabla IV** se reporta los pacientes trasladados a otras Instituciones con un total de 63/228.

El Seguimiento se llevó a cabo en la mayoría de los pacientes 194/228 (**Tabla V**).

VIII. DISCUSIÓN

En el periodo de estudio se registraron un total de 11,805 nacimientos con 314 con Defectos Congénitos; con una prevalencia alta (2.6%) lo que evidencia las características de las pacientes que ingresan al Hospital al ser un Centro de Tercer Nivel de atención; observándose el predominio de recién nacidos vivos 250 (79.6%) en relación a las muertes fetales u óbitos de 64 (20.4%), todo lo cual concuerda con los reportes de la literatura.^{1,2,4}

En cuanto a los factores de riesgo las patologías maternas predominan con un total de 7.2%, destacando Diabetes Mellitus en 4.7% e ingesta de medicamentos y alcohol en 2.5%; siendo la primera morbilidad materna mencionada una de las causas de ingreso de las embarazadas al Instituto, lo cual podría incrementar el porcentaje de Defectos Congénitos en nuestra población.

La cobertura de control (99.0%) y diagnóstico prenatales (99.6%), así como diagnóstico en el Departamento de Medicina Materno Fetal (93.6%) reflejan la monitorización antenatal de las pacientes del INPer, lo que proporciona elementos para el abordaje temprano.

No se aprecia diferencia significativa en la distribución por género con 50.3% del masculino y 46.8% femenino, así como 2.8% de indeterminados; la última cifra como parte de lo esperado en este tipo de Defectos. En relación a la distribución por edad gestacional, el porcentaje mayor de prematuros (56.7%) vs de término (43.3%), incrementa los factores de riesgo neonatales por las características en este rango de edad gestacional menor a 37.0 semanas.

Respecto a las variables neonatales y pudiendo estar relacionado al predominio de edad gestacional comentado en el punto anterior, aunado al Defecto Congénito de base con mayor porcentaje de Defectos Mayores (96.4%); el Apgar bajo en 28.9% y el mayor ingreso a la Unidad de Cuidados Intermedios del Recién Nacido con un 31.9% y Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales con 26.1%, así como Patología con 27.4%, reflejan las características de dichos recién nacidos con requerimientos aumentados de cuidados neonatales y de acuerdo a lo mencionado por varios autores.^{1,4,6}

El predominio de Defectos Congénitos en nuestra población lo representan el Sistema Digestivo (27.4%) y Sistema Nervioso Central (18.8%), este último de acuerdo a los reportes de varios centros,¹² sin embargo, uno de los más frecuentes, las cardiopatías, ocupan el último lugar en el presente estudio (3.2%), probablemente porque muchas de éstas por su complejidad son muertes fetales, lo cual puede dar un sub-registro de su prevalencia.

El cariotipo se realizó únicamente en el 28% de la población, siendo un porcentaje bajo, ya que en los mismos está indicado dicho estudio como parte del abordaje diagnóstico y además para Consejo Genético.

De los 250 recién nacidos vivos, 22 (8.8%) fallecieron durante su estancia hospitalaria, lo cual es esperado por la morbilidad incrementada en éstos.

En los 228 neonatos sobrevivientes se hizo el traslado a otra Institución de 63 (27.5%), lo cual refleja la necesidad de tener sitios de referencia específicos para

cada Defecto en particular para no retrasar el abordaje, lo cual mejora el pronóstico en forma substancial.

El seguimiento de los pacientes se hizo en el 85%; 49.5% en el INPer y 35.5% en otras Instituciones, siendo ideal por las características ya mencionadas de los mismos una cobertura del 100%.

IX. CONCLUSIONES

Los Defectos Congénitos son espectros de gran importancia clínica y social. En la actualidad están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal con mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.

Se sugieren estudios prospectivos para un mejor control de las variables y poder generar inferencias válidas en relación con el cuidado ante y postnatal de los embarazos con Defectos Congénitos con la finalidad de disminuir el tiempo de inicio del diagnóstico y tratamiento, lo cual incluye las intervenciones in útero; además de establecer lugares de referencia específicos y con convenios oficiales para los Defectos que requieren manejo multidisciplinario y no retardar el abordaje por el gran impacto tanto a nivel de salud como económico.

X. BIBLIOGRAFÍA

1. Queiber A, Spranger J. Congenital Malformations. Dtsch Arztebl 2006; 103 (38): 2464-71.
2. Marin-Buck A, Guerra AL, Villalba N, Santandreu M, Mercé LT. Las malformaciones congénitas. Clasificación. Formas más frecuentes. In: Bajo JM, Melchor JC, Mercé LT. Fundamentos de obstetricia (SEGO). Madrid. 2007.
3. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Reyes-Pablo AE, Sierra-Romero MC, Valdés-Hernández J. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010. Bol Med Hosp Infant Mex 2013; 70 (6): 499-505.
4. Mathews T.S., et al. Infant Mortality Statistics from the 2013 period linked Birth / Infant death data set. National Vita Statistics Reports. Centers for Disease Control and Prevention. 2015; (64): 1-118.
5. Cheng CS, Myrianthopoulos NC. Congenital anomalies: mortality and morbidity, burden and classification. Am J Med Genet 1987; 27: 505-23.
6. Slavotinek A. Recognizable Syndromes in the Newborn Period. Clin Perinatol 2015; 42: 263-80.
7. Gagnon A. Evaluation of Prenatally Diagnosed Structural Congenital Anomalies. JOGC, Sept 2009 (SOGC Committee Opinion).
8. Saldarriaga-Gil W. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital defects by screening ultrasound in Cali, Colombia. Colombia Médica 2014; 45: 32-5.

9. Jones KL. Evaluation and Diagnosis of the Dysmorphic Infant. Clin Perinatol 2015; 42: 243-61.
10. Gimeno-Martos S. Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana. An Pediatr (Barc). 2016; (84) 4: 203-10.
11. Parker E. Updated National Birth Prevalence Estimates for Selected Birth Defects in the United States, 2004-2006. Birth Defects Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology 2010; (88): 1008-16.
12. Deraet E. Human neural tube defects: Developmental biology, epidemiology and genetics. Neurotoxicology and Teratology 2005; 27: 515-24.
13. Pulikkunnel S. et al. Neural Tube Defects: Pathogenesis and Folate Metabolism. J As Phy In 2005; 53: 127-34.
14. Pathak M. Rare Case Series of Double Myelomeningocele Supporting Multiple Site Closure of Neural Tube. J Spine Neurosurg 2014; 3: 6.
15. Sanapo L. Prenatal and Delivery Management of Infants with Congenital Heart Disease. Clin Perinatol 2016; 43: 55-71.
16. Riera-Kinkel C. et al., Cardiopatías congénitas. Programa Actualización Continua Pediatría 2014 (3-62).
17. Hunter L. Prenatal screening for structural congenital heart disease. Nat Rev Cardiol 2014; 11: 323-34.
18. Cown JR. Genetics and Genetic Testing in Congenital Heart Disease. Clin Perinatol 2015; 42: 373-93.
19. Wilcox WR. Congenital Limb Disorders. Clin Perinatol 2015; 42: 281-300.

20. Palacios-Loro ML. Anomalías nefrourológicas congénitas. Una visión para el pediatra. *An Pediatr (Barc)* 2015; (83) 6: 442e1-442e5.
21. Krakow Deborah. Skeletal Dysplasias. *Clin Perinatol* 2015; 42: 301-19.
22. Giampietro PF. Clinical, Genetic and Environmental Factors Associated with Congenital Vertebral Malformations. *Mol Syndromol* 2013; 4: 94-105.
23. Nadeem M. Congenital pulmonary malformation in children. Hindawi Publishing Corporation (2012).
24. García-Peña. Congenital ling malformations: radiological findings and clues for differential diagnosis. *Acta Radiologica* 2013; 54: 1086-95.
25. Logan JW. Congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and summary of best evidence practice strategies. *Journal of Perinatology* 2007; 27: 535-49.
26. Kitano Y. Prenatal intervention for congenital diaphragmatic hernia. *Seminars in Pediatric Surgery* 2007; 16: 101-8.
27. Gupta A. Imaging of congenital anomalies of the gastrointestinal tract. *Indian Journal of Pediatrics* 2005; 72: 403-12.
28. Berrocal T. Congenital anomalies of the small intestine, colon and rectum. *Radiographics* 1999; 19: 1219-36.
29. Kastenber Z. Ventral abdominal Wall defects. *NeoReviews* 2013, 14 (8): 402-10.
30. Taruscio D. Primary Prevention of Congenital Anomalies. EUROCAT Central Registry. University of Ulster; 2013.

XI. TABLAS Y FIGURAS

Tabla I. CONTROL Y DIAGNÓSTICO PRENATALES

PRENATAL	FRECUENCIA	PORCENTAJE
CONTROL PRENATAL	311	99.6
DIAGNÓSTICO EN EL DEPARTAMENTO DE MEDICINA MATERNO FETAL	294	93.6
DIAGNÓSTICO PRENATAL	313	99.6

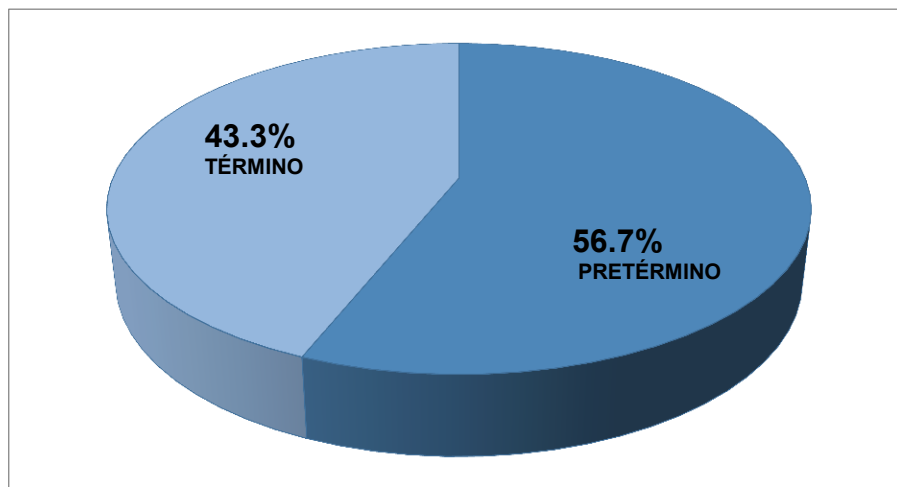


Figura 1. DISTRIBUCIÓN PORCENTUAL POR EDAD GESTACIONAL

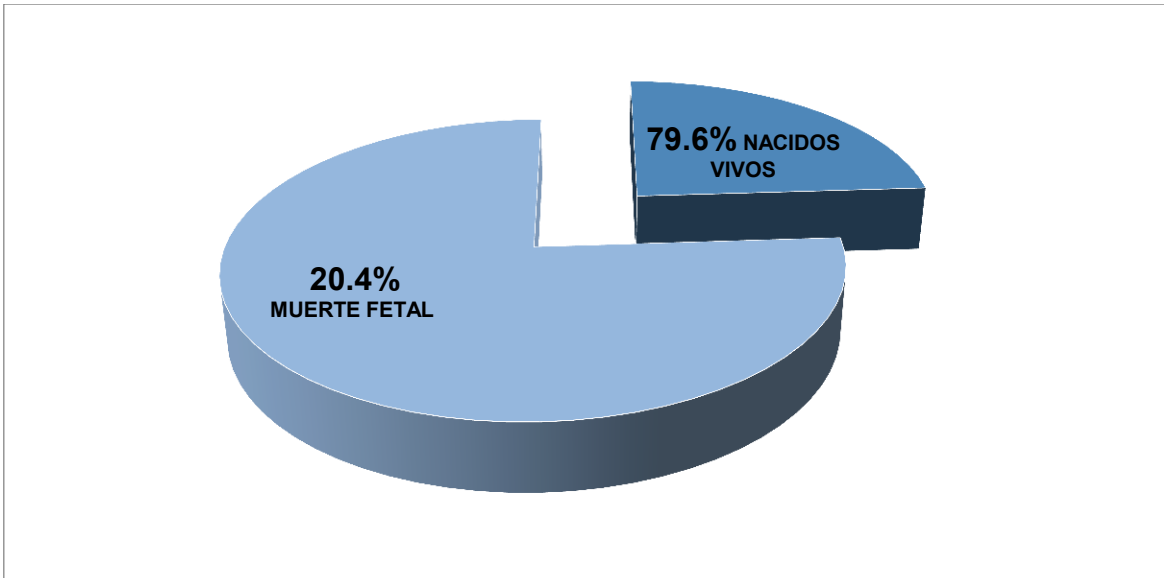


Figura 2. PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS VIVOS Y MUERTES FETALES

Tabla II. INGRESO INICIAL DE LOS RECIÉN NACIDOS

INGRESO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
UNIDAD DE CUIDADOS INTERMEDIOS DEL RECIÉN NACIDO	100	31.9
UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES	82	26.1
TRASLADO A OTRA INSTITUCIÓN	23	7.3
UNIDAD DE CUIDADOS INMEDIATOS AL RECIÉN NACIDO	12	3.8
ALOJAMIENTO CONJUNTO	11	3.5
PATOLOGÍA	86	27.4
TOTAL	314	100.0

Tabla III. DIAGNÓSTICOS CONFIRMADOS DE DEFECTOS CONGÉNITOS

DIAGNÓSTICO	FRECUENCIA	%
Sistema Digestivo	86	27.4
Sistema Nervioso Central	59	18.8
Cromosomopatías	34	10.8
Sistema Respiratorio	29	9.2
Sistema Nefrourológico	27	8.7
Sistema Musculo-esquelético	14	4.4
Cardiopatías	10	3.2
Otros (Defectos orofaciales, hidropesía fetal, secuencia de bandas amnióticas, gemelos unidos)	55	17.5
TOTAL	314	100.0

Tabla IV. TRASLADOS A OTRAS INSTITUCIONES

INSTITUCIÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
<i>Hospital Infantil de México "Federico Gómez"</i>	25	10.9
<i>Instituto Nacional de Pediatría</i>	25	10.9
<i>Hospital Pediátrico de Legaria</i>	8	3.5
<i>Otras Instituciones</i>	5	2.2
TOTAL	63	27.5

Tabla V. SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES

INSTITUCIÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
INPer	113	49.5
Extra-inper	81	35.5
Sin Seguimiento	34	15.0
TOTAL	228	85.0