



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

**INSTITUTO DE SEGURIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS
TRABAJADORES DEL ESTADO
CENTRO MÉDICO NACIONAL
"20 DE NOVIEMBRE"**

**RESULTADOS PERINATALES EN FETOS CON MALFORMACIONES MAYORES
AL NACIMIENTO DETECTADAS PRENATALMENTE EN EL SERVICIO DE
MEDICINA MATERNO FETAL DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE
NOVIEMBRE"**

T E S I S

**PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALIDAD EN MEDICINA MATERNO
FETAL**

PRESENTA

Dra. Dafne Yesenia George Reyes

ASESOR

***Dr. Ricardo Andrés Solís García
Médico Adscrito MMF***



CIUDAD DE MEXICO, AGOSTO 2023





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.

RESULTADOS PERINATALES EN FETOS CON MALFORMACIONES MAYORES
AL NACIMIENTO DETECTADAS PRENATALMENTE EN EL SERVICIO DE
MEDICINA MATERNO FETAL DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE
NOVIEMBRE

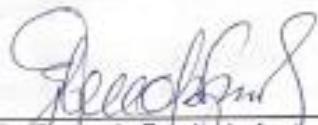
Folio 100.2023.



Dra. Denisse Añorve Bailón
Subdirectora de Enseñanza e investigación



Dr. José Luis Aceves Chimal
Encargado de la coordinación de Enseñanza



Dr. Fernando Escobedo Aguirre
Jefe de Servicio Medicina Materno Fetal y Profesor titular del curso



Dr. Ricardo Andrés Solís García
Médico Adscrito al Servicio de Medicina Materno Fetal y Asesor de Tesis

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a Dios permitirme cumplir el sueño de ser subespecialista haciendo lo que más me gusta, y dedico este trabajo con mucho amor:

A mi mamá, María Concepción Reyes Reyes, a quien hago una mención especial por ser lo más valioso de mi vida. Gracias mamá por apoyarme siempre de manera incondicional sin importar las circunstancias y lo difícil que fue todo en un momento, por darme tanto amor aún a pesar de lo cansada que te podías sentir, te admiro por ser una mujer fuerte, noble, trabajadora, perseverante y como lo he dicho siempre, espero alguna vez poder ser un poco de lo grande que tú eres. Hoy llegamos a la meta y el triunfo es de ambas.

A mi papá, Roberto George Armendáriz †, gracias por todo el esfuerzo que hiciste por mí en tu paso por este mundo, por cuidarme, darme todo tu amor y ejemplos valiosos que sin dudarlo me han ayudado en la vida, honro tu existencia dedicándote el camino que en un momento me viste iniciar y que ahora culmina. Te extraño siempre, pero te llevo en mi corazón.

CONTENIDO

1. RESUMEN.....	5
2. ABREVIATURAS.....	6
3. INTRODUCCIÓN.....	7
4. ANTECEDENTES.....	8
Definición.....	8
Epidemiología.....	8
Clasificación.....	9
Tipos de malformaciones congénitas.....	9
Factores de riesgo.....	11
Diagnóstico.....	12
Prevención y recomendaciones.....	14
Estudios previos.....	14
5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	17
6. JUSTIFICACIÓN.....	18
7. HIPÓTESIS.....	19
8. OBJETIVO GENERAL.....	20
9. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	20
10. METODOLOGÍA.....	21
10.1 DISEÑO Y TIPO DE ESTUDIO.....	21
10.2 POBLACIÓN DE ESTUDIO.....	21
10.3 UNIVERSO DE TRABAJO.....	21
10.4 TIEMPO DE EJECUCIÓN.....	21
10.5 ESQUEMA DE SELECCIÓN.....	21
10.6 TIPO DE MUESTREO.....	22
10.7 METODOLOGÍA PARA EL CÁLCULO DEL TAMAÑO DE LA MUESTRA Y TAMAÑO DE LA MUESTRA.....	22
10.8 DEFINICIÓN OPERACIONAL DE LAS VARIABLES.....	22
10.9 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS A EMPLEAR.....	24
10.10 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO.....	24
10.11 CONSIDERACIONES ETICAS.....	25
11. RESULTADOS.....	26
12. DISCUSIÓN.....	30
13. CONCLUSIÓN.....	32
14. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	33

Título: Resultados perinatales en fetos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”.

1. RESUMEN

Antecedentes: A nivel mundial, se estima una prevalencia de 20 a 55 casos de malformaciones congénitas por cada 10000 nacimientos vivos, mientras que la mortalidad durante las primeras cuatro semanas de vida a causa de anomalías congénitas se estima en 303,000 recién nacidos, constituyendo la cuarta causa de mortalidad neonatal.

Objetivo: Describir los resultados perinatales en fetos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”.

Material y métodos: Estudio retrospectivo, observacional, descriptivo y transversal. Se incluyeron 35 expedientes de recién nacidos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente. Se aplicó test de Shapiro-Wilk para evaluar la distribución de los datos, estos se reportan como medidas de tendencia central (media y desviación estándar).

Resultados. El 51.4% pertenecieron al sexo femenino y el 48.6% al sexo masculino. El 51.4% fueron prematuros, el 20% presentaron asfixia neonatal. Por otro lado, el 100% (n=35) presentaron alteraciones metabólicas y requirieron ingreso a UCIN, respectivamente; la estancia promedio en UCIN fue de 25.9±25.8 días. La malformación mayor que se presentó con más frecuencia fue la cardiaca, con el 51.4% de los casos, la mortalidad se presentó en el 40% de los recién nacidos. La tasa bruta de mortalidad $[(14/154) \times 1000]$ fue de 90 muertes/1,000 nacimientos.

Conclusión. Es de resaltar la importancia de establecer estrategias que permitan el diagnóstico temprano, así como tratamiento oportuno de este tipo de pacientes, además de su prevención atendiendo los factores de riesgo hasta ahora descritos, dado el impacto económico y psicológico en los familiares.

Palabras clave: resultados perinatales, malformaciones, detección prenatal.

2. ABREVIATURAS

CAKUT: congenital anomalies of the kidney and urinary tract

CC: cardiopatías congénitas

IECA: inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina

LSD: dietilamida del ácido lisérgico

MC: malformaciones congénitas

MCPA: Malformaciones pulmonares congénitas y de la vía aérea

RM: resonancia magnética

SNC: sistema nervioso central

3. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales o funcionales, los cuales se pueden producir durante la vida intrauterina y que son identificados durante la gestación, al nacimiento o en el transcurso de la vida. También suelen denominarse anomalías o enfermedades congénitas. (1)

A nivel mundial, se estima una prevalencia de 20 a 55 casos de malformaciones congénitas por cada 10000 nacimientos vivos, mientras que la mortalidad durante las primeras cuatro semanas de vida a causa de anomalías congénitas se estima en 303,000 recién nacidos, constituyendo la cuarta causa de mortalidad neonatal. (2)

Las malformaciones congénitas pueden clasificarse con relación a su magnitud, en menores o mayores; a aquellas malformaciones estructurales al nacimiento y que repercuten mínimamente en la función, no requieren tratamiento quirúrgico y no afectan severamente la salud o el desarrollo se le denomina menores, estas se presentan en aproximadamente el 10% de los recién nacidos. Se presenta con mayor frecuencia en recién nacidos pretérmino o con retardo del crecimiento intrauterino. (3)

Mientras que las malformaciones mayores tienen efectos significativos en la función, el área psicológica y social del individuo; requieren tratamiento médico o quirúrgico, requieren atención temprana y en ocasiones de urgencia. Al existir dos o más anomalías menores aumenta el riesgo de 10-20% de presentar también una anomalía mayor. (4)

4. ANTECEDENTES

Definición

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales o funcionales, las cuales se pueden producir durante la vida intrauterina y que son identificados durante la gestación, al nacimiento o en el transcurso de la vida, también suelen denominarse anomalías o enfermedades congénitas. (1)

Epidemiología

A nivel mundial, se estima una prevalencia de 20 a 55 casos de malformaciones congénitas por cada 10000 nacimientos vivos, mientras que la mortalidad durante las primeras cuatro semanas de vida a causa de anomalías congénitas se estima en 303,000 recién nacidos, constituyendo la cuarta causa de mortalidad neonatal. (2)

En América latina y el Caribe, se estima que 1 de cada 5 defunciones presentadas durante los primeros 28 días, se debe a defectos congénitos. (3) En México, se estima que la prevalencia de malformaciones congénitas se sitúa en 0.7% de nacimientos vivos y del 8.3% en muertes fetales con tasas de 77/10,000 nacimientos, (4) además de posicionarse como la segunda causa de mortalidad infantil en nuestro país. (5)

Las malformaciones congénitas más frecuentes son las malformaciones cardíacas y genitourinarias con un 21%, seguido de las malformaciones en sistema nervioso central con un 16%, y las malformaciones musculoesqueléticas y gastrointestinales con un 5 a 7%, aproximadamente. (6)

Clasificación

Las malformaciones congénitas pueden clasificarse con relación a su magnitud, en menores o mayores; a aquellas malformaciones estructurales al nacimiento y que repercuten mínimamente en la función, no requieren tratamiento quirúrgico y no afectan severamente la salud o el desarrollo se le denomina menores, estas se presentan en aproximadamente el 10% de los recién nacidos. Se presenta con mayor frecuencia en recién nacidos pretérmino o con retardo del crecimiento intrauterino. (3)

Mientras que las malformaciones mayores tienen efectos significativos en la función, el área psicológica y social del individuo; requieren tratamiento médico o quirúrgico, requieren atención temprana y en ocasiones de urgencia. Al existir dos o más anomalías menores aumenta el riesgo de 10-20% de presentar también una anomalía mayor. (4)

Tipos de malformaciones congénitas

Las cardiopatías congénitas (CC) son las anomalías congénitas graves más frecuentes, con una incidencia aproximada del 0.8-1% de los recién nacidos vivos. El 50% de las CC diagnosticadas prenatalmente corresponden a las más severas, considerándose severidad si son tributarias de tratamiento quirúrgico en el primer año de vida. A pesar de los avances clínicos, sigue siendo el grupo de anomalías congénitas que más contribuye en la mortalidad infantil en el primer año de vida y alrededor del 15% de las CC diagnosticadas prenatalmente provocarán el fallecimiento antes de la adolescencia. (7) (8)

Los defectos congénitos del sistema nervioso central (SNC), pueden ser de origen mal formativo, fallas en el desarrollo de este o adquiridos, por el efecto de procesos infecciosos o hipóxico-isquémicos u otras incidencias que pueden tener lugar en la etapa intrauterina, representan uno de los grupos más importantes de las malformaciones congénitas y constituyen la segunda causa de discapacidad en la etapa de infancia. (9) (10)

Las anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario o CAKUT, del acrónimo inglés *congenital anomalies of the kidney and urinary tract*, son un grupo heterogéneo de anomalías secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del sistema renal. Representan el 15-20% de las anomalías halladas en la ecografía prenatal, con una tasa global en recién nacidos de 0.3-1.3 por cada 1000 nacimientos. Son la causa más frecuente de enfermedad renal terminal en la infancia, y justifican el 40- 50% de los trasplantes renales en la infancia. Además, hasta en un 30% de los casos aparecen asociadas otras anomalías congénitas. (11)

Las malformaciones congénitas del tracto digestivo constituyen un espectro variado de patologías, que incluyen: la aparición de atresias o estenosis del tubo digestivo, duplicaciones del tracto intestinal, mal posicionamiento de estructuras o deformidades anatómicas que pueden provocar alteraciones, tanto en el periodo neonatal como a lo largo de la infancia. La obstrucción congénita del tracto digestivo en los neonatos es un problema habitual, las causas más frecuentes de obstrucción intestinal son las malformaciones anales (41 %), la obstrucción esofágica (24 %) y la obstrucción duodenal. (12)

Las malformaciones pulmonares corresponden a distintas anomalías del sistema respiratorio que se presentan con baja incidencia (1 en cada 10,000 a 35,000 embarazos), dentro de las que se incluye a las Malformaciones Pulmonares Congénitas y de la vía aérea (MCPA), antes conocida malformación adenomatosa quística, secuestros pulmonares, lesiones híbridas y enfisema lobar congénito. La incidencia anual de malformaciones pulmonares congénitas se estima en 56/100000 recién nacidos vivos. (13)

Las anomalías esqueléticas son alteraciones que ocurren en la formación o el desarrollo de las estructuras cartilaginosas, la incidencia reportada es baja, se estima un aproximado de 1 caso por cada 2,000 nacimientos vivos. Estas pueden presentarse de manera aislada o bien, asociadas a la presencia de otros defectos congénitos como malformaciones estructurales, cromosomopatía, entre otros. Su repercusión depende de su gravedad, siendo las osteocondrodisplasias las de mayor relevancia. (14)

Factores de riesgo

Aunque no es posible definir una causa específica para la presencia de malformaciones congénitas, se han identificado algunos factores de riesgo:

- **Consumo de alcohol, tabaco y drogas.** La exposición prenatal al alcohol sigue siendo la principal causa prevenible de defectos congénitos. Se estima que entre el 5% y el 10% de los embarazos tiene riesgo de malformaciones congénitas relacionadas con el alcohol. (15) El consumo de drogas como cocaína, LSD, marihuana, se han relacionado con alteraciones cardiovasculares, hemorragias, defectos de cierre de tubo neural, entre otras. (16) El consumo de cigarrillos durante el embarazo se asocia al desarrollo de labio leporino (con o sin paladar hendido), gastrosquisis, atresia anal, defectos de reducción transversal de las extremidades, defectos cardíacos, anomalías digitales e hipoplasia o agenesia renal bilateral. (17)
- **Obesidad materna y diabetes.** El mal control glucémico se ha asociado a numerosas anomalías congénitas, las tasas de anomalías del SNC, cardíacas, gastrointestinales y esqueléticas se multiplican hasta 4 veces en las madres diabéticas. (18) En los embarazos complicados con obesidad materna, el feto tiene mayor riesgo de malformaciones congénitas, macrosomía, distocia de hombros y muerte. (19)
- **Gestaciones múltiples.** Se han descrito anomalías en gestaciones múltiples en todos los sistemas orgánicos, pero las más frecuentes afectan a

los sistemas cardiovascular y nervioso central, siendo las comunicaciones interventriculares la anomalía más frecuente en las gestaciones múltiples. (20)

- **Edad materna avanzada.** En edades avanzadas de la mujer, el debilitamiento de la cohesión cromosómica en ovocitos envejecidos provoca errores de segregación cromosómica, presunto mecanismo de la aneuploidía. Estas anomalías cromosómicas dan lugar a un aumento de la probabilidad de infertilidad, abortos espontáneos y defectos congénitos. (21)
- **Historia familiar.** Los antecedentes familiares de anomalías congénitas podrían aumentar el riesgo de que la paciente tenga un hijo afectado, dependiendo de los parientes afectados (por ejemplo, de primer grado o de segundo grado) y del patrón de herencia (p. ej., autosómico recesivo, autosómica dominante, ligado al cromosoma X). La evaluación de la consanguinidad es esencial, dado el mayor riesgo asociado de defectos congénitos causados por mutaciones recesivas raras en las familias afectadas. (22)
- **Medicamentos.** Hay una serie de medicamentos que se deben evitar en el embarazo o que están absolutamente contraindicados. Aunque hay muchos fármacos que podrían afectar negativamente al feto en desarrollo, los medicamentos más utilizados durante el embarazo y los que están más estrechamente relacionados con las anomalías congénitas son los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA), vitamina A, antagonistas del ácido fólico, antiepilépticos/anticonvulsivantes y estatinas. (23)

Diagnóstico

Las anomalías estructurales fetales se detectan hasta en un 3% de todos los embarazos y el cribado ecográfico forma parte de la atención prenatal sistemática desde hace décadas. La tasa de detección prenatal de anomalías fetales es muy variable (15-85%) y depende de múltiples factores: la edad gestacional a la que se realiza el examen; la experiencia del ecografista; el índice de masa corporal (IMC)

de la mujer; y el sistema orgánico concreto que se examina, por mencionar algunas. (24)

Sin embargo, debido al desarrollo en curso de algunos sistemas orgánicos, algunas anomalías no serán evidentes hasta más avanzado el embarazo. Por este motivo, las sociedades profesionales recomiendan la anatomía del segundo trimestre para la detección de anomalías estructurales fetales. El segundo trimestre permite un examen de la anatomía fetal, junto con la detección de marcadores blandos de aneuploidía, la evaluación del tamaño fetal y la presencia de placentación anormal. (25)

Con el aumento de las capacidades y la experiencia, es posible realizar un examen detallado del sistema nervioso central, otorgando un análisis del barrido y de los cortes axiales, para ello se realiza un estudio morfológico y biométrico completo de todas las estructuras encefálicas y de los diferentes cortes coronales y sagitales obtenidos preferentemente por acceso transvaginal en caso que la estática fetal sea favorable. (10)

El ecocardiograma fetal permite el diagnóstico prenatal de las cardiopatías, las cuales se asocian con una elevada morbimortalidad perinatal. La evaluación prenatal del corazón se realiza alrededor de la semana 20-24 y consiste en un screening que incluye el corte de 4 cámaras cardíacas, los tractos de salida de los ventrículos y el corte de 3 vasos y 3 vasos-tráquea. (26)

La resonancia magnética (RM) es bien conocida por su papel en la evaluación de las anomalías cerebrales fetales; otras indicaciones potenciales de la RM fetal incluyen la medición del volumen pulmonar (en casos de hernia diafragmática congénita) y la planificación prequirúrgica antes de la reparación de la espina bífida

fetal. Cuando se detecta prenatalmente una anomalía estructural importante, se recomienda realizar pruebas genéticas con microarrays cromosómicos en lugar del cariotipo rutinario, debido a su mayor resolución genómica. (27)

Prevención y recomendaciones

La detección prenatal de anomalías fetales permite un tratamiento perinatal óptimo, ofreciendo a los futuros padres la oportunidad de obtener imágenes adicionales, realizar pruebas genéticas y proporcionar información sobre el pronóstico y las opciones de tratamiento. Se debe guiar a las gestantes a la realización de por lo menos 5 controles prenatales durante el embarazo. Además de ser evaluadas por un equipo multidisciplinario con las capacidades técnicas y científicas para la detección de estas anomalías. (28)

Estudios previos

En un estudio realizado por Giraldo y Jaimes, se determinó la incidencia y prevalencia de malformaciones congénitas, encontrándose una prevalencia de 14.8 malformaciones congénitas por cada 1,000 nacidos vivos. Se analizaron un total de 282 casos de malformaciones, el 56.7% del sexo masculino y 41.1% del sexo femenino, siendo el 35.8% del sistema osteomuscular, el 15.2% del sistema nervioso central y 13.8% del sistema circulatorio. La mayor frecuencia de casos se presentó en las pacientes con edades de 20-24 años con un 30.1% de los casos, seguido del grupo de 30-34 años con un 19.1%. El no consumir ácido fólico durante la gestación y el consumo de alcohol fueron los factores de riesgo más frecuentes entre las pacientes. (29)

Con el objetivo de describir los resultados perinatales en relación al diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas; se evaluaron a 404 pacientes, la edad promedio fue de 30 años, edad gestacional media de 29 semanas. Las

malformaciones más comunes fueron: cardiovasculares (36.4%), extremidades (24.7%), sistema nervioso (23.5%), de cabeza y cuello (22.7%), gastrointestinales (15.2%) y sistema genitourinario (13.9%). Un 61,2% de los cariotipos fueron normales. La mediana de edad gestacional al parto fue de 37.6 semanas, siendo la cesárea más frecuente con un 51%, la mediana del peso al nacer fue de 2885 g. De los resultados de sobrevida: 78% de recién nacidos vivos, 12% de óbitos fetales y 10% mortinato. (30)

Vázquez y colaboradores realizaron un estudio descriptivo para determinar el comportamiento de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos; presentándose una tasa de 8.6/1,000 recién nacidos vivos. La mayor frecuencia de malformaciones se encontró en el sistema osteomioarticular (40.5%), sistema cardiovascular (32%) y sistema digestivo (10.8%). Las malformaciones que causaron fallecidos fueron: miocardiopatía hipertrófica, atresia esofágica con fístula y coartación de la aorta. Al analizar los factores de riesgo se encontró que la nuliparidad se presentó en el 91.9 % de las madres, seguido de antecedentes de hasta dos abortos espontáneos (83.7%), el uso de medicamentos durante el embarazo (35.4%), el haber padecido de alguna enfermedad aguda durante el primer trimestre (32.4%) o padecer de enfermedad crónica (27%) y el antecedente familiar de malformaciones congénitas (21.6 %). (31)

En México, Calderón y colaboradores determinaron la prevalencia y tipos de malformaciones congénitas, así como los resultados perinatales; la edad promedio de las madres fue de 25 ± 6 años, el 51% (n=50) tenía al menos un embarazo previo y el 15.3% (n=15) tenía el antecedente de aborto. El 89.8% (n=88) refirieron haber acudido a control prenatal y el 100% refirió haber consumido ácido fólico durante el embarazo. La comorbilidad más frecuentemente observada fue la enfermedad hipertensiva del embarazo con 71.4% (n=10) de los casos. El 65.3% (n=64) de los recién nacidos correspondían al sexo masculino. La media de peso fue $3,296 \pm 517$ gramos. El 81.6% de los recién nacidos presentó un peso “adecuado para su edad

gestacional”, el 85.7% (n=84) de los casos fueron neonatos a término. Se documentaron malformaciones en 98/4,097 recién nacidos vivos, para una prevalencia del 2.39%, de éstas, el 4.1% (n=4) correspondieron a malformaciones congénitas sindrómicas y 95.9% (n=94) a malformaciones no sindrómicas, 84 aisladas y 10 múltiples. Los aparatos y sistemas más afectados por MC fueron: el genitourinario con 29.1% (n=34), osteomuscular con 21.4% (n=25) y el sistema circulatorio con 16.2% (n=19) de los casos. En relación a la evolución clínica de los recién nacidos con algún tipo de MC, el 90.8% (n=89) fue egresado por mejoría clínica; 6.1% (n=6) fueron trasladados para manejo quirúrgico o por estancia prolongada a otra institución y el 3.1% (n=3) falleció por una causa directa o indirectamente relacionada a la MC. (32)

5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

De acuerdo a la epidemiología, las malformaciones congénitas representan la cuarta causa de mortalidad neonatal a nivel mundial, por lo que constituyen un problema en la salud pública. Su incidencia es variable dependiendo la población estudiada, siendo la población menos desarrollada la que presenta mayores cifras.

En nuestro país, aunque existen estudios que reportan la prevalencia de malformaciones congénitas, también es necesario describir el comportamiento clínico y epidemiológico de dichos pacientes en nuestra población.

Por lo anteriormente mencionado se plantea la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuáles son los resultados perinatales en fetos con **malformaciones mayores** al nacimiento detectadas prenatalmente en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”?

6. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas generan un gran impacto en las condiciones clínicas del recién nacido, así como en sus familias, el sistema de salud y en la sociedad; constituyendo actualmente una de las principales causas de morbilidad y mortalidad neonatal a nivel mundial.

El Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” es un referente en la medicina materno fetal en nuestro país, por lo que el presente estudio permitirá aportar información que contribuya a las estadísticas de malformación congénita en la población mexicana.

El presente estudio se considera factible de realizar ya que la información será obtenida directamente de los expedientes clínicos y no se requiere del uso de recursos adicionales que perjudiquen la economía del hospital, se tiene la capacidad técnica para realizarse y no se expresa conflicto de intereses entre los investigadores.

7. HIPÓTESIS

Debido al diseño del estudio no amerita la postulación de hipótesis. Sin embargo, considerando que hay información publicada en la literatura médica con la cual podemos compararnos, se plantea la siguiente hipótesis:

H1: Los resultados perinatales en fetos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” son similares a la reportada en la literatura médica.

8. OBJETIVO GENERAL

Describir los resultados perinatales en fetos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente en el servicio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”.

9. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- 1.- Describir las características clínicas y antropométricas de los recién nacidos.
- 2.- Identificar la frecuencia de ingreso a UCIN y su duración.
- 3.- Identificar las principales alteraciones metabólicas presentadas por los recién nacidos.
- 4.- Describir el tipo de malformación presentada por los recién nacidos.
- 5.- Determinar la tasa de mortalidad.
- 6.- Comparar los diagnósticos de malformaciones congénitas prenatales con los diagnósticos de malformaciones postnatales.

10. METODOLOGÍA

10.1 DISEÑO Y TIPO DE ESTUDIO

Estudio retrospectivo, descriptivo y transversal.

10.2 POBLACIÓN DE ESTUDIO

Expedientes clínicos de recién nacidos que fueron atendidos en el servicio de Medicina Materno Fetal en el ISSSTE Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” durante el período del 1 de enero de 2018 al 31 de diciembre de 2020.

10.3 UNIVERSO DE TRABAJO

Expedientes clínicos de recién nacidos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente en el ISSSTE Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” durante el período del 1 de enero de 2018 al 31 de diciembre de 2020.

10.4 TIEMPO DE EJECUCIÓN

6 meses

10.5 ESQUEMA DE SELECCIÓN

10.5.1 DEFINICIÓN DEL GRUPO CONTROL

No aplica

10.5.2 DEFINICIÓN DEL GRUPO A INTERVENIR

No aplica

10.5.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

-Expedientes de recién nacidos en Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” que hayan presentado malformaciones mayores.

-Expedientes de recién nacidos que tuvieron adecuado control prenatal en Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”

10.5.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

-Expedientes de recién nacidos cuya madre haya sido sometida a algún proceso de reproducción asistida.

10.5.5 CRITERIOS DE ELIMINACIÓN

-Expedientes de recién nacidos cuya madre no haya concluido la gestación en esta institución.

-Expedientes incompletos.

10.6 TIPO DE MUESTREO

10.6.1 MUESTREO PROBABILÍSTICO

No aplica

10.6.2 MUESTREO NO PROBABILÍSTICO

Se realizó muestreo no probabilístico de acuerdo a los criterios de selección, quedando el tamaño de la muestra en 35 expedientes.

10.7 METODOLOGÍA PARA EL CÁLCULO DEL TAMAÑO DE LA MUESTRA Y TAMAÑO DE LA MUESTRA.

Se seleccionaron todos los expedientes que cumplieron con los criterios de selección hasta integrar la totalidad de la muestra.

10.8 DEFINICIÓN OPERACIONAL DE LAS VARIABLES

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición	Unidad de medición
Prematuridad	Nacimiento antes de las 37 semanas de gestación.	El nacimiento ocurrió previo a que la madre cumpliera 37 semanas de gestación.	Cualitativa nominal dicotómica	0=no 1=si
Asfixia neonatal	Complicación que afecta al feto durante el nacimiento en la que por diversas causas no recibe una adecuada oxigenación e irrigación de sus órganos vitales.	Identificación en el expediente clínico de agresión producida al feto o al recién nacido alrededor del momento del nacimiento por la falta de oxígeno y/o de una perfusión tisular adecuada.	Cualitativa nominal dicotómica	0= No 1= Si

Test de Apgar al minuto 1 y a los 5 minutos del nacimiento	Escala de puntuación del 1 al 10 empleada en Neonatología para comprobar el estado de salud del recién nacido al minuto 1 y 5 posterior al nacimiento.	Resultado de realizar el test de Apgar al minuto 1 y 5 posterior al nacimiento.	Cuantitativa discreta	Puntos del 1 al 10
Ingreso a UCIN	Entrada del recién nacido a la unidad de cuidados intensivos dado su estado clínico.	De acuerdo a lo especificado en expediente clínico.	Cualitativa nominal dicotómica	0=no 1=si
Estancia en UCIN	Número de días que permanece el recién nacido en unidad de cuidados intensivos.	De acuerdo a lo especificado en el expediente clínico.	Cuantitativa discreta	Días
Peso al nacer	Peso en gramos del recién nacido al momento del nacimiento.	Medición resultante de colocar al recién nacido en una báscula.	Cuantitativa discreta	gramos
Alteraciones metabólicas	Afección en la que se interrumpen los procesos metabólicos normales, generalmente debido a la falta de una enzima.	De acuerdo a lo determinado por el tamizaje y especificado en el expediente.	Cualitativa nominal dicotómica	0=no 1=si
Malformación mayor	Localización de la malformación congénita diagnosticada prenatalmente.	De acuerdo a lo especificado en el expediente clínico	Cualitativa nominal politómica	1=Cardíaca 2=Sistema nervioso central 3=Digestiva 4=Urinaria 5=Pulmonar 6=Esqueléticas.
Malformación mayor	Localización de la malformación congénita al nacimiento.	De acuerdo a lo especificado en el expediente clínico	Cualitativa nominal	1=Cardíaca 2=Sistema nervioso central

				3=Digestiva 4=Urinaria 5=Pulmonar 6=Esqueléticas.
Mortalidad	Condición de muerte que presenta el individuo	de que el	Muerte ocurrida dentro de los primeros 28 días de edad.	Cualitativa nominal dicotómica 0=no 1=si

10.9 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS A EMPLEAR

La investigación se realizó en el Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” con la población derechohabiente. Se empeló la información de los expedientes de las pacientes que cumplieron con los criterios de selección previamente descritos.

Se tomaron los datos de las pacientes y sus recién nacidos de acuerdo a las variables propuestas, con el propósito de cumplir los objetivos del presente estudio. Dicha información fue vaciada en una hoja electrónica de Excel para integrar la base de datos, posteriormente se realizó su análisis estadístico. Los datos fueron resguardados únicamente por los investigadores, se emplearon solo para fines de esta investigación y posteriormente eliminados en un lapso de 3 meses tras dar por finalizado el proyecto.

10.10 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO

El análisis estadístico se realizó en el programa estadístico SPSS v. 25. La presentación de los datos se realizó a través de tablas y gráficos de barras y pastel, a criterio del investigador.

Se aplicó test de Shapiro-Wilk para evaluar la distribución de la población, en caso de distribución normal se reportaron con medidas de tendencia central como media y desviación estándar y en caso de distribución asimétrica como mediana y rango. Para las variables cualitativas se empleó frecuencias y porcentajes para presentar la información. Se realizó prueba exacta de Fisher considerando como significativo un valor $p < 0.05$.

10.11 CONSIDERACIONES ETICAS

Se trabajó con información registrada en los expedientes clínicos del archivo del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”. La información se manejó de manera anónima y no se utilizaron los nombres de las personas para ningún análisis o presentación de la información obtenida.

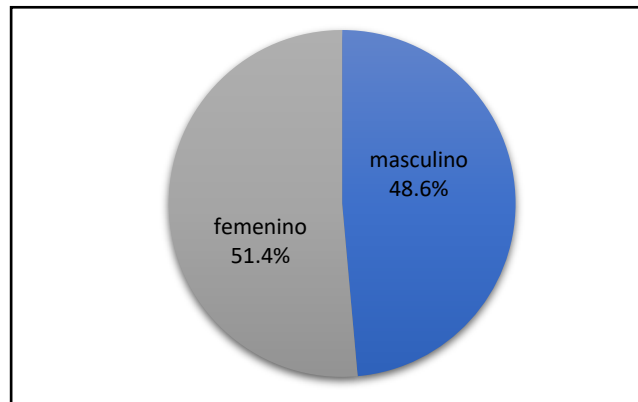
La investigación se realizó de acuerdo a los estándares nacionales e internacionales de investigación según la Ley General de Salud, las pautas éticas para la investigación y experimentación biomédica en seres humanos de la Organización Mundial de la Salud, y la declaración de Helsinki. Dado que la investigación se considera sin riesgo, no requirió firma de consentimiento informado.

El estudio se ajustó a la NOM-012-SSA3-2012, donde indica que el estudio que se propone es sin riesgo puesto que únicamente se realizó investigación documental.

11. RESULTADOS

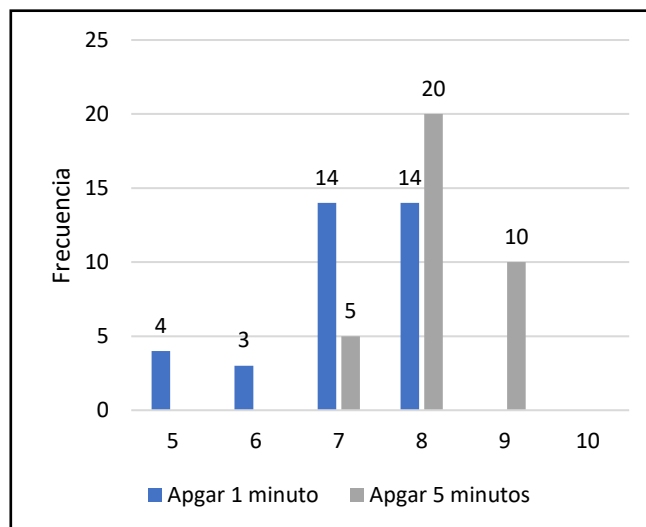
En el presente estudio se incluyeron 35 expedientes clínicos de recién nacidos con malformaciones mayores al nacimiento detectadas prenatalmente. El peso al nacer promedio fue de 2374.14 ± 786.29 gramos. Del total de recién nacidos, el 51.4% (n=18) pertenecieron al sexo femenino y el 48.6% (n=17) al sexo masculino.

Gráfica 1. Sexo del recién nacido



Respecto a la puntuación de Apgar a 1 minuto de nacimiento, el 40% (n=14) de los recién nacidos presentó Apgar de 7 y 8, respectivamente. Mientras que el Apgar a los 5 minutos, el 57.1% (n=20) presentó Apgar de 8 puntos.

Gráfica 2. Apgar a 1 y 5 minutos de nacimiento



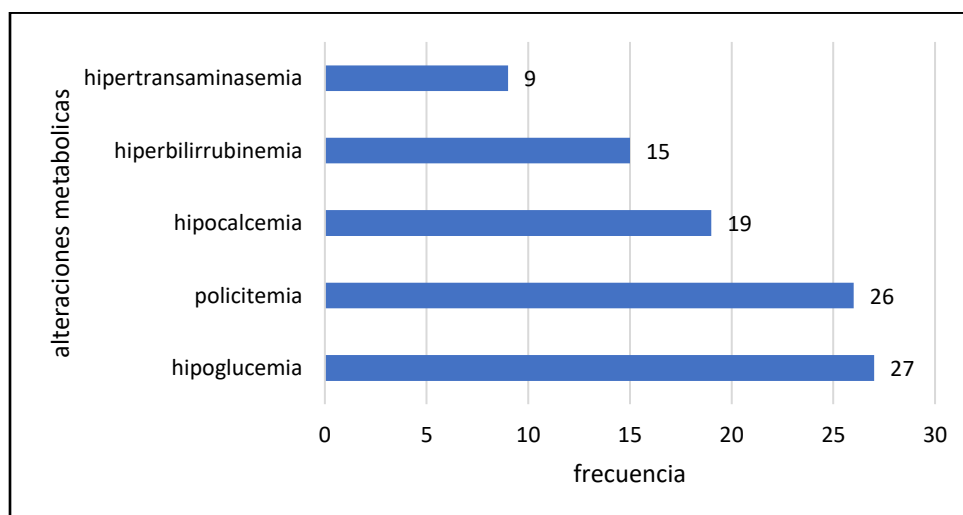
El 51.4% (n=18) de los recién nacidos fueron prematuros, mientras que el 20% (n=7) presentaron asfixia neonatal. Por otro lado, el 100% (n=35) presentaron alteraciones metabólicas y requirieron ingreso a UCIN, respectivamente. Finalmente, la estancia promedio en UCIN fue de 25.9±25.8 días.

Tabla 1. Características clínicas del recién nacido

Características clínicas	Frecuencia n=35	Porcentaje
Prematuridad	18	51.4%
Asfixia neonatal	7	20%
Ingreso a UCIN	35	100%
Alteraciones metabólicas	35	100%

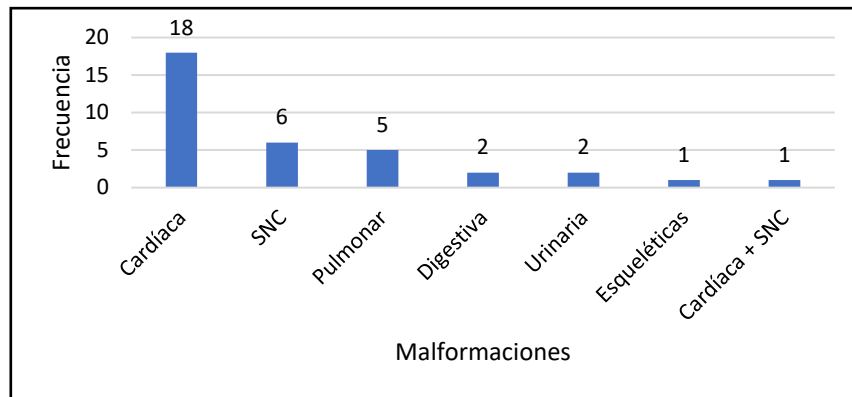
Respecto a las alteraciones metabólicas del recién nacido, la hipoglucemia se presentó en el 77.1% (n=27), seguido de la policitemia con el 74.3% (n=26), la hipocalcemia se presentó en el 54.3% (n=19), la hiperbilirrubinemia en el 42.9% (n=15) de los casos y en menor frecuencia la hipertransaminasemia con el 25.7% (n=9).

Gráfica 3. Alteraciones metabólicas del recién nacido



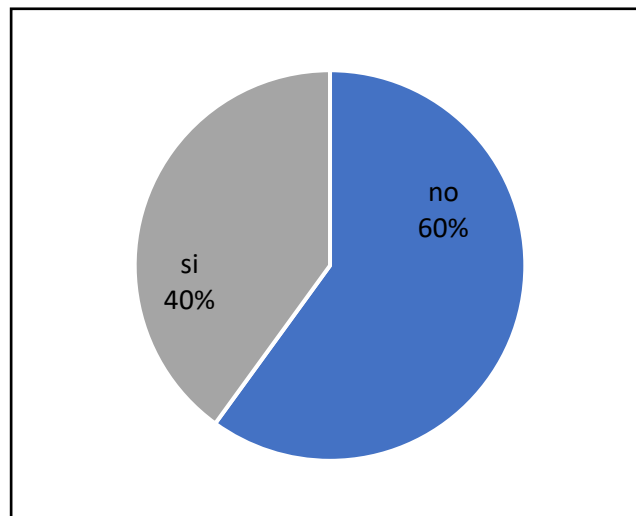
La malformación mayor que se presentó con más frecuencia fue la cardiaca, con el 51.4% (n=18) de los casos, seguido de las malformaciones en el sistema nervioso central con el 17.1% (n=6), pulmonar con el 14.3% (n=5) y en menor frecuencia malformaciones esqueléticas y cardíacas+SNC con el 2.9% (n=1), respectivamente.

Gráfica 4. Malformaciones en el recién nacido



La mortalidad se presentó en el 40% (n=14) de los recién nacidos. La tasa bruta de mortalidad $[(14/154) \times 1000]$ fue de 90 muertes/1,000 nacimientos.

Gráfica 5. Mortalidad



Al realizar la comparación de los diagnósticos de malformaciones mayores de manera prenatal vs al nacimiento, los diagnósticos realizados coincidieron en ambos momentos. Las malformaciones cardíacas se presentaron en el 51.4% vs 51.4; en el SNC con 17.1% vs 17.1%; pulmonar con 14.3% vs 14.3%; digestiva, urinaria con el 5.7% vs 5.7%, esqueléticas con 2.9% vs 2.9% y cardíacas+SNC con 2.9% vs 2.9%, ($p=0.000$), respectivamente. Las malformaciones se presentan de acuerdo a los sistemas afectados, debido a la extensa cantidad de diagnósticos posibles.

Tabla 2. Diagnóstico prenatal y al nacimiento de malformaciones mayores.

Malformación mayor	Prenatal n=35	%	Al nacimiento n=35	%	p^*
Cardíaca	18	51.4	18	51.4	0.000
Sistema nervioso central (SNC)	6	17.1	6	17.1	
Pulmonar	5	14.3	5	14.3	
Digestiva	2	5.7	2	5.7	
Urinaria	2	5.7	2	5.7	
Esqueléticas	1	2.9	1	2.9	
Cardíaca + SNC	1	2.9	1	2.9	

*prueba exacta de Fisher

12. DISCUSIÓN

La epidemiología de malformaciones congénitas indica que estas se presentan con mayor frecuencia en aquellos cuyo nacimiento fue pretérmino o con retardo del crecimiento intrauterino, esta tendencia resulta similar con lo observado en el estudio, ya que la prematuridad se presentó en poco más del 50% de los recién nacidos del estudio. Por otro lado, aunque en menor frecuencia también se presentó la asfixia neonatal. (3)

La principal alteración metabólica identificada fue la hiperbilirrubinemia, seguido de la policitemia, las cuales ocurren como consecuencia de alteraciones bioquímicas y que pueden causar diferentes patologías en el recién nacido.

Con base en los resultados obtenidos, las malformaciones que se presentaron con mayor frecuencia fueron las cardíacas seguidas de las malformaciones en el sistema nervioso central, estos datos coinciden por lo reportado en la epidemiología de estas malformaciones al nacimiento. (6)

La presencia de malformaciones congénitas es una de las principales causas de morbilidad y mortalidad en el recién nacido, debido a que muchas veces son incompatibles con la vida o dejan secuelas graves en caso que el recién nacido sobreviva; en el caso de la mortalidad, esta se presentó en el 40% de los recién nacidos incluidos en el estudio, dicha cifra resulta mayor en comparación con lo reportado por Calderón, donde solo el 3% de los recién nacidos fallecieron, sin embargo el tamaño de muestra en dicho estudio fue mayor al presente. (32)

La mortalidad se presentó en 40% de los recién nacidos, mientras que la tasa de mortalidad fue de 90/1,000 nacimientos, es esperado que los recién nacidos con malformaciones congénitas tengan mayor riesgo de fallecer, ya que como se menciona en la epidemiología, se posiciona como la segunda causa de mortalidad infantil en nuestro país. (5)

Los diagnósticos realizados de manera prenatal coincidieron en su totalidad con el diagnóstico de malformación mayor al nacimiento del recién nacido ($p=0.000$) sugiriendo así una asociación estadísticamente significativa entre los diagnósticos

prenatales y posnatales de malformaciones. En este caso, los diagnósticos se agruparon por categorías dependiendo el sistema afectado, debido a la numerosa cantidad de diagnósticos posibles, por lo que se propone identificar en futuros estudios, las diferentes patologías identificadas de acuerdo a las categorías mencionadas.

Dentro de las limitaciones del estudio se encuentra su naturaleza retrospectiva, sin embargo, se considera que la información presentada aporta información epidemiológica importante además de dar paso a nuevas investigaciones donde se identifiquen factores de riesgo y seguimiento de los recién nacidos con malformaciones.

13. CONCLUSIÓN

Los recién nacidos con malformaciones mayores, en mayor frecuencia, pertenecieron al sexo femenino, siendo la prematuridad la característica clínica más importante que podría estar relacionada con la presentación de algún tipo de malformación.

Por otro lado, la principal alteración metabólica presentada fue la hiperbilirrubinemia mientras que la malformación presentada con más frecuencia en los recién nacidos fue la cardíaca, seguida de malformaciones en el sistema nervioso central. Al realizar una comparación entre los diagnósticos obtenidos prenatal y posnatalmente, estos coincidieron totalmente.

Es de resaltar la importancia de establecer estrategias que permitan el diagnóstico temprano, así como tratamiento oportuno de este tipo de pacientes, además de su prevención atendiendo los factores de riesgo hasta ahora descritos, dado el impacto económico y psicológico en los familiares.

14. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Panamericana de la Salud. Malformaciones congénitas. Nicaragua; 2015.
2. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Centro de Prensa. 2022.
3. Organización Panamericana de la Salud y Banco de Salud. Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas. Washington D.C; 2020.
4. Canún S, Navarrete E, Reyes A, Valdés J. Prevalencia de malformaciones congénitas de herencia multifactorial de acuerdo con los certificados de nacimiento y muerte fetal. México, 2008-2012. Bol Méd Hosp Infant Méx. 2015;72(4):290–4.
5. Hernández H, Narro J. Mortalidad infantil en México: logros y desafíos. Papeles Poblac. 2019;1(101):17–49.
6. Donoso B, Oyarzún E. Anomalías Congénitas. Medwave. 2012;12(09):1–10.
7. Olaya M, Barragán P, Giraldo G, Castro J, Vanegas A, Beltrán D, et al. Malformaciones menores y otras anomalías morfológicas en serie de necropsias fetales y perinatales en Bogotá. Patología Rev Latinoam. 2019;57(1):1–10.
8. Garcia H. Malformaciones congénitas mayores: la necesidad del manejo multidisciplinario. Rev Mex Pediatr. 2018;85(3):81–2.
9. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Guía de la exploración ecográfica del corazón fetal. Prog Obstet Ginecol. 2020;63(1):365–402.
10. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Sistemática de la neurosonografía fetal. Prog Obstet Ginecol. 2020;63(3):190–211.
11. Domínguez L, Ordoñez F. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. Uropatías obstructivas. Protoc diagn ter pediatr. 2014;1(1):225–39.

12. Manjarres Z, Mastrodomenico M, del Valle E. Malformaciones congénitas del tracto digestivo: reporte de caso de malrotación intestinal, bandas de ladd y atresia ileal en el neonato. *Biociencias*. 2020 May 25;15(1):113–9.
13. Saavedra M, Guelfand M. Enfoque actual de las malformaciones pulmonares. *Rev Méd Clín Condes*. 2017;28(1):29–36.
14. Domínguez A, Boudet O, Guzmán I, Gómez R, Díaz R. Algunas consideraciones actuales sobre las malformaciones en el desarrollo del sistema osteomioarticular. *MEDISAN*. 2015;19(12):1–9.
15. Jones T, Bailey B, Sokol R. Alcohol Use in Pregnancy. *Clin Obstet Gynecol*. 2013 Mar;56(1):114–23.
16. Sandoval J, Sandoval C. Uso de fármacos durante el embarazo. *Horiz Méd*. 2018 Dec 31;18(2):71–9.
17. Lee L, Lupo P. Maternal Smoking During Pregnancy and the Risk of Congenital Heart Defects in Offspring: A Systematic Review and Metaanalysis. *Pediatr Cardiol*. 2013 Feb 12;34(2):398–407.
18. Mitanchez D, Yzydorczyk C, Siddeek B, Boubred F, Benahmed M, Simeoni U. The offspring of the diabetic mother – Short- and long-term implications. *Best Pract Res Clin Obstet Gynecol*. 2015 feb;29(2):256–69.
19. Panduro J, Barrios E, Pérez J, Panduro E, Rosas E, Quezada N. Obesidad y sus complicaciones maternas y perinatales. *Ginecol Obstet Méx*. 2021;89(7):530–9.
20. Romero M, Hernández M, Fasolino A, Hernández M, Maturana D. Complicaciones feto-neonatales del embarazo múltiple. Análisis embriológico. *Rev Obstet Ginecol Venez*. 2015;75(1):13–24.
21. Macias H, Moguel A, Iglesias J, Bernárdez I, Braverman A. Edad materna avanzada como factor de riesgo perinatal y del recién nacido. *Acta médica Grupo Ángeles*. 2018;16(2):125–32.

22. Canals A, Cavada G, Nazer J. Factores de riesgo de ocurrencia y gravedad de malformaciones congénitas. *Rev Med Chile*. 2014;142(1):1431–9.
23. Harris B, Bishop K, Kemeny H, Walker J, Rhee E, Kuller J. Risk Factors for Birth Defects. *Obstet Gynecol Surv*. 2017 Feb;72(2):123–35.
24. Rydberg C, Tunón K. Detection of fetal abnormalities by second-trimester ultrasound screening in a non-selected population. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2017;96(2):176–82.
25. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Guía sistemática de la exploración ecográfica del segundo trimestre. *Prog Obstet Ginecol*. 2020;63(2):99–122.
26. Carvalho J, Allan L, Chaoui R, Copel J, DeVore G, Hecher K, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound in Obstet Gynecol*. 2013 Mar;41(3):348–59.
27. García C, Torres E, Barrera M, Sierra N, Casillas M, López J, et al. Papel de la resonancia magnética fetal en la valoración de las anomalías prenatales. *Anales de Radiología México*. 2021;20(2):85–95.
28. Fonseca R. Malformaciones congénitas: Nuevos desafíos para la Salud Pública. *Pediatr (Asunción)*. 2018;45(1):5–7.
29. Giraldo E, Jaimes I. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. *MedUNAB*. 2022 Sep 27;25(2):193–216.
30. Vargas P, Mergudich T, Martinovic C, Córdova V, Valdés R, Luna D, et al. Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2020;85(4):358–65.
31. Vázquez V, Torres C, Díaz A, Torres G, Díaz D, de la Rosa R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. *Medisur*. 2013;12(1):42–50.

32. Calderón A, Rojas M, Dehesa E. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta Pediatr Mex.* 2017;38(6):363–70.