



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA**

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

**FRECUENCIA DE ANOMALIAS CONGENITAS EN EL SERVICIO DE ESTIMULACIÓN TEMPRANA DEL
HOSPITAL REGIONAL GENERAL IGNACIO ZARAGOZA EN EL PERIODO 2011-2015**

**TESIS
QUE PARA OBTENER POR EL GRADO DE
P E D I A T R A**

**P R E S E N T A
THALIA ALEJANDRA ARCOS ESCOBAR**

**DIRECTOR DE TESIS
DRA. SILVIA TORRES LIRA.**

HOSPITAL "REGIONAL GENERAL IGNACIO ZARAGOZA", CIUDAD DE MEXICO, 2016.



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.

INFORMACIÓN GENERAL

1. DEFINICIÓN DEL PROBLEMA. Planteamiento del tema de estudio y descripción clara de lo que se propone conocer, probar o resolver mediante la investigación

En México, la transición epidemiológica ha ocasionado que los padecimientos no transmisibles sean las principales causas de morbi-mortalidad. Alrededor del 2% de los neonatos cursan con alguna malformación importante con graves consecuencias físicas, sociales y económicas para las familias y el sistema de salud. Se han elaborado programas que pretenden abatir la marginación y el rezago que enfrentan los grupos sociales vulnerables para proveer igualdad en las oportunidades que les permitan desarrollarse con independencia y plenitud. Una de las estrategias para lograr este objetivo es garantizar la disponibilidad de los instrumentos para realizar el diagnóstico temprano, canalizar oportunamente a las personas con discapacidad a los servicios de estimulación temprana y rehabilitación y contar con personal capacitado.

Por ello es necesario contar con estadísticas confiables, que permitan tomar decisiones en base a las necesidades propias de cada institución, de esta manera llevar a cabo la planeación, el destino de los recursos y la capacitación del personal de salud acorde a los casos que así más lo requieran, por ello se plantea la siguiente pregunta:

¿Cuáles son las anomalías congénitas más frecuentes en el Hospital Regional General Ignacio Zaragoza atendidas en el servicio de Neuroestimulación?

2. ANTECEDENTES. Breve exposición del desarrollo histórico del problema y del estado actual del conocimiento empírico y científico en la materia, así como de otros datos que apoyen y fundamenten la investigación, debiéndose anexar las referencias bibliográficas

HISTORIA

La identificación de anomalías congénitas en la medicina prehistórica se identificaba a través de la observación de los restos óseos. Fue a partir de las malformaciones congénitas reportadas por el uso de la talidomida (1959-1961) que se inició el desarrollo de sistemas de detección de malformaciones congénitas. En los últimos 50 años, la transición epidemiológica ha ocasionado en México cambios importantes en esta materia, al grado que los padecimientos no transmisibles han sustituido a los transmisibles como las principales causas de morbi-mortalidad. Alrededor del 2% de los neonatos cursan con alguna malformación importante con daño funcional y/o estético directo. Actualmente son consideradas un importante problema de salud pública dada las graves consecuencias sociales y económicas que conlleva su ocurrencia en nuestro sistema de salud.

El 2 de septiembre de 1990 entró en vigor la Convención sobre los Derechos del Niño, que contiene una serie de normas jurídicas internacionales para la protección y el bienestar de los menores. Sus principios generales comprenden la no discriminación, participación, supervivencia y el desarrollo, entre otros. La convención reconoce el derecho de los niños para desarrollarse hasta alcanzar el máximo de sus potencialidades. A partir de la Convención sobre los Derechos del Niño y con apoyo del Banco Mundial (BM), en 2002 se emprendieron los llamados proyectos de Desarrollo Infantil Temprano, que incluían manuales con lineamientos para su implementación en varios países de América Latina y el Caribe. Se han elaborado programas que favorecen el desarrollo infantil y que promueven su evaluación; sin embargo, en muy pocos países de América Latina se ha evaluado el neurodesarrollo.

En México, como en el resto de América Latina, existen lineamientos para vigilar el desarrollo infantil y para capacitar a los promotores de salud, sin embargo no existen estadísticas epidemiológicas sobre la vigilancia que llevan a cabo en esta población. Los datos oficiales disponibles son ambiguos y no aportan información en torno al neurodesarrollo. El Plan Nacional de Desarrollo 2007-2012, en el apartado 3.6, Grupos Vulnerables, incluye a las personas con alguna discapacidad, propone: "Abatir la marginación y el rezago que enfrentan los grupos sociales vulnerables para proveer igualdad en las oportunidades que les permitan desarrollarse con independencia y plenitud". Una de las estrategias para lograr este objetivo es garantizar la disponibilidad de los instrumentos y el personal necesarios para realizar un diagnóstico temprano y canalizar oportunamente a las personas con discapacidad a los servicios de estimulación temprana y rehabilitación. La Secretaría de Salud en sus Lineamientos Técnicos de Estimulación Temprana promueve la capacitación del personal de la salud, así como la determinación del desarrollo infantil por medio de la Guía Técnica para la evaluación rápida del desarrollo y de la prueba de

desarrollo de Denver (Secretaría de Salud, 2002). *14

En noviembre de 1979 inician función el Hospital Regional General Ignacio Zaragoza perteneciente al ISSSTE, ubicado en la delegación Iztapalapa del Distrito Federal, integrando a la población de ciudad Nezahualcoyotl, Chimalhuacán, Valle de Chalco, Texcoco y Ecatepec el cual se enfoca en atención de tercer nivel, entre sus servicios de mayor demanda a nivel consulta y hospitalización se encuentra el de Pediatría conformado por las subespecialidades de hospitalización: medicina interna pediátrica, unidad de cuidados especiales, neonatología en la cual se incluye a partir de julio del 2007 la clínica de “Neurodesarrollo” la cual tiene la finalidad el seguimiento de niños con riesgo neurológico, brindando atención al desarrollo y crecimiento de las capacidades motoras, intelectuales, emocionales, sensoriales y sociales de niños con padecimientos de alto riesgo menores de 2 años, encontrándose entre ellos niños con anomalías congénitas, motivo de este estudio, las cuales han ido en aumento de acuerdo a nuestro registro de pacientes, mismas que condicionan una alta demanda en nuestro servicio en cuanto a personal e insumos. *11

DEFINICIÓN.

Los Defectos al Nacimiento son un conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o el funcionamiento de las y los recién nacidos, que incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo que interfiera en la correcta adaptación del individuo al medio extrauterino en los aspectos biológicos, psíquicos y sociales y que sean capaces o no de ocasionar la muerte o la discapacidad para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones, en alguna etapa del ciclo vital. *1

El neurodesarrollo infantil óptimo constituye una condición indispensable para que el ser humano alcance su plena capacidad cerebral en la edad adulta. Los estudios han demostrado que un desarrollo cerebral deficiente en las primeras etapas de la vida puede ocasionar importantes problemas de salud, de rendimiento escolar y de comportamiento. El retraso en el neurodesarrollo disminuye la capacidad funcional de aprendizaje, de socialización y de trabajo; además, obstaculiza la evolución intelectual, la productividad del individuo, y, por lo tanto, su desarrollo personal.

EPIDEMIOLOGIA

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud las anomalías congénitas o defectos al nacimiento son causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad en muchos países, y una causa principal de atención a la salud de niños sobrevivientes. Afectan uno de cada 33 lactantes y causan 3.2 millones de discapacidades al año creando gran impacto en las familias y el sistema de salud, supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad. En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. 6*

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) fue creado por el Dr. Eduardo Castilla “como un programa de investigación clínica y epidemiológica de los factores de riesgo de la etiología de las anomalías congénitas en hospitales Latino Americanos usando una metodología caso-control”. Comenzó a operar en 1967 como una investigación limitada a la ciudad de Buenos Aires, Argentina, y gradualmente se expandió hasta integrar a 10 países de América del Sur. La función principal del ECLAMC es la vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas con el fin de registrar cualquier aumento brusco de la frecuencia de alguna malformación que podría estar indicando la presencia de algún teratógeno nuevo. La red de hospitales del ECLAMC examina alrededor de 200,000 nacimientos cada año. Todas las malformaciones mayores y menores son reportadas de neonatos nacidos vivos o muertos con un peso superior a 500 gramos de acuerdo a un manual operacional.*16

En 1978 se inició el Registro y Vigilancia de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE) en México, la información se obtiene de 21 hospitales en 11 ciudades de México y cubre aproximadamente 3.5% de los nacimientos anuales en el país. En México se han realizado varios estudios con la finalidad de determinar la prevalencia de malformaciones congénitas determinándose en el Distrito Federal una incidencia de 1.2% de malformaciones congénitas mayores y 2.1% de malformaciones congénitas menores en 3,283 nacidos vivos, con una incidencia de 2.6% en 12,659 nacidos vivos, y de 8.7% en 208 muertes fetales. *15

CLASIFICACIÓN.

Hay una amplia variedad clínica de defectos congénitos que se clasifican en:

- Anormalidades mayores: defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida, habitualmente con un impacto médico, quirúrgico y psicológico.
- Anormalidades menores: alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico

La clasificación de los defectos congénitos mayores se basa en el tiempo morfogénico en que se producen:

- 1) **Malformación:** se produce durante el periodo de embriogénesis, abarca desde la ausencia completa de la estructura afectada o la constitución de una forma incompleta, siendo resultado de un defecto estructural que produce una anomalía intrínseca en el proceso del desarrollo estructural o por inadecuada conformación de uno o más procesos embriológicos. Su mecanismo es desconocido, teniendo una prevalencia del 94% de las anomalías.
- 2) **Disrupción:** defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de un área corporal, producido por la ruptura o interferencia del proceso de desarrollo normal de un tejido, ocurre durante o después del periodo de la organogénesis, por lo tanto hay un agente externo o extrínseco que causa daño o la destrucción en determinada zona del tejido, causando ruptura o desorganización tisular y un defecto estructural. Puede ser ocasionado por fuerzas mecánicas, compromiso isquémico, de origen infeccioso o uso de medicamentos o sustancias químicas. Su prevalencia es del 4% de las anomalías congénitas.
- 3) **Deformación:** anomalía ocasionada por la acción de fuerzas mecánicas aberrantes que distorsionan las estructuras de los tejidos normales produciendo alteraciones de la forma o posición de un segmento corporal, sucede durante la fenogénesis durante el periodo fetal y suele afectar a los tejidos musculoesqueléticos. Los mecanismos suelen ocurrir después de la semana 10 del desarrollo fetal. Los factores que pueden condicionar deformación son: anomalías uterinas, embarazo múltiple, escasez de líquido amniótico y anomalías neurológicas intrínsecas que impidan el movimiento articular y muscular del bebe. Su prevalencia es del 25 de todas las anomalías congénitas. *5

Otros tipos de defectos derivados de los anteriores son:

- Secuencia. Patrón de defectos múltiples derivados de malformaciones, deformidades y disrupciones.
- Síndrome. Conjunto de anomalías múltiples y relacionadas patogenéticamente.
- Asociación. Dos o más defectos no debidos al azar o a un síndrome.

CAUSAS

1) AMBIENTALES

Se define a un teratógeno como un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión y se restringe sólo a los factores ambientales. La susceptibilidad de un embrión frente a distintos teratógenos depende de:

- a. El genotipo y del modo con que éste interactúa con los factores ambientales.
- b. La etapa del desarrollo alcanzada en el momento en que actúa el teratógeno
- c. La dosis administrada.

El período más sensible ante los teratógenos se extiende entre la tercera y la octava semana de edad post-fecundación y se debe a que es la etapa donde se están formando la mayoría de los órganos y sistemas. Después de la octava semana existe una menor sensibilidad a los teratógenos, y pueden presentarse malformaciones menores.

TERATÓGENOS HUMANOS CONOCIDOS *3

SUSTANCIAS

METOTREXATO, HORMONAS ANDROGENICAS, BISULFANO, CLOROBIFENILOS, COCAINA, CICLOFOSFAMIDA, DIETILESTIBESTROL, YODURO, LITIPO, FENITOINA, PROPILTURACILO, TETRACICLINA, AC VALPROICO, WARFARINA,

METALES PESADOS

PLOMO, MERCURIO

INFECCIONES UTERINAS

CMV, HERPES SIMPLE, RUBEOLA, SIFILIS, TOXOPLASMOSIS, VARICELA, VIRUS DE ENCEFALITIS EQUINA VENEZOLANA.

AFECCIONES MATERNAS

ALCOHOLISMO, ENFERMEDAD DE GRAVES, DIABETES MELLITUS INSULINODEPENDIENTE, FENILCETONURIA MATERNA, MIASTENIA GRVAE, DISTROFIA MIOTÓNICA, LUPUES ERITEMATOSO SISTEMICO.

RADIACIONES

RADIOTERAPIA

OTRAS EXPOSICIONES

VAPORES DE GASOLINA, CALOR, HIPOXIA, TABAQUISMO MATERNO

2) GENÉTICAS

La genética de las malformaciones ha sido difícil de establecer, principalmente porque la mayor parte de ellas se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas, que en muchos casos aparentemente no están relacionadas y que son variables para los individuos afectados. Los estudios indican que frecuentemente, en la determinación genética de las malformaciones intervienen varios genes y las interacciones de éstos con el ambiente. Las anomalías cromosómicas contribuyen de una forma importante a la morbilidad y mortalidad, y muchas de ellas permiten la supervivencia causan un retraso el desarrollo psicomotor y retraso mental. Las alteraciones cromosómicas se pueden dividir en numéricas y estructurales.

Alteraciones numéricas:

- Poliploidías: se refieren al aumento en la cantidad de cromosomas en múltiplo de 23 y se conocen como triploidías y tetraploidías.
- Aneuploidías se refieren al aumento o disminución en la cantidad de cromosomas no múltiplo de 23. La presencia de un cromosoma extra se conoce como trisomía, las más comunes y aquellas que son causantes de importantes anomalías congénitas son las trisomías de los cromosomas 21, 18 y 13. *10

FACTORES DE RIESGO ESPECIFICOS PARA DEFECTOS AL NACIMIENTO *1

SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	HIPERTERMIA MATERNA, SNDROME ANTIFOSFOLIPIDO, ANTECEDENTES DE HIPERHOMOCISTINEMIA
CARDIOVASCULARES	ANTECEDENTES DE HIPOXIA- ASFIXIA
CROMOSOMOPATÍAS	MADRE DE 35 AÑOS O MÁS

<p>SENSORIALES</p>	<p>AUDICIÓN: MALFORMACIONES O ESTIGMAS CRANEOFACIALES, ANTECEDENTES FAMILIARES DE HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL HEREDITARIA, SINDROMES ASOCIADOS A HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL, HIPERBILIRRUBINEMIA QUE REQUIERA EXANGUINOTRANSFUSION, CITOMEGALOVIRUS CONGÉNITO, APGAR MENOR O IGUAL A 6 AL MINUTO O MENOR DE 3 A LOS 5 MIN DE NACIMIENTO, PREMATURIDAD, PESO AL NACER MENOR DE 1500 GR, MENINGITIS Y ESTANCIA EN UCIN MAS DE 5 DIAS.</p> <p>VISIÓN: MALFORMACIONES DEL GLOBO OCULAR, ALTERACION EN LA MOVILIDAD OCULAR, PRESENCIA DE CATARATAS, ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO, PREMATURIDAD Y SINDROMES O ANOMALÍAS CRANEOFACIALES.</p>
<p>HIPOXIA/ASFIXIA NEONATAL</p>	<p>DESproporción cefalopelvica, macrosomía, preeclamsia/ eclamsia, abrupto placentario, placenta previa, prolapsos o procúbito de cordón, anemia materna, fiebre materna, ruptura prematura de membranas, hemorragia ante o intraparto, partos múltiples, antecedentes de muerte fetal o neonatal por hipoxia o asfixia. Falta de control prenatal, restricción en el crecimiento intrauterino, edad gestacional menor de 37 semanas.</p>

Se encuentran entre las anomalías de mayor frecuencia observadas en el servicio de Neuroestimulación del servicio de pediatría en el Hospital Regional General Ignacio Zaragoza:

1) SÍNDROME DE DOWN

Anomalía cromosómica en donde se tienen tres copias del cromosoma 21, la copia adicional del cromosoma 21 es la causa directa. Tiene una prevalencia estimada de 1 en 660 recién nacidos. Presenta la más alta frecuencia de alteraciones genéticas en nacidos vivos y constituye la causa genética más común de retraso mental. Puede darse de tres formas:

- Ausencia de disyunción meiótica
- Translocación.
- Mosaicismo

Clínicamente presenta una serie de características: braquicefalia, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, epicanto, manchas de Brushfield, orejas displásicas, puente nasal deprimido, paladar estrecho, cuello corto, piel de nuca redundante, hiperflexibilidad, manos anchas, braquidactilia y pliegue palmar transversal. La principal característica es el retraso mental y cardiopatías congénitas hasta en el 50% de los casos. *7

2) MALFORMACIONES CONGENITAS CARDIACAS

Anomalía estructural evidente del corazón o de los grandes vasos intratorácicos con una repercusión real o potencial. Entre todas las malformaciones congénitas que se pueden manifestar en el período prenatal, las que afectan al corazón son las que se presentan con más frecuencia. Las anomalías cromosómicas se asocian en un 50-80% de los casos a defectos congénitos del corazón, por ejemplo trisomías 21, 18, 13 o el síndrome de Turner.

Se desconoce la prevalencia real de las cardiopatías congénitas en nuestro país, se considera un promedio de 8 por 1,000 nacidos vivos, llegando a inferir que cada año nacen alrededor de 18 mil a 21 mil niños con algún tipo de malformación cardíaca. Su frecuencia al nacimiento es entre 5-7 veces mayor que las anomalías cromosómicas y entre 3-4 veces más frecuentes que los de del tubo neural. *8

Los grupos de riesgo para las cardiopatías congénitas son: antecedentes familiares de cardiopatía congénita;

enfermedad gestacional: diabetes, lupus, exposición a teratógenos o fármacos; afección fetal: crecimiento intrauterino retardado, oligoamnios y polihidramnios. Pueden hacerse sintomáticas en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad adulta, un tercio de los niños que nacen con cardiopatía congénita desarrollan síntomas en los primeros días de vida extrauterina. Las cardiopatías congénitas en niños mayores de 5 años adolescentes y adultos se manifiestan con: cianosis universal, insuficiencia Cardíaca, síncope cardiogénico, palpitaciones, soplos cardíacos en pacientes asintomáticos. En escolares y adolescentes las cardiopatías congénitas no cianógenas se manifiestan principalmente por insuficiencia cardíaca congestiva y estatura menor a la esperada en función de la edad. *9

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de los defectos al nacimiento, se debe realizar en establecimientos de atención médica multi e interdisciplinarias, por personal médico especializado, con base en los antecedentes, hallazgos clínicos y pruebas diagnósticas disponibles, según la etapa del desarrollo fetal o neonatal en que se encuentre, se deben sospechar cuando durante el control prenatal se encuentren:

- Alteraciones en la cantidad y características celulares del líquido amniótico
- Morfología y/o morfometría fetal alterada;
- Restricción o aceleración del crecimiento fetal.
- Alfafetoproteína sérica elevada o muy disminuida en las semanas 15 a 20 de gestación;
- Translucencia nucal de 2.5 milímetros o más por ultrasonido abdominal, entre las semanas 11 a 13.6; o pliegue nucal mayor de 5 milímetros entre la semana 18 y 22 de gestación por ultrasonido abdominal.
- Acortamiento de huesos tubulares (húmero o fémur), por ultrasonido, en las semanas 15 a 20 de gestación.
- Cardiopatía fetal, por ultrasonido, a partir de la semana 18 de gestación.
- Evidencia por ultrasonido de alteraciones fetales estructurales.
- Doble marcador antes de la semana 12 y triple o cuádruple marcador entre las semanas 15 a 20 de la gestación, y/o
- Triple o cuádruple marcador alterado, entre las semanas 15 a 20 de gestación.

ESTUDIOS ESPECÍFICOS PARA EL DIAGNOSTICO PRENATAL, TAMIZ Y POSNATAL

TIPO DE DEFECTO	DIAGNOSTICO PRENATAL Y/O ESTUDIOS DE TAMIZ	DIAGNOSTICO POSNATAL
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	ULTRASONIDO ESTRUCTURAL A PARTIR DE LA SEMANA 18	TAC, RM
CRANEOFACIALES	USG ESTRUCTURAL A PARTIR DE LA SEMANA 18	RX DE CRANEO (ANTEROPSTERIOR, LATERAL Y TAWN)
CARDIOVASCULARES	USG ESTRUCTURAL A PARTIR DE LA SEMANA 18	RX DE TORAX, ELECTROCARDIOGRAMA, ECOCARDIOGRAMA, RM, TAC, CATETERISMO CARDIACO
OSTEOMUSCULARES	USG ESTRUCTURAL A PARTIR DE LA SEMANA 18	RADIOGRAFIA, ENZIMAS MUSCULARES, ELECTROMIOGRAFÍA, BIOPSIA MUSCULAR
GENITOURINARIOS	USG ESTRUCTURAL A LA SEMANA 20 Y 32	USG POSNATAL: DIA 7 O 15, URETROCISTOGRAFIA
GASTROINTESTINALES	USG ESTRUCTURAL EN LA SEMANA 12 Y 16	RX DE ANDOMEN Y TORAXUSG DE VIAS URINARIAS PARA MALFORMACIONES ASOCIADAS.
SDEFECTOS DE PARED ABDOMINAL, Y HERNIAS CONGÉNITAS	USG ESTRUCTURAL SEMANAL 12 Y 16	RX TORACOABDOMINAL, COLON POR ENEMA.
METABÓLICOS	TAMIZ METABÓLICO NEONATAL	PERFIL TIROIDEO, USG TIROIDEO, GAMAGRAMA TIROIDEO, PERFIL ESTEROIDEO SUPRARRENAL, CUANTIFICACIÓN DE GALACTOSA, AMINOÁCIDOS Y BIOTINODASA.
DEFECTOS DE DIFERENCIACIÓN SEXUAL	AMNIOCENTESIS (DETERMINACIÓN HORMONAL, CARIOTIPO FETAL), TAMIZ METABÓLICO NEONATAL.	CARIOTIPOM, ULTRASONIDO, GENITOGRAMA, PRUEBAS DE ESTIMULACIÓN DE ESTEROIDOGÉNESIS GONADAL.
CROMOSOPATIAS		
SENSORIALES	TAMIZ AUDITIVO NEONATAL, TAMIZ PARA RETINOPATÍA DEL PREMATURO	POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS DEL TALLO CEREBRAL, TAMIZ PARA RETINOPATÍA DEL PREMATURO. OFTALMOSCOPIA DIRECTA P INDIRECTA, FUNDOSCOPIA, GONIOSCOPIA, ULTRASONIDO, TAC, RM.
INFECCIONES PERINATALES	SEROLOGIA TORCH AMPLIADO, PARVOVIRUS B19, VDRL, PRUEBAS RAPIDAS	INMUNIFLUORESCENCIA PARA SÍFILIS, CARGA VIRAL PARA VIH

3. JUSTIFICACIÓN. Argumentación de la relevancia de las conclusiones que se esperan de la investigación y su viabilidad y comentarios sobre los resultados esperados y su factibilidad de aplicación en el corto, mediano y largo plazo

Las anomalías congénitas juegan un papel muy importante en la morbilidad y mortalidad infantil por su considerable frecuencia y repercusiones psicosociales, funcionales, estéticas y económicas. Se ha reportado que el 20% de las muertes que ocurren en el primer año de vida se presentan en niños con malformaciones congénitas, considerando actualmente a estas enfermedades un problema de salud pública. En la actualidad se han elaborado programas que pretenden abatir la marginación y el rezago que enfrentan estos pacientes, con el fin de proveer igualdad de oportunidades que les permitan desarrollarse con independencia y plenitud. Una de las estrategias para lograr este objetivo es garantizar la disponibilidad de los instrumentos y el personal necesarios para realizar diagnóstico temprano y canalizar oportunamente a los servicios de estimulación temprana y rehabilitación.

En el Hospital Regional General Ignacio Zaragoza, el área de la pediatría a promovido la detección, manejo, orientación y rehabilitación de niños con malformaciones congénitas a través de un equipo multidisciplinario. Específicamente, el servicio de Estimulación Temprana brinda atención especializada a estos pacientes con el fin de lograr la máxima recuperación y reinserción al entorno social, ya que como es bien sabido, mientras más pronto se realice la rehabilitación, la recuperación y el pronóstico serán más favorables.

Como se mencionó previamente, el perfil epidemiológico sufre cambios, se modifica continuamente la frecuencia, tipo y severidad de dichas anomalías; por ello resulta imperante realizar investigación epidemiológica con el fin de establecer la frecuencia de anomalías congénitas en nuestra región, específicamente en nuestra institución, y con ello, a corto y mediano plazo establecer las necesidades más apremiantes en lo referente a la atención de estos niños. Con ésta información la institución puede destinar recursos de manera dirigida, privilegiar la capacitación del personal de salud para el tipo específico de patologías a las que se enfrentarán frecuentemente, prever la corrección quirúrgica especializada, crear programas específicos de detección y vigilancia epidemiológica, brindar orientación a los padres sobre las posibles complicaciones y actividades específicas de cada grupo de anomalía que favorezcan un mejor neurodesarrollo, evitando en la medida de lo posible las repercusiones económicas para las familias, disminución en el número de visitas a las áreas de urgencias y hospitalización por complicaciones, reducción en el consumo de los recursos hospitalarios, disminuir la morbimortalidad, pero sobre todo, procurar una mejor calidad de vida para estos niños.

4. HIPÓTESIS. En los casos que corresponda, debe formularse una o varias suposiciones que establezcan relaciones entre hechos ya comprobados y que se acepten tentativamente para deducir otros que se espera que ocurran, por lo que deben especificarse las consecuencias verificables que se comprobarán a través de la investigación

Las cromosomopatías, en especial el Síndrome de Down, son las anomalías congénitas que se observarán con mayor frecuencia en el servicio de estimulación temprana.

5. OBJETIVO GENERAL. Descripción del propósito global que se espera lograr durante el período total definido para la ejecución del proyecto, el cual debe ser desglosado en la presentación de los objetivos específicos

Identificar la frecuencia y tipo de anomalías congénitas presentes en la población pediátrica del Hospital Regional General Ignacio Zaragoza que son atendidas en el servicio de Estimulación temprana en el periodo comprendido 2011-2015.

6. OBJETIVOS ESPECÍFICOS. Descripción de las metas por alcanzar en períodos determinados y que constituyen los logros directos y evaluables del estudio

- Determinar el diagnóstico de anomalías congénitas que se presentaron en el servicio de pediatría atendidos en el servicio de Estimulación Temprana del Hospital Regional General Ignacio Zaragoza en el periodo comprendido de enero de 2011 a diciembre de 2015.

- Establecer la frecuencia de anomalías congénitas que se presentaron el servicio de pediatría atendidos en el servicio de Estimulación Temprana del Hospital Regional General Ignacio Zaragoza en el periodo comprendido de enero de 2011 a diciembre de 2015.
- Establecer el número de sesiones en el servicio de Estimulación Temprana a las cuales acudieron los niños con anomalías congénitas en el periodo comprendido de enero de 2011 a diciembre de 2015.

7. DISEÑO

7.1 Tamaño de la muestra. Cuando no es posible estudiar todo el universo, es necesario diseñar una muestra representativa sobre la que se harán inferencias, especificando el número de sujetos a estudiar

La población de estudio estará constituida por todos los casos de niños menores de 5 años que presentarán anomalías congénitas y que fueron atendidos en el servicio de Estimulación Temprana en el periodo comprendido de enero de 2011 a diciembre de 2015.

7.2 Definición de las unidades de observación. Especificación del elemento típico del que se obtendrá la información sobre cada una de las variables que se están estudiando y sus características

EXPEDIENTE CLÍNICO: se obtendrán los datos de las variables a evaluar a partir de los registros realizados en el expediente de los pacientes tratados en el servicio de Estimulación temprana del Hospital Regional General Ignacio Zaragoza comprendidos en el periodo 2011-2015.

7.3 Definición del grupo control. En caso de estudios que requieren comparación entre grupos con igualdad de características excepto la variable en estudio, es necesario integrar un grupo control que puede o no recibir intervención, según se considere conveniente

No aplica

7.4 Criterios de inclusión. Definición de las características que necesariamente deberán tener los elementos en estudio

- Pacientes con diagnóstico clínico de anomalía congénita que fueron tratados dentro del servicio de Estimulación temprana dentro del periodo 2011-2015.
- Pacientes quienes se firmó el asentimiento por parte de los padres para inicio de tratamiento.

7.5 Criterios de exclusión. Definición de las características cuya existencia obligue a no incluir un sujeto como elemento de estudio

- Sujetos con anomalía congénita observados en el servicio de pediatría en el área de hospitalización que no fueron enviados a la consulta de estimulación temprana.
- Niños con diagnóstico de anomalías congénitas que no entraron al servicio en el periodo de tiempo establecido, 2011-2015.
- Todos los pacientes del servicio de Neurodesarrollo con diagnóstico de malformación mayor que no le permitió realizar actividades incluidas en la terapia de estimulación temprana por impedimentos físicos.

7.6 Criterios de eliminación. Definición de las características que presenten los sujetos de estudio durante el desarrollo del mismo y que obliguen a prescindir de ellos

- Expedientes incompletos
- Expedientes que tengan información contradictoria o errónea.

7.7 Definición de variables y unidades de medida. Especificación de las características o atributos de los

elementos en estudio que deben tomarse en consideración para cumplir los objetivos de la investigación, determinando los datos a recolectar, así como las unidades de medida y las escalas de clasificación en que se medirán y agruparán los datos para registrarlos

Variables independientes: sexo, edad gestacional, peso, Apgar.

Variable dependiente: anomalía congénita, estimulación temprana.

OPERALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLES INDEPENDIENTES	DEFINICION	OPERACIONALIZACIÓN	MEDICIÓN
SEXO	CARACTERISTICAS FENOTÍPICAS DEL RECIEN NACIDO	RECONOCIMEINTO DEL SEXO A LA EXPLORACIÓN FÍSICA: MASCULINO-FEMENINO	CUALITATIVA NOMINAL
EDAD GESTACIONAL	PERIODO TRANSCURRIDO DESDE EL PRIMER DÍA DE LA ÚLTIMA MENSTRUACIÓN NORMAL EN UNA MUJER CON CICLOS MENSTRUALES REGULARES, SIN USO DE ANTICONCEPTIVOS HORMONALES; CON FECHA DE ÚLTIMA MENSTRUACIÓN CONFIABLE, HASTA EL NACIMIENTO O HASTA EL EVENTO GESTACIONAL EN ESTUDIO	OBTENIDA POR METODO DE CAPURRO	CUANTITATIVA DISCRETA
PESO	PESO AL NACIMIENTO	KILOGRAMOS- GRAMOS	CUANTITATIVA-DISCRETA
APGAR	EVALUACIÓN DE CONDICION FÍSICA DEL RECIEN NACIDO AL NACIMEINTO	MÉTODO DE APGAR 1 MINUTO Y A LOS 5 MINUTOS DEL NACIMIENTO	CUANTITATIVA DISCRETA
VARIABLES DEPENDIENTES			
ANOMALIA CONGÉNITA	ANOMALÍA DEL DESARROLLO MORFOLÓGICO, ESTRUCTURAL, FUNCIONAL O MOLECULAR QUE ESTÉ EN UN NIÑO RECIÉN NACIDO, SEA EXTERNA O INTERNA, FAMILIAR O ESPORÁDICA, HEREDITARIA O NO, ÚNICA O MÚLTIPLE, QUE RESULTA DE UNA EMBRIOGÉNESIS DEFECTUOSA	ALTERACIÓN MORFOLÓGICA EVIDENTE CLÍNICAMENTE YA SEA MAYOR O MENOR	CUALITATIVA NOMINAL
NEURODESARROLLO	PROCEDIMIENTO TERAPÉUTICO QUE	PRUEBA DE EVALUACIÓN DEL DESARROLLO	

	PERMITE LA INFANTIL, ESCALA DE INTERVENCIÓN PARA LA DENVER RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS DE MOVIMIENTO, POSTURA, COMUNICACIÓN, Y APRENDIZAJE, A FIN DE CORREGIR O PREVENIR DESVÍOS QUE PUDIERAN PRODUCIRSE POR CAUSAS BIOLÓGICAS Y/ O AMBIENTALES.
--	---

7.8 Selección de las fuentes, métodos, técnicas y procedimientos de recolección de la información. Determinación de dónde y cómo se obtendrá la información y diseño de los formularios que se utilizarán para anotar los datos, debiéndose anexar dichos instrumentos de recolección de datos. En los casos que corresponda, deben especificarse los procedimientos e instrumentos que se utilizarán en la medición, señalando los criterios de validez y controles de calidad

Recolección de datos a partir de información contenida en los expedientes del archivo clínico del Hospital Regional General Ignacio Zaragoza.

Toda la información se recopilará en una base de datos excel, e incluirá las variables descriptivas previamente.

7.9 Prueba piloto. Especificación del programa para la prueba piloto o ensayo que permita detectar fallas o inconsistencias en el diseño de la investigación

No aplica

7.10 Definición del plan de procesamiento y presentación de la información. Especificación de las técnicas y procedimientos para el procesamiento de datos (manual, mecánico o electrónico) y de la forma en que se relacionarán las variables en estudio, seleccionando y diseñando los cuadros y las gráficas que se utilizarán para mostrar la información recolectada, así como especificación de las técnicas para el tratamiento estadístico de los datos

Los datos se analizarán a través de medidas de tendencia central y medidas de dispersión calculadas en office excel.

8. CONSIDERACIONES ÉTICAS. En el diseño de toda investigación que se realice en seres humanos, deberá especificarse la manera en que serán observados los preceptos éticos, incluyendo los elementos adicionales que señalen otras normas técnicas que sobre la materia emita la Secretaría de Salud y disposiciones que establezca el ISSSTE

- Asentimiento informado para iniciar tratamiento en el servicio de Estimulación Temprana.
- Privacidad de datos

9. CONSIDERACIONES DE BIOSEGURIDAD. En el diseño de toda investigación que utilice dispositivos generadores de radiaciones ionizantes y electromagnéticas, isótopos radiactivos, microorganismos patógenos o material biológico que los contenga y otros procedimientos que puedan representar un riesgo para la salud y de toda investigación que implique construcción y manejo de ácidos nucleicos recombinantes, deberán especificarse las implicaciones y medidas de bioseguridad, incluyendo los elementos adicionales que señalen

otras normas técnicas que al efecto emita la Secretaría de Salud y demás disposiciones vigentes en la materia

NO APLICA

10. PROGRAMA DE TRABAJO. Especificación del calendario y flujo de actividades (cronograma), las metas y los responsables en cada una de las etapas de la investigación: recolección de la información o ejecución del experimento, procesamiento de datos, descripción y análisis de datos y elaboración del informe técnico final

- 1) Diseño de investigación
- 2) Elaboración de guía de protocolo de investigación
- 3) Realización de marco teórico
- 4) Recolección de datos
- 5) Presentación de datos
- 6) Conclusiones

11. RECURSOS HUMANOS. Especificación de los nombres, cargos y funciones de cada uno de los recursos humanos que participarán en la investigación, así como el tiempo que dedicarán a las actividades de investigación

Investigador: Dra. Arcos Escobar Thalia Alejandra.

Asesor: Dra. Torres Lira Francisca Silvia.

11.1 RECURSOS MATERIALES. Descripción de los materiales, aparatos y equipos a utilizarse en la investigación

NINGUNO

11.2 RECURSOS FINANCIEROS. Estimación de los recursos financieros internos y externos requeridos para la investigación, desglosados según las normas internas de presupuestación de cada Institución

NO SE UTILIZARON

11.3 DIFUSIÓN. Especificación de los mecanismos de difusión de los productos parciales y finales de la investigación, tales como publicaciones, conferencias, presentación en eventos, etcétera

CARTEL EN XVII ASAMBLEA MEXICANA DE PEDIATRIA 2016.

12. PATROCINADORES. En el caso de haber obtenido un financiamiento especifique (anexar carta compromiso)

Nombre del Fondo	
Nombre del Laboratorio	
Nombre de la Institución u Organismo	

13. AUTORIZACIONES

Del Jefe de Enseñanza e Investigación	
NOMBRE	FIRMA
DR. VILORIA HERRERA VICTOR HUGO	

Del Jefe del Servicio	
NOMBRE	FIRMA
DRA. NERI MORENO MAARIA DEL CARMEN.	

Del Asesor del Protocolo (tesis)	
NOMBRE	FIRMA
DRA. TORRES LIRA SILVIA FRANCISCA	

Del Director de la Unidad	
NOMBRE	FIRMA
DRA. GARCIA HERNANDEZ LUZ VERONICA	

BIBLIOGRAFIA

1. Norma oficial mexicana nom-034-ssa2-2013, para la prevención y control de los defectos al nacimiento.
2. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. *int. j. morphol.*, 30(4):1256-1265, 2012.
3. Manual de Neonatología. Cloherty john p. eichenwald eric c. satrk ann r. lippincott williams & wilkins, 6ª ed.
4. Manual de procedimientos estandarizados para la vigilancia epidemiológica de los defectos del tubo neural, secretaria de salud subsecretaría de prevención y promoción a la salud dirección general adjunta de epidemiología. 2015
5. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Aviña Fierro Jorge Arturo, Tastekin Ayhan, Revista Mexicana de Pediatría, vol 75, Num 2, Mar-Abri. 2008. Pp 71-74.
6. Defectos congénitos, 63ª Asamblea mundial de la salud OMS. 1ro de abril 2010.
7. Sierra Romero Maria del Carmen, Navarrete Hernandez Eduardo, Canún Serrano Sonia, Reyes Pablo Adelmo, Valdés Hernandez Javier. Prevalencia de síndrome de Down en México utilizando certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal en el periodo 2008-2011. Bol Medico Hospital Infantil de Mexico. 2014; 71 (5): 292-297.
8. Problemática de las cardiopatías congénitas en México, Juan Calderón-Colmenero, Jorge Luis Cervantes-Salazar, Pedro José Curi-Curi, Samuel Ramírez-Marroquín. *Departamento Cardiopatías Congénitas. Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez. México, D. F.* 29 de octubre de 2009:
9. Detección de Cardiopatías Congénitas en Niños mayores de 5 años Adolescentes y Adultos, Guía de Practica Clínica. México: Secretaria de Salud; 2009.
10. PAC 3 pediatría. Programa de Actualización continua en pediatría. Malformaciones Congénitas. Garcia Delgado Constanza.
11. ISSSTE lineamientos. Hospital Regional General Ignacio Zaragoza. Servicio de Pediatría. Mexico. 2011: 5-10.
12. Estimulación temprana. Lineamientos técnicos. Secretaria de salud. Mayo 2002.
13. NOM 007-SSA2-2010, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y del recién nacido.
14. Vigilancia epidemiológica del Neurodesarrollo infantil en comunidades marginales de México. Instituto Nacional de ciencias médicas y nutrición Salvador Zubirán. 1ra Ed. Noviembre 2013. Pp 21-27.
15. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México 2009-2010. Navarrete Hernández Eduardo, Canún Serrano Sonia, Reyes Pable Adelmo E. Sierra Romero Maria del Carmen, Valdés Hernández Javier. Hospital Infantil de México 2013; 70(6): 499-505.
16. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América, una visión epidemiológica del ECLAMC del periodo 1995-2008. Revista Médica de Chile 2011; 139: 72-78.