

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD DE MEDICINA
ESCUELA DE MEDICINA**



Título
**PERFIL EPIDEMIOLOGICO Y CORRELACION CLINICO-
ULTRASONOGRAFICA DE LAS PACIENTES QUE VERIFICAN PARTO DE
RECIEN NACIDOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS EN EL
HOSPITAL NACIONAL DE LA MUJER EN EL PERIODO ENERO-DICIEMBRE
2013.**

Informe Final Presentado por:

Dr. Erick Alejandro Hernández Prudencio

Para optar al título de Especialista en:

Ginecología y Obstetricia

Asesor:

Dra. Elías de Buendía

San Salvador, Junio del 2016.

INDICE

RESUMEN.....	1
INTRODUCCION.....	2-3
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	4
ANTECEDENTES.....	5-6
JUSTIFICACION.....	7
MARCO TEORICO.....	8-24
OBJETIVO GENERAL Y ESPECIFICOS.....	25
METODOLOGIA DE INVESTIGACION.....	26-27
MECANISMO DE RESGUARDO DE INFORMACION.....	28
OPERACIONALIZACION DE VARIABLES.....	29-33
ANEXOS.....	34-37
PRESUPUESTO.....	38
BIBLIOGRAFIA.....	39-40

RESUMEN

Las anomalías congénitas (también llamadas defectos de nacimiento) afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos en el mundo fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas.

Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas aisladas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.

Pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.

Es posible prevenir o tratar muchas anomalías congénitas; para ello son fundamentales una ingesta suficiente de ácido fólico, la vacunación y cuidados prenatales adecuados. Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas, la exposición materna a pesticidas, fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis de radiación aumentan el riesgo de que los niños nazcan con anomalías congénitas.

En el presente trabajo se estudiaron a las pacientes que asistieron a verificar parto al Hospital Nacional Especializado de Maternidad y los recién nacidos que presentan una malformación congénita que en total suman 230 casos. Los cuales se incluirán en su totalidad.

Se estudiaron a las usuarias que cumplan criterios de inclusión en los servicios de partos, puerperio y cirugía obstétrica y mediante la revisión de expedientes clínicos se indagó las condiciones y los factores relacionados de las usuarias que dieron a luz a recién nacidos con anomalía congénita.

El estudio trata de una investigación cuantitativa de tipo descriptiva retrospectivo de corte transversal.

ANTECEDENTES

Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos en el mundo fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas

En los últimos años ha habido una mejoría de los indicadores de salud en el país. Según FESAL 2003-2008 la tasa global de fecundidad es de 2.5 hijos nacidos vivos por mujer. La atención a la paciente embarazada cubre un total de 78.3% de mujeres que acuden a 5 o más controles prenatales.

En el Hospital de Nacional de la mujer para el año 2012 nacieron 226 niños con malformaciones congénitas, con una tasa de letalidad de 13.72 y una tasa de mortalidad de 0.5.

Para el año 2013 nacieron 230 niños con malformaciones congénitas, con una tasa de letalidad 12.17 y una tasa de mortalidad de 0.4.

Las anomalías congénitas (AC) son un grupo heterogéneo de patologías que en conjunto tienen un impacto importante en la morbimortalidad infantil. Las malformaciones congénitas se consideran una de las primeras cinco causas de mortalidad en recién nacidos, en El Salvador y específicamente en el Hospital Nacional de la mujer existe pocos estudios que abonen a dicha temática. Únicamente se cuenta con las estadísticas del Hospital. Lo que conduce a la realización exhaustiva de un estudio que correlacione la clínica con lo ultrasonográfico.

La detección temprana para evitar sus graves desenlaces se convierte en una herramienta fundamental en el manejo de estas entidades e impacta directamente en las tasas de mortalidad infantil en menores de un año y en la discapacidad de las poblaciones, Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico. Las anomalías congénitas constituyen una de las primeras cinco causas de mortalidad neonatal en El Salvador.

La interrelación entre los factores genéticos y ambientales se considera causante de estas malformaciones.

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según autores y países. En los países más desarrollados la incidencia es menor. En las poblaciones más pobres la incidencia es mayor.

MARCO TEORICO

ASPECTOS GENERALES

Las anomalías congénitas incluyen no solo evidentes defectos estructurales, sino también defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares. Las anomalías mayores comprometen la función y la aceptabilidad social, las anomalías menores, en cambio, no representan problemas médicos ni cosméticos.

Los defectos al nacer se pueden deber a: 1) malformaciones congénitas que corresponden a defectos de los mecanismos biológicos del desarrollo tales como proliferación, diferenciación, migración celular, apoptosis, inducción, transformaciones epitelio-mesenquimáticas e interacciones tisulares; 2) deformaciones, se utiliza para designar la alteración de la forma o la posición de una estructura que se había formado normalmente, como es el caso de la tortícolis congénita del esternocleidomastoideo (cuello torcido), las deformaciones de los pies, la luxación congénita de cadera y la escoliosis postural congénita; 3) disrupciones, este término se ocupa para indicar la ruptura de un tejido previamente normal, por ejemplo las fisuras faciales atípicas.

Se ha estimado que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos probablemente de orden multifactorial.

CAUSAS AMBIENTALES

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión. Aunque las anomalías génicas y cromosómicas pueden producir malformaciones congénitas, el término teratógeno se restringe sólo a los factores ambientales. La susceptibilidad de un embrión frente a distintos teratógenos depende de los siguientes aspectos:

1. Diferentes especies o razas reaccionan de distinta manera frente a los mismos teratógenos que actúan con la misma potencia. Estas diferencias dependen

entonces de la norma de reacción de los caracteres en análisis, la que está determinada por la constitución genética propia de las distintas razas o especies.

2. La etapa del desarrollo alcanzada en el momento en que actúa el teratógeno. Aunque en ningún período del desarrollo el embrión está libre de ser afectado, existe un período de máxima susceptibilidad que corresponde a la organogénesis. Los órganos más afectados serán aquellos donde la intensidad del desarrollo y de los procesos metabólicos es mayor.

3. La dosis administrada. La forma en que se manifestará la desviación del desarrollo normal aumenta de grado a medida que aumenta la dosis del teratógeno administrado. Las fluctuaciones van desde el no-efecto al nivel letal. Es importante destacar que los efectos de dos agentes teratogénicos administrados juntos se pueden sumar, aunque cuando son administrados por separado pueden no tener efecto alguno.

Hasta el inicio de la década de 1940, se creía que los defectos congénitos eran causados sólo por factores genéticos. Esto cambió cuando en Australia el Dr. Norman McAlister Gregg (Lancaster, 1996) descubrió que el virus de la rubéola que afectaba a las madres durante las primeras semanas de la gestación, provocaba en el embrión un síndrome representado por anomalías tales como cataratas, sordera y defectos cardiovasculares (Carlson, 2009).

Desde la introducción de la ecografía por el escocés Sir Ian Donald, en 1950, para su uso en obstetricia, se ha convertido en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal en todas las etapas de la gestación.

En la práctica moderna, cerca del 85% de las malformaciones pueden reconocerse antes del parto, en relación directa con el entrenamiento del examinador, la resolución del equipo y el tipo de defecto. Esta tasa de detección continúa en aumento en la medida que se perfeccionan otras técnicas de imagenología y aparecen nuevas tecnologías diagnósticas. (18)

Causas y factores de riesgo

No es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de las anomalías congénitas. No obstante, se han identificado algunas de sus causas o factores de riesgo.

Factores socioeconómicos

Aunque puede tratarse de un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países con escasos recursos. Se calcula que aproximadamente un 94% de los defectos de nacimiento graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las madres son más vulnerables a la malnutrición, tanto por macronutrientes como por micronutrientes, y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down. (19)

Factores genéticos

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica por cerca de dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y anomalías congénitas graves en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas. (19)

Infecciones

Las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de defectos de nacimiento en los países de ingresos bajos y medios. (19)

Estado nutricional de la madre

Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural.

Factores ambientales

La exposición materna a pesticidas, fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis

de radiación aumentan el riesgo de que los niños nazcan con anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo.

Desde la introducción de la ecografía por el escocés Sir Ian Donald, en 1950, para su uso en obstetricia, se ha convertido en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal en todas las etapas de la gestación.

En la práctica moderna, cerca del 85% de las malformaciones pueden reconocerse antes del parto, en relación directa con el entrenamiento del examinador, la resolución del equipo y el tipo de defecto. Esta tasa de detección continúa en aumento en la medida que se perfeccionan otras técnicas de imagenología y aparecen nuevas tecnologías diagnósticas. (18)

En cifras aproximadas, las anomalías congénitas (también llamadas defectos de nacimiento) afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas (19).

Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad.

Las malformaciones congénitas ocupan cada día un lugar más importante como causas de enfermedad y muerte en la infancia en la mayoría de los países desarrollados y en algunos en desarrollo. Las malformaciones congénitas representan un problema de salud creciente, algunos estudios las consideran como la tercera causa más frecuente de morbimortalidad infantil. (1)

En los Estados Unidos de América (EUA) las malformaciones congénitas son la principal causa de mortalidad infantil: en 1988 contribuyeron con cerca del 21% del total de muertes infantiles. Se estima que cada año, en los EUA, nacen entre 100 000 y 150 000 niños con algún defecto mayor. (2)

En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, contribuyendo de manera significativa a la morbi-mortalidad infantil. (3)

Los defectos congénitos, además de ser causas de más del 20 % de las muertes en el período de 0 a 4 años, dejan secuelas como invalidez y/o subnormalidad mental o sensorial, con la consiguiente repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad. De ahí la importancia de identificar las personas que padecen enfermedades hereditarias con mayor susceptibilidad genética de producir malformaciones, así como de orientar de forma correcta la aplicación del diagnóstico prenatal. (4)

A partir de Septiembre del año 2000, en la Cumbre del Milenio organizada por las Naciones Unidas, se adquieren compromisos por parte de los países firmantes, en el sentido de reducir la Mortalidad Infantil y Materna entre otras.

Los defectos del tubo neural (DTN) están entre los más comunes de las malformaciones congénitas más serias. Un DTN en el feto es aquél que afecta las estructuras que constituyen el cerebro y la columna vertebral. Los dos tipos más importantes de DTN son anencefalia, es decir, la ausencia parcial o completa del cerebro, con un daño muy extenso que determinará que el niño sea un mortinato o fallezca muy luego después del nacimiento, y la espina bífida, en que hay un cierre incompleto de la columna vertebral, que requiere cirugía para cubrir y prevenir daños subsecuentes. Estos niños pueden evolucionar con hidrocefalia, tener diversos grados de compromiso motor y sensitivo en sus extremidades inferiores y problemas de continencia urinaria y digestiva. Como secuelas pueden presentar trastornos de aprendizaje y, algunos, retraso mental.

Estos defectos ocurren muy temprano, generalmente en el primer mes de desarrollo embrionario, cuando aún el diagnóstico de embarazo puede ser incierto.

Hoy, la prevalencia de defectos del tubo neural es alrededor de 6 en cada 10.000 nacidos vivos en el mundo. Noventa por ciento de los niños con DTN nacen en familias donde esto nunca ha ocurrido antes. Setenta y cinco por ciento de los embarazos afectados termina en aborto o mortinato y sólo 25% de estos niños nace vivo. Se cree que tanto factores genéticos (heredados) como ambientales contribuyen en la etiología de DTN (5).

Los efectos por edad materna son reducidos, y en la mayoría de los estudios que han sido analizados adecuadamente, son mucho menos marcados que los efectos de orden de nacimiento. Una revisión de datos de orden de nacimiento en defectos del tubo neural sugiere que un leve efecto de orden de nacimiento puede ser visto para espina bífida (tamaño del efecto=0,35), pero no para anencefalia, por ello, juntar datos de anencefalia y espina bífida pudiera ser una de las explicaciones para las controversias encontradas en la literatura (6)

Anencefalia

La anencefalia es una malformación causada por un fallo en el cierre del tubo neural, en el desarrollo embrionario del SNC, caracterizada por la inexistencia parcial o total cerebral y de la bóveda craneal. La anencefalia no tiene cura e inevitablemente los recién nacidos fallecen durante el nacimiento o a pocas horas de éste. Un aspecto importante en esta malformación es su detección temprana mediante la ultrasonografía a partir de la doceava semana desde la fecha de última regla (FUR). Si el diagnóstico es positivo para anencefalia, se deben realizar otra serie de estudios para lograr un diagnóstico diferencial, los cuales incluyen estudios ecogenéticos del líquido amniótico, además de los niveles de α -Fetoproteína en sangre materna, la cual generalmente se encuentra aumentada en los diagnósticos positivos. (7)

La anencefalia se presenta en alrededor de 1 de cada 10,000 nacimientos. El número exacto no se conoce, porque en muchos casos de estos embarazos se presenta aborto espontáneo. El hecho de tener un bebé anencefálico aumenta el riesgo de tener otro hijo con anomalías congénitas del tubo neural. (8)

La anencefalia puede presentar una serie de complicaciones durante el embarazo tales como, ruptura prematura de membranas, nacimiento prematuro membranas, hidramnios e inevitable muerte fetal.

Su prevención se ha enfocado a la fortificación y/o suplementación con ácido fólico a las mujeres en edad reproductiva, y específicamente antes de un embarazo y a partir del primer mes de gestación. Porqué sucede esto no se sabe. Las posibles causas incluyen toxinas ambientales y baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo.(8)

Algunos medicamentos anticonvulsivos, como el ácido valproico, se han asociado con un mayor riesgo, al igual que ciertas enfermedades en la madre, como la diabetes. El riesgo puede ser reducido pero no eliminado, asegurando que la madre tiene suficiente ácido fólico en el momento de la concepción. (9)

Hendiduras orofaciales: Labio paladar hendido

Las hendiduras orofaciales son uno de los defectos de nacimientos más comunes en los seres humanos. Estos, pueden ocurrir como parte integral de un complejo síndrome de malformaciones, o bien, como una anomalía aislada. Las fisuras orofaciales no sindrómicas son heterogéneas, con una variación de etiología, y se cree que surgen de una combinación de factores genéticos y ambientales. La forma más comúnmente observada dentro de los casos no sindrómicos es el labio paladar hendido. Frecuentemente tiene una mayor incidencia en asiáticos y poblaciones americanas de origen asiático; un grado intermedio de aparición en las poblaciones caucásicas, y una menor aparición en las poblaciones de africanos y de afroamericanos (10)

La hendidura labial, con o sin hendidura del paladar, es más frecuente en el sexo masculino, mientras que la fisura del paladar aislada se ha observado más frecuentemente en mujeres, a través de varios grupos étnicos. La proporción de acuerdo al sexo varía con la severidad de la fisura, presencia de malformaciones adicionales, número de hermanos afectados en la familia, etnias, origen y posiblemente la edad paterna. (11).

La presencia de la hendidura facial, superficialmente, genera un balance muscular anormal, resultando en una desviación de la mitad del rostro hacia el lado sin lesión. La distorsión nasal incluye la ampliación de la base alar, desplazamiento vertical del ala, narinas asimétricas, desviación del septum nasal. La fisura causa un curso oblicuo en el músculo orbicular de la boca, a lo largo de los bordes de la fisura, desplazando el sistema músculo aponeurótico superficial (SMAS) inferoposteriormente hacia el lado afectado. Los músculos zigomáticos tiran del SMAS y la musculatura periodontal hacia lateral, posterior e inferior; uniéndolos con el septum caudal perdido en el lado de la lesión. Cada uno de estos aspectos, contribuyen a la asimetría característica de dicha malformación (12)

Sin embargo, la fisura labial y del paladar es una malformación complicada y tridimensional.

Incluye distorsión de la piel, la musculatura y las membranas mucosas, y las estructuras esqueléticas subyacentes, tanto huesos como cartílagos, a lo cual se suman, múltiples y severas alteraciones en el procesos de dentición (12)

La clasificación de las fisuras se hace de acuerdo a las estructuras comprometidas: labio, encía, paladar óseo, velo. Las hendiduras pueden ocurrir solamente en el labio (unilateral o bilateral), en el labio y los alveolos, o bien, en el labio y el paladar. Las hendiduras faciales más extensas son vistas en casos como las displasias frontonasales. La hendidura del paladar puede ser solo posterior, unilateral o bilateral. La hendidura de la submucosa también puede estar presente y ser diagnosticada mucho después. En los niños diagnosticados con fisura del labio y/o paladar, el estudio genético es fundamental, a fin de descartar dicha malformación como parte de un síndrome, o bien la presencia concomitante de otras malformaciones, y con ello establecer el tratamiento posterior (13)

Esta enfermedad no sólo trae consecuencias estéticas. Afecta también diferentes funciones del niño, dependiendo si es una fisura de labio y /o paladar. En las fisuras completas está afectada la alimentación, la audición, la respiración nasal y la fonación. Todos estos aspectos son abordados como parte del tratamiento integral (13)

Metabolismo del Folato, Homocisteína y Metionina

Folato (ácido pteroilglutámico) es uno de los sustratos vitales en el metabolismo celular. Los folatos son cofactores y co-sustratos para la síntesis de metionina y S- adenosilmetionina (SAM), para la metilación esencial en las reacciones, incluida la metilación del ADN, provee una fracción de carbono para la síntesis de adenina, guanosina y timina, bases del ADN, y también actúa como molécula regulatoria. El tetrahidrofolato y sus derivados, son la forma biológicamente activa del ácido fólico. Estos, son co-sustratos especializados para una variedad de enzimas involucradas en el metabolismo de un carbono.

Uno de los principales derivados del folato es el N5-metiltetrahidrofolato (5-MTHF), producido del N5, N10-etilentetrahidrofolato (5,10-MTHF), por el metilentetrahidrofolato (MTHFR). El 5-MTHF actúa en conjunto con la metilcobalamina (Vitamina B12), en la conversión de la Homocisteína a Metionina, con lo cual provee de grupos metilos a otras numerosas reacciones bioquímicas del cuerpo.

Esta reacción es catalizada por la metionina sintasa (MTR), cuya actividad es muy importante en el mantenimiento de los niveles suficientes de metionina y para prevenir la acumulación de homocisteína. La actividad de la MTR depende de una segunda proteína, metionina sintasa reductasa (MTRR), la cual mantiene la MTR unida a la cobalamina, reducida completamente al estado activo. Cuando la cobalamina consigue oxidarse, la MTRR cataliza una mutilación reductiva, utilizando SAM como donador de metilo para regenerar metilcobalamina. SAM es el principal donador biológico de metilos en muchas reacciones de transmetilación. Al perder el grupo metilo, es convertido en S-adenosilhomocisteína (SAH). En condiciones fisiológicas normales, SAH es hidrolizado a homocisteína y adenosina, en una reacción reversible catalizada por SAH hidrolasa. Por otro lado, la hidrólisis de SAH depende de la remoción eficiente de Homocisteína vía remetilación de la metionina o degradación de cisteína. (14)

La deficiencia de folato, así como las anomalías en la función de las enzimas del metabolismo de la homocisteína, eleva los niveles de homocisteína en las células. Los niveles sanguíneos normales de homocisteína se encuentran en un rango entre 4.9 a 11.7 $\mu\text{mol/L}$; mientras que en los adultos enfermos y en los defectos de nacimiento, los niveles sanguíneos exceden los 16 $\mu\text{mol/L}$.

Los niveles elevados de homocisteína permite la producción de betaína, la cual puede ser usada como un donador de grupos metilo para la síntesis de metionina. La enzima betaínahomocisteína metiltransferasa (BHMT) cataliza la conversión de betaína y homocisteína a dimetilglicina y metionina respectivamente. BHMT juega un rol clave en la regulación del metabolismo de metionina y el mantenimiento de las concentraciones hepáticas durante períodos

de ingesta inadecuada de aminoácidos, y removiendo los excesos de homocisteína.

Los polimorfismo de los genes enzimáticos y proteínas, involucrados con el metabolismo de folato y homocisteína, son de gran importancia en las enfermedades relacionada a la deficiencia de ácido fólico.

Durante la síntesis y reparación de ADN, si se presenta la deficiencia de folatos, la mitosis se ve disminuida en los momentos críticos de la gastrulación y neurulación. El ácido fólico y la cobalamina (vitamina B12), trabajan como intermediarios en la metilación de la homocisteína y en la reducción de dUMP a dTMP, precursores del uracilo y timina respectivamente. Las alteraciones en esta vía generan la ausencia de timina, uno de los nucleótidos esenciales en el ADN, en cuya ausencia no es posible continuar con la síntesis de ADN, aumenta la concentración de ARN y la síntesis de proteínas, por lo que no se puede completar la mitosis.

Por tanto, la metilación del ADN, que se reprograma durante la embriogénesis temprana, y es uno de los principales reguladores de la expresión génica, puede estar asociada con los defectos del tubo neural. La enzima metilentratetrahidrofolato reductasa (MTHFR) regula la disponibilidad de grupos metilo en las reacciones de metilación en el metabolismo de las purinas y la síntesis de pirimidina. La variante 677C> T en el gen MTHFR hace menos activa la enzima MTHFR, dando como consecuencia niveles elevados de 10-formil-THF y una disminución en la disponibilidad de 5-metil-THF en los glóbulos rojos. El genotipo MTHFR 677TT disminuye la disponibilidad de la metilación 5-metil-THF resultando en una reducción de la metilación del ADN a nivel global, el cual es un factor genético importante para el desarrollo de los defectos del tubo neural. Por lo tanto esta metilación juega un papel importante en la etiología de defectos del tubo neural. La observación de la inactivación de la ADN-metiltransferasa DNMT3B interrumpe la metilación del ADN y causa múltiples defectos del desarrollo, incluyendo defectos del tubo neural. (14)

Suplementación con Ácido Fólico

Folato es el término genérico para una de las Vitaminas del complejo B, que desempeña un rol esencial en el metabolismo de los ácidos nucleicos y los

aminoácidos. Dado que su presencia en algunos alimentos, como poliglutamato, una forma con menos absorción que el folato libre, se decidió utilizar este último para los preparados vitamínicos y la fortificación de alimentos. El ácido fólico tiene el doble de la biodisponibilidad que el folato. Mediante una serie de pasos, el folato o ácido fólico, es convertido a 5-metiltetraidofolato, el cual es la forma primaria en circulación y que puede ser transportado dentro de las células, vía receptores de folato (14)

Si bien la etiología de los DTN no está totalmente definida, numerosos estudios la han asociado a numerosos factores genéticos y ambientales. Un factor genético importante se centra en el estudio de las mutaciones de la 5,10-metilentetrahidrofolato reductasa, la cual es una enzima importante en el metabolismo del ácido fólico. (15)

Así mismo, múltiples estudios han postulado el uso periconcepcional de suplementación con ácido fólico en la reducción de la incidencia de fisuras orofaciales. Estudios epidemiológicos han provisto la evidencia de que el consumo de 4mg de ácido fólico al día reducen el riesgo de dichas malformaciones al nacer. La presencia de altos niveles de homocisteína en la sangre materna predispone al nacimiento de niños con esta malformación, indicando que los genes involucrados en el metabolismo de la metionina o ácido fólico, pueden posiblemente, estar asociados con la patogénesis de las fisuras orofaciales.

A partir de 1970, la nutrición materna, particularmente en lo referente al folato, ha sido asociada con la ocurrencia de DTN, incluidos los antes mencionados. Dado que los DTN han sido considerados una de las principales afecciones del sistema nervioso central al nacimiento, cuya tasa de mortalidad es muy alta, y en los casos de sobrevivencia presenta importantes limitaciones secundarias a discapacidades, tanto físicas como cognitivas, y así mismo, considerando que los DTN ocurren dentro del primer y segundo mes de gestación, y que en al menos, un 90% de los nacimientos que presentan DTN ocurren en mujeres sin antecedentes familiares de esta patología; se propuso iniciar la suplementación con ácido fólico a las mujeres en estado de embarazo.

En el 2000, el Instituto de Medicina de la Academia Nacional de las Ciencias, en los Estados Unidos, estableció las dosis de suplementación con ácido fólico de 0,4 g/día para mujeres en edad fértil y no embarazadas, e implementando con dosis de 0,6 g/día para mujeres embarazadas. Estudios posteriores han descrito cambios que pueden llegar a reducir entre un 50% hasta un 70% la manifestación de estos defectos congénitos y evidenciando la importancia de dicha medida en la prevención de los DTN. (15).

Desde el inicio de la fortificación, se han realizado numerosos estudios para correlacionar la frecuencia de nacimientos con DTN y la fortificación de alimentos con ácido fólico. En U.S., la reducción en la frecuencia de Defectos en el Tubo Neural fue de aproximadamente 31% para espina bífida y 16% para anencefalia.

Así mismo, los estudios han demostrado que la deficiencia de folato causa fisuras orofaciales en animales, y el uso de antagonistas del folato han sido asociados a un incremento en el riesgo de hendiduras orofaciales en los humanos. Si bien el rol de la suplementación dietética de ácido fólico en humanos en los desórdenes asociados hendiduras faciales aún es incierto, los estudios muestran una correlación de importancia. En Norte América, donde la fortificación de los granos con ácido fólico inicio en 1990, la evidencia sugiere un declive en la prevalencia de nacimientos con fisura labial con o sin hendidura del paladar. Para todos los tipos de hendidura orofacial combinada, se ha observado un decremento en USA, donde se ha documentado una reducción del 6% en un período de 12 años de observación en 45 estados.

Sin embargo, la evaluación de la fortificación de la harina con ácido fólico en América del Sur, no reportaron cambios significativos en la prevalencia de hendiduras orofaciales (16), mientras que si fue observada una reducción significativa en los DTN. (16)

Otros estudios sugieren la aparición de otras malformaciones en relación a la deficiencia de ácido fólico, como por ejemplo defectos cardiacos, y anomalías renales. Sin embargo, los resultados de los mismos aún están en discusión y bajo constante investigación.

Desde 1998, la FDA de los Estado Unidos estableció como obligatorio el enriquecimiento y fortificación de granos y otros productos con ácido fólico. (17)

Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.

Es posible prevenir o tratar muchas anomalías congénitas; para ello son fundamentales una ingesta suficiente de ácido fólico y yodo, la vacunación y cuidados prenatales adecuados.

Las anomalías congénitas y el parto prematuro son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad. En 2010 la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución en la que se pidió a todos los Estados Miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías congénitas mediante el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia:

El desarrollo de conocimientos especializados; el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención; el fomento de la cooperación internacional. El ácido fólico, vitamina del complejo B juega un papel trascendente en la prevención de defectos congénitos, sobre todo en aquellos del tubo neural (DTN). Su deficiencia en mujeres en edad fértil, se traduce en una incidencia mayor de estos y su administración disminuye la ocurrencia de los mismos. Los DTN ocurren en el primer mes de embarazo (el extremo proximal del tubo neural se cierra alrededor del día 23 y el distal hacia el día 27) y se exteriorizan por el cierre incompleto del tubo neural y varían sus defectos desde una espina bífida oculta sin mayores consecuencias hasta la falta del cierre de todo el tubo neural.

La incidencia de los DTN es muy variable en diferentes países y en general ocurren 1-2 casos por cada 1.000 recién nacidos vivos. Los indicios actuales demuestran que la administración de ácido fólico disminuye en un 60 a 70% la incidencia de DTN. La causa de los DTN es desconocida, aunque existen muchos factores que en forma aislada o combinada afectan el desarrollo normal del SNC. Actualmente se reconocen algunos factores de riesgo: radiación, exposición a calor intenso (sauna), fármacos anti-convulsivantes

(carbamazepina, ácido valproico), factores genéticos, infecciones virales al inicio del embarazo, intoxicación por plomo, diabetes materna pre-gestacional, historia familiar o previo hijo(a) afectado y la obesidad materna. Además hay una asociación importante con la desnutrición materna y sobre todo la deficiencia de ácido fólico, que ocurre por ingesta inadecuada o insuficiente de folatos, aumento de su consumo por el embarazo, lactancia materna, etc., interferencia en su utilización por alcoholismo, anticonceptivos orales, cimetidina, cotrimoxazol, etc., y por su absorción deficiente debido a enfermedad celiaca, sprue tropical y síndrome del intestino corto. (21)

El folato, vitamina del complejo B es hidrosoluble y es considerado un nutriente esencial, vale decir que los humanos no pueden sintetizarla, aunque pequeñas cantidades que no logran alcanzar las necesidades diarias de folatos son producidas por bacterias intestinales; por lo que, su única fuente son los alimentos, sobre todo: vegetales de hoja verde (espinacas, acelga, repollo), legumbres (frijoles, porotos, arvejas, habas, garbanzos, lentejas, maníes, soja), frutas (naranja, mango, palta), frutos secos (nueces, almendras), hígado y cereales. Las formas naturales de folato son susceptibles a la destrucción por cocción o procesamiento, reduciendo el nivel de folatos ingerido con los alimentos.

Los folatos son cofactores de las enzimas que sintetizan ADN y ARN y necesarias para la conversión de la homocisteína en metionina. Durante las primeras etapas de desarrollo fetal, la síntesis de ácidos nucleicos y proteínas está en su apogeo, y por consiguiente los requerimientos de folatos por la gestante aumentan rápidamente en ese período. Cuando el folato resulta insuficiente, la producción de ácidos nucleicos se inhibe y las células no logran fabricar suficiente ADN para la mitosis. Además, la inhibición del ciclo de metilación se traduce en incapacidad para metilar proteínas, lípidos y mielina.

El mecanismo por el cual el ácido fólico previene la aparición de DTN se desconoce. Se considera que su carencia alimentaria o un error congénito del metabolismo de los folatos, conduce a la consecuente acumulación de homocisteína, que con su metabolismo inadecuado produce alteraciones en la síntesis de las enzimas: 1) sintasa de cistathión, 2) sintasa de metionina, o 3)

5,10 metileno tetrahidrofolato reductasa; estas a la vez alteran el desarrollo embrionario normal del tubo neural con la consecuente asociación de defectos del tubo neural.

Otra teoría, menos generalizada, sugiere que el ácido fólico puede reducir la frecuencia de los DTN neurales al provocar en forma selectiva el aborto de los fetos afectados.

En 1991, el Centro para el Control de Enfermedades (CDC) publicó una revisión de las evidencias de la prevención de la recurrencia de embarazos aquejados por defectos del tubo neural y recomendó la administración de 4 mg de ácido fólico para las mujeres que habían tenido un bebé o un feto con algún defecto del tubo neural. Al año siguiente, el Servicio de Salud Pública de los Estados Unidos recomendó que todas las mujeres en edad fértil consuman 0,4 mg (400 microgramos) diarios de ácido fólico.

El ácido fólico también puede llegar a prevenir otros defectos congénitos, como labio y paladar usurados, deficiencias de las extremidades y anomalías de las vías urinarias. Se requieren otras investigaciones para confirmar y aclarar el nexo entre el ácido fólico y estas otras anomalías congénitas.

Hay distintas estrategias de intervención a las que se puede recurrir para aumentar las concentraciones sanguíneas de folatos en la mujer: administración de capsulas de complejo B o ácido fólico y/o enriquecimiento de harinas con folatos y mejorar la dieta, aconsejando consumir alimentos ricos en folatos, con estas medidas se está consiguiendo reducir en forma importante los DTN. La elección de la estrategia a seguir dependerá del país, la población receptora y de los recursos disponibles

En resumen, se recomienda prevenir y disminuir la incidencia de los DTN con la administración oral de 0,4 mg/día de ácido fólico en mujeres en edad fértil y sobre todo en el periodo periconcepcional; se sugiere tomar el ácido fólico un mes antes de la concepción hasta el segundo o tercer mes del embarazo.

En mujeres que ya tuvieron un hijo afectado, se aconseja incrementar la dosis oral de ácido fólico a 4 mg/día.

Es importante informar y educar a la población sobre la importancia de consumir alimentos ricos en ácido fólico, tomar capsulas o añadir folatos a las harinas de consumo humano. Se aconseja además evitar los baños de sauna durante las primeras semanas de embarazo y evitar los factores de riesgo mencionados anteriormente.

Prevención

Las medidas de salud pública preventivas adoptadas en los periodos preconceptico y periconceptivo y los servicios de atención prenatal reducen la frecuencia de algunas anomalías congénitas. La prevención primaria de las anomalías congénitas implica:

La mejora de la dieta de las mujeres en edad fecunda, garantizando una ingesta dietética suficiente de vitaminas y minerales, tales como el ácido fólico y el yodo, y la restricción del consumo de sustancias nocivas, en particular el abuso de alcohol, así como el control de la diabetes antes de la concepción y durante la gestación mediante el asesoramiento, el control del peso, la dieta y la administración de insulina cuando sea necesaria.

La evitación de la exposición a sustancias peligrosas, como los metales pesados, los plaguicidas o algunos medicamentos, durante el embarazo.

La mejora de la cobertura vacunal, en especial contra el virus de la rubéola, en las niñas y las mujeres. La rubéola es prevenible mediante vacunación. La vacuna antirrubéolica puede administrarse al menos 1 mes antes del embarazo en mujeres que todavía no sean inmunes.

El aumento y el fortalecimiento de la formación del personal sanitario y de otros interesados en el fomento de la prevención de los defectos de nacimiento.

Detección

La atención preconceptica y periconceptiva consta de prácticas básicas de salud reproductiva, así como de un examen médico y pruebas genéticas que se pueden realizar durante los tres periodos siguientes:

En el periodo preconceptico, para identificar a las personas en riesgo de padecer determinados trastornos o de transmitirlos a sus hijos. La estrategia consiste en el uso de los antecedentes familiares y la detección del estado de portador, y es particularmente valiosa en países en los que el matrimonio consanguíneo es frecuente.

En el periodo antenatal, para detectar la edad materna avanzada, la incompatibilidad Rh y los estados de portador. La ecografía permite detectar el síndrome de Down durante el primer trimestre y las anomalías fetales graves durante el segundo trimestre; los análisis del suero materno también permiten detectar el síndrome de Down y los defectos del tubo neural durante el primero y el segundo trimestres.

En el periodo neonatal, para detectar trastornos hematológicos, metabólicos y hormonales. Las pruebas para detectar la sordera y las malformaciones cardíacas, y la detección precoz de los defectos de nacimiento pueden facilitar la instauración de tratamientos capaces de salvar la vida y prevenir la progresión hacia discapacidades físicas, intelectuales, visuales o auditivas.

OBJETIVOS.

General

- ✓ Determinar el perfil epidemiológico y correlación de estudios ultrasonográficos previos en las gestantes que verifican parto de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital Nacional de la Mujer en el periodo de enero-diciembre 2013.

Específicos

- ✓ Determinar el perfil epidemiológico de las pacientes que verificaron partos con anomalías congénitas en el periodo de estudio.
- ✓ Identificar diferentes factores de riesgo, tales como antecedentes médicos, familiares y medioambientales presentes en los casos en estudio.
- ✓ Determinar la práctica de ingesta de sustancias nocivas durante la gestación y la relación de éstos con recién nacidos con anomalías congénitas.
- ✓ Determinar el estado nutricional y la falta de ingesta de sustancias vitamínicas en las madres que presentaron recién nacidos con anomalías congénitas.
- ✓ Correlacionar estudios ultrasonográficos previos con hallazgos a la evaluación clínica al momento del nacimiento.

DISEÑO METODOLOGICO

TIPO DE ESTUDIO

Descriptivo retrospectivo

UBICACIÓN

Se realizará estudio descriptivo en las usuarias que asisten a verificar parto al Hospital Nacional de la Mujer.

PERIODO DE INVESTIGACION

Enero-Diciembre del 2013.

UNIVERSO Y MUESTRA

Según estadísticas del Hospital Nacional de la Mujer para el 2013 nacieron 230 pacientes con malformaciones congénitas por lo que se tomó como muestra el total del universo

CRITERIOS DE INCLUSION

- Pacientes que verifican parto vaginal o cesárea en el Hospital Nacional de la mujer.
- Pacientes con edad gestacional mayor a 22 semanas o peso fetal mayor de 500 gramos, nacidos vivos o muertos.
- Pacientes que presenten recién nacidos con malformaciones congénitas evidentes al nacimiento.

CRITERIOS DE EXCLUSION.

- Expedientes clínicos incompletos

FUENTES DE INFORMACION

- Revisión de expediente clínico.

INSTRUMENTOS DE DATOS

El siguiente estudio es de tipo descriptivo-retrospectivo, el instrumento que se utilizó para la recolección de datos fué la observación y revisión de expedientes clínicos.

PLAN DE TABULACION Y ANALISIS DE RESULTADOS

Posterior a la aprobación del trabajo de investigación por la Unidad de investigación y Comité de Ética del Hospital Nacional de la Mujer se procedió a la revisión de expedientes clínicos completando el instrumento de recolección de datos previamente establecido.

Elaborando posteriormente una base de datos en Microsoft Excel, se realizarán tablas, gráficos, luego se realizará análisis utilizando los estadísticos descriptivos para presentar informe final y difusión de resultado con defensa pública.

MECANISMO DE RESGUARDO DE LA INFORMACION

El presente estudio se realizó con fines estrictamente académicos y clínicos.

Para resguardar la confidencialidad de los datos, se le asignó un número correlativo para cada caso y no se evidenciará datos individuales.

Los datos obtenidos han sido manejados únicamente por el investigador y serán resguardados en un período de 5 años posterior al cual serán eliminados.

OBJETIVO	VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	INDICADOR
<p>Determinar el perfil epidemiológico de las pacientes que verificaron partos con anomalías congénitas en el periodo de estudio.</p>	<p>Procedencia</p>	<p>Área geográfica de origen de la paciente</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Urbana 2. Rural
	<p>Estado civil</p>	<p>Condición de una persona según el registro civil y su situación legal respecto a esto.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Soltera 2. Unión estable 3. Casada 4. Otro
	<p>Paridad</p>	<p>Número total de recién nacidos a términos, pre términos, abortos y número de hijos vivos actualmente.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. 2 hijos 2. 3 hijos 3. Mas de 3 hijos.
	<p>Periodo intergenesico</p>	<p>Es el intervalo de tiempo comprendido entre un embarazo y otro.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Menos de 2 años 2. Mayor de 2 años
	<p>Nivel educativo</p>	<p>El grado de aprendizaje que adquiere una persona a lo largo de su formación en una institución educativa.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ninguno 2. Primaria 3. Secundaria 4. Universitaria

OBJETIVO	VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	INDICADOR
<p>Identificar diferentes factores de riesgo, tales como antecedentes médicos, familiares y medioambientales presentes en los casos en estudio.</p>	<p>Factor ambiental</p>	<p>Factores externos al individuo capaces de provocar repercusiones graves en la salud</p>	<p>Exposición a pesticidas Exposición a productos químicos. Exposición a radiación</p>

OBJETIVO	VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	INDICADOR
<p>Determinar la práctica de ingesta de sustancias nocivas durante la gestación y la relación de éstos con recién nacidos con anomalías congénitas.</p>	<p>Hábito/práctica nociva</p>	<p>Es cualquier comportamiento repetido regularmente, que requiere de un pequeño o ningún raciocinio y es aprendido, más que innato. Que de cierta manera podría repercutir en la gestación y en la salud en general.</p>	<p>Tabaquismo Alcoholismo Uso de fármacos Drogas</p>

OBJETIVO	VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	RANGO O VALOR
<p>Determinar el estado nutricional y la falta de ingesta de sustancias vitamínicas en las madres que presentaron recién nacidos con anomalías congénitas.</p>	<p>Ingesta deficiente de folato</p> <p>Estado nutricional</p>	<p>Ingesta menor de 5mg de ácido fólico al día.</p> <p>Es la situación en la que se encuentra una persona en relación con la ingesta y adaptaciones fisiológicas que tienen lugar tras el ingreso de nutrientes</p>	<p>No ingiere ácido fólico Ingesta intermitente de ácido fólico Ingesta menor de 5mg al día</p> <p>Desnutrición Normopeso Sobrepeso Obesidad Obesidad mórbida</p>
<p>Correlacionar estudios ultrasonográficos previos con hallazgos a la evaluación clínica al momento del nacimiento.</p>	<p>Estudio Ultrasonográfico</p>	<p>Consiste en la visualización del embrión o feto dentro del útero materno. Se trata de un método de diagnóstico imprescindible para detectar anomalías fetales gruesas</p>	<p>Tiene estudio ultrasonográfico Si___ No___</p> <p>Número de Ultrasonografía 1 2-4 _____ Más de 5_____</p> <p>Resultado de Ultrasonografías Normal_____ Anomalía congénita_____</p>

RESULTADOS

Determinar el perfil epidemiológico de las pacientes que verificaron partos con anomalías congénitas en el periodo de estudio.

Tabla 1-1

Procedencia de las pacientes en estudio

PROCEDENCIA	FRECUENCIA	PORCENTAJE
URBANA	168	73%
RURAL	62	27%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 1-1

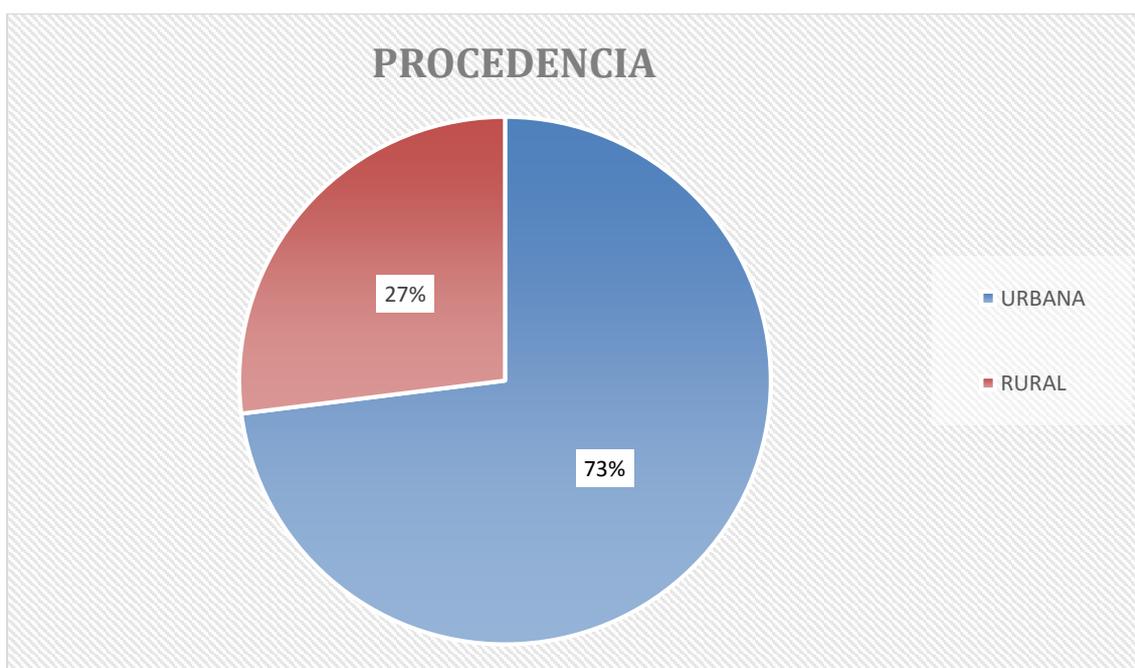


Tabla 1-2

Estado civil de las pacientes en estudio

ESTADO CIVIL	FRECUENCIA	PORCENTAJE
UNION ESTABLE	98	43%
SOLTERA	35	15%
CASADA	97	42%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 1-2

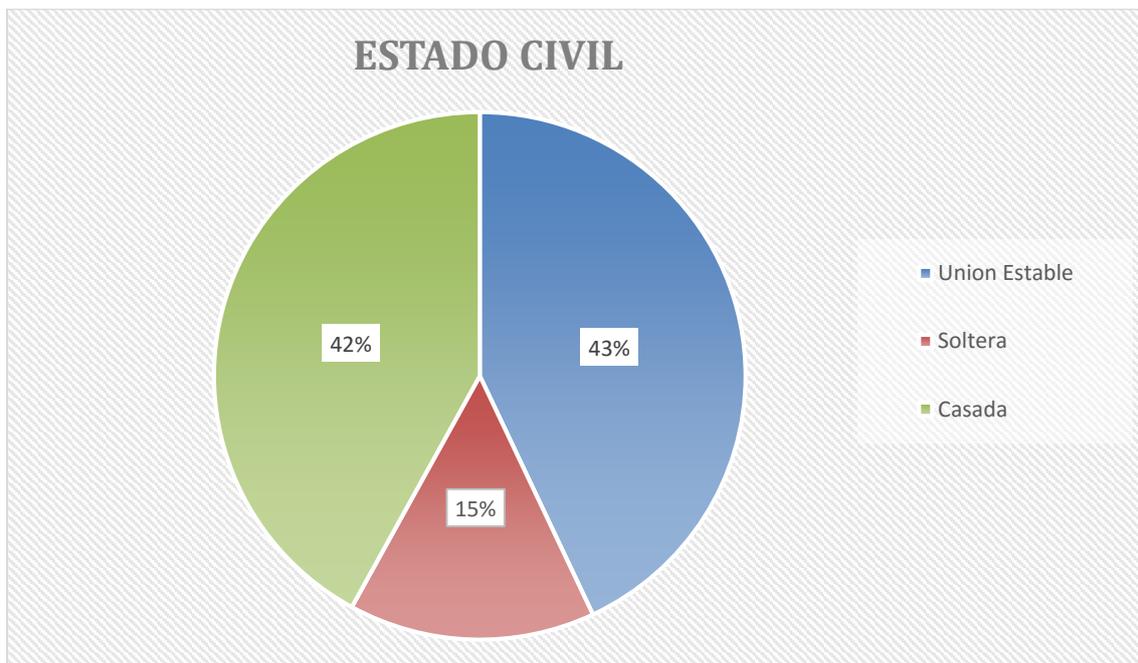


Tabla 1-3

Paridad de las pacientes en estudio

NUMERO DE HIJOS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
<2 HIJOS	30	13%
>2 HIJOS	79	34%
>4 HIJOS	121	53%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Gráfico 1-3

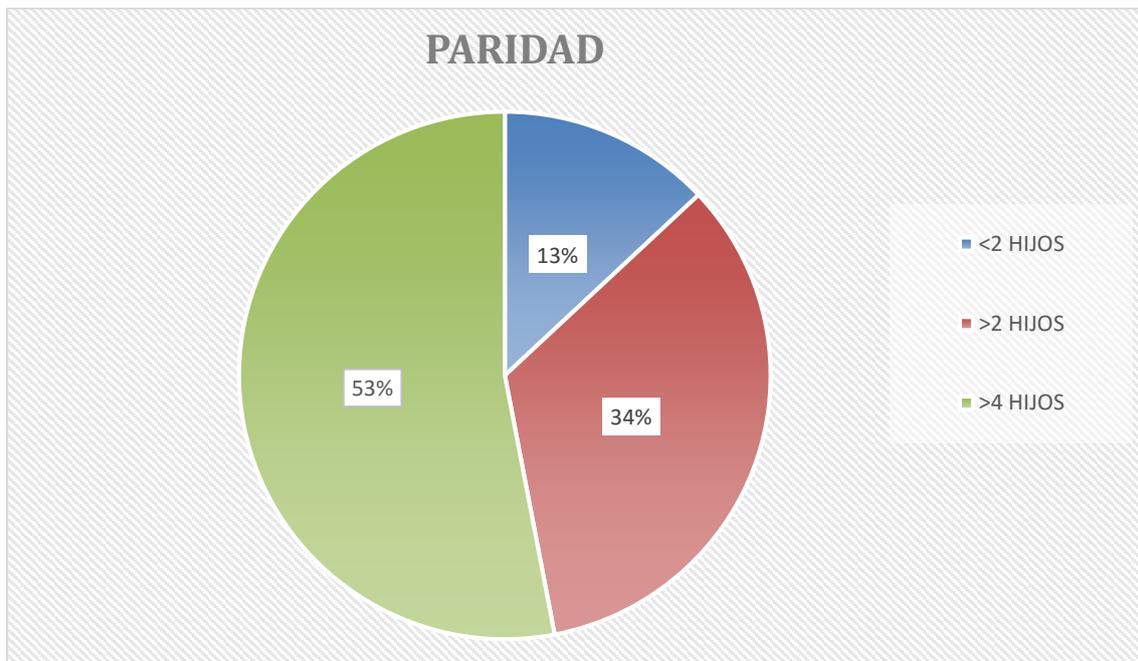


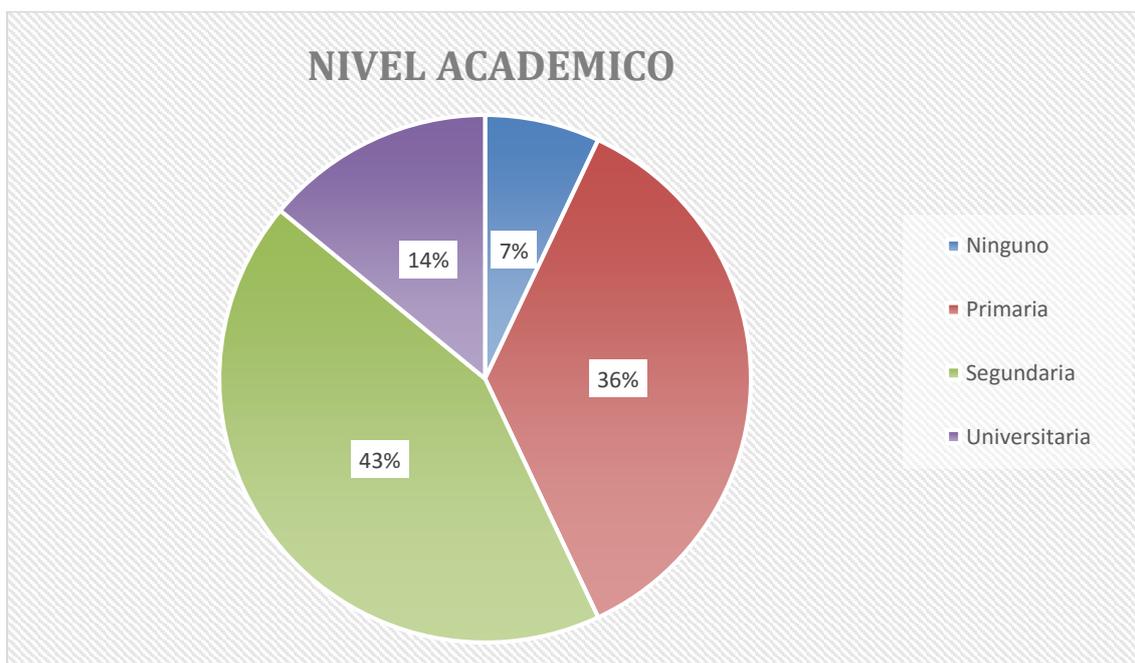
Tabla 1-4

Nivel educativo de las pacientes en estudio

NIVEL EDUCATIVO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
NINGUNO	18	7%
PRIMARIA	83	36%
SECUNDARIA	98	43%
UNIVERSITARIA	31	14%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 1-4



Identificar diferentes factores de riesgo, tales como antecedentes médicos, familiares y medioambientales presentes en los casos en estudio.

Tabla 2-1

Antecedentes médicos crónicos

ANTECEDENTE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	108	47%
NO	122	53%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 2-1

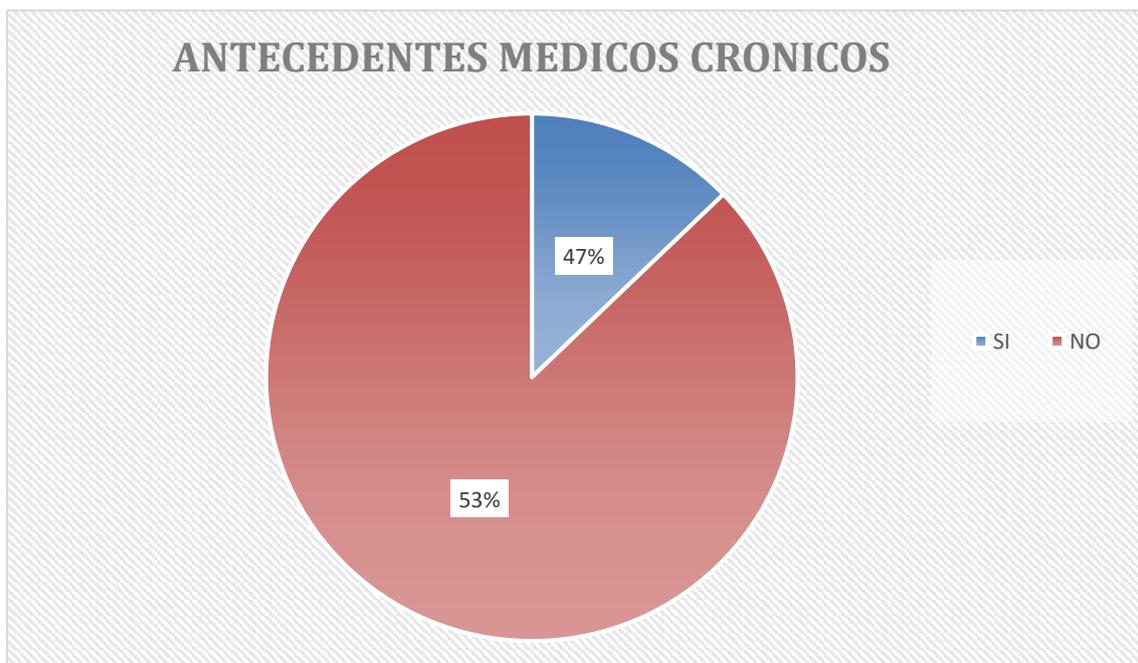


Tabla 2-2

Antecedentes familiares de cromosomopatía.

ANTECEDENTE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	28	12%
NO	202	88%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Gráfico 2-2

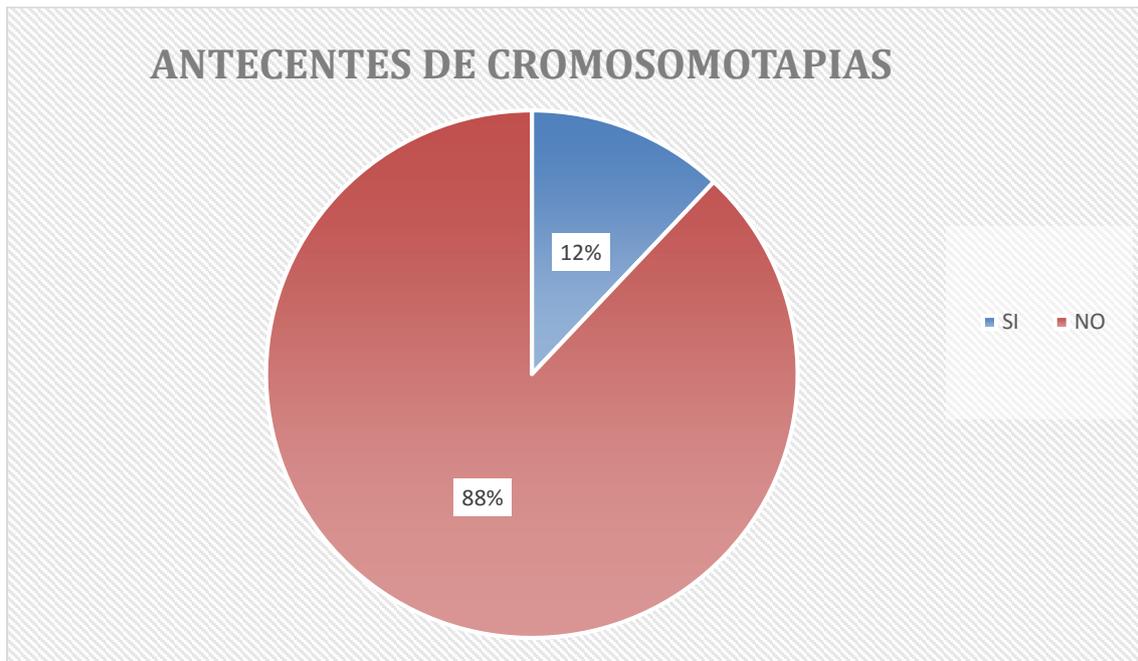


Tabla 2-3

Factores ambientales asociados a pacientes en estudio

EXPOSICION A:	FRECUENCIA	PORCENTAJE
PESTICIDA	2	1%
PRODUCTOS QUIMICOS	15	6%
RADIACION	5	3%
NINGUNO/NO DATO	208	90%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 2-3



Determinar la práctica de ingesta de sustancias nocivas durante la gestación y la relación de éstos con recién nacidos con anomalías congénitas.

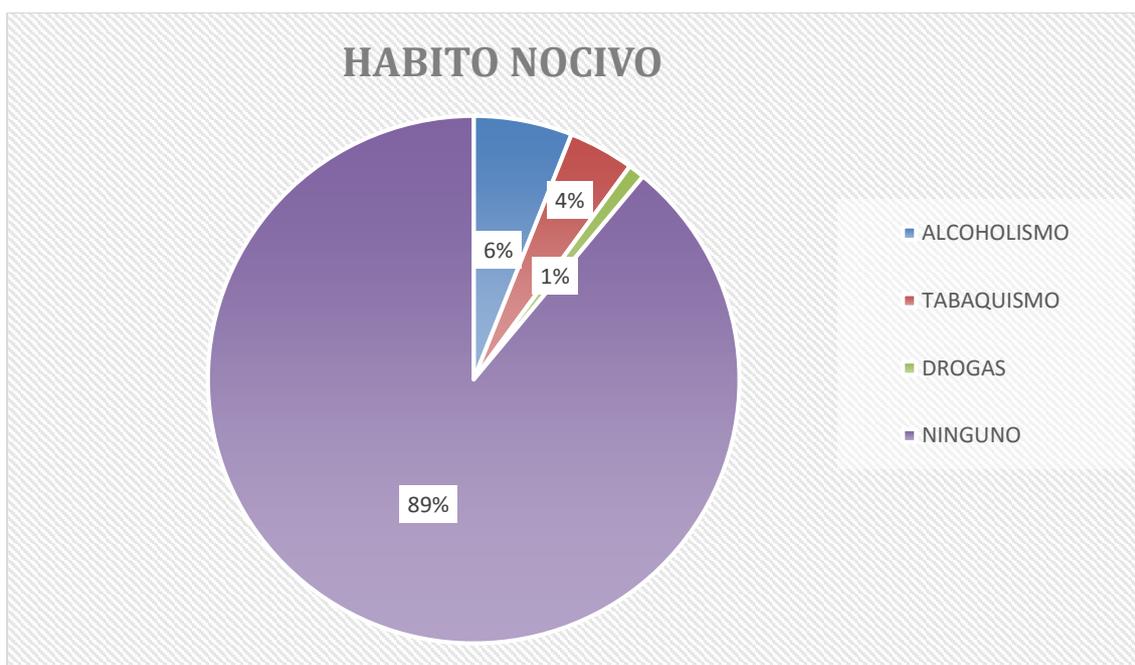
Tabla 3-1

Hábito/práctica nociva de las pacientes en estudio

HABITO/PRACTICA NOCIVA	FRECUENCIA	PORCENTAJE
TABAQUISMO	10	4%
ALCOHOLISMO	15	6%
DROGAS	2	1%
NINGUNO	203	89%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 3-1



Determinar el estado nutricional y la falta de ingesta de sustancias vitamínicas en las madres que presentaron recién nacidos con anomalías congénitas.

Tabla 4-1

Ingesta de folatos en las pacientes en estudio

INGESTA DE FOLATOS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
NO INGIERE	15	6%
INGIERE DE FORMA REGULAR	215	94%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM.

Según CLAP las inscripciones del 100% que ingirieron de forma irregular, el 75% tuvieron inscripciones arriba de las 12 semanas de gestación.

Gráfico 4-1

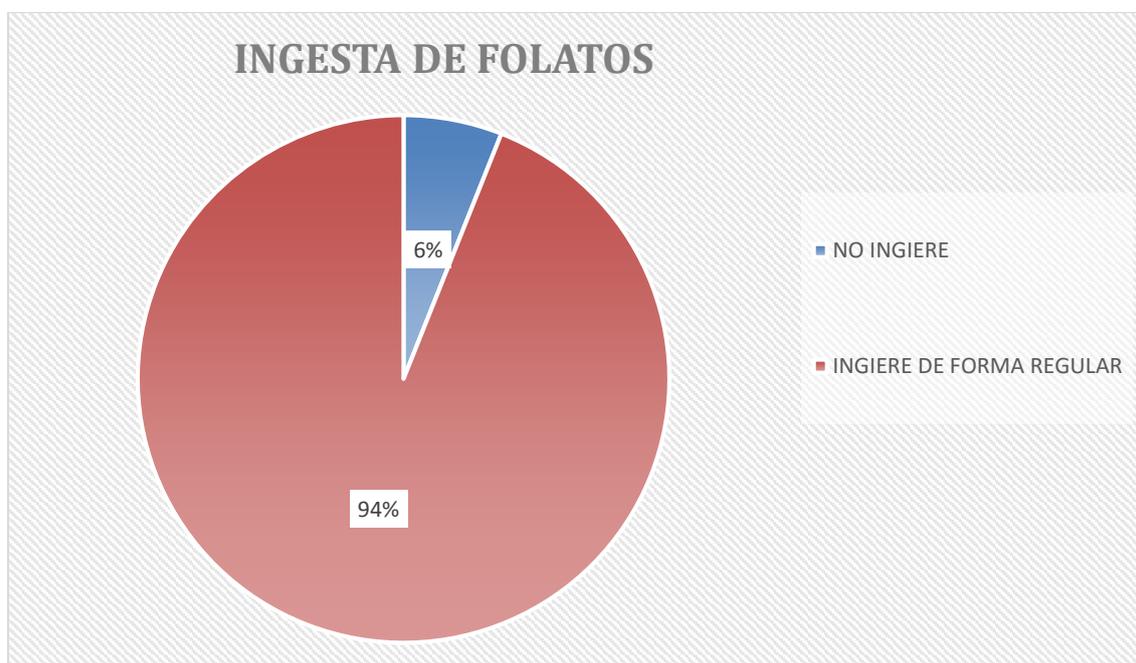


Tabla 4-2

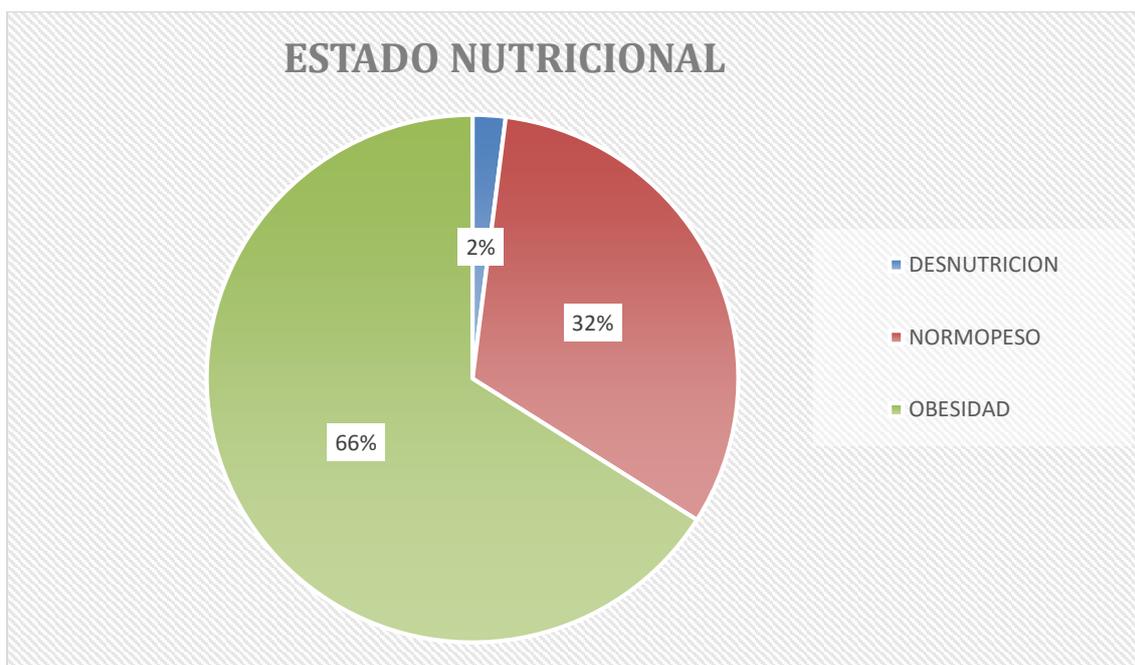
Estado nutricional en las pacientes en estudio

ESTADO NUTRICIONAL	FRECUENCIA	PORCENTAJE
DESNUTRICION	5	2%
NORMOPESO	74	32%
OBESIDAD	151	66%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos. Datos de egresos de malformaciones congénitas enero-diciembre 2013. HNM

Datos identificados en base al índice de masa corporal.

Gráfico 4-2



Correlacionar estudios ultrasonográficos previos con hallazgos a la evaluación clínica al momento del nacimiento.

Tabla 5-1

Posee estudio ultrasonográfico las pacientes en estudio

POSEE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
POSEE USG	225	98%
NO POSEE USG	5	2%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 5-1

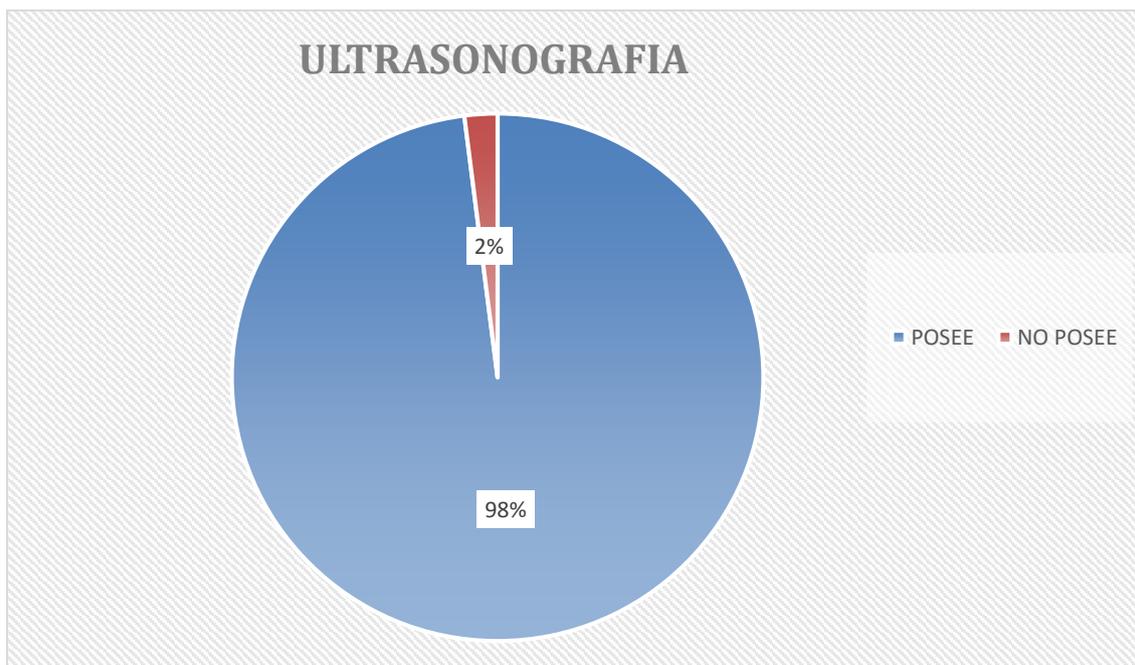


Tabla 5-2

Número de ultrasonografías por pacientes en estudio

NUMERO DE USG	FRECUENCIA	PORCENTAJE
1	64	28%
2-4	133	58%
>5	33	14%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos enero-diciembre 2013. HNM

Gráfico 5-2

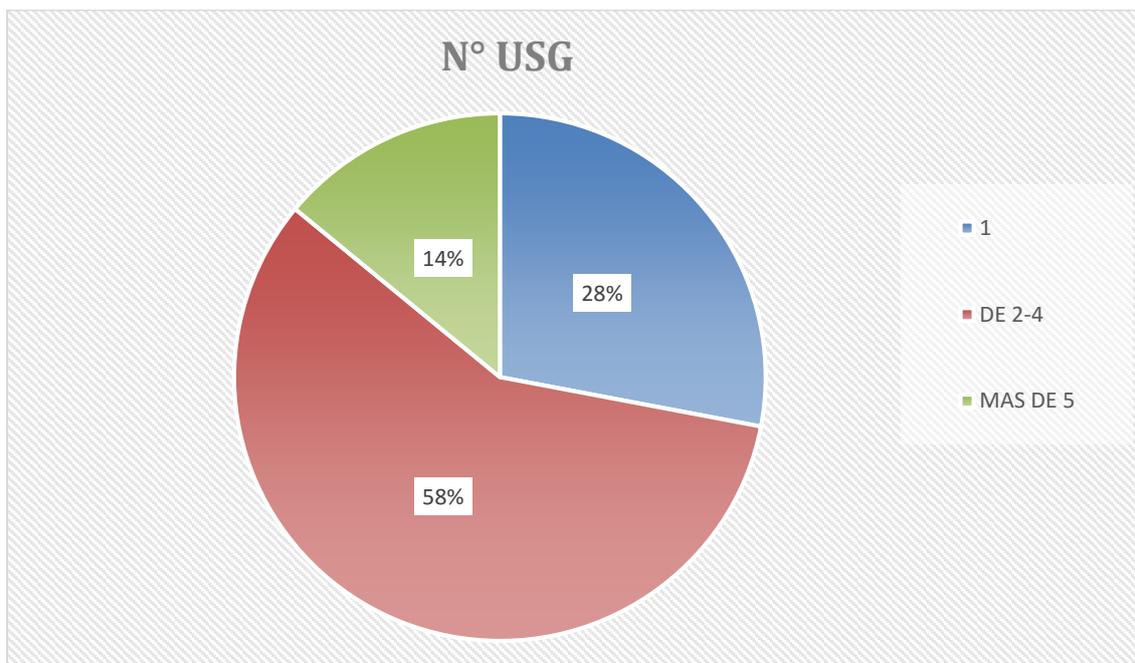


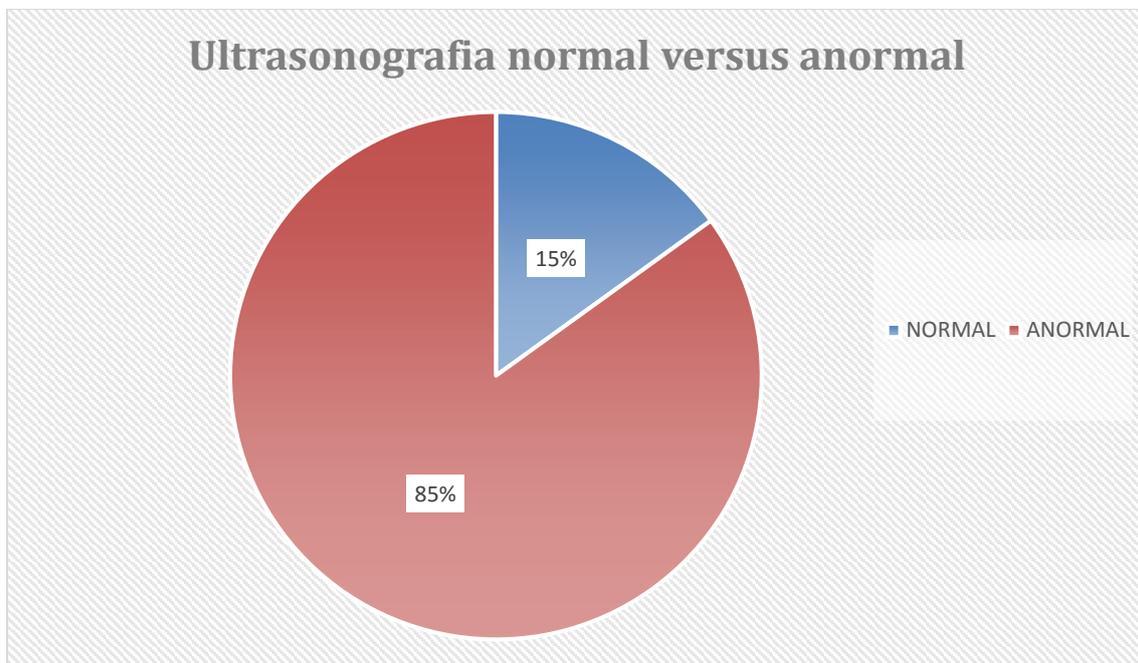
Tabla 5-3

Ultrasonografía normal versus anormal en las pacientes en estudio

USG	FRECUENCIA	PORCENTAJE
NORMAL	36	15%
ANORMAL	194	85%
TOTAL	230	100%

Fuente: revisión de expedientes clínicos enero-diciembre 2013. HNM

Grafico 5-3



DISCUSION

Como es de nuestro conocimiento las malformaciones congénitas son alteraciones de la anatomía humana o del funcionamiento del organismo que pueden ser de causa genética, ambiental, nutricional o tóxica

Según la Organización Mundial de la Salud, las malformaciones congénitas afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año, 270,000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas

En El Salvador, las malformaciones congénitas están entre las cinco primeras causas de mortalidad neonatal.

Determinando el perfil epidemiológico de las pacientes se obtuvo que un gran porcentaje son del área urbana respecto al área rural así mismo; se observó que más del 50% de las pacientes que verificaron recién nacidos con malformaciones congénitas son multíparas dato que se puede extrapolar con lo que diferentes literaturas mencionan al respecto.

Es conocido que para poder sobrellevar un adecuado y completo control prenatal se es necesario que las pacientes generen autoconciencia y tomen las responsabilidades según la literatura una persona con un nivel educativo mayor adopta mejores responsabilidades para su control prenatal sin embargo el presente estudio observamos que más del 50% tienen un nivel educativo menor a secundaria.

Las carencias de yodo y folato y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas la exposición materna a pesticidas, fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis de radiación aumentan el riesgo de que los niños nazcan con anomalías congénitas.

En el estudio se constató que alrededor del 11% tuvieron hábitos y/o prácticas nocivas. En relación a la ingesta folatos durante el embarazo el 94% lo ingirió de forma regular.

El sobrepeso está relacionado a la aparición de malformaciones congénitas extrapolando los resultados se obtuvo que el 66% de las pacientes presentan obesidad durante el control prenatal.

Al correlacionar los estudios ultrasonográficos se puede concluir que la gran mayoría de las pacientes cuentan con ultrasonografía en el 98% de las pacientes. El 15% de estas ultrasonografías no detectaron malformaciones fetales gruesas. Sin embargo al nacimiento estuvieron presentes.

A pesar de esta controversia el 85% de las ultrasonografías detectaron las malformaciones antes del nacimiento.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

- Ampliar la cobertura hacia todo el país acerca del asesoramiento preconcepcional ya que con ello se podrían reducir múltiples problemas relacionados al apareamiento de malformaciones congénitas.
- Generar impacto en el primer nivel de atención en el sentido de promover un control prenatal de inicio temprano y de forma integral y completa.
- Que durante el inicio del prenatal se enfatize en la ingesta preconcepcional y concepcional de agentes vitamínicos que contribuyan al fortalecimiento del crecimiento embrionario-fetal.
- Promover métodos de planificación familiar adecuado y aceptados por las usuarias ya que, la multiparidad la edad materna avanzada son factores de riesgos relacionados al apareamiento de malformaciones congénitas.
- Recalcar que la práctica de hábitos nocivos durante la concepción aumenta el riesgo de recién nacidos con malformaciones congénitas.
- Implementar programas preconcepcionales con énfasis en la adecuada nutrición ya que diferentes trastornos en la nutrición principalmente desnutrición y obesidad se encuentran relacionadas a malformaciones congénitas.
- Identificar y tratar de manera oportuna las enfermedades crónico degenerativas al inicio del prenatal para así disminuir las complicaciones que puedan afectar de manera directa o indirecta al feto.
- Trabajar de manera conjunta con empresas gubernamentales y no gubernamentales sobre la importancia de prevenir la exposición directa o indirecta a agentes pesticidas, llevando adecuado control de calidad del agua potable y de los alimentos; así como la exposición a radiación
- Fomentar y fortalecer las áreas de estudios de imagen en los diferentes niveles de atención para que la población blanco tenga acceso a estudio de imagen.
- Determinar que la ultrasonografía es un estudio de imagen en el cual no siempre se podrá descartar de forma segura una malformación congénita.

7. Existen antecedentes familiares de anomalías congénitas: **si**____
no_____

8. Ha sido expuesto a expuesto a producto químico, pesticidas y radiación durante la gestación: **si**____ **no**_____

PARTE III PRÁCTICA DE INGESTA DE HABITOS NOCIVOS DURANTE LA GESTACION

9. Ha practicado el tabaquismo durante esta gestación: **si**____
no_____

10. Ha ingerido alcohol durante esta gestación: **si**____ **no**_____

11. Ha ingerido algún tipo de droga durante esta gestación: **si**____
no_____

PARTE IV ESTADO NUTRICIONAL, INGESTA VITAMINICA Y ESTUDIO ULTRASONOGRAFICO

12. Ha ingerido acido fólico durante la gestación: **no ingirió**____
regularmente____ **diariamente hasta el termino** _____

13. Índice de masa corporal al inicio del embarazo: **normal**____
sobrepeso____ **obesidad**____ **obesidad mórbida**_____

14. Se realizo estudio ultrasonografico durante su embarazo actual:
si_____ **no**_____

Si la respuesta anterior fue SI, mencionar si algún estudio refería anomalía fetal:
si anomalías_____ **no anomalías** _____

BIBLIOGRAFIA

1. Hernández H, R; Cerda F, RM; Dávila R, MI; Cortés G, EI. Estimación de la tasa de incidencia de algunos defectos congénitos en Monterrey, México. *Ginecol Obstet Méx* 2012;(12):597-600.
2. Borja A, VH; Bermúdez C, O; Lacasaña, N; Kuri P; Bustamante M; Torres M, V. Dificultades en los métodos de estudio de exposiciones ambientales y defectos del tubo neural. *Salud Pub Méx* 2001;41(2):24-32.
3. Chitwood AW. *Guiándose por la intrincada senda de la educación especial*. [página en Internet] 2000 [citado 25 Junio 2005]; [aprox. 5 pantallas]. Disponible en: <http://www.wrodbinehouse.com>
4. Piloto M, M; Sanabria Ch, MI; Menéndez G, R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 2001;27(3):147-53.
5. Elwood JM, Elwood JH. *Epidemiology of anencephaly and spina bifida*. New York: Oxford University Press. 2008..
6. Vieira AR. Birth order and neural tube defects: a reappraisal. *J Neuro Sci* 2004; 217: 65-72.
7. Tica, V., Beghim, M., Tica, I., Zaher, M. y E. Beghim. (2009). Anencephaly: pitfalls in pregnancy outcome and relevance of the prenatal exam. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, 50(2), 295–297.
8. Kinsman, S. L. y M. V. Johnston. (2007). Congenital anomalies of the central nervous system. In: KliegmanRM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; chap 592.
9. Carey, R., Dufour, Kafka, M., Kurec, A., Mark Lu, C., et al. (2011). Neural Tube Defects. Lab test online, American Association for Clinical Chemistry. Last reviewed on May 16, 2011. Online access: <http://labtestsonline.org/>.
10. Bhaskar, L., Murthy, J. y G. Babu. (2011). Polymorphisms in genes involved in folate metabolism and orofacial clefts. *J Arch Oral Bio*. 56, 723-737.
11. Mossey, P., Litte, J., Munger, R., Dixon, M. and W. Shaw. (2009). Cleft lip and palate. *Lancet*, 374, 1773-1785.

12. Campbell, Costello y Ruiz. (2010). Cleft Lip and Palate Surgery: An Update of Clinical Outcomes for Primary Repair. *Oral Maxillofacial Surg Clin N Am*, 22, 43–58.
13. Kasten et al. (2008). Team Care of the Patient with Cleft Lip and Palate. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care*, 38, 138-158.
14. Toriello, H. (2011). Policy statement on folic acid and neural tube defects. *Genetics IN Medicine*. 13, 6.
15. Pacheco, S., Braga, C., Impieri de Souza, A. & J. Figueiroa. (2009). Effects of folic acid fortification on the prevalence of neural tube defects. *Rev Saúde Pública*, 43.
16. Yazdy, M. M., Honein, M. A. y J. Xing. (2007). Reduction in orofacial clefts following folic acid fortification of the U.S. grain supply. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 79, 16–23.
17. Ahrens, K., Yazdy, M., Mitchell, A. y M. Werler. (2011). Folic Acid Intake and Spina Bifida in the Era of Dietary Folic Acid Fortification. *Epidemiology*, 22, 5
18. Fescina R. Introducción a la ultrasonografía en perinatología. Publicación científica Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. Montevideo CLAP/OPS 2012.
19. Anomalías congénitas, Nota Descriptiva N° 370. Organización Mundial de la Salud. Enero 2014.
20. Nazer J: Anomalías congénitas estructurales en el recién nacido (segunda parte). *Rev Hospital Clínico Universidad de Chile* 2012: 294-305
21. MAZZI GONZALES DE PRADA, Eduardo. Ácido fólico y la prevención de los defectos del tubo neural. *Rev. bol. ped.* [online]. 2013, vol.52, n.3, pp. 136-137. ISSN 1024-0675
22. Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas. Estadísticas Hospital Nacional Especializado de Maternidad periodo 2012-2013.