



**CARACTERIZACIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN
NACIDOS EN SIETE HOSPITALES DE BOGOTÁ Y UN HOSPITAL DE TUNJA
2016-2018.**

Investigadores:

**ACERO GONZÁLEZ, Jilber Andrés; ANGULO CASALIS, Andrea; MARTÍNEZ
BUITRAGO, Juan Sebastián y SOTO BELTRÁN, Jessica.**

Tutora metodológica:

Claudia Borrero Cabrera.

Médica y Ginecóloga, Universidad del Rosario.

**Especialista en Medicina Reproductiva e infertilidad de la Unidad de fertilidad
del Country .**

Epidemióloga Clínica, Universidad Javeriana.

Tutor temático:

Ignacio Manuel Zarante Montoya.

**Médico genetista, Doctorado en Ciencias Biológicas Universidad Javeriana.
Profesor Titular del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina
Universidad Javeriana.**

**Coordinador del proyecto Estudio Colaborativo Latinoamericano de
Malformaciones Congénitas (ECLAMC) en Colombia.**

**Universidad del Rosario-Ces
Facultad de Medicina
Especialización en Epidemiología
Bogotá- Colombia 2018**



**CARACTERIZACIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN
NACIDOS EN SIETE HOSPITALES DE BOGOTÁ Y UN HOSPITAL DE TUNJA
2016-2018**

Investigadores:

**ACERO GONZÁLEZ, Jilber Andrés; ANGULO CASALIS, Andrea; MARTÍNEZ
BUIRAGO, Juan Sebastián y SOTO BELTRÁN, Jessica.**

**Tutora metodológica:
Claudia Borrero Cabrera.**

**Médica y Ginecóloga, Universidad del Rosario.
Especialista en Medicina Reproductiva e infertilidad de la Unidad de fertilidad
del Country .
Epidemióloga Clínica, Universidad Javeriana.**

Tutor temático:

**Ignacio Manuel Zarante Montoya.
Médico genetista, Doctorado en Ciencias Biológicas Universidad Javeriana.
Profesor Titular del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina
Universidad Javeriana.**

**Coordinador del proyecto Estudio Colaborativo Latinoamericano de
Malformaciones Congénitas (ECLAMC) en Colombia.**

**Universidad del Rosario-Ces
Facultad de Medicina
Especialización en Epidemiología
Trabajo de grado para optar el título de Especialista en Epidemiología.
Bogotá- Colombia 2018**

NOTA DE SALVEDAD DE RESPONSABILIDAD INSTITUCIONAL

“La Universidad del Rosario no se hace responsable de los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, solo velará por el rigor científico, metodológico y ético del mismo en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia.”

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana a cargo del Dr. Ignacio Zarante quien nos facilitó la recolección de la información y apoyó direccionando la realización del presente protocolo. A nuestra tutora metodológica Dra. Claudia Borrero quien con su tiempo y dedicación nos orientó al correcto desarrollo del estudio. Finalmente a nuestras familias quienes son nuestro apoyo constante y fuente de inspiración.

Tabla de contenido

Resumen	5
Abstract	6
FORMULACION DEL PROBLEMA	8
Planteamiento del problema.....	8
Justificación.....	9
Pregunta de investigación	10
MARCO TEÓRICO	11
Etiología	11
Clasificación	14
Epidemiología	17
Diagnóstico de las malformaciones	18
OBJETIVOS	20
General	20
Específicos.....	20
METODOLOGÍA.....	21
Enfoque metodológico de la investigación	21
Población	21
Diseño muestral.....	22
Criterios de inclusión y exclusión	22
Criterios de inclusión:	22
Criterios de exclusión:	22
Descripción de variables	23
Tabla de variables	23
Técnicas de recolección de la información	23
Control de errores y sesgos	24
Errores.....	24
Sesgos	24

Técnicas de procesamiento y análisis de datos	25
CONSIDERACIONES ÉTICAS	26
RESULTADOS	27
DISCUSIÓN	35
CONCLUSIONES	38
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	39
Anexo 1	43

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Las malformaciones congénitas son patologías que se presentan con alteraciones anatómicas y funcionales generadas en la etapa intrauterina, cerca de un 60% tienen una etiología indeterminada y otro porcentaje puede estar asociado a problemas ambientales o genéticos. En nuestro país se presentan con una prevalencia del 3% de los recién nacidos.

OBJETIVO: Con el presente estudio se buscó describir la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja durante el periodo 2016-2018.

METODOLOGÍA: Se trata de un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo de corte transversal en el cual se realizó un análisis univariado y exploratorio de las variables que se obtuvieron de una fuente secundaria de información donde la muestra a estudio correspondió a los recién nacidos con malformaciones congénitas entre mayo del 2016 a junio del 2018 en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN: Se encontró 1396 recién nacidos, de los cuales 938 casos (67,2 %) presentaron malformaciones aisladas. Dentro de estas predominaron los apéndices preauriculares (7,5%) seguido de pie equinovaro (5,1%), polidactilias (3,9%) y síndrome de Down (3,3%). Dentro de los polimalformados se encontró una prevalencia en las anomalías cardíacas, se evidenció la asociación entre ductus arterioso persistente, comunicación interauricular y comunicación interventricular. La evidencia diagnóstica de la ecografía prenatal alcanzó solamente el 21,3%, siendo este un porcentaje muy bajo para lo esperado teniendo en cuenta que son patologías que deben ser diagnosticadas a nivel prenatal.

CONCLUSIÓN: Los apéndices preauriculares, anomalías de miembros, síndrome Down y cardiopatías congénitas fueron las malformaciones más prevalentes convirtiéndolas en un problema de salud pública.

Palabras clave

Anomalías congénitas; Recién nacido; Enfermedades del recién nacido; Enfermedades y anomalías neonatales congénitas y hereditarias.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Congenital malformations are pathologies that are presented with anatomical alterations during intrauterine stage. About 60% have an indeterminate etiology; the rest may be associated with environmental or genetic issues. Congenital anomalies have a prevalence of 3% in our country.

OBJECTIVE: The aim of this study is to describe the prevalence of congenital anomalies in newborns in seven hospitals of Bogotá and one of Tunja in the period of 2016 - 2018.

METHODS: This is an observational, descriptive, retrospective, cross-sectional study in which we carry out an univariate and exploratory analysis of the variables that were obtained from a secondary source of information. The study sample corresponded to newborns with congenital malformations between May from 2016 to June 2018 in seven hospitals in Bogotá and one in Tunja.

RESULTS AND DISCUSSION: We found 1396 newborns, 938 cases (67.2%) presented isolated malformations. Preauricular appendages predominated (7,5%) followed by equinovarus foot deformity (5,1%), polydactyly (3,9%) and Down syndrome (3,3%). The highest prevalence of polimalformations was found in cardiac anomalies, the association between persistent ductus arteriosus, atrial septal defect and ventricular septal defect was demonstrated. The diagnostic evidence of prenatal ultrasound reached only 21.3%, this being a very low percentage for what was expected, taking into account that they are pathologies that must be diagnosed at prenatal terms.

CONCLUSION: The preauricular appendages, limb abnormalities, Down syndrome and congenital cardiopathies were the most prevalent malformations making them a public health problem.

Keywords

Congenital abnormalities; infant; newborn diseases; congenital, hereditary, and neonatal diseases and abnormalities.

FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las malformaciones congénitas son causa importante de discapacidad, enfermedades crónicas y muerte durante la infancia y la niñez. Dentro de las anomalías más frecuentes se encuentran los defectos cardiacos, los defectos del tubo neural y el síndrome Down. Según la OMS, se estima que anualmente mueren 303.000 recién nacidos dentro de las primeras cuatro semanas como consecuencia de estas(1) En el mundo, aproximadamente 7.9 millones de niños (6% del total de nacimientos) presentan un defecto al nacer de origen parcial o completamente genético. Además, cientos de miles más nacen con defectos de origen post-concepcional, incluyendo exposición materna a agentes ambientales(2).

Alrededor del 94% de las anomalías congénitas se producen en países de bajos y medios ingresos dentro de los que se encuentran varios países latinoamericanos. Esto debido a las dificultades para una alimentación adecuada en el periodo gestacional, cambios culturales que predisponen a mayor exposición a factores que afectan el desarrollo prenatal normal (alcoholismo, tabaquismo, uso de sustancias psicoactivas), gestación en edades extremas, entre otros(3). En Chile, el síndrome Down es el trastorno genético más frecuente con una incidencia de 2.5 por 1.000, seguido de labio leporino con incidencia de 1.3 por 1.000 nacidos vivos(4). En México para el año 2010 las malformaciones congénitas ocuparon el segundo lugar como causa de mortalidad infantil con una prevalencia del 22.4% siendo las más prevalentes la criptorquidia, el labio hendido con o sin paladar hendido, polidactilia y síndrome Down(5).

En Colombia, según el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE), en el 2006 las malformaciones congénitas ocuparon la segunda causa de

mortalidad en menores de un año, siendo responsables del 20.8% de las muertes a diferencia del 15% reportado para 1994, esto debido a la disminución de muertes por enfermedades infecciosas. La prevalencia establecida se encuentra en 3.1 %, encontrando con mayor frecuencia los defectos preauriculares, pie equino varo, polidactilia, labio y paladar hendido. Las limitaciones en el diagnóstico oportuno de dichas patologías conllevan a una alta morbilidad y discapacidad en la población infantil, así como una carga para sus familias y sobre costos prevenibles para el sistema de salud(3).

JUSTIFICACIÓN

Investigar sobre las malformaciones congénitas en recién nacidos es importante porque: Impacta directamente en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, afecta la situación económica individual y colectiva, permite actualizar periódicamente la situación actual del problema. Con esta investigación se busca establecer la prevalencia actual de malformaciones congénitas en 8 hospitales, 7 de Bogotá y 1 de Tunja, Colombia.

Las malformaciones congénitas son patologías con un nivel alto de mortalidad y morbilidad en la población infantil, ésta última genera enfermedades crónicas y, en algunos casos discapacidad; produciendo un impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Determinar la prevalencia de estas patologías permite tener un panorama general de las mismas, establecer tendencias a lo largo del tiempo de acuerdo a su comportamiento y frecuencia de presentación para llegar a intervenir oportunamente en medidas que generen impacto directo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Se establece la importancia en la búsqueda de las características clínicas de los pacientes malformados, así como las de sus progenitores con el fin de consignar datos estadísticos que aporten a la futura prevención de estas patologías.

Estudios epidemiológicos han establecido la prevalencia y características clínicas de las malformaciones congénitas en nuestro país, sin embargo en los años 2016-2018 no se ha aportado datos epidemiológicos que permita establecer si estos han cambiado su tendencia y de qué manera se presentan.

PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuál es la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en siete hospitales de Bogotá y un hospital de Tunja en los años 2016-2018?

MARCO TEÓRICO

Las malformaciones congénitas están constituidas por un grupo de alteraciones funcionales y estructurales dentro de las que se encuentran deformaciones, disrupciones o displasias, causadas por condiciones genéticas o ambientales. Estas anomalías se producen durante el desarrollo intrauterino, están presentes al nacer y pueden ser aisladas o estar incluidas en un síndrome, asociación o secuencia(6)(7)(8).

Etiología

Las malformaciones congénitas se deben tanto a defectos estructurales macro o microscópicos como funcionales, los cuales incluyen errores del metabolismo, anomalías celulares, trastornos fisiológicos, entre otros. En la mayoría de las malformaciones congénitas no se ha establecido una causa precisa, ya que en algunos casos no hay relación directa con eventos prenatales(7).

Debido a que las malformaciones congénitas son multifactoriales, pueden verse influenciadas por varios factores, dentro de los cuales se incluye la predisposición genética, factores ambientales y exposición a sustancias teratogénicas lo cual conlleva a un efecto negativo en el feto generando un defecto congénito; el periodo más crítico para el desarrollo de estas alteraciones esta dado entre la semana 3 a 8 de gestación(9).

Los factores genéticos asociados al desarrollo de malformaciones congénitas están dados por la afectación de un gen o cromosoma ya sea sexual y/o autosoma generando alteraciones numéricas, estructurales, mosaicos o quimeras. En las alteraciones numéricas se han incluido aneuploidías que son frecuentemente asociadas a la no disyunción en la meiosis o mitosis, estas incluyen: trisomía 21,

18, 13 en autosomas y síndrome de Turner (45,X), Klinefelter (47,XXY) y el “superhombre” (47,XYY) en cromosomas sexuales(8).

Las alteraciones de un solo gen o unigénicas que afectan la expresión del gen involucrado, frecuentemente se asocian a síndromes polimalformativos y en menor frecuencia a malformaciones aisladas(10). Un ejemplo de este tipo de alteración es la Braquidactilia(2). En el caso de las alteraciones poligénicas que afectan la expresión de varios genes, estas se han visto relacionadas con cardiopatías congénitas o labio y paladar hendido; el desarrollo de las alteraciones poligénicas se ha asociado con factores ambientales, estilos de vida de la madre como tabaco o consumo de alcohol o enfermedades maternas como la hipertensión arterial(11).

En el aspecto ambiental se incluyen agentes externos que intervienen en el desarrollo normal del embrión o feto, estos agentes pueden ser físicos o químicos, también dentro de los factores ambientales se puede clasificar componentes como medicamentos o sustancias psicoactivas, patologías y/o infecciones maternas(11):

-Agentes físicos: trauma y radiaciones ionizantes.

-Agentes químicos: mercurio, plomo o partículas contaminantes contenidas en el agua, alimentos, tierra o aire.

-Drogas (medicinales y psicoactivas): son potencialmente teratogénicas, en el caso de los medicamentos estos son clasificados según su efecto en mujeres embarazadas con el fin de prevenir su administración durante este periodo(2).

-Enfermedades maternas: deficiencias nutricionales, enfermedades crónicas o agudas como la diabetes mellitus.

- Infecciones maternas: son considerados teratógenos biológicos, dentro de estos los principales son la Rubeola, Sífilis y Citomegalovirus(7).

Factores de riesgo maternos relacionados

Los factores maternos asociados a malformaciones congénitas fueron: embarazo menor a 37 semanas, enfermedades crónicas maternas y tabaquismo; no hubo asociación con el peso, la edad materna avanzada o abortos previos(7). Por otro lado, un estudio realizado en el 2001 en Bogotá Colombia, mostró que la edad materna, vaginosis, enfermedades crónicas de la madre y los factores físicos se asociaron más a malformaciones congénitas(9).

En un meta-análisis se identificó la obesidad materna como un factor predisponente de morbilidad neonatal, en este se reportó un incremento en el riesgo de malformaciones congénitas incluyendo defectos del tubo neural, anomalías cardiovasculares, labio leporino, paladar hendido, atresia ano-rectal y malformaciones en las extremidades, adicionalmente puede inducir en la madre el desarrollo de patologías como diabetes gestacional que puede tener implicaciones en el desarrollo normal del feto(12).

Factores como la consanguinidad han demostrado el aumento de malformaciones genitales específicas(11)(13)(14), la edad de los padres; principalmente de la madre se ha relacionado con un aumento en el riesgo de afecciones cromosómicas como el Síndrome de Down cuando esta sobrepasa los 35 años de edad. La edad paterna también se ha asociado a afecciones genéticas autosómicas dominantes como: displasias esqueléticas o craneosinostosis, cuando el padre sobrepasa los 55 años(11)(15)(16)(17).

Además de los factores ambientales, el nivel socioeconómico influye en la probabilidad de desarrollar malformaciones congénitas; condiciones como embarazos a edad temprana, consumo de psicoactivos, inadecuados hábitos alimenticios que van ligados con malnutrición, maltrato físico, psicológico y poco acceso a la atención médica que va ligada con la no realización de controles prenatales; se han considerado potenciales factores de riesgo(11)(18).

Los factores de riesgo maternos que mayormente se han visto relacionados en el incremento de malformaciones congénitas son el sobrepeso materno y la diabetes mellitus tipo 2. Factores como la ingesta de alcohol y consanguinidad se han visto relacionados en anomalías renales y genitales respectivamente. En cuanto a factores propios del feto, el peso al nacer se ha considerado el principal factor de riesgo(7)(19).

Los grupos de malformaciones congénitas han aumentado en más de un 50% en gestantes mayores de 34 años, esto asociado a una mayor tasa de pacientes prematuros; aunque también la edad materna adolescente presenta un porcentaje importante como factor que influye en el desarrollo de las malformaciones(20).

A pesar de todos los estudios realizados para identificar los factores relacionados con el desarrollo de malformaciones congénitas, se calcula que alrededor del 50% de los nacidos con un defecto congénito, no tienen una causa etiológica aparente a la que se pueda asociar su condición. Lo cual hace que se siga fomentando la investigación en esta área(2)(11).

En un estudio realizado por Zarante y Cols. durante 2001-2010 donde se evaluó factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá, se determinó prevalencia del 1.8% de las malformaciones congénitas, predominio del sexo masculino en los malformados, mayor compromiso a nivel de las orejas y de las extremidades seguido de la presencia del síndrome de Down. Los principales factores de riesgo evidenciados fueron la edad materna avanzada, bajo peso y talla para la edad de gestación.

Clasificación

De acuerdo a lo planteado por Stevenson y Cols. En Human Malformations and Related Anomalies, para las malformaciones congénitas se han descrito distintas clasificaciones las cuales incluyen:

-Clasificación por origen:(8)(11)

1. Malformación: afectación en la morfología de un órgano o región corporal dado por del desarrollo anormal en la embriogénesis.
2. Disrupción: defecto estructural secundario al contacto con factores externos principalmente físicos o químicos.
3. Deformación: distorsión estructural generada por fuerzas mecánicas aberrantes. Esta condición se genera principalmente en los dos últimos trimestres.

-Clasificación por cambios histológicos: se relaciona con alteración en los tejidos provenientes del ectodermo, mesodermo o endodermo(8)(11)(21).

1. Aplasia: ausencia del tejido o de un órgano por inhibición de la proliferación celular.
2. Hipoplasia: disminución o pérdida de la función debida a la reducción en la proliferación celular.
3. Hiperplasia: aumento de la proliferación celular que da lugar al incremento en el tamaño de un órgano.
4. Displasia: alteración de la morfología y función de un órgano dado por una anomalía en la histogénesis.

-Clasificación clínica(8)(11)(21):

1. Defectos de un único sistema: afectación específica de una región sistémica, su origen es multifactorial y dentro de este grupo se han incluido el ano imperforado y cardiopatías congénitas.
2. Síndrome: múltiples anomalías con etiología común, generalmente genética con afectación cromosómica o unigénica.

3. Asociación: presentación de una o más alteraciones, para las cuales no se establece un solo factor etiológico. La más común de estas alteraciones es la asociación VACTERL.

4. Secuencia: anomalía inicial que desencadena la aparición de múltiples anomalías. Un ejemplo es la secuencia Potter que explica la aparición de múltiples anomalías secundarias a la agenesia renal bilateral.

5. Complejo: alteraciones morfológicas que se originan durante el desarrollo embrionario, generando múltiples anomalías específicas que afectan varios sistemas u órganos. Por ejemplo las bandas amnióticas o la microsomía hemifacial.

-Clasificación según gravedad(8)(11):

1. Malformaciones congénitas mayores: se relacionan con defectos que tienen compromiso funcional importante, llegando a afectar la vida y desarrollo del individuo, teniendo consecuencias médicas o estéticas que requieren atención prioritaria. Según la clasificación internacional del funcionamiento de la discapacidad y de la salud en 2001 estas patologías fueron divididas en: malformaciones congénitas no compatibles con la vida, dentro de las cuales se destaca la anencefalia, sirenomelia y malformaciones congénitas con riesgo de mortalidad o grave incapacidad, dentro de estas se encuentran las trisomías, fisuras, cardiopatías, reducción de miembros, entre otras(22)(23).

2. Malformaciones congénitas menores: Se consideran dentro de estas, los defectos estructurales que no tienen relevancia en la atención médica, ni repercuten en la vida o un adecuado desarrollo social. Ejemplos de estas son la foseta preauricular, sindactilia, nevus, entre otras(22)(23).

Para el desarrollo de esta investigación se tendrá en cuenta esta última clasificación ya que nos permite clasificar de una manera global las malformaciones en cuanto a su severidad en dos grupos.

Epidemiología

Alrededor del 3% de los recién nacidos presentan al menos un defecto congénito, lo cual ha convertido estas alteraciones en una de las cinco principales causas de muerte en menores de 1 año. Se estima una prevalencia mundial alrededor de 40/1.000 nacidos en países desarrollados y 82/1.000 en países con economía en vía de desarrollo. Se ha reportado una estimación de 500.000 fallecimientos en el mundo, con una incidencia anual de 3 millones (población neonatal e infantil con anomalías mayores) (11)(24).

En las últimas décadas las anomalías congénitas del sistema nervioso, respiratorio y cardiovascular han sido atribuidas a más del 60% de todas las muertes en la infancia. En cuanto a malformaciones incompatibles con la vida se ha atribuido cerca del 33% de la mortalidad infantil teniendo como principales patologías la agenesia renal bilateral y la anencefalia(2)(11).

En 1999 se atribuyó a las malformaciones congénitas la segunda causa de muerte en niños menores de 1 año. En el sexo masculino se reportaron 1.158 muertes que equivale a 14%, con una tasa de 217,2 / 100.000. En el caso del sexo femenino se reportaron 964 muertes que corresponden al 15.2% con una tasa de 187,9/100.000. En el tercer lugar se posicionó las afecciones originadas en el periodo perinatal con 678 muertes atribuibles para el sexo masculino y 504 muertes para el femenino, lo cual corresponde al 8,2% y 7,9% con una tasa de 127,2 / 100.000 y 98,2 / 100.000 respectivamente(11).

En estudios previos se ha reportado que la mortalidad infantil es tres veces más alta cuando las madres no tienen educación y en igual proporción cuando no se han tenido los adecuados controles prenatales y atención médica durante el parto. Otro factor que se ha relacionado es la edad materna, en las mujeres que tenían entre 20 y 29 años al momento del parto se evidenció menor mortalidad infantil en comparación con mujeres mayores de 40 años(11).

En estudio prospectivo realizado en Colombia se ha estimado una prevalencia de 1,81% para malformaciones congénitas en recién nacidos entre 1982 y 1993, las anomalías frecuentemente encontradas fueron: Síndrome de Down (15,8), Polidactilia (14,5), Talipes equinovaro (12,9), y Labio-paladar hendido (9,9), todos estos por cada 10.000 nacimientos (25). Según el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE) 2011 las afecciones originadas en el periodo perinatal constituyen desde el año 1977 la primera causa de muerte infantil con 43% de los fallecimientos. Desde 1994 se atribuyó a las anomalías congénitas la segunda causa de muerte con 11% de los niños fallecidos. Con esto se concluye que el 54% de los niños en Colombia mueren antes del primer año de vida por causas diferentes a las infecciosas(11).

Diagnóstico de las malformaciones

El método diagnóstico estándar para detectar las malformaciones congénitas ha sido la ecografía prenatal, método que permite entre otras cosas determinar la edad gestacional, viabilidad fetal, detectar anomalías placentarias, embarazos múltiples, entre otros. La ecografía se debe realizar tanto en maternas sanas, como en maternas con problemas durante el embarazo. Según recomienda la OMS sobre atención prenatal para una experiencia positiva en el embarazo 2018, se debe al menos realizar una ecografía temprana antes de las 24 semanas ya que detecta y evalúa lo mencionado anteriormente. Si no se pudo realizar antes de las 24 semanas se debe contemplar realizarles a las maternas una ecografía tardía que si bien es menos efectiva, puede servir para detectar números de fetos, la presentación y la implantación de la placenta. En los últimos años, el desarrollo

tecnológico y el entramiento del personal ha facilitado la detección de las malformaciones en general, dentro de las que se destacan los defectos estructurales del sistema nervioso central con un 50%, del tracto gastrointestinal con 15%, cardiopulmonares 8% y un 20% para malformaciones urinarias. Un ejemplo en la detección de anomalías renales, es en el cual la ultrasonografía transvaginal ha permitido visualizar los riñones a partir de la décima semana que en contraste con la ecografía abdominal solo se visualizan posterior a la semana 12, teniendo esto como precedente se ha establecido que un 78% de los exámenes de imágenes diagnósticas prenatales permiten evaluar la función renal después de la semana 11 y el 100% de estos después de la semana 16 (6)(25)(4).

Desafortunadamente, las ecografías prenatales no tienen en la actualidad una sensibilidad del 100% para detectar las malformaciones congénitas, por lo que la detección clínica y conocer rasgos patógnomonicos de un síndrome, por ejemplo, son muy importantes en el diagnóstico de las malformaciones, complementando con la realización de una ecografía postnatal en caso de algún hallazgo clínico positivo o alguna sospecha de malformación.

OBJETIVOS

GENERAL

Describir la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja en 2016-2018.

ESPECÍFICOS

- Determinar las características clínicas de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
- Determinar las características clínicas de las madres de los recién nacidos con malformaciones congénitas.
- Identificar los tipos de métodos diagnósticos más prevalentes.
- Clasificar las malformaciones congénitas por polimarformaciones y malformaciones aisladas.
- Realizar análisis exploratorio de las polimalformaciones.

METODOLOGÍA

ENFOQUE METODOLÓGICO DE LA INVESTIGACIÓN

Este estudio tuvo un enfoque cuantitativo en donde se describió las características de las malformaciones congénitas y antecedentes parentales encontrados a partir de siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja.

Se trata de un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo de corte transversal; donde se obtuvo la información a partir del programa de vigilancia y seguimiento de niños con defectos congénitos de la secretaría de salud de Bogotá y de la Pontificia Universidad Javeriana, el cual hace parte del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) en Bogotá; cuya base de datos fue recolectada a partir de la información de las madres que tuvieron recién nacidos con malformaciones congénitas hospitalizadas en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja del 2016 al 2018. Luego de depurar la base de datos con el fin de obtener información verídica y de claridad, se procedió a la descripción de la información obtenida.

POBLACIÓN

La muestra a estudio corresponde a los recién nacidos con malformaciones congénitas entre mayo del 2016 a junio del 2018 en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja.

DISEÑO MUESTRAL

Una vez definida la población proveniente de una fuente de datos secundaria, se incluyó a todos los pacientes de la base de datos del programa de vigilancia y seguimiento de niños con defectos congénitos de la secretaría de salud de Bogotá y de la Pontificia Universidad Javeriana de siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja entre mayo del 2016 a junio del 2018. Puesto que se contaba con la totalidad de la población no se requirió de la realización de muestreo.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Criterios de Inclusión:

- Recién nacidos vivos mayores de 500 gramos con diagnóstico pre o postnatal de una o más malformaciones congénitas entre mayo del 2016 a junio del 2018 en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja.

Criterios de exclusión:

- Recién nacidos vivos con malformaciones congénitas detectados durante control de crecimiento y desarrollo.
- Recién nacidos vivos o muertos precedentes de otros hospitales.
- Obtención incompleta de datos en historia clínica impidiendo la adecuada depuración de la base de datos.

DESCRIPCIÓN DE VARIABLES

Se incluyó variables cualitativas con respecto al recién nacido como el sexo, el tipo de malformación congénita, evidencia del tipo de diagnóstico de malformación; variables cualitativas con respecto a la madre como antecedentes patológicos agudos y crónicos, farmacológicos y tóxicos; por último se incluyó variables cuantitativas como la edad parental, peso materno antes y después del embarazo y peso al nacer en gramos del recién nacido.

Tabla de variables

Ver anexo 1

TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

Se trata de información proveniente de una fuente de datos secundaria, dado que se tomaron datos a partir de la base preexistente del programa de vigilancia y seguimiento de niños con defectos congénitos de la secretaría de salud de Bogotá y de la Pontificia Universidad Javeriana, en la cual se utilizó como instrumento una ficha de registro para el estudio de malformaciones congénitas realizada por médicos especializados en el tema y previamente entrenados. Esta se diligenció interrogando a las madres de los recién nacidos que cumplieron los criterios de inclusión. A partir de esta se tuvieron en cuenta las variables para diseñar el dicho estudio; teniendo en cuenta la información previa de acuerdo al diagnóstico de malformación congénita, características clínicas y antecedentes parentales se procedió a realizar una base de datos utilizando el programa Excel versión 2016.

Una vez firmada el acta de confidencialidad de datos con el representante del Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana, se dispuso de la base de datos previamente mencionada la cual se modificó por parte de los autores del presente protocolo, se realizó una depuración de la misma en Excel versión 2016, donde se incluyeron las variables de interés en el presente estudio para posteriormente, haciendo uso del paquete estadístico SPSS versión 2.0, realizar el análisis pertinente de los datos.

CONTROL DE ERRORES Y SESGOS

Errores

A partir de la base de datos previamente mencionada se seleccionaron los casos de malformaciones congénitas, características del recién nacido y antecedentes maternos de siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja con el fin de tener una muestra heterogénea de la población, entendiendo que hay diversos lugares de procedencia por parte de las madres, así como variabilidad en las características sociodemográficas, y con esto evitar la recolección de datos en un solo hospital, el cual generaría información de solo una población en particular, disminuyendo la representatividad de la población seleccionada.

A pesar de contar con personal calificado y previamente entrenado para la recolección de datos, se pudieron presentar errores en el diligenciamiento adecuado de la ficha ECLAMC.

Sesgos

Con los datos obtenidos y reportados en la base de datos, se realizó una depuración y verificación de los datos con el fin de evitar datos errados, controlándose el sesgo de información. Con el fin de controlar el sesgo de selección se verificó los criterios de inclusión previos al análisis de los datos.

TÉCNICAS DE PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS

Una vez dispuestas las fichas de registro de malformaciones congénitas, se elaboró una base de datos en Excel con codificación y anonimización de los datos recolectados teniendo en cuenta las variables estipuladas.

Análisis Univariado

Mediante el uso de SPSS se procedió al análisis estadístico de los datos. Para describir las variables categóricas se utilizó frecuencias absolutas y relativas; para las cuantitativas promedio y desviación estándar para las que tienen distribución normal, medianas y rangos intercuartílicos para las que tienen distribución no normal.

Análisis Exploratorio

Para representar la relación entre diferentes malformaciones se realizó un análisis descriptivo multivariado, exploratorio, de correspondencias múltiples utilizando la aplicación Xlstat de Excel versión 2016, en el cual se determinó la asociación entre las categorías de las variables cualitativas y definió si se asociaron de manera significativa.

CONSIDERACIONES ETICAS

Acorde con el artículo 11 de la resolución 8430 de 1993, el Ministerio de salud Colombiano, la investigación realizada es clasificada como sin riesgo “ son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquellos en los que no se realizan ninguna intervención o modificación intencionada de las variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: revisión de historias clínicas, entrevistas, cuestionarios y otros en los que no se le identifique ni se trate aspectos sensitivos de su conducta”.

Puesto que se trata de un estudio realizado a partir de una fuente de datos secundaria, la cual contó con aprobación previa por un comité de ética (Universidad Javeriana), no se requirió de uno adicional.

Mediante la autorización del director del programa de Genética Humana de la Universidad Javeriana de Bogotá, los participantes en el estudio, bajo gravedad de juramento y por escrito se comprometieron a mantener absoluta confidencialidad sobre la información consignada en la base de datos que fue suministrada, la cual fue exclusivamente empleada para este estudio.

RESULTADOS

Se recolectó información entre los años 2016 y 2018 en siete hospitales de Bogotá y uno en Tunja, donde se registraron 1396 recién nacidos con malformaciones congénitas. Los centros con mayor número de casos fueron los hospitales San Ignacio y Magdalena. *Ver tabla 1.*

Tabla 1. Hospitales	
Variable	Fa (%)*
San Ignacio	408 (29,2)
Magdalena	326 (23,4)
Cafam	213 (15,2)
San Jose Infantil	129 (9,2)
Veraguas	124 (8,9)
Suba	93 (6,7)
El Bosque	87 (6,2)
San Rafael de Tunja	16 (1,1)

* Frecuencia Absoluta (porcentaje)

Con respecto a las características del recién nacido, el sexo masculino representó el 54,2% y hubo una mediana de peso de 2960 gramos. La evidencia clínica fue el método diagnóstico más común (61,2%), el resto de métodos diagnósticos utilizados se describe en la tabla 2.

Tabla 2. Método Diagnóstico de Malformaciones Congénitas	
Variable	Fa(%)*
Evidencia ecografica prenatal	297(21,3)
Evidencia ecografica postnatal	42 (3)
Evidencia clínica	854(61,2)
Evidencia radiológica	19 (1,4)
Evidencia quirúrgica	2 (0,1)
Evidencia autopsica	4 (0,3)
Evidencia ecocardiográfica	78 (5,6)

*Frecuencia Absoluta (porcentaje)

En cuanto a las características parentales se evidenció una mediana de edad materna en 26 años, edad paterna de 29 años, talla materna en 158 centímetros, peso previo al embarazo en 57,2 kilogramos y posterior en 69 kilogramos. Respecto al esquema de inmunizaciones durante la gestación, la mayoría de las madres no se vacunó en un 43,3%, la aplicación de DPTA más Influenza fue la más frecuente con un 38,5% seguido de DPTA 16,2%, en cambio la influenza, hepatitis B y DPTA mas hepatitis B tuvieron bajo porcentaje en un 1%, 0,2% y 0,2% respectivamente. Por otro lado, la mayoría de las madres no presentaron antecedentes tóxicos, sin embargo se encontró en un 4,2% consumo de alcohol durante la gestación de los cuales 0,8% fueron alcoholismo severo, un 3,4% de tabaquismo durante la gestación y un 0,6% que asumieron el consumo de drogas durante la gestación.

Las patologías agudas y crónicas maternas encontradas en el estudio se resumen en la tabla 3 y 4.

Tabla 3. Principales enfermedades agudas maternas.	
Enfermedad	Fa(%)* N= 2792**
Sin antecedentes	2151 (77)
Vaginosis	213 (7,6)
Infección urinaria	209 (7,5)
Preeclampsia	36 (1,3)
Hipotiroidismo gestacional	31 (1,1)
Diabetes gestacional	20 (0,7)
Rinofaringitis	18 (0,6)
Amenaza parto pretermino	12 (0,4)
Hipertensión gestacional	11 (0,4)
Vaginitis	10 (0,4)
Otros	81 (3)

*Frecuencia Absoluta (porcentaje)

** Población total

Tabla 4. Principales enfermedades crónicas maternas	
Enfermedad	Fa (%)* N= 1396**
Sin antecedentes	1232 (88,3)
Hipotiroidismo	40 (2,9)
Migraña	14 (1)
Obesidad	11 (0,8)
Diabetes Mellitus Tipo 2	10 (0,7)
Gastritis	8 (0,6)
Epilepsia	7 (0,5)
Infecciones	6 (0,4)
Otros	68 (4,8)

* Frecuencia Absoluta (porcentaje)

** Población total

En cuanto al consumo de medicamentos durante la gestación, se observó predominio en la administración de metronidazol y de las cefalosporinas. En cuanto al consumo de suplementos el principal fue el ácido fólico, *Ver tabla 5 y 6.*

Tabla 5. Principales medicamentos maternos consumidos durante el embarazo.

Medicamento	Fa (%)* N= 4094**
No	3276 (80)
Metronidazol	166 (4)
Cefalosporinas	135 (3,2)
Acetaminofén	81 (1,9)
Levotiroxina	72 (1,7)
Clotrimazol	67 (1,6)
Otros antibióticos	42 (1)
Otros	255 (6,2)

*Frecuencia Absoluta (porcentaje)

** Población total

Tabla 6. Principales suplementos consumidos por las madres durante el embarazo

Suplementos	Fa (%)* N=1490**
Ácido Fólico	369 (24,7)
Calcio	355 (23,8)
Sulfato ferroso	352 (23,6)
Multivitaminas	263 (17,6)
Ácido fólico + calcio + sulfato ferroso	112 (7,5)
Otros	39 (2,6)

*Frecuencia Absoluta (porcentaje)

** Población total

De los 1396 recién nacidos, se encontró que 938 casos (67,2 %) presentaron malformaciones aisladas y el resto fueron polimalformados. Se evidenció que hubo malformaciones mayores y menores dentro de las malformaciones aisladas. De las malformaciones menores las predominantes fueron del grupo oído, apéndice preauricular cerca del oído y del grupo miembros fueron pie equinovaro o equinovalgo y polidactilia postaxial. De las malformaciones mayores se encontró malformaciones cromosómicas como el síndrome Down en 3,3% seguidas de malformaciones renales como pielectasias y criptorquidia. *Ver tabla 7.*

Tabla 7. Malformaciones aisladas más frecuentes encontradas según código de ECLAMC.

Malformación	Fa (%) * N= 938**
Apéndice preauricular, cerca del oído	70 (7,5)
Pie equinvaro o equinovalgo reductible o postural	48 (5,1)
Polidactilia postaxial, del 5o dedo de la/s mano/s	37 (3,9)
Down, cariotipo: sin o sai	31 (3,3)
Pielectasia, esctasia urinaria	31 (3,3)
Cardiopatía no especificada	31 (3,3)
Criptorquidea	29 (3,1)
Microfecefalia	27 (2,9)
Nevus marron, café con leche, castaño	24 (2,6)
Pie equino, equinvaro, equinovalgo, irreductible estructural	19 (2)
Malformación congénita no especificada	18 (1,9)
Hemangioma plano	16 (1,7)
Hidronefrosis congénita	14 (1,5)
Macrocefalia	13 (1,4)
Ductus arterioso persistente	13 (1,4)
Gastrosquisis , defecto periumbilical paramedial AB	12 (1,3)
Subluxación, ortolani, displasia	12 (1,3)
Defecto pilonidal o sacrocoxigeo: seno, fistula, quiste, tumor.	12 (1,3)
Polidactilia preaxial, 10 dedo, mano/s	11 (1,2)
Hidro/ macro/ mega cefalia	11 (1,2)
Seno o fístula preauricular o auricular	10 (1,1)
CIV***	10 (1,1)
Labio leporino con paladar hendido	10 (1,1)
Pie equino, equinvaro, equinovalgo, reductibilidad NE	10 (1,1)
CIA****	9 (1)
Polidactilia de otros tipos	9 (1)
Otros	401 (42,7)

*Frecuencia Absoluta (porcentaje)

** Población total

*** Comunicación interventricular

**** Comunicación interauricular

Se realizó un análisis de correspondencias múltiples para determinar la asociación existente entre los paciente con polimalformaciones, a partir del cual se obtuvo los perfiles de los sujetos. Se encontró que la dimensión 1 y 2 explican la variabilidad de los datos en un 9,16%. Se observó que se relacionaron de manera significativa la presencia de Ductus Arterioso Persistente, CIA, CIV, anomalía de la mitral y coartación de la aorta. Por el contrario, la presencia de estos últimos no se vieron asociados con la presencia de apéndice preauricular cerca del oído, hidronefrosis congénita y polidactilia postaxial del quinto dedo de las manos. *Ver tabla 8.*

Tabla 8. Asociación significativa encontrada en el perfil 1

Variables	Dimensión 1	Dimensión 2
Presencia de Ductus Arterioso Persistente	14.850	3.666
Presencia de Comunicación interauricular	12.203	4.200
Presencia de Comunicación interventricular	10.432	2.133
Presencia de Coartación de la aorta	5.889	3.169
Presencia de Anomalía de la mitral	8.204	2.870
Ausencia de apéndice preauricular cerca del oído	3.510	4.294
Ausencia de hidronefrosis congénita	2.171	4.727
Ausencia de polidactila postaxial quinto dedo manos	2.649	2.820

Por otro lado, se observó que se asoció significativamente la presencia de cuello corto y ancho, micrognatia leve, línea simiana, hipotonía, hipertelorismo ocular entre otros resumidos en la tabla 9.

Tabla 9. Asociación significativa encontrada en el perfil 2		
Variables	Dimensión 1	Dimensión 2
Presencia de cuello corto y ancho	-5.962	10.545
Presencia de Micrognatia leve	-2.555	2.128
Presencia de Linea simiana, pliegue palmar único	-3.761	7.509
Presencia de Hipotonía	-2.006	2.890
Presencia de Clinodactilia del quinto dedo	-2.058	3.982
Presencia de Hipertelorismo ocular	-5.066	8.008
Presencia de Sindactilia pie/s dos- tres	-3.005	7.043
Presencia de Epicanto	-4.764	12.893
Presencia de Nariz Sai	-4.046	9.570
Presencia de Hipoplasia, esbozo de nariz, ausencia de huesos propios y tabique	-2.179	1.991

Se encontró asociación significativa en el perfil 3 para las variables apéndice preauricular cerca del oído, hidronefrosis congénita, polidactilia postaxial. *Ver tabla 10.*

Tabla 10. Asociación significativa encontrada en el perfil 3		
Variables	Dimensión 1	Dimensión 2
Presencia de apéndice preauricular cerca del oído	- 3.510	- 4.294
Presencia de hidronefrosis congénita	- 2.171	- 4.727
Presencia de polidactilia postaxial quinto dedo manos	- 2.649	- 2.820
Ausencia de Coartación de la aorta	- 5.889	- 3.169
Ausencia de Anomalía de la mitral	- 8.204	- 2.870
Ausencia de Ductus Arterioso Persistente	- 14.850	- 3.666
Ausencia de Comunicación Interauricular	- 12.203	- 4.200
Ausencia de Comunicación Interventricular	- 10.432	- 2.133

Por último, en el perfil 4, se encontró que se asociaron significativamente la ausencia de cuello corto y ancho, epicanto, línea simiana, hipertelorismo ocular entre otras. *Ver tabla 11.*

Tabla 11. Asociación significativa encontrada en el perfil 4		
Variables	Dimensión 1	Dimensión 2
Ausencia de cuello corto y ancho	5.962	-10.545
Ausencia de Micrognatia leve	2.555	-2.128
Ausencia de Linea simiana, pliegue palmar único	3.761	-7.509
Ausencia de Hipotonía	2.006	-2.890
Ausencia de Clinodactilia del quinto dedo	2.058	-3.982
Ausencia de Hipertelorismo ocular	5.066	-8.008
Ausencia de Sindactilia pie/s dos- tres	3.005	-7.043
Ausencia de Epicanto	4.764	-12.893
Ausencia de Nariz Sai	4.046	-9.570
Ausencia de Hipoplasia, esbozo de nariz, ausencia de huesos propios y tabique	2.179	-1.991

DISCUSIÓN

El diagnóstico prenatal es determinante en las malformaciones congénitas, en el presente estudio realizado en siete hospitales de Bogotá y uno de Tunja entre los años de 2016 a 2018, se logró evidenciar que la ecografía prenatal como rol diagnóstico alcanzó solamente el 21,3%, siendo este un porcentaje muy bajo para lo esperado teniendo en cuenta que son patologías que deben ser diagnosticadas a nivel prenatal. Está por debajo de los porcentajes reportados en otros estudios como 32,5% por Gomez J. y cols, en un estudio de casos y controles en Bogotá(26), 42,8% por Gil W. Y cols en un estudio observacional en Cali(27), a diferencia de un 71% reportado por National Congenital Anomaly and Rare Disease Registration Service en UK 2015. Evidenciándose similitud con los otros artículos nacionales, esta gran diferencia de porcentajes pudo haberse debido a que en los países desarrollados cuentan con una mejor accesibilidad al sistema de salud para que las maternas puedan realizarse con más facilidad las ecografías prenatales y a una mayor tecnología en imagenología con el fin de incrementar la detección de malformaciones.

Estudios a nivel mundial han demostrado que el diagnóstico de malformaciones congénitas se da en su mayoría a nivel prenatal en el último trimestre de gestación(27), mientras que en nuestro estudio predominó el diagnóstico clínico con un 61.2%, por lo que además de lo propuesto anteriormente, amerita en general seguir con un adecuado entrenamiento de los profesionales que realicen controles prenatales.

Dentro de los hallazgos en el presente estudio, se evidenció que en las malformaciones menores predominó los apéndices preauriculares cerca del oído 7,5%, seguido de pie equinovaro o equinovalgo con 5,1%, estos resultados comparados con el análisis realizado por Zarante I y Cols. en Bogotá(28) reporta porcentaje similares en un 10,37% para apéndices preauriculares y un 7,06% para talipes pie equinovaro. En cuanto a malformaciones mayores se encontró predominio en nuestro estudio de anomalías cardíacas en un 16,3%, incluyendo malformaciones aisladas y polimalformados, porcentaje que se asimila al estudio

Ales L y cols. de Cuba en un 18,3% sin embargo en este estudio predominaron las malformaciones del sistema nervioso central seguido del sistema digestivo, malformaciones que no se destacaron en este estudio(29) Por el contrario, en el estudio de Zarante I y cols en Bogotá previamente mencionado fue inferior la detección de malformaciones congénitas cardíacas con tan solo 4%, esto pudo haber sido posiblemente a un mejor entrenamiento del personal calificado para diagnosticar estas anomalías de forma ecográfica a pesar de contar con una bajo porcentaje diagnóstico. Se evidencian diferencias del presente estudio respecto a un estudio realizado en México durante el periodo comprendido del 2008-2013 donde reportaron mayor prevalencia en hallazgos de criptorquidia seguido de labio hendido con o sin paladar hendido(5).

En cuanto al estudio de los polimalformados predominantemente se relacionaron de manera significativa el Ductus Arterioso Persistente, Comunicación Interauricular, Comunicación Interventricular, anomalía de la válvula mitral y coartación de la aorta. En la literatura no se ha asociado a un síndrome, secuencia o asociación, por consiguiente se requiere estudios de tipo analítico que determinen la relación entre estos tipos de malformaciones. Se encontró además asociación significativa para la presencia de cuello corto y ancho, micrognatia leve, línea simiana, hipotonía, hipertelorismo ocular, entre otros. Cabe resaltar que dichos hallazgos comparten similitudes en los pacientes con síndrome Down o de Wolf-Hirschhorn por ejemplo, sin embargo no son patognomónicos de ellos(30). Así mismo, hay asociación significativa en la ausencia de las características anteriormente mencionadas, por lo tanto es probable que si una variable no esté presente, la otra tampoco. Por otra parte, se evidenció asociación entre apéndice preauricular e hidronefrosis, para los cuales se ha visto relación en patologías como: Asociación CHARGE, síndrome de Townes-Brocks, síndrome braqui-oto-renal, síndrome de Nager, síndrome de Miller y embriopatía diabética. Por lo tanto, se sugiere que en pacientes con malformaciones auriculares se realice de manera oportuna ecografía renal y vías urinarias(31).

Por último, se destacó el predominio en la presentación de malformaciones congénitas del sexo masculino con un 54,2%, lo que se relaciona con estudios previos en la población Colombiana donde la presentación de malformaciones congénitas fue más frecuente en este sexo con una relación hombre: mujer de 1,22:1(28) . Igualmente se ha reportado en varios países una tendencia mayor en la presentación de malformaciones congénitas en el sexo masculino(32).

Dentro de las fortalezas evidenciadas en el presente estudio se observó el esfuerzo de muchos años en cuanto a la descripción de la presencia de malformaciones congénitas en estos hospitales, el cual todavía continua un permanente registro epidemiológico de estas patologías.

Respecto a las debilidades se encuentra la revisión de una base de datos ya elaborada, a partir de datos retrospectivos que no permitieron la revisión de datos en historias clínicas lo cual dificultó aprovechar la mayoría de datos obtenidos.

CONCLUSIONES

-Las principales malformaciones congénitas incluyeron los apéndices preauriculares, anomalías de miembros (malformaciones menores) y síndrome Down y cardiopatías congénitas (malformaciones mayores) convirtiéndolas en un problema de salud pública.

-Se recomienda el entrenamiento ecográfico para los profesionales que realicen los controles prenatales, debido a que se evidenció que el diagnóstico clínico fue mayor que el prenatal por ecografía y por lo tanto, el hecho de realizar diagnósticos posnatales puede interferir negativamente en la morbi-mortalidad de los recién nacidos.

-Dado que no ha variado la prevalencia en las principales malformaciones congénitas menores en los últimos años se deben realizar estudios de asociación con respecto a factores de riesgo con la finalidad de disminuir la incidencia en los próximos años.

-Los recién nacidos que presenten polimalformaciones cardíacas tipo ductus arterioso persistente, Comunicación interauricular o Comunicación interventricular requieren determinar la asociación existente entre ellos mediante estudios de tipo analítico.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. OMS. World Health Statistics [Internet]. 2018. Recuperado a partir de: <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/272596/9789241565585-eng.pdf>
2. Christianson A. Global Report On Birth Defects [Internet]. 2006. Recuperado a partir de: <https://www.marchofdimes.org/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-full-report.pdf>
3. Zarante I, Franco L, Lopez C, Fernandez N, Zarante I, Franco L, et al. Frequencies of congenital malformations: assessment and prognosis of 52,744 births in three cities of Colombia. Frec malformaciones Congenit Eval y Pronost 52744 nacimientos en tres Ciudad Colomb [Internet]. 2010;30(1):65–71.
4. Julio Nazer H, Lucía Cifuentes O, Constanza Ramírez R. Malformaciones urinarias del recién nacido. Estudio ECLAMC 1998-2010. Rev Chil Pediatr. 2011;82(6):512–9.
5. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Bol Med Hosp Infant Mex [Internet]. 2017;74(4):301–8. Recuperado a partir de: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1665114616301393>
6. Pachajoa H, Villota VA, Cruz LM, Ariza Y. Harry Pachajoa 2015. 2015;227–34.
7. Sebastian Calderon J, Zarante I. [Congenital urological anomalies: epidemiological description and associated risk factors in Colombia 2001-2004]. Arch Esp Urol. 2006;59(1):7–14.
8. Roger E Stevenson and Judith G. Human malformations and related anomalies. En 2005. p. 3–14.
9. Misnaza SP, Roncancio CP, Peña IC, Prieto FE. Áreas de alta mortalidad

perinatal debida a anomalías congénitas: análisis de estadísticas vitales, Colombia, 1999-2008. *Biomédica*. 2016;36(3).

10. Hübner, G. M. E., Ramírez, F. R., & Nazer HJ. *Malformaciones congénitas: Diagnóstico y manejo neonatal*. Editor Univ. 2005;
11. Zarante I. Implementación, desarrollo y evaluación de un programa de vigilancia en salud pública y seguimiento de pacientes con malformaciones congénitas en la ciudad de Bogotá D.C., Colombia basado en la metodología del estudio colaborativo latinoamericano de malfo. Pontificia Universidad Javeriana; 2011.
12. Katherine J. Stothard, Peter W. G. Tennant, Ruth Bell JR. Maternal overweight and obesity and the risk of congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis. *JAMA*. 2009;
13. E. E. Castilla. Frequency of first-cousin marriages from civil marriage certificates in Argentina. *Hum Biol*. 1991;63(2):203–10.
14. M. Rittler. Parental consanguinity in specific types of congenital anomalies. *Am J Med Genet*. 2001;102(1):36–43.
15. De Souza ED, Alberman E, Morris JK. Down's syndrome: Screening and antenatal diagnosis regionally in England and Wales 1989-2008. *J Med Screen*. 2010;17(4):170–5.
16. Ferguson-smith MA, Bianchi DW. Prenatal Diagnosis : past , present , and future. 2010;(November 2010):601–4.
17. Connor JM. Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics. 6th ed. Oxford, editor. 2013.
18. Gustavson KH. Prevalence and aetiology of congenital birth defects, infant mortality and mental retardation in Lahore, Pakistan: A prospective cohort study. *Acta Paediatr Int J Paediatr*. 2005;94(6):769–74.
19. Czeizel AE. The primary prevention of birth defects: Multivitamins or folic

acid? Int J Med Sci [Internet]. 2004;1(1):50–61. Recuperado a partir de: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15912190><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC1074510>

20. Naik M, Bhargava M, Yadav K. Epidemiological study of congenital malformations at birth in a tertiary health centre in central India. *Int J Reprod Contraception, Obstet Gynecol*. 2018;7(7):2845.
21. Kumar P BB. *Congenital Malformations: Evidence-Based Evaluation and Management*. Mc-Graw-Hill, editor. New York; 2008. 390 p.
22. Lugo NT, Mollinedo CL, Chao SM, Inufio OD, Escobar KQ. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio de Ranchuelo. *Rev Cuba Obstet y Ginecol*. 2006;32(2):1–13.
23. Instituto Nacional de salud. *Protocolo de Vigilancia en Salud Pública* [Internet]. [citado el 7 de mayo de 2019]. Recuperado a partir de: <https://cruevalle.org/files/PRO-Defectos-Congenitos.pdf>
24. OMS. *Management of Birth Defects and Haemoglobin Disorders* [Internet]. [citado el 7 de mayo de 2019]. Recuperado a partir de: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/43587/9789241594929_eng.pdf?sequence=1&isAllowed=y
25. Eurocat. *Prenatal Screening & Diagnosis* [Internet]. [citado el 7 de mayo de 2019]. Recuperado a partir de: <http://www.eurocat-network.eu/prenatalscreeninganddiagnosis/>
26. Gomez JC, Fernández N, Páez P, Zarante I. Detección de anomalías congénitas en 12.760 detección de anomalías congénitas de tres hospitales en la ciudad de Bogotá, Colombia 2004-2005, mediante ecografía prenatal. *Rev Colomb Ginecol y Obstet*. 2007;58(3):194–201.
27. Saldarriaga-Gil W, Ruiz-Murcia FA, Fandiño-Losada A, Cruz-Perea ME, Isaza-de-Lourido C. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital defects by screening ultrasound, in Cali, Colombia. *Colomb Med* [Internet].

2014;45(1):32–8. Recuperado a partir de:
<http://colombiamedica.univalle.edu.co/index.php/comedica/article/view/1332/2205>

28. Original C. ARTÍCULO ORIGINAL Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. 2010;53(1):11–25.
29. Rivera Alés L, Lantigua Cruz PA, Díaz Álvarez M, Calixto Robert Y. Aspectos clínico-epidemiológicos de defectos congénitos mayores en un servicio de Neonatología. Rev Cubana Pediatr. 2016;88(1):21–33.
30. Scalisi F, Callea M, ... DA-A en, 2015 undefined. Características clínicas y citogenéticas en el síndrome de Wolf-Hirschhorn. Serie de casos. DialnetUniriojaEs [Internet]. 2015;4(2):48–55. Recuperado a partir de: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5191687>
31. R. Y. Wang. Syndromic ear anomalies and renal ultrasounds. Pediatrics. 2001;108(2):E32.
32. Lisi A, Botto LD, Rittler M, Castilla E, Bianchi F, Botting B, et al. Sex and congenital malformations: An international perspective. Am J Med Genet. 2005;134 A(1):49–57.

ANEXO 1

VARIABLE		CLASIFICACION			OBJETIVO CON QUE SE RELACIONA	TIPO DE ANALISIS	OBJETIVO DEL ANALISIS
Nombre	Valores	Naturaleza	Nivel de medición	Posición			
Sexo recién nacido	Femenino. Masculino. Indeterminado.	Cualitativa (politómica)	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Ant. Inmunización	Si. No. y tipo de vacuna	Cualitativa (nominal) / Cualitativa politómica	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Ant. Patológicos agudos.	Si. No. Y tipos de enfermedades agudas	Cualitativa / cualitativa politómica	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Ant. Patológicos	Si. No.	Cualitativa / politómica	Nominal	Independiente	Describir características	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion

crónicos	Y tipos de enfermedades crónicas				sociodemográfica		al
Tóxicos	-Fuma: Si y No -Cuantos cigarrillos - Alcoholismo: Si o No . - Alcoholismo severo : Si o no -Droga: Si o No -Tipo de droga	Cualitativa/ Cuantitativa discreta / Cualitativa / Cualitativa/ Cualitativa / Cualitativa	Nominal/ Razón/ Nominal/ Nominal/ nominal/ Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Edad del padre	numerica	Cuantitativa	Discreta	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Edad de la madre	numerica	Cuantitativa	Discreta	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional

Ant. medicamentos	Tipo de medicamentos.	Cualitativa (politómica)	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Ant. Suplementos	Tipo de Suplemento nutricional	Cualitativa (politómica)	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Tipos de malformaciones	Renales. Cardiacas. Piel y tejido tegumentario Sistema gastrointestinal. Sistema nervioso Genital Síndromes cromosómicos Esquelético	Cualitativa (politómica)	Nominal	Dependiente	Describir características sociodemográfica	Univariado, Exploratorio	Mostrar frecuencia poblacional, sugerir relación entre polimalformaciones.
Peso al	Numérica	Cuantitativo	Razón	Independiente	Describir	Univariado	Mostrar

nacer	.	continua		diente	características sociodemográfica		frecuencia poblacional
Talla madre	Numérica	Cuantitativa continua	Razón	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Peso materno inicial	Numérico	Cuantitativa continua	Razón	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Peso materno final	Numérico	Cuantitativa continua	Razón	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Evidencia clínica	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Evidencia radiológica	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional
Evidencia quirúrgica	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independiente	Describir características sociodemográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacional

Evidencia en autopsia	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al
Evidencia ultrasonogr áfica prenatal	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al
Evidencia ultrasonogr áfica postnatal	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al
Evidencia ecocardiogr áfica	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al
Evidencia citogenétic a	Si. No.	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al
Hospitales	Cafam El Bosque Veraguas Magdalen a Suba	Cualitativa	Nominal	Independe diente	Describir característ icas sociodem ográfica	Univariado	Mostrar frecuencia poblacion al

	San Jose Infantil						
	San Rafael de Tunja						
	San Ignacio						