UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA
FACULTAD DE MEDICINA
ESCUELA DE PARTERAS

Prevalencia y factores de riesgo de las Malformaciones Congénitas en niños/as recién nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el periodo de tiempo 2011-2020.

Trabajo Final de Grado presentado para obtener el título de **Obstetra Partera/o**

AUTORAS: Micaela Cerviño Samperez

Dayana Nini Esquivel

TUTORA: Prof. Adj. Obstetra Partera Andrea Akar

CO TUTORA: Asist. Obstetra Partera Natalia Gonzalez

Montevideo, Agosto 2022

Índice

1. Resumen
1.1 Abstract

2. Introducción

3. Antecedentes
3.1 Antecedentes Nacionales
3.2 Antecedentes Regionales
3.3 Antecedentes Internacionales

4. Marco teórico
4.1 Definición de Malformaciones fetales
4.2 Cifras mundiales y nacionales
4.3 Factores de riesgo
4.3.1 Edad materna
4.3.2 Gestas 11
4.3.3 Edad gestacional
4.3.4 Control de embarazo
4.3.5 Infecciones maternas
4.3.6 Infecciones crónicas maternas
4.3.7 Hábitos tóxicos
4.3.8 Suplementación durante la gestación
4.3.9 Factor Rh 15
4.4 Pesquisa neonatal
4.5 Centro hospitalario Pereira Rossell
4.6 ECLAMC
4.7 Rol de la Obstetra Partera vinculada con las malformaciones congénitas

5. Objetivos
5.1 Objetivo general
5.2 Objetivos específicos

6. Metodología
6.1 Enfoque y Diseño metodológico
6.2 Población Objetivo
6.3 Criterios de Inclusión
6.4 Criterios de exclusión
6.5 Técnica de recolección de datos
6.6 Procesamiento de datos
6.7 Analisis y Discusion de datos

7. Cronograma de ejecución

8. Consideraciones éticas
8.1 Comité de Ética
8.2 Categorías de Riesgo
8.3 Confidencialidad

9. Bibliografía

10. Anexo **29**
10.1 Anexo 1 SIP 29
10.2 Anexo 2 Formulario RNDCER 30
10.3 Anexo 3 Codificación de variables 31

1. Resumen

Las malformaciones congénitas (en adelante MC) son anomalías desarrolladas durante la gestación. Abarcan una gran variedad de alteraciones del desarrollo embrionario y fetal, algunas pueden ser de leve gravedad sin tener repercusión en la calidad de vida, otras ponen en riesgo la vida del recién nacido, con secuelas que lo afectan de por vida y en algunos casos son incompatibles con la misma.

Los factores de riesgo asociados incluyen: mal control de embarazo, patologías agudas de tipo infeccioso y crónicas, multiparidad, hábitos tóxicos, consanguinidad, problemas socioeconómicos y ambientales, etc. ,los cuales provocan alta incidencia en la morbi-mortalidad infantil, generando secuelas graves. Es importante fortalecer la prevención, modificando los factores de riesgo presentes.

Este estudio tiene como finalidad conocer la prevalencia de las MC y sus factores de riesgo asociados, en pacientes del Centro Hospitalario Pereira Rossell.

En relación a la metodología se realizará un estudio de corte cuantitativo, observacional, descriptivo y retrospectivo, en el cual se recabarán datos del Centro Hospitalario del Pereira Rossell, utilizando el Sistema Informático Perinatal (SIP) en el periodo de tiempo del año 2011 al 2020. Para la realización de este protocolo se necesitará el aval del comité de Ética de la institución donde se realizará la investigación, para el posterior acceso al SIP (Anexo 1).

El procesamiento de datos se realizará a través del programa estadístico SPSS. Se tendrán en cuenta las preguntas de investigación planteadas en este protocolo, pudiendo así ver si existe una relación entre las MC y los factores de riesgo asociados, en relación a los resultados obtenidos.

Al finalizar está investigación se busca conocer epidemiológicamente las MC más prevalentes para poder desarrollar medidas que permitan la disminución de los riesgos, con un enfoque de promoción de salud, enfatizando en hábitos de vida saludables y un control desde lo preconcepcional. Muchas de los MC se pueden prevenir o ser tratadas y mejoradas con un diagnóstico oportuno y tratamiento precoz y adecuado.

Palabras claves: Malformaciones congénitas, factores de riesgo, Sistema Informático Perinatal.

1.1 Abstract

Congenital malformations (hereinafter MC) are abnormalities developed during pregnancy. They cover a wide variety of alterations of embryonic and fetal development, some may be mildly serious without having an impact on quality of life, others put the life of the newborn at risk, with sequelae that affect it for life and in some cases are incompatible with it.

Associated risk factors include: poor pregnancy control, acute infectious and chronic pathologies, multiparty, toxic hábitos, consanguinity, socioeconomic and environmental problems, etc., which cause a high incidence of infant morbidity and mortality with serious sequelae. It is important to strengthen prevention, modifying the associated risk factors.

The purpose of this study is to determine the prevalence of CM and its associated factors in patients at the Pereira Rossell Hospital.

In relation to the methodology, a quantitative, descriptive and retrospective study will be carried out, in which data will be collected from the maternity hospital of the Pereira Rossell Hospital Center, using the Perinatal Information System in the period of time of the year 2011 to 2020. To carry out this protocol, the endorsement of the Ethics Committee of the institution where the research will be carried out will be required, for subsequent access to the Perinatal Information System and clinical records.

The data processing will be carried out through the statistical program SPSS. The research questions raised in this protocol will be taken into account, thus being able to see if there is a relationship between the CM and the associated risk factors, in relation to the results obtained.

At the end of this research, we seek to know the most prevalent CM epidemiologically in order to develop measures that allow the reduction of risks, with a health promotion approach, emphasizing healthy habits and control from the preconception. Many of the CM can be prevented or treated and improve with timely diagnosis and early and appropriate treatment.

Keywords: Congenital malformations, risk factors, Perinatal Information System.

2. Introducción

Las MC se denominan también anomalías congénitas, defectos de nacimiento o trastornos congénitos. Se trata de anomalías estructurales funcionales- metabólicas, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en algún momento posterior de la vida. Representan una de las principales causas de mortalidad infantil en Uruguay siendo responsables de hasta 25% de las internaciones en centros de alta complejidad (Márquez et al., 2015; OMS,2022).

Según las OMS (2022) se estima que cada año a nivel mundial nacen un 3% a 5% de niños con una MC y considerando que algunas de estas patologías se manifiestan más tardíamente, al año de vida la incidencia aumenta a 7%, siendo la segunda causa de muerte en niños menores de 28 días y menos de 5 años.

El Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR) es un centro de referencia nacional para la atención Gineco-Obstétrica y neonatal así como para la pediatría y las especialidades vinculadas. Es una institución asistencial perteneciente a la red asistencial de la Administración de los Servicios de Salud del Estado (ASSE), compuesto por dos hospitales, el Hospital de la Mujer, y el Hospital Pediátrico, de tercer nivel de complejidad. Desde hace más de 30 años integra el programa Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), grupo colaborador de la Organización Mundial de la Salud (OMS), cumpliendo una función importante de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en América Latina (Centro Hospitalario Pereira Rossell, n.d.).

Esta investigación busca determinar la prevalencia de las MC en el CHPR y sus factores de riesgo asociados, buscando responder las siguientes preguntas:

¿Qué malformaciones congénitas son prevalentes en el Centro Hospitalario Pereira Rossell?

¿Cuáles factores de riesgo se encuentran presentes?

Esto se realizará mediante un estudio de corte cuantitativo, observacional, descriptivo y retrospectivo, cumpliendo con criterios de inclusión y exclusión, obteniendo los datos del Sistema Informático Perinatal (SIP) de todos los niños/as recién nacidos que presentaron una MC al nacimiento en el CHPR en un periodo de 9 años.

El periodo de tiempo comprendido es desde enero del 2011 a enero del 2020. El 1ero de enero del 2011 se inicia la implementación del Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RNDCER) dando cumplimiento a la ordenanza 447/2009, una herramienta para conocer la epidemiología de esta patología. Se toma como punto de corte enero del 2020 por encontrarnos desde esa

fecha en contexto de pandemia por Covid-19, por lo que se pueden ver afectados los resultados de la investigación (Ministerio de Salud Pública, 2009).

La elaboración de dicho protocolo de investigación se divide en 6 apartados. El primero comienza con una reseña de antecedentes nacionales, regionales e internacionales, que sirven como punto de partida para la ejecución de dicho trabajo. En el segundo apartado se realiza una amplia búsqueda bibliográfica para la elaboración del marco teórico describiendo el tema a trabajar y desarrollando conceptos importantes para su comprensión, como lo son la definición de las MC y los posibles factores de riesgo presentes. En el tercero, se definen los objetivos (general y específicos). En el cuarto apartado la metodología a utilizar, delimitando el tipo de estudio y la población, mediante la recolección de datos necesaria para llevar a cabo un análisis de los mismos. En el penúltimo se tratan aspectos formales requeridos para la entrega de este protocolo y por último se presenta un cronograma de ejecución que tiene una duración de 12 meses.

3. Antecedentes

3.1 Antecedentes nacionales

Como antecedente nacional en el año 2022 en Uruguay los autores Larrandaburu et al, publicaron un artículo sobre las anomalías congénitas más frecuentes entre el 2011-2014. El objetivo de este trabajo de investigación fue analizar las anomalías congénitas más frecuentes en ese periodo de tiempo y evaluar los factores de riesgo. Cómo resultado determinaron que las anomalías congénitas más frecuentes fueron: cardiopatías congénitas, síndrome de Down y defectos del tubo neural (anencefalia, encefalocele y mielomeningocele). Los autores identificaron como factores de riesgo para el síndrome de Down la edad materna avanzada, y en las otras tres anomalías observaron cómo factores de riesgo la prematurez, depresión neonatal y el bajo peso al nacer. Se trató de un estudio transversal descriptivo cuyos datos fueron extraídos de dos fuentes principales, de las Estadísticas Vitales del Ministerio de Salud Pública de Uruguay, y del Registro Nacional de Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras. Cómo conclusión las anomalías congénitas son una causa frecuente de morbimortalidad neonatal e infantil, que en la mitad de los casos se puede prevenir, por lo cual, es fundamental el diagnóstico precoz y oportuno. Nos parece relevante este antecedente ya que plantea el mismo objetivo que nuestro protocolo de investigación, lo que permitirá posteriores comparaciones de los resultados obtenidos.

Otro antecedente a nivel nacional en el año 2019 los autores Vieira et al., 2019 publicaron un estudio sobre enfermedades raras en Uruguay: recién nacidos con screening anormal, entre el 2010-2014. El objetivo de este trabajo de investigación fue describir epidemiológicamente las características del recién nacido con screening neonatal anormal diagnosticado por gota de sangre y emisiones otoacústicas. Cómo resultado se obtuvieron 399 casos de screening neonatal alterado, siendo el departamento de Artigas el que tuvo mayor cantidad de casos con test anormales. Se determinaron como factores de riesgo más prevalentes la baja educación materna, el control prenatal deficiente, la prematuridad y la depresión neonatal. Se trató de un estudio descriptivo transversal cuyos datos fueron extraídos de dos fuentes principales, de las Estadísticas Vitales del Ministerio de Salud de Uruguay y del Registro Nacional de Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras. Cómo conclusión se obtuvo que en la totalidad de los casos estudiados se pudieron evitar o mejorar significativamente, mediante un diagnóstico y tratamiento temprano. Debido a que estos resultados pueden afectar la planificación de los servicios de salud, se necesita la transmisión de datos entre la atención clínica y los sistemas de salud pública para mejorar tanto el seguimiento de

los recién nacidos, como el de la gestante. Este antecedente nos parece pertinente ya que destaca la importancia que tiene en nuestro país la pesquisa neonatal determinando los factores de riesgo más prevalentes y la importancia del diagnóstico precoz.

3.2 Antecedentes regionales

Como antecedente a nivel regional en el año 2019 en Perú, la Revista Peruana de Investigación Materno-Perinatal con los autores Ayala et al., 2019 publicaron un artículo sobre los Factores asociados a Malformaciones Congénitas. El objetivo de esta investigación fue identificar los factores de riesgo obstétricos y perinatales asociados a recién nacidos con MC en gestantes atendidas en el Instituto Nacional Materno Perinatal de Perú durante el año 2018. Cómo resultado determinaron que para los diferentes rangos de edad materna son más frecuentes algunos tipos de MC. Realizaron un estudio observacional, retrospectivo, de corte transversal en mujeres hospitalizadas de enero a diciembre del 2018. Las variables que utilizaron los autores fueron: edad materna, edad gestacional, tipo de parto, peso al nacer, puntuación Apgar, tipo de MC y supervivencia. Cómo conclusión el Síndrome de Down fue la MC predominante para la edad materna avanzada y los recién nacidos pretérminos con bajo peso al nacer y Apgar bajo tuvieron una asociación estadística significativa.

Otro antecedente a nivel regional en el año 2018, en Paraguay los autores Ojeda & Benitez publicaron un artículo sobre los Factores de riesgo prenatales y su asociación a Malformaciones congénitas en un Hospital Universitario de Referencia. El objetivo fue determinar la asociación entre los factores de riesgo prenatales presentes y las MC de pacientes internados en un Hospital de referencia. Como resultado de la investigación determinaron que las MC más frecuentes fueron las del sistema nervioso central, seguidas de las cardíacas. Además se encontró una asociación directa entre MC con antecedentes de MC en la familia, la falta de suplementación con ácido fólico antes y durante el embarazo y la exposición materna directa a plaguicidas. Se realizó un estudio retrospectivo, analitico de caso control y corte transversal en pacientes internados, además de pacientes ambulatorios que cumplieron con los criterios de inclusión. Cómo conclusión se obtuvo que la falta de suplementación de ácido fólico, el antecedente familiar de MC y la exposición materna a agroquímicos tuvieron asociación estadística significativa.

Estos antecedentes cobran relevancia ya que siguen con los lineamientos de nuestra investigación, compartiendo variables y objetivos en común.

3.3 Antecedentes Internacionales

Como antecedente a nivel internacional en el año 2018 en Cuba los autores Sánchez et al publicaron un artículo sobre MC relacionadas con agentes teratógenos. El objetivo de esta investigación es describir el efecto de diversos agentes teratógenos en la aparición de MC. Cómo resultado se evidenció la existencia de ciertas drogas, medicamentos, sustancias químicas, exposiciones ocupacionales y del medio ambiente que constituyen embriotóxicos capaces de producir MC. Los factores que tuvieron en cuenta que determinan la capacidad de un agente para producir MC son: la susceptibilidad (según el genoma materno y el genotipo del producto de la concepción), la interacción del medio, los que obedecen a la dosis del teratógeno y el periodo de tiempo de exposición. Cómo conclusión obtuvieron que existen diversos agentes tóxicos, cómo medicamentos, drogas, sustancias químicas, factores ambientales, que contribuyen significativamente en la aparición de MC, y en la mortalidad en la vida intrauterina, perinatal y en etapas tempranas. Este artículo nos es de interés ya que, evidencia distintos factores de riesgo que influyen en la aparición de MC.

Otro antecedente a nivel internacional en el año 2019 en Nigeria los autores Ajao & Adeoye, publicaron un artículo de un trabajo de investigación con el objetivo de conocer la prevalencia, factores de riesgos y resultados de anomalías congénitas de los ingresos a la unidad neonatal en Ogbomoso. Este antecedente cobra relevancia al compartir objetivos similares al de nuestro protocolo de investigación. Como resultado se obtuvo que de los casos estudiados las anomalías más prevalentes fueron las del sistema cardiovascular y digestivo. Se realizó un estudio retrospectivo de corte transversal en el que se revisó la historia clínica de todos los recién nacidos ingresados en la unidad neonatal del Hospital Universitario Bowen, Ogbomoso durante un periodo de 5 años, de enero 2012 a diciembre 2016. Como conclusión se obtuvo que las malformaciones fetales son una indicación importante para los ingresos neonatales en Ogbomoso, teniendo la necesidad de establecer un sistema de vigilancia para las MC generando conciencia sobre la ocurrencia y los factores de riesgos que contribuyen a su aparición en los países en desarrollo.

4. Marco Teórico

4.1 Definición malformaciones congénitas

Las MC o anomalías congénitas se definen como las anomalías estructurales y funcionales (incluyendo trastornos metabólicos) que ocurren durante la gestación. Se pueden presentar tanto en la etapa del desarrollo embrionario o en la etapa del desarrollo fetal por defectos genéticos, ambientales o de causa desconocida. Se evidencian en diferentes etapas de la vida: durante la gestación, en el parto o en etapas posteriores. Se observa que la mitad de los casos son de origen desconocido reflejando la falta de conocimiento sobre el tema y otro gran porcentaje se deben a causas multifactoriales por combinación de los factores ambientales y genéticos (Rojas & Walker, 2012; OMS, 2022).

Dentro de las MC estructurales tenemos las deformaciones, disrupciones, displasias y malformaciones. Las deformaciones son la alteración de las estructuras normales por acción de fuerzas mecánicas intrauterinas anormales que actúan sobre el feto. Las disrupciones son la destrucción de una estructura o parte de ella, secundario a una interferencia externa. En las displasias se observa una organización celular anormal, modificando la estructura original de un tejido u órgano. Las malformaciones son los defectos de la forma y estructura de un órgano o parte de éste durante el desarrollo fetal. Por otro lado, las MC funcionales son aquellas que no presentan una anomalía estructural o morfológicamente visible sino de tipo genético, afectando la función de órganos y sistemas de manera postnatal (Gonzales, 2015).

Las MC se dividen en malformaciones mayores y menores, entendiéndose como malformaciones mayores a todas las malformaciones importantes que necesitan atención médica al momento del nacimiento y requieren corrección quirúrgica. De no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Las malformaciones menores no presentan un trastorno estético importante, por lo cual no necesariamente requieren corrección quirúrgica, ni presentan problemas de salud importantes que afecten la calidad y esperanza de vida del paciente (Bajo Arenas et al., 2007, p 957.).

4.2 Cifras Mundiales y cifras Nacionales

De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, las MC afectan a uno de cada 33 neonatos y causan 3,2 millones de discapacidades al año a nivel mundial. Se calcula que cada año aproximadamente 270. 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida (*OMS*, 2022).

En Uruguay las malformaciones, deformaciones y anomalías cromosómicas son las principales causas de muerte en recién nacidos, lactantes y niños pequeños junto con la prematurez. En nuestro país entre tres y cinco niños nacen con alguna MC por día, esto es entre 1400 y 2800 por año, lo que representa uno de cada 33 recién nacidos. Las tres anomalías más frecuentes son las cardiopatías congénitas, el síndrome de Down y los defectos del tubo neural. En 2020 se presentaron las cifras más bajas de la historia con 6.2 fallecimientos cada 1000 nacimientos (Ministerio de Salud Pública, 2022; Larrandaburu et al., 2022).

Está demostrado que es posible prevenir o tratar muchas MC, pero para ello se deben crear estrategias de desarrollo en Salud Pública, para la promoción en hábitos de vida saludables, prevención primaria y asesoramiento preconcepcional. Existe evidencia que muchas de las MC pueden ser mejoradas y tratadas mediante el diagnóstico oportuno con un tratamiento precoz y adecuado, por lo cual se debe conocer la etiología y el momento en el cual se produce. En los casos en que no haya tratamiento, el conocer cada una de estas patologías permite la toma de decisiones conscientes por parte de las gestantes y sus familias (Márquez et al., 2015).

4.3 Factores de Riesgo

Es fundamental detectar los factores de riesgo que puedan influir en la aparición de MC. Existen una gran variedad de factores de riesgo. Los países de bajo desarrollo son los más afectados, esto se da a partir de que generalmente cuentan con un bajo poder socioeconómico y las familias se encuentran en un estado más vulnerable, contando con un control prenatal más deficiente (Estran et al., 2018).

4.3.1 Edad Materna

La edad de la mujer gestante es un dato que hay que tener en cuenta a la hora de planificar una gestación. El riesgo de tener un recién nacido con anormalidades en los cromosomas (por ejemplo, síndrome de Down) y defectos del tubo neural aumenta junto con la edad de la madre. En caso que la gestante tenga más de 35 años se recomienda derivar a un Genetista, quien puede explicarles los resultados de los exámenes cromosómicos en detalle, y qué paraclínica puede realizarse para el diagnóstico de problemas cromosómicos antes del nacimiento del bebé. En el caso de las gestantes menores de 20 años, se relaciona con MC no cromosómicas, cómo gastrosquisis, estenosis pilórica, hidrocefalia, polidactilia entre otras (Ministerio de Salud Publica et al., 2014, pág. 36; Nazer et al., 2007).

4.3.2 Gestas

Existe evidencia de que diferentes MC aumentan con el número de gestaciones, como las MC digestivas. Esto puede estar relacionado además con la edad de la gestante o con las patologías que se asocian a la multiparidad (Santos et al., 2016).

4.3.3 Edad gestacional

Respecto a la edad gestacional se encuentran estudios de investigación que reflejan que cuanto mayor es la edad gestacional y el peso del recién nacido menor es la gravedad de la MC (Canals et al., 2014).

4.3.4 Control de embarazo

El deficiente control de embarazo está relacionado a las MC. Según El Ministerio de Salud Pública 2014, un control de embarazo adecuado debe ser preferentemente preconcepcional, antes de las 12 semanas de embarazo, para poder identificar factores que posteriormente puedan favorecer la aparición de patologías o complicaciones. Se recomienda para embarazos de bajo riesgo al menos 5 controles a lo largo de la gestación, con todos los controles clínicos y paraclínicos correspondientes y al que puedan acceder todas las gestantes.

4.3.5 Infecciones Maternas

La falta de vacunación, las infecciones maternas por Infecciones de Transmisión Sexual como VIH y sífilis, Toxoplasmosis, rubéola, Chagas, son una causa importante de MC.

En el caso de la rubéola, en nuestro país se ha tenido mucho éxito en la eliminación de esta enfermedad, ya que se encuentra dentro del esquema de vacunación desde el año 1982 de forma universal, obligatoria y gratuita. Es una enfermedad con alto riesgo de transmisión al embrión produciendo sordera, cataratas y cardiopatías. La toxoplasmosis es una enfermedad de transmisión transplacentaria que puede producir, dependiendo del momento de la infección, microcefalia, hidrocefalia, ceguera y retardo mental. Por otra parte, la sífilis es una infección de transmisión vertical que produce en el feto anomalías de los huesos, los dientes y retardo mental. Poco se sabe del grado afectación que tienen otras infecciones transmisibles como el VIH pero en algunas investigaciones describen que se pueden producir alteraciones como microcefalia (Nazer, 2004; Sánchez et al., 2018; Picón et al., 2013).

La malaria se puede transmitir de la madre al feto durante la gestación o intraparto, produciendo enfermedades graves en el recién nacido, sin embargo en nuestro país no se considera endémica, ya que no existe transmisión activa de la enfermedad (Cárdenas & Del Castillo, 2020).

Con respecto a la enfermedad de Chagas es una infección parasitaria crónica y sistémica. Actualmente la única vía de transmisión en Uruguay es de forma vertical, ocasionando alteraciones en el recién nacido (Blasco et al., 2011).

4.3.6 Enfermedades crónicas maternas

Las patologías crónicas maternas como Asma, Diabetes (tanto pregestacional como gestacional), Hipertensión arterial, Hipotiroidismo e Hipertiroidismo pueden ser causantes de MC. En el caso de la diabetes pregestacional (tipo 1 y 2) se asocia a malformaciones mayores con defectos en el Sistema Nervioso Central, Sistema Cardiovascular y Alteraciones Esqueléticas; mientras que en la diabetes gestacional el riesgo de presentar una MC es bastante menor. El hipertiroidismo materno se asocia a bajo peso al nacer, microcefalia, retraso en el desarrollo cognitivo, entre otros. En el caso del hipotiroidismo materno puede presentarse repercusión en el desarrollo neuronal del feto y cambios en el desarrollo psicomotor en los primeros años de vida. En las otras patologías maternas no se encuentra asociación a alguna MC específica. (Ordóñez et al., 2003; Fernandez & Morales, 2013; Carpena et al., 2015).

4.3.7 Hábitos tóxicos

La exposición materna a cualquier agente teratogénico, como por ejemplo los pesticidas, fármacos, drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis de radiación, etc; aumentan el riesgo de padecer una MC. El hábito de fumar en las embarazadas ocasiona diversos efectos adversos en el feto por deterioro del lecho vascular y alteraciones circulatorias que atentan contra la oxigenación y alimentación del feto intraútero. El consumo de alcohol durante la gestación incrementa el riesgo de bajo peso al nacer, óbitos fetales y de MC. El más grave es el síndrome denominado Síndrome de alcoholismo fetal (SAF), en el cual hay alteraciones y disfunciones del sistema nervioso central, retraso en el crecimiento, anomalías faciales y otras malformaciones mayores y menores (Sánchez et al., 2018).

El uso de drogas por parte de las gestantes puede ocasionar diversas MC, dependiendo de la droga utilizada, la cantidad y la frecuencia, siendo la cocaína la que más se relaciona con MC pudiendo producir malformaciones craneoencefálicas y medulares, malformaciones cardiovasculares, defectos del tubo neural, anomalías

oculares y alteraciones en el tracto urinario (Gonzalez & Martinez, 1999, pág.5; Sánchez et al., 2018).

Se debe consultar por la toma de alguna medicación durante la gestación ya que algunos fármacos pueden tener efectos nocivos en el embrión o feto causando algunas MC graves, pero no ha sido fácil determinar la seguridad de ciertos medicamentos en las mujeres embarazadas. Para determinar la seguridad de los mismos durante la gestación se utiliza la clasificación de la FDA (Food and Drug Administration) que los divide en 5 categorías de riesgo: A,B,C,D,X. La categoría A no evidencia riesgo para el feto, son seguros en el embarazo. En la categoría B hay evidencia de riesgo en estudios en animales pero no en humanos. La categoría C son fármacos que no tienen estudios en humanos ni animales ó hay estudios en animales que tienen efecto teratogénico en el feto. Las categorías D y X son fármacos definitivamente teratogénicos. La categoría D está reservada para aquellos fármacos sin alternativas seguras, en los cuales el beneficio pueda hacer aceptable al medicamento a pesar de los riesgos. Por último, la categoría X para los que no existe ninguna razón de su uso en la gestación por su riesgo al feto (Urgiles, 2018; Palomares & Vera, 2013).

4.3.8 Suplementación durante la gestación:

La deficiencia de folatos durante la gestación se relaciona con malformaciones del tubo neural del recién nacido, incluyendo espina bífida y anencefalia (Castaño et al., 2017).

La espina bífida es una MC que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal del recién nacido no se forman adecuadamente. El tubo neural es la estructura de un embrión en desarrollo que finalmente se convierte en el cerebro, la médula espinal y los tejidos que los rodean. En los recién nacidos con espina bífida, una porción del tubo neural no se cierra ni se desarrolla apropiadamente, lo que provoca problemas en la médula espinal y en los huesos de la columna vertebral. La gravedad de la condición puede variar de leve a grave, depende del tipo de defecto, el tamaño, la ubicación y la repercusión que puede tener en un futuro. Generalmente el tratamiento implica cirugía temprana aunque en algunos casos no se resuelve totalmente el problema (Mayo Clinic, 2022).

La anencefalia es una condición que afecta la formación del cerebro y de los huesos del cráneo. No hay cura o tratamiento médico para esta condición. Los defectos del tubo neural suceden en la gran mayoría de los casos a parejas sin un historial familiar previo de estos defectos. Resultan de una combinación de genes heredados de ambos padres, junto con factores ambientales. Por esta razón, son por causas multifactoriales, tanto genéticas como ambientales que contribuyen a que ocurran. Una vez que haya nacido un niño con estas MC la probabilidad de que ocurra de nuevo se incrementa en un 4 a 10 por ciento. Es importante comprender que el tipo

de defecto del tubo neural puede diferir la segunda vez (Stanford Children 's Health, n.d.).

Se comenzará con la suplementación de Ácido fólico de forma ideal 3 meses antes de la gestación, hasta las 11-14 semanas de la misma. La dosis habitual es de 0,4 mg/día. Si existen antecedentes obstétricos de defectos del tubo neural se deberá suplementar con una dosis de 4 mg/día durante toda la gestación (Ministerio de Salud Publica et al., 2014).

4.3.9 Factor RH

Es importante conocer el grupo sanguíneo y factor Rh materno en el primer control de embarazo para evitar la aloinmunización. Esto quiere decir que no se generen anticuerpos en la gestante si el recién nacido es Rh positivo. Es una patología de expresión únicamente feto/neonatal que puede tener repercusión tanto en la gestación actual como en las posteriores, pudiendo generar MC graves como el hidrops fetal o el Kernicterus (Viola, 2009).

4.4 Pesquisa neonatal

La Pesquisa neonatal es la prueba de tamizaje en donde se busca en todos los recién nacidos de Uruguay enfermedades que no presentan síntomas al momento del nacimiento pero presentan marcadores bioquímicos que hacen posible su detección precoz. La muestra se toma con sangre del cordón umbilical o sangre del talón del recién nacido. En el momento que se detectan se requieren pruebas confirmatorias garantizando su estudio clínico y bioquímico, obteniendo un tratamiento adecuado con posterior seguimiento y asesoramiento genético a sus familias (BPS - Instituto de seguridad social et al., 2010).

Las enfermedades buscadas son Hipotiroidismo congénito (HC), Fenilcetonuria e Hiperplasia suprarrenal congénita. El HC es la enfermedad producida por la disminución de las hormonas tiroideas, se puede presentar por una producción insuficiente o por una resistencia por parte de los tejidos donde actúa. El diagnóstico tardío puede tener un impacto neurológico grave. Para la pesquisa de HC se toma la muestra de sangre de cordón. La Fenilcetonuria es la deficiencia de la actividad de la enzima hepática Fenilanania Hidroxilasa (PAH), causando principalmente enfermedades neuropsicológicas, con un deterioro neurológico progresivo durante los primeros meses y hasta los primeros años de vida. La hiperplasia Suprarrenal congénita es una alteración endocrina que ocurre por un defecto en las enzimas que intervienen en la conversión del colesterol en cortisol, lo cual lleva a una

estimulación crónica de la corteza adrenal causando signos y síntomas de androgenización excesiva (genitalia ambigua en niñas y crecimiento somático precoz con aceleración de la madurez ósea en ambos sexos). Es una enfermedad grave, que puede ocasionar la muerte si no se trata. En el caso de la Fenilcetonuria y de la Hiperplasia suprarrenal congénita se toma la muestra de sangre del talón antes de las 40 horas de vida y se coloca sobre papel de filtro para su posterior estudio Es obligatoria la pesquisa neonatal para hipoacusia congénita, la cual se lleva a cabo mediante estudio de emisiones otoacústicas (Lemes et al., 2012).

4.5 Centro Hospitalario Pereira Rossell

El Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR) es donde se llevará a cabo esta investigación. Se encuentra compuesto por dos hospitales, el Hospital del Niño y el Hospital de la Mujer. Es el centro de referencia nacional para los usuarios de la Administración de Servicios de Salud del Estado (ASSE). Es un centro de segundo y tercer nivel de atención y además en el mismo se desarrollan actividades docentes y de investigación en conjunto con la Facultad de Medicina de la Universidad de la República. Desde hace más de 30 años su Maternidad, la más grande del país, integra el ECLAMC (Centro Hospitalario Pereira Rossell, n.d.).

4.6 ECLAMC

El Estudio colaborativo Latino Americano de Malformaciones congénitas (ECLAMC) es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las malformaciones congénitas en nacimientos hospitalarios latinoamericanos, cuyo principal objetivo y estrategia es la prevención a través de la investigación de los factores de riesgo que causan las MC (ECLAMC, n.d.).

Es necesario conocer la frecuencia de hospitalizaciones y las necesidades asistenciales de estos niños en el CHPR. Esto permitirá aportar información a la vigilancia epidemiológica que se impulsa en el país, al conocimiento de la carga de la enfermedad y a las necesidades asistenciales de este grupo de pacientes, requerimiento indispensable para contribuir a la calidad de los cuidados y servicios de salud.

4.7 Rol de la Obstetra-Partera vinculada con la detección de las Malformaciones Congénitas

El rol de la Obstetra Partera desde el punto de vista profesional es proporcionar una atención integral a la mujer a lo largo de su vida sexual y/o reproductiva, esto

incluye promoción en salud y prevención de posibles complicaciones y patologías que surjan. Esta atención está dirigida tanto a la mujer como a su hijo/a durante el embarazo, parto, puerperio normal y crianza del recién nacido. Esto se logra mediante su conocimiento profesional para lograr prácticas de nacimiento seguras en todos los ambientes y culturas, teniendo en cuenta las necesidades psicológicas, emocionales y socio-ambientales de las gestantes y sus familias, interviniendo tanto en los procesos clínicos fisiológicos como en la resolución de eventuales situaciones de emergencia, trabajando de forma individual o con otros profesionales de la salud (Universidad de la República, 2021).

La/el Obstetra Partera/o debe ser capaz de ejercer un rol de prevención con amplio conocimiento sobre los posibles factores de riesgo que puedan causar malformaciones o anomalías congénitas. El ejercicio profesional implica poder brindar acompañamiento a las mujeres y sus familias que transitan por esta situación proporcionando asesoramiento y contención, teniendo en cuenta las necesidades de las mismas.

Es de carácter obligatorio notificar todas las MC en nuestro país al Ministerio de Salud Pública, independientemente de la edad, condición de nacimiento (nacido vivo, obito fetal, aborto) llenando el formulario (Anexo 2) en el RNDCER de forma completa y detallada, dando cumplimiento a la ordenanza ministerial 447/2009. “La notificación debe ser realizada por los profesionales de la salud (médicos y no médicos), así como integrantes de la sociedad civil vinculados a Asociaciones de Afectados y/o familiares de defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad” (Ministerio de Salud Pública, 2009; República Oriental del Uruguay, 2020).

5. Objetivos

5.1 OBJETIVO GENERAL:

- Conocer la prevalencia y factores de riesgos relacionados a malformaciones congénitas en recién nacidos/as del Centro Hospitalario Pereira Rossell, en el periodo del 2011 al 2020.

5.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Relevar en los nacimientos ocurridos en el periodo de tiempo indicado las malformaciones congénitas.
- Identificar en Sistema Informático Perinatal (SIP) los factores de riesgos presentes.

.

6. Metodología

Las MC abarcan muchas patologías con gran incidencia en la morbi-mortalidad perinatal e infantil principalmente en los países en vías de desarrollo, generando graves repercusiones físicas y emocionales en el paciente, además de un gran impacto en sus familias, los sistemas de salud y la sociedad en general (Bovino et al., 2006).

Se considera Malformación Congénita, según la definición de la OMS del año 2022 a toda anomalía de desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular como resultado de una embriogénesis defectuosa.

Este estudio se realizará con la finalidad de conocer las MC presentes, cuál es su prevalencia y conocer los factores de riesgo asociados.

Con la siguiente investigación se propuso responder preguntas como:

¿Qué malformaciones congénitas son prevalentes en el Centro Hospitalario Pereira Rossell?

¿Cuáles factores de riesgo se encuentran presentes?

6.1 Enfoque y diseño metodológico

Se realizará un estudio de corte cuantitativo, observacional, descriptivo y retrospectivo.

El enfoque cuantitativo surgió de una rama de la filosofía llamado positivismo lógico, este enfoque investigativo plantea la unidad de la ciencia, es decir, la utilización de una metodología única que es la misma de las ciencias exactas y naturales (Bonilla y Rodríguez, 1997).

Monje (2011) plantea que su propósito es buscar explicación a los fenómenos estableciendo regularidades en las mismas y relaciones causales entre elementos, a partir de procedimientos rigurosos, métodos experimentales y el uso de técnicas de recolección de datos estadísticos.

Por otra parte es un estudio de carácter observacional, descriptivo entendiéndose por éste la búsqueda específica de características y propiedades de personas, grupos, comunidad, procesos, objetos, entre otros fenómenos que se pretendan analizar, en el cual no existe intervención por parte del investigador (Fernández y Baptista, 2008).

Por último retrospectivo dado que la investigación se realizará en el presente analizando datos que se recabarán del SIP en todos los nacimientos en la maternidad del CHPR, en el periodo de tiempo (2011-2020). Se toma este periodo de tiempo para la investigación porque en el año 2011 es cuando se implementa el RNDCER, hasta enero del 2020 ya que los datos que se obtengan posteriormente a esa fecha se podrán ver afectados por encontrarnos en contexto de pandemia por Covid 19.

6.2 Población Objetivo

Usuarias con recién nacido/a de pre-término o término con una MC en el CHPR que haya sido detectada al alta en el periodo de tiempo establecido.

6.3 Criterios de inclusión

- Recién nacidos vivos que presentaron alguna MC en el CHPR en ese período de tiempo.
- Recién nacidos vivos con una MC identificada al alta hospitalaria.

6.4 Criterios de exclusión

- Obtención incompleta de los datos del SIP para fines de la investigación.

6.5 Técnica de recolección de datos

Una vez iniciado el estudio y con la obtención de avales correspondientes para la ejecución de este trabajo, se procederá a la recolección de datos del Sistema Informático Perinatal (SIP) del periodo seleccionado de estudio.

A la hora de recolección de datos se realizará una ficha con las siguientes variables: Edad materna, Edad gestacional, Habitos tóxicos, Control prenatal, Gestas, Patologías infecciosas y crónicas durante el embarazo, Patologías inducidas por el embarazo, Sexo del recién nacido, tipo de MC, Antecedentes personales maternos y familiares, vía de finalización del embarazo y Factor RH.

Codificación de Variables: Se le asignan códigos a las variables utilizadas (Anexo 3).

Una vez recabados los datos se analizaran para describir cuales con las MC mas prevalentes y los factores de riesgo presentes.

6.6 Procesamiento de datos

Luego de recolectados los datos, estos serán agrupados en distintas categorías obteniendo así información cuantificable de cada variable. Se utilizarán programas informáticos que permitan realizar cálculos estadísticos y gráficas con los distintos valores a comparar y así obtener los resultados que llevarán al análisis de los mismos y a la conclusión.

El procesamiento de los datos se realizará a través del programa estadístico SPSS (versión 27.0) que son las siglas de Statistical Package for the Social Sciences (Paquete Estadístico para las Ciencias Sociales).

Es uno de los programas de Software de mayor uso en América Latina, de gran utilidad para desarrollar y analizar bases de datos tanto para aplicaciones prácticas como para necesidades de investigación. Brinda muchas posibilidades para crear vínculos con otros programas como Microsoft (Word, Excel, PowerPoint), además permite manejar bancos de datos de gran magnitud y efectuar análisis estadísticos complejos (Castañeda et al., 2010).

6.7 Análisis y discusión de datos.

El programa SPSS nos brindará el análisis de los datos obtenidos. Con los mismos se podrá evaluar que MC son prevalentes y si existe relación entre los factores de riesgo presentes.

7. Cronograma de Ejecución

Para la realización del proyecto, se estima un periodo de doce meses, luego de que es aprobado para su implementación por el Comité de Ética del CHPR, el cual se detalla a continuación. Dicho cronograma está sujeto a reformulaciones emergentes.

	Mes 1	**Mes 2**	**Mes 3**	**Mes 4**	**Mes 5**	**Mes 6**	**Mes 7**	**Mes 8**	**Mes 9**	**Mes 10**	**Mes 11**	**Mes 12**
Realización protocolo de investigación												
Evaluación por parte del Comité de Ética												
Recolección de datos												
Procesamiento de los datos obtenidos												

Análisis y conclusión												
Divulgación del informe final a Autoridades y Comité de Ética del CHPR, y autoridades de Facultad de Medicina.												

8. Consideraciones éticas

8.1 Comité de Ética.

Para poder llevar a cabo este protocolo de investigación se debe solicitar autorización al Ministerio de Salud Pública, la cual se adjunta junto con el protocolo de investigación y los currículums de las estudiantes y tutoras para entregar al Comité de Ética del CHPR. La aprobación por un comité es un requisito para todas las investigaciones en seres humanos, encontrándose enmarcado en el decreto CM/ 515 del Ministerio de Salud Pública, teniendo en cuenta las consideraciones éticas que garantizan preservar en todos los casos la dignidad y los derechos humanos de los sujetos (Ministerio de Salud Pública, 2008).

8.2 Categorías de Riesgo

Existen tres categorías de riesgo para este tipo de investigaciones:

Investigación sin Riesgo: Esta categoría incluye estudios que emplean técnicas de investigación documental, retrospectivos y también en los que se realizan encuestas o cuestionarios en los que no se identifican a los sujetos o se tratan aspectos sensitivos de la conducta. No hay intervención alguna por parte de la investigación. Investigación con riesgo mínimo: Son estudios prospectivos que emplean procedimientos comunes en exámenes físicos y psicológicos de diagnóstico o tratamientos rutinarios, ejercicio moderado en voluntarios sanos, pruebas psicológicas a individuos o grupos en los que no se manipulará la conducta del sujeto e investigaciones con medicamentos de uso común. Investigación con riesgo mayor: Son todos los estudios que incluyen una o más intervenciones técnicas invasoras o procedimientos mayores, además de estudios en los que se plantee el empleo de métodos aleatorios para la asignación de esquemas terapéuticos, así como aquellos que tengan control con placebos (Miranda & Villasís, 2019).

En el caso de este protocolo de investigación se clasifica como una investigación sin riesgo ya que no hay intervención directa con las usuarias, igualmente se debe tener en cuenta que los datos recabados deben ser confidenciales.

8.3 Confidencialidad

Para asegurar la confidencialidad de cada individuo se utilizarán códigos especiales de identificación, es decir, en lugar de utilizar apellidos y nombres reales se asignan otros códigos para su identificación. Por otro lado el número de personas con acceso será limitado a las dos estudiantes de la Escuela de Parteras que estamos realizando el Trabajo Final y a las tutoras.

9. Bibliografía

- Ajao, A. E., & Adeoye, I. A. (2019). Prevalence, risk factors and outcome of congenital anomalies among neonatal admissions in OGBOMOSO, Nigeria. *BMC Pediatrics*, 1-10. Disponible en: https://bmcpediatr.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s12887-019-1471-1.pdf
- Ayala, F., et al (2019). Factores asociados a Malformaciones congénitas. *Revista Peruana de investigación materno perinatal*, *8*. Disponible en: https://investigacionmaternoperinatal.inmp.gob.pe/index.php/rpinmp/article/view/171
- Bajo Arenas, J., Melchor, M. J., Mercé, L. (2007). Malformaciones Congénitas. In *Fundamentos de Obstetricia SEGO* (p. 1162). Grupo Editorial Patria.
- Blasco, L., Nuñez, V., Cruceyra, M., Magdaleno, F., & García, S. (2011). *Prevención primaria de los defectos congénitos*. SciELO Chile. Disponible en; https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872004000400014
- Bovino, A., Gomez, P., Cetraro, L., Etcheverry, G., & Pérez, W. (2006). *Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica*. SciELO Uruguay. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492006000300003
- Queiruga, G., et al (2010). *Pesquisa neonatal: lo que puede prevenir una gota de sangre*. Disponible en: https://www.bps.gub.uy/bps/file/6484/1/pesquisa-neonatal.pdf
- Canals, A., Cavada, G., & Nazer, J. (2014). *Factores de riesgo de ocurrencia y gravedad de malformaciones congénitas*. SciELO Chile. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872014001100010

- Cárdenas, A. M., & Del Castillo, J. (2020). *Malaria congénita por Plasmodium falciparum*. SciELO Chile. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062020000500749
- Carpena, P., et al (2015). Seguimiento de recién nacidos hijos de madres con hipotiroidismo en el embarazo. *Rev. Esp. Endocrinol Pediatr*, *6*. Disponible en: https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E16/P1-E16-S594-A274.pdf
- Castañeda, M. B., Navarro, Y., De Vries, W., & Cabrera, A. (2010). *Procesamiento de datos y análisis estadísticos utilizando SPSS*. Disponible en: https://books.google.es/books?hl=es&lr=&id=XsxqTVs9-2QC&oi=fnd&pg=PA8&dq=programa+estad%C3%ADstico+spss&ots=8O1ciGPRp6&sig=8ZNIGk-KasyxXfA8EeyJgGFVLlo#v=onepage&q=programa%20estad%C3%ADstico%20spss&f=false
- Castaño, E., Piñuñiuri, R., Hirsch, S., & Ronco, A. M. (2017). *Folatos y Embarazo, conceptos actuales: ¿Es necesaria una suplementación con Ácido Fólico?* SciELO Chile. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062017000200001
- Centro Hospitalario Pereira Rossell. (n.d.). *Hospital Pediátrico - Montevideo*. Hospital Pereira Rossell. Disponible en: http://www.pereirarossell.gub.uy/
- ECLAMC. (n.d.). *Programa de investigación clínica y epidemiológicas de las malformaciones congénitas*. ECLAMC - Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas. Disponible en: http://www.eclamc.org/
- Estrán, B., Iniesta, P., Ruiz-Tagle, P., & Cornide, A. (2018). *Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades*. Colegio Orvalle. Disponible en: https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf
- Fernández, S., & Morales, D. (2013). Hipertiroidismo durante el embarazo y repercusiones feto-neonatales. *Revista médica de Costa Rica y Centroamérica*. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/revmedcoscen/rmc-2013/rmc133n.pdf
- Gonzales, E. (2015). *Defectos congénitos*. SciELO Bolivia. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1024-06752015000300006
- Gonzalez, J., & Martinez, M. (1999). Repercusiones en los hijos de la drogadicción de los padres. *Anales Españoles en Pediatría*. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/51-1-2.pdf
- Larrandaburu, M., Vieira, M., Luiz, F., Nacul, L., & Schuler, L. (2022). *Anomalías congénitas frecuentes en Uruguay entre 2011 y 2014: importancia de un registro para la evaluación de las necesidades de salud*. SciELO Uruguay. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-12492022000101202&script=sci_arttext

- Lemes, A., Queijo, C., Garlo, P., Machado, M., & Queiruga, G. (2012). *Pesquisa neonatal*. SciELO Uruguay. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492012000100009
- Márquez, S., et al (2015). *Hospitalización relacionada con defectos congénitos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell*. SciELO Uruguay. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492015000300002
- Mayo Clinic. (2022). *Espina bífida - Síntomas y causas*. Mayo Clinic. Disponible en: https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/spina-bifida/symptoms-causes/syc-20377860
- Ministerio de Salud Pública. (2008). *Decreto CM/515*. Disponible en: https://odon.edu.uy/sitios/revalidas/wp-content/uploads/sites/61/2019/08/19.-Ministerio-de-Salud-P%C3%BAblica-CM-515.pdf
- Ministerio de Salud Pública. (2009). Ordenanza 447/2009. Disponible en: file:///C:/Users/HP/Downloads/21999842Ordenanza_447-2009_0.pdf
- Ministerio de Salud Pública. (2015). *Guia Clinica para la eliminación de la sífilis congénita y transmisión vertical del VIH*. GUB.UY. Disponible en: https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/sites/ministerio-salud-publica/files/documentos/publicaciones/Guia%20clinica%20prevencion%20sifilis%20congenita%20y%20transmision%20vertical%202015_1.pdf
- Ministerio de Salud Publica. (2019). *Tendencias recientes de la natalidad, fecundidad y mortalidad infantil en Uruguay*. Disponible en: file:///C:/Users/HP/Downloads/Presentaci%C3%B3n%20natalidad%20fecundidad%20y%20mortalidad%20infantil%20en%20Uruguay%202018.pdf
- Ministerio de Salud Pública. (2022). *Día mundial de los defectos congénitos 2022: "Muchos defectos congénitos, una sola voz"*. GUB.UY. Disponible en: https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comunicacion/noticias/dia-mundial-defectos-congenitos-2022-muchos-defectos-congenitos-sola-voz
- Ministerio de Salud Pública, Programa de Salud integral de la Mujer, & Fondo de Población de las Naciones Unidas. (2014). *Manual para la atención de la mujer en el proceso de embarazo, parto y puerperio*. Uruguay.
- Miranda, M. G., & Villasís, M. A. (2019). *La ética en la investigación en seres humanos*. Scielo. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-91902019000100115&lang=es
- Monje, C. (2011). *Metodología de la investigación cualitativa y cuantitativa*. Disponible en: https://www.uv.mx/rmipe/files/2017/02/Guia-didactica-metodologia-de-la-investigacion.pdf
- Nazer, J. (2004). *Prevención primaria de los defectos congénitos*. SciELO Chile. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872004000400014
- Nazer, J., et al (2007). *Edad materna y malformaciones congénitas: Un registro de 35 años. 1970-2005*. SciELO Chile. Disponible en:

https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872007001100014

- Ojeda, L. C., & Benitez, S. (2018). *Factores de riesgo prenatales y su asociación a malformaciones congénitas en un Hospital Universitario de Referencia*. Dialnet. Disponible en: https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6958328
- *OMS* (2022). Anomalías congénitas. Disponible en: https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies
- Ordoñez, M., Nazer, J., Aguila, A., & Cifuentes, L. (2003). *Malformaciones congénitas y patología crónica de la madre.: Estudio ECLAMC 1971-1999*. SciELO Chile. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872003000400008&script=sci_arttext
- Organización Panamericana de la Salud. (n.d.). *OPS/OMS | Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas*. PAHO/WHO. Disponible en: https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es
- Organización Panamericana de la Salud. (2019). *Guías para el continuo de atención de la mujer y el recién nacido focalizadas en APS*.
- Organización Panamericana de la Salud, Banco Mundial. (2020). *Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas*. Disponible en:https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/51964/9789275321928_spa.pdf?sequence=5&isAllowed=y
- Palomares, C., & Vera, G. (2013). Clasificación de los fármacos por su riesgo al feto (FDA). In *Fichero Farmacológico*. Disponible en: https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1510&sectionid=98017085
- Picón, T., Speranza, N., & Varela, A. (2013). *Eliminación del sarampión, la rubéola y del síndrome de rubéola congénita: un desafío para Uruguay*. SciELO Uruguay. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492013000400009
- Rojas, M., & Walker, L. (2012). *Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos*. SciELO Chile. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022012000400003
- Sánchez, E., Fuentes, S., Valdés, Y. (2018). *Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos*. SciELO Cuba. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812018000400011
- Santos, M., et al (2016). *Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013*.

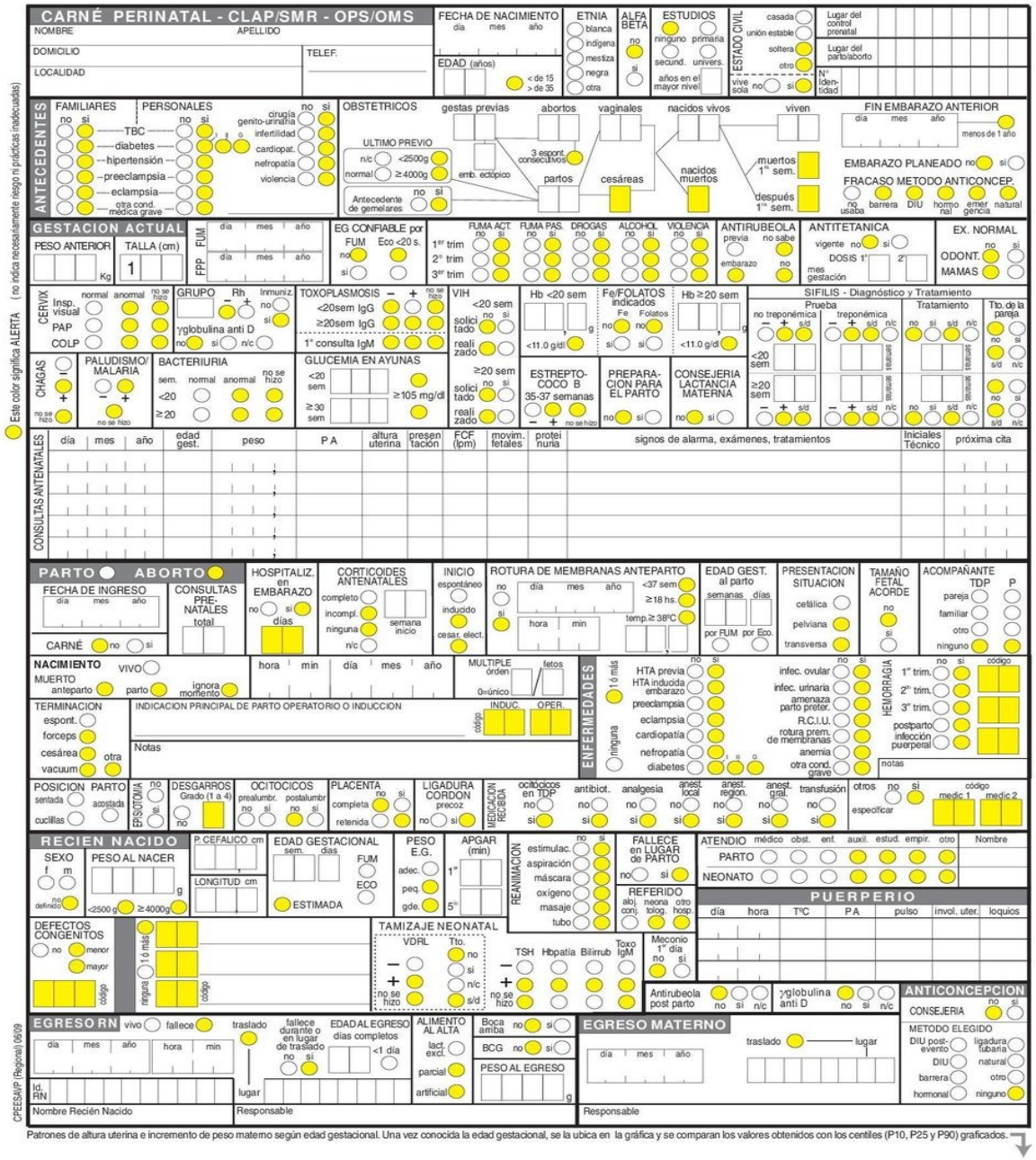
SciELO Cuba. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000600009

- República Oriental del Uruguay. (2020). *Registro nacional de defectos congénitos y enfermedades raras (RNDCER).* Disponible en: https://www.gub.uy/tramites/registro-nacional-defectos-congenitos-enfermedades-raras-rndcer
- Standford Childrens Health. (n.d.). *Anencephaly*. Stanford Children's Health. Disponible en: https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=anencephaly-90-P05699
- Universidad de la República. (2021, February 25). *Obstetra-Partera/o – Portal Udelar*. Portal Udelar. Disponible en: https://udelar.edu.uy/portal/2021/02/obstetra-partera
- Urgiles, P. (2018). *Prevalencia y Factores asociados a malformaciones congénitas en Recién Nacidos Vivos del Hospital General "Pablo Arturo Suárez" De Quito en el periodo Enero a Diciembre del 2017*. CORE. Disponible en: http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/14774/Tesis%20Dra.%20Priscila%20Urgiles.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Vieira, M. T., et al (2019). *Rare Diseases in Uruguay: Focus on Infants with Abnormal Newborn Screening*. SciELO. Disponible en: https://www.scielo.br/j/jiems/a/MN8prvk7d9ZCgpmSGmgZq6R/?lang=en
- Viola, R. (2009). Incompatibilidad RH en el embarazo. *Revista de Posgrado de la VI Cátedra de Medicina*, *195*, 7. Disponible en: https://d1wqtxts1xzle7.cloudfront.net/35310866/EHFN_rosario-with-cover-page-v2.pdf?Expires=1661231804&Signature=JeqUyohN7O3utJqUSukLwWbe-eUV71rgmW9UKDcYo9PX3QOf1tJn3nj07AwXosBdsj-oDuQAGwoOvo8KF13cDX-05BtWkXrojD3Ptf93pm0MxjeRYuIU4wOOgZg6WmtgGQNU4tPwar1~TZg5

10. Anexos

10.1 Anexo 1 SIP

Carné Perinatal (reverso)



10.2 Anexo 2. Formulario RNDCER

Ministerio de SALUD	Dirección General de la Salud Departamento de Vigilancia en Salud Formulario de Notificación Obligatoria de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras Ordenanza Ministerial Nº 447/2009	FO-13321-009 Página 1 de 1

FECHA | | | | | INSTITUCIÓN:

DATOS DEL CASO

NOMBRES:_ APELLIDO: CI

FECHA DE NACIMIENTO: ___/___/___ SEXO: M ( ) F ( ) AMBIGUO ( )

NACIDO VIVO ( ) OBITO FETAL ( ) ABORTO ( ) Semanas de Edad Gestacional (EG) _____

INSTITUCIÓN DE NACIMIENTO:_____ DEPARTAMENTO: _____

FECHA DE DEFUNCIÓN (SI CORRESPONDE): ___/___/___ LUGAR: _____

MAYOR NIVEL DE ESTUDIO ALCANZADO: _____ OCUPACIÓN:_____

DIRECCIÓN COMPLETA:_____ DEPARTAMENTO:_____

TELÉFONOS: CORREO ELECTRÓNICO:

HALLAZGOS (DESCRIBA LO MAS DETALLADO POSIBLE)
Perímetro Cefálico en menores de 1 año (en mm): _____

(*) De considerarlo Anexe DATOS COMPLEMENTARIOS EN OTRA HOJA

DATOS DE LA FAMILIA

NOMBRE DE LA MADRE: _____ EDAD: _____ CI

Antecedente de viaje al exterior en esta Gestación NO ( ) SI ( ) / Especifique:

EG_____ Destino_____

Presentó Fiebre en la Gestación NO ( ) NO SABE ( ), SI ( ) Especifique EG _____Presentó Exantema en la Gestación NO ( ) NO SABE ( ), SÍ ( ) Especifique EG _____ Realizó Examen de: STORCH SÍ ( ) NO ( ) NO SABE ( )

Examen para virus de Dengue, Chikungunya o Zika durante la Gestación o Pos Parto SÍ ( ) NO ( ) NO SABE ( )

MAYOR NIVEL DE ESTUDIO ALCANZADO: _____OCUPACIÓN: _____

NOMBRE DEL PADRE: _____ EDAD: ____ OCUPACIÓN_____

CONSANGUINIDAD NO ( ) SI ( ): Primos Hermanos ( ) Primos Segundos ( ) Tío-Sobrina ( ) Tía-Sobrino ( )

Otro parentesco ( ) Especifique _____

ANTECEDENTES EN LA FAMILIA DE IGUAL PATOLOGÍA: SÍ ( ) NO ( )

Antecedentes en la Familia de otra Patología Congénita o Genética (Especifique):

MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO

	PRE-NATAL			1-4 AÑOS
	NEONATAL PRECOZ 0-7 DIAS			5-10 AÑOS
	NEONATAL TARDÍO 7-28 DIAS			10-14 AÑOS
	POST NEONATAL ANTES DEL AÑO			15 AÑOS O MAS

HALLAZGO REALIZADO POR

	PEDIATRA			GENETISTA
	NEONATÓLOGO			NEURÓLOGO/NEUROPEDIATRA
	GINECOTÓCOLOGO			ANÁTOMO PATÓLOGO
	PARTERA/ENFERMERA			LABORATORIO
	IMAGENÓLOGO/ECOGRAFISTA			OTRO:

DATOS DEL QUE REALIZA LA NOTIFICACIÓN

NOMBRE COMPLETO: CI:

CELULAR: CORREO ELECTRÓNICO:

18 de Julio 1892, Piso 4, Oficina 402 Teléfono: 1934-4023 Fax: 24085838 Correo electrónico: congenitos@msp.gub.uy

10.3 Anexo 3. Codificación de variables.

VARIABLES		Código
Edad materna	Menor a 35 años	1
	Mayor a 35 años	2
Edad Gestacional	Pretérmino	1
	Término	2
	Post-término	3
Factor RH	Negativo	1
	Positivo	2
Hábitos tóxicos	No Presenta	1
	Fumadora pasiva	2
	Fumadora activa	3
	Drogas	4
	Alcohol	5
Control Prenatal	Completo	1
	Incompleto	2
Gestas	Primigesta	1
	Secundigesta	2
	Tercigesta	3
	Multigesta	4
Patologías infecciosas durante la gestación	No Presenta	1
	Rubeola	2
	Toxoplasmosis	3
	Paludismo/malaria	4
	Chagas	5
	VIH	6
	Sífilis	7
Patologías crónicas y patologías inducidas por el embarazo	No Presenta	1

	Diabetes Mellitus tipo 1	2
	Diabetes Mellitus tipo 2	3
	Diabetes gestacional	4
	Hipertensión arterial	5
	Preeclampsia	6
	Eclampsia	7
	Asma	8
	Hipertiroidsimo	9
	Hipotiroidismo	10
	Cardiopatía	11
	Nefropatía	12
Sexo de Recién nacido/a	Mujer	1
	Varón	2
	Indefinido	3
Antecedentes Maternos	No presenta	1
	Tuberculosis	2
	Diabetes gestacional	3
	Preeclampsia	4
	Eclampsia	5
	Cardiopatías	6
	Nefropatias	7
	Otra condición médica grave	8
Antecedentes Familiares	No Presenta	1
	Tuberculosis	2

	Diabetes mellitus tipo 1	3
	Diabetes mellitus tipo 2	4
	Diabetes gestacional	5
	Hipertensión arterial	6
	Preeclampsia	7
	Eclampsia	8
	Cardiopatías	9
	Nefropatias	10
	Otra condición médica grave	11
Vía de finalización Embarazo	Parto vaginal	1
	Cesárea	2
Tipo de MC	Anencefalia	1
	Espina bífida/Meningocele	2
	Hidranencefalia	3
	Hidrocefalia	4
	Microcefalia	5
	Holoprosencefalia	6
	Otras anomalías del SNC	7
	Tronco arterioso	8
	Tetralogía de fallot	9
	Transposición de grandes vasos	10
	Ventrículo único	11
	Doble tracto de salida de vent. Derecho	12
	Canal atrio-vent. Completo	13

	Atresia pulmonar	14
	Atresia tricúspide	15
	Síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo	16
	Coartación de aorta	17
	Retorno venoso pulmonar anómalo total	18
	Otras anomalías circulatorias/respiratorias	19
	Paladar hendido	20
	Fístula traqueo-esofágica	21
	Atresia esofágica	22
	Atresia de colon o recto	23
	Ano imperforado	24
	Onfalocele	25
	Gastrosquisis	26
	Atresia duodenal	27
	Atresia yeyunal	28
	Atresia ileal	29
	Otras anomalías gastrointestinales	30
	Genitales malformados	31
	Agenesia renal bilateral	32
	Riñones poli o multiquísticos o displásicos	33
	Hidronefrosis congénita	34

	Extrofia de la vejiga	35
	Otras anomalías nefrourinarias	36
	Trisomía 13	37
	Trisomía 18	38
	Síndrome de Down	39
	Otras anomalías cromosómicas	40
	Labio hendido	41
	Polidactilia	42
	Sindactilia	43
	Displasia esquelética	44
	Pes equinovarus/ talovalgus (Pie Bot)	45
	Hernia diafragmática	46
	Hidrops fetalis	47
	Oligoamnios severo	48
	Otras anomalías musculoesqueléticas	49
	Anomalías tegumentarias	50

PÁGINA DE APROBACIÓN
FACULTAD DE MEDICINA
El tribunal docente integrado por los abajo firmantes aprueba el Trabajo Final de Grado:
Título
Prevalencia y factores de riesgo de las Malformaciones Congénitas en niños recién nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el período de tiempo 2011-2020
Modalidad: Monografía
Protocolo de Investigación X
Autoras
Micaela Cerviño, Dayana Nini

Tutora
Prof. Adj. OP. Andrea Akar

Co Tutora
Asist. OP. Natalia Gonzalez

Carrera
Obstetra Partera/o

Calificación
NOTA 11

Tribunal
Prof. Adj. Dr. Juan Pablo Gesuele
Asist. OP. Camila Rodríguez

Prof. Adj. OP. Andrea Akar Asist. OP. Camila Rodríguez

Asist. OP. Natalia Gonzalez Prof. Adj. Dr. Juan Pablo Gesuele

Fecha 05/12/2022