

**UNIVERSIDAD AMERICANA
FACULTAD DE MEDICINA**



**CONOCIMIENTO DEL PERSONAL MÉDICO SOBRE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS.
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA
“MANUEL DE JESÚS RIVERA”.
PRIMER SEMESTRE 2010.**

Autora:

Bra. Ivania Mireya Saborío Vásquez

Trabajo Monográfico para optar al grado de:

“Médico y Cirujano”

Tutor:

Dr. José Gerardo Mejía Baltodano

Médico Pediatra

Especialista en Genética Humana

Managua, Nicaragua. Octubre 2010.

DEDICATORIA

A Dios, mi padre, amigo y luz que es el centro de mi vida. A María Auxiliadora, mi madre y guía.

A mi abuela Krymilda del Carmen Ampié de Vásquez, por ser un gran ejemplo de mujer en mi vida y criarme.

A mi abuela Mireya Bermúdez Zamora, que me ha enseñado que el sacrificio por los demás vale la pena.

A mi novio Gabriel Cruz, con quien deseo seguir compartiendo mis triunfos, alegrías y tropiezos, mientras Dios lo permita.

AGRADECIMIENTOS

A Dios, mi Señor, por ser mi Todo en todo, por darme fortaleza e iluminación, por permitirme aprender y enseñar lo que sé y prestarme la oportunidad de dar en mi vida el servicio para los demás.

A mi María Auxiliadora, por siempre poner su mano antes que la mía y ser mi gran intercesora.

A mis padres Ivania Vásquez y Ramiro Saborío, por enseñarme el gusto y sabor de la medicina, les agradezco por conseguir los medios para que realice mis metas. A mi familia, por su comprensión y apoyo.

A mis buenos amigos y colegas Ana, Beatriz, Claudia y Marco, por los buenos momentos de estudio y diversión, por que hemos crecido y madurado juntos. A mi amiga Kathya por ayudarme en detalles para esta investigación.

Al mi amor Gabriel Cruz, que siendo mi amigo y novio, cree en mí, me da su cariño y comprensión; le agradezco por ser mi inspiración para seguir.

Al Dr. Gerardo Mejía, que entre su tiempo tan estrecho me dio la oportunidad de ser el tutor en este trabajo.

Al señor J. D. U., maestro metodológico que con su paciencia y disponibilidad desinteresada me ayudó a poder armar esta tesis monográfica y presentarla hoy.

A los médicos del Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera, que participaron en este estudio y colaboraron para dar importancia al tema de Malformaciones Congénitas.

Al Tribunal Examinador formado por Dra. Gioconda Ramírez, Dra. Marina Morales y Dra. Isayda García. Al Dr. Julio Piura por sus aportaciones.

RESUMEN

A nivel nacional las Malformaciones Congénitas representan la segunda causa de mortalidad infantil (17%).

El presente trabajo monográfico tiene el propósito de establecer el conocimiento de este problema, en los médicos trabajadores del Hospital Infantil de Nicaragua “Manuel de Jesús Rivera”, durante el primer semestre del presente año. Éste se realizó mediante una encuesta que abarcó cuatro dimensiones de Malformaciones Congénitas (etiología, factores de riesgo y normas de prevención, métodos diagnósticos y abordaje adecuado).

El estudio es de carácter descriptivo y transversal. Se diseñó una matriz de datos en el paquete estadístico SPSS. Una vez obtenido el puntaje por cada médico, siendo éste el número de respuestas correctas, se determinó su nivel de conocimiento con el intervalo de confianza, clasificándose en tres categorías: conocimiento alto, medio y bajo.

Se mostró que 48,7% (37) de los encuestados se encontraban con Conocimiento Medio; seguido por 27,6% (21) de ellos con un Conocimiento Alto y en tercer lugar 23,7% (18) de los médicos con Conocimiento Bajo. Destacó 50% (6) de los Pediatras de base que obtuvieron un Conocimiento Alto.

El mayor conocimiento sobre Malformaciones Congénitas se estableció en la dimensión “Factores de Riesgo y Normas de Prevención” y el menor conocimiento se encuentra en las dimensiones “Métodos diagnósticos y Formas de detección oportuna”, “Etiología de Malformaciones Congénitas” y “Abordaje adecuado”.

Este estudio es una pauta para la elaboración de un Protocolo Nacional para Manejo de Niños con Malformaciones Congénitas, en el que se pueda enfatizar conceptos, clasificaciones, etiología, métodos diagnósticos, guías de tratamiento y seguimiento sobre las anomalías congénitas más frecuentes.

ÍNDICE GENERAL

<u>Contenido</u>	<u>Página</u>
I. INTRODUCCIÓN	1
II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	4
III. OBJETIVOS	5
IV. MARCO TEÓRICO:	
A. Generalidades y Etiología sobre Malformaciones Congénitas.	6
B. Factores de Riesgo y Formas de Prevención de las Malformaciones Congénitas.	26
C. Métodos Diagnósticos y Formas de Detección Oportuna de las Malformaciones Congénitas.	30
D. Abordaje Adecuado de los Niños con Malformaciones Congénitas.	38
V. MATERIAL Y MÉTODOS	42
VI. RESULTADOS	53
VII. DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS	62
VIII. CONCLUSIONES	68
IX. RECOMENDACIONES	69
X. REFERENCIA BIBLIOGRAFICA	70
XI. ANEXOS	73

I.- INTRODUCCIÓN.

Las anomalías congénitas son un tema de la actualidad ante el planteamiento de los avances en la genética médica y un notable aumento de las incidencias de las malformaciones; así mismo, se destaca el desarrollo de propuestas para su prevención desde los distintos niveles de atención.

A nivel mundial se conoce que las Malformaciones Congénitas constituyen un problema de salud pública, importante de prevenir, registrar y dar a conocer ante todo el personal de salud. Lo curioso de la situación, es que su incidencia va en aumento a medida que las causas de morbilidad infantil de otras etiologías están siendo mejor controladas.

Esta importancia fue prevista por la Asociación Española para el Registro y Estudio de Malformaciones Congénitas, la cual ha realizado estudios sobre vigilancia epidemiológica, diagnosticando el tipo de enfermedad congénita en los primeros tres días de nacido. Asociado se halla The European Registration of Congenital Anomalies (EUROCAT), distribuido en 17 países con 39 centros hospitalarios desde su fundación en 1974 (1).

En el continente americano, la problemática de las Malformaciones Congénitas ha tomado mayor auge por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), grupo colaborador de la Organización Mundial de la Salud OMS, que cumple la función importante de vigilancia epidemiológica de Malformaciones Congénitas en América Latina. Este es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo; opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos, utilizando la metodología caso control. Durante sus 34 años de existencia, ha cubierto 200,000 nacimientos por año de la población latinoamericana (2).

En América Latina, sobretodo en países en vías de desarrollo, continúa predominando las patologías relacionadas con la pobreza; sin embargo, se ha registrado un porcentaje importante de ingresos y egresos hospitalarios debido a enfermedades congénitas. Se estima que aproximadamente en 22 países de la Latinoamérica, las Malformaciones Congénitas ocupan del segundo al quinto lugar entre las causas de óbito fetal y del 2 - 27% de la mortalidad infantil (3).

En la región Centroamericana, las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos afectan del 5 al 7% de recién nacidos. En Nicaragua, el Ministerio de Salud (MINSAL), desde 1992 implementó el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) con el objetivo de registrar oportunamente los casos de niños con Malformaciones Congénitas para su vigilancia y monitoreo, además de identificar grupos poblacionales de riesgo y el área de ocurrencia más frecuente, mejorar el seguimiento del

recién nacido. Para derivar a los servicios que los bebés requieran y que estén disponibles, así complementando y promoviendo la atención integral en la atención especial para estos niños.

Según este registro, a nivel nacional los defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios en el menor de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil, con el 17% del total.

Sin embargo, la frecuencia, características e impacto de las Malformaciones Congénitas no son captadas adecuadamente, dejando ver que desde la proyección de salud pública, no son tratadas con la debida relevancia. La importancia de su incremento conlleva a analizar el grado de conocimiento que presenta el personal de salud, en especial en su tratamiento, el cual por ser multidisciplinario, muchas veces queda incompleto.

Así mismo, al verse disminuidas otras causas de morbimortalidad de la niñez, se observa la aparición de anomalías congénitas, siendo sólo la “punta del iceberg”. Es por esto, que el médico de hoy, debe de tener la capacidad de conocer y abordar integralmente a niños con algún tipo de defecto congénito, es decir, no sólo tratar el motivo de consulta, sino poder brindarle una atención personalizada para el entorno individual y familiar de este paciente. De esta manera, se hace necesario demandar la actualización de estos conocimientos en los Médicos Generales y especialistas, ya sea mediante talleres o cursos sobre el tema de Malformaciones Congénitas.

En Nicaragua, la educación universitaria para un médico general, poco hace énfasis en la semiología y abordaje de un paciente portador de defectos congénitos, sin embargo, la educación de postgrado, como es la especialidad de Pediatría, apoya un poco más a ampliar esa visión. Por otro lado, se ha tomado una excelente iniciativa para poder conocer mejor este problema mediante la implementación del RENIMAC, conllevando a una estadística significativa y más cercana a la realidad vivida.

Se encontró una única investigación que planteó detectar debilidades en el conocimiento de las Malformaciones Congénitas que tienen los médicos de un hospital materno-infantil nicaragüense, presentado por la Dra. K. F. Padilla Escobar, en “Conocimientos del personal médico sobre Malformaciones Congénitas en el Hospital Fernando Vélez Paiz durante el mes de enero del año 2003” (4).

El Hospital Infantil de Nicaragua “Manuel de Jesús Rivera” (HIMJR), cuenta con un Programa de formación de postgrado en Pediatría y Cirugía Pediátrica, siendo a su vez un Centro de Referencia Nacional para la asistencia de muchas patologías neonatales y de la infancia. Representa uno de los hospitales públicos de mayor prestigio y más especializados para manejar las Malformaciones Congénitas y sus complicaciones; sin

embargo, hasta ahora no se ha evaluado los conocimientos que los médicos disponen en su práctica, a la hora de manejar y tratar a estos niños.

Por lo que el presente estudio se orienta a la identificación de los conocimientos sobre Malformaciones Congénitas que posee el personal médico participante, mediante una encuesta realizada en el hospital infantil de mayor referencia a nivel nacional, una institución de formación y formadores desde hace más de treinta años. Con lo cual, se hace necesario identificar las principales fortalezas y debilidades del conocimiento de los médicos sobre Malformaciones Congénitas, con el propósito de implementar nuevas estrategias para la mejora del aprendizaje y en la atención a pacientes portadores de este tipo de patología.

Los resultados obtenidos podrán servir de base para establecer pautas para reorientar los programas de formación del personal de salud en relación a dicha problemática; contribuyendo igualmente a la descripción de necesidades de capacitación a corto y mediano plazo en relación al tema de Malformaciones Congénitas, reforzando las principales brechas sobre el tema y mejorando la calidad de atención brindada a estos pacientes.

II.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

¿Cuál es el Conocimiento del Personal Médico del Hospital Infantil de Nicaragua “Manuel de Jesús Rivera” sobre las Malformaciones Congénitas en el primer semestre del 2010?

III.- OBJETIVOS.

Objetivo General.

Identificar el nivel de conocimiento sobre las Malformaciones Congénitas del Personal Médico del Hospital Infantil “Manuel de Jesús Rivera” en el primer Semestre del 2010.

Objetivos Específicos.

1. Identificar las principales Características Sociodemográficas del personal médico en estudio.
2. Establecer el conocimiento que tienen los médicos sobre Etiología de las Malformaciones Congénitas.
3. Identificar la experiencia que tiene el personal médico de dicho hospital sobre Factores de Riesgo y Formas de Prevención de Malformaciones Congénitas.
4. Determinar el conocimiento de dicho personal sobre Métodos Diagnósticos y formas de Detección Oportuna de las Malformaciones Congénitas.
5. Identificar el conocimiento del personal médico sobre el Abordaje Adecuado de los niños con Malformaciones Congénitas.

IV.- MARCO TEÓRICO.

A. - GENERALIDADES Y ETIOLOGÍA SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

A. 1.- Desarrollo normal del embrión humano:

El período crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que esté comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación; a medida que avanza después de esta etapa siempre hay riesgo, sin embargo es menor. Se debe conocer entonces sobre la formación y desarrollo del ser humano desde el momento de su concepción hasta su nacimiento, presentado en la siguiente recapitulación según la Embriología clínica de Moore (2003) y de Langstad (1986).

La fecundación de un ovocito por un espermatozoide produce el restablecimiento de un número diploide de cromosomas, con el aporte de cada uno de los progenitores, logrando la determinación del sexo y la iniciación de la segmentación de blastocitos hasta la implantación, todo esto durante la primera semana de vida. Al inicio de la segunda semana, el trofoblasto se diferencia en sincitiotrofoblasto y citotrofoblasto y al final de esta semana se forma la circulación uteroplacentaria primitiva, además de la cavidad amniótica y coriónica, disco bilaminar y saco vitelino primitivo. Durante la tercera semana se forma la notocorda y otras estructuras, dando indicio al sistema nervioso central, además del desarrollo de la tiroides. A partir de la cuarta semana, el corazón empieza a latir; se fusionan los pliegues neurales, se forman los arcos branquiales, las yemas de los miembros superiores y comienza el desarrollo cerebral.

Durante la cuarta semana hasta la octava, de las tres hojas germinativas se originan tejidos y sistemas. Del ectodermo se originan los órganos y estructuras que están en contacto con el mundo exterior como son: sistema nervioso central, sistema nervioso periférico, epitelio sensorial del oído, nariz, ojo, piel y tegumentos, hipófisis, glándulas mamarias, glándulas sudoríparas y esmalte de los dientes. De la hoja germinativa mesodérmica, constituyen los somitas, es decir los tejidos de sostén, tales como miotoma (tejido muscular), esclerotoma (cartílago y hueso) y dermatoma (tejido subcutáneo de la piel); además del sistema vascular y urogenital, bazo y glándulas suprarrenales. La hoja endodérmica proporciona revestimiento epitelial del tracto gastrointestinal, aparato respiratorio y vejiga, además del parénquima de las amígdalas, tiroides y paratiroides, timo, hígado y páncreas. Luego, de esta hoja se forma el cuerpo y se pliega en dirección cefalocaudal y transversal.

En la quinta semana, empieza el desarrollo de los ojos, nariz y boca. Por la sexta semana de gestación, se forman las estructuras del oído, manos y pies. La séptima y octava semana dan inicio a los párpados, los miembros superiores se hacen más largos y

doblados en los codos, además están presentes los genitales externos aún sin sexo definido, pero inicia su diferenciación.

Luego de esto inicia el período fetal, que se extiende desde la novena semana a la fecha del parto, etapa en la que se desarrollan los tejidos ya formados previamente.

Al inicio de la vida fetal, el principal sitio de la eritropoyesis es el hígado, al final de la 12 semana, esta actividad se localiza en el bazo. La formación de orina comienza entre la novena y duodécima semana. En la mitad de la décima semana se observan las espirales intestinales, pero en la 11 semana los intestinos deben de regresar al abdomen; la forma fetal madura de los genitales externos masculinos y femeninos se alcanza hacia el final de la 12 semana. De las trece a las dieciséis semanas, la osificación del esqueleto fetal es activa. Durante las semanas 17 a la 20, los miembros alcanzan sus proporciones relativas y la madre siente movimientos fetales; la piel se recubre de vérmix caseosa y hacia la semana veinte aparece el lanugo. En la semana 18, se forma el útero y se canaliza la vagina; en el varón a la semana 20, los testículos descienden hacia la pared abdominal posterior. En el período de veintiún a veinticinco semanas, hay un aumento de peso importante, se inician movimientos oculares rápidos y de la 22 a las 23 semanas se señalan repuesta de parpadeo y susto al aplicar vibraciones en el abdomen de la madre; hacia las veinticuatro semanas, las células epiteliales secretoras (neumocitos II) y de las paredes interalveolares del pulmón comienzan a secretar sustancia tensoactiva; además se encuentran uñas en dedos de la mano. Aunque es posible que un feto de 22 a 25 semanas que nace prematuramente sobreviva si recibe cuidados intensivos, puede morir en la infancia temprana debido a que su aparato respiratorio es inmaduro. En el período de las veintiséis semanas, se abren los ojos, se desarrolla bien el lanugo y el cabello de la cabeza. El bazo fetal es un sitio importante de hematopoyesis, la eritropoyesis en el bazo termina hacia las 28 semanas; luego la médula ósea se constituye en el sitio principal de formación de eritrocitos. Hacia las 30 semanas, ya es posible despertar los reflejos pupilares a la luz en ambos ojos. Los fetos de 35 semanas tienen compresión firme con la mano y muestran orientación espontánea a la luz. A medida que se acerca a las 37 a 38 semanas el sistema nervioso es lo suficientemente maduro para llevar a cabo funciones integrativas. Los testículos suelen encontrarse en el escroto en varones a término, en prematuros aún no descienden los testículos.

A. 2.- Conceptos y clasificación de las anomalías congénitas:

Conceptos:

Los defectos de nacimiento, malformaciones y anomalías congénitas son términos de amplia interpretación para describir los defectos estructurales.

Según el RENIMAC, los defectos estructurales son alteraciones en la forma de un órgano o parte del mismo, o de una región anatómica como resultado de un proceso de desarrollo anormal. Estas alteraciones pueden llegar a comprometer a un órgano o sistema, o a varios órganos o sistemas a la vez (5).

Es por esto que el MINSA en su programa RENIMAC, clasifica los defectos estructurales en (5, 6):

- a. Malformación congénita.
- b. Disrupción.
- c. Deformación.
- d. Displasia.
- e. Secuencia.
- f. Síndrome.
- g. Asociación.
- h. Defecto politópico de campo.

a. Malformación congénita:

Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco. Según la Embriología clínica de Moore, casi todas las malformaciones se consideran defecto de un campo morfogenético o del desarrollo.

Se plantea como principal ejemplo la comunicación interauricular, como un defecto de cierre del tabique interauricular por causas inherentes al desarrollo.

b. Disrupción o desorganización:

Es el defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen extrínseco; la interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas en su origen.

Moore en Embriología Clínica, refiere que una desorganización no puede ser hereditaria, pero los factores hereditarios pueden predisponer a una desorganización.

El ejemplo más importante son las bandas amnióticas (estructuras celulares que crecen a partir del amnios en dirección al embrión o feto) al enrollarse sobre el miembro, llega a interferir en el desarrollo normal de estructuras que de otra manera estaban dispuestas a formarse normalmente, pero producen amputación parcial o total de un miembro.

c. Deformación:

Se refiere a la forma, aspecto o posición anormal de una parte del cuerpo originada por fuerzas mecánicas, tanto de origen intrínseco como extrínseco.

Como ejemplo, están los pies equinos o zambos, secundario a la poca movilidad que tiene el feto dentro del útero en un oligoamnios severo.

d. Displasia:

Es el proceso y la consecuencia de la dishistogénesis, es decir la organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas en tejidos específicos.

Por ejemplo, las displasias esqueléticas, en las que, las personas afectadas presentan alteraciones en el tejido óseo.

e. Secuencia:

Es el patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones o factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes la morfogénesis.

Ahora bien, el mielomeningocele es un defecto en la formación de las espinas dorsales de las vértebras, esto provoca herniación de la médula espinal con la consecuente afectación de las fibras nerviosas distales a la lesión. Ese fenómeno provoca la presencia de pies equinos, no relacionado con el defecto primario, pero consecuente de éste.

f. Síndrome:

Es el patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia múltiple.

El ejemplo más común es el de una persona con síndrome de Down o Trisomía 21 quien presenta: implantación baja de los pabellones, hipertelorismo, puente nasal deprimido, hipotonía, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba y línea palmar única.

g. Asociación:

Es la presencia de dos o más anomalías, que no son debidas al azar o a un síndrome. No es un síndrome ya que la etiología de varios defectos estructurales no se conoce, pero se observa que varias anomalías se presentan con mayor frecuencia que lo que cabría esperar por el azar.

La asociación más frecuente es la VACTER, un conjunto de anomalías a nivel de Vértebras, región Anal, Cardíacas, Traqueo-Esofágicas y Renales. Al igual se menciona la asociación CHARGE con siglas en inglés que significa: Coloma, defectos cardíacos (Heart defects), Atresia de coanas, Retardo físico o mental (Growth deficiency) y anomalías de los oídos (Ear anomalies).

h. Defecto politópico de campo:

Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo. Son alteraciones que afectan diferentes tejidos, pero en una misma región corporal. Por ejemplo: un defecto transversal terminal, en la cual no se formó el antebrazo ni la mano, involucra diferentes tejidos y afecta solamente una región corporal.

Por otro lado, la OMS define Malformación Congénita como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido (aunque pueda manifestarse más tarde), sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa.

Clasificación:

La Clasificación Internacional de Enfermedades número 10 (CIE-10), engloba “Malformaciones Congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas”, en un sólo inciso desde la Q00 hasta la Q99 (7). Organizándose de esta manera:

Q00–Q07 Malformaciones congénitas del sistema nervioso.

Q10–Q18 Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y del cuello.

Q20–Q28 Malformaciones congénitas del sistema circulatorio.

Q30–Q34 Malformaciones congénitas del sistema respiratorio.

Q35–Q37 Fisura del paladar y labio leporino.

Q38–Q45 Otras Malformaciones Congénitas del sistema digestivo.

Q50–Q56 Malformaciones congénitas de los órganos genitales.

Q60–Q64 Malformaciones congénitas del sistema urinario.

Q65–Q79 Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular.

Q80–Q89 Otras Malformaciones Congénitas.

Q90–Q99 Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte.

Sin embargo, esta clasificación excluye el capítulo de errores congénitos del metabolismo, los que van de E70 a E90.

El Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León (8), propone que los defectos congénitos se pueden diferenciar en:

Defecto congénito aislado o único: cuando el defecto puede ser por malformación (alteración del proceso normal de desarrollo), deformación (modificación de un proceso normal de desarrollo por fuerzas mecánicas de origen exógeno o endógeno) o disrupción (destrucción de tejidos o estructuras con un desarrollo previo normal).

Pacientes con más de un defecto congénito que se consideran *polimalformados*. Se pueden reconocer tres grupos distintos:

- Polimalformados con patrón reconocido de anomalías:
- Síndromes: defectos con cuadros clínicos similares patogénica y etiológicamente relacionados, pudiendo establecerse un pronóstico, tratamiento
- Asociaciones de Alta Frecuencia (AAF): defectos que no tienen relación patogénica o causal conocida, pero tienden a aparecer asociados.
- Secuencia: múltiples defectos congénitos secundarios y derivados de un defecto inicial que da lugar al resto de forma secuencial.
- Polimalformados en sentido estricto: defectos congénitos que afectan a estructuras corporales diferentes y aparentemente no relacionadas, no se encuentra un patrón reconocido.

También se mencionan las *Malformaciones Congénitas mayores y menores*. Las *mayores* se refieren cuando hay características morfológicas que comprometen la salud

con repercusión médica, quirúrgica o estética del individuo de forma moderada a severa, tales como ano imperforado, labio leporino, onfalocele, amelia, entre otras. Las anomalías congénitas *menores* son aquellas que las características morfológicas son infrecuentes y sin graves consecuencias médicas o estéticas para la persona, representando un 4%, entre éstas hipoplasia de labios menores, sindactilia parcial, apéndice y foseta preauricular, etc.; afectan a un mayor número de individuos (9). Existe también una clasificación coloquial sobre determinar si las anomalías congénitas son *internas* o *externas*.

Otra clasificación usual de las Malformaciones Congénitas es aquella en la que se distingue por sistema orgánico afectado (Malformaciones Congénitas del sistema nervioso central, osteomusculares, craneofaciales, entre otras) (10).

A. 3.- Etiología de las Malformaciones Congénitas:

“Las malformaciones tienen una causa; por lo tanto las malformaciones “espontáneas”, no existen. Es importante insistir en esto, ya que el descubrimiento de las causas de Malformaciones Congénitas es imprescindible para su prevención.” (11).

Todas las enfermedades genéticas son congénitas, pero no todo lo congénito es genético. Esto implica que las causas de las Malformaciones Congénitas son varias. Según el RENIMAC, la clásica etiología es: de causa desconocida, genética y por factores ambientales (8, 12).

1. Desconocidas:

Se refiere al caso en el que, luego de haber realizado una buena historia clínica y examen físico, no se pudo identificar un factor causal específico de las Malformaciones Congénitas presentadas; se considera que representa de 50 a 60%.

2. Genéticas:

Según el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas ECEMC (13), las causas genéticas representan un 20% de los casos, dividiéndose de la siguiente manera: autosómica dominante 5%; autosómica recesiva 0,5%; cromosómica 9,5%; otras etiologías génicas 5%.

Constituyen la causa conocida más frecuente y representa entre el 33% y el 40% de las Malformaciones Congénitas; casi una tercera parte de las mismas. Entre éstas se incluyen:

2. 1. Genes mutantes:

Considerándose que una mutación suele incluir pérdida o cambio de algún gen, de tipo permanente en la secuencia del ADN genómico, se define como aquellas

alteraciones que se explican bajo las leyes de Mendel, se transfieren de manera hereditaria, como son: autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada al X, dominante ligada al X o por herencia mendeliana no clásica. Un prototipo de anomalía congénita con herencia dominante es la acondroplasia, la que se debe a una mutación de transición. Este grupo representan de un 7 - 8% de las Malformaciones Congénitas.

2. 2. Alteraciones Cromosómicas:

La mayoría de las alteraciones cromosómicas son incompatibles con la vida, debido a esto representan del 6 - 7%. Muchos cigotos, blastocitos y embriones tempranos defectuosos de tres semanas de edad, representan abortos espontáneos del I trimestre, a causa de las alteraciones cromosómicas en aproximadamente un 50%.

Las transformaciones cromosómicas pueden ser:

1. Estructurales a) En células autosómicas.
2. Numéricas b) En cromosomas sexuales.

- Anormalidades cromosómicas numéricas:

La Embriología clínica de Moore explica que, las aberraciones numéricas cromosómicas se deben a la no disyunción, lo que se define como el error en la división celular en el que no se separa un par de cromosomas o dos cromátidas de un cromosoma durante la división celular (meiosis o mitosis). La no disyunción puede ocurrir durante la gametogénesis paterna o materna.

Se señalan distintos términos al hablar de las alteraciones numéricas de los cromosomas como son:

Aneuploidía: es cualquier desviación del número diploide humano de 46 cromosomas. Una persona aneuploide es aquella que tiene un número de cromosomas que no es múltiplo exacto del número haploide de 23.

Poliploidía: cuando un individuo tiene un número de cromosomas múltiplos del número haploide de 23 aparte de su número diploide.

Triploidía: el tipo más común de poliploidía. Alteración de 69 cromosomas. Se debe a la falta de separación del segundo cuerpo polar del oocito durante la segunda división meiótica; al igual se puede deber a la fecundación de un óvulo por dos espermatozoides casi simultáneamente. Se estima que ocurre en un 2% de los embriones, los cuales terminan como abortos espontáneos, constituyendo el 20% de los abortos espontáneos cromosómicamente anormales.

Tetraploidía: se refiere a la duplicación del número diploide a 92 cromosomas. También culminan en abortos espontáneos muy tempranos, tan así que si se recupera se observa un saco coriónico vacío, conocido como embarazo anembrónico.

Monosomía: cuando hay ausencia de un cromosoma, el 99% suele morir.

Trisomía: cuando se encuentran tres cromosomas, en cambio del par.

Trisomía de los autosomas: cigoto de 47 cromosomas. Las trisomías autosómicas ocurren con mayor frecuencia a medida que aumenta la edad materna. Se mencionan 3 síndromes principales: trisomía 21 o síndrome de Down, trisomía 18 o síndrome de Edwards y la trisomía 13 o síndrome de Patau.

Trisomía de los cromosomas sexuales: es una alteración común, sin embargo las manifestaciones fenotípicas se detectan hasta la adolescencia. Se describe que cuando se encuentran dos masas de cromatina sexual en núcleos de mujeres XXX y una sola cromatina del sexo en núcleos de varones XXY.

Tetrasomía: cuando se encuentran cuatro cromosomas del sexo. En mujeres: 48, XXXX; en varones: 48, XXXY y 48 XXYY.

Pentasmía: cuando se presentan cinco cromosomas del sexo. En mujeres: 49, XXXXX; en varones: 49, XXXYY y 49, XXXXY.

Tanto en la tetrasomía como en la pentasmía, es importante recalcar que el cromosoma sexual extra, no acentúa las características sexuales, pero cuanto mayor es el número de cromosomas presentes, más graves son el retraso mental y el deterioro físico.

Mosaicismo: cuando en un individuo presenta al menos dos líneas celulares con dos o más genotipos diferentes (constituciones genéticas). Ejemplo: mujeres 45, X/46, XX. Su mecanismo causal se puede presentar por la no disyunción durante la segmentación temprana del cigoto y debido a la pérdida de un cromosoma por retraso de la anafase.

- Alteraciones cromosómicas estructurales:

Cuando se trata de las aberraciones estructurales en los cromosomas se debe de tener en cuenta que casi todas son resultado de la rotura de un cromosoma que se reconstituyó por una combinación anormal. Estas roturas cromosómicas se pueden inducir por factores ambientales. Se clasifica el tipo de anomalía según lo que suceda con las piezas rotas del cromosoma. Por lo que se pueden dividir en:

- Translocación.
- Duplicación.
- Isocromosomas.
- Deleción.
- Inversión.

Translocación: se define como la transferencia de una pieza de un cromosoma a un cromosoma no homólogo. Se denomina recíproca si dos cromosomas no homólogos intercambian piezas. Existen casos de personas portadores de translocación equilibrada, ya que la translocación no causa necesariamente anomalías del desarrollo.

Delección: ocurre delección cuando se rompe un cromosoma y se pierde parte del mismo, por lo general son las zonas terminales las afectadas. Ejemplos de delección terminal es el síndrome del maullido del gato; si se llegaran a perder ambos extremos terminales y las partes rotas se unen para formar un cromosoma anular.

Duplicación: es el resultado de una porción duplicada de un cromosoma dentro de un cromosoma, que se une con un cromosoma o como fragmento separado. Cabe mencionar que éstas son más comunes que las delecciones y son menos dañinas, ya que no hay pérdida del material genético.

Inversión: se trata de una aberración cromosómica en la que el segmento de un cromosoma se invierte. Paracéntrica si se limita a un brazo del cromosoma; es pericéntrica si se involucra ambos brazos y el centrómero.

Isocromosomas: ocurre cuando el centrómero se divide de manera transversal y no longitudinal, por lo que un isocromosoma es un cromosoma que pierde un brazo y el otro se duplica. Es la anomalía más frecuente que conlleva en el síndrome de X frágil.

2. 3. Multifactoriales:

También conocida como herencia multifactorial, es la causa conocida más frecuente de las Malformaciones Congénitas con un 20 - 25%. Se refiere a la combinación de los factores genéticos con los ambientales, teniendo en cuenta que cada individuo posee una susceptibilidad especial por la carga genética así como el agregado ambiental.

Ejemplos propios de éstos son el labio leporino y paladar hendido, defectos del cierre del tubo neural; ya que además de los múltiples factores ambientales y deficiencias, debe existir una vulnerabilidad para que el teratógeno produzca las alteraciones.

3. Factores Ambientales:

Los factores ambientales representan de un 7 - 10% de las causas conocidas de malformación congénitas. Al mencionar factores ambientales como agentes externos, se debe de hablar de Teratógeno, que proviene de la palabra griega *teratos*, monstruo, *gens*, aludido a la atención inicial de la aparición de malformaciones estructurales. Se define un teratógeno como “un compuesto u otro agente que causa anomalías en el desarrollo fetal”, desde fármacos, drogas lícitas e ilícitas, sustancias químicas o radiaciones, hasta infecciones.

Aparentemente los teratógenos no causan anomalías hasta que se inicia la diferenciación celular, pero mientras más precoz interfieren en el desarrollo embrionario mayor es la posibilidad de provocar una anomalía.

Según Adler en “Biología del Desarrollo y Malformación congénita” (11), la Teratogénesis se caracteriza en distintos aspectos por su acción:

- 1.) Los agentes pueden afectar al embrión directamente o hacerlo a través de modificaciones en la madre o en la placenta.
- 2.) Los agentes teratogénicos ambientales son, la mayor parte, inocuos para las madres.
- 3.) El periodo del desarrollo en que un agente teratogénico actúa sobre el embrión, determina cuáles son los órganos afectados.
- 4.) Una misma malformación congénita puede ser producida por distintos agentes teratogénicos ambientales.
- 5.) La teratogenicidad de un agente ambiental depende de la dosis administrada a la madre.
- 6.) La acción teratogénica de un agente ambiental depende de la “constitución genética” del organismo sobre el que actúa.
- 7.) Los efectos de un agente teratogénico pueden pasar desapercibidos en el momento del nacimiento.
- 8.) No existen periodos del desarrollo en que el embrión esté libre de ser afectado por agente teratogénico, con mayor repercusión en el “período crítico”.
- 9.) Los agentes teratogénicos ambientales pueden producir “fenocopias”, o sea, anomalías congénitas idénticas a las originadas por genes anormales.

Acerca de los **períodos críticos del desarrollo**, se conoce que será el periodo en el que el órgano o tejido se desarrolle y esté más vulnerable hacia algún teratógeno. Es entonces durante este periodo organogénico, que se inducen anomalías congénitas mayores. Sin embargo, estos agentes no son exentos de causar algún tipo de daño en el resto de evolución del feto.

En la Obstetricia de Schwarcz, se definen tres fases tradicionales según el momento del desarrollo en el que se produce la exposición a un agente teratógeno:

- a) Fase preembrionaria (0 - 14 días luego de la concepción): se manifiesta el efecto del “todo o nada”. En ésta, el daño suele ser tan grave que todas o casi todas las células causan la muerte del embrión, o bien el efecto sucede en las células indiferenciadas, las que pueden ser compensadas con un desarrollo normal sin dejar secuelas.

b) Fase embrionaria (3 - 8 semanas después de la concepción): es una etapa de alto riesgo de aparición de efectos teratogénicos, como malformaciones, ya es la época de organogénesis de máxima expresión.

c) Fase fetal (9 semanas hasta el nacimiento): periodo de crecimiento y desarrollo, aunque el cerebelo, la médula espinal y el aparato urogenital siguen formándose. El daño será entonces en el crecimiento o en el desarrollo funcional de estos sistemas.

Las guías de desarrollo embriológico son útiles al considerar las causas de defectos de nacimiento, pero es imposible determinar fechas exactas en las que el teratógeno actuó, sólo se conoce que éste alteró el desarrollo antes de finalizar el periodo crítico del tejido.

⊗ **Fármacos y drogas durante el embarazo:**

En el embarazo se ha descrito que el porcentaje de medicamentos de prescripción y de uso popular es de aproximadamente 40% hasta 90%; sin embargo, menos del 2% de las Malformaciones Congénitas depende de fármacos y drogas. Es necesario evitar durante el embarazo toda medicación que no sea absolutamente imprescindible.

- **Fármacos:**

Andrógenos y progestágenos:

Los efectos de alguna de estas sustancias en productos, depende de la hormona y de la dosis. En fetos varones, se ha relacionado la exposición a progestágenos en periodo crítico del desarrollo, con anomalías cardiovasculares y presencia de hipospadias.

Los anticonceptivos orales combinados con estrógeno y progestágenos ingeridos en periodos tempranos a un embarazo no identificado, se consideran teratógenos, ya que se han reportado casos de asociación VACTERL.

El anticonceptivo reconocido como un teratógeno humano es el *diethylstilbestrol* (DES), también estilbestrol. Produce tres tipos de lesiones: adenosis vaginal, erosiones cervicales y rebordes vaginales. También se encontró una relación entre el adenocarcinoma vaginal, en mujeres jóvenes de 16 - 22 años de edad, y el antecedente común de exposición a estrógenos sintético *in útero*. Se ha visto que este fármaco en varones expuestos, tienen incidencia más alta de anomalías en las vías genitales, como quistes de epidídimo y testículos hipoplásicos, pero no se ha visto que afecte su fertilidad.

Antibióticos:

Tetraciclinas: atraviesa la barrera placentaria y se deposita en huesos y dientes de embriones, principalmente en sitios de calcificación activa. Sólo 1 gramo de tetraciclina en el III trimestre, puede producir tinción amarillenta en dientes primarios o decidua; sin embargo, desde el 4to al 10mo mes de gestación, los efectos son más graves, produciendo hipoplasia del esmalte, tinción amarillenta parda en los dientes y disminución del crecimiento de los huesos largos. Además, puede provocar defectos cardiovasculares, paladar hendido, labio leporino, espina bífida, polidactilia, reducción de miembros e hipospadias.

Aminoglucósidos: se reportan casos de sordera, además de hipoacusia por daño en el VIII par craneal, en niños expuestos, *in útero*, a derivados de estreptomina.

La Foods and Drugs Administration (FDA), menciona que los antibióticos destacados por su nivel de seguridad (clase B) son:

- 1) Betalactámicos: penicilina, ampicilina, amoxicilina; asociaciones con sulbactam y ácido clavulánico, cefalosporina de 1^{ra} y 2^{da} generación.
- 2) Macrólidos: azitromicina.
- 3) Lincosamidas: clindamicina.
- 4) Otros: polimixina B, nitrofurantoína.

Anticoagulantes:

Todos los anticoagulantes, excepto la heparina, cruzan la barrera transplacentaria, lo que conllevan a hemorragia en el producto. Por lo se considera que la warfarina es un teratógeno de manera definitiva, produciendo una embriopatía caracterizada por hipoplasia de los cartílagos nasales, epífisis punteadas y defectos del sistema nervioso central. El periodo crítico para que estos fármacos hagan su efecto, es entre la 6 y 12 semanas de gestación luego de la fecundación. Su exposición en el II y III trimestre ocasiona en los niños microcefalia, atrofia óptica y retraso mental. La heparina no es teratógena y es el fármaco de elección para mujeres embarazadas en el tratamiento anticoagulante.

Anticonvulsivantes:

Se ha resaltado que sin dudas, la *trimetadiona* es teratógena; llega a producir el “Síndrome Fetal por Trimetadiona”, caracterizado por retraso prenatal y posnatal del crecimiento, retraso mental, cejas en forma de “V”, orejas de implantación baja, paladar y/o labios hendidos, desórdenes de la visión y audición, defectos cardíacos, genitourinarios y de miembros.

Otro fármaco teratógeno es la *fenitoína*, ya que se menciona que 5 - 10% de los hijos de madres que utilizan este fármaco, nacen con el “Síndrome fetal por hidantoína” (microcefalia, baja implantación del cabello, pliegues epicantales internos, ptosis palpebral, puente nasal deprimido, cuello corto, labio leporino y paladar hendido;

hipoplasia de uñas y de falanges distales, luxación congénita de caderas, alteración del pliegue palmar; retraso de crecimiento intrauterino, retraso mental, hernias, defectos cardíacos). También se mencionan tumores por exposición *in útero* a la difenilhidantoína, entre ellos se mencionan: neuroblastoma, ganglioneuroblastoma, tumor de Wilms y mesenquinoma.

También se encuentra el *ácido valproico*, muy usado para distintos tipos de epilepsia, pero hay reportes que ocasiona anomalías conjuntas de defectos craneofaciales, corazón y miembros, además de afectación del tubo neural al ser inhibidor de folatos.

El *fenobarbital* es considerado el antiepiléptico más seguro contra Malformaciones Congénitas en el embarazo. Sin embargo, en la Obstetricia de Schwarcz se refiere que puede producir cardiopatías congénitas, paladar hendido y labio leporino, espina bífida, hipospadias y polidactilia.

Antineoplásicos:

Debido a que estos medicamentos inhiben la mitosis en la división celular rápida, se estima que son muy teratógenas, pero casi no existen informes para confirmar estos efectos, a excepción de reportes de la *aminopterina*. Este fármaco, debido a que es un antagonista del ácido fólico, produce anomalías congénitas mayores en sistema musculoesquelético y sistema nervioso central, entre éstas: meroanencefalia, braquicefalia, anencefalia, osificación incompleta del cráneo, hidrocefalia, mandíbula pequeña, orejas deformadas, labio leporino y paladar hendido, manos y pies zambos, sindactilia, retraso del crecimiento intrauterino.

Inhibidores de la Enzima Convertidora de Angiotensina (IECA):

Los IECA de uso materno son capaces de producir muerte, incluso fetopatía por IECA: oligohidramnios, hipoplasia prolongada de los huesos del cráneo, retraso del crecimiento intrauterino y disfunción renal. Estos efectos se deben a que existe una disminución del flujo placentario y descenso en la concentración de oxígeno repartido al feto, sobretodo en el II y III trimestre del embarazo.

Hipoglucemiantes:

La frecuencia de anomalías congénitas es dos a tres veces mayor en niños de madres diabéticas, principalmente por agenesia sacra; además que el 40% de la mortalidad perinatal total en lactantes diabéticos se debe a defectos congénitos. A pesar de esto, las pruebas de teratogenicidad de los hipoglucemiantes orales son muy débiles y poco convincentes.

Ácido retinoico o vitamina A:

Es importante mencionar que la *isotretinoína* (ácido 13-cis-retinoico), es teratógena en seres humanos a dosis muy bajas, con periodo crítico de la 3^{ra} a 5^{ta} semana de gestación, ocasionando abortos espontáneos y defectos natales. En cuanto al uso de vitamina A, se considera que la dosis teratogénica es >10,000 UI diarias.

Las anomalías mayores que se producen son: dimorfismo craneofacial (microtia, micrognatia), paladar hendido, anomalías retinianas y del nervio óptico, estenosis del conducto auditivo, aplasia tímica, anomalías cardiovasculares y defectos del tubo neural. Una vigilancia posnatal de niños expuestos *in útero* a isotretinoína, mostró deterioro neuropsicológico importante.

Fármacos antitiroideos:

Las dos principales patologías congénitas producidas por estos medicamentos, son el bocio congénito y el cretinismo. Entre estos fármacos se encuentran: metimazol, yoduro de potasio, yodo radioactivo 131, productos con yodopovidona, propiltiouracilo (interfiere en la formación de tiroxina en el feto); siendo utilizados para trastornos maternos de la tiroides, hacen daño cuando se dan a dosis mayores de las necesarias.

Otras afectaciones por estos fármacos son: defectos en la piel (aplasia cutis), ano imperforado, hipospadias, cataratas congénita; luxación congénita de caderas, criptorquidia, hipotonía muscular, atresia aórtica, atresia de las coanas; aborto, microcefalia, hidrocefalia, displasias de las caderas y cardiopatías.

Tranquilizantes:

Talidomida: es uno de los teratógenos más potentes, conocida por una epidemia ocasionada en 1959, lo que le costó su prohibición por la FDA, ya que produce un síndrome caracterizado por meromelia (desde amelia hasta micromelia); ausencia de oídos externos e internos, hemangioma en la frente, defectos cardíacos y anomalías en aparato urinario y digestivo. Es por esto que está contraindicada en mujeres en edad para procrear.

Litio: tratamiento de elección para pacientes con psicosis maniaco-depresiva, sin embargo en los hijos de madres que utilizaron este fármaco ocasionó anomalías del corazón y de los grandes vasos y defectos del tubo neural, por lo que es considerado como teratógeno, aunque la FDA considera que si el beneficio para la madre sobrepasa los riesgos queda a criterio médico su elección.

Benzodiacepinas: con el diazepam y oxacepam se ha demostrado que su uso en el I trimestre del embarazo ocasiona deformaciones craneofaciales (labio y paladar hendido); síndrome del niño flácido (hipotonía, letargia y dificultad para la succión); síndrome de abstinencia (retraso del creamiento intrauterino, temblores, irritabilidad, hipertonicidad, diarrea, vómitos, succión vigorosa).

Antidepresivos tricíclicos: se describen casos de reducción de miembros, defectos en músculos abdominales, hernia diafragmática, exencefalia, paladar hendido, degeneración quística renal, microftalmía, anoftalmía bilateral, pie equino varo, hipospadias; síndrome de abstinencia neonatal (cólicos, cianosis, irritabilidad).

- **Drogas:**

Tabaquismo:

El tabaquismo materno repercute en el feto produciendo retraso en el crecimiento intrauterino; aborto, desprendimiento prematuro de placenta, parto pretérmino; en fetos susceptibles: labio y paladar hendido. Además de causar bajo peso al nacer, como índice predictivo de muerte del lactante. Estas consecuencias se deben al efecto vasoconstrictor a nivel uterino, lo que conlleva a hipoxia fetal crónica que afecta su crecimiento y desarrollo.

Xantinas o cafeína:

Se encuentran en variedades de bebidas como café, té y refrescos de cola; productos con chocolate y en ciertos fármacos; sin embargo, se desconoce que este producto sea teratogénico, aunque se sabe que en dosis muy altas pueden ocasionar abortos.

Alcohol:

Se sabe que este agente causa en madres con alcoholismo crónico, el Síndrome de Alcoholismo Fetal (microcefalia, hendiduras palpebrales cortas, pliegues epicantales, hipoplasia maxilar, nariz corta, labio superior delgado, pliegues palmares anormales, anomalías articulares y cardiopatía congénita).

Además, se pueden presentar otros patrones de anomalías con la ingesta moderada y valores altos al inicio del embarazo. Actualmente, se sabe que el abuso materno de alcohol, es una de las causas más comunes de retraso mental. Existen los “efectos de alcoholismo fetal”, producido por el consumo moderado de 30 a 60 ml diarios y las “parrandas alcohólicas” (consumo excesivo del alcohol por uno a tres días durante el embarazo), que provoca en los niños dificultades conductuales y de aprendizaje, acompañado de desnutrición.

Marihuana:

No hay reporte de casos que la definan como teratógena, sin embargo se sabe que su consumo en el I trimestre del embarazo afecta la longitud fetal y el peso al nacer; además de alteraciones electroencefalográficas en los patrones del sueño y trastornos de la conducta del recién nacido, por lo que debe ser evitado su uso en el embarazo.

Cocaína:

Se han informado efectos prenatales de la cocaína en fetos como aborto espontáneo, desprendimiento de la placenta, prolongación de la gestación; prematuridad, retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, porencefalia, infarto cerebral; atresia ileal, infartos, malformaciones cardíacas, anomalías urogenitales, alteraciones neuroconductuales.

⊗ *Agentes ambientales como teratógenos:*

Sustancias químicas ambientales:

Con el avance de la cultura agrícola y contaminantes químicos industriales, se debe tener en cuenta cuáles son las sustancias químicas que podría ocasionar efectos teratogénicos sobre los fetos que estén expuestos (14), entre los más comunes destacan:

Mercurio orgánico: usualmente las madres ingieren el mercurio orgánico proveniente de la dieta de pescados que contienen anormalmente niveles muy altos; estos niños podrían llegar a adquirir la “enfermedad de Minamata fetal”, la cual consiste en alteraciones neurológicas y conductuales, similar a una parálisis cerebral, que incluso puede ser tan grave que produzca ceguera y retraso mental. El metilmercurio es reconocido como un teratógeno ya que genera atrofia cerebral, espasticidad, convulsiones y retraso mental.

Plomo: este elemento atraviesa la membrana transplacentaria y se acumula en tejidos fetales, dando como resultado abortos, anomalías fetales, retraso del crecimiento intrauterino, déficit funcionales, además de alteraciones neuroconductuales y psicomotoras.

Toluenos: el producto más conocido de este tipo de agente es el pegamento de zapatería; en los hijos de madres que son adictas a este químico, ocasiona una embriopatía que se caracteriza por dismorfia facial y retraso mental.

Existen otros químicos como el cloro, en los que no se ha demostrado si existe o no en ellos teratogenicidad potencial.

Agentes Infecciosos:

El producto durante toda su gestación está expuesto a ser atacado ante los microorganismos que afecten a su madre, al cruzar la membrana placentaria y penetrar al torrente sanguíneo fetal, o al pasar la barrera hematoencefálica.

En este contexto, cabe mencionar al grupo de enfermedades infecciosas denominado TORCH (Toxoplasmosis, Rubéola, Citomegalovirus, Herpes Simple), entre los que figuran agentes parasitarios y virales, causa de abortos y partos prematuros, infecciones perinatales con microcefalia e hidrocefalia, lesiones cerebrales, retraso mental o muerte fetal.

- Parásitos:

Toxoplasmosis:

Enfermedad producida por *Toxoplasma gondii*. Al encontrarse la madre con parasitemia por este microorganismo, como trofozoito migra por la membrana placentaria y contagia al feto; siempre dependiendo del estado inmunitario del producto. En los dos primeros trimestres del embarazo, afecta de manera severa; sin embargo la transmisión es más frecuente en el III trimestre, ocasionando una infestación neonatal subclínica.

De los niños infestados, el 75% presentan síntomas, pero sólo un pequeño porcentaje manifiestan alteraciones clínicas importantes. La tríada sintomática consiste en: hidrocefalia congénita, calcificaciones intracerebrales y coriorretinitis. Las principales secuelas que se observan son: retardo mental, convulsiones o epilepsia, trastornos visuales y endocrinopatías.

- **Virus:**

Existe la suposición que la mayoría de las mujeres embarazadas, padecen de al menos una infección viral durante su embarazo. Es importante tener en cuenta que también la viremia es imprescindible para que el embrión resulte afectado o no.

Rubéola:

Es el principal ejemplo de un teratógeno infeccioso. Mientras más temprano ocurre la infección materna por rubéola en la gestación, mayor es el peligro de Malformaciones Congénitas del embrión. Durante el I trimestre en la infección primaria materna, el riesgo total de contagio para el embrión o feto es del 20%. El riesgo de anomalías en el II y III trimestre es casi del 10%, pero pueden haber retardo mental y pérdida de la audición.

La principal manifestación clínica es el Síndrome de Rubéola Congénita (SRC), caracterizado por la tríada: cataratas, defectos cardíacos y sordera; al que se le puede asociar deficiencia mental, microcefalia, glaucoma, coriorretinitis, microftalmía y defectos dentales.

Citomegalovirus (CMV):

Causa de infección viral más común para el feto humano. Por causa infección de gravedad, se considera que casi todos los embarazos terminan en aborto espontáneo.

La infección por CMV al III trimestre, es la que ocasiona un cuadro clínico clásico, caracterizado por retraso del crecimiento intrauterino, microftalmía, coriorretinitis, ceguera, microcefalia, calcificación cerebral, retraso mental, sordera, parálisis cerebral y hepatoesplenomegalia.

Virus del Herpes Simple (VHS):

Es el mayor virus causante de abortos y partos prematuros. Su infección suele ocurrir al final de la gestación y en ocasiones en el parto. Las manifestaciones clínicas pueden ser lesiones cutáneas, microcefalia, microftalmía, espasticidad, displasia retiniana y en algunos casos retrasos mentales.

Varicela:

Es comprobado que la infección materna por varicela en los primeros cuatro meses de la gestación ocasiona anomalías congénitas tales como cicatrices cutáneas típicas, atrofia muscular, hipoplasia de miembros, dedos de manos rudimentarios, daño ocular y cerebral, así como retraso mental.

Virus de la Inmunodeficiencia Humana (VIH):

La transmisión viral puede realizarse vía vertical de manera intrauterina (25 - 40%), durante el parto (60 - 70%) o luego del parto mediante la lactancia materna (10 - 15%). Por ser la vía intraparto la más predominante, es considerado de manera controvertida, como un virus no teratógeno, aunque existen reportes que mencionan este virus como única causa probable de anomalías congénitas, tales como falta de crecimiento, microcefalia y alteraciones craneofaciales.

- Bacterias:

Sífilis congénita:

Su agente etiológico, *Treponema pallidum*, atraviesa aproximadamente de la novena a décima semana de gestación.

La infección primaria materna, es adquirida en el embarazo, siempre causa infección fetal y anomalías congénitas, aunque es delimitado con el tratamiento materno adecuado y evitando el contagio transplacentario. La infección materna secundaria, adquirida antes del embarazo, rara vez afecta al feto.

La espiroqueta no produce malformaciones propiamente dichas, sino una enfermedad congénita. Esta bacteria no interfiere con la organogénesis. Las manifestaciones tempranas de la sífilis congénita son ceguera congénita, huesos y dientes anormales, hidrocefalia y retraso mental. Las características de la sífilis congénita tardía son lesiones destructivas del paladar y tabique nasal, dientes de Hutchinson y fascie anormal (abultamiento frontal, nariz en silla de montar, maxilar poco desarrollado).

Radiación:

Cuando una radiación produce un impacto sobre alguno de los átomos que constituyen una molécula, ésta se transforma en un radical libre. Los radicales libres

tienden a unirse entre sí, considerándose tóxicos. Ahora bien, si el impacto de una radiación produce ruptura en cierto sitio de la molécula, en algunos casos puede repararse, pero esa reparación puede producirse de manera que las dos hélices se unan entre sí, produciendo una alteración del código genético. Si una cantidad pequeña de radiación actúa sobre el ADN de una molécula, el daño será irreversible y afectará la vida de esa célula y otras de las que de ella se originen, y si el daño está presente en las células germinales también en futuros individuos. Se puede afirmar entonces que no existe ningún tipo celular totalmente resistente a las radiaciones.

El daño depende de la dosis de radiación absorbida, índice de dosis y etapa en la que ocurre la exposición. Estos efectos, desde el punto de vista clínico, originan muerte celular, lesiones cromosómicas y retraso en el desarrollo mental y físico sobre el embrión. Otras anomalías que se pueden presentar a causa de las radiaciones ionizantes son: retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, espina bífida quística, alteraciones pigmentarias en la retina, cataratas, paladar hendido, anomalías esqueléticas y viscerales (11).

Se ha confirmado que la exposición materna a los campos electromagnéticos y ondas ultrasonográficas no son perjudiciales sobre el producto. Se concensuó que el límite recomendado de exposición materna de la totalidad del cuerpo a la radiación de cualquier fuente es de 500 milirads, durante todo el periodo de gestación.

B. - FACTORES DE RIESGO Y FORMAS DE PREVENCIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

B. 1. - Factores de riesgo para defectos congénitos:

Muchos han sido los estudios e investigaciones que mencionan aquellos factores que predisponen al riesgo de que se presente algún tipo de anomalía congénita. Un ejemplo es la tesis monográfica de la Dra. Claudia Ulloa (15), en el cual reflejó que las edades maternas predominantes están en el rango de 19 a 34 años, la mayoría con primaria aprobada y habitantes de Managua. Curiosamente la doctora reporta que la procedencia, la escolaridad y los antecedentes familiares y patológicos, no constituyeron factores de riesgo para desarrollar Malformaciones Congénitas. Sin embargo entre la lista de los principales factores de riesgo encontrados en su estudio están: la consanguinidad, el uso de fármacos como metronidazol, la falta de uso de ácido fólico, antecedentes de tabaquismo y drogadicción, además de la exposición a plaguicidas; así también la presencia de patologías maternas durante el embarazo que incrementan el riesgo.

El ECLAMC ha identificado en los países en desarrollo que trabaja, diez factores de riesgo a considerar (16):

- Embarazo no planificado.
- Edad materna avanzada (superior a los 35 años de edad).

- Controles prenatales deficientes.
- Rubéola.
- Automedicación.
- Alcohol.
- Tabaco.
- Deficiencias de la dieta.
- Exposición laboral (a radiaciones o productos tóxicos).
- Falta de consulta especializada.

El RENIMAC en su manual operativo, describe otros indicadores de alto riesgo para desarrollo de las Malformaciones Congénitas, los que deben ser analizados al encontrarse con recién nacidos que sufran algún tipo de anomalía congénita (17), tales como:

- Antecedente de abortos y/o de hijos previos con malformaciones.
- Malformaciones en otros miembros de la familia.
- Metrorragias del primer trimestre de embarazo.
- Enfermedades crónicas maternas como la diabetes.
- Enfermedades agudas en los primeros meses del embarazo como la rubéola.
- Antecedentes de ingestión de medicamentos considerados teratogénicos, como anticonvulsivantes y anticoagulantes.
- Exposición a sustancias tóxicas u otras.

Entre otros factores de riesgo que se mencionan están (16):

1. Edad del padre superior a los 45 años.
2. Madre ó padre portadores de una anomalía cromosómica.
3. Padecer alguna enfermedad ligada al cromosoma X.
4. Haber ingeridos alimentos contraindicados en el embarazo.
5. Lazos de consanguinidad entre los padres.
6. Zonas de alejamiento geográfico por la inaccesibilidad a la atención médica para los controles prenatales.

B. 3. - Formas de prevención de Malformaciones Congénitas:

Dado que las enfermedades genéticas, en su mayor parte, son el resultado de la interacción de factores genéticos con factores ambientales y que un alto nivel de tecnología, aún no está disponible para todos, es necesario que se intente modificar ciertos factores de riesgo, ya sea para prevenir la enfermedad o para cambiar su historia natural.

La Dra. Fanny Cortés, médico pediatra-genetista y profesora asociada Universidad de Chile (16), refiere que existen tres niveles de prevención de enfermedades genéticas: primaria, secundaria y terciaria.

Prevención primaria: la acción se centra sobre *individuos sanos* y previene la enfermedad reduciendo la susceptibilidad o la exposición a factores de riesgo, lo que significa que es principalmente *preconcepcional* e impide los defectos congénitos.

Prevención secundaria: actúa sobre *individuos enfermos*, impidiendo la evolución y secuelas de la enfermedad a través de la detección precoz y el tratamiento oportuno, lo que significa que es principalmente *prenatal*.

Prevención terciaria: actúa sobre *individuos afectados*, impidiendo las complicaciones de la enfermedad a través de la rehabilitación y la corrección adecuadas, es por lo tanto *postnatal* e impide las complicaciones.

De acuerdo a la identificación de estos factores de riesgo, el mismo ECLAMC ha elaborado un decálogo para la prevención desde niveles primarios, dirigido a la población en general, en especial a mujeres embarazadas y a la mujer en edad fértil, que es aplicable a todos los países en desarrollo:

1. Cualquier mujer fértil puede estar embarazada.
2. Trate de completar su familia cuando sea joven.
3. Haga los controles prenatales en forma rutinaria.
4. Póngase la vacuna de la rubéola antes del embarazo.
5. Evite los medicamentos, excepto aquellos estrictamente necesarios.
6. Evite las bebidas alcohólicas.
7. Evite el tabaco y los lugares para fumadores.
8. Coma bien y variado: prefiera frutas y verduras.
9. Consulte sobre los riesgos que pueda tener sobre el embarazo, su trabajo habitual.
10. En caso de duda consulte a su médico o a un servicio especializado.

Existen otras medidas ante los posibles factores etiológicos, entre ellas figuran:

Medio ambiente: se recomienda que la mujer en edad fértil evite radiaciones ionizantes, metilmercurio y plomo.

Estilo de vida y dieta: el tabaco y alcohol, son los teratógenos más frecuentes en nuestra comunidad. En cuanto a la dieta, se recomienda una alimentación variada, para lograr un adecuado peso durante el embarazo, ya que la obesidad y el bajo peso se han asociado a defectos congénitos. Asimismo, se debe indicar el uso de ácido fólico y evitar el consumo excesivo de vitaminas, como la vitamina A; prevenir la contaminación química y microbiológica de los alimentos (metales pesados, pesticidas, microorganismos como listeria y toxoplasma) (18).

Medicamentos: el principal problema es la automedicación, ya que todos los medicamentos son potencialmente teratógenos, además de la iatrogenia.

Enfermedades maternas transmisibles y no transmisibles: lo más importante es el control prenatal y preconcepcional para un adecuado manejo de enfermedades crónicas y considerar enfermedades infecciosas.

Edad materna y otros factores demográficos: las edades paternas avanzadas son factores predisponentes; por la madre está el riesgo de alteraciones cromosómicas de tipo no disyunción; la edad paterna avanzada, por otro lado, favorece las nuevas mutaciones que ocasionan afecciones dominantes autosómicas. Otro punto a tener en cuenta es que la consanguinidad favorece la aparición de afecciones recesivas, al igual que ocurre en zonas de aislamiento geográfico.

Vacunas: las vacunas durante el embarazo no están indicadas, a excepción si la madre carece de alguna que combata un microorganismo potencialmente teratógeno, tales como: influenza, neumococo, meningococo, fiebre tifoidea, varicela, tétanos, difteria, poliomielitis, rabia, hepatitis, sarampión. La vacuna contra la rubéola y la varicela está contraindicada en el embarazo, sin embargo, no se han descrito resultados adversos luego de su aplicación.

C. - MÉTODOS DIAGNÓSTICOS Y FORMAS DE DETECCIÓN OPORTUNA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

C. 1. - Historia clínica y examen físico, como método diagnóstico:

Ante los niños que son portadores de algún defecto congénito, se debe de elaborar una historia clínica y un examen físico un poco distinto a los demás, ya que se debe de investigar exhaustivamente ciertos datos para encontrar los posibles factores etiológicos, una manera de prevención futura y consejo genético, además de una mejor disposición de los métodos diagnósticos, los que son de alto costo económico (6, 8, 9, 10, 16).

Datos maternos y del embarazo:

- Edad materna y paterna. Paridad.
- Enfermedades crónicas de la madre que podían conllevar a problemas congénitos, por efecto teratógeno de la enfermedad como la diabetes y la fenilcetonuria, o por la transmisión génica de la misma al feto (distrofia miotónica, enfermedad poliúística renal autonómico dominante, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis).
- Enfermedades transgestacionales y episodios febriles, así como complicaciones durante la gestación:

Anomalías uterinas maternas que pueden producir deformidades en el feto.

Oligoamnios: excelente marcador clínico de anomalías renales fetales.

Polihidramnios: adecuado marcador de malformaciones digestivas y neuromusculares.

- Tratamientos recibidos por la madre durante el embarazo y procedimientos de diagnóstico prenatal realizados seguimiento ecográfico, marcadores bioquímicos o invasivos (biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis).
- Exposición a sustancias adictivas (tabaco, alcohol, cocaína), además de otros factores sobre exposiciones ocupacionales.
- Infecciones: toxoplasmosis, rubéola, CMV, otras.
- Suplementación con ácido fólico.
- Movimientos fetales, inicio, intensidad y cantidad de los mismos.

Parto e historia perinatal:

La información perinatal de mayor interés es:

- Duración de la gestación.
- Presentación y modo de parto: las presentaciones podálica y transversa están relacionadas con mayor número de anomalías fetales, debido a que producen alteraciones en la motilidad del feto.
- Complicaciones y curso del parto.
- Cantidad y calidad del líquido amniótico.
- Examen de la placenta, peso, forma, características que pueden dar información clave para el diagnóstico (hidrops no inmune, infecciones prenatales, síndrome de transfusión gemelo-gemelo).
- Examen del cordón umbilical (longitud, número de vasos, infartos, nudos).

Historia familiar:

La historia familiar deberá abarcar al menos tres generaciones, valorando la realización de un árbol genealógico, para facilitar la búsqueda del tipo de herencia y acopiando:

- Existencia de consanguinidad (conocida o procedencia de poblaciones con alta endogamia, según la cultura).
- Etnia y procedencia de la familia.
- Enfermedades y rasgos familiares característicos como casos de retraso mental.
- Existencia de malformados en la familia, mortinatos, abortos espontáneos o inducidos por presentar defectos congénitos, infertilidad.

Examen físico:

Según los Protocolos de la Asociación Española de Pediatría, debe ser completo, detallado y minucioso, buscando defectos mayores y anomalías menores, muchas veces de difícil valoración. La valoración de rasgos anómalos partirá del buen conocimiento de la normalidad y sus variantes familiares, étnicas o de edad gestacional.

Se prestará especial atención a tres zonas, *craneofacial*, *extremidades* y *genitales externos*. En efecto, en un niño con algún tipo de defecto congénito se deberá de realizar un examen físico tomando en cuenta los siguientes parámetros para poder tener una completa descripción de la (s) anomalía (s) (8):

EXAMEN FÍSICO	
Edad Gestacional, Datos de Somatometría	Peso, talla y perímetro cefálico.

Apariencia General	Proporcionalidad y simetría: distancia vértex-cóccix, brazo y relación de segmentos superior e inferior. Postura, actitud y conducta.
Piel	Pigmentación, existencia de fositas, lesiones epidérmicas (nevus, manchas) y vasculares.
Pelo y Anexos Cutáneos	Alteraciones de color del pelo, textura, patrón de implantación, existencia de remolinos. Forma de las uñas y alteraciones.
Cráneo	Forma, simetría, fontanelas.
Ojos	Longitud e inclinación de las hendiduras palpebrales, forma de la órbita, pupilas, iris, valorar fondo de ojo.
Pabellones auriculares	Forma y tamaño, lugar de implantación y rotación.
Nariz	Características y medición del puente nasal, alteraciones de forma, narinas.
Boca	Forma de los labios, filtro nasal y borde de labio superior, forma y alteraciones de la boca, paladar y lengua. Tamaño y posición de la mandíbula.
Cuello	Longitud y anchura, existencia de <i>pterygium</i> , masas, fosas o tractos sinusales, implantación del pelo en nuca.
Tórax	Tamaño, forma y simetría, implantación y desarrollo mamario, distancia intermamilar, auscultación cardiopulmonar.
Abdomen	Forma y simetría, existencia de masas, forma y alteraciones del ombligo, existencia de hernias.
Genitales	Forma y alteraciones, apariencia y maduración, localización testicular y del meato urinario en varones.
Ano	Posición, forma y permeabilidad.
Espalda	Simetría, existencia de fosas cutáneas o mechones de pelo en línea media.
Extremidades	Proporción, simetría y movilidad articular, tamaño de manos y pies, número y forma de los dedos, surcos palmares y digitales, dermatoglifo.
Examen Neurológico	Tono, estado de alerta, reflejos, alteraciones de contacto o de conducta, actitud y movilidad espontáneas.

C. 2. - Formas de detección oportuna y acceso a medios diagnósticos:

Posterior a una adecuada historia clínica y detallada exploración física, con un análisis clínico de los posibles defectos encontrados, se podrá establecer un 70-80% de datos para el diagnóstico, siendo integrado el otro 20-30% por las pruebas complementarias. Éstas deben de realizarse de forma secuencial, con una sospecha clínica específica y no serán métodos de rastreo, evitando probables riesgos al paciente y un costo económico elevado.

Es obligación del médico tratante, informar a los padres de los pasos a seguir para llegar al diagnóstico y de la posibilidad de no llegar al mismo, a pesar de todos los avances científicos. El riesgo de que las malformaciones del paciente no encajen en un patrón reconocido, puede ser frecuente, casi del 50%, incluso en manos

expertas. Pero habrá que saber que no llegar a un diagnóstico es mejor que dar un diagnóstico erróneo y así lo debe conocer la familia. Por igual, se debe de presentar un consentimiento informado a los padres o tutores antes de iniciar las estrategias diagnósticas y el abordaje terapéutico.

Se debe mantener la revaloración periódica del caso y la posibilidad de consulta con otros especialistas.

Según la Guía Neonatal del Ministerio de Salud de Chile (9), los recursos diagnósticos se pueden realizar en dos tiempos, prenatal y postnatal, y en cada uno de ellos realizar distintas pruebas según sea el caso. Así, se pueden clasificar de esta manera los exámenes complementarios:

Prenatal:

<i>En líquido amniótico</i>	<i>Vellosidades coriales</i>	<i>Imagenología fetal</i>	<i>Fetoscopía</i>	<i>Muestra de sangre fetal</i>
Alfafetoproteína	Cariograma	Ultrasonografía	Biopsia	Análisis molecular
Bioquímicos		Ecocardiografía		
Cariograma	FISH	Resonancia Magnética Nuclear		Cariograma
FISH				

Postnatal:

Hematológico y bioquímicos específicos		
Hematológico y bioquímicos habituales		
Radiología		
Ultrasonografía	Ecocardiografía	
Cariograma en sangre periférica o fibroblastos		
Análisis molecular ADN	FISH (Fluorescencia Hibridation in situ)	Test de mutilación de PCR
Interconsulta con otras especialidades: oftalmología, neurología		

El diagnóstico prenatal tiene mayores beneficios que un diagnóstico postnatal debido a que (19):

- Disminuye temores en la mayoría de las parejas.
- Es de mucho valor para el manejo obstétrico.
- Permite intervenciones perineales especializadas.
- Evita intervenciones obstétricas innecesarias.
- Permite al equipo de salud y a la pareja prepararse para recibir al bebé con un trastorno conocido.

- Es fundamental para acciones de prevención secundaria eficaces.

Pruebas de imagen:

Según la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León (8), se debe considerar *radiografías* específicas cuando lo precise una malformación concreta, no debe ser una exploración de rutina, menos durante la gestación, por su potencial teratógeno. Ante casos de desproporción o hallazgos sugestivos de displasia ósea debe realizarse una “serie ósea” que incluyan radiografías de cráneo, columna, costillas, pelvis, al menos un hueso largo, manos y pies.

Por otro lado, la *ecografía* en todo polimalformado es aconsejable hacer ecografía renal y cerebral sistemáticas (ya que las malformaciones renales son altamente frecuentes y cerebrales por la importancia pronóstica) y se puede incluir una ecocardiografía, aun en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita, debido a su alta frecuencia (20, 21).

Según el Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León (8), se recomienda que el estudio ecográfico abdominal se deberá realizar buscando malformaciones mayores añadidas en todo paciente con un defecto mayor, o con tres o más menores.

En casos de la ecografía cerebral o ultrasonido transfontanelar, se realizará ante un perímetro cefálico anómalo, alteraciones en la exploración neurológica o sospecha diagnóstica por un patrón malformativo. Dependiendo del caso, se puede valorar la realización de *tomografía axial de cráneo* o *resonancia magnética nuclear*.

Así también, la *ecocardiografía* estará indicada ante alteraciones en la auscultación cardíaca o, en sospecha de síndromes que incluyan malformaciones cardíacas, aunque la auscultación sea normal. Por igual existen ciertas indicaciones específicas para la realización del ecocardiograma fetal (8, 22):

Indicaciones maternas o familiares:	Indicaciones fetales:
Historia familiar de enfermedad cardíaca congénita.	Visión de cuatro cámaras anormales.
Enfermedades maternas como diabetes y otras autoinmunes.	Anomalías extracardiacas.
	Arritmias.
Exposición a teratógenos.	Polihidramnios.
	Hidrops fetal.

Actualmente se ha incluido el uso de *fotografías*, ya que es importante que quede un documento gráfico del fenotipo presentado al nacimiento y en las sucesivas edades, según su seguimiento. No se debe olvidar el permiso por escrito a la familia para hacer las fotografías. En casos de feto muerto, o recién nacido que fallece a las pocas horas/días, las fotografías pueden ser fundamentales para poder llegar a un diagnóstico retrospectivo.

Muestreo de vellosidades coriónicas:

La aspiración de las vellosidades coriales, por punción transcervical o transabdominal bajo un control ecográfico, permite un análisis cromosómico, mediante pruebas de citogenética. Se realiza desde las 11 semanas de gestación, sin demostrarse que haga daño al embrión; obteniendo resultados a los siete días posteriores al estudio.

Amniocentesis:

Este procedimiento suele realizarse desde las 15 semanas de gestación, obteniéndose líquido amniótico por punción a través de la pared abdominal con control ecográfico. Las células fetales que se obtienen se cultivan para su posterior análisis cromosómico. Por igual ayuda a medir la alfafetoproteína, como detección de anomalías del tubo neural. Sus resultados tardan de 2 a 3 semanas (21).

Tamizaje prenatal:

Se trata de una metodología que permite la identificación de individuos aparentemente sanos, de aquellos pacientes que se encuentran en riesgo suficiente de padecer un trastorno que justifique un procedimiento o una técnica diagnóstica que posibiliten una acción preventiva o la aplicación de recursos terapéuticos. Dentro de este tipo de prueba de destaca:

- 1) Tamizaje sérico con dos marcadores bioquímicos: proteína A plasmática asociada con la gestación (PAPP-A) y la subunidad β de hCG.
- 2) Translucencia nucal, marcador de ultrasonido, asociada con el síndrome de Down.
- 3) Alfafetoproteína sérica durante el II trimestre de embarazo y el tamizaje sérico (triple test o triple marcador materno: α fetoproteína, subunidad β de hCG y estriol no conjugado) para descartar síndrome de Down.

Estudios de citogenética o genética molecular:

Se deberá solicitar con una sospecha clínica fundamentada por ser estudios caros y muy laboriosos. Las situaciones más frecuentes que se consideran estudio de genética molecular en el recién nacido (8):

- a) Confirmar un diagnóstico clínico de sospecha fundamentado como delección 22q11, síndrome de Prader- Willis, síndrome de Alagille, displasias óseas dudosas, enfermedad poliquística renal, fibrosis quística o enfermedad neuromuscular congénita.
- b) Sospecha clínica de enfermedad metabólica con diagnóstico citogenético.
- c) Estudio de una enfermedad genética diagnosticada previamente en familiares.
- d) Ileo meconial ó síndrome de tapón meconial en intestino grueso (Fibrosis quística).

e) Hidrocefalia ligada a X (síndrome MASA o síndrome CRASH).

La Asociación Española de Pediatría, recomienda las siguientes indicaciones para estudios moleculares (8, 22):

1. Paciente con trastorno monogénico conocido o sospechado.
2. Trastorno monogénico conocido (estudio familiar si se necesita estudio de ligamiento).
3. Tejidos tumorales.
4. Muerte neonatal con sospecha de trastorno metabólico.
5. Algunos trastornos multifactoriales.
6. Enfermedad mitocondrial (conocida o sospechada).

Cariotipo:

En Nicaragua, este examen es de muy poco uso y no está disponible, y sólo se realiza en casos específicos de Malformaciones Congénitas mayores, ya sea en niños vivos, no específicamente recién nacidos, u óbitos. Además, la realización del cariotipo no está en cobertura por el Ministerio de Salud, ni es una prueba común en empresas médicas del seguro social, debido al alto costo económico, lo que hace que sea asumido por la familia.

Es de suma importancia tener en cuenta que el cariotipo solamente detecta aberraciones cromosómicas y que la mayoría de síndromes presentarán cariotipo normal, por esto se debe elaborar una adecuada anamnesis. Dentro del Protocolo de Neonatología de las Asociación Española de Pediatría (8, 22), se presentan las siguientes indicaciones:

<i>Periodo prenatal</i>	Edad mayor de 35 años.	Ansiedad materna.
	Triple screening alterado.	Retraso de crecimiento intrauterino.
	Oligoamnios-polihidramnios.	Arteria umbilical única.
	Sospecha ecográfica de cromosomopatía.	
	Antecedentes de cromosomopatía balanceada en un progenitor.	
<i>Período neonatal</i>	Recién nacido con dos o más malformaciones mayores.	
	Recién nacido con una malformación menor o mayor y/o bajo peso/pequeño para la edad gestacional.	
	Recién nacido con rasgos dismórficos y bajo peso/pequeño para la edad gestacional.	
	Recién nacido tres o más defectos menores.	
	Feto muerto que presente cualquier anomalía, tanto a la exploración física como en la historia obstétrica (polihidramnios, RCIU, hidrops fetal, entre otros).	
	Recién nacido con genitales ambiguos.	
	Muerte neonatal de causa inexplicada.	

<i>Período de lactancia</i>	Niños con dificultades para el aprendizaje
	Niños con retraso psicomotor.
	Niños con rasgos dismórficos.
<i>Periodos Preescolar-Escolar</i>	Trastornos del crecimiento.
	Retraso mental.
<i>Periodo de adolescencia</i>	Ginecomastia.
	Amenorrea primaria o secundaria.
	Retraso mental.
	Niños con rasgos dismórficos.
	Falta de desarrollo puberal.
<i>Periodo del adulto</i>	Padres de niños con anomalías cromosómicas estructurales.
	Abortos de repetición.
	Infertilidad inexplicable.
	Niños con rasgos dismórficos.
	Diagnóstico prenatal (líquido amniótico y biopsia de corion).
<i>En todas las edades</i>	Procesos malignos (cariotipo constitucional y tumoral).
	Control de trasplantes de médula ósea.

D. - ABORDAJE ADECUADO DE LOS NIÑOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

Son muy pocas las enfermedades genéticas que tienen tratamiento definitivo. Lo que ha conllevado a desarrollar los aspectos preventivos, que incluyen entre otros los programas de pruebas especializadas y el consejo genético preconcepcional y postnatal.

El manejo clínico se debe centrar en el apoyo y soporte a la familia, respetando su privacidad y confidencialidad, informando a otros miembros de la familia si los padres desean y facilitando la aceptación de lo que acontece (23).

Siendo así, una atención integral ofertada para este tipo de pacientes y sus familiares, incluyendo desde un tratamiento preventivo, hasta curativo y/o paliativo.

D. 1.- Tratamiento y seguimiento:

Según la Guía Nacional de Neonatología para Malformaciones Congénitas (9), el tratamiento y seguimiento de los niños que presente algún defecto congénito, se puede dividir en tres grandes dimensiones:

- 1) Corrección quirúrgica: cuando se proceda y bajo indicaciones específicas.
- 2) Manejo médico: se deben tratar las enfermedades asociadas y sus complicaciones o crisis; terapias de sustitución, dietas y/u hormonas exógenas.

- 3) Rehabilitación: en casos de retraso mental, deformaciones osteomusculares, entre otras.

En un futuro no muy lejano, se visualizan pruebas de modificación del genotipo y avances en la ingeniería genética.

D. 2.- Consejo Genético:

El asesoramiento genético es un rol que del equipo médico dirigido por obstetras y pediatras junto a otros colaboradores. Es así que desde el nacimiento, debe hacerse un diagnóstico confirmado por clínica y pruebas complementarias, resguardando siempre la información a los padres o tutores con opciones a seguir y orientación terapéutica. La información a la familia debe ser clara y que pueda incluir:

- El diagnóstico obtenido o la ausencia del mismo.
- Etiología si se conoce, historia natural y pronóstico.
- Tratamientos a efectuar y seguimiento. En muchos casos, el estudio y tratamiento por distintos especialistas (cardiólogo, neurólogo, cirujano infantil, ortopedista, entre otros), siendo de vital importancia la coordinación multidisciplinaria.
- Anticipación y tratamiento de complicaciones.
- Información sobre los recursos médicos, sociales y familiares que sean de apoyo, así como asociaciones de pacientes o de familiares, centros de atención temprana, etc.
- Riesgo de recurrencia dentro de los conocimientos actuales.
- Posibilidad del diagnóstico prenatal y de otras opciones reproductivas.

Según la Genética en Medicina por Thompson & Thompson (2006), existen cinco etapas en los servicios de genética clínica en cuanto a consejería se refiere:

- 1) Pre-evaluación: debe de existir y tratar el motivo de remisión, obtener información sobre los antecedentes familiares, además de un examen clínico y pruebas de laboratorio a parientes si estén indicaciones.
- 2) Diagnóstico clínico y tratamiento: sobre el consultante y posiblemente de otros miembros de la familia
- 3) Estimación del riesgo de recurrencia: esto es basado en el diagnóstico, análisis genealógico y resultados de la prueba.
- 4) Consejo genético: según la naturaleza y consecuencias del trastorno; tomando en cuenta riesgo de recurrencia, así como medios para modificar las consecuencias y prevenir la recurrencia (diagnóstico y consejo prenatal).
- 5) Seguimiento: mediante la remisión a especialistas clínico apropiados, servicios de salud y grupos de apoyo, según el caso. También si es indicación, proveer de

valoración clínica continua y el apoyo continuo por parte del consejero genético. Esto permite observar la evolución, pronóstico y recurrencia de los problemas que puedan tener estos niños.

D. 3.- Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas RENIMAC:

El estudio diagnóstico de los nacidos vivos y muertos con anomalías congénitas, debe ser minucioso, al igual que posibilite la información clara a sus familias y al personal médico, mediante la recolección de datos, no solo para el diagnóstico y tratamiento, sino también para registros o estudios epidemiológicos de difusión nacional, que complementen las investigaciones sobre la etiología de los defectos congénitos, así como la posibilidad de establecer medidas preventivas e inclusive hasta hacer protocolos de manejo.

Es ahí donde toma mayor importancia el RENIMAC, como “un sistema de detección y registro para la vigilancia y monitoreo de las Malformaciones Congénitas, para la identificación y la caracterización temprana de los defectos congénitos registrados al nacimiento y la identificación de grupos poblacionales de riesgo” (24).

Los datos obtenidos por este programa se captan mediante fichas de recolección de información por la historia clínica y el examen físico; por igual se notifica el caso para ser enviado a Vigilancia Epidemiológica de la unidad de salud, una vez terminada la atención primaria del recién nacido vivo o al llenar la Ficha de Vigilancia de la Mortalidad Perinatal y el certificado de defunción. Los Departamentos de Epidemiología de cada unidad de salud, trasladan estas fichas con su respectivo informe mensual a la correspondiente unidad de Vigilancia Epidemiológica de cada Sistema Local de Atención Integral de Salud (SILAIS), quienes a su vez envían a Vigilancia para la Salud Pública y Estadísticas del MINSA central, para la codificación y el análisis de la información, con la finalidad de monitorear cada unidad de salud inicial mediante un comité especial (25).

Malformaciones Congénitas más frecuentes según el RENIMAC:

Según la oficina de Dirección General de Sistemas de Información del Ministerio de Salud de Nicaragua (26), reporta por categorías el número de casos de anomalías congénitas en orden descendente:

1. Fisura del paladar y labio leporino, con un total de 290 casos, entre éstos los más frecuentes el labio leporino con 133.
2. Malformaciones congénitas del sistema nervioso, representado por 262 casos, siendo el tipo más frecuente la hidrocefalia congénita con 124 reportados.
3. Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular, conformado por 264, principalmente por Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular no clasificadas en otra parte (NCOP) en 53 casos.

4. Malformaciones congénitas del sistema circulatorio, para un total de 262 de casos representado por otras Malformaciones congénitas del corazón en 116 reportes.
5. Otras Malformaciones congénitas del sistema digestivo con 240 individuos, siendo la más importante otras Malformaciones congénitas de lengua y faringe.
6. Otras Malformaciones congénitas, integrado por 188 casos con un grupo representativo de 80 para otras Malformaciones congénitas osteomusculares no clasificadas en otra parte (NCOP).
7. Malformaciones congénitas de los órganos genitales con 182 afectados, como principal malformación el o los testículo (s) no descendido(s) en 76 de éstos.
8. Malformaciones congénitas del ojo, oído, de la cara y cuello para un total de 93 casos; principalmente otras Malformaciones Congénitas del oído con 41 reportes.
9. Malformaciones congénitas del sistema urinario, siendo 50 casos, entre los principales otras Malformaciones Congénitas del sistema urinario con 21 individuos.
10. Malformaciones congénitas del sistema respiratorio con 31 reportes, de éstos los más importantes son las anomalías de la laringe con 11 casos.
11. Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte con un total de 18 casos; el síndrome de Down como el representativo con 10 reportados.

V.- MATERIAL Y MÉTODO.

5. 1. Tipo de Estudio:

La presente investigación es de tipo descriptivo y transversal.

5. 2. Población de Estudio:

La población de estudio corresponde a un total de 123 médicos activos del Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera.

Se cuenta con un staff de médicos, como población en estudio, compuesto por 32 Pediatras Sub-Especialistas, 19 Pediatras, 16 Médicos Especialistas (urólogo, cirujano torácico, epidemiólogo, entre otros), 53 Médicos Residentes y 3 Médicos Generales; estos datos suministrados por la oficina de Recursos Humanos de dicho hospital, a inicios de mayo del presente año.

5. 3. Muestra:

Son todos los médicos Pediatras con subespecialidad o no, otros especialistas no pediatras (radiólogo, urólogo pediatra, anesthesiólogo, cirujano cardiovascular, ortopedista pediatra) que laboran en este centro, Médicos Residentes y Médicos Generales que cumplan con los criterios de admisión para el estudio.

Para determinar el tamaño de la muestra se aplicó la siguiente fórmula:

$$n = \frac{Z\alpha^2 \cdot p \cdot q}{d^2}$$

d²

$$n = \frac{(1,96)^2 * (0,5) (0,05)}{(0,03)^2} = 92$$

El número de integrantes de la muestra fue de 92, pero 12 médicos seleccionados no aceptaron participar en el estudio y 4 de ellos estaban de subsidio, por lo que el estudio se basa en 76 médicos.

5.3.1. Criterios de Selección:

5.3.1.1. Inclusión:

- Médicos trabajadores del HIMJR.
- Médicos que tengan más de tres meses de laborando para la Institución al momento del estudio.

5.3.1.2. Exclusión:

- Que no deseen participar en el estudio.

- Médicos del pregrado realizando su internado rotatorio.
- Médicos no activos, de vacaciones, en reposo o de subsidio.

5. 4. Fuente de Información:

Primaria.

5. 5. Técnicas e Instrumentos en la Recolección de Datos:

Para la validación de la encuesta se realizó una prueba piloto, con 10 pediatras del Hospital Privado Salud Integral y 5 Médicos Residentes de Cirugía Pediátrica del Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera, incorporándose las mejoras correspondientes.

Dicha encuesta consta de 20 ítems conteniendo preguntas cerradas y una abierta, de manera que se pueda responder en 20 a 25 minutos. El instrumento está estructurado en cinco dimensiones:

- Datos generales y académico-laborales del médico participante;
- Conocimiento de las etiologías de Malformaciones Congénitas;
- Conocimiento sobre factores de riesgo y formas de prevención de Malformaciones Congénitas;
- Conocimiento de los métodos diagnósticos y formas de detección; y
- Conocimiento del abordaje de niños con Malformaciones Congénitas.

5. 6. Recolección de los Datos:

Se solicitó permiso al Comité Científico del Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera para la realización del estudio, mediante una carta y la presentación del protocolo de la investigación, quienes lo estudiaron, retroalimentaron y aprobaron.

Se informó y se solicitó a cada uno de los médicos su colaboración para llenar el instrumento de forma anónima, explicándoles el objetivo de su apoyo. Se realizó la encuesta autoadministrada a los médicos de forma voluntaria. La encuesta debía devolverse inmediatamente de ser completada por el médico encuestado.

5. 7. Control de Sesgos:

Se incluyeron en el estudio sólo a los médicos que cumplieran con los criterios de inclusión previamente establecidos, habiéndose realizado una prueba piloto con el propósito de asegurar la validez y confiabilidad de los instrumentos a aplicar.

5. 8. Operacionalización de las Variables.

Objetivo Específico No. 1: para identificar las principales características sociodemográficas del personal médico en estudio.

Variable	Definición operacional	Indicador	Valor	Escala
<i>Edad</i>	Tiempo transcurrido en años desde la fecha de nacimiento al momento del estudio.	Edad que el médico contestó.	26-30 años. 31-35 años. 36-40 años. 41-50 años. 51-60 años.	Nominal.
<i>Sexo</i>	Condición orgánica de la especie humana que clasifica al hombre y a la mujer.	Según respuesta del encuestado.	Masculino. Femenino.	Nominal.
<i>Categoría médica</i>	Clasificación jerárquica por recursos humanos según nivel académico del médico encuestado.	Lo que el médico respondió.	Pediatra Sub-especialista. Pediatra de Base. Médico Residente. Médico General. Otro especialista.	Nominal.
<i>Experiencia profesional</i>	Años de ejercer su práctica médica desde haber obtenido su título como Médico y Cirujano.	Años de experiencia laboral que el médico mencionó.	1 a 4 años. 5 a 10 años. >10 años.	Ordinal.

Objetivo Específico No. 2: para establecer el conocimiento que tienen los médicos sobre etiología de las Malformaciones Congénitas.

Variable	Definición Operacional	Indicador	Dimensiones	Valor	Escala
-----------------	-------------------------------	------------------	--------------------	--------------	---------------

<p><i>Período vulnerable del desarrollo de Malformaciones Congénitas.</i></p>	<p>La etapa de la gestación que representa mayor vulnerabilidad para que se presenten Malformaciones Congénitas en el producto.</p>	<p>La opción que el Médico seleccionó.</p>	<p>1. Período ovular (primeras 2 semanas de gestación). 2. <i>Período embrionario (entre 3° y 8° semanas de gestación).</i> 3. Período fetal (entre 9°-38° semanas de gestación). 4. Período ovular y embrionario. 5. Todos los anteriores.</p>	<p>0. Falso. 1. Cierto.</p>	<p>Ordinal.</p>
<p><i>Definición de malformación congénita.</i></p>	<p>Descripción del término “malformación congénita” según el RENIMAC.</p>	<p>La opción que el Médico seleccionó.</p>	<p>1. El proceso y la consecuencia de la dishistogénesis, es decir la organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas en tejidos específicos. 2. <i>Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco.</i> 3. Es el patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia múltiple. 4. Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo.</p>	<p>0. Falso. 1. Cierto.</p>	<p>Ordinal.</p>
<p>Variable</p>	<p>Definición Operacional</p>	<p>Indicador</p>	<p>Dimensiones</p>	<p>Valor</p>	<p>Escala</p>

<p><i>Clasificación de las Malformaciones Congénitas.</i></p>	<p>Las categorías que son más utilizadas por el personal médico para abordar Malformaciones Congénitas en su práctica médica.</p>	<p>La (s) respuesta (s) que el galeno eligió.</p>	<p>- Clasificación CIE 10 de Q00 a Q99.</p> <p>- Defecto congénito único o múltiple.</p> <p>- Malformaciones Congénitas mayores y menores.</p> <p>-Por sistema orgánico afectado.</p> <p>- Internas y externas.</p>	<p>1. Sí. 2. No.</p>	<p>Nominal.</p>
<p><i>Principales causas de Malformaciones Congénitas.</i></p>	<p>Agentes etiológicos confirmados por evidencia científica para Malformaciones Congénitas.</p>	<p>La respuesta que el galeno eligió.</p>	<p><i>1. Factores Ambientales:</i></p> <p>a. Fármacos: tetraciclinas, ácido valproico, vitamina A, yodo 131; heparina, azitromicina, acetaminofén.</p> <p>b. Radiaciones: rayos X; ultrasonido.</p> <p>c. Drogas: alcohol, tabaco, cocaína; cafeína.</p> <p>d. Químicas: mercurio orgánico, plomo; cloro.</p> <p>e. Infecciosas: <i>Toxoplasma gondii</i>, Citomegalovirus; Virus del Papiloma Humano, <i>Giardia lamblia</i>.</p>	<p>1. Teratógeno. 2. No teratógeno.</p>	<p>Ordinal.</p>
		<p>La causa genética más frecuente que el médico contestó.</p>	<p>1. Genes mutantes. 2. <i>Herencia multifactorial</i>. 3. Alteraciones cromosómicas.</p>	<p>0. Falso. 1. Cierto.</p>	
		<p>La causa más frecuente que el facultativo contestó.</p>	<p>1. Ambientales. 2. <i>Desconocida</i>. 3. Genéticas.</p>	<p>0. Falso. 1. Cierto.</p>	

Objetivo Específico No. 3: para identificar la experiencia que tiene el personal médico de dicho hospital sobre factores de riesgo y formas de prevención de Malformaciones Congénitas.

Variable	Definición Operacional	Indicador	Dimensiones	Valor	Escala
<i>Conocimiento sobre factores de riesgo de Malformaciones Congénitas.</i>	Los 5 principales factores de riesgo encontrados por el ECLAMC en países subdesarrollados.	Las opciones que el médico unió.	1. Embarazo no planeado = Debido a problemas económicos, falta de educación, malnutrición, estrés, condiciones no favorables de salud materna. 2. Edad materna avanzada = Superior a los 35 años de edad. 3. Controles prenatales insuficientes = Menos de 4 CPN. 4. Prueba de rubéola = Resultado positivo en la gestación. 5. Automedicación o iatrogenia = Con fármacos teratógenos.	0. Falso. 1. Cierto.	Ordinal.

<p><i>Conocimiento sobre formas de prevención de Malformaciones Congénitas.</i></p>	<p>Normas para la prevención primaria, secundaria o terciaria, dirigidas a la población en general, en especial a mujeres embarazadas y a la mujer en edad fértil que el ECLAMC ha elaborado en base a los factores de riesgo que ha detectado en los países subdesarrollados.</p>	<p>Lo que el médico contestó.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Se debe completar la familia cuando se es joven (< 35 años de edad). - Aplicar la vacuna de la rubéola preferiblemente antes del embarazo. - Conocer que cualquier mujer fértil puede embarazarse, por eso el uso de ácido fólico previo embarazo. - Toda embarazada debe hacerse los controles prenatales en forma rutinaria. - En caso de dudas o complicaciones en el niño, consultar a los médicos y/o al servicio especializado. 	<p>0. Falso. 1. Cierto.</p>	<p>Ordinal.</p>
---	--	-----------------------------------	--	---------------------------------	-----------------

Objetivo Específico No. 4: para determinar el conocimiento de dicho personal sobre métodos diagnósticos y formas de detección y oportuna.

Variable	Definición Operacional	Indicador	Dimensiones	Valor	Escala
<i>Historia clínica.</i>	Datos prenatales, natales y antecedentes familiares de mayor relevancia para sospecha o confirmación de alguna malformación congénita.	Lo que el médico respondió	<ul style="list-style-type: none"> - Tratamientos recibidos por la madre. - Existencia de consanguinidad. - Suplementación con ácido fólico. - Desparasitación. - Edad de los hermanos. 	<ul style="list-style-type: none"> 1. Sí. 2. No. 	Ordinal.
<i>Examen físico.</i>	Las principales características que debe tener un examen físico en un niño con sospecha aparente de anomalías congénitas.	Lo que el médico respondió	<ul style="list-style-type: none"> 1. Se deben buscar tanto defectos mayores como anomalías menores. 2. Se prestará especial atención a tres zonas, craneofacial, extremidades y genitales externos. 3. Al examen neurológico se valora tono, estado de alerta, reflejos, conducta y actitud. 4. <i>Todas las anteriores.</i> 	<ul style="list-style-type: none"> 0. Falso. 1. Cierto. 	Ordinal.
<i>Recursos diagnósticos prenatales y postnatales.</i>	Los principales métodos diagnósticos prenatales, postnatales y pre/postnatales que se deberían de realizar ante un caso sospechoso o confirmado de malformación congénita.	Lo que el médico respondió	<ul style="list-style-type: none"> - Triple marcador materno. - Radiología. - Cariotipo. - Genética molecular por PCR. - Ecocardiografía. 	<ul style="list-style-type: none"> 0. Falso. 1. Cierto. 	Ordinal.

Objetivo Específico No. 5: para identificar el conocimiento del personal médico sobre el abordaje adecuado de los niños(as) con Malformaciones Congénitas.

Variable	Definición Operacional	Indicador	Dimensiones	Valor	Escala
<i>Dimensiones del tratamiento y seguimiento en niños con Malformaciones Congénitas.</i>	Los 3 principales aspectos que se deben de abordar al manejar un niño con malformación congénita según la Guía chilena para casos de niños con Malformaciones Congénitas.	La opción que el encuestado seleccionó.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Rehabilitación, dieta y cirugía plástica. 2. Ingeniería genética, cirugía y manejo médico de las complicaciones. 3. <i>Corrección quirúrgica, manejo médico y rehabilitación.</i> 4. Apoyo psicológico, tratar crisis y rehabilitación. 	<ol style="list-style-type: none"> 0. Falso. 1. Cierto. 	Ordinal.
<i>Pasos de la consejería genética.</i>	Las fases que el médico debe conocer al encontrarse con la familia de niños portadores de anomalías congénitas, para educar y aconsejar mejor a los padres o tutores.	La opción que el encuestado seleccionó.	<ol style="list-style-type: none"> 1. No tienen algún problema, pueden concebir a su 3er hijo. 2. Se debe realizar una pre-evaluación para luego un diagnóstico clínico y tratamiento. 3. Se les explica que hay que estimar el riesgo de recurrencia. 4. Se da el consejo genético con el seguimiento adecuado. 5. <i>Sólo b, c, d son verdaderas.</i> 	<ol style="list-style-type: none"> 0. Falso. 1. Cierto. 	Ordinal.
Variable	Definición Operacional	Indicador	Dimensiones	Valor	Escala

<i>Malformaciones Congénitas más frecuentes en la práctica médica.</i>	Las Malformaciones Congénitas que se reportan como las más frecuentes según la Dirección General de Sistemas de Información del MINSA en el I semestre del 2009.	Lo que el médico contestó.	- Labio Leporino. - Hidrocefalia congénita. -Malformaciones Congénitas del sistema osteomuscular NCOP*.	1. Primer lugar. 2. Segundo lugar. 3. Tercer lugar.	Nominal.
Variable	Definición operacional	Indicador	Valor		Escala
<i>Conocimiento sobre el RENIMAC.</i>	Si el personal médicos tiene o no el conocimiento sobre que es el RENIMAC.	La afirmación o negación del encuestado sobre el conocimiento del RENIMAC.	1. <i>Sí</i> : es un sistema de detección y registro para la vigilancia y monitoreo de las Malformaciones Congénitas, para la identificación y la caracterización temprana de los defectos congénitos registrados al nacimiento y la identificación de grupos poblacionales de riesgo.		Ordinal.
			2. No.		

*NCOP: No Clasificadas en Otra Parte.

5. 8. Plan de Análisis y Estadístico:

Se diseñó una matriz de datos en el paquete estadístico SPSS versión 17. Los resultados se muestran por frecuencias y porcentajes.

Para determinar el nivel de conocimiento de los médicos estudiados, se utilizó el intervalo de confianza.

El puntaje obtenido por cada médico, fue el número de respuestas correctas que debieron totalizar 49, habiendo excluido dos ítems referidos a la práctica médica, no propios de conocimiento. De esta manera se establecieron tres niveles de conocimientos sobre Malformaciones Congénitas en los que se ubicaron a cada uno de los encuestados:

- 1) Conocimiento Alto: puntaje >38.
- 2) Conocimiento Medio: puntaje de 35 a 38.
- 3) Conocimiento Bajo: puntaje <35.

5. 7. Aspectos Éticos:

Al momento la recolección de datos se mantuvo el anonimato y la confidencialidad de los médicos. También se hizo uso del consentimiento informado para cada uno. Además hubo control estricto de los médicos que ya habían participado del estudio.

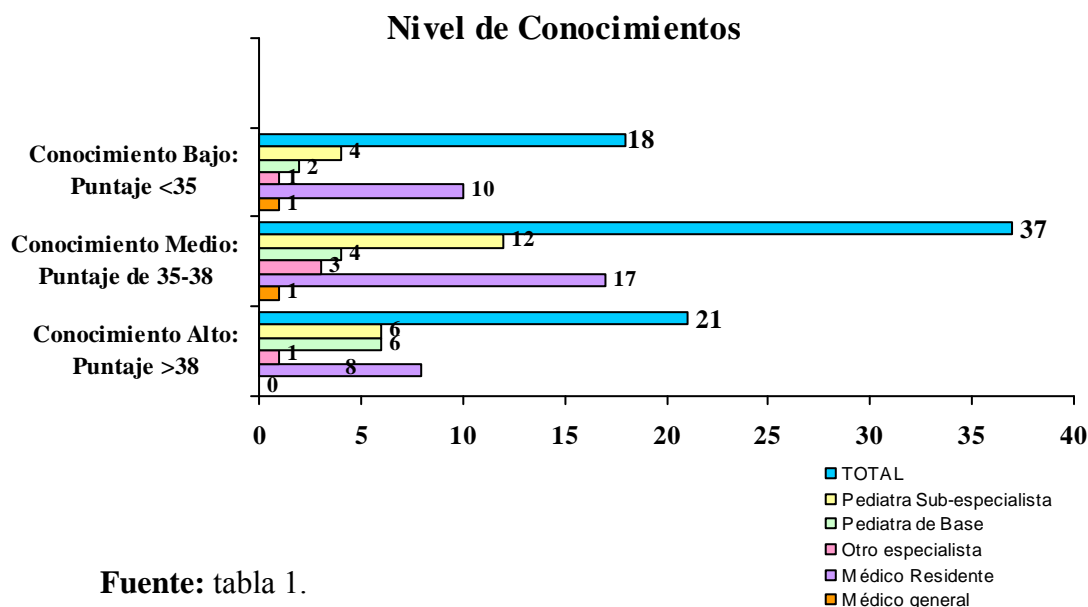
Para la realización de la encuesta se tomó en cuenta ciertos protocolos nacionales e internacionales ante los casos de Malformaciones Congénitas, además de una tesis monográfica que había estudiado este tema en otro hospital.

VI.- RESULTADOS.

Referente al Nivel de Conocimiento sobre Malformaciones Congénitas de las Categorías Médicas:

La mayoría de los encuestados, 37 (48,7%), se encontraron en el rango de Conocimiento Medio; le continuaron 21 (27,6%) con Conocimiento Alto y 18 (23,7%) de ellos situados con Conocimiento Bajo.

La distribución por categorías médicas y rangos de conocimiento indica que de los 2 Médicos Generales, uno estaban en el rango Bajo y el otro, en el Medio. De 35 (100%) Médicos Residentes, 17 (48,6%) de ellos poseían Conocimiento Medio y 8 (22,9%) Conocimiento Alto. En cuanto los otros especialistas no pediatras, 3 (60%) se localizaron en el Conocimiento Medio, 1 (20%) en el Alto y 1 (20%) en el Bajo. Entre los Pediatras de base, 6 (50%) poseían Conocimiento Alto y 4 (33,3%) tenían Conocimiento Medio. Por otro lado, 12 (54,5%) de los Pediatras Sub-Especialistas se ubicaban con Conocimiento Medio y 6 (27,3%) de ellos con Alto.



Fuente: tabla 1.

Las fortalezas en el conocimiento de Malformaciones Congénitas, se identificaron en la dimensión de “Factores de Riesgo y Normas de Prevención” con 91,5% de aciertos. Las debilidades en el conocimiento de las Malformaciones Congénitas, se encontraron en las dimensiones de “Etiología de Malformaciones Congénitas” (73,6%), “Métodos Diagnósticos y Formas de Detección Temprana y Oportuna” (71,6%) y “Abordaje Adecuado” (58,3%). (Anexo 4).

1. Datos sociodemográficos:

La distribución del personal médico según sexo y años de experiencia profesional, reflejó que 40 (52,6%) de los participantes son del sexo masculino, predominantes, en los cuales la experiencia profesional fue superior a 10 años; 36

(47,4%) de las encuestas correspondían al sexo femenino, que destacaron en el rango 1 a 4 años de práctica profesional. (Tabla 2).

La tabla 3 muestra la agrupación del personal médico: 2 (2,6%) Médicos Generales, 35 (46%) Médicos Residentes en pediatría y cirugía pediátrica, 5 (6,6%) especialistas no pediatras, 12 (15,8%) Pediatras de base y 22 (28,9%) Pediatras con distintas sub-especialidades.

De acuerdo a la experiencia profesional se estableció lo siguiente:

Los médicos en el rango de 1 a 4 años de experiencia profesional, sumaban 21 (27,6% del total), compuesto por 18 (85,6%) Médicos Residentes, 1 (4,8%) especialista no pediatra, 1 (4,8%) Pediatra de base y 1 (4,8%) Pediatra Sub-Especialista.

En el grupo de médicos con 5 a 10 años de ejercicio profesional, se encontraban 21 (27,6%) participantes, entre ellos 1 (4,8%) médico general, 15 (71,4%) Médicos Residentes, 3 (14,2%) Pediatras de base y 2 (9,6%) Pediatras Sub-Especialistas.

En la categoría de médicos con más de 10 años de práctica profesional, se ubicaron 1 (2,9%) médico general, 2 (5,9%) Médicos Residentes, 4 (11,8%) especialistas no pediatras, 8 (23,5%) Pediatras de base y 19 (55,9%) Pediatras Sub-Especialistas, totalizando a 34 (44,8%) encuestados. (Tabla 3).

El rango de edad predominante de la población en estudio es el de 31 a 35 años, con 32,9% (25) de los encuestados. Sobresalieron 94,4% (17) y 64% (16) de los Médicos Residentes en edades de 26 a 30 años y de 31 a 35 años, respectivamente. Los pediatras sub-especialistas destacaron en las edades de 41 a 50 años, con 66,7% (10) y en el grupo de 51-60 años de edad con 54,5% (6). (Tabla 4).

2. Etiología de las Malformaciones Congénitas:

El 55,3% (42) de los participantes, refirió que el período embrionario como el más vulnerable para la aparición de Malformaciones Congénitas. (Figura 1).

El 27,6% (21) de médicos, identificó la definición de Malformación Congénita propuesta por el RENIMAC. (Figura 2).

En Cuanto a la Utilización de las Clasificaciones de Malformaciones Congénitas por el Personal Médico:

El 23,4% (89 afirmaciones) del personal médico estudiado, utiliza alguna de las clasificaciones de Malformaciones Congénitas propuestas; el restante 76,6% (291 negativas) refirió no utilizarlas.

Las clasificaciones más usadas son: mayores o menores con 47,4% (36 afirmaciones). En segundo lugar esta la clasificación por sistema orgánico afectado

28,9% (22 afirmaciones), es utilizada por los Pediatras de base en un 41,7%. Entre las clasificaciones menos utilizadas figuran: internas o externas con 3,9%. (Tabla 5).

Con respecto a la etiología más frecuente de las Malformaciones Congénitas, 31,6% (24) de los médicos manifestó la causa de origen desconocido, destacándose 40,9% (9) Pediatras Sub-Especialistas. (Tabla 6).

En cuanto a la causa genética más frecuente de Malformaciones Congénitas, el 35,5% (27) de los participantes mencionó las causas multifactoriales como la etiología más frecuente, destacándose 50 % (6) de los Pediatras de base, 50 % (1) de los 2 Médicos Generales, 40,9% (9) de los Pediatras Sub-Especialistas. (Tabla 7).

Con Relación a los Fármacos como Agentes Etiológicos Ambientales Teratógenos o No Teratógenos, en el Período de Gestación:

Respecto a los agentes ambientales teratógenos se destaca el *yodo 131*, farmacéutico radioactivo, clasificado por el 90,8% (69) de los participantes, destacándose el 100% (12) de los Pediatras de base. El segundo lugar como agente ambiental teratógeno lo ocuparon las tetraciclinas, considerada por el 76,3% (58) de los médicos, principalmente 83,3% (10) Pediatras de base. El ácido valproico fue considerado teratógeno por el 72,4% (55) de los encuestados, destacándose 83,3% (10) Pediatras de base. La vitamina A fue clasificada como teratógena por el 36,9% (28) de los encuestados, especialmente el 60% (3) especialistas no pediatras.

En cuanto a los agentes ambientales no teratógenos, sobresale:

El acetaminofén con 97,3% (74), entre ellos el 100% de los Médicos Generales, Médicos Residentes, Pediatras de base y otros especialistas.

La azitromicina, fue categorizada por 90,8% (69) encuestados como no teratógeno, especialmente por 100% de los Pediatras de base y Médicos Generales.

En tercer lugar la heparina, fue estimada como no teratógena por 60,5% (46) médicos, sobresaliendo los 2 Médicos Generales. (Tabla 8).

Referente a las Radiaciones y Drogas como Agentes Etiológicos Ambientales Teratógenos o No Teratógenos en el Período de Gestación:

Entre los agentes ambientales teratógenos sobresalen:

Las radiaciones por rayos X, clasificadas así por 97,4% (74) de los participantes, entre ellos la totalidad de los Médicos Generales (2), Médicos Residentes (35), otros especialistas no pediatras (5) y Pediatras de base (12).

El 90,8% (69) de encuestados categorizó la cocaína como droga teratógena, especialmente 100% de los Médicos Generales (2), Pediatras de base (12) y sub-especialistas (22) y los otros especialistas no pediatras (5).

El alcohol fue considerado teratógeno por 81,6% (62) de los participantes; destacándose 100% (2) de los Médicos Generales y 91,7% (11) Pediatras de base. Para 75% (57) médicos, el tabaco fue clasificado teratógeno; destacando 100% (2) Médicos Generales, 77,1% (27) Médicos Residentes y 75% (9) Pediatras de base.

En cuanto a los agentes ambientales no teratógenos, se destacan:

El 96% (73) de la población estudiada que refiere al ultrasonido radiación no teratógena, principalmente el 100% de los Médicos Generales (2), otros especialistas no pediatras (5), Pediatras de base (12) y Pediatras Sub-Especialistas (22).

En segundo puesto, la cafeína fue clasificada por 72,7% (55) de los médicos como no teratógena; especialmente 100% (2) Médicos Generales y 80% (4) especialistas no pediatras. (Tabla 9).

Respecto a los Químicos y Agentes Infecciosos como Factores Etiológicos Ambientales Teratógenos o No Teratógenos:

Entre los agentes ambientales teratógenos se destaca:

El mercurio orgánico con 90,8% (69) de los médicos que lo clasificaron así; entre éstos 100% de los Médicos Generales (2) y de los otros especialistas no pediatras (5). *Toxoplasma gondii*, fue considerado teratógeno por 90,8% (69) encuestados; sobresaliendo los 2 Médicos Generales y 95,5% (21) Pediatras Sub-Especialistas.

El plomo, fue clasificado químico teratógeno por 89,5% (68) de los participantes, principalmente 100% (5) especialistas no pediatras y 91,7% (11) de los Pediatras de base. Citomegalovirus fue catalogado teratógeno por 85,5% (65) de los participantes, entre ellos los 2 Médicos Generales y 95,5% (21) Pediatras Sub-Especialistas.

Con relación a los agentes ambientales no teratógenos se destaca:

El 100% (76) del personal médico que clasificó a *Giardia lamblia* como no teratógena.

El cloro fue considerado no teratógeno por 77,6% (59) de los encuestados, destacándose 91,7% (11) de los Pediatras de base y 80% (4) especialistas no pediatras.

Solamente 46% (35) de los médicos, clasificó no teratógeno al Virus del Papiloma Humano, entre ellos 80% (4) especialistas no pediatras y 58,3% (7) de los Pediatras de base. (Tabla 10).

3. Factores de Riesgo y Formas de Prevención:

Acerca de los Factores de Riesgo para Malformaciones Congénitas, según la Experiencia Profesional de las Distintas Categorías de Médicos:

El 85,5% (65) de los médicos afirmó “Embarazo no planeado” como factor de riesgo para Malformaciones Congénitas, entre ellos el total de Médicos Generales (2) y otros especialistas no pediatras (5). Sobresalieron 90,5% (19) en cada uno de los grupos de experiencia profesional de 1 a 4 años y de 5 a 10 años. (Tabla 11).

El 98,7% (75) contestó afirmativamente que “Edad materna avanzada, mayor de 35 años” es un elemento de riesgo, principalmente los 2 Médicos Generales, los otros 5 especialistas y los 12 Pediatras de base. Se destacaron 100% (21) de los médicos en los grupos de 1 a 4 años y de 5 a 10 años. (Tabla 12).

El 90,8% (69) consideró que “Controles prenatales insuficientes, menos de 4 CPN” son un factor de riesgo para Malformaciones Congénitas, especialmente la totalidad de Médicos Generales (2) y otros especialistas (5). Según experiencia profesional se destacaron, 95,2% (20) de los médicos en los grupos de 1 a 4 y de 5 a 10. (Tabla 13).

El 94,7% (72) de los participantes contestó afirmativamente que “Prueba de Rubéola positiva en la gestación” es un componente de riesgo para Malformaciones Congénitas, destacándose 100% de los Médicos Generales (2), otros especialistas (5) y Pediatras de base (12). Sobresalieron los facultativos con más de 10 años de práctica profesional, con 94,1% (32). (Tabla 14).

El 94,7% (72) de los médicos encuestados, afirmó que “Automedicación e iatrogenia con fármacos teratógenos” es un agente de riesgo para Malformaciones Congénitas; entre ellos la totalidad de Médicos Generales (2), especialistas no pediatras (5) y Pediatras de base (12). Se destacaron 100% (21) de los médicos que llevan de 1 a 4 años de experiencia profesional. (Tabla 15).

Conocimiento de Normas Preventivas para Malformaciones Congénitas preconcepcionales, prenatales o postnatales según categoría médica y años de experiencia profesional:

“Conocer que cualquier mujer fértil puede embarazarse, por eso el uso de ácido fólico previo al embarazo”:

Esta medida preventiva fue clasificada como preconcepcional por 86,8% (66) encuestados y prenatal por 13,2% (10). Sobresalieron los médicos con 1-4 años y 5-10 de experiencia profesional, con 90,5% (19) en cada grupo, que catalogaron esta norma preconcepcional principalmente la totalidad de Pediatras de base (4), Pediatras Sub-Especialistas (3), médico general (1) y otros especialistas (1). (Tabla 16.1.).

“Se debe completar la familia cuando se es joven (<35 años edad)”:

El 90,8% (69) de los participantes definieron esta norma como preconcepcional, seguido por 7,9% (6) como prenatal y solamente 1,3% (1) como postnatal. Se destacaron 95,2% (20) de los encuestados con 5 a 10 años de experiencia que identificó esta pauta preventiva como preconcepcional; entre ellos 100% de

Pediatras de base (3), Pediatras Sub-Especialistas (2) y 1 médico general perteneciente a este grupo. (Tabla 16.2.).

“Toda embarazada debe hacerse los controles prenatales en forma rutinaria”:

El 93,4% (71) de los médicos encuestados categorizaron esta medida prenatal y sólo 6,6% (5) como preconcepcional. La totalidad de los profesionales con 5 a 10 de experiencia (21) consideró esta norma como prenatal. (Tabla 16.3.).

“Aplicar la vacuna de la rubéola preferiblemente antes del embarazo”:

El 86,8% (66) de los participantes, afirmaron que esta norma es de carácter preconcepcional y 13,2% (10) que es prenatal. Sobresalieron 90,5% (19) de los facultativos con 1 a 4 y 5 a 10 años de vida profesional, en cada grupo, que categorizaron esta medida preventiva como preconcepcional, entre ellos 94,4% (17) de Médicos Residentes del primer grupo y 100% de Médicos Generales (1), Pediatras de base (3) y Pediatras Sub-Especialistas (2), del segundo grupo. (Tabla 16.4.).

“En caso de dudas o complicaciones en el niño, consultar a los médicos y/o al servicio especializado”:

El 92,1% (70) de participantes clasificó esta norma como postnatal, solamente 7,9% (6) como prenatal. El 100% (34) de médicos con más de 10 años de experiencia profesional, afirmaron que esta norma es de carácter postnatal. (Tabla 16.5.).

4. Métodos diagnósticos y formas de detección oportuna:

Con Respecto a los Datos de la Historia Clínica Sobresalientes o no, en Casos de Niños con Malformaciones Congénitas:

En cuanto a los datos de más sobresalientes se destaca “Tratamientos recibidos por la madre”, con 96% (73) de los médicos; principalmente 100% de los Pediatras Sub-Especialistas (22), Pediatras de base (12) y Médicos Generales (2).

Seguido se menciona al antecedente familiar de “Consanguinidad”, calificado como sobresaliente por 90,8% (69) de los médicos, destacándose 100% (12) de los Pediatras de base.

En tercer lugar de datos sobresalientes, se destaca la “Suplementación con ácido fólico” en la madre, con 89,5% (68) de los facultativos participantes; entre ellos los 2 Médicos Generales y 97,1% (34) Médicos Residentes.

Entre los datos menos sobresalientes se encuentra la “Desparasitación”, por 85,5% (65) de los encuestados; destacándose 100% de los Pediatras de base (12) y los 2 Médicos Generales.

La “Edad de los hermanos” fue clasificada por 68,4% (52) de los facultativos como no sobresaliente, principalmente para 74,3% (26) Médicos Residentes y 72,7% (16) Pediatras Sub-Especialistas; sin embargo, 60% (3) de especialistas no pediatras consideran este dato importante para la historia clínica. (Tabla 17).

En cuanto a lo que se Afirma en el Examen Físico ante Casos de Niños con Malformaciones Congénitas según el Personal Médico:

El 94,7% (72) de los participantes, manifestó que en el examen físico de niños con Malformaciones Congénitas se deben considerar buscar tanto defectos mayores como anomalías menores, prestar atención especial a tres zonas (craneofacial, extremidades y genitales) y realizar el examen neurológico valorando tono, reflejos, estado de alerta, conducta y actitud; destacándose 100% de los Médicos Generales (2), especialistas no pediatras (5) y Pediatras de base (12). (Tabla 18).

Acerca de la Clasificación de los Recursos Diagnósticos en Casos de Malformaciones Congénitas como Prenatal, Postnatales o Ambos:

El *Triple Marcador Materno*, fue categorizado de uso prenatal por 82,9% (63) de los encuestados, en especial para 100% de los Médicos Generales (2) y de los otros especialistas no pediatras (5). (Tabla 19).

La *Ecocardiografía*, fue catalogada por 40,8% (31) de los doctores como método de aplicación en fases prenatal y postnatal, entre éstos 54,5% (12) de los Pediatras Sub-Especialistas. (Tabla 20).

Para 80,3% (61) de los encuestados, la *Radiología* fue considerada de empleo postnatal; entre ellos 100% de los Médicos Generales (2) y de los Pediatras de base (12). (Tabla 21).

El *Cariotipo*, fue clasificado por 31,6% (24) galenos como examen de aplicación en etapas pre y postnatal; principalmente para 50% de los Pediatras Sub-Especialistas (11) y de los Pediatras de base (6). (Tabla 22).

La *Genética Molecular por PCR*, fue conocido por 27,6% (21) de los doctores, como método para fases prenatal y postnatal; destacándose 60% (3) de los otros especialistas no pediatras. (Tabla 23).

5. Abordaje adecuado de Malformaciones Congénitas:

Con respecto a las Tres Grandes Dimensiones de Tratamiento y Seguimiento de los niños que padecen alguna Malformación congénita según categorías médicas y años de experiencia profesional:

La opción “Corrección quirúrgica, manejo médico y rehabilitación”, fue seleccionada por 71,1% (54) de los participantes. Según los años de experiencia profesional, sobresalen 76,5% (26) de los médicos con más de 10 años de experiencia,

que escogieron esta respuesta y se destaca 100% de los otros especialistas no pediatras (5). (Tabla 24).

En cuanto a los pasos para dar el Consejo Genético, según Categorías Médicas y Años de Experiencia Profesional:

El 86,8% (69) de los participantes seleccionó la opción que incluye: realizar una pre-evaluación, diagnóstico clínico y tratamiento, explicación del riesgo de recurrencia, consejo genético y el seguimiento adecuado. Sobresalieron el 100% de los otros especialistas no pediatras (5). Se destacaron 90,5% (19) en el grupo de médicos con 1-4 y de 5-10 años de experiencia profesional que afirmaron esta opción. (Tabla 25).

Malformaciones Congénitas Más Frecuentes en la Práctica Médica del Personal Médico:

La *Hidrocefalia Congénita* fue colocada en segundo lugar por 35 (46,1%) de los encuestados, entre los que se destacaron 16 (47,1%) facultativos con más de 10 años de práctica profesional, principalmente 10 (52,6%) de los Pediatras Sub-Especialistas y 5 (62,5%) de los Pediatras de base. (Tabla 26.1.).

En cuanto al *Labio leporino*, fue posicionado en primer lugar por 32 (42,1%) participantes; sobresaliendo 11 (52,4%) facultativos con 5 a 10 años en el ejercicio profesional, principalmente por 3 (100%) Pediatras de base y 7 (46,7%) Médicos Residentes. (Tabla 26.2.).

Finalmente, las *Malformaciones Congénitas del Sistema Osteomuscular* fueron considerada las Malformaciones Congénitas del tercer lugar, por 57 (75%) médicos; entre los que se destacan 18 (85,7%) de los médicos con 1-4 años de vida profesional, especialmente 16 (88,9%) Médicos Residentes. (Tabla 26.3.).

Conocimiento del Personal Médico sobre el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas RENIMAC:

El 13,1% (10) médicos encuestados refirieron conocer RENIMAC; de éstos, únicamente 7 (70%) explicaron de qué trata este programa. (Tabla 27).

En el grupo de encuestados con 1 a 4 años de experiencia profesional, 19 (90,5%) médicos de este grupo, no conocen del RENIMAC; solamente 2 (11,1%) de los Médicos Residentes, manifestaron conocer RENIMAC.

De los facultativos con 5 a 10 años de profesionalismo, 20 (95,2%) indicaron no conocerlo; solamente 1 (4,8%), médico general, refirió saber del RENIMAC.

En el grupo de médicos con más de 10 años de experiencia profesional, únicamente 5 (26,3%) Pediatras Sub-Especialistas, 1 (12,5%) de los Pediatras de base y

el único médico residente que pertenece a este grupo, mencionaron conocer este registro. (Figura 3).

VII. DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS.

Referente al nivel de Conocimiento sobre Malformaciones Congénitas en el Personal médico del Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera:

Las Malformaciones Congénitas es un tema mejor manejado por 48,7% (37) de los participantes con un Conocimiento Medio, principalmente por especialistas no pediatras, Pediatras Sub-Especialistas y Médicos Residentes. Los Pediatras de base, son la categoría de médicos encuestados destacados por Conocimiento Alto. El nivel de Conocimiento Bajo figura en tercer lugar, representado principalmente por Médicos Residentes y 1 de los 2 Médicos Generales.

Se identificaron las fortalezas y debilidades en el Conocimiento del Personal médico acerca de las Malformaciones Congénitas por dimensiones. Los “Factores de riesgo y Normas de Prevención” representó la principal fortaleza en el Conocimiento de Malformaciones Congénitas con 91,4% de acertamientos. Entre las principales debilidades se encontraron: la dimensión “Etiología de las Malformaciones Congénitas”, ya que sólo hubo 73,6% de aciertos; los “Métodos diagnósticos y formas de detección oportuna” que obtuvo 71,6% de afirmaciones y el “Abordaje adecuado de los Niños con Malformaciones Congénitas” con solamente 58,3% de aciertos. (Ver anexo 4).

1. Datos Sociodemográficos:

Aproximadamente la mitad de los participantes el 44,7% (34) tenían experiencia profesional superior a los 10 años, por lo que se les atribuye mayores destrezas y habilidades en el conocimiento y manejo de las Malformaciones Congénitas, destacándose los médicos varones con el 55% (22). De manera similar, se encontró que al comparar este estudio con el de la Dra. Padilla (2003), el número de participantes fue el mismo (76), sin embargo, 57% (43) de ellos pertenecían al sexo femenino y 43% (33) al sexo masculino; contrario a lo obtenido en esta investigación, donde la mayoría son varones.

La categoría médica con mayor número de integrantes resultó la de los Médicos Residentes, quienes cursan estudios de especialidad en este hospital escuela. Los Médicos Residentes representaron 46% (35) y 73,8% (31) de los encuestados con experiencia profesional de 1 a 4 años y de 5 a 10 años. En el rango de más de 10 años de experiencia profesional, estaban ubicados el 76,5% (24) de los Pediatras de base y sub-especialistas, debido a que estos médicos llevan más años de preparación académica. No se logró realizar comparación entre este estudio y el de la Dra. Padilla (2003), debido a que las categorías médicas que ella utilizó son distintas e inespecíficas (médicos de base, Médicos Residentes, Médicos Generales y médicos internos).

La población de estudio correspondía en su mayoría a adultos jóvenes comprendidos en edades de 26 a 35 años, posiblemente por que éstos representaban al grupo de Médicos Residentes. Por otro lado, los Pediatras Sub-Especialistas

predominaron en las edades de 41 a 60 años; lo que es positivo, ya que se entiende que por ser mayores en edad y nivel académico, transmiten mejores conocimientos y experiencia a los otros médicos.

2. Etiología de las Malformaciones Congénitas:

Más de la mitad (55,3%) de los participantes identificó al período embrionario como el de mayor vulnerabilidad para Malformaciones Congénitas. Como lo refiere la Embriología clínica de Moore (2003). El porcentaje obtenido sobre la vulnerabilidad en el presente estudio, siendo superior al 41,0% de la investigación de la Dra. Padilla (2003).

En menor porcentaje (27,6%) los médicos reconocieron la definición de Malformación Congénita propuesta por el RENIMAC, este porcentaje se explica por el bajo conocimiento de los médicos acerca del programa de estadística para Malformaciones Congénitas.

Acerca de los fármacos presentados en la encuesta como agentes etiológicos ambientales teratógenos o no teratógenos. El 82,9% de los participantes identificó que la azitromicina, el acetaminofén y la heparina, no tienen efectos teratógenos y que las tetraciclinas, el yodo 131, Vitamina A y el ácido valproico son fármacos teratógenos (69, 1%). Llama la atención que la vitamina A fue considerada como no teratógena para más de la tercera parte de la población estudiada. Sin embargo, se ha demostrado que por ser familia de la *isotretinoína* (ácido 13-cis-retinoico), tiene un alto potencial teratogénico con dosis mayores de 10,000 UI diarias, según Embriología clínica de Moore (2003). Un asunto interesante, es que la heparina fue desconocida como único fármaco anticoagulante no teratógeno, para casi el 40% de los encuestados. La categoría médica con mayor porcentaje de identificaciones correspondió a los Pediatras de base y la de menor a los Médicos Generales.

Referente a las radiaciones y drogas presentadas en la encuesta como agentes etiológicos ambientales teratógenos o no teratógenos: las radiaciones por rayos X, fueron reconocidas teratógenas por totalidad y el ultrasonido como no teratógeno por 97,4%. Respecto a las drogas, el 82,5% de los médicos identificó como no teratógeno a la cocaína, el alcohol y el tabaco, siendo estas dos últimas drogas las de menor porcentaje de reconocimiento, ciertamente por ser de consumo social. Se observó que 27,3% de los participantes, clasificaron la cafeína como teratógena, sin embargo científicamente se desconoce que tenga efecto teratogénico, sólo se sabe que dosis muy altas resulta ser abortivo.

En cuanto a los químicos y agentes infecciosos como factores etiológicos ambientales teratógenos o no teratógenos, el 90,1% de los participantes identificó al mercurio orgánico y el plomo como teratógenos y 77,6% de ellos reconoció al cloro como el único químico no teratógeno. Respecto al grupo de agentes infecciosos hay dos puntos llamativos: el primero es la totalidad del personal médico que identificó a *Giardia lamblia* como parásito no teratógeno, lo que es soportado por la medicina

basada en evidencia. Por otro lado, más de la mitad de los médicos, desconocieron que el Virus del Papiloma Humano aún no es científicamente comprobado como teratógeno.

No se realizó comparación de los datos encontrados en esta tesis sobre los agentes etiológicos con los de Padilla (2003), debido a que los resultados están agrupados de manera inespecífica por la redacción de pregunta abierta.

Con relación a la utilización de las Clasificaciones de Malformaciones Congénitas por parte del personal médico, el 79,9% de la población de estudio manifestaron no hacer uso de ninguna de las clasificaciones propuestas en el instrumento, las cuales son las más usadas nacional e internacionalmente, referidas por la Clasificación Internacional de Enfermedades; el Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León (España); el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas RENIMAC; entre otros. Es importante destacar que la clasificación más utilizada fue la de Mayores o menores (47,4%), principalmente por los Pediatras de base y los Pediatras Sub-Especialistas; la menos utilizada fue la del CIE-10 Q00 a Q99 por 80,3% de la población.

3. Factores de Riesgo y Normas de Prevención de las Malformaciones Congénitas:

En cuanto al conocimiento sobre Factores de Riesgo para Malformaciones Congénitas, el 92,9% del personal médico afirmó los siguientes factores: embarazo no planeado, edad materna avanzada, controles prenatales deficientes, prueba de rubéola positiva en la gestación y la automedicación e iatrogenia con fármacos teratógenos.

Los factores de riesgo con mayor porcentaje son “Edad materna” (98,6%), “Prueba de Rubéola” y “Automedicación e iatrogenia” con 94,7%, cada uno; el “Embarazo no planeado”, fue el de menor porcentaje 85,5%. Destacan las afirmaciones de los Médicos Generales, Pediatras de base y otros especialistas no pediatras.

Las Normas Preventivas propuestas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas fueron clasificadas según el informe de la Dra. Fanny Cortés en la Revista Médica Clínica Las Condes (Chile, 2007; 338-343), en tres niveles: preconcepcional, en individuos sanos, en este caso, la mujer fértil como madre potencial; prenatal, impidiendo la evolución y secuelas de la enfermedad a través de la detección precoz y el tratamiento oportuno; y postnatal, en el individuo ya afectado, el recién nacido.

Estas normas preventivas fueron clasificadas por los médicos como preconcepcionales, prenatales o postnatales; la primera, segunda y cuarta de las medidas propuestas eran de carácter preconcepcional, contestadas así por 86,8% (66), 90,8% (69) y 86,8% (66) de los médicos, respectivamente. La tercera norma preventiva era más apropiada para etapa prenatal, mencionada así por 93,4% (71) de los encuestados. La última táctica preventiva propuesta era postnatal, considerada de esta manera por 90,1% (70) participantes.

Alrededor de 90% de los médicos contestaron acertadamente. Se observa entonces, que existe un buen acoplamiento de los médicos al significado de los términos para clasificar las normas presentadas.

4. Métodos Diagnósticos y Formas de Detección oportuna de las Malformaciones Congénitas:

Con relación a los datos de relevancia en la Historia clínica de niños con Malformaciones Congénitas, 92,1% de los médicos tuvo un buen dominio al reconocer los datos más sobresalientes destacándose Tratamientos recibidos por la madre con 96%, la Consanguinidad con 90,8% y la suplementación con ácido fólico por 89,5%. En cuanto a la Consanguinidad, hay similitud al comparar los resultados de este estudio y el 86% obtenido por Padilla (2003). Se insiste que la suplementación con ácido fólico es una norma preventiva de atención primaria, sin embargo 8 de los encuestados y la mayoría (5) de ellos Pediatras Sub-Especialistas no consideran importante esto en la historia clínica pediátrica ante casos de Malformaciones Congénitas.

Entre los datos menos sobresalientes se encuentra la Desparasitación con 85,5% y la Edad de los hermanos con 68,4%. Llama la atención, quienes afirman que la edad de los hermanos de niños con alguna malformación congénita, es importante para la historia clínica. Muchos contestaban que creen que es de relevancia para poder conocer el período intergenésico. Así también, un participante comentó que si por ejemplo el hermano mayor sufre de Distrofia muscular de Duchene, la edad del mismo le sirve de valor pronóstico para el paciente que padece la misma patología; sin embargo, se le hizo ver al colega que no es en sí la edad del hermano lo más importante sino, el hecho de saber ese antecedente familiar.

Con relación al examen físico, los médicos indicaron la opción verdadera, mostrando un conocimiento satisfactorio de cómo debe ser el exploración física en los niños con alguna malformación congénita.

Acerca de los métodos diagnósticos para Malformaciones Congénitas según sus etapas de indicación prenatal, postnatal o ambas; el Triple Marcador Materno, fue identificado por 82,9% (63) de la población estudiada. Según *Embriología Clínica* de Moore y Persaud (2003), está compuesto por α fetoproteína, subunidad β de hormona coriónica humana y estriol no conjugado, como una de las pruebas para tamizaje prenatal.

En cuanto a la Ecocardiografía, 40,8% (31) de los encuestados, la ecocardiografía fue categorizada para fase pre y postnatal; sin embargo, no lo fue para más de la mitad de los médicos 59,2% (45). De acuerdo con la Guía Neonatal del Ministerio de Salud de Chile (2005) puede ser utilizada tanto para la etapa prenatal y postnatal, ya que si es detectada una sospecha ultrasonográfica, mediante la ecocardiografía fetal se confirma y puede dar oportunidad para un tratamiento intraútero o postnatal.

La utilización de la radiografía fue reconocida como método diagnóstico postnatal por 80,3% (61) de los participantes. Según los Protocolos de Neonatología del Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León y la Guía Neonatal del Ministerio de Salud de Chile, se recomienda utilizar las radiografías específicas cuando los precise una Malformación Congénita y de preferencia en la etapa postnatal, por el riesgo teratógeno de la radiación para el feto. Sin embargo, algunos de los galenos afirmaban que está aprobado con seguridad que también pueden ser utilizados en la etapa prenatal, aunque en la bibliografía consultada, no se pudo confirmar esto.

El 31,6% (24) de los médicos participantes, reconoció el Cariotipo, un examen de uso limitado por su alto costo económico, con indicaciones para etapa prenatal y posterior al nacimiento, incluso para la vida adulta, principalmente para 50% (6) de los Pediatras de base y 50% (11) de los Pediatras Sub-Especialistas. Este bajo porcentaje posiblemente se explica por que a los Médicos Residentes y a los otros especialistas, no les interesa, argumentando que esto le compete únicamente al genetista.

Así mismo se puede observar que únicamente 27,6% (21) de los facultativos encuestados conocen que la Genética Molecular por PCR, puede ser utilizada en fase pre y postnatal. Probablemente este bajo porcentaje se debe a la división de sub-especialidades, tal como ocurre con el cariotipo. Este recurso diagnóstico aunque no es muy utilizado, es importante tenerlo en cuenta en casos de antecedentes familiares de enfermedades genéticas, a como se menciona en los Protocolos de la Asociación Española de Pediatría sobre sus indicaciones.

Es cierto que los métodos diagnósticos deben manejarlos más el pediatra genetista, pero esto no debe restar importancia a que el médico conozca en qué etapa de la vida estos recursos pueden ser utilizados.

5. Abordaje Adecuado de las Malformaciones Congénitas:

En cuanto a las tres grandes dimensiones de tratamiento y seguimiento en los niños con alguna Malformación congénita, 71,1% de los médicos encuestados indicaron la opción “Corrección quirúrgica, manejo médico y rehabilitación”; éstas mencionadas en la Guía Nacional de Neonatología para Malformaciones Congénitas. No obstante, las otras opciones rehabilitación, dieta y cirugía plástica; ingeniería genética, cirugía y manejo médico de las complicaciones; apoyo psicológico, tratar crisis y rehabilitación, no son del todo incorrectas, ya que son parte del manejo multidisciplinario con el que debería abordarse a estos pacientes.

El 86,8% de los participantes, identificó pasos para la consejería genética: pre-evaluación, diagnóstico y tratamiento, determinar el riesgo de recurrencia, el

consejo genético y el seguimiento; estas etapas de acuerdo con la “Genética en Medicina” de Thompson & Thompson (2006)

El ordenamiento de las tres Malformaciones Congénitas más frecuentes propuestas en el instrumento según los médicos en su práctica profesional, es la siguiente:

a) Labio leporino fue considerado primer lugar por 32 de los médicos, porcentaje poco mayor que la Hidrocefalia congénita.

b) Hidrocefalia congénita en el segundo lugar para 35 encuestados.

c) Las Malformaciones Congénitas del sistema osteomuscular, en el tercer lugar por 57 de los facultativos.

Tomando como referencia el primer informe semestral 2009 “Admisión y Egresos del país de Malformaciones Congénitas” de la Dirección General de Sistemas de Información del Ministerio de Salud de Nicaragua, se encontró similitud en el orden de frecuencia: a) Fisura del paladar y labio leporino: destacando el labio leporino con 133 casos. b) Malformaciones Congénitas del sistema nervioso: representado por hidrocefalia congénita con 124 reportados. c) Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular: sobresaliendo las Malformaciones Congénitas del sistema osteomuscular no clasificadas en otra parte (NCOP) con 56 casos.

La comparación con los datos obtenidos y los de Padilla (2003), indica semejanza para las Malformaciones Congénitas más frecuentes: en primer lugar las esqueléticas (sindactilias, polidactilias, pie-equino), seguido por las anomalías faciales (labio y paladar hendido) y en tercer lugar las Malformaciones Congénitas del sistema nervioso central (mielomeningocele, hidrocefalia).

Respecto al conocimiento del Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas, solamente 13,2% de los médicos encuestados refirió conocer este registro, a pesar que éste fue iniciado desde la década de los 80, su primer manual operativo data de 1992 y el último manual fue recientemente publicado y puesto en servicio desde agosto 2008.

VIII. CONCLUSIONES.

1. Los Pediatras de base son los que tienen el conocimiento más alto entre el personal médico sobre Malformaciones Congénitas. La mitad de los médicos encuestados tienen un conocimiento medio, entre ellos Médicos Residentes, Pediatras Sub-Especialistas y de base. El mayor conocimiento sobre Malformaciones Congénitas se estableció en la dimensión “Factores de Riesgo y Normas de Prevención” y el menor conocimiento se encuentra en las dimensiones “Métodos diagnósticos y Formas de detección oportuna”, “Etiología de Malformaciones Congénitas” y “Abordaje adecuado”.
2. La mayoría de los médicos encuestados son varones con mayor experiencia profesional, representados por los Pediatras Sub-Especialistas (mayores de 50 años). El grupo femenino predomina en profesionales más jóvenes, destacándose Médicos Residentes.
3. La mitad de los participantes reconoció al período embrionario como el más vulnerable para el desarrollo de Malformaciones Congénitas. La definición de Malformación congénita, fue identificada solamente por un cuarto de la población. La causa desconocida fue únicamente aceptada como la más frecuente de Malformaciones Congénitas, por un tercio de los encuestados. La mayor parte del personal médico no utiliza ninguna de las clasificaciones de Malformaciones Congénitas. Los agentes etiológicos ambientales fueron identificados correctamente en teratógenos y no teratógenos por la mayoría de los encuestados.
4. Los factores de riesgo y las normas de prevención para Malformaciones Congénitas fueron reconocidos por la mayor parte del personal médico, sin embargo el factor de riesgo embarazo no planeado y la norma preconcepcional del uso de ácido fólico en mujeres fértiles, representaron los porcentajes de menor reconocimiento.
5. La historia clínica y el examen físico de los niños con Malformaciones Congénitas, son del dominio de la mayoría de los médicos; sin embargo, una buena parte de ellos desconoce de los recursos diagnósticos útiles para Malformaciones Congénitas.
6. Existe conocimiento bajo con relación al abordaje adecuado de las Malformaciones Congénitas, sobretodo en los aspectos de tratamiento y seguimiento con estos niños, adjudicado a la falta de un Protocolo Nacional para Manejo de Niños con Malformaciones Congénitas. Sin embargo, la mayoría de los encuestados conocen bien de consejería genética. Casi la totalidad del personal médico desconoce al RENIMAC, a pesar que es un programa nacional impulsado por el MINSA desde hace más de 20 años.

IX. RECOMENDACIONES.

1. Elaborar un Protocolo Nacional para Manejo de Niños con Malformaciones Congénitas, en el que se enfatice las anomalías congénitas más frecuentes, sus conceptos y clasificaciones, etiología, métodos diagnósticos, además de guías de tratamiento y seguimiento para las principales Malformaciones Congénitas.
2. Promocionar el Programa del Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas mediante capacitaciones que incluyan a todo el personal del Ministerio de Salud.
3. Impartir capacitaciones con relación a Malformaciones Congénitas enfatizando los aspectos relacionados con etiología, métodos diagnósticos y formas de abordaje, dirigido a los Médicos Generales, Médicos Residentes, Pediatras y Pediatras Sub-Especialistas que laboran en el Hospital Infantil de Nicaragua Manuel de Jesús Rivera.
4. Fortalecer a nivel de las Escuelas de Medicina Nacionales el área de Malformaciones Congénitas desde el punto de vista semiológico, incorporando la asignatura de Genética en sus respectivos pensum.

X.- BIBLIOGRAFÍA.

1. Zarante Montoya Ignacio, Castillo María Carolina, García Natalia, Suárez Fernando, Gutiérrez Carlos Andrés, Umaña Ángela. Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a Malformaciones Congénitas ECLAMC - Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre de 2001. Colombia. Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana; 2001.
2. Montalvo Germán, Camacho Antonio, Mario Toscano, Álvarez Jorge, Muñoz Leopoldo, Albornoz Alex, et al. Frecuencia de Malformaciones Congénitas en hospitales ecuatorianos de la red ECLAMC. Período junio 2001-junio 2005. CAMBIOS Órgano Oficial de Difusión Científica H.C.A.M. 2006; 5(9): 1-13.
3. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 8.
4. Padilla Escobar Karla Fabiola. Conocimientos del Personal Médico sobre Malformaciones Congénitas, Hospital Fernando Vélez Paiz. Enero, Año 2003. [Tesis doctoral]. Managua, Nicaragua: Hospital Fernando Vélez Paiz; 2003.
5. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 11-13.
6. Pérez Aytés Antonio. Actitud ante el Recién Nacido con Malformaciones Congénitas. En coordinador general: Dr. Manuel Moro Serrano. Protocolos de la Asociación Española de Pediatría. España: Asociación Española de Pediatría; 2002. Páginas 19-22.
7. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de Enfermedades Número 10. Capítulo XVII, Malformaciones Congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00–Q99). PAHO 2006; 755-805.
8. Marugán Isabel, Ochoa Sangrador. Manejo perinatal de los defectos congénitos Protocolos de Neonatología. Bol Pediatr 2006; 46 Supl 1: 151-159.
9. Ministerio de Salud de Chile. Guías Nacionales de Neonatología. Malformaciones Congénitas. Chile. Ministerio de Salud de Chile 2005; 1-3. <http://www.prematuros.cl/guiasneo/malformacionescongenitas.htm>
10. Bonino Anna, Gómez Paula, Cetraro Laura, Etcheverry Gonzalo, Pérez Walter. Malformaciones Congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch Pediatr Urug 2006; 77(3): 225-228.
11. Adler Rubén. Biología del Desarrollo y Malformación congénita. Buenos Aires, Argentina: Editorial El Ateneo; 1976.

12. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 13-15.
13. Bermejo E., Mendioroz J., Cuevas L., López F., Rodríguez-Pinilla E., Martínez-Frías ML. Aspectos clínico-epidemiológicos de los RN con anomalías congénitas. Dismorfología y epidemiología. Boletín del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas 2003; 2: 15-29.
14. Galíndez Luis, Rodríguez Emma, Suárez Herminia. Malformaciones Congénitas y ocupación de los padres. Salud de los Trabajadores 1994; 2 (1): 49-56.
15. Ulloa González Claudia. Factores de riesgo y trastornos perinatales asociados a Malformaciones Congénitas en el Hospital Bertha Calderón Roque, enero a diciembre del 2003. [Tesis doctoral]. Managua, Nicaragua: Hospital Bertha Calderón Roque; 2004.
16. Cortés M. Fanny. Prevención primaria de las Malformaciones Congénitas. Rev. Med. Clin. Condes 2007; 18(4): 338-343.
17. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 16-17.
18. Organización Panamericana de la Salud. Centro para el Control y la Prevención de las Enfermedades CDC. Defectos congénitos y genética pediátrica. La Prevención de los defectos del tubo neural con ácido fólico. Centro para el Control y la Prevención de las Enfermedades CDC 1999; 15-18.
19. Fundación Cataluña del Síndrome de Down. Proceso Hacia La Vida Adulta de las Personas con Síndrome de Down. Orientaciones para padres y educadores. Barcelona, España: Fundación Cataluña del Síndrome de Down; 1995. Págs. 101-104.
20. Pavón Gómez Néstor Javier. Correlación diagnóstica de malformaciones fetales y oligohidramnios reportados por ultrasonido y confirmación al nacimiento en gestantes atendidos en el Hospital Bertha Calderón Roque. 1 julio al 31 diciembre 2007. [Tesis doctoral]. Managua: Hospital Bertha Calderón Roque; 2008. Páginas 22-24.
21. Poblete L. José Andrés. Diagnóstico Antenatal de Malformaciones Congénitas. Chile Pontificia Universidad Católica de Chile. Medicina Perinatal Arica. Unidad de Medicina Materno Fetal, Departamento Obstetricia y Ginecología; 2005.
22. Galán Gómez Enrique. Indicaciones del Estudio Genético. En coordinador general: Dr. Manuel Moro Serrano. Protocolos de la Asociación Española de Pediatría. España: Asociación Española de Pediatría; 2002. Páginas 23-28.

23. Sociedad Pro-Ayuda del Niño Lisiado. Enfermedades invalidantes de la infancia. Enfoque integral de Rehabilitación. Santiago de Chile, Chile: Sociedad Pro-Ayuda del Niño Lisiado; 1995. Páginas 11-15.
24. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 15.
25. Ministerio de Salud de Nicaragua. Manual Operativo para el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas. Normativa 001. Ministerio de Salud de Nicaragua 2008; 16-20.
26. Ministerio de Salud de Nicaragua. “Admisión y Egresos del país de Malformaciones Congénitas”. Nicaragua. Dirección General de Sistemas de Información MINSA; primer semestre 2009.

XI. ANEXOS

1. TABLAS Y FIGURAS DE LOS RESULTADOS.

2. INSTRUMENTO: ENCUESTA.

3. PUNTAJES OBTENIDOS POR EL PERSONAL MÉDICO EN ESTUDIO.

4. FORTALEZAS Y DEBILIDADES EN EL CONOCIMIENTO DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS ENCONTRADOS EN EL PERSONAL MÉDICO.

ANEXO No. 1

TABLA 1
NIVEL DE CONOCIMIENTOS SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS
SEGÚN CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	NIVEL DE CONOCIMIENTO						TOTAL	
	Conocimiento Bajo		Conocimiento Medio		Conocimiento Alto			
	Puntaje <35		Puntaje de 35 a 38		Puntaje >38			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Médico General	1	50	1	50	0	0	2	2,6
Médico Residente	10	28,6	17	48,6	8	22,8	35	46,1
Otro Especialista	1	20	3	60	1	20	5	6,6
Pediatra de Base	2	16,7	4	33,3	6	50	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	4	18,2	12	54,5	6	27,3	22	28,9
TOTAL	18	23,7	37	48,7	21	27,6	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 2
DISTRIBUCIÓN DEL PERSONAL MÉDICO SEGÚN SEXO Y AÑOS DE
PRÁCTICA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

SEXO	AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL						TOTAL	
	1-4 años		5-10 años		Más de 10 años			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Femenino	15	41,7	9	25	12	33,3	36	44,7
Masculino	6	15	12	30	22	55	40	52,6
TOTAL	21	27,6	21	27,6	34	44,7	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 3
AGRUPACIÓN DEL PERSONAL MÉDICO SEGÚN CATEGORÍA Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍA DE PERSONAL MÉDICO	AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL						TOTAL	
	1-4 años		5-10 años		Más de 10 años			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Médico General	0	0	1	4,8	1	2,9	2	2,6
Médico Residente	18	85,7	15	71,4	2	5,9	35	46
Otro Especialista	1	4,8	0	0	4	11,8	5	6,6
Pediatra de Base	1	4,8	3	14,2	8	23,5	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	1	4,8	2	9,6	19	55,9	22	28,9
TOTAL	21	27,6	21	27,6	34	44,8	76	100

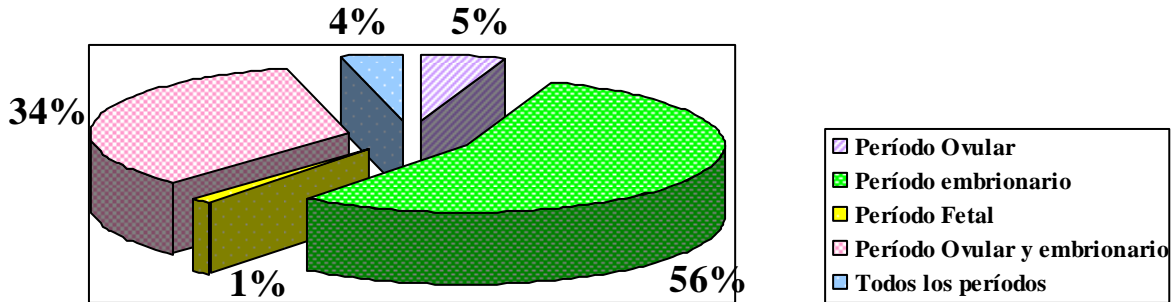
Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 4
DISTRIBUCIÓN DEL PERSONAL MÉDICO SEGÚN CATEGORÍA Y GRUPO DE EDADES
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

EDAD	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
26-30 años	1	5,6	17	94,4	0	0	0	0	0	0	18	23,7
31-35 años	0	0	16	64	1	4	4	16	4	16	25	32,9
36-40 años	1	14,3	2	28,6	0	0	2	28,6	2	28,6	7	9,2
41-50 años	0	0	0	0	2	13,3	3	20	10	66,7	15	19,7
51-60 años	0	0	0	0	2	18,2	3	27,3	6	54,5	11	14,5
TOTAL	2	2,6	35	46	5	6,6	12	15,8	22	28,9	76	100

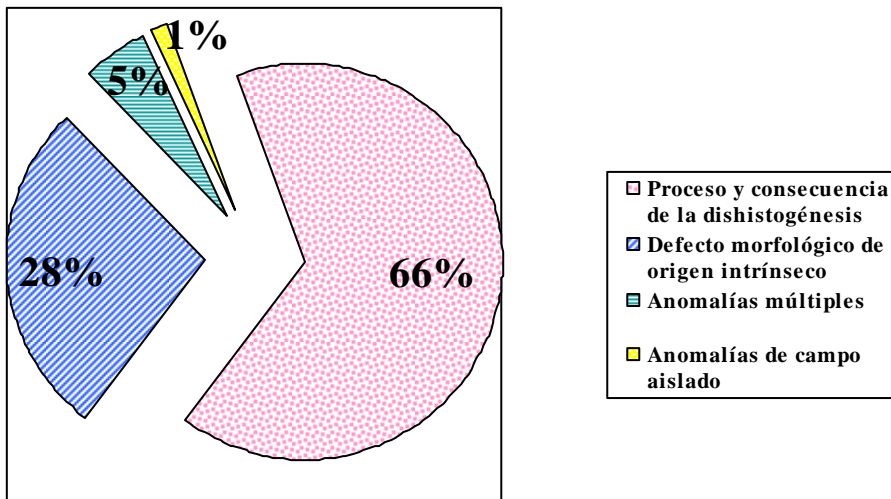
Fuente Primaria: personal médico encuestado.

FIGURA 1
PERÍODO MÁS VULNERABLE PARA EL DESARROLLO DE
MALFORMACIÓN CONGÉNITA SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010



Fuente Primaria: personal médico encuestado.

FIGURA 2
IDENTIFICACIÓN DE LA DEFINICIÓN DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA
PROPUESTA POR EL REGISTRO NICARAGÜENSE DE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010



Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 6
ETIOLOGÍA MÁS FRECUENTE DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS
SEGÚN LAS CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

ETIOLOGÍA DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Ambientales	0	0	4	11,4	1	20	2	16,7	0	0	7	9,2
Desconocidas	0	0	9	25,7	2	40	4	33,3	9	40,9	24	31,6
Genéticas	2	100	22	62,9	2	40	6	50	13	59,1	45	59,2
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 7
CAUSA GENÉTICA DE MAYOR FRECUENCIA DE APARICIÓN EN LAS
MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN LAS CATEGORÍAS DEL
PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	CAUSAS GENÉTICAS						TOTAL	
	Genes mutantes		Multifactoriales		Cromosómicas			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Médico General	0	0	1	50	1	50	2	100
Médico Residente	1	2,9	10	28,6	24	68,6	35	100
Otro Especialista	1	20	1	20	3	60	5	100
Pediatra de Base	1	8,3	6	50	5	41,7	12	100
Pediatra Sub-Especialista	3	13,6	9	40,9	10	45,5	22	100
TOTAL	6	7,9	27	35,5	43	56,6	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 16. 1.
PRIMERA NORMA DE PREVENCIÓN PARA MALFORMACIONES
CONGÉNITAS CLASIFICADA EN PRECONCEPCIONAL, PRENATAL O
POSTNATAL SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

MUJER FÉRTIL DEBE USAR ÁCIDO FÓLICO							
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	<i>Preconcepcional</i>		<i>Prenatal</i>		TOTAL	
		No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	16	88,9	2	11,1	18	85,6
	Otro Especialista	1	100	0	0	1	4,8
	Pediatra de Base	1	100	0	0	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	1	100	0	0	1	4,8
	Total	19	90,5	2	9,5	21	100
5-10 años	Médico General	1	100	0	0	1	4,8
	Médico Residente	13	86,7	2	13,3	15	71,4
	Pediatra de Base	3	100	0	0	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	2	100	0	0	2	9,6
	Total	19	90,5	2	9,5	21	100
Más de 10 años	Médico General	1	100	0	0	1	2,9
	Médico Residente	2	100	0	0	2	5,9
	Otro Especialista	3	75	1	25	4	11,8
	Pediatra de Base	7	87,5	1	12,5	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	15	78,9	4	21,2	19	55,9
	Total	28	81,4	6	17,6	34	100
TOTAL		66	86,8	10	13,2	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 16. 2.
SEGUNDA NORMA DE PREVENCIÓN PARA MALFORMACIONES
CONGÉNITAS CLASIFICADA EN PRECONCEPCIONAL, PRENATAL O
POSTNATAL SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

COMPLETAR LA FAMILIA ANTES DE LOS 35 AÑOS DE EDAD									
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	<i>Preconcepcional</i>		<i>Prenatal</i>		<i>Postnatal</i>		TOTAL	
		No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	14	77,8	4	22,2	0	0	18	85,6
	Otro Especialista	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Pediatra de Base	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Total	17	81	4	19	0	0	21	100
5-10 años	Médico General	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Médico Residente	14	93,3	1	6,7	0	0	15	71,4
	Pediatra de Base	3	100	0	0	0	0	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	2	100	0	0	0	0	2	9,6
	Total	20	95,2	1	4,8	0	0	21	100
Más de 10 años	Médico General	1	100	0	0	0	0	1	2,9
	Médico Residente	2	100	0	0	0	0	2	5,9
	Otro Especialista	4	100	0	0	0	0	4	11,8
	Pediatra de Base	7	87,5	0	0	1	12,5	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	18	94,7	1	5,3	0	0	19	55,9
	Total	32	94,1	1	2,9	1	2,9	34	100
TOTAL		69	90,8	6	7,9	1	1,3	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 16. 3.
TERCERA NORMA DE PREVENCIÓN PARA MALFORMACIONES
CONGÉNITAS CLASIFICADA EN PRECONCEPCIONAL, PRENATAL O
POSTNATAL SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

EMBARAZADA CON CPN RUTINARIOS							
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	<i>Preconcepcional</i>		<i>Prenatal</i>		TOTAL	
		No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	1	5,6	17	94,4	18	85,6
	Outro Especialista	0	0	1	100	1	4,8
	Pediatra de Base	0	0	1	100	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	0	0	1	100	1	4,8
	Total	1	4,8	20	95,2	21	100
5-10 años	Médico General	0	0	1	100	1	4,8
	Médico Residente	0	0	15	100	15	71,4
	Pediatra de Base	0	0	3	100	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	0	0	2	100	2	9,6
	Total	0	0	21	100	21	100
Más de 10 años	Médico General	0	0	1	100	1	2,9
	Médico Residente	0	0	2	100	2	5,9
	Outro Especialista	0	0	4	100	4	11,8
	Pediatra de Base	2	25	6	75	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	2	10,5	17	89,5	19	55,9
	Total	4	11,8	30	88,2	34	100
TOTAL		5	6,6	71	93,4	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 16. 4.
CUARTA NORMA DE PREVENCIÓN PARA MALFORMACIONES
CONGÉNITAS CLASIFICADA EN PRECONCEPCIONAL, PRENATAL O
POSTNATAL SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

VACUNA RUBÉOLA PREVIO EMBARAZO							
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	<i>Preconcepcional</i>		<i>Prenatal</i>		TOTAL	
		No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	17	94,4	1	5,6	18	85,6
	Outro Especialista	1	100	0	0	1	4,8
	Pediatra de Base	0	0	1	100	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	1	100	0	0	1	4,8
	Total	19	90,5	2	9,5	21	100
5-10 años	Médico General	1	100	0	0	1	4,8
	Médico Residente	14	93,3	1	6,7	15	71,4
	Pediatra de Base	3	100	0	0	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	2	100	0	0	2	9,6
	Total	20	95,2	1	4,8	21	100
Más de 10 años	Médico General	1	100	0	0	1	2,9
	Médico Residente	1	50	1	50	2	5,9
	Outro Especialista	3	75	1	25	4	11,8
	Pediatra de Base	7	87,5	1	12,5	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	15	78,9	4	21,1	19	55,9
	Total	27	79,4	7	20,6	34	100
TOTAL		66	86,8	10	13,2	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 16. 5.
QUINTA NORMA DE PREVENCIÓN PARA MALFORMACIONES
CONGÉNITAS CLASIFICADA EN PRECONCEPCIONAL, PRENATAL O
POSTNATAL SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

LLEVAR AL NIÑO A CONSULTAS ESPECIALIZADAS							
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	<i>Prenatal</i>		<i>Postnatal</i>		TOTAL	
		No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	3	<i>16,7</i>	15	<i>83,3</i>	18	<i>85,6</i>
	Otro Especialista	0	<i>0</i>	1	<i>100</i>	1	<i>4,8</i>
	Pediatra de Base	0	<i>0</i>	1	<i>100</i>	1	<i>4,8</i>
	Pediatra Sub-Especialista	0	<i>0</i>	1	<i>100</i>	1	<i>4,8</i>
	TOTAL	3	<i>14,3</i>	18	<i>85,7</i>	21	<i>100</i>
5-10 años	Médico General	0	<i>0</i>	1	<i>100</i>	1	<i>4,8</i>
	Médico Residente	3	<i>20</i>	12	<i>80</i>	15	<i>71,4</i>
	Pediatra de Base	0	<i>0</i>	3	<i>100</i>	3	<i>14,2</i>
	Pediatra Sub-Especialista	0	<i>0</i>	2	<i>100</i>	2	<i>9,6</i>
	TOTAL	3	<i>14,3</i>	18	<i>85,7</i>	21	<i>100</i>
Más de 10 años	Médico General	0	<i>0</i>	1	<i>100</i>	1	<i>2,9</i>
	Médico Residente	0	<i>0</i>	2	<i>100</i>	2	<i>5,9</i>
	Otro especialista	0	<i>0</i>	4	<i>100</i>	4	<i>11,8</i>
	Pediatra de Base	0	<i>0</i>	8	<i>100</i>	8	<i>23,5</i>
	Pediatra Sub-Especialista	0	<i>0</i>	19	<i>100</i>	19	<i>55,9</i>
	TOTAL	0	<i>0</i>	34	<i>100</i>	34	<i>100</i>
TOTAL		6	<i>7,9</i>	70	<i>92,1</i>	76	<i>100</i>

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 18
DATOS QUE SE AFIRMAN EN EL EXAMEN FÍSICO ANTE CASOS DE
NIÑOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS
DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

<i>Se deben buscar tanto defectos mayores como anomalías menores. Se prestará especial atención a tres zonas, craneofacial, extremidades y genitales externos. Al examen neurológico se valora tono, estado de alerta, reflejos, conducta y actitud.</i>				
CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	TOTAL			
	Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%
Médico General	2	100	2	2,6
Médico Residente	32	91,4	35	46
Otro Especialista	5	100	5	6,6
Pediatra de Base	12	100	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	21	95,5	22	29
TOTAL	72	94,7	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 19
APLICACIÓN DEL TRIPLE MARCADOR MATERNO EN LOS PERÍODOS
PRENATAL, POSTNATAL Y PRE-POSTNATAL AMBOS SEGÚN
CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

TRIPLE MARCADOR MATERNO												
PERÍODOS	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Prenatal	2	100	30	85,7	5	100	9	75	17	77,3	63	82,9
Postnatal	0	0	2	5,7	0	0	0	0	3	13,6	5	6,6
Pre/Postnatal	0	0	3	8,6	0	0	3	25	2	9,1	8	10,5
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 20
APLICACIÓN DE LA ECOCARDIOGRAFÍA EN LOS PERÍODOS
PRENATAL, POSTNATAL Y PRE-POSTNATAL AMBOS SEGÚN
CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

ECOCARDIOGRAFÍA												
PERÍODOS	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Prenatal	1	50	13	37,1	2	40	2	16,7	7	31,8	25	32,9
Postnatal	1	50	10	28,6	2	40	4	33,3	3	13,6	20	26,3
Pre/Postnatal	0	0	12	34,3	1	20	6	50	12	54,5	31	40,8
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 21
APLICACIÓN DE LA RADIOLOGÍA EN LOS PERÍODOS PRENATAL,
POSTNATAL Y PRE-POSTNATAL AMBOS SEGÚN CATEGORÍAS DEL
PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

RADIOLOGÍA												
PERÍODOS	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Prenatal	0	0	4	11,4	2	40	0	0	0	0	6	7,9
Postnatal	2	100	26	74,3	3	60	12	0	18	81,8	61	80,3
Pre/Postnatal	0	0	5	14,3	0	0	0	0	4	18,2	9	11,8
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 22
APLICACIÓN DEL CARIOTIPO EN LOS PERÍODOS PRENATAL,
POSTNATAL Y PRE-POSTNATAL AMBOS SEGÚN CATEGORÍAS DEL
PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CARIOTIPO												
PERÍODOS	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Prenatal	1	50	9	25,7	1	20	3	25	5	22,7	19	25
Postnatal	1	50	21	60	2	40	3	25	6	27,3	33	43,4
Pre/Postnatal	0	0	5	14,3	2	40	6	50	11	50	24	31,6
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 23
APLICACIÓN DE LA GENÉTICA MOLECULAR POR PCR EN LOS
PERÍODOS PRENATAL, POSTNATAL Y PRE-POSTNATAL AMBOS SEGÚN
CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

GENÉTICA MOLECULAR PCR												
PERÍODOS	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL	
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Prenatal	0	0	12	34,3	0	0	5	41,7	4	18,2	21	27,6
Postnatal	1	50	17	48,6	2	40	3	25	11	50	34	44,7
Pre/Postnatal	1	50	6	17,1	3	60	4	33,3	7	31,8	21	27,6
TOTAL	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 26. 1.
POSICIÓN DE LA HIDROCEFALIA CONGÉNITA SEGÚN EXPERIENCIA Y
CATEGORÍA MÉDICA
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

HIDROCEFALIA CONGÉNITA									
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	POSICIÓN SEGÚN FRECUENCIA						TOTAL	
		<i>Primer lugar</i>		<i>Segundo lugar</i>		<i>Tercer lugar</i>			
		No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	11	61,1	7	38,9	0	0	18	85,6
	Otro especialista	0	0	0	0	1	100	1	4,8
	Pediatra de Base	0	0	1	100	0	0	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Total	12	57,1	8	38,1	1	4,8	21	100
5-10 años	Médico General	0	0	0	0	1	100	1	4,8
	Médico Residente	6	40	8	53,3	1	6,7	15	71,4
	Pediatra de Base	0	0	2	66,7	1	33,3	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	1	50	1	50	0	0	2	9,6
	Total	7	33,3	11	52,4	3	14,3	21	100
Más de 10 años	Médico General	1	100	0	0	0	0	1	2,9
	Médico Residente	1	50	1	50	0	0	2	5,9
	Otro Especialista	3	75	0	0	1	25	4	11,8
	Pediatra de Base	1	12,5	5	62,5	2	25	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	6	31,6	10	52,6	3	15,8	19	55,9
	Total	12	35,3	16	47,1	6	17,6	34	100
TOTAL		31	40,8	35	46,1	10	13,1	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 26. 2.
POSICIÓN DEL LABIO LEPORINO SEGÚN EXPERIENCIA Y CATEGORÍA
MÉDICA
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

LABIO LEPORINO									
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	POSICIÓN SEGÚN FRECUENCIA						TOTAL	
		Primer lugar		Segundo lugar		Tercer lugar			
		No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	6	33,3	10	55,6	2	11,1	18	85,6
	Otro Especialista	0	0	1	100	0	0	1	4,8
	Pediatra de Base	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	0	0	1	100	0	0	1	4,8
	Total	7	33,3	12	57,2	2	9,5	21	100
5-10 años	Médico General	0	0	1	100	0	0	1	4,8
	Médico Residente	7	46,7	5	33,3	3	20	15	71,4
	Pediatra de Base	3	100	0	0	0	0	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	1	50	1	50	0	0	2	9,6
	Total	11	52,4	7	33,3	3	14,3	21	100
> 10 años	Médico General	0	0	1	100	0	0	1	2,9
	Médico Residente	0	0	1	50	1	50	2	5,9
	Otro especialista	0	0	3	75	1	25	4	11,8
	Pediatra de Base	4	50	3	37,5	1	12,5	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	10	52,6	8	42,1	1	5,3	19	55,9
	Total	14	41,2	16	47,1	4	11,8	34	100
TOTAL		32	42,1	35	46	9	11,9	76	100

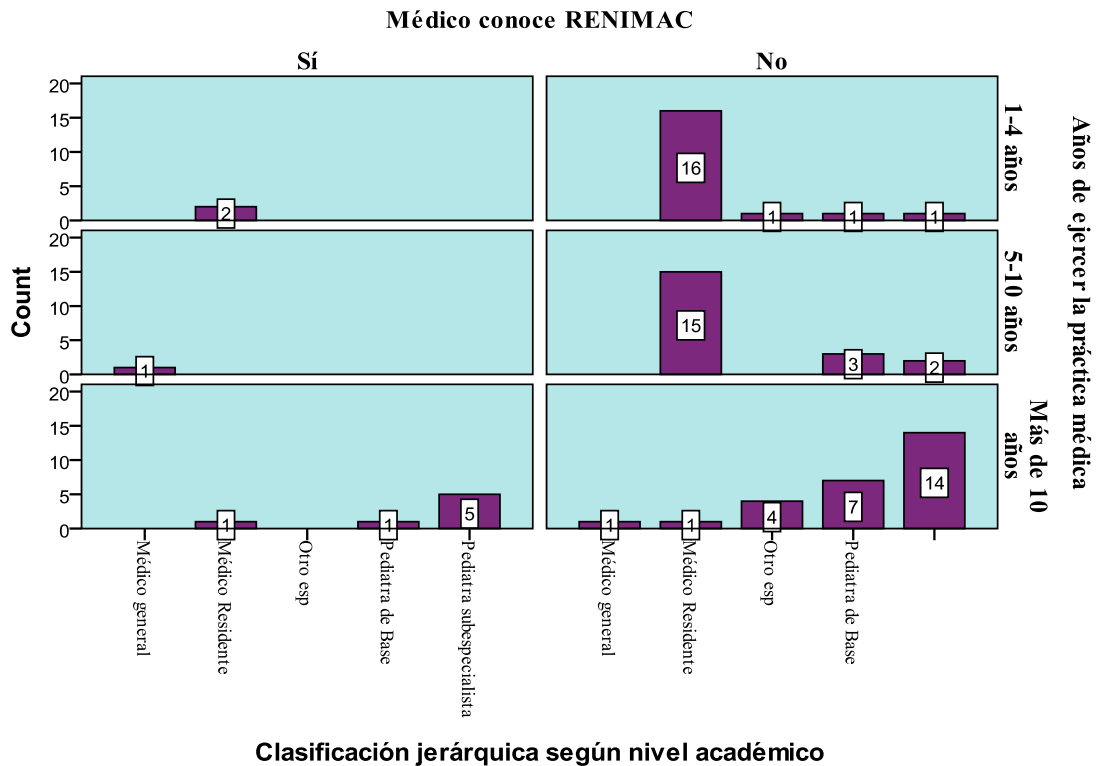
Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 26. 3.
POSICIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA
OSTEOMUSCULAR, SEGÚN EXPERIENCIA Y CATEGORÍA MÉDICA
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SISTEMA OSTEOMUSCULAR									
AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	POSICIÓN SEGÚN FRECUENCIA						TOTAL	
		Primer lugar		Segundo lugar		Tercer lugar			
		No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	Médico Residente	1	5,6	1	5,6	16	88,9	18	85,6
	Otro Especialista	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Pediatra de Base	0	0	0	0	1	100	1	4,8
	Pediatra Sub-Especialista	0	0	0	0	1	100	1	4,8
	Total	2	9,5	1	4,8	18	85,7	21	100
5-10 años	Médico General	1	100	0	0	0	0	1	4,8
	Médico Residente	2	13,3	2	13,3	11	73,4	15	71,4
	Pediatra de Base	0	0	1	33,3	2	66,75	3	14,2
	Pediatra Sub-Especialista	0	0	0	0	2	100	2	9,6
	Total	3	14,3	3	14,3	15	71,4	21	100
Más de 10 años	Médico General	0	0	0	0	1	100	1	2,9
	Médico Residente	1	50	0	0	1	50	2	5,9
	Otro Especialista	1	25	1	25	2	50	4	11,8
	Pediatra de Base	3	37,5	0	0	5	62,5	8	23,5
	Pediatra Sub-Especialista	3	15,8	1	5,3	15	78,9	19	55,9
	Total	8	23,5	2	5,9	24	70,6	34	100
TOTAL		13	17,1	6	7,9	57	75	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

FIGURA 3
CONOCIMIENTO DE LOS MÉDICOS DEL PERSONAL SOBRE EL
REGISTRO NICARAGÜENSE DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS
RELACIONADO CON LOS AÑOS DE PRÁCTICA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010



Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 27
CONOCIMIENTO DEL PERSONAL MÉDICO SOBRE EL REGISTRO
NICARAGÜENSE DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS RENIMAC
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	EXPLICACIÓN DEL RENIMAC	CONOCE RENIMAC		TOTAL
		Sí	No	
Médico General	-	0	1	1
	Hoja de registro para informes y reporte, el sistema de vigilancia acerca del tipo de malformaciones y algunos factores que pueden presentar la madre para desencadenar malformaciones.	1	0	1
	Total	1	1	2
Médico Residente	-	0	32	32
	Es el que lleva las estadísticas nacionales de malformación congénita.	1	0	1
	He escuchado que es el programa de notificación de Malformaciones Congénitas que se llevan en algunos sitios. En lo particular en este centro no conozco ficha o a quien reportar esto.	1	0	1
	No escribió alguna.	1	0	1
	Total	3	32	35
Pediatra de Base	-	0	11	11
	Es el registro nacional de malformaciones que actualmente no se llevan documentadas.	1	0	1
	Total	1	11	12
Pediatra Sub-Especialista	-	0	17	17
	Es el lugar donde deberían de registrarse todos los niños con Malformaciones Congénitas.	1	0	1
	Es un sistema que permite registrar todos los nacimientos que ocurrieron en unidades de salud y que presentan alguna malformación congénita. RENIMAC: Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas	1	0	1
	No escribió alguna.	1	0	1
	Registro de nacidos con malformaciones en hospitales de maternidad.	1	0	1
	Yo fui presidente de RENIMAC.	1	0	1
	Total	5	17	22
	TOTAL	10	66	76

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

ANEXO No. 2



UNIVERSIDAD AMERICANA
FACULTAD DE MEDICINA

CONOCIMIENTO DEL PERSONAL MÉDICO DEL HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA “MANUEL DE JESÚS RIVERA” SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS. I SEMESTRE DEL 2010.

Instrucciones: esta es una prueba acerca de su conocimiento sobre Malformaciones Congénitas como médico miembro de este centro hospitalario. Responda según lo que domine con sinceridad, sin dejar espacios vacíos. Gracias.

I.- Características socioculturales:

1. Edad: _____ años.
2. Sexo: F _____ M _____.
3. Nivel Jerárquico-Académico:
Pediatra Sub-Especialista _____ Médico Residente _____
Otro especialista: _____ Médico General _____
Pediatra de Base _____
4. ¿Cuánto tiempo tiene de laborar desde haberse graduado como Médico y Cirujano?
1-4 años _____
5-10 años _____
>10 años _____

II.- Sobre generalidades y etiología de las Malformaciones Congénitas.

1. El *período más vulnerable* para el desarrollo de las Malformaciones Congénitas es:
 - a) Período ovular (primeras 2 semanas de gestación).
 - b) Período embrionario (entre 3° y 8° semanas de gestación).
 - c) Período fetal (entre 9°- 38° semanas de gestación).
 - d) Período ovular y embrionario.
 - e) Todos.
2. La definición correcta sobre “*Malformación Congénita*” es:
 - a) El proceso y la consecuencia de la dishistogénesis, es decir la organización anormal de células y sus consecuencias morfológicas en tejidos específicos.
 - b) Defecto morfológico de un órgano, parte de él, o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal, de origen intrínseco.
 - c) Es el patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia múltiple.
 - d) Patrón de anomalías que se deriva de la alteración de un campo aislado del desarrollo.
3. ¿Qué *clasificación* de Malformaciones Congénitas utiliza más frecuentemente en su práctica médica? Puede seleccionar varias.
 - a. Clasificación CIE 10 Q00 a Q99.
 - b. Defecto congénito único o múltiple.
 - c. Malformaciones Congénitas mayores y menores.
 - d. Por sistema orgánico afectado.
 - e. Internas y externas.

4. 1. De las siguientes *causas* de Malformaciones Congénitas, ¿cuál es la más frecuente?

- a) Ambientales.
- b) Desconocidas.
- c) Genéticas.

4. 2. De las *causas* genéticas, ¿cuál es la que con mayor frecuencia se presenta?

- a) Genes mutantes.
- b) Multifactoriales.
- c) Cromosómicas.

4. 3. De la siguiente lista, marque cuáles son teratógenos (T) y no teratógenos (NT):

Fármacos:

Tetraciclinas _____ Azitromicina _____ Heparina _____ Ácido valproico _____

Yodo 131 _____ Acetaminofén _____ Vitamina A _____

Radiaciones:

Rayos X _____ Ultrasonido _____

Drogas:

Cafeína _____ Cocaína _____ Alcohol _____ Tabaco _____

Químicos:

Cloro _____ Mercurio orgánico _____ Plomo _____

Agentes infecciosos:

Toxoplasma gondii _____ Giardia lamblia _____ Citomegalovirus _____

Virus del Papiloma Humano _____

III.- Sobre factores de riesgo y formas de prevención de Malformaciones Congénitas.

1. Relacione los *factores de riesgo* para Malformaciones Congénitas de la columna izquierda con los datos de la columna derecha, colocando el número sobre la línea.

- | | |
|---------------------------------------|---|
| 1) Embarazo no planeado. | Menos de 4 CPN _____ |
| 2) Edad materna avanzada. | Con fármacos teratógenos _____ |
| 3) Controles prenatales ineficientes. | Resultado (+) en la gestación _____ |
| 4) Prueba de Rubéola. | Superior a los 35 años de edad _____ |
| 5) Automedicación e iatrogenia. | Debido a problemas económicos, falta de educación, malnutrición, estrés, condiciones no favorables de salud materna _____ |

2. Acerca de las principales *normas de prevención*, clasifique cuáles encajan más como preconceptionales, prenatales o postnatales.

a) Conocer que cualquier mujer fértil puede embarazarse, por eso el uso de ácido fólico previo al embarazo.

b) Se debe completar la familia cuando se es joven (<35 años edad). _____

c) Toda embarazada debe hacerse los controles prenatales en manera rutinaria. _____

d) Aplicar la vacuna de la rubéola preferiblemente antes del embarazo. _____

e) En caso de dudas o complicaciones en el niño, consultar a los médicos y/o al servicio especializado.

IV. Sobre métodos diagnósticos y formas de detección oportuna de mayor accesibilidad en Nicaragua.

1. De la siguiente lista de datos en la *historia clínica* ante casos de Malformaciones Congénitas, tache cuáles sí son los más sobresalientes y cuáles no.

Datos Historia Clínica	Sí	No
Desparasitación.		
Tratamientos recibidos por la madre.		
Edad de los hermanos.		
Existencia de consanguinidad.		
Suplementación con ácido fólico.		

2. En cuanto al *examen físico* en un niño con sospecha de anomalías congénitas, se afirma:

- Se deben buscar tanto defectos mayores como anomalías menores.
- Se prestará especial atención a tres zonas, craneofacial, extremidades y genitales externos.
- Al examen neurológico se valora tono, estado de alerta, reflejos, conducta y actitud.
- Todas las anteriores.

3. Clasifique cuáles de los siguientes *recursos diagnósticos* son prenatales y cuáles son postnatales. Puede haber ambas respuestas.

Triple marcador materno _____

Cariotipo _____

Ecocardiografía _____

Genética molecular por PCR _____

Radiología _____

V.- Sobre abordaje adecuado de los niños(as) con Malformaciones Congénitas.

1. Las 3 grandes dimensiones del *tratamiento y seguimiento* en general de los niños que padecen alguna malformación congénita son:

- Rehabilitación, dieta y cirugía plástica.
- Ingeniería genética, cirugía y manejo médico de las complicaciones.
- Corrección quirúrgica, manejo médico y rehabilitación.
- Apoyo psicológico, tratar crisis y rehabilitación.

2. Una pareja de 35 años de edad, desean procrear su tercer hijo; su primer hijo nace sano, pero el segundo embarazo terminó en óbito fetal con múltiples anomalías congénitas, ¿cómo le daría el *consejo genético* a esta pareja?

- No tienen algún problema, pueden concebir a su 3er hijo perfectamente.
- Se debe realizar una pre-evaluación para luego un diagnóstico clínico y tratamiento.
- Se les explica que hay que estimar el riesgo de recurrencia.
- Se da el consejo genético con el seguimiento adecuado.
- Sólo b, c, d son verdaderas.

3. En base a su práctica médica, ordene de manera descendente ¿qué Malformaciones Congénitas se presentan con mayor *frecuencia*?

- Hidrocefalia congénita. _____

- Malformaciones Congénitas del Sistema Osteomuscular. _____

- Labio Leporino. _____

4. ¿Conoce usted sobre el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas, *RENIMAC*? En caso afirmativo, puede describir qué es.

Sí _____

No _____

ANEXO No. 3
PUNTAJES OBTENIDOS SEGÚN LAS DISTINTAS CATEGORÍAS DEL
PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

PUNTAJE OBTENIDO	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO.					TOTAL
	Médico General	Médico Residente	Otro Especialista	Pediatra de Base	Pediatra Sub- Especialista	
29	0	1	0	0	0	1
30	0	2	1	0	0	3
31	0	2	0	0	2	4
32	0	0	0	1	1	2
33	1	2	0	1	0	4
34	0	3	0	0	1	4
35	0	4	0	2	2	8
36	0	3	1	1	5	10
37	0	6	1	0	4	11
38	1	4	1	1	1	8
39	0	4	0	0	1	5
40	0	3	1	1	3	8
41	0	1	0	2	1	4
42	0	0	0	2	0	2
44	0	0	0	1	0	1
47	0	0	0	0	1	1
TOTAL	2	35	5	12	22	76

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

ANEXO No. 4
FORTALEZAS Y DEBILIDADES EN LAS DISTINTAS DIMENSIONES DEL
CONOCIMIENTO SOBRE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL
PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA
MASCOTA”
PRIMER SEMESTRE 2010

ETIOLOGÍA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS			
	Respuestas correctas		
	No.		%
Período gestacional más vulnerable para Malformaciones Congénitas	42		55,3
Definición de Malformación congénita	21		27,6
Causa más frecuente de Malformaciones Congénitas	24		31,6
Causa genética más frecuente	27		35,5
Factores ambientales teratógenos/no teratógenos	Teratógeno		No teratógeno
	No.	%	No. %
Fármacos	210	69,1	189 82,9
Radiaciones	74	97,3	73 96
Drogas	188	82,5	55 72,4
Químicos	137	90,1	59 77,6
Agentes infecciosos	134	88,1	111 73
TOTAL DE ACIERTOS	1344		73,6

FACTORES DE RIESGO Y NORMAS DE PREVENCIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS		
	Respuestas correctas	
	No.	%
Factores de Riesgo	353	92,8
Normas de Prevención	342	90
TOTAL DE ACIERTOS	695	91,5

MÉTODOS DIAGNÓSTICOS Y FORMAS DE DETECCIÓN OPORTUNA PARA MALFORMACIONES CONGÉNITAS		
	Respuestas correctas	
	No.	%
Datos de la Historia Clínica	327	86
Examen Físico	72	94,7
Recursos diagnósticos	200	52,6
TOTAL DE ACIERTOS	599	71,6

ABORDAJE ADECUADO DE NIÑOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS		
	Respuestas correctas	
	No.	%
Tratamiento y seguimiento	54	71
Consejería genética	69	90,7
Conocimiento del RENIMAC	10	13,2
TOTAL DE ACIERTOS	133	58,3

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 5
UTILIZACIÓN DE LAS CLASIFICACIONES DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	CLASIFICACIONES DE MALFORMACIÓN CONGÉNITA																		TOTAL							
	CIE 10 Q00-Q99				ÚNICA O MÚLTIPLES				MAYORES O MENORES				POR SISTEMA ORGÁNICO AFECTADO				INTERNAS O EXTERNAS				CATEGORÍA MÉDICA		RESPUESTAS			
	Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No				Sí		No	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Médico General	1	50	1	50	1	50	1	50	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	2	100	2	20	8	80
Médico Residente	3	8,6	32	91,4	7	20	28	80	17	48,6	18	51,4	7	20	28	80	3	8,6	32	91,4	35	100	37	21,1	138	78,9
Otro Especialista	2	40	3	60	2	40	3	60	1	20	4	80	2	40	3	60	1	20	4	80	5	100	8	32	17	68
Pediatra de Base	6	50	6	50	0	0	12	100	6	50	6	50	5	41,7	7	58,3	0	0	12	100	12	100	17	28,3	43	71,2
Pediatra Sub- Especialista	3	13,6	19	86,4	2	9,1	20	90,9	12	54,5	10	45,5	8	36,4	14	63,6	0	0	22	100	22	100	25	22,7	85	72,3
TOTAL	15	19,7	61	80,3	12	15,8	64	84,2	36	47,4	40	52,6	22	28,9	54	71,1	4	3,9	72	96,1	76	100	89	23,4	291	76,6

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 8
AGRUPACIÓN DE LOS FÁRMACOS COMO AGENTES ETIOLÓGICOS AMBIENTALES TERATÓGENOS/NO
TERATÓGENOS SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	FÁRMACOS																										TOTAL			
	TETRACICLINAS				YODO 131				AZITROMICINA				ACETAMINOFÉN				HEPARINA				VITAMINA A				ÁCIDO VALPROICO					
	Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno									
	No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No				Sí	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%			No.	%
Médico General	2	100	0	0	1	50	1	50	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	1	50	1	50	2	2,6
Médico Residente	7	20	28	80	4	11,4	31	88,6	30	85,7	5	14,3	35	100	0	0	20	57,1	15	42,9	21	60	14	40	8	22,9	27	77,1	35	46
Otro Especialista	3	60	2	40	1	20	4	80	4	80	1	20	5	100	0	0	3	60	2	40	2	40	3	60	3	60	2	40	5	6,6
Pediatra de Base	2	16,7	10	83,3	0	0	12	100	12	100	0	0	12	100	0	0	8	66,7	4	33,3	8	66,7	4	33,3	2	16,7	10	83,3	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	4	18,2	18	81,8	1	4,5	21	95,5	21	95,5	1	4,5	20	90,9	2	9,1	13	59,1	9	40,9	15	68,2	7	31,8	7	31,8	15	68,2	22	29
TOTAL	18	23,7	58	76,3	7	9,2	69	90,8	69	90,8	7	9,2	74	97,3	2	2,7	46	60,5	30	39,5	48	63,1	28	36,9	21	27,6	55	72,4	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 9
AGRUPACIÓN DE LAS RADIACIONES Y DROGAS COMO AGENTES ETIOLÓGICOS AMBIENTALES
TERATÓGENOS/NO TERATÓGENOS SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	RADIACIONES Y DROGAS																								TOTAL					
	RAYOS X				ULTRASONIDO				CAFEÍNA				COCAÍNA				ALCOHOL				TABACO									
	Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno									
	No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí				No		Sí	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%			No.	%	No.	%
Médico General	0	0	2	100	2	100	0	0	2	100	0	0	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	2	2,6				
Médico Residente	0	0	35	100	32	91,4	3	8,6	23	65,7	12	34,3	4	11,4	31	88,6	5	14,3	30	85,7	8	22,9	27	77,1	35	46				
Otro Especialista	0	0	5	100	5	100	0	0	4	80	1	20	0	0	5	100	3	60	2	40	2	40	3	60	5	6,6				
Pediatra de Base	0	0	12	100	12	100	0	0	9	75	3	25	0	0	12	100	1	8,3	11	91,7	3	25	9	75	12	15,8				
Pediatra Sub-Especialista	2	9,1	20	90,9	22	100	0	0	17	77,3	5	22,7	3	13,6	19	86,4	5	22,7	17	77,3	6	27,3	16	72,7	22	29				
TOTAL	2	2,6	74	97,4	73	96	3	4	55	72,7	21	27,3	7	9,2	69	90,8	14	18,4	62	81,6	19	25	57	75	76	100				

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 10
AGRUPACIÓN DE LOS QUÍMICOS Y AGENTES INFECCIOSOS COMO FACTORES ETIOLÓGICOS AMBIENTALES
TERATÓGENOS/NO TERATÓGENOS SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	QUÍMICOS Y AGENTES INFECCIOSOS																										TOTAL			
	CLORO				MERCURIO ORGÁNICO				PLOMO				TOXOPLASMA GONDII				CITOMEGALOVIRUS				VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO				GIARDIA LAMBLIA					
	Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno				Teratógeno									
	No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No					
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%				
Médico General	1	50	1	50	0	0	2	100	1	50	1	50	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	0	0	2	100	2	2,6
Médico Residente	26	74,3	9	25,7	4	11,4	31	88,6	4	11,4	31	88,6	3	8,6	32	91,4	6	17,1	29	82,9	14	40	21	60	0	0	35	100	35	46
Otro Especialista	4	80	1	20	0	0	5	100	0	0	5	100	1	20	4	80	2	40	3	60	4	80	1	20	0	0	5	100	5	6,6
Pediatra de Base	11	91,7	1	8,3	1	8,3	11	91,7	1	8,3	11	91,7	2	16,7	10	83,3	2	16,7	10	83,3	7	58,3	5	41,7	0	0	12	100	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	17	77,3	5	22,7	2	9,1	20	90,9	2	9,1	20	90,9	1	4,5	21	95,5	1	4,5	21	95,5	10	45,5	12	54,5	0	0	22	100	22	29
TOTAL	59	77,6	17	22,4	7	9,2	69	90,8	8	10,5	68	89,5	7	9,2	69	90,8	11	14,5	65	85,5	35	46	41	54	0	0	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 17
DATOS DE LA HISTORIA CLÍNICA MÁS SOBRESALIENTES Y MENOS SOBRESALIENTES ANTE CASOS DE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN EL PERSONAL MÉDICO
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO	DATOS DE LA HISTORIA CLÍNICA																				TOTAL	
	DESPARASITACIÓN				TRATAMIENTOS RECIBIDOS POR LA MADRE				EDAD DE LOS HERMANOS				CONSANGUINIDAD				SUPLEMENTACIÓN CON ÁCIDO FÓLICO					
	Sobresaliente				Sobresaliente				Sobresaliente				Sobresaliente				Sobresaliente					
	Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No		Sí		No			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%		
Médico General	0	0	2	100	2	100	0	0	1	50	1	50	1	50	1	50	2	100	0	0	2	2,6
Médico Residente	4	11,4	31	88,6	33	94,3	2	5,7	9	25,7	26	74,3	32	91,4	3	8,6	34	97,1	1	2,9	35	46
Otro Especialista	1	20	4	80	4	80	1	20	3	60	2	40	4	80	1	20	4	80	1	20	5	6,6
Pediatra de Base	0	0	12	100	12	100	0	0	5	41,7	7	58,3	12	100	0	0	11	91,7	1	8,3	12	15,8
Pediatra Sub-Especialista	6	27,3	16	72,7	22	100	0	0	6	27,3	16	72,7	20	90,9	2	9,1	17	77,3	5	22,7	22	29
TOTAL	11	14,5	65	85,5	73	96	3	4	24	31,6	52	68,4	69	90,8	7	9,2	68	89,5	8	10,5	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 11
RESPUESTAS AFIRMATIVAS REFERENTES A “EMBARAZO NO PLANEADO” COMO FACTOR DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA PRIMER SEMESTRE 2010

EMBARAZO NO PLANEADO														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	<i>0</i>	16	88,9	1	<i>100</i>	1	<i>100</i>	1	<i>100</i>	19	90,5	21	<i>100</i>
5-10 años	1	<i>100</i>	13	86,7	0	<i>0</i>	3	<i>100</i>	2	<i>100</i>	19	90,5	21	<i>100</i>
Más de 10 años	1	<i>100</i>	1	50	4	<i>100</i>	6	75	15	78,9	27	79,4	34	<i>100</i>
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	<i>100</i>	30	85,7	5	<i>100</i>	10	83,4	18	81,9	65	85,5	76	<i>100</i>
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	<i>100</i>	35	<i>100</i>	5	<i>100</i>	12	<i>100</i>	22	<i>100</i>	76	<i>100</i>	76	<i>100</i>

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 12
RESPUESTAS AFIRMATIVAS REFERENTES A “EDAD MATERNA AVANZADA” COMO FACTOR DE RIESGO PARA
MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

EDAD MATERNA AVANZADA														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	0	18	100	1	100	1	100	1	100	21	100	21	100
5-10 años	1	100	15	100	0	0	3	100	2	100	21	100	21	100
Más de 10 años	1	100	1	50	4	100	8	100	19	100	33	97,1	34	100
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	100	34	97,1	5	100	12	100	21	95,5	75	98,7	76	100
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 13
RESPUESTAS AFIRMATIVAS REFERENTES A “CONTROLES PRENATALES INEFICIENTES” COMO FACTOR DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

CONTROLES PRENATALES INEFICIENTES														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	0	17	94,4	1	100	1	100	1	100	20	95,2	21	100
5-10 años	1	100	14	93,3	0	0	3	100	2	100	20	95,2	21	100
Más de 10 años	1	100	2	100	4	100	6	75	16	84,2	29	85,3	34	100
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	100	33	94,3	5	100	10	83,4	19	86,4	69	90,8	76	100
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 14
RESPUESTAS AFIRMATIVAS REFERENTES A “PRUEBA DE RUBÉOLA POSITIVA EN LA GESTACIÓN” COMO
FACTOR DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE
EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

PRUEBA DE RUBÉOLA POSITIVA EN LA GESTACIÓN														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	0	17	94,4	1	100	1	100	1	100	20	95,2	21	100
5-10 años	1	100	14	93,3	0	0	3	100	2	100	20	95,2	21	100
Más de 10 años	1	100	2	100	4	100	8	100	17	89,5	32	94,1	34	100
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	100	33	94,3	5	100	12	100	20	91	72	94,7	76	100
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 15
RESPUESTAS AFIRMATIVAS REFERENTES A “AUTOMEDICACIÓN E IATROGENIA CON FÁRMACOS TERATÓGENOS” COMO FACTOR DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGÉNITAS SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

AUTOMEDICACIÓN E IATROGENIA CON FÁRMACOS TERATÓGENOS														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	<i>0</i>	18	<i>100</i>	1	<i>100</i>	1	<i>100</i>	1	<i>100</i>	21	<i>100</i>	21	<i>100</i>
5-10 años	1	<i>100</i>	14	<i>93,3</i>	0	<i>0</i>	3	<i>100</i>	2	<i>100</i>	20	<i>95,2</i>	21	<i>100</i>
Más de 10 años	1	<i>100</i>	2	<i>100</i>	4	<i>100</i>	8	<i>100</i>	16	<i>84,2</i>	31	<i>91,2</i>	34	<i>100</i>
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	<i>100</i>	34	<i>97,1</i>	5	<i>100</i>	12	<i>100</i>	19	<i>86,4</i>	72	<i>94,7</i>	76	<i>100</i>
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	<i>100</i>	35	<i>100</i>	5	<i>100</i>	12	<i>100</i>	22	<i>100</i>	76	<i>100</i>	76	<i>100</i>

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 24
AFIRMACIONES REFERENTES A LAS TRES GRANDES DIMENSIONES DE TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE
LOS NIÑOS QUE PADECEN ALGUNA MALFORMACIÓN CONGÉNITA SEGÚN CATEGORÍAS MÉDICAS Y AÑOS DE
EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

<i>Corrección quirúrgica, manejo médico y rehabilitación.</i>														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	0	12	66,7	1	100	0	0	1	100	14	66,7	21	100
5-10 años	1	100	10	66,7	0	0	3	100	0	0	14	66,7	21	100
Más de 10 años	0	0	1	50	4	100	7	87,5	14	73,7	26	76,5	34	100
TOTAL DE AFIRMACIONES	1	50	23	65,7	5	100	10	83,4	15	68,2	54	71,1	76	100
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.

TABLA 25
AFIRMACIONES REFERENTES A LOS PASOS PARA DAR EL CONSEJO GENÉTICO SEGÚN CATEGORÍAS
MÉDICAS Y AÑOS DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
HOSPITAL INFANTIL DE NICARAGUA MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” MINSA
PRIMER SEMESTRE 2010

<i>Se debe realizar una pre-evaluación para luego un diagnóstico clínico y tratamiento. Se les explica que hay que estimar el riesgo de recurrencia. Se da el consejo genético con el seguimiento adecuado.</i>														
EXPERIENCIA PROFESIONAL	CATEGORÍAS DEL PERSONAL MÉDICO										TOTAL			
	Médico General		Médico Residente		Otro Especialista		Pediatra de Base		Pediatra Sub-Especialista		Afirmaciones		Encuestados	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
1-4 años	0	0	16	88,9	1	100	1	100	1	100	19	90,5	21	100
5-10 años	1	100	13	86,7	0	0	3	100	2	100	19	90,5	21	100
Más de 10 años	1	100	1	50	4	100	6	75	16	84,2	28	82,4	34	100
TOTAL DE AFIRMACIONES	2	100	30	85,7	5	100	10	83,4	19	86,4	69	90,7	76	100
TOTAL DE ENCUESTADOS	2	100	35	100	5	100	12	100	22	100	76	100	76	100

Fuente Primaria: personal médico encuestado.