

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y SOCIODEMOGRÁFICAS DE LOS DEFECTOS
CONGÉNITOS EN LA CIUDAD DE CARTAGENA DE INDIAS EN EL AÑO 2017

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

DÍAZ DAZA DEMI DYLETH
JALKH VÁSQUEZ ÁNGELA CAROLINA
PINO BOHÓRQUEZ CAMILA ANDREA
RENTERÍA FLOREZ JAIRO ANDRES
WATTS HERRERA SHARON RUTH

PROGRAMA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
UNIVERSIDAD DEL SINU ELIAS BECHARA ZAINUM
SECCIONAL CARTAGENA
CARTAGENA 2018



CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y SOCIODEMOGRÁFICAS DE LOS DEFECTOS
CONGÉNITOS EN LA CIUDAD DE CARTAGENA DE INDIAS EN EL AÑO 2017

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

DÍAZ DAZA DEMI DYLETH
JALKH VÁSQUEZ ÁNGELA CAROLINA
PINO BOHÓRQUEZ CAMILA ANDREA
RENTERÍA FLOREZ JAIRO ANDRES
WATTS HERRERA SHARON RUTH

TRABAJO DE GRADO PRESENTADO COMO REQUISITO PARA OPTAR AL TITULO
DE MEDICO

PROGRAMA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
UNIVERSIDAD DEL SINU ELIAS BECHARA ZAINUM
SECCIONAL CARTAGENA
CARTAGENA 2018



DRA. LUZ MARINA PADILLA MARRUGO
ASESOR METODOLOGICO

DR. WALTER TORRES VILLA
ASESOR DISCIPLINAR

ASESOR METODOLOGICO

ASESOR DISCIPLINAR

**DRA. LUZ MARINA PADILLA
MARRUGO**

**DR. WALTER ANTONIO TORRES
VILLA**

AGRADECIMIENTOS

El presente trabajo investigativo lo dedicamos principalmente a Dios sobre todas las cosas.

A nuestros padres por brindarnos todo su apoyo incondicional, amor, trabajo y sacrificio durante todos estos años de estudio. Gracias a ustedes hemos llegado hasta aquí, y nos sentimos orgullosos de lo que han forjado en nosotros.

A nuestros tutores, doctora Luz Marina Padilla Marrugo y doctor Walter Torres Villa, por estar siempre dispuestos a colaborarnos en nuestras dudas, brindarnos sus conocimientos y guiarnos durante este proceso.

A la universidad del Sinú por brindarnos la oportunidad de incursionar en el campo de la investigación, brindarnos las asesorías disciplinarias y metodológicas necesarias para la realización de nuestro proyecto.

Al DADIS por permitirnos obtener los datos necesarios para llevar a cabo el respectivo trabajo.

TABLA DE CONTENIDO

AGRADECIMIENTO.....	V
RESUMEN.....	XIII
ABSTRACT.....	XIV
1. EL PROBLEMA.....	1
1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	1
1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA.....	1
1.3. DELIMITACIÓN DEL PROBLEMA.....	2
2. OBJETIVOS.....	3
2.1. OBJETIVOS GENERAL.....	3
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	3
3. JUSTIFICACIÓN.....	4
4. MARCO TEÓRICO.....	5
4.1. EMBRIOLOGÍA.....	5
4.2. GENÉTICA.....	6
4.3. TIPOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.....	10
4.4. DESCRIPCIÓN DE LAS PRINCIPALES ANOMALÍAS CONGÉNITA.....	10
4.4.1. ANOMALIAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.....	10
4.4.2. DISMORFÍAS FACIALES.....	13
4.4.3. FISURAS ORALES.....	14
4.4.4. ANOMALÍAS CARDIOVASCULARES.....	14
4.4.5. ANOMALÍAS DEL APARATO RESPIRATORIO.....	15
4.4.6. DEFECTOS ABDOMINALES.....	16

4.4.7. ANOMALÍAS EN LOS MIEMBROS.....	16
4.4.8. ANOMALÍAS DEL APARATO GENITOURINARIO.....	17
4.4.9. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS.....	18
4.5. CAUSAS AMBIENTALES.....	19
4.6. QUE SON LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS.....	22
4.7. ANTECEDENTES.....	27
4.8. MARCO LEGAL.....	28
4.9. MARCO CONCEPTUAL.....	29
5. OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES.....	32
5.1. TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN.....	38
5.2. TECNICAS DE ANALISIS DE RESULTADOS.....	38
5.3. CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	38
6. METODOLOGÍA.....	40
6.1. TIPO DE INVESTIGACIÓN.....	40
6.2. POBLACIÓN Y MUESTRA.....	40
7. RESULTADOS	41
8. CONCLUSIONES.....	66
8.1. RECOMENDACIONES.....	69
8.2. DISCUSION.....	70
9. ANEXOS.....	72
9.1. ESTADO DE LAS TABLAS.....	72
9.2. CRONOGRAMA.....	93
9.3. PRESUPUESTO.....	94

10. BIBLIOGRAFÍAS.....	95
------------------------	----

ESTADO DE LAS GRAFICAS

Grafica N.1.....	41
Grafica N.2.....	41
Grafica N.3.....	42
Grafica N.4.....	42
Grafica N.5.....	43
Grafica N.6.....	44
Grafica N.7.....	44
Grafica N.8.....	45
Grafica N.9.....	46
Grafica N.10	47
Grafica N.11.....	47
Grafica N.12.....	48
Grafica N.13.....	48
Grafica N.14.....	49
Grafica N.15.....	50
Grafica N.16.....	50

Grafica N.17.....	52
Grafica N.18.....	52
Grafica N.19.....	53
Grafica N.20.....	54
Grafica N.21.....	54
Grafica N.22.....	55
Grafica N.23.....	56
Grafica N.24.....	56
Grafica N.25.....	57
Grafica N.26.....	58
Grafica N.27.....	58
Grafica N.28.....	59
Grafica N.29.....	60
Grafica N.30.....	60
Grafica N.31.....	61
Grafica N.32.....	62
Grafica N.33.....	62
Grafica N.34.....	63

Grafica N.35.....64

Grafica N.36.....65

ESTADO DE LAS TABLAS

Tabla N.1.....72

Tabla N.2.....72

Tabla N.3.....73

Tabla N.4.....73

Tabla N.5.....74

Tabla N.6.....75

Tabla N.7.....76

Tabla N.8.....77

Tabla N.9.....77

Tabla N.10.....78

Tabla N.11.....78

Tabla N.12.....79

Tabla N.13.....79

Tabla N.14.....80

Tabla N.15.....80

Tabla N.16.....	81
Tabla N.17.....	83
Tabla N.18.....	84
Tabla N.19.....	84
Tabla N.20.....	85
Tabla N.21.....	85
Tabla N.22.....	85
Tabla N.23.....	86
Tabla N.24.....	86
Tabla N.25.....	87
Tabla N.26.....	87
Tabla N.27.....	88
Tabla N.28.....	88
Tabla N.29.....	88
Tabla N.30.....	89
Tabla N.31.....	89
Tabla N.32.....	90
Tabla N.33.....	90

Tabla N.34.....	91
Tabla N.35.....	91
Tabla N.36.....	93

RESUMEN

Los defectos congénitos son las alteraciones en el embrión o en el feto que se manifestarán durante el embarazo, en el nacimiento o pasado un tiempo. Este proyecto consiste en el proceso de conceptualización que se inicia con la observación del comportamiento y establecimiento de las características clínicas y sociodemográficas de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de Indias en el año 2017, e igualmente con el establecimiento de la tasa de incidencia, teniendo en cuenta los reportes realizados al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública- SIVIGILA que se ha creado para la provisión en forma sistemática y oportuna de información de eventos que afectan o puedan afectar la salud de la población colombiana.

Los temas fueron expuestos de manera detallada, pero limitando la información únicamente con la relación directa del estudio, de forma que se obtuviera una comprensión clara de los puntos que se tratan y para poder alcanzar los objetivos que se establecieron. El método de investigación que se desarrolló fue observacional-descriptivo de tipo transversal, en donde la población que se incluyó son los 187 pacientes que consultaron con algún defecto congénito en la ciudad de Cartagena en el 2017.

Se realizó el estudio con el fin de conocer cuál es el defecto congénito predominante y los principales factores que influían, teniendo en cuenta que el 91.4% de los recién nacidos tuvieron la condición de vivo al nacer. Nos parece necesario crear conciencia en la población de este hecho, puesto que 61% de los pacientes fueron diagnosticados después del nacimiento y solo el 39% de los casos fue detectado en el transcurso de la gestación.

Palabras claves: embriología, congénito, genética, defecto congénito, malformación congénita, factores de riesgo, ambiente, teratógeno, cromosoma.

ABSTRACT

The congenital defects are the alterations in the embryo or the fetus that will manifest during pregnancy, at birth or after a while. This project consists of the conceptualization process that begins with the observation of behavior and establishment of the clinical and sociodemographic characteristics of congenital defects in the city of Cartagena de Indias in 2017, and also establishment of the incidence rate, taking into account the reports made to the National System of Surveillance in Public Health - SIVIGILA that has been created for the provision in a systematic and timely way of information of events that affect or may affect the health of the Colombian population.

The subjects were exposed in a detailed manner, but limiting the information only with the direct relation of the study, so that a clear understanding of the points that are treated was obtained and to be able to reach the objectives that were established. The research method developed was an observational-descriptive of transversal type, where the population to be included are the 187 patients who consulted with a congenital defect in the city of Cartagena in 2017.

The study was conducted in order to know which is the predominant congenital defect and the main factors that influenced, taking into account that 91.4% of newborns had the condition of live at birth. It seems necessary to create awareness in the population of this

fact, since 61% of the patients were diagnosed after birth and only 39% of the cases were detected in the course of gestation.

Key words: embryology, congenital, genetic, congenital defect, congenital malformation, risk factors, environment, teratogen, chromosome.

1. EL PROBLEMA

1.1. Planteamiento del problema:

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes.¹

A través del tiempo en Colombia va aumento la defunción de niños menores de un año con patologías congénitas como anomalías estructurales y funcionales; pese a la magnitud y que muchas malformaciones son evidentes, es difícil reunir datos precisos sobre la prevalencia, dado que, primero, existe una gran diversidad de defectos y segundo, porque muchos casos no llegan a diagnosticarse.¹

La detección temprana para evitar sus graves desenlaces se convierte en una herramienta fundamental en el manejo de estas entidades e impacta directamente en las tasas de mortalidad infantil en menores de un año y en la discapacidad de las poblaciones.²

A nivel mundial se estima que al menos 7,6 millones de niños nacen cada año con defectos genéticos o congénitas graves; 90% en países de ingresos medios o bajos; Los defectos congénitos afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año.²

1.2. Formulación del problema:

¿Cuáles son las características clínicas y sociodemográficas de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de indias en el 2017?

1.3. Delimitación del problema:

Trabajaremos en la ciudad de Cartagena de indias con la población neonatos y lactantes nacidos en el año 2017 cuyas madres sean residentes de dicha ciudad desde la gestación y sus hijos presenten algún defecto congénito.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo general:

- Establecer las características clínicas y sociodemográficas de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de indias en el 2017.

2.2. Objetivos específicos:

- Establecer la tasa de incidencia de los defectos congénitos en el distrito de Cartagena de indias en el año 2017
- Determinar las características sociodemográficas de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de indias en el 2017
- Establecer las características clínicas de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de indias en el 2017

3. JUSTIFICACION:

La presente investigación tiene como objetivo principal determinar el comportamiento real de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena durante el periodo 2017, con el fin de dar a conocer los posibles factores de riesgos que se encuentran relacionados con las mismas, los cuales predisponen a dicha población a padecer de este tipo de enfermedades. Así, el presente trabajo permitirá informar a la comunidad sobre la problemática y el índice que maneja la ciudad de Cartagena frente a los defectos congénitos, lo cual será de gran utilidad para que posteriormente puedan tomarse medidas preventivas o en su defecto poder brindar el acompañamiento medico respectivo.

Teniendo en cuanto lo anteriormente mencionado podríamos afirmar que la importancia de esta investigación radica, entonces, en el impacto social que pudiera tener en un futuro ya que la información obtenida será dirigida a las autoridades competentes para sustentar las decisiones que se toman en torno a impactar en la disminución de los defectos congénitos y en la morbimortalidad. Por otro lado se trata de un tema que ha sido poco abordado. Por lo tanto, esta investigación aportara información nueva acerca de cuáles son las malformaciones congénitas más prevalentes en la zona y el número de casos nuevos, además esclarecerá algunos aspectos en torno a los posibles factores desencadenantes de las mismas.

Esto con la finalidad de crear conciencia dentro de toda la comunidad, que nos enfrentamos a un problema de salud pública, el cual ha sido poco tratado o en su defecto no se ha manejado con debida importancia.

4. MARCO TEORICO:

En primer lugar corresponde precisar el término congénito.

“CONGÉNITO significa presente desde el nacimiento.”³

4.1. Embriología:

Para el desarrollo de un nuevo ser, su origen comienza en las células derivadas de un cigoto, el cual proviene de la unión de dos células progenitoras, las cuales son el ovulo y el espermatozoide como células sexuales de la mujer y el hombre, correspondientemente. Posterior al desarrollo por medio de la fecundación dado por procesos de mitosis, dando un gran número de células, que por diferenciación y organización modelan los diferentes tejidos y órganos de un nuevo ser humano. Dado por esto se divide la información genética que es administrada por los progenitores madre y padre, en la cual toda célula somática, contiene 23 pares de cromosomas, (46 cromosomas).⁴

Diversos procesos se desencadenan en la regulación embriológica del ser humano entre ellos, como principal diferenciación sexual es la gametogénesis; el cual está dada por diversos procesos entre los cuales se encuentra: Origen y migración de las células germinales hacia las gónadas, Incremento del número de células germinales, Reducción cromosómica, Maduración de los gametos.⁴

Entre los cambios más importantes que sufre el feto, y el que más importancia tiene para el principal desarrollo del actual trabajo de investigación son cambios cromosómicos involucran la reducción a la mitad del número de cromosomas, generándose células haploides con 22 autosomas + 1 cromosoma sexual, lo que se logra mediante la división

meiótica o meiosis. Este tipo especial de división celular, exclusiva de los gametos, permite además la segregación del material genético a través del entrecruzamiento, proceso que asegura una recombinación constante de genes, lo que se traduce en la gran variabilidad de características presentes en cada sujeto. Además, en el caso de los gametos masculinos, la meiosis permite generar espermatozoides con un cromosoma sexual X o Y para determinar el sexo del cigoto durante la fecundación (XX o XY). Las células que ingresan, ovogonia o espermatogonia, a esta fase de división meiótica reciben el nombre de ovocito o espermatocito primario respectivamente. En el caso del hombre, la diferenciación de los espermatocitos primarios comienza en la pubertad y se extiende a lo largo de toda la vida del sujeto.⁴

4.2. Genética

Las malformaciones congénitas son la primera causa de mortalidad infantil en los países desarrollados y una de las causas principales de problemas de la salud en los niños que sobreviven a ellas (Greene et al., 2009). La genética de las malformaciones ha sido difícil de establecer, principalmente porque la mayor parte de ellas se caracteriza por presentar manifestaciones fenotípicas diversas, que en muchos casos aparentemente no están relacionadas y que son variables para los individuos afectados. Por otra parte, los estudios indican que frecuentemente, en la determinación genética de las malformaciones intervienen varios genes y las interacciones de éstos con el ambiente. Para otros casos, en cambio, se ha descubierto que ellas tienen una determinación monogénica y que las diversas manifestaciones fenotípicas se producen por efectos pleiotrópicos de un gen.⁵

Las alteraciones y anomalías estructurales de órganos y tejidos esta dadas, por alteración celulares y moleculares, que se deben a defectos en procesos fisiológicos tales como la proliferación, diferenciación, migración celular, apoptosis, transformaciones epitelio mesenquimaticas.⁵

Se puede denominar como mutaciones, a todas alteraciones genéticas que son causadas por radiaciones, sustancias químicas que generan cambios en la estructura de las cadenas de ADN, debido a la aparición de nuevos alelos, los cuales son responsables de nuevos fenotipos.⁴

Según la ubicación de la lesión, se clasifican en tres tipos de mutación:

Genéticas: las cuales afectan solo a un gen, son cambios en bases nitrogenadas las cuales no están unidas y sus espacios se ubican otras, o puede que se gane o se pierda una de estas bases. Como resultado: una secuencia de ADN mutada.⁴

Cromosómicas: se afectan fragmentos de cromosomas que llevan varios genes, ya sea por perdida de un cromosoma, porque gira, o porque hay un intercambio de fragmentos con otros cromosomas.⁴

Genómicas: afectan a cromosomas enteros, alterando el número de cromosomas de la persona, por pérdida o ganancia de un cromosoma completo.⁴

Las enfermedades resultan por mal funcionamiento de un gen, que determinan enfermedades congénitas, hereditarias o adquiridas.

Las anormalidades cromosómicas pueden ser numéricas o estructurales:

Anormalidades numéricas

El cromosoma humano normal contiene 23 pares de cromosomas, dando un total de 46 cromosomas en cada célula, llamada las células diploides. Una célula normal de la esperma o de huevo contiene solamente una mitad de estos pares y por lo tanto de 23 cromosomas. Estas células se llaman haploides.⁴

El estado del euploide describe cuando el número de cromosomas en cada célula es un cierto múltiplo de n , que puede ser $2n$ (46, diploide), $3n$ (69, triploide) $4n$ (92, tetraploide) y así sucesivamente. Cuando los cromosomas están presentes en múltiplos más allá de $4n$, el término poliploide se utiliza.⁴

- **El Aneuploide:** presencia de un cromosoma extra o de un cromosoma faltante. En el caso de Síndrome de Down o de la Trisomía 21, hay una copia adicional de los cromosomas del cromosoma 21 y por lo tanto 47. El síndrome de Turner por otra parte se presenta de la ausencia de un Cromosoma X, significando que solamente 45 cromosomas están presentes.⁴

Algunas veces, las células diploides Aneuploide y regulares existen simultáneamente y esto se llama mosaicismo. La condición implica poblaciones dos o más diversos de la célula de un único huevo fertilizado.⁴

Mosaicismo implica generalmente los cromosomas de sexo, aunque pueda implicar los cromosomas de un autosoma.⁴

En contraste con mosaicismo, una condición llamada quimerismo ocurre cuando diversos tipos de células derivadas de más de un huevo fertilizado están comprometidas.⁴

Anormalidades Estructurales

Las anomalías Estructurales suceden cuando la morfología cromosómica es alterada debido a una ubicación inusual del centrómero y por lo tanto de las longitudes anormales de la zona de contacto del cromosoma (p) y del brazo largo (q).⁴

- **Metacéntrico:** Presenta el centrómero en el centro de las cromátidas, dividiendo a cada una de ellas en dos brazos de igual longitud.⁴
- **Submetacéntrico:** Presenta el centrómero desplazado entre el centro y un extremo de las cromátidas, dividiendo a cada una de ellas en dos brazos de diferente longitud, un brazo largo y un brazo corto.⁴
- **Acrocéntrico:** Presenta el centrómero desplazado, cerca de uno de los extremos de las cromátidas, dividiendo a cada una de ellas en dos brazos de diferente longitud, un brazo largo y un brazo muy cortos.⁴
- **Dicéntricos:** dos centrómeros.⁴

Ejemplos de desórdenes cromosómicos: algunas de las anomalías cromosómicas más comunes incluyen.⁴

- Síndrome de Down o trisomía 21.
- El síndrome de Edward o trisomía 18.
- Síndrome o trisomía 13 de Patau.
- Síndrome Cri du Chat o Síndrome de delección parcial del cromosoma 5.
- Síndrome del Lobo-Hirschhorn o síndrome de la cancelación 4p.
- Síndrome de Jacobsen o desorden de la cancelación 11q.
- El síndrome Klinefelter o presencia del cromosoma X adicional en varones.
- Síndrome de Turner o presencia solamente de un único Cromosoma X en hembras.

4.3. Tipos de malformaciones congénitas

Para Jorge Arturo Aviña Fierro, las anomalías que ocurren durante el desarrollo fetal se clasifican en dos tipos: completas, incompletas:

1. Completa: es por una falla del desarrollo que afecta un segmento en específico, que puede generar una aplasia debido a la ausencia de proliferación celular hasta el punto de no generar la formación del órgano.⁴

2. Incompleta: ocurre cuando hay un desarrollo incompleto estructural; se evidencia un cierre incompleto de una estructura por inadecuada de estructuras o tejidos; o en procesos de separación incompletos, falta de eventos como: migración, rotación estructural, resolución de una formación estructural primitiva o persistencia de localizaciones corporales tempranas.⁴

4.4. Descripción de las principales anomalías congénitas

4.4.1. Anomalías del sistema nervioso central:

- **Anencefalia:** “Es una patología congénita en la cual se percibe la ausencia completa (holoanencefalia) o parcial (meroanencefalia) de la configuración del cerebelo y cráneo. Se caracteriza insuficiencia en el desarrollo de los huesos del cráneo, cuero cabelludo y el defecto encefálico. Causas: “esta malformación está asociada a defectos del tubo neural que pueden ocurrir al inicio de un desarrollo embrionario. Esta patología puede deberse a múltiples factores que actualmente siguen en estudio. Los posibles factores asociados son entre otros: baja ingesta de ácido fólico durante el embarazo, hipertermia materna, junto a factores genéticos de predisposición.”⁴

- **Craneorraquisquisis:** “dentro de las deformidades del tubo neural, la craneorraquisquisis es una de las malformaciones más graves, debido a una carencia de afianzamiento de la medula espinal y el cerebro. Es importante describir cómo se puede clasificar o describir cada anomalía: nivel espinal del defecto y el compromiso encefálico.”⁴
- **Inienciafalia:** “Es una de las malformaciones congénitas no común, en la que hay defectos del tubo neural grave que provoca una anomalía en la unión cervico-occipital; al afectar el hueso occipital, genera una retroflexión de la cabeza y defectos en la espina dorsal. Debido a esto, resultan con un agrandamiento del foramen magno y con desorganización y deformación de los cuerpos vertebrales, que van a afectar el crecimiento del recién nacido, como el acortamiento de la columna y su cabeza tiene a ser desproporcionadamente grande.”⁴
- **Encefalocele:** es una malformación congénita grave, que consiste en un protrusión del encéfalo y las meninges por una falla en el cierre de la bóveda craneana al estudio y descripción de esta patología se debe tener en cuenta y especificar:⁴
 1. Localización: “frontonasal, occipital, parietal, metópica u otra.
 2. Aspecto: abierto o no y características del cuero cabelludo.
 3. Tamaño: perímetro del encefalocele en centímetros”.⁴
- **Espina bífida:** Son malformaciones congénitas que están generadas por un cierre incompleto del tubo neural en la cual no hay una fusión de los cuerpos vertebrales adecuado.⁴

Existen 4 tipos:

1. **Espina bífida oculta:** es un defecto que ocurre en el cierre de los arcos vertebrales, en la cual no hay protrusión a gran escala de tejidos, esta es la forma más leve por lo tanto se considera una malformación mejor, actualmente está definida su causa como déficit de Ácido Fólico.⁴
2. **Espina bífida quística:** es una malformación grave, caracterizada por la protrusión de las meninges y/o de la médula espinal por cierre incompleto entre los arcos vertebrales, del cual puede generar dos malformaciones como mielomeningocele y lipomeningocele.”⁴
3. **Meningocele:** este tipo de malformación genera una protrusión en el que forma saco contiene únicamente Líquido Cefalorraquídeo y meninges pero en ausencia de nervios espinales.⁴
4. **Mielomeningocele:** a diferencia de la malformación anterior, esta, dentro de su saco contiene además de Líquido Cefalorraquídeo y meninges, médula espinal y/o raíces nerviosas. Se registran de la siguiente manera⁴:
 - “Localización: cervical, torácico, lumbar, sacro.
 - Tipo de defecto: mielomeningocele, meningocele, hidromeningocele, meningomielocele, mielocelo.
 - Tamaño o extensión.
 - Características externas del saco (indemne, roto).
 - La presencia de anomalías asociadas como hidrocefalia o talipes”.
- **Microcefalia:** es un trastorno congénito en el que la cabeza es desproporcionalmente pequeña con relacional cuerpo y extremidades, definido

como perímetro cefálico menor a menos 2 desviaciones estándar para la edad gestacional y sexo, al momento del nacimiento. Dentro de las manifestaciones clínicas se encuentra: frente ancha; mejillas y pabellones auriculares grandes, cuero cabelludo blando o en ocasiones arrugados.⁴

- **Hidrocefalia:** Es un trastorno caracterizado por la acumulación excesiva de Líquido Cefalorraquídeo alrededor del cerebro y la medula espinal, el cual va a generar una compresión de los tejidos y de los ventrículos cerebrales, que causa alteraciones neurológicas como parálisis y retraso mental.⁴

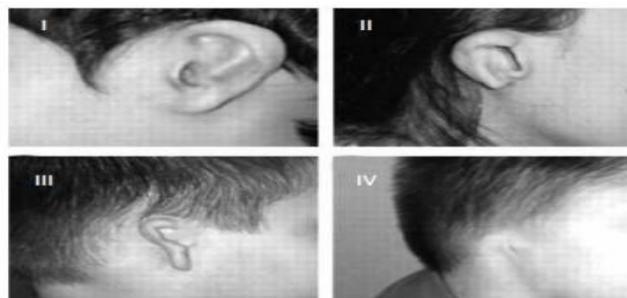
4.4.2. Dismorfias faciales

Ojos:⁴

- **Hipertelorismo ocular:** es definida como aumento de la distancia que separa las paredes internas de ambos ojos.
- **Hipotelorismo ocular:** es definida como disminución de la distancia que separa las paredes internas de ambos ojos
- **Telecanto:** es el aumento de la distancia intercantal.

Oreja:⁴

Implantación de la oreja



MICROTIA I	Oreja malformada más pequeña de lo normal. Es posible reconocer todas las partes de la oreja.
MICROTIA II	Helix parcialmente desarrollado. Las otras partes de la oreja pueden no estar bien definidas.
MICROTIA III	Solo se visualiza el helix en forma de cordón y algunos segmentos sueltos no identificables.
MICROTIA IV	Anotia
Tipos de Microtia	

Liascovich, Barbero, Groisman, Paz Bidondo, (eds), tipos de microtia, atlas guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Grafico 9 <http://www.msal.gov.ar/congenitas/wp-content/uploads/sites/7/2015/07/AtlasReCom.pdf>

4.4.3. Fisuras orales

- **Fisura de labio superior:** “puede ser unilateral, bilateral o medial; y abarcar una distancia variable hacia la parte superior pudiendo incluir parte o todo el proceso alveolar maxilar”.⁴
- **Paladar hendido o fisura de paladar:** es una malformación que se genera entre la 4 y 7 semana de gestación, en el que no existe un cierre completo del labio superior o también el techo de la boca o paladar, se evidencia al nacimiento una fisura del paladar duro y del velo del paladar.⁴

4.4.4. Anomalías cardiovasculares

- **Transposición de Grandes Vasos:** es una malformación que se caracteriza por la disposición inversa de los vasos en la que aurícula derecha está conectada al ventrículo izquierdo y éste conectado a la arteria pulmonar. La aurícula izquierda conectada al ventrículo derecho y éste a la arteria aorta.⁴
- **Transposición o transposición completa:** La arteria aorta sale desde el ventrículo derecho y la arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo
- **Defecto de tabique ventricular o comunicación interventricular (civ):** es una malformación congénita caracterizada por defectos en la pared del septo que genera un orificio en el septum a nivel muscular, infundíbulo o perimembranoso, que separa las cavidades inferiores del corazón.⁴
- **Defecto del tabique auricular o comunicación interauricular (CIA):** cardiopatía congénita que se caracteriza por déficit del tabique interauricular.⁴

Existen varios tipos: - CIA tipo ostium secundan (70%) - CIA tipo ostium priman (20%)

- CIA por defecto del seno venoso (10%)

- **Tetralogía de Fallot:** está definida según el Atlas Guía para Detección y descripción de anomalías como la presencia de comunicación interventricular, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, dextroposición o cabalgamiento de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho.⁴
- **Ductus arterioso persistente:** malformación congénita que se caracteriza por la comunicación entre la arteria aorta descendente proximal y la arteria pulmonar principal cerca del origen principal de la rama pulmonar izquierda después meses del nacimiento.⁴

4.4.5. Anomalías del aparato respiratorio

- **Atresia de Coanas Definición:** “es una de las malformaciones congénitas nasales donde se evidencia una comunicación entre la cavidad nasal y la nasofaringe; estas lesiones pueden ser bilateral/unilateral; completa/incompleta de acuerdo a los síntomas que presente.⁴
- **Atresia de esófago con o sin fístula traqueo-esofágica:** es una malformación que se genera por bloqueo o estrechamiento de la vía aérea, esta malformación puede generar fístula entre el esófago y la tráquea.⁴

Según la clasificación de Rickham existen cinco grupos:

Tipo I: “Caracterizada por uno o más diafragmas transversos.

Tipo II: El asa ciega está conectada por una banda fibrosa.

Tipo IIIa: Hay una separación completa del asa ciega.

Tipo IIIb: Atresia de intestino delgado en cáscara de manzana (Apple Peel).

Tipo IV: Se caracteriza por atresia del intestino delgado de gran extensión que envuelve duodeno distal, yeyuno e íleon proximal.”

- **Hernia diafragmática congénita:** “es un defecto estructural anatómico en el que hay una comunicación anormal taracoabdominal, que permite el paso de estructuras abdominales hacia el tórax. Debido al a gravedad de esta malformación congénita, se desencadenan complicaciones cardiopulmonares como la hipertensión pulmonar entre otras.”⁴

Se conocen dos tipos de hernia diafragmática:

-Hernia posterolateral o de Bochdalek: ubicada sobre el lado izquierdo del diafragma.

-Hernia anterior o de Morgagni: ubicada en región retroesternal o paraesternal, de pequeño tamaño, el más común, posterolateral izquierdo. Su etiología está atribuida a falta de cierre de los canales pleuroperitoneales entre la quinta y octava semana de gestación.

4.4.6. Defectos abdominales

- **Onfalocele:** “El onfalocele es un defecto de la pared abdominal ventral en el que hay una protrusión o eventración del contenido abdominal al mismo tiempo que el inicio del cordón umbilical acompañado de peritoneo y amnios. Y la gelatina de Wharton.”⁴
- **Gastrosquisis:** Esta malformación es definida como un defecto de la pared anterior, paraumbilical, por el cual hay protrusión de asa intestinales que van a estar en el momento dentro del líquido Amniótico las cuales están recubiertas por el peritoneo visceral.⁴

4.4.7. Anomalías de los miembros

- **Polidactilia:** es una de las malformaciones congénitas de los miembros superiores que se presenta con más frecuencia que consiste en la presencia de un dígito supernumerario en manos o pies.⁴
- **Sindactilia:** “malformación que se genera entre la quinta y octava semana de gestación que consiste en la fusión de dos o más dedos u artejos entre sí.”⁴
- **Luxación congénita de cadera:** la Luxación congénita de cadera es una de las malformaciones de cadera más frecuentes vistas en nuestro medio, caracterizada por alteración en la relación entre el cótilo y la cabeza femoral. Según R. Jimenez en su publicación Luxación congénita de cadera existen dos formas diferentes:⁴
 - a. **Enfermedad luxable de la cadera:** es una alteración que causada por una detención parcial del crecimiento intrauterino en la región de la cadera. Según le atlas guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas “Corresponde al 95% de los niños con LCC y su confirmación diagnóstica es radiológica o ecográfica”.⁴
 - b. **La luxación verdadera:** caracterizada por una disposición de la cabeza femoral la cual se encuentra por fuera del acetábulo al momento del nacimiento.⁴
- **Talipes:** es una deformidad congénita que consiste en deformación de los pies, en la que existe una alteración en la disposición los huesos y la orientación de las carillas articulares. Dentro de las manifestaciones clínicas se evidencia con quinismo, verismo y supinación del retropié, y aducción del antepié.⁴

4.4.8. Anomalías del aparato genitourinario

- **Hipospadia:** es la Implantación anómala del meato urinario por un defecto en el desarrollo de los cuerpos esponjosos en la octava a la doceava semanas de edad gestacional.⁴
- **Epispadias:** esta malformación consiste en la Implantación anómala del meato urinario en la parte dorsal o superior del cuerpo del pene.⁴
- **Criptorquidia:** consiste en una alteración de los órganos masculinos que se caracteriza por el descenso incompleto testicular uni o bilateral.⁴
- **Genitales ambiguos:** son anomalías o trastornos de la diferenciación sexual, que presentan carencia de características específicas de genitales externos que distingan el sexo del recién nacido en femenino o masculino.⁴
- **Agenesia renal:** es una alteración congénita que se caracteriza por la falta o ausencia de uno o ambos riñones.⁴

4.4.9. Anomalías cromosómicas

- **Síndrome de Down:** es una enfermedad genética que se genera por una anomalía cromosómica definida como una adición de un cromosoma 21. Es Característico encontrar: “hipotonía al nacer, rasgos faciales prominentes son nariz achatada, lengua grande y ojos inclinados hacia arriba con epicanto. Las manos son cortas y anchas con dedos cortos, que suelen tener un único pliegue palmar”.⁴
- **Síndrome de Edwards:** “Es un síndrome con diferentes malformaciones, consecuencia de un abalace que consiste en una trisomía del cromosoma 18.”⁴
- **Síndrome de Patau:** es una Aneuploide consiste en una trisomía del cromosoma 13. “Ocurre en uno de cada 20.000 nacidos vivos, aunque es más frecuente en

abortos espontáneos y mortinatos.” Con manifestaciones clínicas como: holoprosencefalia, labio hendido con o sin fisura palatina y onfalocele. También son frecuentes las malformaciones cardíacas, malformaciones CIV, anomalías de extremidades, malformaciones renales y anomalías genitales”.⁴

- **Síndrome de Turner:** el síndrome de Turner o disgenesia Gonadal, se produce por una anomalía cromosómica en la cual hay una ausencia de cromosoma x o y que afecta al fenotipo femenino. Como manifestaciones clínicas se evidencia: cuello corto, alado, tórax ancho, linfedema en dorso de manos y pies y baja estatura.⁴

4.5. Causas ambientales

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión. Aunque las anomalías génicas y cromosómicas pueden producir malformaciones congénitas, el término teratógeno se restringe sólo a los factores ambientales.⁵

Los factores ambientales son importantes como factores desencadenantes de anomalías multifactoriales. Es así como en la década de los años 50, Lenz relacionó los defectos de los miembros con la sedante talidomida (Lenz, 1992). Cuando las madres tomaban este medicamento durante la quinta a la octava semana de gestación, sus hijos presentaban Amelia o meromelia, es decir, malformaciones de los miembros.⁵

Este fármaco había sido probado en conejos y no producía defectos, pero al utilizarlo en la especie humana generó malformaciones.⁵

Virus: Son verdaderas bolsas de información genética, ya que están constituidos solo por ácidos nucleicos y proteínas. Estos pueden proliferar dentro de las células embrionarias hasta producir su ruptura o bien pueden incorporar su información genética

al genoma del embrión, determinando síntesis de proteínas que pueden ser dañinas para este. La panleucopenia felina del gato y la peste porcina producen defectos cerebelosos. El virus del Herpes II produce malformaciones encefálicas y oculares en el embrión de perro, el virus de la rubéola en el embrión humano produce cataratas, sordera y defectos cardiovasculares.⁵

Bacterias: Éstas no atraviesan la barrera placentaria por lo cual deben infectar primero a la placenta, lo que hace que lleguen a los tejidos fetales cuando ya ha terminado el período de organogénesis.⁵

Parásitos: Tampoco atraviesan la placenta, lo que hace que alcancen los tejidos en el período fetal. Pueden causar lesiones graves cuando se localizan en el Sistema Nervioso Central.⁵

Agentes químicos: Entre éstos están los medicamentos y sustancias químicas. Prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico en animales de laboratorio, pero algunas ejercen este efecto sólo cuando se usan en dosis altas. Importantes son aquellos que producen anomalías cuando se utilizan en dosis terapéuticas, por ejemplo, algunos medicamentos como cloranfenicol, tetraciclinas, ácido valproico, antidiabéticos y barbitúricos y además tranquilizantes, pesticidas, drogas que producen adicción (heroína, LSD y alcohol).⁵

Teratógeno	Malformaciones congénitas
Agentes infecciosos	
Virus de la rubéola	Cataratas, glaucoma, defectos cardíacos, sordera, anomalías dentales
Citomegalovirus	Microcefalia, ceguera, retardo mental, muerte fetal
Virus del herpes simple	Microftalmía, microcefalia, displasia retiniana
Virus de la varicela	Hipoplasia de los miembros, retardo mental, atrofia muscular
HIV	Microcefalia, retardo del crecimiento
Toxoplasmosis	Hidrocefalia, calcificaciones cerebrales, microftalmía
Sífilis	Retardo mental, sordera
Agentes físicos	
Rayos X	Microcefalia, espina bífida, paladar hendido, anomalías de los miembros
Hipertermia	Anencefalia, espina bífida, retardo mental, defectos faciales, anomalías cardíacas, onfalocele, anomalías de las extremidades

Agentes químicos	
Talidomida	Anomalías de las extremidades, malformaciones cardíacas
Aminopterina	Anencefalia, hidrocefalia, labio leporino y fisura del paladar
Difenilhidantoína (fenitoína)	Síndrome de la hidantoína fetal: defectos faciales, retardo mental
Ácido valproico	Defectos del tubo neural, anomalías cardíacas, craneofaciales y de los miembros
Trimetadiona	Fisura de paladar, defectos cardíacos, anomalías urogenitales y esqueléticas
Litio	Malformaciones cardíacas
Anfetaminas	Labio leporino y fisura de paladar, defectos cardíacos
Warfarina	Condrodisplasia, microcefalia
Inhibidores de la ECA ^a	Retardo del crecimiento, muerte fetal
Cocaína	Retardo del crecimiento, microcefalia, trastornos de la conducta, gastroquisis
Alcohol	Síndrome alcohólico fetal, hendiduras palpebrales cortas, hipoplasia maxilar, defectos cardíacos, retardo mental
Isotretinoína (vitamina A)	Embriopatía por vitamina A: orejas pequeñas de forma anormal, hipoplasia mandibular, fisura del paladar, defectos cardíacos
Solventes industriales	Bajo peso al nacer, defectos craneofaciales y del tubo neural
Mercurio orgánico	Síntomas neurológicos similares a los de la parálisis cerebral
Plomo	Retardo del crecimiento, trastornos neurológicos
Hormonas	
Agentes androgénicos (etisterona, noretisterona)	Masculinización de los genitales femeninos: fusión de los labios, hipertrofia del clítoris
Dietilestilbestrol (DES)	Malformaciones del útero, trompas y vagina superior; cáncer de vagina; malformación testicular
Diabetes materna	Malformaciones diversas; las más comunes son los defectos cardíacos y del tubo neural
Obesidad materna	Defectos cardíacos, onfalocele
^a ECA, enzima convertidora de la angiotensina.	

Tomado de: T. W. Sadler, Jan Langman Langman embriología médica: con orientación clínica. ED 12.; 115-

4.6. ¿qué son las anomalías congénitas?

A nivel de Cartagena A semana 20 del año 2015, se han notificado 48 casos de defectos congénitos al sistema de vigilancia epidemiológica, con una tasa de incidencia de 297 casos por 100.000 menores de un año. En comparación con los casos reportados al mismo periodo del año 2014, los cuales fueron 45, se presenta un aumento del 6% de los casos. La semana en que se reportó mayor proporción de casos en el año 2015 fue la semana 1 con 6 casos.⁶

La UPGD que realizó el mayor número de reportes de defectos congénitos fue la clínica Maternidad Rafael Calvo que notificó 18 casos correspondiente al 38% de la notificación, seguido de la clínica general del caribe y clínica Cartagena del Mar con el 15% de los casos cada uno.⁶

El sexo más frecuente en los pacientes con defectos congénitos notificados fue el femenino en el 52% de los casos, mientras que en el sexo masculino presentó una menor frecuencia de 42%.⁶

La localidad con mayor proporción de casos de defectos congénitos notificadas en el SIVIGILA fue la localidad industrial y de la bahía (Loc. 3) seguida de la localidad de la virgen y turística con el 42% y 35% de los casos respectivamente, siendo Olaya y Pozón los barrios con mayor frecuencia de casos. La localidad histórica y del caribe norte se presentó con el 23% de la notificación.⁶

La distribución en Colombia de las causas de muerte en niños menores de cinco años, indica que el 17 % de las mismas corresponde a defectos congénitos. En general, en el país las malformaciones congénitas se encuentran entre las primeras cinco causas de

muerres en los niños entre cero y cuatro años. En el quinquenio del 2000 al 2004 se reportaron un total de 14.036 defunciones por malformaciones congénitas, de las cuales el 54 % correspondió al sexo masculino y el 46 % restante al sexo femenino. La tasa de mortalidad por malformaciones congénitas se mantuvo constante, presentándose la tasa más alta en el año 2000 (66,8 defunciones por 10.000 habitantes) y la más baja en el 2004 (61 defunciones por cada 10.000 habitantes). El grupo de edad en el que se concentró la mayor cantidad de malformaciones congénitas fue el de menores de un año con el 82,98 % del total.⁷

Las malformaciones más frecuentes en Colombia son, el síndrome de Down (17 por 10.000 NV), labio/paladar hendido (16 por 10.000 NV), alteraciones cardiacas (15.73 por 10.000 NV), defectos de cierre de tubo neural (10,9 por 10.000 NV) y defectos de pared abdominal (66 por 10.000 NV).⁸

En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, y contribuyen de manera significativa a la morbilidad y mortalidad infantil, estas a su vez constituyen un problema emergente en los países en desarrollo en la medida que las causas de morbimortalidad infantil de otras etiologías están siendo controladas. Uruguay ocupa el tercer lugar en América Latina y el Caribe en mortalidad infantil por malformaciones congénitas; se calcula que cada año 276.000 recién nacido fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas.⁹

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las

malformaciones mayores. Afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%.¹⁰

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1.000 al nacimiento, y al menos 53/1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años, aun no es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de las anomalías congénitas pero no obstante, se han identificado algunas de sus causas o factores de riesgo, entre ellos encontramos: los Factores socioeconómicos y demográficos que indican que Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos.¹¹

Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes, los factores genéticos que es por la consanguineidad que aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos.¹²

En conclusión las anomalías congénitas son un grupo de alteraciones del desarrollo fetal, determinadas por diversas causas que actúan antes, durante o después de la concepción. Los agentes causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o por interacción de ambos. Tales anomalías afectan aproximadamente el 3% de los recién nacidos al momento del parto: dicho estimativo no incluye aquellos casos en los cuales ha ocurrido muerte fetal temprana y reabsorción, por lo cual se subestima la verdadera incidencia del problema.⁹

Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa y es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo, hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados.⁹

Como principios de la teratología encontramos, que Wilson en 1959, a través de estudios observacionales describen lo siguiente: genotipo del embrión y la forma como los factores ambientales interfieren en las distintas fases en las que se encuentre el embrión. Pues a mayor exposición se presenta la frecuencia de malformaciones.⁹

El desarrollo anormal del embrión puede llevar a desarrollar malformaciones anatómicas, déficit funcional, retraso mental y muerte.⁹

Asociado a esto también determinar los factores que modular la teratogenicidad, como la susceptibilidad de la especie, pues no todas las especies tiene la misma

susceptibilidad a diferentes sustancias o compuestos químicos, las cuales son atribuidas a las diferentes características de constitución genética.⁹

Se define entonces mecanismo teratógenos: “como el conjunto de eventos que a nivel celular inician un proceso que conduce a un desarrollo anormal de órganos y tejidos que ponen en evidencia anomalías que se denomina patogénesis.”⁹

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes. Es importante destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no ser aparente de inmediato y que quizá sea necesario que transcurran días, meses o hasta años para que algunos de ellos se manifiesten clínicamente después del nacimiento.¹²

La mayoría de los defectos físicos congénitos dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer un examen físico minucioso en el recién nacido; ocasionalmente los defectos físicos de los órganos internos no dan lugar a cambios corporales ostensibles y sólo puede sospecharse su presencia cuando el paciente manifiesta alguna sintomatología, o se hace un examen que muestra la alteración morfológica; 50% de los defectos congénitos son desconocidos y se refieren como casos esporádicos que no obedecen a factores de herencia, 15% de éstos son de origen teratógeno asociado a la exposición prenatal a factores ambientales que afectan la embriogénesis, 10% tienen como etiología una causa genética y 25% son de origen multifactorial, por interacción genética y ambiental.¹²

Según la clasificación y clases morfogénicas, existe una amplia diversidad clínica de defectos congénitos, los que se clasifican en anormalidades de dos tipos mayores y menores, dependiendo de la repercusión anatómica y/o funcional a que den lugar.¹³

Las anormalidades mayores son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Generalmente tienen un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad; como, por ejemplo, los pacientes con espina bífida y el onfalocele.¹

Una anomalía menor es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico, por ejemplo, la clinodactilia, la rotación externa de los pabellones auriculares y el pliegue palmar único.¹

Estas malformaciones congénitas, pueden ser diagnosticadas hoy en día con instrumentos de alta tecnología como la ecografía, con los cuales se realiza actualmente los procedimientos sistemáticos y periódicos, destinados a la prevención, diagnóstico y tratamiento de los factores que puedan condicionar morbimortalidad materna y perinatal. Es así como estos métodos de “chequeo” se convierten un elemento para la prevención y posible tratamiento temprano de estas malformaciones.¹

4.7. Antecedentes:

Dacia I. Malambo-García¹, Rossana López-Saleme², Gustavo J. Mora-García¹, Enrique Ramos-Clason¹, Enrique Mazonett-Granados³. Frecuencia de enfermedades huérfanas

en Cartagena de Indias, Colombia. Rev. Salud Pública. [Internet]. 2016 [citado 30-10-17].

Disponible en:

<http://www.scielo.org.co/pdf/rsap/v18n6/0124-0064-rsap-18-06-00858.pdf>

Johanna Muñoz¹, Indiana Bustos², Constanza Quintero³ y Alejandro Giraldo. Factores de Riesgo para Algunas Anomalías Congénitas en Población Colombiana. Rev. Salud pública [internet]. 2001. [citado 30-10-17]. Disponible en:

<http://www.scielo.org.co/pdf/rsap/v3n3/v3n3a04.pdf>

Espitia-Almeida Fabián¹ Ospina-Mateus Laura² Mora-García Gustavo³. ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN FAMILIAS DE ARARCA (ISLA DE BARÚ). BOLÍVAR-COLOMBIA. REVISTA CIENCIAS BIOMÉDICAS. [Internet]. 2015. [citado 30-10-17]. Disponible en:

http://www.revista.cartagenamorros.com/pdf/6-2/05_ANOMALIA.pdf

4.8. Marco legal:

A través de la resolución 480 de 1993 se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud, en este proyecto se respeta y cumple cada normas tanto nacionales e internaciones, propuestas para la realización de estudios en poblaciones humanas, las cuales principalmente manifiestan derechos y deberes de la población estudiada.¹⁴

Guía de práctica clínica Detección de anomalías congénitas del recién nacido 2013 Guía N°03. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia.¹⁵

Vigilancia y análisis del riesgo en salud pública protocolo de vigilancia en salud pública defectos congénitos.¹⁶

Protocolo de vigilancia en salud pública, Defectos congénitos código 215.¹⁷

La Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades versión 10 (CIE 10) en el capítulo XVII describe las malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas. Otros defectos, como los errores innatos del metabolismo o defectos congénitos sensoriales de origen prenatal, se describen en otros capítulos de la CIE 10.¹⁸

4.9. Marco conceptual:

- Malformaciones: Anomalía en el desarrollo, especialmente cuando constituye un defecto estructural.¹⁹
- Congénitas: Connatural, como nacido con uno mismo.²⁰
- Anomalías: Malformación, alteración biológica, congénita o adquirida.²¹
- Teratogénico: Alteración morfológica, bioquímica o funcional, inducida durante el embarazo que es detectada durante la gestación, en el nacimiento o con posterioridad.²²
- Cromosoma: Cada uno de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en que se organiza la cromatina del núcleo celular durante las divisiones celulares (mitosis y meiosis).²³
- Genética: Parte de la biología que estudia la trasmisión de la información hereditaria de una generación a la siguiente.²⁴
- Desarrollo: Aumentar o reforzar algo de orden físico, intelectual o moral.²⁵

- Ambiental: Conjunto de posibles efectos sobre el medio ambiente de una modificación del entorno natural, como consecuencia de obras u otras actividades.²⁶
- Estructurales: Pertenece o relativo a la estructura.²⁷
- Morfológico: estudia fundamentalmente la estructura, es decir, la forma de organización de los sistemas orgánicos.²⁸
- Patología: Parte de la medicina que estudia las enfermedades.²⁹
- Tubo neural: Pertenece o relativo al sistema nervioso y a las neuronas. dando lugar al encéfalo y a la médula espinal.³⁰
- Síndrome: Constelación de síntomas y/o signos relacionados con un mecanismo anormal, que conduce al diagnóstico de la enfermedad que afecta al paciente.³¹
- Defecto: Carencia de alguna cualidad propia de algo.³²
- Morbilidad: Proporción de personas que enferman en un sitio y tiempo determinado.³³
- Mortalidad: Mortalidad indican el número de defunciones por lugar, intervalo de tiempo y causa.³⁴
- Alteraciones: Perturbación o trastorno del estado normal de una cosa.³⁵
- Incidencia: Es el número de casos nuevos de una determinada enfermedad que se desarrollan en una población a lo largo de un periodo de tiempo determinado.³⁶
- Nacimiento: Principio de algo o tiempo en que empieza.³⁷
- Humanos: Pertenece o relativo al hombre.³⁸
- Problema: Circunstancia en la que se genera un obstáculo al curso normal de las cosas.³⁹

- Salud pública: Práctica social integrada que tiene como sujeto y objeto de estudio, la salud de las poblaciones humanas y se le considera como la ciencia encargada de prevenir la enfermedad, la discapacidad, prolongar la vida, fomentar la salud física y mental, mediante los esfuerzos organizados de la comunidad, para el saneamiento del ambiente y desarrollo de la maquinaria social, para afrontar los problemas de salud y mantener un nivel de vida adecuado.⁴⁰
- Fetos: Embrión de los mamíferos placentarios y marsupiales, desde que se implanta en el útero hasta el momento del parto.⁴¹
- Población: Conjunto de personas que habitan en un determinado lugar.⁴²
- Mujer: Persona del sexo femenino.⁴³
- Gestante: Que gesta, que está embarazada.⁴⁴
- Estudio: Esfuerzo que pone el entendimiento aplicándose a conocer algo.⁴⁵

5. Operacionalización de las variables:

Para el análisis estadístico de la investigación utilizaremos variables cuantitativas y cualitativas, las cuales nos van a permitir organizar la información de manera adecuada de acuerdo a sus características.

- Edad de la madre- proporción o razón
- Número de gestaciones- ordinal
- Condición al nacer (vivo-muerto)- nominal
- Edad de gestación al diagnóstico (en caso de ser prenatal)- de proporción o razón
- Edad gestacional al nacer (proporción o razón)
- Peso al nacer (proporción o razón)
- Fecha del diagnóstico (prenatal/postnatal)
- Ácido fólico (Si/No)
- Exposición a agentes teratogénicos (Si/No)
- Tipos de agentes químicos
 - i. Consumo del alcohol (Si/No)
 - ii. Consumo de tabaco (Si/No)
 - iii. Psicoactivos (Si/No)
- Defectos metabólicos- nominal
- Defectos sensoriales- nominal
- Malformaciones congénitas (si/no)- nominal
- Tipo de malformación- nominal
- STORCH en recién nacido (Si/No)

- ACS IgM Toxoplasma (Positivo/Negativo/Indeterminado)
- ACS IgM Rubeola (Positivo/Negativo/Indeterminado)
- ACS IgM Citomegalovirus (Positivo/Negativo/Indeterminado)
- ACS IgM Herpes simple (Positivo/Negativo/Indeterminado)
- Resultado para serología de Sífilis
- THS cordón (Si/No)
- THS talón (Si/No)
- TSH suero (Si/No)
- T4 total suero (Si/No)
- T4 libre suero (Si/No)
- Resultado TSH cordón (Alto/Bajo/Normal)
- Resultado TSH talón (Alto/Bajo/Normal)
- Resultado TSH suero (Alto/Bajo/Normal)
- Resultado T4 total suero (Alto/Bajo/Normal)
- Resultado T4 libre suero (Alto/Bajo/Normal)
- Recibió tratamiento (Si/No)
- Localidad
- Aseguradora
- Régimen

No	Nombre de la variable	Nivel de medición	Categorización	Naturaleza de la variable
----	-----------------------	-------------------	----------------	---------------------------

1	Edad de la madre	De razón	Abierta- se escribe la edad de la madre en años	Cuantitativa
2	Número de gestaciones	Ordinal	Abierta- se escribe el total de embarazos de la madre	Cualitativa
3	Condición al nacer	Nominal	Vivo- muerto	Cualitativa
4	Edad de gestación al diagnóstico (en caso de ser prenatal)	De razón	Abierta- se escribe la edad de gestación en semanas	Cuantitativa
5	Edad gestacional al nacer	De razón	Abierta- se escribe la edad de gestación en semanas	Cuantitativa
6	Peso al nacer	De razón	Abierta- se escribe el peso en gramos	Cuantitativa
7	Fecha del diagnostico	Nominal	Prenatal- Postnatal	Cualitativa
8	Ácido fólico	Nominal	Si- No	Cualitativa

9	Exposición a agentes teratogénicos	Nominal	Si- No	Cualitativa
10	Consumo de alcohol	Nominal	Si- No	Cualitativa
11	Consumo de tabaco	Nominal	Si- No	Cualitativa
12	Psicoactivos	Nominal	Si- No	Cualitativa
13	Defectos metabólicos	Nominal	Se coloca el código del CIE-10 que represente a la patología	Cualitativa
14	Defectos sensoriales	Nominal	Se coloca el código del CIE-10 que represente la patología	Cualitativa
15	Malformaciones congénitas	Nominal	Si- No	Cualitativa
16	Tipo de malformación	Nominal	Se coloca el código del CIE-10 que	Cualitativa

			represente la patología	
17	STORCH en recién nacido	Nominal	Si- No	Cualitativa
18	ACS IgM Toxoplasma	Nominal	Positivo- Negativo- Indeterminado	Cualitativa
19	ACS IgM Rubeola	Nominal	Positivo- Negativo- Indeterminado	Cualitativa
20	ACS IgM Citomegalovirus	Nominal	Positivo- Negativo- Indeterminado	Cualitativa
21	ACS IgM Herpes Simple	Nominal	Positivo- Negativo- Indeterminado	Cualitativa
22	Resultado para serología de Sífilis	Nominal	Positivo- Negativo- Indeterminado	Cualitativa
23	TSH Cordón	Nominal	Si- No	Cualitativa
24	TSH Talón	Nominal	Si- No	Cualitativa

25	TSH Suero	Nominal	Si- No	Cualitativa
26	T4 total suero	Nominal	Si- No	Cualitativa
27	T4 libre suero	Nominal	Si- No	Cualitativa
28	Resultado TSH cordón	Ordinal	Alto- Bajo- Normal	Cualitativa
29	Resultado TSH talón	Ordinal	Alto- Bajo- Normal	Cualitativa
30	Resultado TSH suero	Ordinal	Alto- Bajo- Normal	Cualitativa
31	Resultado T4 total suero	Ordinal	Alto- Bajo- Normal	Cualitativa
32	Resultado T4 libre suero	Ordinal	Alto- Bajo- Normal	Cualitativa
33	Recibió tratamiento	Nominal	Si- No	Cualitativa
34	Localidad	Nominal	Se coloca el número de la localidad a la que corresponde la residencia	Cualitativa
35	Aseguradora	Nominal	Se coloca el nombre de la empresa	Cualitativa

			aseguradora de la paciente	
36	Régimen	Nominal	Se coloca el régimen al que pertenece la paciente	Cualitativa

5.1. Técnicas de recolección de información:

Se utilizarán fuentes de información primario como los documentos oficiales e informes técnicos del Departamento Administrativo Distrital de Salud- DADIS, se obtendrá la información de las bases de datos del SIVIGILA.

5.2. Técnicas de análisis de resultados:

La información y resultados serán organizados en la base datos Excel versión, para posteriormente ser analizadas y operacionalizadas en Epiinfo o algún otro programa de análisis de datos que nos permita digitar la información de manera rápida y construir bases de dato. Para la representación en interpretación de datos se utilizarán gráficos que permitan representar la información de manera sencilla, como lo son los gráficos de torta, barras, columnas, líneas, área, etc.

5.3. Consideraciones éticas:

Esta investigación es ética porque cumple con las normas tanto nacionales e internaciones, propuestas para la realización de estudios en poblaciones humanas, las cuales principalmente manifiestan derechos y deberes de la población estudiada. Así

mismo, es una investigación ética porque el riesgo para los participantes es nulo, ya que no se realizará ningún procedimiento al paciente y a los participantes, se salvaguardará la identidad de los participantes y la confidencialidad de los casos. Para sustentar la ética de nuestra investigación se hace referencia a la Resolución N° 8430 de 1993 en la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud en Colombia; igualmente se cita a la Declaración de Helsinki, el cual es el documento que recoge los principios éticos para la investigación médicas en seres humanos.

6. Metodología:

6.1. TIPO DE INVESTIGACION:

El método de investigación que se desarrolló fue de tipo observacional-descriptivo de tipo transversal.

6.2. Población y muestra:

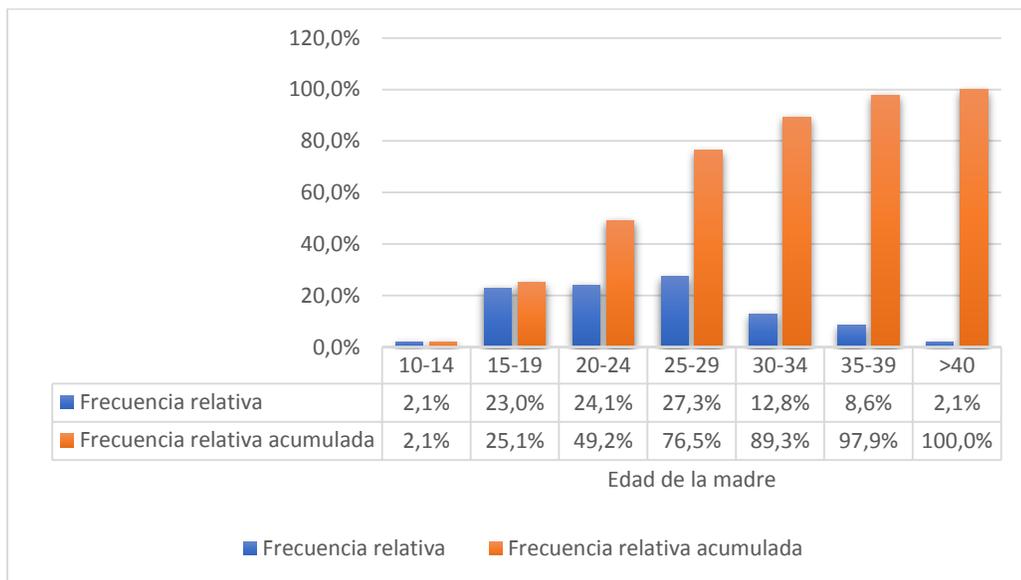
La población con la que se trabajó, son las pacientes que consultaron con algún defecto congénito en la ciudad de Cartagena en el año 2017 y que se notificaron al subsistema de vigilancia SIVIGILA, cuyas madres desde el inicio de la gestación sean residentes en Cartagena, que para nuestro trabajo nos responden a 187 pacientes, en donde la edad gestacional más común al momento de diagnosticarse oscila entre 34-39 semanas.

7. Resultados

a) EDAD DE LA MADRE

- Se observa que en el 23% de la población las madres se encontraban entre los 15 a 19 años.
- Observamos que los rangos de edades de las madres donde se presentó menos índice de malformaciones congénitas en las mayores a 40 años (2,1%) y en las menores o igual a 14 años (2,1%).

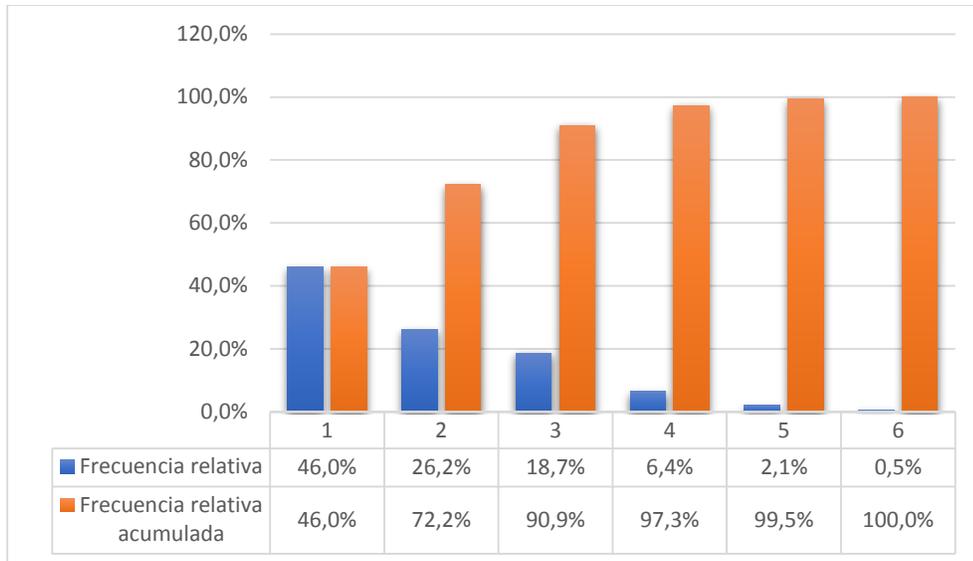
Grafica No 1 (dirigirse a tabla No 1)



b) NUMEROS DE GESTACIONES

- El 46%(N 86) de las madres en nuestro estudio solo han tenido un hijo.
- En nuestro estudio solo una madre presento un número total 0,5% (N 6) de gestaciones.

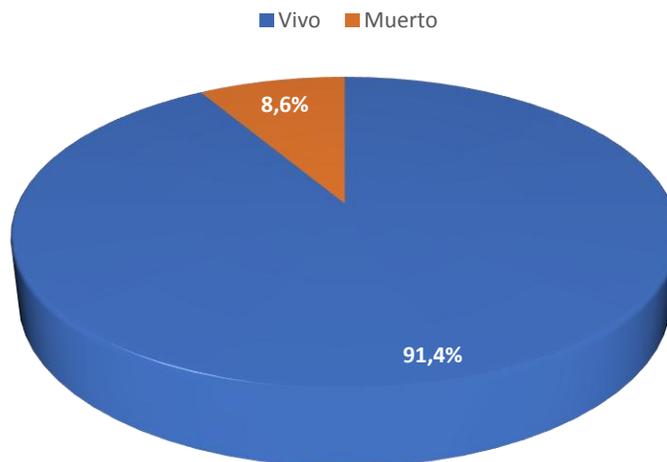
Grafica No 2 (dirigirse a tabla 2)



c) CONDICION AL NACER

- el 91,4% (N 171) de los recién nacidos tuvieron la condición de vivos al nacer.
- De la totalidad de los recién nacidos 8,6% (N 16) pacientes nacieron muertos.

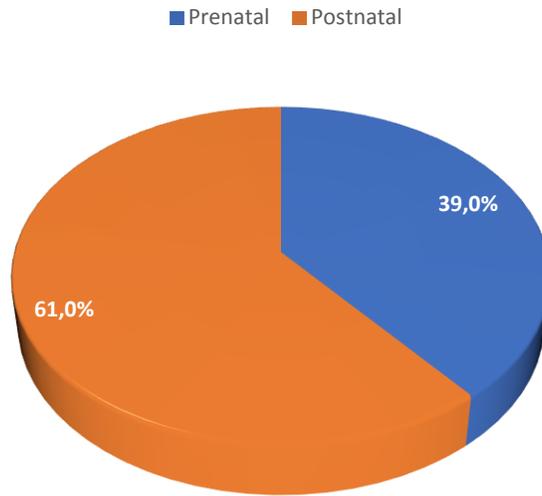
Grafica No 3 (dirigirse a tabla No 3)



d) FECHA DEL DIAGNOSTICO

- El 61% (N 114) pacientes fueron diagnosticados después del nacimiento.
- El 39%(N 73) de los pacientes se les dio el diagnóstico antes de nacer.

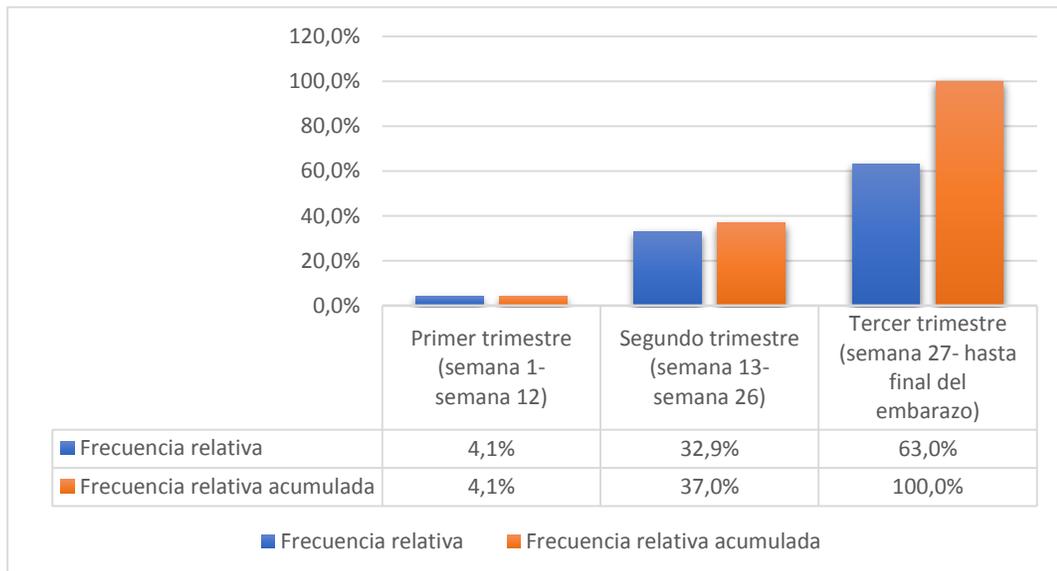
Grafica No 4 (dirigirse a tabla No 4)



e) EDAD GESTACIONAL AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO

- Podemos observar que el 63% (No 46) de la población fue diagnosticada en el tercer trimestre.
- El 32,9% (No 24) de la población fue diagnosticada en el segundo trimestre.

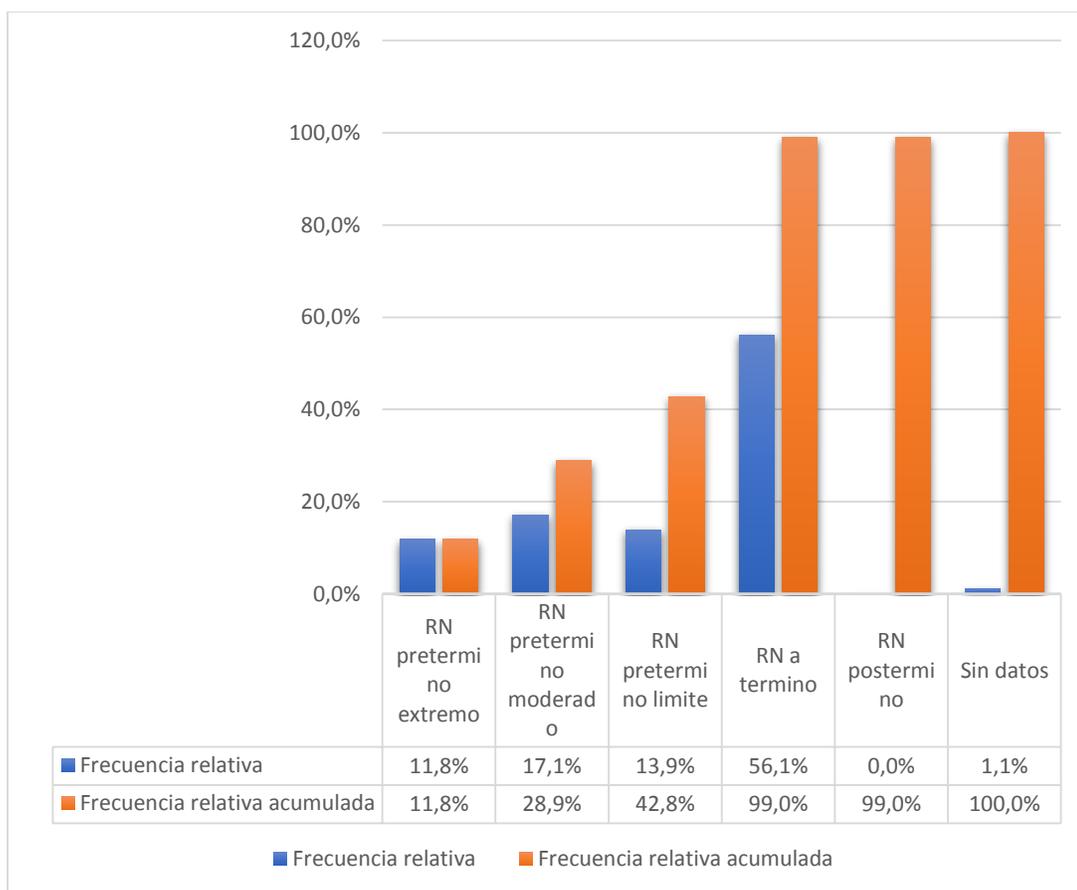
Grafica No 5 (dirigirse a tabla No 5)



f) EDAD GESTACIONAL AL NACER

- El 56,1%(N 105) de los recién nacidos nacieron a término.
- De la totalidad de los pacientes el 11,8%(N 22) de ellos nacieron pretérminos extremos.

Grafica No 6 (dirigirse a tabla No 6)

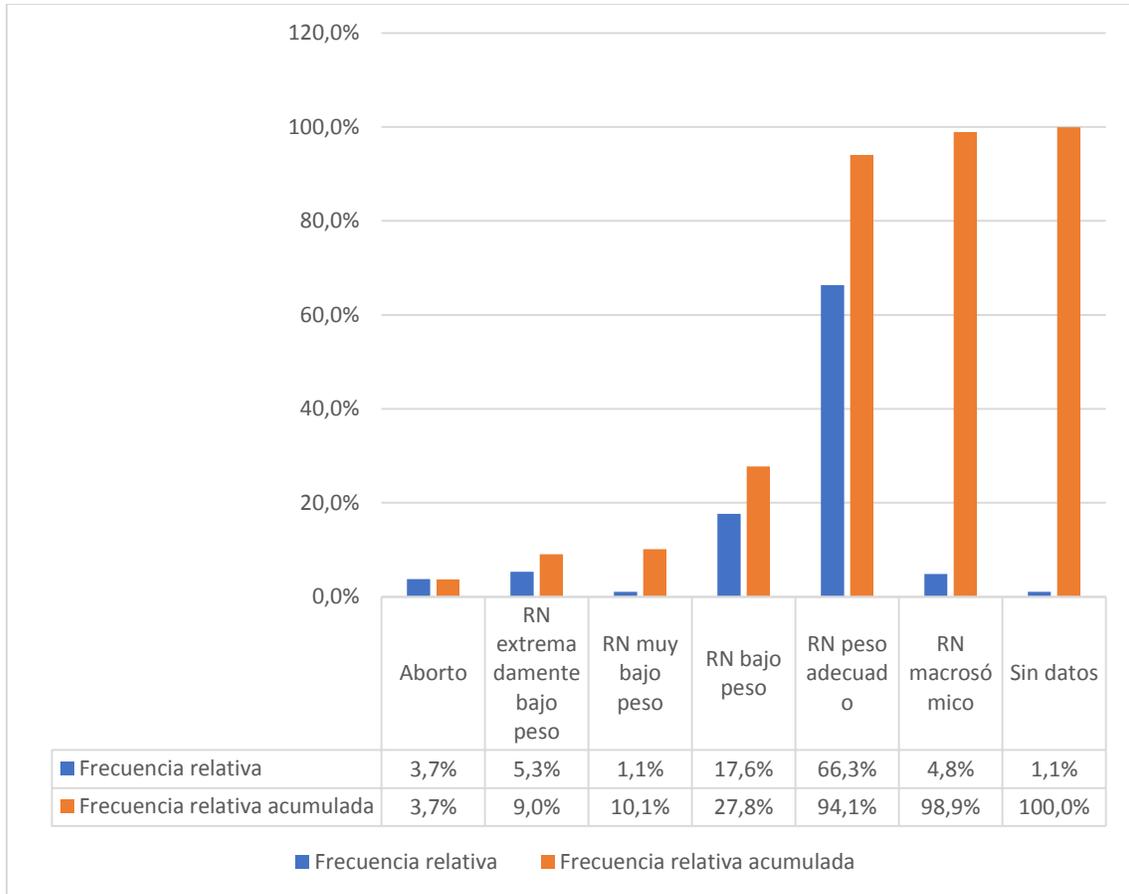


g) PESO AL NACER

- El 66,3% (N 124) de los recién nacidos presentaron un peso adecuado al nacer
- Podemos observar que 1,1% (N 2) de los pacientes presentaron muy bajo peso al nacer

- El 3,7% (N 7) de los pacientes fueron producto de un aborto

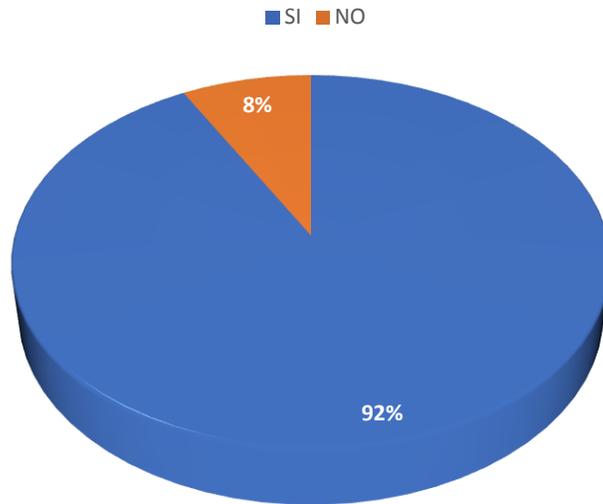
Grafica No 7 (dirigirse a tabla No 7)



h) ACIDO FOLICO

- El 92% (No 172) de las madres si consumieron ácido fólico durante su embarazo.
- El 8% (N 15) de las madres en nuestro estudio no tomaron ácido fólico durante su embarazo.

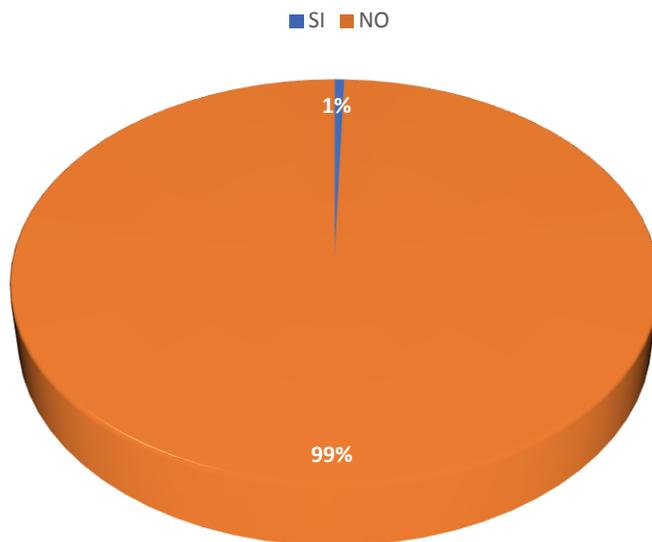
Grafica No 8 (dirigirse a tabla No 8)



i) AGENTES TERATOGENICOS

- El 99,5% (N 186) de las madres no estuvieron expuestas a agentes teratógenos durante el embarazo.
- El 0,5% (N 1) de las madres refieren que estuvieron expuestas a agentes teratógenos durante el embarazo.

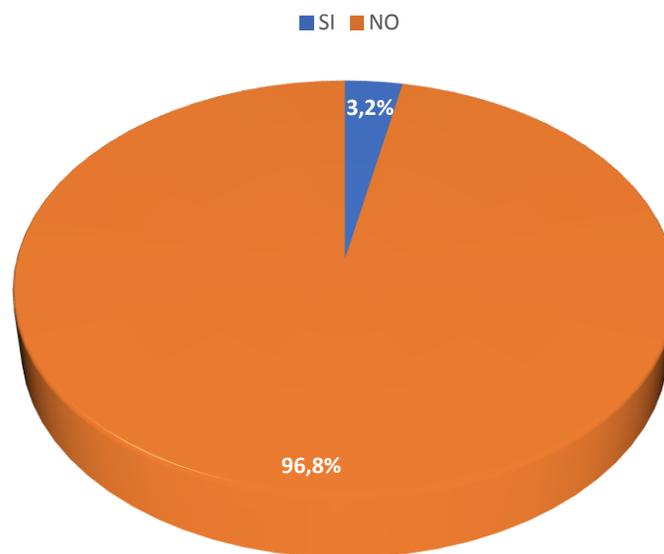
Grafica No 9 (dirigirse a tabla No 9)



j) CONSUMO DE ALCOHOL

- El 96,8% (N 81) de las madres no consumieron alcohol durante el embarazo.
- El 3,2% (N 6) de las madres refieren haber consumido alcohol durante el embarazo.

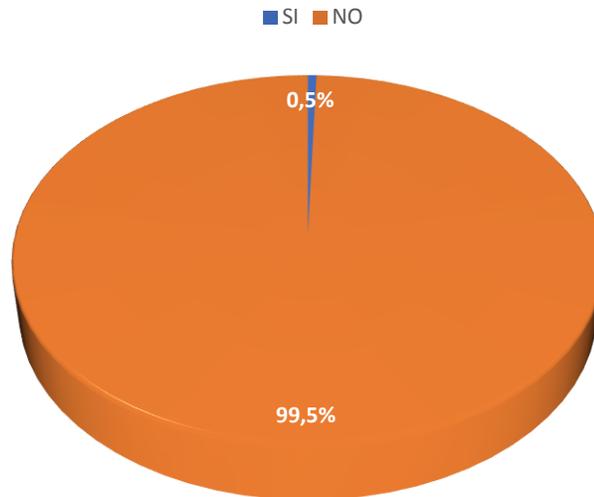
Grafica No 10 (dirigirse a tabla No 10)



k) CONSUMO DE TABACO

- El 0,5% (N 1) de las madres refieren haber consumido tabaco durante el embarazo.
- El 99,5% (N 186) de las pacientes refieren no haber consumido tabaco durante su embarazo.

Grafica No 11 (dirigirse a tabla No 11)

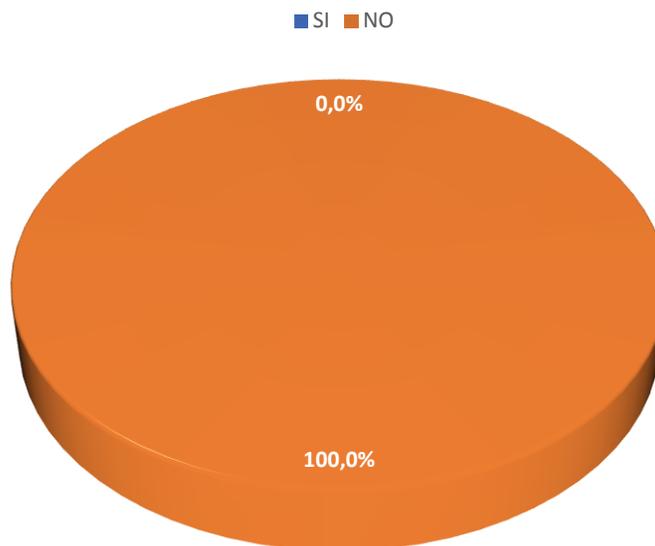


•

I) CONSUMO DE ANTIPSICOTICOS

- el 100% (N 187) de las pacientes refiere no haber consumido antipsicóticos durante el embarazo.

Grafica No 12 (dirigirse a tabla No 12)

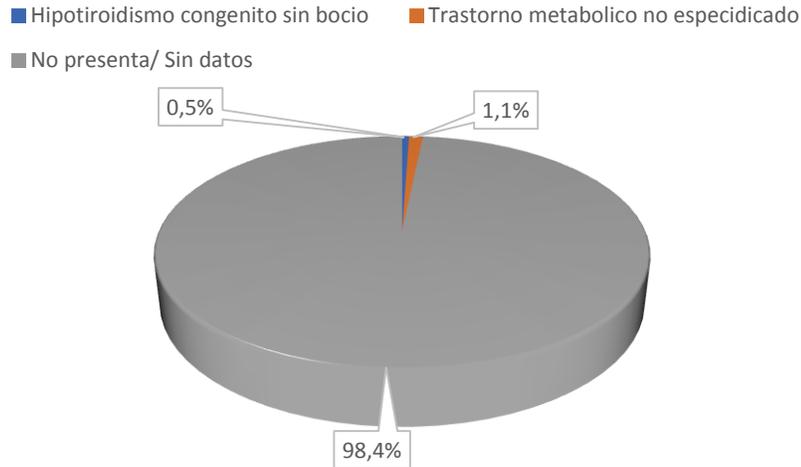


m) DEFECTO METABOLICO

- El 98,4% (N 184) de las pacientes no presenta ningún defeco metabólico.

- El 0,5% (N 1) de las pacientes presento hipotiroidismo congénito sin bocio durante su gestación.

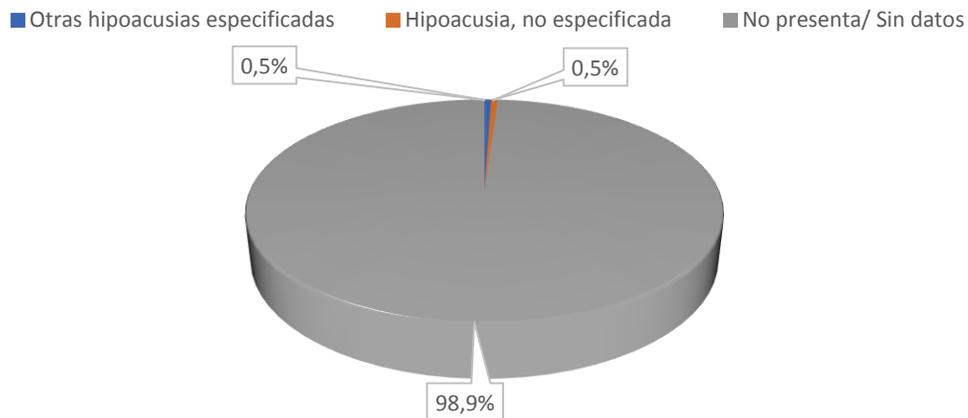
Grafica No 13 (dirigirse a tabla No 13)



n) DEFECTO SENSORIAL

- El 98,9% (N 185) de las madres no presenta defectos sensoriales.
- De la población estudiada solo el 0,5% (N 1) de las madres presento hipoacusia no especificada.

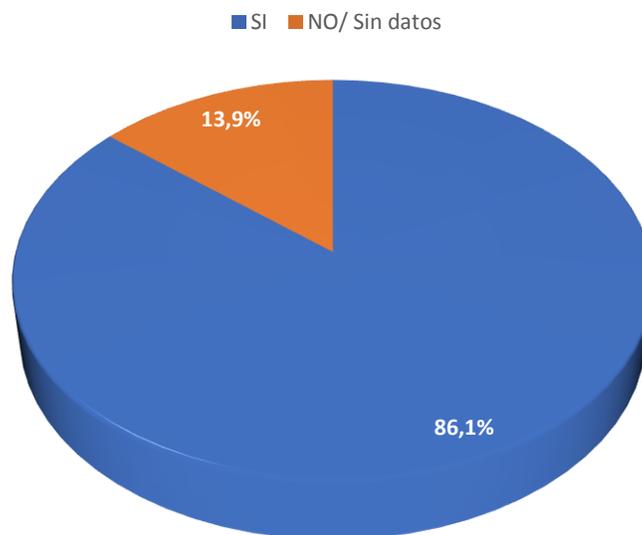
Grafica No 14 (dirigirse a tabla No 14)



o) MALFORMACION CONGENITA

- El 86,1% (N 161) de los pacientes presentaron una malformación congénita.
- Un 13,9% (N 26) de la población estudiada no presento una malformación congénita.

Grafica No 15 (dirigirse a tabla No 15)

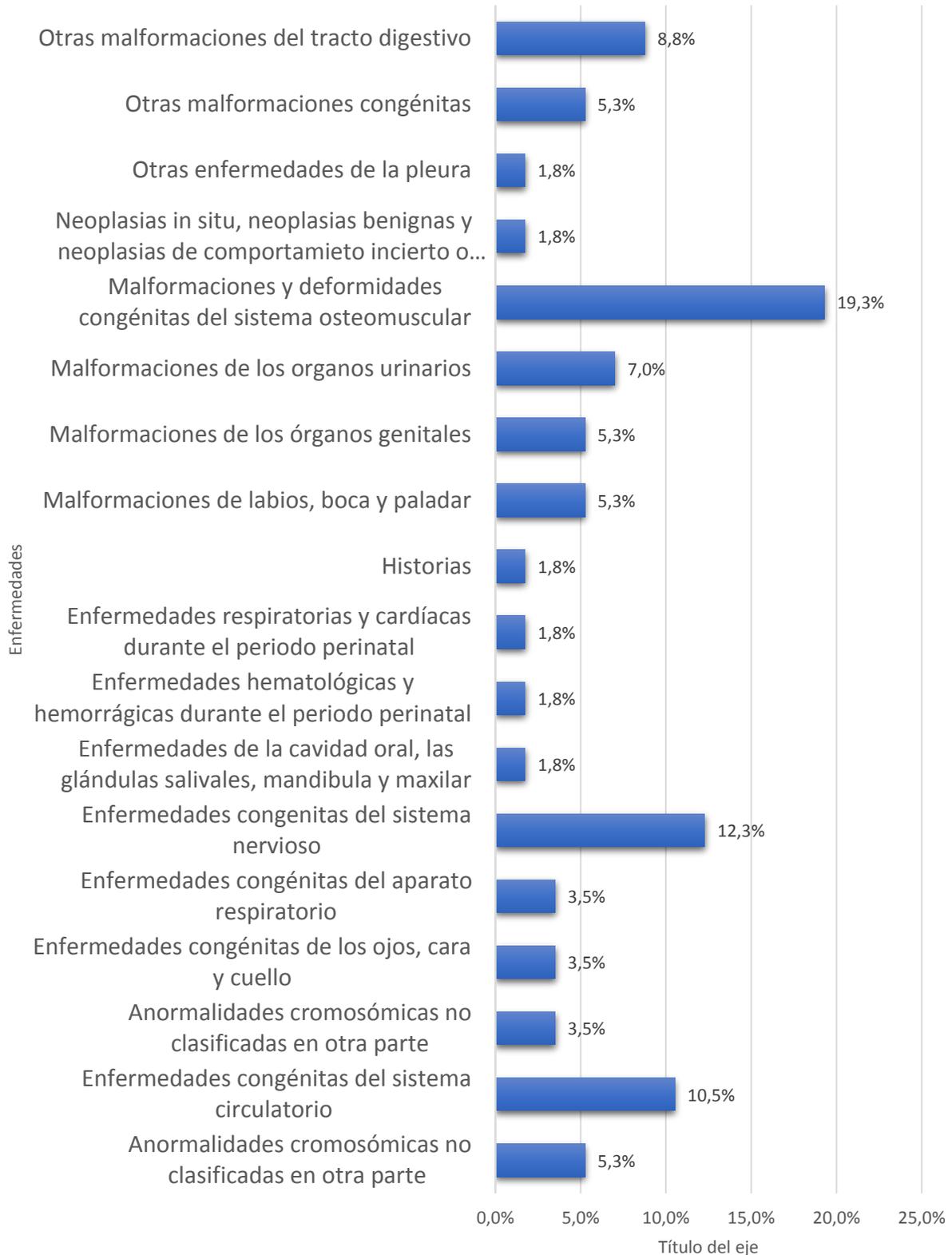


p) TIPO DE MALFORMACION

- Podemos observar que con mayor incidencia el 19,3% (N 11) corresponde a malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular.
- Con un 12,3% (N 7) encontramos que se presentan las enfermedades congénitas del sistema nervioso.

Grafica No 16 (dirigirse a tabla No 16)

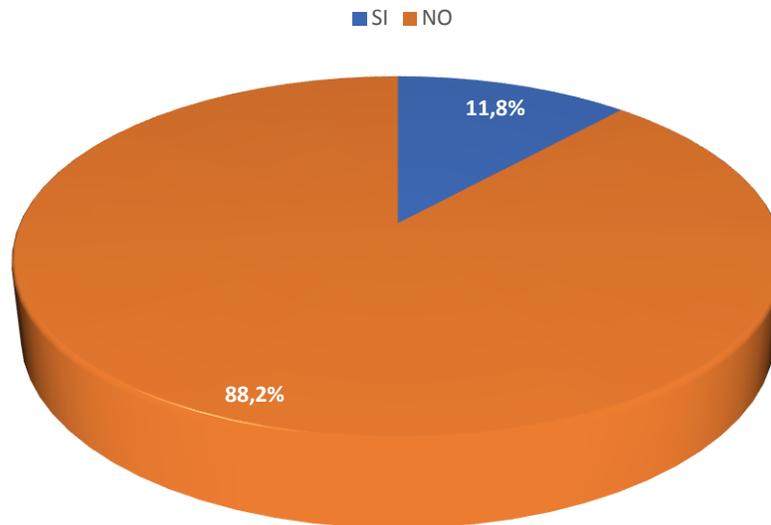
Frecuencia relativa



q) STORCH EN RECIÉN NACIDO

- El 88,2% (N 165) de los recién nacidos no se les realizó la prueba de STORCH.
- El 11,8% (N 22) de ellos se les fue realizada la prueba.

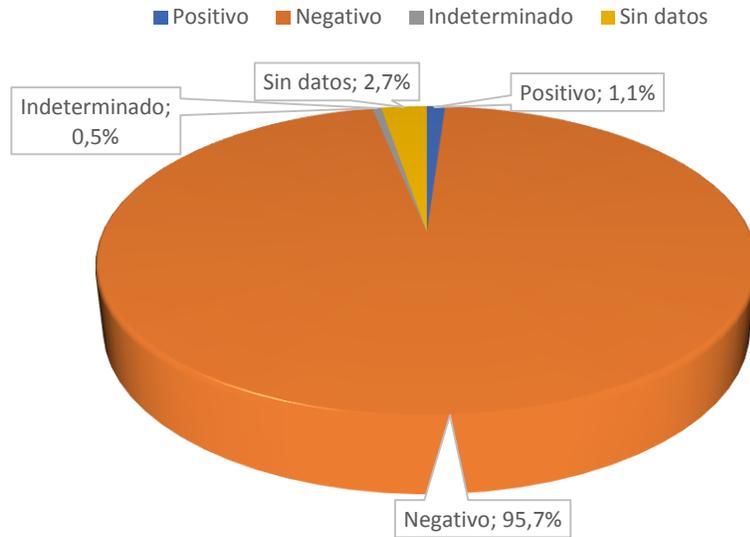
Grafica No 17 (dirigirse a tabla No 17)



r) ANTICUERPOS IgM PARA TOXOPLASMA

- El 1,1% (N 2) de los pacientes presento la prueba positiva de anticuerpos IgM para toxoplasma.
- El 95,7% (N 179) presento la prueba negativa de anticuerpos IgM para toxoplasma.

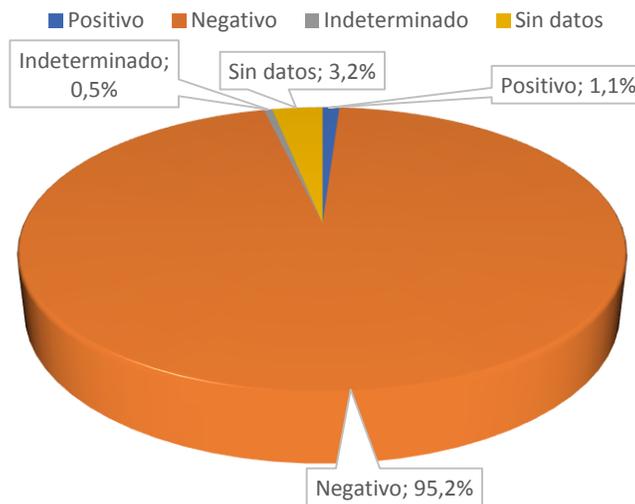
Grafica No 18 (dirigirse a tabla No 18)



s) ANTICUERPOS IgM PARA RUBEOLA

- El 95,2% (N 178) de los pacientes presentaron la prueba negativa para anticuerpos IgM para rubeola.
- El 1,1% (N 2) de los pacientes presentaron la prueba negativa para anticuerpos IgM para rubeola.

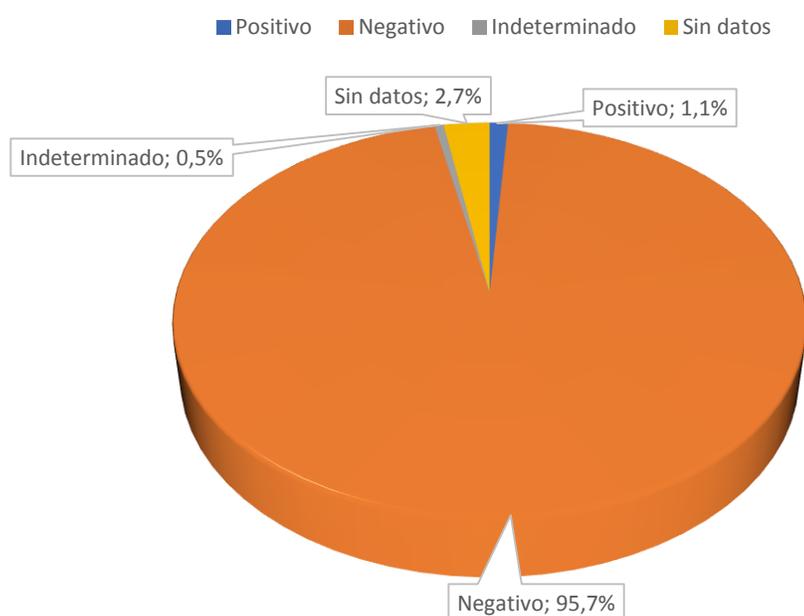
Grafica No 19 (dirigirse a tabla No 19)



t) ANTICUERPOS IgM PARA CITOMEGALOVIRUS

- El 95,7% (N 179) de los pacientes presentaron la prueba negativa de Anticuerpos IgM para Citomegalovirus.
- El 1,1% (N 2) pacientes presentaron la prueba positiva de Anticuerpos IgM para Citomegalovirus.

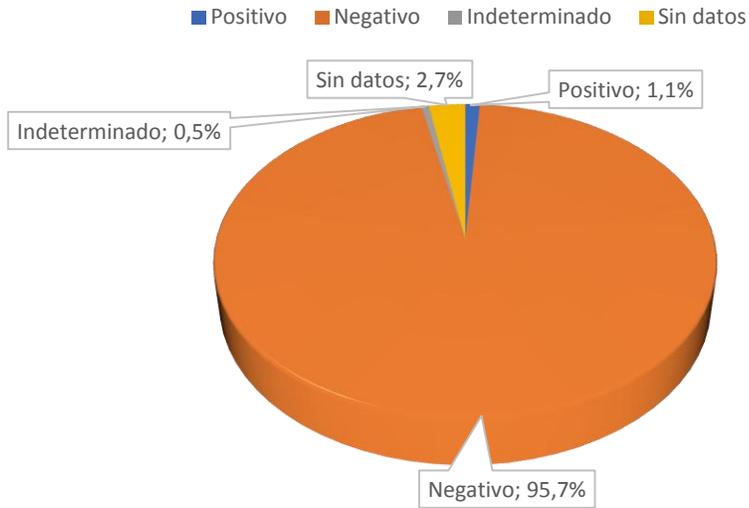
Grafica No 20 (dirigirse a tabla No 20)



u) ANTICUERPOS IgM PARA HERPES SIMPLE

- El 0,5% (N 1) de la población se clasifico en esta prueba como indeterminado el resultado.
- el 95,7% (N 179) de la población tuvo como respuesta a esta prueba negativo.

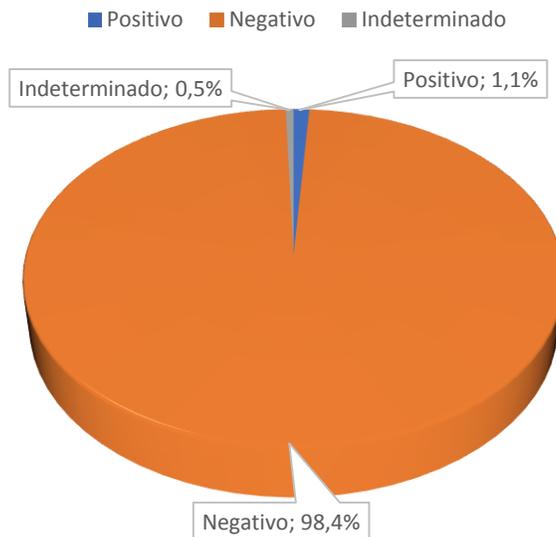
Grafica No 21 (dirigirse a tabla No 21)



v) ANTICUERPOS IgM PARA SIFILIS

- El 1,1% (N 2) de los pacientes obtuvieron una respuesta positiva ante la prueba.
- El 98,4% (N 184) de los pacientes tuvo una respuesta negativa ante la prueba.

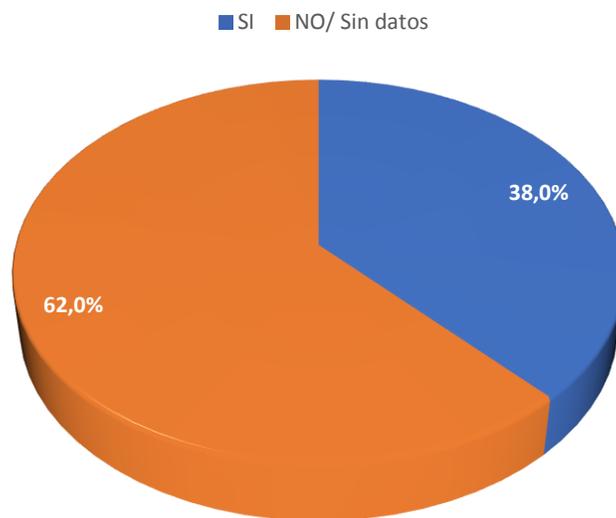
Grafica No 22 (dirigirse a tabla No 22)



w) TSH DE CORDÓN

- Se determinó que el 62%(N 116) de los pacientes que se les aplicó la prueba se clasificaron entre negativos e indeterminados.
- El 38% (N 71) de los pacientes tuvieron una respuesta positiva ante la prueba.

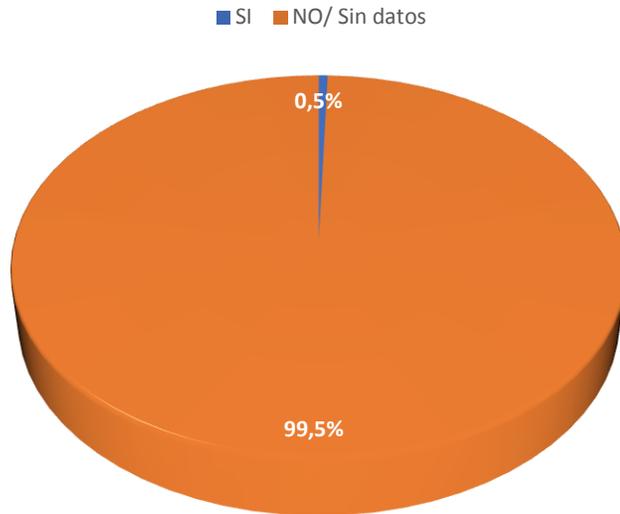
Grafica No 23 (dirigirse a tabla No 23)



x) TSH DE TALON

- En la prueba de TSH realizada en el talón de los recién nacidos el 99,5% (N 186) de los resultados que se obtuvieron fueron negativos.
- El 0,5% (N 1) de la población obtuvo una respuesta positiva ante la prueba.

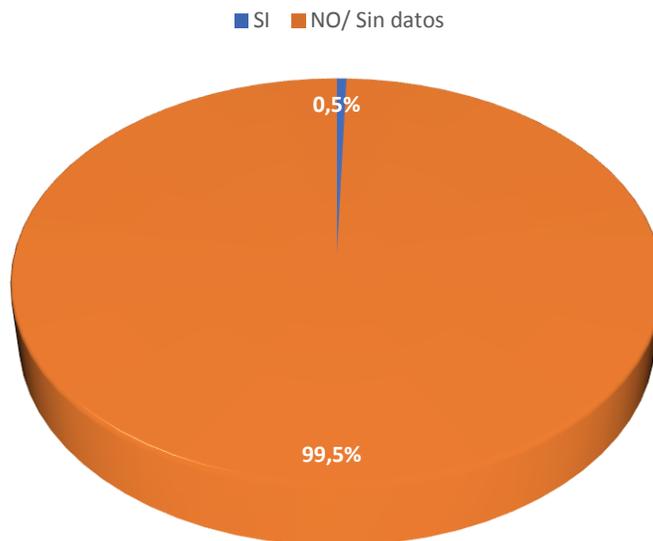
Grafica No 24 (dirigirse a tabla No 24)



y) TSH EN SUERO

- El 99,5% (N 186) de los pacientes estudiados obtuvieron resultados negativos en la prueba de TSH en suero.
- El 0,5% (N 1) paciente de los estudiados obtuvo resultado positivo en la prueba de TSH en suero.

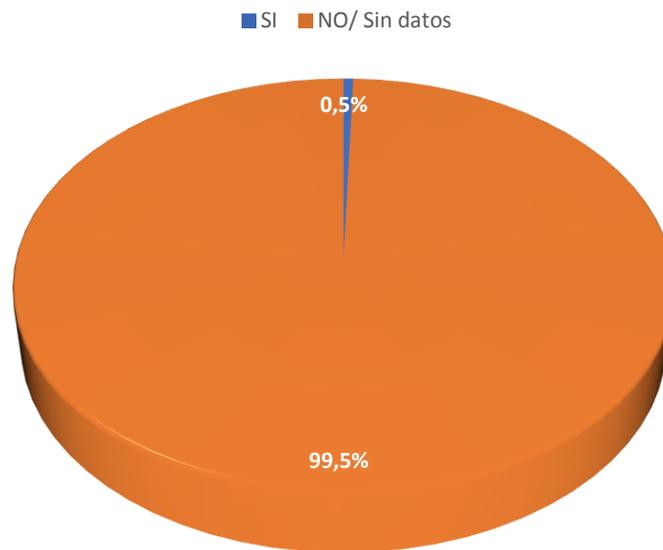
Grafica No 25 (dirigirse a tabla No 25)



z) T4 TOTAL SUERO

- El 99,5% (N 186) de los pacientes obtuvieron resultados negativos en la prueba de T4 total en suero.
- El 0,5% (N 1) de los pacientes obtuvieron resultado positivo en el examen realizado.

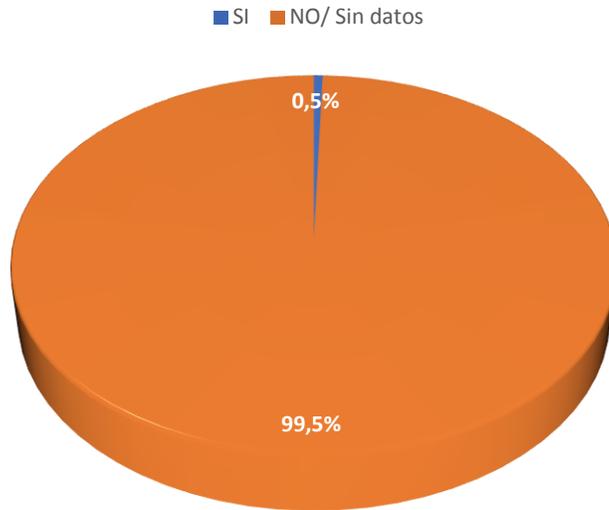
Grafica No 26 (dirigirse a tabla No 26)



aa) T4 LIBRE EN SUERO

- El 99,5% (N 186) de los pacientes obtuvieron resultados negativos en la prueba de T4 libre en suero.
- El 0,5% (N 1) de los pacientes obtuvieron resultado positivo en el examen realizado.

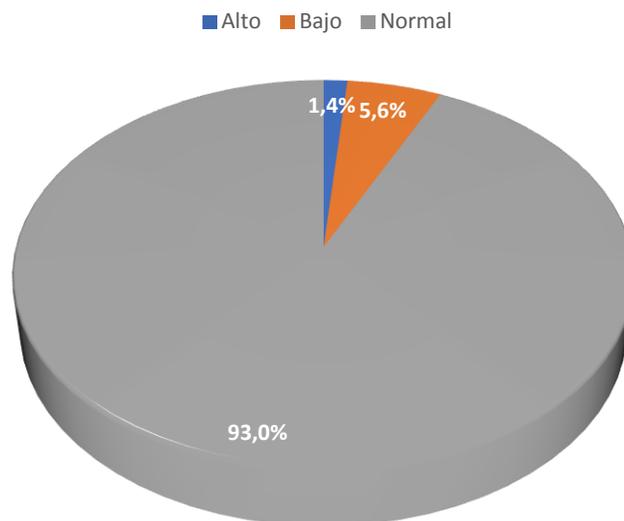
Grafica No 27 (dirigirse a tabla No 27)



ab) RESULTADO DE LA PRUEBA DE TSH EN CORDÓN

- El 93% (N 66) de los pacientes presentó un resultado normal en la prueba realizada.
- 1,4%(N 1) de los pacientes obtuvo un resultado alto en la prueba de TSH en el cordón.

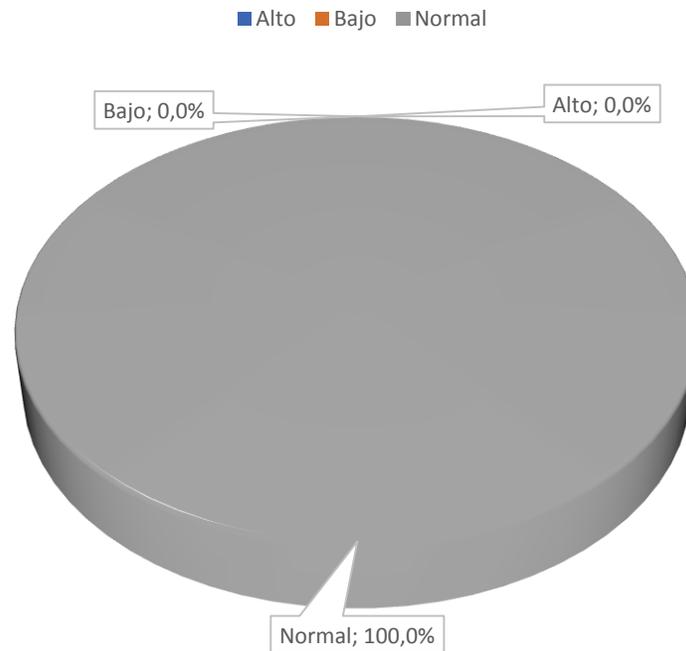
Grafica No 28 (dirigirse a tabla No 28)



ac) RESULTADO TSH TALÓN

- el 100% (N 187) de la población estudiada obtuvo resultados normales en la prueba realizada.

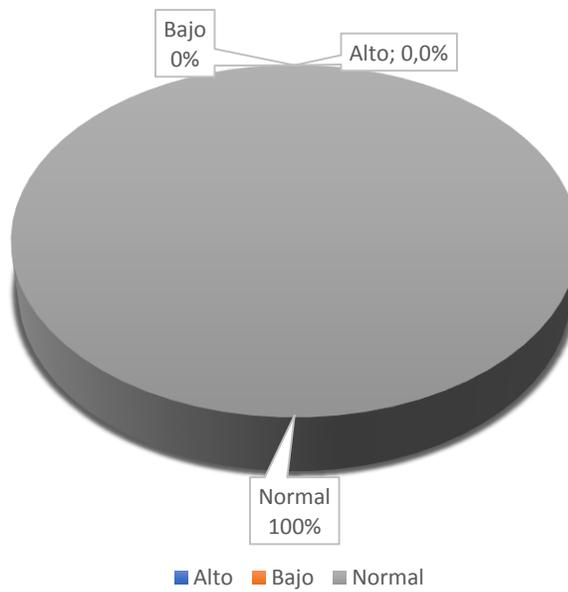
Grafica No 29 (dirigirse a tabla No 29)



ad) RESULTADO DE TSH EN SUERO

- El 100% (N 187) de los pacientes estudiados obtuvieron resultados normales en la prueba realizada.

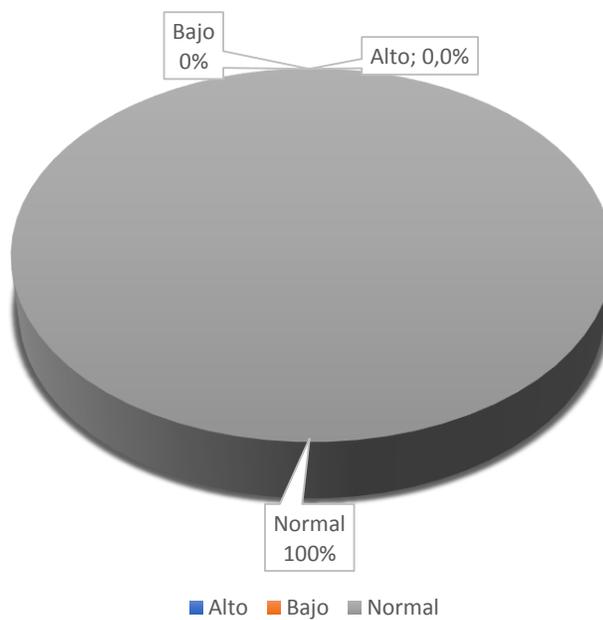
Grafica No 30 (dirigirse a tabla No 30)



ae) RESULTADO DE T4 TOTAL EN SUERO

- El 100% (N 187) de los pacientes obtuvieron resultados normales en la prueba realizada.

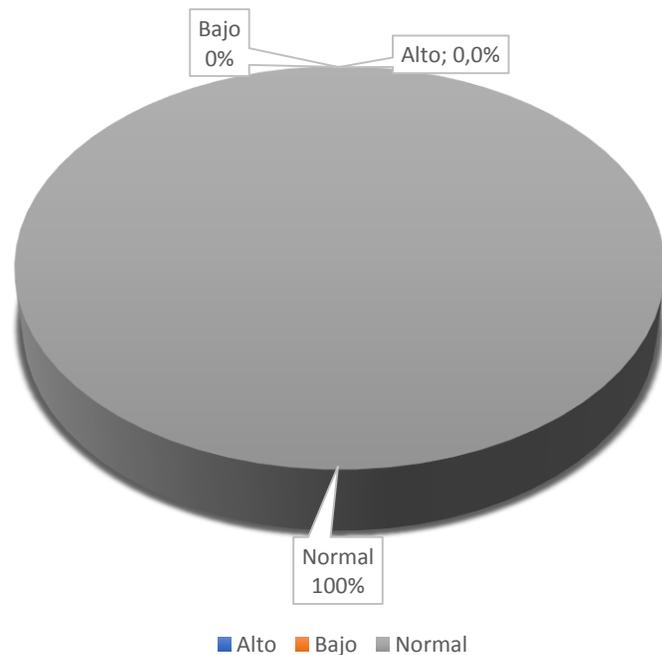
Grafica No 31 (dirigirse a tabla No 31)



af) RESULTADOS DE T4 LIBRE EN SUERO

- El 100% (N 187) de los pacientes obtuvieron resultados normales en la prueba realizada.

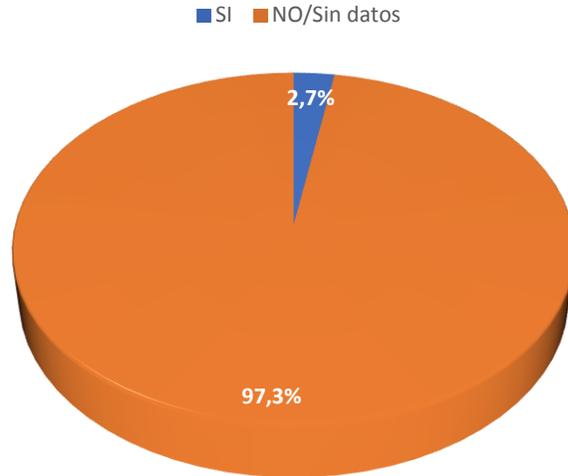
Grafica No 32 (dirigirse a tabla No 32)



ag) RECIBIÓ TRATAMIENTO

- El 2,7% (N 5) de los recién nacidos recibieron tratamiento.
- El 97,3% (N 182) de los recién nacidos no recibieron tratamiento de su patología.

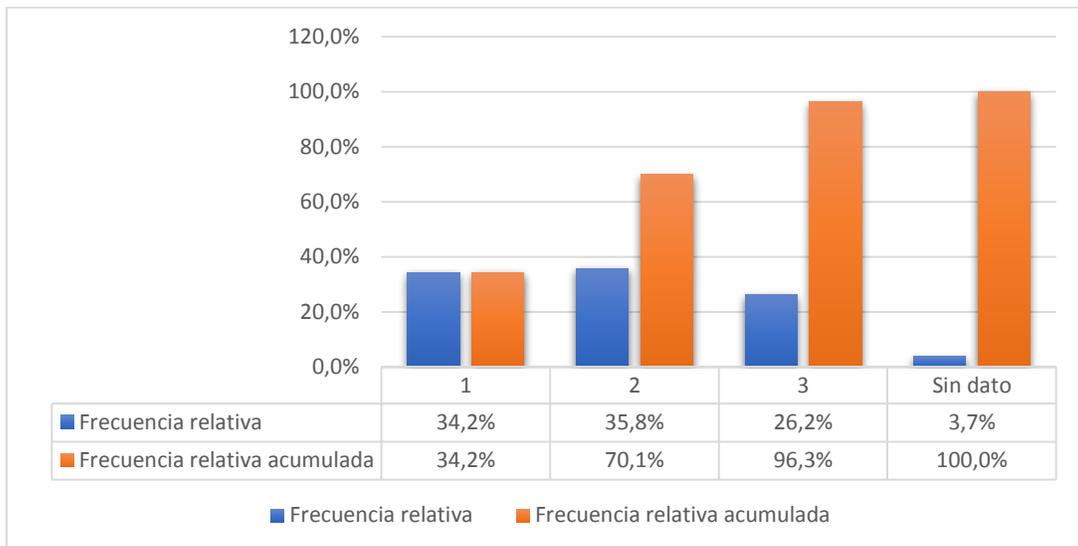
Grafica No 33 (dirigirse a tabla No 33)



ah) LOCALIDAD

- El 34,2% (N 64) de la población estudiada reside en la localidad 1 que es la histórica y del caribe norte en Cartagena.
- El 35,8%(N 67) de las madres reside en la localidad 2 que es la de la Virgen y turística de Cartagena.

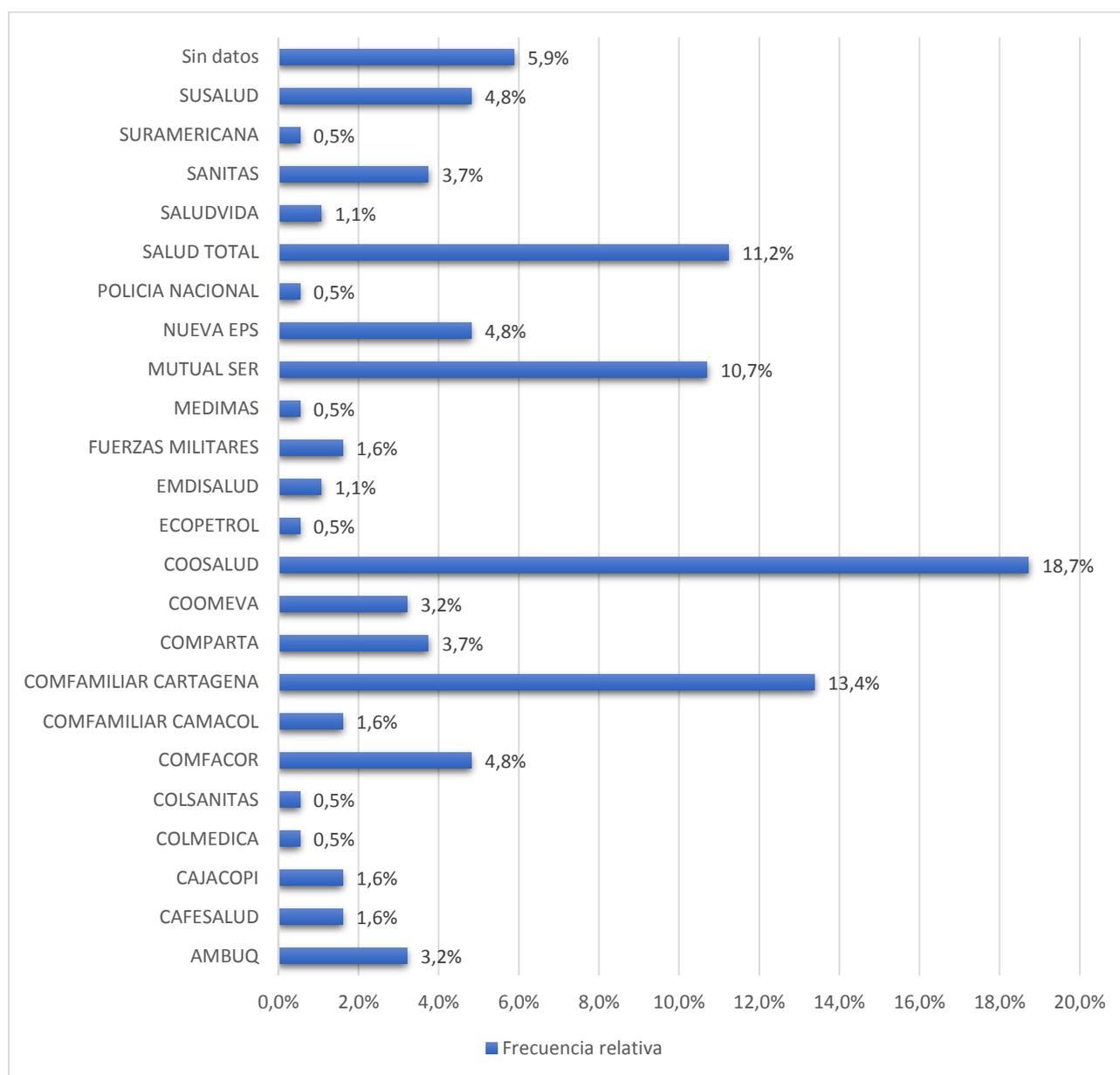
Grafica No 34 (dirigirse a tabla No 34)



ai) ENTIDAD PROMOTORA

- Con 13,4% (N 25) se encontró a Comfamiliar en el segundo lugar con mayor cantidad de pacientes con defectos congénitos.
- el 18,7% (N 35) encontramos Coosalud con mayor incidencia de casos a nivel de las entidades estudiadas en Cartagena.

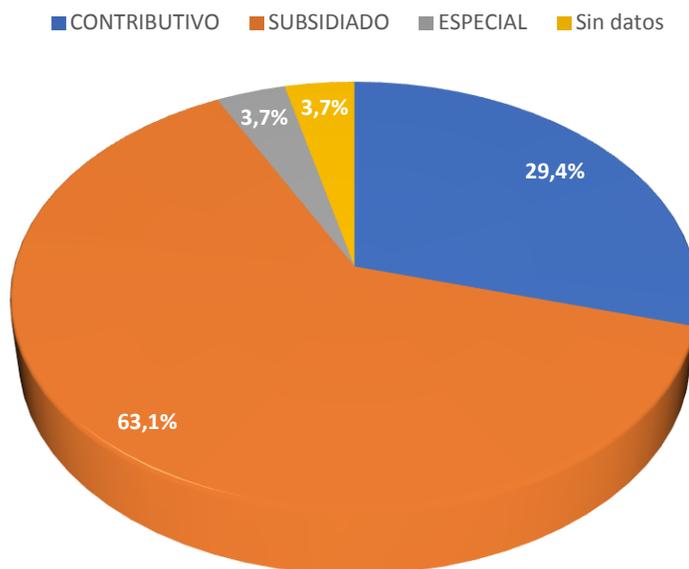
Grafica No 35 (dirigirse a tabla No 35)



aj) REGIMEN

- En nuestro estudio encontramos que el 63,1% (N 118) de los pacientes registraron datos acerca del régimen al que están subsidiados.
- El 29,4% (N 55) de los pacientes estudiados están dentro del régimen contributivo.

Grafica No 36 (dirigirse a tabla No 36)



8. Conclusiones

Una vez analizados los datos recogidos en el estudio, podemos suponer que existe una relación directa entre el nivel socio-económico y cultural de las gestantes, y la detección tardía de los defectos congénitos en la ciudad de Cartagena de indias durante el año 2017, ya que el 63% de los casos fueron detectados finalizando el tercer trimestre, intuyendo que las gestantes no realizaron la cantidad de controles prenatales correspondientes según lo establecido por la OMS, ya sea por una ausencia a las mismas o un ingreso tardío al programa de salud para madres gestantes. Este programa es determinante para el diagnóstico de las malformaciones congénitas, ya que durante los controles prenatales mediante la ecografía anatómica la cual se realiza en el segundo trimestre, se evidencia cualquier tipo de malformación del feto. Teniendo en cuenta lo anteriormente mencionado podríamos considerar de acuerdo a los resultados obtenidos de nuestra investigación según la variable de edad gestacional al momento del diagnóstico, que dichas madres no realizan un adecuado control prenatal, lo que nos acarrea el alto número de casos de defectos congénitos diagnosticados tardíamente.

Vemos entonces que un registro tardío o la ausencia a los controles prenatales es totalmente determinante para un diagnóstico temprano, el cual sería clave entrar a mirar en otro tipo de investigación más detallada, que factor estaría influyendo en estas madres para su ingreso tardío, o ausencia a los controles prenatales suponiendo que serían estos dos factores los determinantes. En donde podríamos sospechar que sería entonces algún factor sociodemográfico o económico el cual este interviniendo.

El 25,1% de los defectos congénitos que se evidenciaron fueron en aquellas pacientes con 19 años o menos, lo que nos indica que hay un alto porcentaje de defectos

congénitos en adolescentes, en donde sería importante hacer una investigación analítica más afondo sobre qué está pasando o a que factores de riesgo están expuestas este grupo etario que las hace más propensas a que sus hijos nazcan con defectos congénitos, en donde probablemente podríamos suponer que algunas maniobras abortivas serian unas de las causas responsables de estos resultados.

Por otro lado podemos evidenciar que tenemos un número neto de 4 casos que corresponden a un 2,1% en pacientes entre las de edades de 10 a 14 años, lo cual tiene gran relevancia ya que en Cartagena y a nivel nacional existen unas políticas de salud pública para evitar que esta población se embarace.

En cuanto a la localidad podemos observar que la localidad 1(Histórica y del Caribe Norte) y 2 (Virgen y Turística), es donde más se presentan el número de casos de defectos congénitos, 64 (34,2%) y 67 (35,8%) respectivamente.

Tomando entonces los resultados de la localidad 2 (Virgen y Turística), la cual concentra el mayor número de casos y teniendo en cuenta investigaciones de estudios previos que señalan que dentro de dicha localidad se encuentra una zona de vulnerabilidad como lo es la Ciénega de la Virgen, y que se ha evidenciado alto contenido de mercurio en esta, vale la pena que posteriormente en base nuestro proyecto se pueda hacer un estudio analítico más a fondo y determinar si efectivamente esa zona de vulnerabilidad sea la causa de esta concentración de casos de defectos congénitos en dicha localidad.

También nos pareció interesante que la localidad 1(Histórica y del Caribe norte) presentó un número de casos relevantes (34,4% N° 64) que por poco igualan a la localidad 2 (Virgen y Turística), lo cual nos sugiere, que evidentemente dos localidades están

concentrando un gran número de casos de defectos congénitos, valdría la pena entrar a observar que factores están interviniendo en ambas localidades para que presenten este número de casos significativos.

Cabe resaltar que según los resultados obtenidos de la variable condición al nacer, observamos que el 91,4% (n= 171) de los bebés con defectos congénitos nacen vivos y solo el 8,6% (n= 16) nacen muertos, lo que nos lleva a pensar, que no todo defecto congénito impide el desarrollo del feto, ni predispone su vida a un peligro de muerte inminente. En cuanto a las malformaciones congénitas, teniendo como ejemplo la polidactilia, tampoco es una malformación que impida el desarrollo del feto ni atente contra su vida. Es decir que no toda malformación congénita, ni todo defecto congénito atenta contra la vida del feto, y que esta aseveración la podríamos constatar por medio de una ecografía, en donde sí se diagnostica un defecto congénito o una malformación congénita se valorara el riesgo de muerte de ese bebé.

También concluimos que los programas de educación para jóvenes en edad fértil y gestantes no han sido eficaces, ya que aún existe población que desconoce la problemática de los defectos congénitos, y que gracias al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública que fue creado con el fin de orientar las políticas y planificación en salud pública, tomar las decisiones para la prevención y control de enfermedades y factores de riesgo en salud, optimizar el seguimiento y evaluación de las intervenciones, racionalizar y optimizar los recursos disponibles y lograr la efectividad de las acciones en esta materia, propendiendo por la protección de la salud individual y colectiva podemos llevar un control y seguimiento de esta problemática, retándonos a educar tanto a la población como al profesional de la salud.

8.1. Recomendaciones

- Ampliar la recolección de datos personales dentro de las fichas de notificación de los defectos congénitos. Algunas de las variables que se sugieren incluir son por ejemplo: dieta y ocupación, las cuales nos permitan determinar si efectivamente estas variables tiene una relación causal directa con los efectos mencionados.
- Identificar si la malformación congénita o defecto congénito pone en riesgo la vida del feto, para evitar procesos tales como el aborto, teniendo en cuenta el concepto erróneo de que toda malformación o defecto congénitos pone en riesgo la vida, lo cual en base a nuestros resultados de la variable condición al nacer el 91,4% de los bebés con defectos congénitos nacen vivos.
- Identificar cuáles son los factores de riesgos a los que están expuestos los habitantes de las localidades 1 y 2 en Cartagena que los hacen tan propensos a padecer de defectos congénitos, sobretodo en la localidad 1, ya que en esta localidad aún no se ha identificado ningún factor influenciador con respecto a la localidad 2 en donde posiblemente su relación casual podría ser la Ciénaga de la virgen.
- Establecer programas de educación y orientación sobre defectos congénitos.
- Educar al profesional de la salud sobre el uso de los formatos proporcionados por el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública.
- Orientar las políticas y planificación en Salud Pública.
- Tomar las decisiones para la prevención y control de enfermedades y factores de riesgo en salud con relación a las leyes establecidas.
- Optimizar el seguimiento y evaluación de las intervenciones.

- Implementar los recursos disponibles para lograr la efectividad de las acciones para la protección de la salud individual y colectiva.
- Fortalecer las políticas de salud pública para incorporar a poblaciones entre 10 a 14 años a unos programas de planificación familiar.

8.2. Discusión

El propósito del presente trabajo fue identificar las características clínicas y sociodemográficas de los defectos congénitos. Se analizaron aspectos como edad de la madre, número de embarazos totales, condición al nacer (vivo-muerto), edad de gestación al diagnóstico, edad gestacional al nacer, peso al nacer, ácido fólico, exposición a agentes teratogénicos, régimen, tipo de malformación, etc.

Con un total de 187 pacientes algunos de los resultados del presente trabajo indican que en el 76,5% de la población las madres se encontraban en la edad de 29 años o menos; los rangos de edades de las madres donde se presentó menos índice de malformaciones congénitas en las mayores a 40 años y en las menores o igual a 14 años.

El 91,4% de los recién nacidos que corresponde a 171 pacientes tuvieron la condición de vivos al nacer y el 61% (n= 114) pacientes fueron diagnosticados después del nacimiento.

Hay resultados que indican que el sistema más afectado fue el osteomuscular, esto es consistente al menos con lo expresado en el informe 2013 del Programa de Vigilancia Epidemiológica de Anomalías Congénitas en maternidades de la ciudad de Cali, cuyo fin fue determinar la frecuencia de malformaciones congénitas y riesgos asociados en los recién nacidos, donde destacan que las malformaciones en extremidades ocupa el

primer lugar con una incidencia superior a 50 por 10.000 nacimientos ⁴⁶. Teniendo en cuenta nuestro proyecto el tipo de defecto más frecuente es la polidactilia con 13,1% (N° 33) casos notificados.

En nuestro trabajo se identificaron que El 96,8% de las madres no consumieron alcohol durante el embarazo y solo El 3,2% de las madres si consumieron; El 0,5% de las madres refieren haber consumido tabaco durante el embarazo; esto relacionándolo con otro estudio muestra que el consumo materno de cigarrillos y de alcohol durante la gestación como posibles factores de riesgo, estos han sido identificados con ese rol en otras investigaciones con valores bajos de asociación pero significativos, para labio leporino, para paladar hendido ⁴⁷.

El nivel educativo de las familias estudiadas estuvo entre ningún nivel (las personas no han asistido nunca a un plantel educativo) y primaria incompleta (las personas asistieron a un plantel educativo, pero por motivos no expresados decidieron retirarse de la escuela) en mayor proporción, resultados similares a los reportados en el 2009 ⁴⁸. Teniendo en cuenta lo anteriormente mencionado suponemos que existe una relación entre el nivel educativo y el régimen subsidiado ya que deducimos que el mayor porcentaje de afiliados al régimen subsidiado se encuentra en la población de escasos recursos con un nivel de educación bajo.

9. Anexos

9.1. Estado de las tablas

a. TABLA No. 1 EDAD DE LA MADRE

Edad de la madre	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
10-14	4	2,1%	2,1%
15-19	43	23,0%	25,1%
20-24	45	24,1%	49,2%
25-29	51	27,3%	76,5%
30-34	24	12,8%	89,3%
35-39	16	8,6%	97,9%
>40	4	2,1%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

b. TABLA No.2 NUMEROS DE GESTACIONES

Número de gestaciones	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
1	86	46,0%	46,0%
2	49	26,2%	72,2%

3	35	18,7%	90,9%
4	12	6,4%	97,3%
5	4	2,1%	99,5%
6	1	0,5%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

c. TABLA No.3 CONDICIÓN AL NACER

Condición al nacer	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Vivo	171	91,4%	91,4%
Muerto	16	8,6%	100,0%
	187	100%	

d. TABLA No.4 FECHA DEL DIAGNOSTICO

Fecha del diagnostico	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Prenatal	73	39,0%	39,0%
Postnatal	114	61,0%	100,0%
	187	100%	100,0%

e. TABLA No.5 EDAD GESTACIONAL AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO

Edad gestacional al momento del diagnóstico (en caso de ser prenatal)	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Primer trimestre (semana 1-12)	3	4,1%	4,1%
Segundo trimestre (semana 13-26)	24	32,9%	37,0%

Tercer trimestre (semana 27- hasta final del embarazo)	46	63,0%	100,0%
	73	100,0%	100,0%

f. TABLA No.6 EDAD GESTACIONAL AL NACER

	Edad gestacional al nacer	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
RN pretérmino extremo	<31	22	11,8%	11,8%
RN pretérmino moderado	31- 36(6)	32	17,1%	28,9%
RN pretérmino limite	37(0)-37(6)	26	13,9%	42,8%

RN a termino	38-42	105	56,1%	99,0%
RN postérmino	>42	0	0,0%	99,0%
Sin datos		2	1,1%	100,0%
		187	100,0%	100,0%

g. TABLA No.7 PESO AL NACER

	Peso al nacer	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Aborto	<500 gramos	7	3,7%	3,7%
RN extremadamente bajo peso	500 a 999 gramos	10	5,3%	9,0%
RN muy bajo peso	1.000 a 1499 gramos	2	1,1%	10,1%
RN bajo peso	1500 a 2499 gramos	33	17,6%	27,8%

RN peso adecuado	2.500 a 3.999 gramos	124	66,3%	94,1%
RN macrosómico	>4.000 gramos	9	4,8%	98,9%
Sin datos		2	1,1%	100,0%
		187	100,0%	100,0%

h. TABLA No.8 ACIDO FOLICO

Ácido fólico	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	172	92,0%	39,0%
NO	15	8,0%	47,0%
	187	100%	100,0%

i. TABLA No.9 AGENTES TERATOGENICOS

Ácido fólico	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	1	0,5%	0,5%
NO	186	99,5%	100,0%

	187	100%	100,0%
--	-----	------	--------

j. TABLA No.10 CONSUMO DE ALCOHOL

Alcohol	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	6	3,2%	3,2%
NO	181	96,8%	100,0%
	187	100%	100,0%

k. TABLA No.11 CONSUMO DE TABACO

Tabaco	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	1	0,5%	0,5%
NO	186	99,5%	100,0%
	187	100%	100,0%

I. TABLA No.12 CONSUMO DE ANTIPSICOTICOS

Tabaco	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	0	0,0%	0,0%
NO	187	100,0%	100,0%
	187	100%	100,0%

m. TABLA No.13 DEFECTO METABOLICO

Defecto metabólico	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Hipotiroidismo congénito sin bocio	1	0,5%	0,5%
Trastorno metabólico no especificado	2	1,1%	1,6%
No presenta/ Sin datos	184	98,4%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

n. TABLA No.14 DEFECTO SENSORIAL

Tipo de defecto sensorial	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Otras hipoacusias especificadas	1	0,5%	0,5%
hipoacusia no especificada	1	0,5%	1,1%
No presenta/ Sin datos	185	98,9%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

o. TABLA No.15 MALFORMACIÓN CONGÉNITA

Malformaciones congénitas	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	161	86,1%	86,1%
NO/ Sin datos	26	13,9%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

p. TABLA No.16 TIPO DE MALFORMACIÓN

Tipo de malformación	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte	3	5,3%	5,3%
Enfermedades congénitas del sistema circulatorio	6	10,5%	15,8%
Anormalidades cromosómicas no clasificadas en otra parte	2	3,5%	19,3%
Enfermedades congénitas de los ojos, cara y cuello	2	3,5%	22,8%
Enfermedades congénitas del aparato respiratorio	2	3,5%	26,3%
Enfermedades congénitas	7	12,3%	38,6%

del sistema nervioso			
Enfermedades de la cavidad oral, las glándulas salivales, mandíbula y maxilar	1	1,8%	40,4%
Enfermedades hematológicas y hemorrágicas durante el periodo perinatal	1	1,8%	42,1%
Enfermedades respiratorias y cardíacas durante el periodo perinatal	1	1,8%	43,9%
Historias	1	1,8%	45,6%
Malformaciones de labios, boca y paladar	3	5,3%	50,9%
Malformaciones de los órganos genitales	3	5,3%	56,1%
Malformaciones de los órganos urinarios	4	7,0%	63,2%
Malformaciones y deformidades	11	19,3%	82,5%

congénitas del sistema osteomuscular			
Neoplasias in situ, neoplasias benignas y neoplasias de comportamiento incierto o desconocido	1	1,8%	84,2%
Otras enfermedades de la pleura	1	1,8%	86,0%
Otras malformaciones congénitas	3	5,3%	91,2%
Otras malformaciones del tracto digestivo	5	8,8%	100,0%
	57	100,0%	100,0%

q. TABLA No.17 STORCH EN RECIÉN NACIDO

STORCH en recién nacido	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	22	11,8%	11,8%
NO	165	88,2%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

r. TABLA No.18 ANTICUERPOS IgM PARA TOXOPLASMA

Anticuerpos IgM para Toxoplasma	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Positivo	2	1,1%	1,1%
Negativo	179	95,7%	96,8%
Indeterminado	1	0,5%	97,3%
Sin datos	5	2,7%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

s. TABLA No.19 ANTICUERPOS PARA IgM PARA RUBEOLA

Anticuerpos IgM para Rubeola	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Positivo	2	1,1%	1,1%
Negativo	178	95,2%	96,3%
Indeterminado	1	0,5%	96,8%
Sin datos	6	3,2%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

t. TABLA No.20 ANTICUERPOS IgM PARA CITOMEGALOVIRUS

Anticuerpos IgM para Citomegalovirus	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Positivo	2	1,1%	1,1%
Negativo	179	95,7%	96,8%
Indeterminado	1	0,5%	97,3%
Sin datos	5	2,7%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

u. TABLA No.21 ANTICUERPOS IgM PARA HERPES SIMPLE

Anticuerpos IgM para Herpes simple	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Positivo	2	1,1%	1,1%
Negativo	179	95,7%	96,8%
Indeterminado	1	0,5%	97,3%
Sin datos	5	2,7%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

v. TABLA No.22 ANTICUERPOS IgM PARA SIFILIS

Anticuerpos IgM para Sífilis	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Positivo	2	1,1%	1,1%
Negativo	184	98,4%	99,5%
Indeterminado	1	0,5%	100,0%
TOTAL	187	100,0%	100,0%

w. TABLA No.23 TSH DE CORDÓN

TSH cordón	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	71	38,0%	38,0%
NO/ Sin datos	116	62,0%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

x. TABLA No.24 TSH DE TALÓN

TSH talón	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
-----------	------------------------	------------------------	-------------------------------------

SI	1	0,5%	0,5%
NO/ Sin datos	186	99,5%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

y. TABLA No.25 TSH EN SUERO

TSH suero	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	1	0,5%	0,5%
NO/ Sin datos	186	99,5%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

z. TABLA No.26 T4 TOTAL EN SUERO

T4 total suero	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	1	0,5%	0,5%
NO/ Sin datos	186	99,5%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

aa. TABLA No.27 T4 LIBRE EN SUERO

T4 libre suero	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
SI	1	0,5%	0,5%
NO/ Sin datos	186	99,5%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

ab. TABLA No.28 RESULTADO DE LA PRUEBA DE TSH EN CORDÓN

Resultado TSH cordón	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
Alto	1	1,4%	1,4%
Bajo	4	5,6%	7,0%
Normal	66	93,0%	100,0%
	71	100,0%	100,0%

ac. TABLA No.29 RESULTADO TSH EN TALÓN

Resultado	Frecuencia	Frecuencia	Frecuencia
TSH talón	absoluta	relativa	relativa acumulada
Alto	0	0,0%	0,0%
Bajo	0	0,0%	0,0%
Normal	1	100,0%	100,0%
	1	100,0%	100,0%

ad. TABLA No.30 RESULTADO TSH EN SUERO

Resultado	Frecuencia	Frecuencia	Frecuencia
TSH suero	absoluta	relativa	relativa acumulada
Alto	0	0,0%	0,0%
Bajo	0	0,0%	0,0%
Normal	1	100,0%	100,0%
	1	100,0%	100,0%

ae. TABLA No.31 RESULTADO DE T4 TOTAL EN SUERO

Resultado	Frecuencia	Frecuencia	Frecuencia
T4 total en suero	absoluta	relativa	relativa acumulada
Alto	0	0,0%	0,0%

Bajo	0	0,0%	0,0%
Normal	1	100,0%	100,0%
	1	100,0%	100,0%

af. TABLA No.32 RESULTADO DE T4 LIBRE EN SUERO

Resultado	Frecuencia	Frecuencia	Frecuencia
T4 libre	absoluta	relativa	relativa
en suero			acumulada
Alto	0	0,0%	0,0%
Bajo	0	0,0%	0,0%
Normal	1	100,0%	100,0%
	1	100,0%	100,0%

ag. TABLA No.33 RECIBIÓ TRATAMIENTO

Tratamiento	Frecuencia	Frecuencia	Frecuencia
	absoluta	relativa	relativa
			acumulada
SI	5	2,7%	2,7%
NO/Sin datos	182	97,3%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

ah. TABLA No.34 LOCALIDAD

Localidad	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
1	64	34,2%	34,2%
2	67	35,8%	70,1%
3	49	26,2%	96,3%
Sin dato	7	3,7%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

ai. TABLA No.35 ENTIDAD PROMOTORA

Entidad promotora de salud	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
AMBUQ	6	3,2%	3,2%
CAFESALUD	3	1,6%	4,8%
CAJACOPI	3	1,6%	6,4%
COLMEDICA	1	0,5%	7,0%
COLSANITAS	1	0,5%	7,5%
COMFACOR	9	4,8%	12,3%
COMFAMILIAR			
CAMACOL	3	1,6%	13,9%

COMFAMILIAR			
CARTAGENA	25	13,4%	27,3%
COMPARTA	7	3,7%	31,0%
COOMEVA	6	3,2%	34,2%
COOSALUD	35	18,7%	52,9%
ECOPETROL	1	0,5%	53,5%
EMDISALUD	2	1,1%	54,5%
FUERZAS MILITARES	3	1,6%	56,1%
MEDIMAS	1	0,5%	56,7%
MUTUAL SER	20	10,7%	67,4%
NUEVA EPS	9	4,8%	72,2%
POLICIA NACIONAL	1	0,5%	72,7%
SALUD TOTAL	21	11,2%	84,0%
SALUDVIDA	2	1,1%	85,0%
SANITAS	7	3,7%	88,8%
SURAMERICANA	1	0,5%	89,3%
SUSALUD	9	4,8%	94,1%
Sin datos	11	5,9%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

aj. TABLA No.36 - REGIMEN

Régimen	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa	Frecuencia relativa acumulada
CONTRIBUTIVO	55	29,4%	29,4%
SUBSIDIADO	118	63,1%	92,5%
ESPECIAL	7	3,7%	96,3%
Sin datos	7	3,7%	100,0%
	187	100,0%	100,0%

9.2. Cronograma:

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES													
Ítem	ACTIVIDAD	AÑO 2017											
		MESES											
	FASE DE PLANEACIÓN	ENERO	FEBRERO	MARZO	ABRIL	MAYO	JUNO	JULIO	AGOSTO	SEPTIEMBRE	OCTUBRE	NOVIEMBRE	DICIEMBRE
1	DEFINICION DEL TEMA	■											
2	DISEÑO DEL MARCO TEORICO		■										
3	REVISION BIBLIOGRAFICA		■	■									
4	ELABORACION DEL MARCO TEORICO				■	■							
5	ELABORACION DE OBJETIVOS					■							
6	ELABORACION DE JUSTIFICACION						■						
7	DISEÑO BASICO DE LA METODOLOGIA	■	■					■			■		
8	DISEÑO DEL PLAN DE ANALISIS	■		■					■				
9	DISEÑO EL PLAN ADMINISTRATIVO					■			■	■	■		
10	EDICION DEL PROYECTO												

9.3. Presupuesto

RUBRO	#	DETALLE	V. UNITARIO	V. TOTAL	SUBTOTAL
PERECEDEROS	2	RESMAS DE PAPEL	\$10.500oo	\$21.100oo	\$145000oo
	1	CAJAS DE LAPIZ MONGOL	\$2.100oo	\$2.100oo	
	1	CAJA DE ESFEROS	\$4.800oo	\$4.800oo	
	4	ANILLADOS	\$4.200oo	\$16.800oo	
	1	CARTUCHO DE TINTA NEGRA	\$65.000oo	\$65.000oo	
	1	GRAPADORA	\$5.300oo	\$5.300oo	
	100	IMPRESIONES	300oo	30.000oo	
NO PERECEDEROS	50	HORAS DE INTERNET	\$500oo	\$25.000oo	\$625.000oo
	20	HORAS DE ASESORIA ESTADISTICA	\$30.000oo	\$600.000oo	
SERVICIOS	50	TRANSPORTES	\$4.000oo	\$200.000oo	\$410.000oo
	20	REFRIGERIOS	\$2.000oo	\$40.000oo	
	20	ALMUERZOS	\$7.000oo	\$140.000oo	
	1	MANTENIMIENNTTO DE EQUIPOS	\$30.000oo	\$30.000oo	
OTROS	1	GASTOS INESPERADOS	\$59.000oo	\$59.000oo	\$59.000oo

10. BIBLIOGRAFÍA:

1. Mancel Enrique Martínez Duran, Oscar Eduardo Pacheco García, Alfonso Campo Carey, Hernán Quijada Bonilla. DEFECTOS CONGÉNITOS. cruevalle.org [internet]. 2015 [2018]; Versión 02. DISPONIBLE EN: <https://cruevalle.org/files/PRO-Defectos-Congenitos.pdf>
2. Juan Gabriel Ruiz Peláez, Rocío Romero Pradilla, Adriana Buitrago López, Juan Gabriel Ruíz Peláez, Diana Barragán Bradford, Michael Alexander Vallejo Urrego. Guía de práctica clínica Detección de anomalías congénitas del recién nacido. Minsalud [internet]. 2013[2018]; Guía No. 03. DISPONIBLE EN: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Ptes_AC.pdf
3. Dra. Cristina Fernandez de Kirchner, Dr. Juan Luis Manzur, Dr. Daniel Gollán, Dr. Nicolás Kreplak, Dr. Pablo Kohan. ANOMALÍAS CONGÉNITAS Enfoque para la Atención Primaria de la Salud. Msal [internet]. 2015 [2018]. DISPONIBLE EN: <http://www.msal.gov.ar/congenitas/wp-content/uploads/sites/2/2015/02/manual-epf.pdf>
4. CASTELLANOS CASTELBLANCO JULIANA, FORERO PINEDA JENNY PAOLA. INCIDENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS PRESENTES EN RECIÉN. [INTERNET]. 2015 [CITADO 25-08-17]. DISPONIBLE EN: <HTTPS://WWW.GOOGLE.COM.CO/URL?SA=T&SOURCE=WEB&RCT=J&URL=HTTP://REPOSITORY.UJCA.EDU.CO:8080/JS/PUI/BITSTREAM/11158/573/1/TRABAJO%2520FINAL%252022%25202015.PDF&VED=0AHUKEWJANNKCQ4JXAHWBOIYKHVCYABUQFGGJMAA&USG=>
5. MARIANA ROJAS, LAURA WALKER. MALFORMACIONES CONGÉNITAS: ASPECTOS GENERALES Y GENÉTICOS. SCIELO [INTERNET]. 2012 [CITADO 25-08-17]. DISPONIBLE EN: <HTTPS://WWW.GOOGLE.COM.CO/URL?SA=T&SOURCE=WEB&RCT=J&URL=HTTP://WWW.SCIELO.CL/PDF/IJMORPHOL/30N4/ART03.PDF&VED=0AHUKEWJBVJ6JP4JXAHXC6SYKHXCZTYQFGGZMAE&USG=AOVVAW0V5ND4JOAPFLWABRM1M2FK>

6. LIZ KARINE MORALES AGUAS. COMPORTAMIENTO DE DEFECTOS CONGÉNITOS SEMANA 20 AÑO 2015, SIVIGILA

CARTAGENA. Dadiscartagena [internet]. 2015 [2018]. DISPONIBLE EN:

http://www.dadiscartagena.gov.co/images/docs/saludpublica/vigilancia/boletines/2015/defectos_congenitos_sem_20_2015.pdf

7. Zulma Soraya Lozano Camargo. INFORME DEL COMPORTAMIENTO DE DEFECTOS CONGÉNITOS A PERIODO

EPIDEMIOLOGICO VI, BOYACÁ 2016. Boyaca [internet]. 2016 [2018]. DISPONIBLE EN:

<HTTPS://WWW.BOYACA.GOV.CO/SECSALUD/IMAGES/DOCUMENTOS/INFORMESEISP/2016/INFORME%20DEFECTOS%20CONG%C3%89NITOS%20PERIODO%20VI%202016.PDF>

8. IGNACIO ZARANTE, LILIANA FRANCO, CATALINA LÓPEZ, NICOLÁS FERNÁNDEZ. FRECUENCIA DE MALFORMACIONES

CONGÉNITAS: EVALUACIÓN Y PRONÓSTICO DE 52.744 NACIMIENTOS EN TRES CIUDADES COLOMBIANAS.

REVISTABIOMEDICA [internet]. 2010 [2018]. Vol. 30, Núm. 1. DISPONIBLE EN:

<HTTPS://WWW.REVISTABIOMEDICA.ORG/INDEX.PHP/BIOMEDICA/ARTICLE/VIEW/154/254>

9. Jorge Eduardo Vélez, Luis Edilberto Herrera, Fernando Arango, Guillermo López. MALFORMACIONES CONGÉNITAS:

CORRELACIÓN, DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO Y CLÍNICO. Redalyc [internet]. 2004 [2018]. Vol. 55 No.3. DISPONIBLE EN:

<HTTP://WWW.REDALYC.ORG/PDF/1952/195214312004.PDF>

10. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez. Malformaciones congénitas: incidencia y

presentación clínica. Scielo [internet]. 2006 [2018]. 77(3). DISPONIBLE EN:

<HTTP://WWW.SCIELO.EDU.UY/PDF/ADP/V77N3/V77N3A03.PDF>

11. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez. Malformaciones congénitas: incidencia y

presentación clínica. Scielo [internet]. 2006 [2018]. vol.77 no.3. DISPONIBLE EN:

HTTP://WWW.SCIELO.EDU.UY/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ARTTEXT&PID=S1688-12492006000300003

12. ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD; ABRIL 2015 [CITADO 25-08-17]. DISPONIBLE EN:
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
13. Jorge Arturo Aviña Fierro, Ayhan Tastekin. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Medigraphic [internet]. 2008 [2018]. Vol. 75, Núm. 2. DISPONIBLE EN: <HTTP://WWW.MEDIGRAPHIC.COM/PDFS/PEDIAT/SP-2008/SP082E.PDF>
14. JUAN CARLOS R. Real Decreto 480/1993, de 2 de abril, por el que se integra en el Régimen General de la Seguridad Social el Régimen Especial de la Seguridad Social de los Funcionarios de la Administración Local. Boe [internet]. 1993 [2018]. DISPONIBLE EN: <https://www.boe.es/buscar/pdf/1993/BOE-A-1993-8974-consolidado.pdf>
15. Juan Gabriel Ruiz Peláez, Adriana Buitrago López, Claudia Granados Rúgeles, Fernando Suárez Obando. Guía de práctica clínica Detección de anomalías congénitas del recién nacido. Minsalud [internet]. 2013 [2018]. Guía No. 03. DISPONIBLE EN: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Ptes_AC.pdf
16. Nelly Yomar González González, Sandra Patricia Misnaza Castrillón, Rolando Bayona. Protocolo de vigilancia en salud pública, DEFECTOS CONGÉNITOS. Dadiscartagena [internet]. 2017 [2018]. versión 03. DISPONIBLE EN:
[http://www.dadiscartagena.gov.co/images/docs/saludpublica/vigilancia/protocolos/p2018/pro_defectos_congenitos_2018.p
df](http://www.dadiscartagena.gov.co/images/docs/saludpublica/vigilancia/protocolos/p2018/pro_defectos_congenitos_2018.pdf)
17. Nelly Yomar González González, Sandra Patricia Misnaza Castrillón, Rolando Bayona. Protocolo de vigilancia en salud pública, DEFECTOS CONGÉNITOS. Dadiscartagena [internet]. 2017 [2018]. versión 03. DISPONIBLE EN:
[http://www.dadiscartagena.gov.co/images/docs/saludpublica/vigilancia/protocolos/p2018/pro_defectos_congenitos_2018.p
df](http://www.dadiscartagena.gov.co/images/docs/saludpublica/vigilancia/protocolos/p2018/pro_defectos_congenitos_2018.p)
18. WIKIPEDIA.ORG; WIKIPEDIA: [2018]. DISPONIBLE EN: https://es.wikipedia.org/wiki/Anexo:CIE10_Cap%C3%ADtulo_XVII:_Malformaciones_cong%C3%A9nitas,_deformidades_y_anomal%C3%ADas_cromos%C3%B3micas

19. Dra. Eileen Uribe Querol. ¿Qué sabe usted acerca de malformaciones congénitas?. Redalyc [internet]. 2008 [2018]. vol.

39, núm. 2. DISPONIBLE EN: [HTTP://WWW.REDALYC.ORG/PDF/579/57939207.PDF](http://WWW.REDALYC.ORG/PDF/579/57939207.PDF)

20. MARIANO ALBERTO TADEO CANDIOTI, ALBOR ANGEL CANTARD, JAVIER FRANCISCO AGA. CONGÉNITAS: CONNATURAL, COMO NACIDO CON UNO MISMO. SUBSECRETARIA DE PUBLICACIONES. DICIEMBRE DE 2001. [2018].

DISPONIBLE EN:

[HTTPS://BOOKS.GOOGLE.COM.CO/BOOKS?ID=VR8G0GCXUT8C&PG=PA276&LPG=PA276&DQ=%E2%80%A2%09CONG% C3%A9NITAS:+CONNATURAL,+COMO+NACIDO+CON+UNO+MISMO.&SOURCE=BL&OTS=V9SCGDWQ4P&SIG=KK1HM7B VSLYR7HFSXX-](https://books.google.com.co/books?id=VR8G0GCXUT8C&pg=PA276&lpg=PA276&dq=%E2%80%A2%09CONG% C3%A9NITAS:+CONNATURAL,+COMO+NACIDO+CON+UNO+MISMO.&source=bl&ots=v9SCGDWQ4P&sig=KK1HM7B VSLYR7HFSXX-)

[BCRL7LC0&HL=ES&SA=X&VED=2AHUKEWJQSVVU29TEAHUDOFMKHBLNAJSQ6AEWBXOECAIQAQ#V=ONEPAGE&Q=% E2%80%A2%09CONG%C3%A9NITAS%3A%20CONNATURAL%2C%20COMO%20NACIDO%20CON%20UNO%20MISMO.&F=](https://books.google.com.co/books?id=VR8G0GCXUT8C&pg=PA276&lpg=PA276&dq=%E2%80%A2%09CONG% C3%A9NITAS:+CONNATURAL,+COMO+NACIDO+CON+UNO+MISMO.&source=bl&ots=v9SCGDWQ4P&sig=KK1HM7B VSLYR7HFSXX-)

FALSE

21. LEMA.RAE.ES [internet]. Real Academia Española. 2001 [2018]. DISPONIBLE EN:

[HTTP://LEMA.RAE.ES/DRAE2001/SRV/SEARCH?ID=XDQYLTLXIDXX27FETAYO](http://LEMA.RAE.ES/DRAE2001/SRV/SEARCH?ID=XDQYLTLXIDXX27FETAYO)

22. A. PÉREZ-LANDEIRO, ALLENDE-BANDRÉS1. AGUSTÍN FERNÁNDEZ1, P. PALOMO PALOMO. Teratogénesis: clasificaciones. Sefh [internet]. 2002 [2018]. Vol. 26. N.º 3. DISPONIBLE EN: [HTTPS://WWW.SEFH.ES/FH/2002/N3/6.PDF](https://WWW.SEFH.ES/FH/2002/N3/6.PDF)

23. José, 3coma14, Abgenis, Adrianbmv, Airunp, Aleator, Alhen, Alrik. Cromosoma. Uaz [internet]. [2018]. DISPONIBLE EN:

[HTTPS://WWW.UAZ.EDU.MX/HISTO/BIOLOGIA/WIKI/CROMOSOMA.PDF](https://WWW.UAZ.EDU.MX/HISTO/BIOLOGIA/WIKI/CROMOSOMA.PDF)

24. AMÉRICA CASTAÑEDA SORTIBARAN Y MARÍA GUADALUPE ORDAZ TELLEZ. CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA.

EJOURNAL [internet]. 2004 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTP://WWW.EJOURNAL.UNAM.MX/CNS/NO79/CNS07913.PDF](http://WWW.EJOURNAL.UNAM.MX/CNS/NO79/CNS07913.PDF)

25. THEFREEDICTIONARY.COM [internet]. Thefreedictionary; 2002 [2018]. DISPONIBLE EN:

[HTTPS://ES.THEFREEDICTIONARY.COM/DESARROLLAR](https://ES.THEFREEDICTIONARY.COM/DESARROLLAR) 26. sgrau.septrionismo.com, SEPTRIONISMO: 2018 [2018].

DISPONIBLE EN: [HTTP://SGRAU.SEPTRIONISMO.COM/INDEX.PHP/14-LA-EVALUACION-DEL-IMPACTO-AMBIENTAL](http://SGRAU.SEPTRIONISMO.COM/INDEX.PHP/14-LA-EVALUACION-DEL-IMPACTO-AMBIENTAL)

27. DEFINICION.DE. DEFINICION: 2010 [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTPS://DEFINICION.DE/SEMANTICA/>
28. DR. WASHINGTON ROSELL PUIG, DRA. CARIDAD DOVALE BORJAS, DRA. ISABEL ÁLVAREZ TORRES. Morfología humana. Medicpress [internet]. 2001 [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTPS://MEDICPRESS.FILES.WORDPRESS.COM/2010/10/MORFOLOGIA-HUMANA-TOMO-1.PDF>
29. José Hurtado de Mendoza Amat. Introducción a la Patología. sld [internet]. 2004 [2018]. DISPONIBLE EN: HTTP://WWW.SLD.CU/GALERIAS/PDF/SITIOS/SCAP/INTRODUCCION_A_LA_PATOLOGIA.PDF
30. Dra. Olga Lucía Sopó, Dr. Ignacio Zarante. DESARROLLO EMBRIONARIO Y FRECUENCIA DE LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL EN EL EMBARAZO. Abj [internet]. 2014 [2018]. No. 45. DISPONIBLE EN: HTTP://ABJ.ORG.CO/IMAGES/REVISTAS/VOL_45/PAG.%2020-31%20DESARROLLO%20EMBRIONARIO.PDF
31. Héctor Reverend Pacheco. APUNTES DE LA SEMIOLOGÍA MEDICA Una reflexión sobre el concepto de síndrome. Bdigital [internet]. 2000 [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTP://WWW.BDIGITAL.UNAL.EDU.CO/22946/1/19641-65138-1-PB.PDF> 32. codigodelicias.com. CODIGODELICIAS: 2015 [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTP://CODIGODELICIAS.COM/MOVIL/VER.COLUMNAPH.PHP?ID=2770#.W-ZIPZMZBIU>
33. [ESACADEMIC.COM](http://www.esacademic.com). ESACADEMIC: 2010 [2018]. DISPONIBLE EN: HTTP://WWW.ESACADEMIC.COM/DIC.NSF/ESWIKI/825325#CITE_NOTE-0
34. WHO.INT. WHO: [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTP://WWW.WHO.INT/TOPICS/MORTALITY/ES/>
35. [OXFORDDICTIONARIES.COM](https://es.oxforddictionaries.com). OXFORDDICTIONARIES: [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTPS://ES.OXFORDDICTIONARIES.COM/DEFINICION/ALTERACION>
36. PORTAL.UAH.ES. PORTAL: [2018]. DISPONIBLE EN: HTTPS://PORTAL.UAH.ES/PORTAL/PAGE/PORTAL/GP_EPD/PG-MA-ASIG/PG-ASIG-32853/TAB42351/TEMA%208.%20MEDIDAS%20DE%20FRECUENCIA%202.PDF
37. DLE.RAE.ES. DEL: 2018 [2018]. DISPONIBLE EN: <HTTP://DLE.RAE.ES/?ID=QBLPALE>

38. DLE.RAE.ES. DEL: 2018 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTP://DLE.RAE.ES/?ID=KNCKSRP](http://dle.rae.es/?id=KNCKSRP)
39. CONCEPTDEFINICION.DE. CONCEPTDEFINICION: [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTPS://CONCEPTDEFINICION.DE/PROBLEMA/](https://conceptdefinicion.de/problema/)
40. Dra. Sandra Figueroa de López. INTRODUCCION A LA SALUD PÚBLICA. Saludpublicayepi [INTERNET]. 2009 [2018]. 8ª. Edición. DISPONIBLE EN: [HTTPS://SALUDPUBLICAYEPI.FILES.WORDPRESS.COM/2012/06/DOCUMENTO-3ER-PARCIAL-COMPILACION-4-DOCUMENTOS.PDF](https://saludpublicayepi.files.wordpress.com/2012/06/documento-3er-parcial-compilacion-4-documentos.pdf)
41. lema.rae.es. LEMA.RAE: 2001 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTP://LEMA.RAE.ES/DRAE2001/SRV/SEARCH?ID=UE4O3BDDKDX2IQYNL6U](http://lema.rae.es/drae2001/srv/search?id=UE4O3BDDKDX2IQYNL6U)
42. THEFREEDICTIONARY.COM. THEFREEDICTIONARY: 2016 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTPS://ES.THEFREEDICTIONARY.COM/POBLACI%C3%B3N](https://es.thefreedictionary.com/poblaci%C3%B3n)
43. DLE.RAE.ES; DLE.RAE: 2018 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTP://DLE.RAE.ES/?ID=Q1VMNRP](http://dle.rae.es/?id=Q1VMNRP)
44. THEFREEDICTIONARY.COM; THEFREEDICTIONARY: 2016 [2018]. DISPONIBLE EN: [HTTPS://ES.THEFREEDICTIONARY.COM/GESTANTE](https://es.thefreedictionary.com/gestante)
45. OXFORDDICTIONARIES.COM; OXFORDDICTIONARIES: [2018]. DISPONIBLE EN: <https://es.oxforddictionaries.com/definicion/estudio>
46. Dacia I. Malambo-García¹, Rossana López-Saleme², Gustavo J. Mora-García¹, Enrique Ramos-Clason¹, Enrique Mazonett-Granados³. Frecuencia de enfermedades huérfanas en Cartagena de Indias, Colombia. Rev. Salud Pública. [Internet]. 2016 [citado 30-10-17]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rsap/v18n6/0124-0064-rsap-18-06-00858.pdf>
47. Johanna Muñoz¹, Indiana Bustos², Constanza Quintero³ y Alejandro Giraldo. Factores de Riesgo para Algunas Anomalías Congénitas en Población Colombiana. Rev. Salud pública [internet]. 2001. [citado 30-10-17]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rsap/v3n3/v3n3a04.pdf>

48. Espitia-Almeida Fabián¹ Ospina-Mateus Laura² Mora-García Gustavo³. ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN FAMILIAS DE ARARCA (ISLA DE BARÚ). BOLÍVAR-COLOMBIA. REVISTA CIENCIAS BIOMÉDICAS. [Internet]. 2015. [citado 30-10-17].
Disponibile en: http://www.revista.cartagenamorros.com/pdf/6-2/05_ANOMALIA.pdf