UNIVERSIDAD NACIONAL DE SAN ANTONIO ABAD DEL CUSCO

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Profesional de Medicina Humana

TESIS

Caracterización genético-clínica y consanguineidad en recién nacidos con síndrome malformativo, Cusco- 2018

Presentado por:

Bach. Bazán Hurtado Karen Margaret

Para optar al Título Profesional de Médico Cirujano

Asesora:

Dra. Evelina Andrea Rondón Abuhadba

Co-asesor: Md. Genet. Hugo Hernán Abarca Barriga

Cusco - 2020

RESUMEN

En el Perú nacen aproximadamente 21 000 con anomalías congénitas (AC) (3%) al año. De estos, en la región Cusco nacen aproximadamente 601 niños con alguna AC donde la mayoría de estos no tiene diagnóstico genético. Los datos estimados por la OMS-OPS en el 2015, demostraron que las AC representan la segunda causa de muerte en infantes desde los 28 días de vida hasta menores de 5 años de edad en América. Los defectos de nacimiento tienen un enorme impacto humano, social y económico. El objetivo principal de este trabajo fue determinar el papel de la consanguineidad y su relación genético-clínica en recién nacidos con síndromes malformativos en los hospitales MINSA de la ciudad de Cusco. Se realizó un estudio epidemiológico de tipo casos y controles, analítico, y transversal. Los casos incluyeron a los recién nacidos diagnosticados al nacimiento con anomalías congénitas y antecedente de consanguinidad, los controles sin antecedente de consanguinidad. Las muestras para estudio genético de los pacientes se analizaron en el Servicio de Genética & EIM del Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña.

Se realizó un análisis univariado, donde se hizo uso de la estadística descriptiva para cada una de las variables estudiadas por separado y para cada grupo de casos y controles. En el análisis bivariado se buscó asociación entre variables, para observar la asociación se utilizó la Razón de Momio. Se determinó la frecuencia de los resultados anormales del CMA y se comparó con los estudios previos publicados.

Se halló una prevalencia de RN con síndromes malformativos de 10,39/1 000 RNV. El comportamiento de las variables familiares sociodemográficas y antropométricas fue similar en ambos grupos. Respecto al tipo de malfomaciones encontradas la predominante en ambos grupos, fueron las malformaciones cardiacas, dentro de las más letales a las anomalías del sistema nervioso que nos permitió identificar que la consanguinidad incrementa la posibilidad de que la descendencia malformada tenga un cuadro clínico más grave que cuando no hay una unión consanguínea. El porcentaje de homocigocidad (ROH) para los casos tuvo una media de 2.38%. La consanguinidad a partir del coeficiente de endogamia (F)>1/32 está en 6,06% de los casos por tanto predominó la unión entre primos segundos. Se concluye que las malformaciones congénitas múltiples mayores fueron más frecuentes entre los malformados consanguíneos que entre los no consanguíneos.

Palabras clave: Anomalías congénitas, síndrome malformativo, consanguineidad, endogamia, estudio cromosómico por micromatrices.