

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **72**

Número
Number **2**

Marzo-Abril
March-April **2005**

Artículo:

Frecuencia de malformaciones
congénitas en un hospital general de
tercer nivel

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

**Otras secciones de
este sitio:**

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Medigraphic.com

Frecuencia de malformaciones congénitas en un hospital general de tercer nivel

(Congenital malformations frequency in a neonatal unit of a general hospital)

Antonio Vega Valdés,* Raúl Vizzuett Martínez**

RESUMEN

Objetivo. Conocer la frecuencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos en un hospital general.

Material y métodos. Se clasificaron las malformaciones congénitas registradas en 69 neonatos, de los 2,234 nacimientos ocurridos en un año calendario. Las malformaciones fueron clasificadas de acuerdo al criterio sugerido por Spranger-Opitz.

Resultados. Hubo 86 (91.5%) niños con malformaciones mayores y en 8 (8.5%) se catalogaron como menores. Los 64 niños sumaron 94 defectos. La incidencia de malformaciones identificadas fue de 30.9 por mil nacidos vivos. La mayor frecuencia de malformaciones ocurrió en mujeres entre 21 y 30 años de edad. La mayor frecuencia (34%) de los defectos registrados fueron de índole cardiovascular.

Conclusiones. Con base en esta medición de la frecuencia de malformaciones en el hospital es ahora pertinente llevar a cabo y ver si es posible reducir la incidencia de los defectos al nacimiento, mejorando el control prenatal de la madre y el niño por nacer.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, Spranger-Opitz, control prenatal.

SUMMARY

Objective. To know the frequency of congenital malformations in neonates born in a general hospital.

Material and methods. In 2,234 neonates born in the hospital, in one year, 69 of them had congenital malformations. This defects were classified according to the approach suggested by Spranger-Opitz.

Results. Eighty six (91.5%) children had major malformations and 8 (8.5%) had minor malformations; the 69 children had a total of 94 defects. The incidence rate in the 2,234 births was 30.9 for thousand born alive. The biggest frequency of malformations happened in women in between 21 to 30 years age. The highest frequency of defects were in relation to cardiovascular disease (34%). Only 15 patients were identify by ultrasound.

Conclusions. Knowing this frequency of malformations in the hospital is now pertinent to improve the mother's prenatal control, taking in account child in order to reduce the incidence of defects at birth.

Key words: Congenital malformations, Spranger-Opitz, prenatal control.

Existen múltiples definiciones de malformación congénita, teniendo todas como común denominador a la alteración estructural única o múltiple, de origen prenatal, con o sin repercusión posterior, en ocasiones relacionadas en forma estrecha con mecanismos hereditarios.¹ Es sabido que en años recientes la mortalidad neonatal asociada a malformaciones congénitas ha cobrado mayor importancia ante el descenso de las enfermedades infec-

ciosas en niños recién nacidos. Por otro lado, se estima que alrededor de 2% de los niños recién nacidos tienen una malformación mayor y que cerca de 9% de éstos mueren en la etapa perinatal;^{2,3} pero la frecuencia relativa aumenta a 5% cuando se suman las malformaciones diagnosticadas en la niñez: como las anomalías cardiovasculares, pulmones, de la columna vertebral y otras localizaciones. Las malformaciones suelen ser frecuentes en abortos espontáneos.

Con frecuencia el tratamiento de las malformaciones es un motivo de hospitalización de los niños.⁴ Es así que uno de cada 50 RN vivos y 1 de cada 9 RN muertos, presentan uno o más defectos congénitos mayores. La re-

* Médico Pediatra, Neonatólogo.

** Médico Jefe de Servicio, adscrito al Servicio de Recién Nacidos.

Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos" ISSSTE México, DF.

percusión social es muy importante por la discapacidad que presentan muchos de los pacientes. Se consideran malformaciones mayores aquellas alteraciones de la morfogénesis que imponen limitaciones al individuo y requieren de asistencia especializada para una adecuada integración al medio, mientras que las malformaciones menores son aquellas que imponen muy poca o ninguna limitación al individuo y básicamente constituyen un problema más estético que funcional.

Anteriormente se consideraba como sinónimo de una alteración congénita y genética o hereditaria, siendo hoy día una definición totalmente errónea. Se reporta que menos del 1% de recién nacidos vivos presentan una verdadera alteración cromosómica, y cerca del 60% de productos que presentaron muerte prenatal.^{5,6} Se han descrito algunos de los factores más importantes relacionados con alteraciones cromosómicas, como la edad materna avanzada, alteraciones cromosómicas en productos previos o cuando alguno de los padres es portador. Asimismo los antecedentes maternos de alteraciones metabólicas como diabetes, es muy importante.⁷ Sólo el 10% puede ser atribuible a teratógenos, los cuales son agentes que pueden inducir malformaciones congénitas o un incremento en la incidencia de las mismas. Muchas sustancias son capaces de convertirse en teratógenos. Se ha estimado que las mujeres toman un promedio de cuatro medicamentos durante el embarazo, sin incluir los suplementos nutricionales, y que el 40% de ellos los ingiere durante el periodo crítico del desarrollo humano embrionario. Los fármacos y sustancias químicas ocasionan menos del 2% de las malformaciones congénitas.⁸ Los más comunes son medicamentos tales como: tiroideos, talidomida, salicilatos, antibióticos, andrógenos, anticoagulantes, antitumorales, anticonvulsivantes, y drogas como LSD, marihuana y sustancias químicas que contaminan el ambiente.

También hay malformaciones secundarias a problemas infecciosos, pero la generalidad obedece a causas multifactoriales y se atribuye a anomalías celulares, principalmente de la matriz germinal, pero algunas son ocasionadas por una deficiente circulación fetal o a persistencia de células cuya muerte se produce durante la morfogénesis. Estos conceptos han sido considerados por Spranger y Opitz⁹ para clasificar las malformaciones, que luego se desglosarán.

El objetivo del presente estudio fue conocer la frecuencia de malformaciones congénitas en neonatos nacidos en un hospital general que ingresan a su área, que sirva de base para iniciar un plan para hacer un diagnóstico temprano y el manejo adecuado de estos pacientes.

MATERIAL Y MÉTODOS

Entre el 1 de octubre del 2001 y el 30 de septiembre del 2002, se hizo el diagnóstico de malformación congénita en 69 neonatos que ingresaron al Servicio de Neonatología por presentar alguna malformación: mayor y menor o con sospecha de alguna anomalía. En todos se hizo el examen clínico y la exploración física completa y se registró su sexo, peso, talla, su Apgar al nacer, la edad materna, el número de embarazos, los antecedentes perinatales de importancia, la vía de nacimiento y el tipo de malformación congénita, fuese ésta por búsqueda intencionada o en forma incidental. Se excluyeron los niños no nacidos en el hospital y los que, después de sospechar que tenían una malformación congénita se descartó esta posibilidad mediante los estudios pertinentes.

Como criterio de clasificación de las malformaciones se optó por la sugerida por Spranger y Opitz,⁹ que considera dos grandes grupos: 1. Las externas (visibles) y 2. Las internas (no visibles), con los siguientes subgrupos:

1. Externas (visibles)

- Defectos aislados:
- Deformidad
- Disfunción
- Displasia
- Malformación
- Defectos múltiples:
- Defecto de campo
- Síndromes
- Asociación
- Secuencia

2. Internas (no visibles)

- Búsqueda intencionada
- Hallazgo incidental

Para clasificar a los niños se consideraron las siguientes definiciones:^{9,10} La **deformidad** es una alteración de la forma o estructura de una parte que se ha diferenciado normalmente. La **disrupción** es defecto estructural que se debe a la destrucción de un tejido ya formado. La **malformación** es un defecto estructural primario por una aberración local en la morfogénesis. La **displasia** es una alteración en la diferenciación celular de un tejido específico que es modificado en su proceso de maduración. Definimos **síndrome** como una agrupación no aleatoria de malformaciones, la causa se desconoce. Se señala, como **secuencia** una alteración en la morfogénesis, secundaria a un defecto inicial en otro tejido.

Cuando fue necesario se pidió la colaboración de médicos especialistas en distintas ramas de la medicina, para confirmar o rechazar algún diagnóstico. Como complejo morfogénico, **dismorfia** o defecto del desarrollo, se entiende una malformación y alteraciones estructurales secundarias, sin que haya una causa específica.¹¹

RESULTADOS

En el lapso de estudio ingresaron a neonatología 2,234 neonatos: 1,120 (50.1%) fueron niñas y 1,114 (49.9%) niños; en ellos se identificaron 69 con defectos congénitos, por lo que la incidencia estimada en el hospital fue de 30.9 por mil nacidos vivos, siendo más alto en niños (34.1 por mil) que en niñas (27.7 por mil). La letalidad por esta causa fue 15.9% y la mortalidad fue de 4.9 por mil. En cuanto a la edad de las madres, 50 (47.8%) tenían entre 21 y 30 años y 30 (43.5%) tenían entre 31 y 40 años de edad (*Cuadro 1*).

La mayoría de las madres (95.6%) tuvieron un control prenatal regular. En 60 de ellas (86.9%) se hizo ultrasonografía durante el embarazo. En 15 (23.4%) se

Cuadro 1. Frecuencia e incidencia de malformaciones congénitas en neonatos y edad de la madre en un departamento de neonatología de un hospital de tercer nivel.

Recién nacidos	Masculino	Femenino
Con malformaciones	38 (34.1)*	31 (27.7)*
Sin malformaciones	1,076	1,089
Malformaciones	Casos	(%)
Mayores	86	(91.5)
Menores	8	(8.5)
Edad de la madre	Casos	(%)
16-20	3	(4.3)
21-30	50	(47.8)
31-40	30	(43.5)

* Incidencia por 1,000 nacidos vivos

Fuente: Archivo Clínico del Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos" ISSSTE

sospechó que hubiese una malformación congénita. En 14 mujeres había antecedentes de importancia: 9 con diabetes mellitus tipo I o gestacional, 2 con hipotiroidismo y 3 con antecedente de productos previos con malformaciones. El peso al nacer en 21 (30.43%) casos estuvo entre 2,501 y 3,000 g y 48 (69.65%) pesaron más de 3,000 g. La mayoría de los niños: 47 (68.1%), nacieron por cesárea. El número de defectos congénitos registrados en los 69 niños fue de 94, debido a que algunos de ellos tenían más de una malformación, de tal manera que en 8 (8.5%) niños se encontraron malformaciones menores y 86 (91.5%) con malformaciones mayores (*Cuadro 1*).

De acuerdo a la clasificación empleada en el *cuadro 2* se puede apreciar la frecuencia de éstos por aparatos y sistemas. Como se puede observar, entre las 94 malformaciones apreciadas en los 69 niños 32 (34.4%) fueron de índole cardiovascular: 17 PCA, 9 defectos septales (CIA-CIV) y 6 defectos de grandes vasos. El segundo lugar lo ocuparon los defectos de cara y cuello con 17 (18.1%): 8 con fisuras labiales-palatinas, 6 con agenesia, hipoplasia o implantación baja de pabellones auriculares, 1 glaucoma congénito y 2 asimetrías faciales. Y el tercer lugar fue para las malformaciones del sistema músculo-esquelético con 13 (13.8%): 5 con pie varo, 3 con polidactilia, 2 con sindactilia, 1 acondroplasia, 1 con displasia tanatofórica y 1 con artrogrípesis, 3 con defectos en piel y mucosas y 3 con hemangioma.

De las 53 malformaciones externas, 41 (77.3%) fueron defectos múltiples y 12 (22.6%) fueron defectos aislados. De las 41 malformaciones internas, 35 (85.4%) se encontraron por búsqueda intencionada y 6 (14.6%) fueron hallazgos incidentales. De los 12 defectos aislados 6 fueron deformidades, 4 casos de disruptión y 2 casos de displasia; y de los 41 defectos múltiples, 29 ca-

Cuadro 2. Localización de las malformaciones por aparatos y sistemas.

Localización	Casos	(%)	Defecto
Sistema nervioso	10	(10.6)	Hidrocefalia, ventriculomegalia, disrafia del tubo neural y anencefalia
Cara y cuello	17	(18.1)	Fisuras labio-palatinas, agenesia, hipoplasia o implantación baja de pabellones auriculares, glaucoma congénito y asimetría facial
A cardiovascular	32	(34.0)	PCA, defectos septales y alteraciones de grandes vasos
Aparato digestivo	4	(4.2)	Atresia intestinal y malformación anorrectal
Sistema urinario	3	(3.2)	Quistes renales
Aparato genital	4	(4.2)	Criptorquidia e hipospadias
Sistema músculo-esquelético	13	(13.8)	Pie varo, polidactilia, sindactilia, acondroplasia y displasia tanatofórica y artrogrípesis
Piel y mucosas	3	(3.2)	Hemangiomas
Síndromes	8	(8.5)	Síndromes de Down, Edwards, trisomía X y Carpenter

Fuente: Archivo Clínico del Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos" ISSSTE

sos fueron defectos de campo, 8 fueron síndromes y 4 fueron alteraciones por secuencia.

DISCUSIÓN

La frecuencia de las malformaciones congénitas suele variar de un hospital a otro, aun en un mismo país. Generalmente se refieren a las malformaciones congénitas mayores, que ponen en riesgo la vida de los recién nacidos, y se conoce de ellas más como causa de muerte que como registros epidemiológicos de morbilidad. En muchas de estas enfermedades están etiológicamente involucrados factores ambientales.

La estadística generalmente menciona una incidencia menor a 5%, lo que de cierta manera coincide con lo observado en este reporte al registrar 3.1%. También se informa que poco más de la mitad son del sexo masculino y en el presente estudio fue de 55.1%. La mortalidad cruda depende del tipo de las malformaciones que predominen en el lugar donde está ubicado el hospital, sin embargo la sobrevida es de alrededor de 50%; en este reporte fue de 84.1%. En cuanto a la edad de las madres, la mayoría de los autores señala que la mayor frecuencia de malformaciones ocurre entre los 21 y 25 años; en cambio, en el presente estudio ocurrió entre los 21 a 30 años (47.8%). Se ha insistido que el control prenatal, como medida para la prevención y manejo oportuno de los niños recién nacidos, puede permitir el diagnóstico prenatal de las malformaciones, con estudios oportunos de ecosonografía, en un elevado porcentaje de los casos, sin embargo en este reporte en menos de dos de cada diez se hizo el diagnóstico durante el control prenatal.

En cuanto a los antecedentes maternos relacionados con la aparición de malformaciones congénitas se encontraron las alteraciones metabólicas, como la diabetes, dos de cada tres mujeres de este estudio la padecían, cifra más del doble que lo reportado por otros autores. Este hecho y el deseo de hacer el diagnóstico temprano de las malformaciones, obliga a no perder de vista el control del embarazo tempranamente para que,

tanto el obstetra como el neonatólogo tengan una estrecha relación de trabajo para hacer el diagnóstico precoz de problemas que pueden incidir en la madre y el niño.

Referencias

1. Aase JM. Dysmorphic diagnosis for pediatric practitioner. *Pediatr Clin North Am* 1992; 39: 135-56.
2. Normas de Neonatología. Instituto Nacional de Perinatología. México, 1999: 300-310.
3. Figueira LE, Cantú JM. El proceso de diagnóstico en el paciente dismórfico. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1994; 51(1): 59-69.
4. Jones KL. Trisomy 18 syndrome. Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th. Ed. Philadelphia, WB Saunders, 1988.
5. Gardner RJM. Sutherland GR. Down syndrome, other full aneuploidies and poliploid. *Chromosomal abnormalities and genetic counselling*. Oxford University Press Inc. New York 1996: 252.
6. Hook EB. Chromosome abnormalities: prevalence, risk and recurrence. *Prenatal diagnosis and screening*. Churchill Livingstone, Edinburg 1992: 351-92.
7. Mironiuk M. A class of diabetic in mother, glycemic control in early pregnancy and occurrence of congenital malformations in newborn infants. *Clin Exp Obstet Gynecol* 1997; 24(4): 1993-7.
8. Heinonen OP, Slone D, Shapiro S. *Birth defects and drugs in pregnancy*. Liylyron, MA, Publishing Science Groups, 1976.
9. Spranger J, Opitz A. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr* 1982; 100(1): 160-5.
10. Kessel J, Ward RM. Congenital malformations presenting during neonatal period. *Clin Perinatol* 1998; 25(2): 351-69.
11. Moore KL. *Embriología básica*. Interamericana. 3a. edición. México. 119-38.
12. Rasmussen SA. Risk for birth defects among premature infants: a population based study. *J Pediatr* 2001; 138(5): 668-73.
13. Hernanz J, Shulman M. Imaging of neonatal gastrointestinal obstruction. *Radiol Clin North Am* 1999; 37(6): 163-86, VI-VII.
14. Ott WJ. Obstetric ultrasonographic finding and fetal chromosomal abnormalities: refining the association. *Am J Obstet Gynecol* 2001; 184(7): 1422-5.
15. Kalter HW. Congenital malformation, etiologic factor and their role in prevention. *N Engl J Med* 1983; 308: 424.

Correspondencia:

Dr. Antonio Vega Valdés.
Insurgentes Sur 1673. Despacho 101.
Col. Guadalupe Inn. CP. 01030,
México D.F.
Tel. 5661-1282 y 5661-9424

