

Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años

Dr. Gerardo Flores-Nava, Dra. Thelma Valentina Pérez-Aguilera, Dra. Martha María Pérez-Bernabé

RESUMEN

Introducción: La frecuencia de malformaciones congénitas varía del 3 al 5% en la población general y se incrementa hasta el 7.8% cuando los recién nacidos se exponen a teratógenos, infecciones o sufren padecimientos crónico-degenerativos.

Objetivo: Conocer la frecuencia y el tipo de malformaciones congénitas que diagnosticaron en un periodo de cuatro años en un Hospital General.

Métodos: Estudio descriptivo con revisión de los expedientes de neonatos vivos o muertos que tuvieron alguna malformación interna o externa. Se analizaron, edad de la madre y del padre, número de embarazo, edad de gestación, género, peso al nacer, condición al nacimiento (vivo o muerto) y vía de nacimiento. Se utilizó estadística descriptiva.

Resultados: En 22,327 neonatos entre vivos y muertos, 416 (18.6 por 1000) tuvieron alguna malformación; puesto que algunos tuvieron dos o más malformaciones el total fue de 664 (29.7 por 1000) malformaciones. La más frecuente fue labio y paladar hendido en 52 casos, después los apéndices auriculares y de la línea trago-oral en 33 casos y el síndrome de Down en 31. En aparatos o sistemas los más afectados fueron el músculo esquelético en 277 ocasiones, luego piel y anexos en 80, y el sistema nervioso central en 77.

Conclusiones: La prevalencia de 29.7 por 1,000 nacimientos, es mayor a otras series.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, labio y paladar hendido, apéndices auriculares, síndrome de Down.

ABSTRACT

Introduction: The incidence of congenital malformations ranges from 3 to 5% in neonates and increases to 7.8% when babies are exposed to teratogens, infections or when they suffer a chronic or degenerative disease.

Objective: To assess the frequency and type of congenital malformations detected in neonates during a 4 year period in a General Hospital.

Methods: A descriptive study reviewing the records of live or dead neonates born with a congenital malformation. We analyzed, the prevalence, the age of the mother and father, the number of pregnancies, gestational age, gender, and birth weight and type of delivery. Descriptive statistic was used.

Results: In 22,327 live or dead births, 416 (18.6 per 1000) neonates had one malformation; because some had two or more defects, the total number of malformations was 664 (29.7 per 1000). The most common malformations were cleft lip and palate in 52 cases, followed by ear appendices in 33, and Down syndrome in 31. The systems most frequently affected were muscle-skeletal in 277, skin in 80 and central nervous system in 77.

Conclusions: The prevalence in this study of 29.7 per 1,000 births is higher than that reported in other series.

Key words: Congenital malformations, cleft lip and palate, ear appendices, Down syndrome.

Departamento de Pediatría Clínica del Hospital General Dr. Manuel Gea González.

Correspondencia: Dr. Gerardo Flores-Nava. Hospital General Dr. Manuel Gea González. Calzada de Tlalpan 4800, 2º piso. Colonia Sección XVI, Delegación Tlalpan, México D.F. teléfono: 40 00 30 64. Correo electrónico: gerflores50@hotmail.com
Recibido: noviembre, 2010. Aceptado: enero, 2011.

Este artículo debe citarse como: Flores-Nava G, Pérez-Aguilera TV, Pérez-Bernabé MM. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. Acta Pediatr Mex 2011;32(2):101-106.

Las malformaciones o defectos congénitos (MC), se deben a alteraciones en el desarrollo morfológico, estructural, funcional, o molecular del embrión. Sus repercusiones pueden ser: el aspecto estético, las alteraciones funcionales con secuelas transitorias o permanentes, o incluso la muerte. En otros casos las malformaciones son incompatibles con la vida. Estos defectos pueden ocurrir en uno o varios segmentos, órganos, aparatos o sistemas. Las MC externas son diagnosticadas fácilmente, mientras que las internas pueden sospecharse clínicamente y generalmente requieren de estudios de gabinete confirmatorios,¹

Su frecuencia varía del 3 al 5% en los neonatos vivos, pero se eleva al considerar los fallecidos y los productos de abortos. Cuando una mujer embarazada se expone a algún agente teratógeno, a un proceso infeccioso o padece una enfermedad crónico-degenerativa, la frecuencia de MC aumenta hasta 14.9 por 1,000 y la mortalidad hasta 15.1%, comparada con el 12.2% de la mortalidad perinatal general.^{2,3}

El ultrasonido realizado durante el embarazo puede identificar una malformación congénita del producto, lo que hace necesario mejorar la atención perinatal.⁴

Existen diferentes clasificaciones de las MC. Entre las más aceptadas están las siguientes:

- a) Malformación. Es la formación deficiente del tejido que resulta de un desarrollo anormal y de origen intrínseco.
- b) Deformación. Es originada por fuerzas mecánicas alteradas en un tejido normal; puede ser de origen intrínseco o extrínseco.
- c) Desorganización o ruptura. Es un defecto morfológico resultado de la alteración de un tejido previamente normal, es de origen extrínseco.
- d) Displasia. Es la organización anormal de células que origina una alteración morfológica.¹

Cuando coexisten dos o más malformaciones pueden dar lugar a alguna de las siguientes situaciones: a) Un síndrome, que se define como un conjunto de anomalías patogenéticamente relacionados. b) Una secuencia, que es un patrón de defectos múltiples derivados de malformaciones, deformidades y desorganizaciones. c) Una asociación, que se define como dos o más defectos no debidos al azar o a un síndrome.

Las MC requieren asesoramiento genético a fin de realizar acciones encaminadas a afinar el diagnóstico y en ocasiones ofrecer algún tratamiento médico o quirúrgico por ejemplo: labio y paladar hendido, gastrosquisis, espina bífida, etc. También orienta a los padres para entender las características del trastorno y el riesgo de recurrencia en embarazos posteriores.

El objetivo de este estudio fue dar a conocer la frecuencia y el tipo de malformaciones congénitas que se detectaron en un periodo de cuatro años en neonatos atendidos en el Hospital General Dr. Manuel Gea González.

MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los casos de neonatos vivos o muertos en el Hospital General Dr. Manuel Gea González del 1° de

febrero de 2002 hasta el 28 de febrero de 2007 (en este periodo se envió información al Registro de Malformaciones Congénitas Externas, dependiente del Instituto Nacional de la Nutrición y Ciencias Médicas). Se incluyó a todo recién nacido vivo o muerto que presentó cualquier malformación congénita externa o interna.

Algunos neonatos tenían dos o más malformaciones; los que se pudieron clasificar en un síndrome específico, una secuencia o en una cromosomopatía, se integraron como tal. Por ejemplo el síndrome de Klinefelter o el de Turner; el síndrome de Pierre Robin, la artrogriposis, las trisomías 13, 18 o 21, etc. El diagnóstico de las cromosomopatías se confirmó con cariotipo.

Se determinó la frecuencia y porcentaje de todas las MC clasificándolas por aparatos y sistemas. Posteriormente se analizaron por malformación única. En neonatos con dos o más malformaciones se consideró cada malformación por separado si no eran parte de algún síndrome específico. Se describieron las siguientes características demográficas en cada paciente; edad de la madre y del padre, número de embarazo, edad de la gestación, género, peso al nacimiento, condición al nacimiento (vivo o muerto) y vía de nacimiento. Se utilizó estadística descriptiva con medidas de tendencia central y dispersión.

El estudio fue aprobado por las Comisiones de Ética e Investigación del Hospital General Dr. Manuel Gea González.

Durante el periodo de estudio se examinaron 22,327 neonatos vivos o muertos en el hospital, de los cuales 416 (18.6 por 1,000) presentaron cuando menos una malformación, algunos tuvieron dos o más malformaciones por lo que el total fue de 664 (29.7 por 1000).

Del género masculino fueron 213 (51.2%), del femenino 189 (45.4%) y con género indefinido 14 (3.4%). La edad de la gestación fue de 38.2 ± 1.6 semanas, en promedio y desviación estándar y límites de 26 a 43. El peso de 2608 ± 708 gramos y la talla de 47.4 ± 4.6 centímetros. La vía de nacimiento fue mediante cesárea en 253 (60.8%) y parto eutócico en 163 (39.2%).

RESULTADOS

El análisis de las malformaciones se llevó a cabo por individuo (n=416) y por número de malformaciones (n=664). La clasificación por malformación, mostró al labio y paladar hendido como la más frecuente, seguida de los

apéndices auriculares y de la línea trago-oral labio, y en tercer lugar el síndrome de Down (Cuadro 1).

La clasificación por aparatos y sistemas mostró que las alteraciones músculo esqueléticas fueron las más frecuentes con 277 malformaciones, tres veces más que el segundo sitio ocupado por piel y anexos; posteriormente el sistema nervioso central (Cuadro 2).

Las MC más frecuentes por aparato o sistema fueron, en músculo-esquelético, el paladar hendido con o sin labio hendido, el pie equino y otras alteraciones óseas de cráneo, cara y maxilar (Cuadro 3). Anomalías del sistema nervioso central: hidrocefalia, anencefalia y espina bífida (Cuadro 4). Tubo digestivo: gastrosquisis, anomalías intrínsecas intestinales como hipertrofia congénita del píloro y atresia

Cuadro 1. Primeras diez malformaciones, clasificadas como evento por separado

Tipo de malformación	n	prevalencia*
Labio hendido con o sin afección del paladar	52	2.3
Apéndices auriculares y de la línea trago-oral	33	1.4
Síndrome de Down	31	1.3
Anomalías inespecíficas cráneo, cara y maxilar	30	1.3
Pie varo	29	1.2
Hidrocefalia	27	1.2
Polidactilia	22	0.9
Acortamiento de extremidades	18	0.8
Microtia	17	0.7
Gastrosquisis	16	0.7

* X 1000 nacidos vivos.

Cuadro 2. Distribución de las 664 malformaciones por aparatos y sistemas

Aparato o sistema	n	prevalencia*
Músculo-esquelético	277	12.4
Piel y anexos	80	3.5
Sistema nervioso central	77	3.4
Tubo digestivo	66	2.9
Cardiovascular	49	2.1
Trisomías	41	1.8
Urogenital	37	1.6
Aparato respiratorio	17	0.7
Oftálmicas	10	0.4
Total	664	0.4

* X 1000 nacidos vivos.

Cuadro 3. Malformaciones musculo-esqueléticas

Malformación	n	prevalencia*
Labio hendido con o sin paladar hendido	52	2.3
Pie equino	34	1.5
Polidactilia	22	0.9
Adactilia	20	0.8
Acortamiento de algún miembro	18	0.8
Anomalía ósea de cráneo, cara y maxilar	16	0.7
Paladar hendido solo	12	0.5
Luxación congénita de cadera	10	0.4
Artrogriposis	9	0.4
Síndrome de Pierre-Robin	6	0.2
Sindactilia	5	0.2
Craneosinostosis	3	0.1
Anomalías de columna vertebral	3	0.1
Acondroplasia	4	0.1
Síndrome de Moebius	4	0.1
Condrodistrofia	2	0.08
Diastasis de músculos rectos del abdomen	2	0.08
Tortícolis	2	0.08
Mucopolisacaridosis (dismorfia craneofacial)	1	0.04
Total	225	

* X 1000 nacidos vivos

Cuadro 4. Malformaciones del sistema nervioso central

Malformación	n	prevalencia*
Hidrocefalia	27	1.2
Anencefalia	14	0.6
Espina bífida (mielo y meningocele)	14	0.6
Microcefalia	6	0.2
Malformación de Arnold-Chiari	5	0.2
Holoprosencefalia	3	0.1
Foseta en la línea media posterior	3	0.1
Encefalocele	2	0.08
Otras anomalías del encéfalo	2	0.08
Neurofibromatosis	1	0.04
Total	77	

* X 1000 nacidos vivos

de esófago acompañada de ano imperforado (Cuadro 5). Alteraciones auriculares y de la línea trago oral: apéndices auriculares, microtia y deformidad del pabellón auricular sin llegar a microtia (Cuadro 6). Cardiopatías congénitas: comunicación interauricular, conducto arterioso permeable presente después de la segunda semana de vida; luego la comunicación interventricular (Cuadro 7). En trisomías la 21 con mucho fue más frecuente, trisomía 13 y 18 en segundo lugar (Cuadro 8). Malformaciones urogenitales:

Cuadro 5. Malformaciones del tubo digestivo

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Gastrosquisis	16	0.7
Otras anomalías del intestino	11	0.49
Atresia del esófago	10	0.4
Malformación anorrectal	10	0.4
Onfalocele	8	0.35
Atresia y estenosis del intestino delgado	7	0.31
Anomalías del páncreas	2	0.08
Otros trastornos del colon	1	0.04
Otros defectos de la pared abdominal	1	0.04
Total	66	

* X 1000 nacidos vivos

Cuadro 6. Malformaciones auriculares y de la línea trago oral

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Apéndices auriculares y de la línea trago-oral	33	1.4
Microtia	17	0.7
Otras anomalías de la oreja (no microtia)	11	0.49
Anotia	4	0.17
Fístula preauricular	1	0.04
Total	66	

* X 1000 nacidos vivos

Cuadro 7. Cardiopatías congénitas

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Comunicación interauricular	14	0.6
Persistencia del conducto arterioso	14	0.6
Comunicación interventricular	12	0.5
Persistencia del tronco arterioso	2	0.08
Estenosis de la arteria pulmonar	2	0.08
Válvula pulmonar univalva	2	0.08
Transposición de grandes vasos	1	0.04
Tetralogía de Fallot	1	0.04
Estenosis de la válvula aórtica	1	0.04
Total	49	

* X 1000 nacidos vivos

hipospadias, criptorquidia y genitales ambiguos (Cuadro 9). Piel y anexos: hemangiomas, anomalías inespecíficas y nevos (Cuadro 10). Aparato respiratorio: alteraciones en narinas, hernia diafragmática y laringomalacia (Cuadro 11). Anomalías oftálmicas: microftalmía, cataratas y anoftalmía (Cuadro 12).

Cuadro 8. Cromosomopatías

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Trisomía 21 (Síndrome de Down)	31	1.3
Trisomía 13	4	0.17
Trisomía 18	4	0.17
Síndrome de Turner	2	0.08
Total	41	

* X 1000 nacidos vivos

Cuadro 9. Malformaciones uro-genitales

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Hipospadias	14	0.6
Criptorquidia	7	0.31
Genitales ambiguos	5	0.2
Enfermedad renal poliquística	4	0.1
Anomalía de los ovarios	2	0.08
Hidronefrosis	2	0.08
Útero bicorne	1	0.04
Hipertrofia patológica del clítoris	1	0.04
Hidrómetra	1	0.04
Total	37	

* X 1000 nacidos vivos

Cuadro 10. Malformaciones de piel y anexos

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Hemangiomas	14	0.6
Anomalías inespecíficas de la piel	5	0.2
Nevos	4	0.1
Anomalías de las uñas	1	0.04
Total	24	

* X 1000 nacidos vivos.

Cuadro 11. Malformaciones del aparato respiratorio

<i>Malformación</i>	<i>n</i>	<i>prevalencia*</i>
Anomalías de la nariz (arrinia, hipoplasia)	5	0.2
Hernia diafragmática	4	0.1
Laringomalacia	3	0.1
Hendidura, quiste o fístula branquiales	2	0.08
Atresia de coanas	1	0.04
Quiste pulmonar	1	0.04
Hipoplasia pulmonar	1	0.04
Total	17	

* X 1000 nacidos vivos.

Cuadro 12. Malformaciones oftalmológicas

Malformación	n	prevalencia*
Microftalmía	7	0.31
Anoftalmía	2	0.08
Cataratas	1	0.04
Total	10	

* X 1000 nacidos vivos.

Los neonatos fallecidos con malformaciones fueron 15, de los cuales ocho tuvieron anencefalia, cuatro cardiopatía congénita compleja, uno sirenomelia, uno trisomía 18 y otro pterigium múltiple

ANÁLISIS

Las MC son un problema de salud pública. La prevalencia, por individuo afectado fue de 18.6 por 1,000 nacimientos, y por total de malformaciones, 29.7 por 1000 lo que es mayor de lo informado en otras series,^{5,6} quizá porque se incluyeron afecciones en individuos nacidos muertos, y malformaciones internas que no se mencionan en otras revisiones, como por ejemplo, persistencia del conducto arterioso o atresias intestinales, es decir problemas congénitos cuya sintomatología se presenta días después del nacimiento cuando el neonato ya fue dado de alta. Esta situación puede ser consecuencia de los programas de alta temprana, con estancias que van de 12 o máximo de 24 horas después de un parto eutócico, o máximo dos días después de una cesárea; por saturación de los servicios de obstetricia en hospitales públicos principalmente. En ocasiones esos neonatos ya no son valorados en el hospital donde nacieron, se envían a una dependencia de primer nivel de atención, lo cual impide el diagnóstico de una malformación interna con sintomatología tardía.

En la presente serie las malformaciones del sistema musculoesquelético fueron las más frecuentes superando en más del doble de frecuencia al segundo lugar que fueron las del sistema nervioso central. Los resultados contrastan con un informe de la ciudad de León sobre 98 casos en el que se encontró que las cardiopatías congénitas, seguidas de las del tubo digestivo fueron las más frecuentes.⁵

Otro estudio de diez años en diferentes hospitales de Guadalajara con 178,394 neonatos señala a las malformaciones de tegumentos en primer lugar, las del sistema nervioso central en segundo y las del sistema musculoesquelético en tercero.⁶

En el Hospital General de México se realizó otra revisión de diez años en la que se informa sobre las malformaciones sin agruparlas por aparatos y sistemas. Se menciona en los tres primeros lugares, polidactilia, labio y paladar hendido y microtia;⁷ que están entre las primeras ocho de nuestra serie.

En un hospital de Honduras encontraron alteraciones del sistema nervioso central en primer lugar; al síndrome de Down en segundo y al labio con paladar hendido en tercero.⁸

Como se aprecia, las afecciones neurológicas son frecuentes en México, país en desarrollo socio-económico, lo que sugiere que se trata de una patología de la pobreza; que su etiología está relacionada con deficiencia de nutrientes en las madres gestantes como el ácido fólico o de alguna de las enzimas involucradas en su metabolismo.

Como defecto único o aislado, la hendidura del paladar con o sin afectación del labio, también es frecuente, no sólo en México, sino en otros países.⁸ Su etiología generalmente es de novo; sin embargo, es deseable realizar estudios alternos en estos pacientes para buscar posibles factores causales.

Algunas malformaciones se encuentran acompañadas por otras que pueden integrarse en síndromes específicos, principalmente las cromosomopatías, de las cuales la trisomía 21 (síndrome de Down), es la más frecuente⁷.

Las MC se observaron en productos de cualquier edad gestacional pero predominaron en los neonatos de término con gestación de 38 semanas, y un peso promedio de 2,608 gramos. La edad materna promedio se encontró en el periodo adecuado para la procreación (de 21 a 32 años). La edad paterna resultó mayor por tres años, lo que ha prevalecido desde hace muchos años en la sociedad mundial, donde el hombre por lo general tiene mayor edad que su pareja hembra.

El uso del ultrasonido prenatal se ha generalizado, lo que ayuda en el diagnóstico prenatal de las MC; sin embargo, algunos médicos todavía carecen de experiencia para detectar algunos marcadores que se presentan en determinadas malformaciones del producto. En algunos casos es posible realizar una corrección quirúrgica en la etapa fetal para evitar la muerte y llevar el embarazo lo más cercano al término para evitar complicaciones por prematuridad.⁴

También existen marcadores serológicos maternos que permiten sospechar alguna cromosomopatía prin-

cialmente. Esto no se ha difundido ampliamente en el personal de salud y mucho menos en la población abierta o de escasos recursos. Consideramos que es urgente dar a conocer estas opciones.

Este informe de un solo hospital es un estudio local, pero ofrece algunas aportaciones que se pueden comparar con los resultados de otras regiones del país o del mundo para tratar de determinar ciertas circunstancias que pudieran estar elevando la frecuencia de alguna malformación en especial y en tal forma permitir realizar acciones preventivas.

Es primordial implantar o mantener registros locales que a su vez puedan alimentar bases de datos regionales para tener un panorama epidemiológico de las malformaciones, y poder identificar cambios en el tiempo y factores de riesgo a fin de implementar un programa invitando a las mujeres a consumir ácido fólico en la etapa reproductiva o en el inicio del embarazo con objeto de reducir el número de malformaciones congénitas del sistema nervioso central.

Finalmente hay que destacar que para la prevención, diagnóstico y tratamiento de cualquier malformación congénita se requiere un equipo interdisciplinario de diferentes especialidades: obstetricia, perinatología, neonatología, pediatría, cirugía pediátrica, cirugía plástica, genética, medicina geonómica, etc.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Opitz JM. Association and syndromes: terminology in clinical genetics and birth defects epidemiology: comments on Khoury, Moore and Evans. *Am J Med Genet* 1994;49:14-20.
2. Jurado GE, Mutchinick O, Urrusti SJ, Vargas GC. A public health problem in México. *Gac Med Mex* 2006;132:141-82.
3. Ray JG, O'Brien TE, Chan WS. Preconception care and the risk of congenital anomalies in the offspring of women with diabetes mellitus: a meta-analysis. *QJ Med* 2001;94:435-44.
4. Tena TC, Ahued JR, García CR, Aneull LG, y col. Recomendaciones específicas para mejorar la atención médica en el diagnóstico prenatal. *Ginecol Obstet Mex* 2004;72:415-42.
5. Gallegos RMC, Romero GG, Pérez LNM, Salazar TM. Defectos congénitos mayores y múltiples en neonatos de mujeres atendidas en un hospital de tercer nivel. *Ginecol Obstet Mex* 2007;75:47-52.
6. Alfaro AN, Pérez MJJ, Valadez FI, González TYS. Malformaciones congénitas externas en la zona metropolitana de Guadalajara. 10 años de estudio. *Investigación en Salud* 2004;6:180-7.
7. Valdés MJM, Blanco AME, Kofman S, Mutchinick O. Defectos congénitos en el Hospital General de México. Frecuencia observada durante 10 años mediante el RYVEMCE. *Rev Med Hosp Gral Mex* 1997;60:181-7.
8. Hernández RG, Alvarenga CR. Frecuencia de malformaciones externas en recién nacidos de la Unidad Materno Infantil del Hospital Escuela. Factores de riesgo. *Rev Med Post UNAH* 2001;6:148-53.