



Reconsideraciones sobre la terminología de los defectos congénitos

Dr. Ignacio Trigos Micoló,* Dra. Fanny Stella Herrán Motta,** Dra. María Dolores Saavedra Ontiveros***

RESUMEN

En los defectos congénitos ha existido una anarquía en la terminología. Un ejemplo clásico es el mal llamado síndrome de Poland, que de acuerdo con la terminología moderna, debe ser llamado en forma adecuada «Complejo Malformativo». En este trabajo se presenta la terminología correcta que entre los grupos de investigadores, genetistas y embríologos es aceptada universalmente. Los clínicos y cirujanos no se han familiarizado y la desconocen, por lo que se recomienda su difusión. Para una mejor comprensión se exponen algunos ejemplos y se define la clasificación y nomenclatura actualizada, dado que su correcta aplicación permite inferir el origen embrionario y el proceso patológico de cada entidad.

Palabras clave: Malformación, deformidad, disruptión, congénito(a), complejo, síndrome.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana. Se consideran como malformaciones congénitas a los defectos estructurales que están presentes al momento del nacimiento. En forma tradicional ha existido una confusión en su clasificación y terminología y con frecuencia se utilizan los términos de alteración, deformidad, malformación o anomalía, como sinónimos, cuando en realidad no los son. En un intento por unificar estos conceptos, Smith,¹ en México, en

SUMMARY

A terminology anarchy in congenital defects has prevailed. A classic example is that called Poland Syndrome, that according to modern terminology must be adequately called "Malformation Complex". In this work the correct terminology between groups of researchers, geneticists and embryologists one accepted universally is presented. The clinic and surgeons are not well acquainted and do not know it, therefore it should be widespread. For a better comprehension some examples are exposed and the classification and updated nomenclature are defined, since their correct application allows the embryonic origin and the pathological process of each entity to be inferred.

Key words: Malformations, deformity, disruption, congenital, complex, syndrome.

1979, propuso un nuevo sistema de nomenclatura y clasificación que desde entonces ha sido aceptado universalmente. Este sistema considera tres grandes categorías, diferentes entre sí, que se pueden interrelacionar. Malformación, deformación y disruptión, son los términos propuestos que cuando se aplican correctamente implican diferencias entre sí y orientan sobre el origen embrionario.

1. Malformaciones. (Aisladas, complejos malformativos, síndromes polimalformativos.) Implica la existencia de una alteración intrínseca del tejido afectado. Presenta tres variantes:

- A) Se puede presentar en forma aislada, cuya manifestación es exclusivamente estructural en un solo sitio. Como ejemplo está la microtia pura.
- B) Las malformaciones se pueden exhibir como un complejo malformativo. Este concepto requiere

* Cirujano Plástico Certificado. Académico Titular de la Academia Mexicana de Cirugía. México, D.F.

** Cirujano Plástico Certificado. Médico Adscrito CMN. 20 de Noviembre, ISSSTE. México, D.F.

*** Genetista. Maestra en Ciencias Biomédicas. Investigación, Hospital General "Dr. Manuel Gea González", México, D.F.

explicarse. Se denomina campo de desarrollo a aquella porción de un embrión que reacciona en forma coordinada y secuencial, que cuando se afecta produce alteraciones estructurales en todo su territorio como un efecto en cascada. El "Complejo Malformativo" se puede definir entonces como dos o más malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embrionario. Como ejemplo clásico de complejo malformativo, siguiendo el ejemplo de la microtia, sería el complejo malformativo de la microsomia hemifacial. Otro ejemplo es el hasta ahora mal llamado síndrome de Poland, en el que la malformación primaria ocurre en las somitas, originando deficiencia tanto en cantidad como en migración de las células del miotomo. En el caso de un complejo malformativo de Poland, la deficiencia primaria se traduce en hipoplasia o agenesia del músculo pectoral mayor y la deficiencia secundaria en el esclerotomo, que se manifiesta como braquidactilia y alteraciones de la parrilla costal. La deficiencia o ausencia del efecto inductor del pectoral se traduce tardíamente como agenesia o hipoplasia mamaria ipsilateral.^{2,3}

C) Síndrome Polimalformativo. En este caso pueden coexistir malformaciones en áreas distantes que no están relacionadas embriológicamente entre sí. Son ocasionadas por un mismo defecto subyacente integrando, que se denomina "síndrome Polimalformativo". Para definirlo como tal (como síndrome polimalformativo) es necesario que se presente un efecto pleiotrópico embrionario que supone diversas manifestaciones del mismo agente etiológico. Un ejemplo sería, para continuar con la misma secuencia de la microtia y del complejo malformativo de microsomia hemifacial, el síndrome polimalformativo de Goldenhar. Otro ejemplo es el síndrome de Waandemburg, en el cual el defecto de base es una alteración de las células de la cresta neural, pero su efecto pleiotrópico se manifiesta por heterocromia del iris, telecanto, hipoplasia del ala nasal y sordera neurosensorial. En términos generales, la identificación de un patrón característico de malformaciones, sean aisladas, integrando un complejo malformativo, o un síndrome polimalformativo, ayuda a identificar una etiología definida, en contra de las asociaciones fortuitas, cuya etiología es difícil de precisar.

2. Deformaciones. Para aplicar el término de Deformación se debe encontrar una alteración en la forma o posición de un órgano o región anatómica

causada por fuerzas mecánicas externas. El tejido afectado es intrínsecamente normal. Esto sucede en las asimetrías craneofaciales secundarias a la presión ejercida por masas ocupantes en la matriz, como pueden ser los miomas o los embarazos gemelares. La presión externa durante el periodo embrionario, cuando se lleva a cabo la morfogénesis, es la causa de la deformidad. Deformación por lo tanto se refiere al efecto causado por un factor externo (no embrionario) que actúa sobre la embriogénesis.

3. Disrupciones. Se habla de disrupción cuando existe falta de continuidad anatómica en uno o varios tejidos, independientemente de la causa que lo originó. Un ejemplo externo puede ser las bandas amnióticas. Otro ejemplo es el labio hendido, en cuyo caso, la ruptura de la doble capa (ectodermo-endodermo) es secundaria a la deficiencia primaria del mesénquima y/o de las células de la cresta neural. Una situación similar ocurriría en la fisura palatina aislada, donde la disrupción se presenta entre las conchas palatinas independientemente de su causa. Interrelaciones: una malformación puede ocasionar una deformación secundaria, o también una disrupción y viceversa, en múltiples combinaciones, por lo que existe una estrecha interrelación entre ellas y en esta forma es factible encontrar complejos Malformativos, complejos Deformativos y Complejos Disruptivos. Para exemplificar estas aseveraciones hay que valorar el mal llamado Síndrome, que también se debe llamar Complejo Malformativo de Pierre Robin. La alteración primaria es una hipoplasia mandibular producida generalmente por deficiencia del mesénquima, que ocasiona una mala posición lingual, que a su vez es la responsable de la falta de fusión de las conchas palatinas. Estos factores, producen la tríada característica de este complejo, con micrognatia, glosoptosis y paladar hendido. Todas estas estructuras provienen de un mismo origen embrionario, por lo que se debe llamar Complejo Malformativo de Pierre Robin. En ocasiones puede suceder que no exista una malformación en el tejido mandibular, es decir, que no exista falla del mesénquima, sino que la alteración pueda corresponder a una deformidad mandibular de origen posicional (por excesiva flexión cefálica o por aumento de la prominencia cardiaca embrionaria) que presionan a la mandíbula y secundariamente desencadenan la glosoptosis y fisura palatina, integrando así un complejo deformativo tipo Pierre Robin. Entre ambos ejemplos, la manifestación fenotípica mandibular sería diferente, ya que en el complejo mal-

formativo la manifestación es una verdadera micrognatia, en cambio en el complejo deformativo, la alteración mandibular será una moderada retrognatia. Esta manifestación fenotípica se debe distinguir del concepto de "expresividad" de una malformación.

DISCUSIÓN

A pesar de cultivar diferente especialidad médica, consideramos que es importante diferenciar al menos entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos, ya que con su adecuada comprensión y utilización, es posible inferir directamente en su etiología y de esta manera utilizar el conocimiento en función del pronóstico y planeación del tratamiento. La diferenciación entre estas categorías es difícil al principio, ya que en ocasiones existe superposición entre ellas y un mismo defecto puede ser en forma simultánea de origen malformativo, deformativo, o disruptivo, aunque sea ocasionalmente y muy difícil de demostrar. Reconocemos que una misma alteración del desarrollo se ha considerado de diferente manera entre un cirujano y un genetista, ya que para los primeros, la región anatómica involucrada y su posible corrección quirúrgica son las prioridades en cambio; para los segundos, lo más relevante es el mecanismo etiopatogénico que originó el defecto y el desarrollo embrionario. Por ejemplo, en las craneosinostosis, para los cirujanos es primordial entender cuál es la sutura involucrada y la magnitud de la osificación, en cambio para los genetistas es más importante el fenotipo y el mecanismo hereditario, ya que la misma sutura afectada puede estar involucrada en diversos complejos o síndromes polimalformativos, o bien el mismo síndrome genético puede presentar variantes. La conjunción de los dos criterios, la discusión de sus variables y la utilización de la misma terminología incidirán directamente en beneficio del paciente, por lo que consideramos una vez más que la labor de equipo es indispensable. En la actualidad, existen amplias y variadas posibilidades terapéuticas para los defectos congénitos hereditarios o multifactoriales y el futuro es más promisorio, como lo confirman los recientes conocimientos del genoma humano. La ingeniería genética (*f*) tiene un gran futuro si se llega a aplicar; mientras esto sucede, en el caso de las malformaciones, el tratamiento quirúrgico estará encaminado a la reparación y reconstrucción de los tejidos afectados. Cabe mencionar que, en la mayoría de los casos que encontramos en la práctica diaria, pese la existen-

cia de malformaciones muy graves, en pocas ocasiones existe daño al sistema nervioso central de los afectados. La mayoría de estos pacientes no tienen deficiencia mental, sino que es la depravación psico-emocional la que ocasiona el retaso psicomotor. Mientras más temprano y acertado sea el diagnóstico, mejor se aplicará el tratamiento, mejor será la imagen corporal, y por consiguiente la habilitación-rehabilitación e integración social de los afectados y su familia se verá favorecida.

CONCLUSIONES

En defectos congénitos, la clasificación y nomenclatura propuestas, ya son aceptadas universalmente por los genetistas, no así por los pediatras y cirujanos. La terminología hasta ahora utilizada no se debe aplicar como si fueran sinónimos; tampoco se debe utilizar indiscriminadamente, sino en forma consciente. El término anomalía se debe desechar. La terminología propuesta por Smith desde hace más de 20 años es la apropiada en la actualidad, hay que familiarizarse con ella, en cuanto a su etiología, en el consejo genético y en el posible enfoque terapéutico cuyo futuro parece promisorio. El trabajo en equipo con personal capacitado y especializado facilita la obtención de los beneficios que se debe brindar y al que tienen derecho los pacientes. Hay que actualizarse.

BIBLIOGRAFÍA

- Smith DW. Naming and classification of congenital malformations. Simposium sobre malformaciones congénitas. México 1979.
- Lyons JK. Smith's recognizable patterns of human malformations. Human malformations 5th Ed. WB Saunders Co. 1996.
- Trigos MI, Saavedra OD. Consideraciones generales de las malformaciones congénitas. En: Coiffman F. Texto de Cirugía Plástica, Reconstructiva y Estética. Salvat Editores 1986; Tomo 1, Cap. 9: 675-682.
- Saavedra OD, Torres Carmona MA, Trigos MI. Consideraciones generales sobre las malformaciones congénitas. En: Coiffman F. Texto de Cirugía Plástica, Reconstructiva y Estética. Salvat Editores 2^a Ed. 1994, Tomo II Cap. 109: 854-861
- Weissenbach J. Landing on the genome. Science 1996; 274: 479.

Dirección para correspondencia:
Dr. Ignacio Trigos Micoló
Durango 33-5, Col. Roma
06700 México, D.F. Tel. 5511 0444
E-mail: trigos@hotmail.com.mx