



Defectos congénitos mayores y múltiples en neonatos de mujeres atendidas en un hospital de tercer nivel

Mayra Celina Gallegos Rivas,* Gustavo Romero Gutiérrez,** Nora Marina Pérez López,*** Marcos Salazar Torres***

Nivel de evidencia: II-2

RESUMEN

Objetivo: identificar la frecuencia y el tipo de defectos congénitos mayores y múltiples en neonatos de mujeres atendidas en un hospital de tercer nivel.

Pacientes y métodos: se realizó un estudio transversal, durante un año, con mujeres que tuvieron hijos vivos con cualquiera de las siguientes variantes: 1) un defecto congénito mayor único; 2) la combinación de tres dismorfias menores; o 3) un defecto mayor y dos menores. El estudio comprendió un grupo de referencia pareado por sexo y sin defectos congénitos. Se registraron los datos de la madre, embarazo, neonato y defunciones ocasionadas por las malformaciones.

Resultados: durante el periodo de estudio se atendieron 17,546 mujeres embarazadas, de las cuales se identificaron 98 casos con defectos congénitos (5.5 por 1,000 recién nacidos vivos). Los defectos con mayor frecuencia fueron las cardiopatías (15.3%), defectos del tubo digestivo (14.2%) y síndromes genéticos específicos (13.2%). Se registraron 10 defunciones ocasionadas por los defectos congénitos (13.2%). No hubo diferencias entre los grupos relacionadas con la edad materna, ocupación, medicamentos administrados y frecuencia de las citas a control prenatal. Se identificaron 13 casos con defectos congénitos, en forma prenatal, por medio del estudio ultrasonográfico.

Conclusiones: el diagnóstico acertado y temprano de fetos con malformaciones congénitas mayores es, por ahora, la única opción que permite la atención especializada oportuna que se refleja en menores repercusiones para el neonato con defectos congénitos, sus padres y las instituciones que atienden a las madres con estos problemas.

Palabras clave: defectos congénitos, malformaciones, embarazo, recién nacido.

ABSTRACT

Objective: To identify the frequency and type of major and multiple birth defects in live newborns of pregnant women attending at a tertiary care hospital.

Patients and methods: A cross-sectional study was carried out during one year. There were included pregnant women who delivered neonates with a single major birth defect, or three minor birth defects, or one single major birth defect with two minor birth defects. A control group matched for sex without birth defects was included. We registered data of the mother, pregnant, newborn outcome and perinatal deaths caused by birth defects.

Results: Overall 17,546 pregnant women were included. There were 98 live newborns with birth defects (5.5 per 1000 live newborns). The most frequent birth defects were heart diseases (15.3%), gastrointestinal malformations (14.2%) and specific genetic syndromes (13.2%). Ten (13.2%) perinatal deaths were registered caused by birth defects. There were no difference between the groups in relation to maternal age, occupation, administered medications and number of appointments in antenatal care. Thirteen birth defects were diagnosed antenatal by ultrasound scanning.

Conclusion: Since the repercussion of birth defects in the families and in hospital centers, it is important the collaborative work of a multidisciplinary team for diagnosing and treating these complications. These actions will contribute to enhance the outcome of the mother and newborn.

Key words: birth defects, malformations, pregnancy, newborn.

RÉSUMÉ

Objectif : identifier la fréquence et le type d'anomalies congénitales majeures et multiples chez des nouveaux-nés des femmes enceintes accueillies dans un hôpital de troisième niveau.

Patients et méthodes : on a réalisé une étude transversale pendant une année avec des femmes enceintes qui ont eu des enfants vivants avec n'importe quelle des variables suivantes : 1) une anomalie congénitale majeure unique ; 2) la combinaison de trois dysmorphies mineures ; ou 3) une anomalie majeure et deux mineures. L'étude a compris un groupe de référence apparié par sexe et sans anomalies congénitales. On a enregistré les données de la mère, grossesse, nouveau-né et décès provoqués par les anomalies.

Résultats : pendant la période d'étude on a accueilli 17,546 femmes enceintes, dont 98 cas avec des anomalies congénitales ont été identifiés (5.5 sur 1,000 nouveaux-nés vivants). Les anomalies les plus fréquentes ont été les cardiopathies (15.3%), anomalies du tube digestif (14.2%) et syndromes génétiques spécifiques (13.2%). On a enregistré 10 décès provoqués par les anomalies congénitales (13.2%). Il n'y a pas eu de différences entre les groupes liées à l'âge maternel, occupation, médicaments administrés et fréquence des rendez-vous pour le contrôle prénatal. On a identifié 13 cas avec anomalies congénitales, en forme prénatale, au moyen de l'étude d'ultrason.

Conclusions : les répercussions produites dans les familles et dans les centres hospitaliers demande le soutien d'un équipe multidisciplinaire qui établisse le diagnostic et traitement des complications ; de cette manière les résultats du binôme mère et enfant amélioreront.

Mots-clés : anomalies congénitales, grossesse, nouveaux-nés.

RESUMO

Objetivo: identificar a frequência e o tipo de defeitos congênitos maiores e múltiplos em neonatos de mulheres grávidas atendidas em um hospital de terceiro nível.

Pacientes e métodos: realizou-se um estudo transversal durante um ano com mulheres grávidas que tiveram filhos vivos com qualquer uma das seguintes variantes: 1) um defeito congênito maior único; 2) a combinação de três disformias menores; ou 3) um defeito maior e dois menores. O estudo compreendeu um grupo de referência pareado por sexo e sem defeitos congênitos. Registraram-se os dados da mãe. Gravidez, neonato e óbitos causados pelas malformações.

Resultados: durante o período de estudo atenderam-se 17,546 mulheres grávidas das quais identificaram-se 98 casos com defeitos congênitos (5,5 por 1,000 neonatos vivos). Os defeitos com maior frequência foram as cardiopatias (15,3%), defeitos do tubo digestivo (14,2%) e síndromes genéticas específicas (13,2%). Registraram-se 10 defunções por causa dos defeitos congênitos (13,2%). Não houve diferenças entre os grupos relacionadas à idade materna, ocupação, medicamentos administrados e frequência das consultas de controle pré-natal. Identificaram-se 13 casos com defeitos congênitos, em forma pré-natal, mediante o estudo ultrasonográfico.

Conclusões: as repercussões que trazem às famílias e nos centros hospitalários precisam do apoio de uma equipe multidisciplinária que estabeleça o diagnóstico e tratamento das complicações; assim os resultados melhorarão no binômio mãe-filho.

Palavras chave: defeitos congênitos, malformações, gravidez, neonato.

Los defectos congénitos se producen por alteraciones en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular del feto e interfieren con el proceso de adaptación a la vida extrauterina. Son responsables directos o indirectos de una alta proporción de muertes perinatales e infantiles, pues dejan secuelas graves, repercusiones emocionales y económicas en las familias.¹ Los defectos congénitos se encuentran entre las diez principales causas de mortalidad infantil en México y representan cerca del 10% de éstas. La fre-

cuencia de defectos mayores al nacimiento varía del 3 al 5% en los recién nacidos vivos, pero aumenta si se consideran los óbitos y los abortos.²

En las madres con algún padecimiento perinatal, como las diabéticas, la incidencia de malformaciones congénitas es del 7.8% y la tasa de mortalidad del 15.1%, mayor que la mortalidad perinatal general, la cual es del 12.2%.³

Los métodos de diagnóstico actual permiten identificar más casos con defectos congénitos en la población sin riesgo obstétrico o reproductivo. Esto obliga a mejorar la atención multidisciplinaria e integral en los centros hospitalarios.⁴

Los defectos congénitos afectan cualquier parte del cuerpo y se manifiestan en los primeros tres meses de vida intrauterina; algunos son insignificantes y sólo tienen repercusión estética (dismorfias menores). En promedio, 3% de los neonatos nacen con un defecto estructural grave (dismorfias mayores) que interfiere con sus funciones corporales. Estas alteraciones pueden ocasionar invalidez permanente e incluso la muerte en etapa temprana.⁵

La clasificación de los defectos congénitos, según su mecanismo patogénico, permite sospechar el riesgo

* Genetista.

** Ginecoobstetra. Jefe de la División de Investigación en Salud.

*** Residente del cuarto año de pediatría.

Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Gineco-Pediatría Núm. 48, León, Guanajuato, Instituto Mexicano del Seguro Social.

Correspondencia: Dr. Gustavo Romero Gutiérrez. Fuego 216, colonia Jardines del Moral, CP 37160, León, Guanajuato. E-mail: gustavo.romerog@imss.gob.mx

Recibido: septiembre, 2006. Aceptado: marzo, 2007.

Este artículo debe citarse como: 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;75:247-52.

La versión completa de este artículo también está disponible en internet: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

de recurrencia en la pareja. En esta clasificación se encuentran los términos malformación, deformación y rotura. Con la agrupación de dismorfias en un paciente puede integrarse un síndrome, una secuencia, un complejo o una asociación, su reconocimiento favorecerá los procedimientos que integrarán el diagnóstico prenatal y la atención médica de la madre y el neonato.⁵

En México existe el registro y vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas externas (RYVEMCE), el cual incluye recién nacidos vivos y muertos.⁶

OBJETIVO

Identificar la frecuencia y el tipo de defectos congénitos mayores y múltiples en recién nacidos vivos.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio transversal y prospectivo durante un año en la Unidad Médica de Alta Especialidad del Hospital de Gineco-Pediatría número 48 (IMSS) de León, Guanajuato. Se incluyeron todas las mujeres embarazadas que ingresaron en forma consecutiva a la atención del parto y que tuvieron neonatos vivos con un defecto congénito mayor aislado, la combinación de tres dismorfias menores o la combinación de una dismorfia mayor y dos menores. Los defectos se identificaron durante la revisión sistemática en los diferentes servicios del hospital (atención de recién nacidos). Por cada caso se registró un recién nacido de referencia pareado por sexo y que no tuviera defectos congénitos.

Se realizaron exámenes físicos a los padres que tuvieron neonatos con dismorfias menores; se excluyeron los casos donde se corroboraron las dismorfias por antecedentes familiares.

Se registraron las variables clínicas advertidas durante el interrogatorio directo a las mujeres embarazadas, la exploración física de los neonatos, por los antecedentes familiares de defectos congénitos, por los antecedentes laborales durante el embarazo, número de embarazos, evolución del mismo, medicamentos administrados, toxicomanías, enfermedades concomitantes, control prenatal por ultrasonido y vía de

resolución del embarazo. Las variables de los recién nacidos comprendieron: edad gestacional por Capurro, peso al nacimiento y descripción de los defectos congénitos.

Se registraron las defunciones ocasionadas por las malformaciones congénitas en la etapa de recién nacido.

No se incluyeron los recién nacidos enviados de otras clínicas.

Análisis estadístico

Con los datos tabulados se realizó el análisis de frecuencias y la prueba de la ji al cuadrado (variables descritas) para la comparación entre grupos. Se asignó el nivel de significación $\alpha = 0.05$.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se atendieron 17,546 mujeres embarazadas entre quienes se identificaron 98 casos (5.5 por 1,000 recién nacidos vivos) con defectos congénitos.

El grupo de casos tuvo una media de edad materna de 26.8 años (límites de 15 a 40 años) y el grupo de referencia de 25.4 años (límites de 14 a 42 años); no hubo diferencias significativas entre estos grupos.

El control prenatal fue semejante en ambos grupos, la mayoría de las mujeres acudió a tres consultas prenatales; en cada grupo hubo cinco mujeres embarazadas que nunca asistieron a consulta prenatal.

Se realizó un estudio ultrasonográfico en 59 mujeres del grupo de casos, y en 13 de ellas se identificaron alteraciones. En el grupo de referencia se efectuaron sólo 37 exámenes ultrasonográficos ($p < 0.05$).

Entre los grupos no hubo diferencias relacionadas con el origen de las mujeres, ocupación, antecedentes familiares de defectos congénitos, administración de medicamentos y toxicomanías. En cada grupo se identificó una mujer con embarazo de alto riesgo. En el grupo de referencia hubo una mujer con hipertensión arterial sistémica y en el grupo de casos una con diabetes gestacional (el neonato tuvo ano imperforado-atresia anal).

Por lo que se refiere a la distribución por sexos 54 (55.1%) fueron varones y 44 (44.9%) mujeres. En esta variable se incluyeron tres casos con ambigüedad de

genitales-hermafroditismo que correspondieron a hiperplasia suprarrenal congénita. La razón calculada por sexo fue de 1.22 recién nacidos vivos varones por cada mujer.

Se identificaron 57 casos con defectos mayores aislados y 41 con defectos múltiples. Las alteraciones con mayor frecuencia fueron las cardiopatías (15.3%), defectos del tubo digestivo (14.2%) y síndromes genéticos específicos (13.2%) (cuadro 1).

Cuadro 1. Identificación de defectos congénitos por aparatos y sistemas.

Aparatos y sistemas	Casos	Prevalencia
Cardiopatías congénitas	15	0.85
Defectos del tubo digestivo	14	0.797
Síndromes específicos	13	0.74
Síndrome dismórfico	13	0.74
Malformaciones del sistema nervioso central	12	0.68
Cromosomopatías	10	0.56
Arcos branquiales	5	0.28
Alteraciones genitourinarias	5	0.28
Alteraciones músculo-esqueléticas	4	0.22
Defectos en el pulmón y la pleura	3	0.17
Otros	4	0.22

En el cuadro 2 se muestran los principales defectos congénitos identificados en los neonatos de este estudio.

Los recién nacidos del grupo de casos tuvieron menor edad gestacional y peso al nacimiento. En el grupo de referencia fue mayor el número de cesáreas.

La tasa global de mortalidad neonatal fue de 8.26 por 1,000 recién nacidos vivos, cuyos defectos al nacimiento correspondieron a 1.25 defunciones por cada 1,000 neonatos. Los defectos congénitos incluyeron: malformaciones del tubo digestivo (30%), cromosomopatías (20%), cardiopatías congénitas (20%), malformaciones múltiples (20%) y malformaciones neurológicas (10%).

COMENTARIO

Los defectos congénitos representan un problema de salud en todo el mundo, pues se relacionan con mortalidad prenatal e infantil y con repercusiones en la función del individuo, las familias y los sistemas de

Cuadro 2. Defectos congénitos más frecuentes

Cardiopatías congénitas	
Complejas	11
Persistencia del conducto arterioso	2
Comunicación interventricular	1
Valvulopatía	1
Tubo digestivo	
Malformación anorectal	4
Gastrosquisis	3
Labio y paladar hendido	3
Atresia esofágica	2
Atresia intestinal	2
Malformaciones del sistema nervioso central	
Hidrocefalia	5
Holoprosencefalia	3
Mielomeningocele	2
Encefalocele	1
Cromosomopatías	
Síndrome de Down	7
Síndrome de Edwards	1
Síndrome de Turner	1
Síndrome de Patau	1

salud. Con el reconocimiento de las causas o factores de riesgo se han formado los registros hospitalarios, regionales, nacionales, multicéntricos e internacionales.

En 1978 se inició en México el registro y vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas externas (RYVEMCE). Se trata de un estudio de casos y testigos donde participan, en forma voluntaria, cerca de 21 hospitales de 11 ciudades del país; capta alrededor de 62,000 nacimientos al año, incluidos los neonatos vivos y muertos, y su propósito es conocer la frecuencia y factores de riesgo que originan los defectos congénitos para prevenirlos.⁶ El RYVEMCE está integrado al sistema de registro internacional de defectos congénitos *Clearinghouse* en el que participan 28 países.⁷

Los defectos congénitos varían según el centro hospitalario, población que los atiende y metodología utilizada. Por ejemplo, el último informe del RYVEMCE (2002), publicado en el reporte anual del 2004 (registro internacional *Clearinghouse*), demostró que la tasa de defectos congénitos, incluidos los óbitos, fue de 1.01%. En nuestro estudio, la frecuencia de defectos representó 0.55%. Es posible que esta diferencia resulte de varios criterios de inclusión, ya que sólo se selec-

cionaron los defectos congénitos mayores y menores múltiples que ponen en peligro la vida y la función de los recién nacidos (no se incluyeron los óbitos).

Las alteraciones más frecuentes fueron las cardiopatías congénitas, malformaciones del tubo digestivo, síndromes genéticos específicos y síndrome dismorfológico. Se encontró elevada prevalencia de cardiopatías congénitas, de las cuales se describe un solo caso en el reporte del RYVEMCE, en comparación con las estadísticas de otros países donde señalan mayor prevalencia en neonatos vivos y menor en óbitos.⁸ Botto y su grupo realizaron el análisis de cardiopatías congénitas del programa de defectos congénitos de Atlanta, e identificaron durante 30 años elevada prevalencia de defectos septales, tetralogía de Fallot, defectos del tabique interauricular y estenosis pulmonar; también encontraron disminución de la trasposición de grandes vasos con variaciones entre razas.⁹

Los casos de espina bífida ocurrieron con menor frecuencia de la reportada en el Norte de la República Mexicana.¹⁰ En este estudio no identificamos casos de anencefalia; sin embargo, son muy frecuentes cuando se incluyen los óbitos y los abortos.

El grupo de las cromosomopatías ocupó el sexto lugar en frecuencia (10.2%), seguido de los síndromes genéticos específicos y del síndrome dismorfológico con cariotipo normal. El 70% de los casos con cromosomopatías correspondió al síndrome de Down, de los cuales 28% se relacionaron con edad materna avanzada. Este hallazgo apoya la necesidad de identificar en la población abierta marcadores bioquímicos o ultrasonográficos de aneuploidias.

La frecuencia del síndrome de Down fue de 3.98 por 10,000 recién nacidos vivos, menor a la reportada en el RYVEMCE de 9.62. Estos hallazgos se explican por casos que no se diagnostican o escapan de la captura de datos, aunque se ha demostrado que la frecuencia de esta enfermedad es de 1 por cada 600 neonatos. El análisis de tendencias en el tiempo de RYVEMCE (1980 al 2002) muestra variaciones en la tasa anual de frecuencias.⁸

La incidencia de labio y paladar hendido fue de 1.7 por 10,000 recién nacidos vivos, menor a la tasa del RYVEMCE de 14.6. Esta malformación difícilmente escapa al diagnóstico del pediatra. Para explicar su baja frecuencia se consideró lo siguiente: cuando el caso

se relaciona con otras malformaciones, se contabiliza cada defecto congénito como casos separados; pero en este estudio, cuando se relacionó con otras deformaciones, lo incluimos en el apartado de síndromes.

Es importante mejorar los registros del grupo con defectos congénitos y mantener la vigilancia epidemiológica; de esta manera se identificarán los cambios en el tiempo y los factores de riesgo. Dicha estrategia se reflejará con el diagnóstico oportuno (desde la etapa prenatal) y la confirmación ecocardiográfica.

El retraso en el crecimiento intrauterino es una variable con significación estadística que se utiliza como marcador para aneuploidias y malformaciones fetales. Khoury calculó que los fetos con malformaciones congénitas son 2.6 veces más susceptibles al retraso en el crecimiento intrauterino. Este valor se eleva en relación con el número de malformaciones congénitas.¹¹

El estudio de Yoon demostró que 12% de las hospitalizaciones pediátricas se relacionan con defectos congénitos. En nuestro estudio, limitado a los primeros 28 días de vida, 92% de los casos requirieron atención médica desde la vigilancia hasta los cuidados intensivos neonatales. Estos datos son importantes para planear y proyectar el presupuesto de las instituciones de salud.¹² En esta investigación, los costos relacionados con la mortalidad correspondieron a 1.25 defunciones por cada 1,000 recién nacidos vivos (15.13% de la mortalidad neonatal). Yang y su grupo encontraron en un estudio de 13 años, en las estadísticas de mortalidad del Centro Nacional de Salud, disminución en la mortalidad al inicio y al final de este periodo.¹³

La ultrasonografía obstétrica está modificando la identificación prenatal de defectos congénitos ocultos. Cada vez se reconocen más marcadores ultrasonográficos de defectos congénitos, utilizados para determinada edad gestacional, que pueden aplicarse a la población abierta; sin embargo, son pocas las mujeres que tienen acceso a dichos estudios, lo cual dificulta integrarlo como procedimiento rutinario y tener un consenso nacional de recomendación. Estos métodos modifican la tasa de incidencia de defectos congénitos, pues en los países donde está legalizado el aborto se decide la interrupción, cambia la frecuencia global y se modifica la evolución natural.¹⁴

Los defectos congénitos requieren asesoría genética en la pareja. Esta estrategia contribuye con la selección del diagnóstico prenatal oportuno en los siguientes embarazos. La integración de varias especialidades como: la obstetricia, perinatología, pediatría, neonatología, cirugía pediátrica y genética para mejorar la atención de la madre y su hijo.

CONCLUSIÓN

La frecuencia de defectos congénitos mayores y múltiples es alta. El diagnóstico acertado y temprano de fetos con malformaciones congénitas mayores es, por ahora, la única opción que permite la atención especializada oportuna que se refleja en menores repercusiones para el neonato con defectos congénitos, sus padres y las instituciones que atienden a las madres con estos problemas.

REFERENCIAS

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-García E, Mutchinick O, Urrusti-Sanz J, Vargas-García C. Birth defects. A public health problem in Mexico. *Gac Med Mex* 1996;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. *Q J Med* 2001;94:435-44.
4. Tena TC, Ahued JR, García CR, Manuell LG y col. Recomendaciones específicas para mejorar la atención médica en el diagnóstico prenatal. *Ginecol Obstet Mex* 2004;72:415-42.
5. Hall J. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Genética médica, parte II. Vol 2. México: Interamericana, 1992;pp:137-56.
6. Guízar-Vázquez J. Atlas. Diagnóstico de síndromes genéticos. México: El Manual Moderno, 1999;pp:26-28.
7. <<http://www.icbd.org/programme.htm>>
8. <<http://www.icbd.org/document/AR2003/p4.pdf>>
9. Botto LD, Correa A, Erickson JD. Racial and temporal variations in the prevalence of heart defects. *Pediatrics* 2001;107(3):E32.
10. Hernández HR, Cerda FR, Dávila RM, Cortés GE. Estimación de la tasa de incidencia de algunos defectos congénitos en Monterrey, México. *Ginecol Obstet Mex* 2002;70:597-600.
11. Khoury MJ, Erickson JD, Cordero JF. Congenital malformations and intrauterine growth retardation: a population study. *Pediatrics* 1988;82:83-90.
12. Yoon PW, Olney RS, Khoury MJ, Sappenfield WM, et al. Contribution of birth defects and genetic disease to pediatric hospitalizations. A population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997;151:1096-103.
13. Yang Q, Khoury MJ, Mannino D. Trends and patterns of mortality associated with birth defects and genetic disease in the United States, 1979-1992: an analysis of multiple-cause mortality data. *Genet Epidemiol* 1997;14:493-505.
14. Cragan JD, Khoury MJ. Effect of prenatal diagnosis on epidemiologic studies of birth defects. *Epidemiology* 2000;11:695-9.

En las izquierdas, el hombro desciende y se hace anterior, lo que corresponde a una posición cada vez más anterior del occipucio y a una altitud cada vez menor de la cabeza; así es que al final del embarazo, en la posición occipitoilíaca izquierda anterior, la distancia del hombro a la línea media es de 4 centímetros y la altura de 6, significando un encajamiento perfecto de la cabeza, *lo que es de regla en las primíparas*.

En el 0.5 por 100 de los casos el hombro anterior se dirige hacia atrás, la cabeza continúa posterior; se trata de izquierdas posteriores primitivas.

Reproducido de: Fabre. Manual de obstetricia. Barcelona: Salvat Editores, 1941;p:158.