



Malformaciones congénitas como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal

Víctor Michael Salinas-Torres,* José Alfonso Gutiérrez-Padilla*‡ Oscar Miguel Aguirre-Jáuregui,§ Eusebio Angulo-Castellanos^{||}

* Médico Residente de la Especialidad de Genética Médica.

‡ Jefe de la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX).

§ Jefe del Servicio de Cirugía Pediátrica.

^{||} Jefe del Servicio de Neonatología.

Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde", Guadalajara, Jalisco. CUCS, UDG.

RESUMEN

Introducción: Las malformaciones congénitas (MC) son un problema importante de salud pública y la principal causa de muerte en niños. Representan el 20% de la mortalidad infantil en el primer año de vida. **Objetivo:** Evaluar la contribución de las MC como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal, basado en el uso de datos obtenidos de una población de neonatos. **Material y métodos:** Estudio descriptivo en 2,907 neonatos del año 2005-2009, evaluados y categorizados por MC a través de CIE-10, OMS, obtenido por medio del expediente clínico al ingreso a la UCINEX, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde". Los resultados fueron evaluados en porcentaje y medidas de tendencia central. **Resultados:** Doscientos noventa y cinco neonatos (10%) presentaron MC; 67% fueron masculinos y 33%, femeninos. Mielomeningocele fue la MC más frecuente (13%), mientras que el aparato gastrointestinal fue el más afectado con 27% de las MC. Las anomalías cromosómicas generaron la estancia intrahospitalaria más elevada (20.5 ± 5.5 días), el sistema cardiovascular presentó 34% de defunción. La mortalidad resultó en 14.2%; 60% de las MC se intervinieron quirúrgicamente y el 64.5% radicaba en la zona metropolitana del Estado de Jalisco. **Conclusiones:** El conocimiento de la contribución de las MC en la mortalidad neonatal es importante para la integración de medidas preventivas y planificación de estrategias eficaces de atención a la salud, especialmente en las causas, tratamiento y prevención de estos trastornos. Esta información resalta la importancia de estudiar más a fondo el reconocimiento precoz de la morbimortalidad en la población pediátrica.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, neonatos, prevención, mortalidad.

ABSTRACT

Introduction: Congenital malformations (CM) are a major public health problem and the leading cause of death in children; representing 20% of infant mortality in the first year of life. **Objective:** To evaluate the contribution of CM as a cause of hospitalization in a Neonatal Intensive Care Unit. **Material and methods:** We performed a retrospective, observational, transversal and descriptive study, in which we reviewed the medical records of 2,907 neonates, which entered the External Service of Neonatal Intensive Care (UCINEX) of the Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", in the period 2005-2009 with the diagnostic of congenital malformations (CM) according to the WHO ICD-10. Statistics: measures of central tendency and percentages were done. **Results:** Two hundred ninety five infants (10.14%) had CM, 67% male and 33% female. CM myelomeningocele was the most frequent (12.9%). The gastrointestinal tract was the most affected with 27.4% of CM, chromosomal abnormalities generated more days of hospitalization (20.5 ± 5.5 days), the cardiovascular system showed 34.2% of deaths. The overall mortality was 14.2%; 60% of CM was treated surgically and 64.5% of the mothers of these infants were living in the metropolitan area of Jalisco State. **Conclusions:** Knowledge of the contribution of CM to neonatal mortality is important for the integration of preventive measures and plan effective strategies for its prevention, identify their causes and establish treatment. This information highlights the importance of further study of early recognition of the morbidity and mortality in the pediatric population.

Key words: Congenital malformations, neonatal, prevention, mortality.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas (MC) son un problema importante de salud pública y la principal causa de muerte en niños. La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que se presente en un recién nacido (aunque se manifieste en forma posterior), sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple y que resulta de una embriogénesis defectuosa.¹ Uno de los problemas más preocupantes relacionados

con las MC, es que se sabe poco sobre su etiología y se estima que de 40 al 60% de todas las MC tiene una causa desconocida. Dentro del grupo de causa conocida, 7 al 15% corresponde a factores genéticos como anomalías cromosómicas y mutaciones de los genes. La combinación o interacción de factores genéticos y ambientales (herencia multifactorial) es la causa del otro 20 a 25%, y la gemelaridad es responsable de un 0.5 a 1%.² Por otra parte, la frecuencia de las MC es del 15.9% y representa el 20% de la mortalidad infantil en el primer año de vida.¹ En el periodo comprendido entre 1980 y 2005, la tasa de mortalidad específica por malformaciones congénitas se incre-

Cuadro I. Malformaciones congénitas de acuerdo a la CIE-10. Categoría 1 (Q38-Q45 aparato gastrointestinal), OMS.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) | Promedio días de estancia |
|--|----------------|----------------------|------------------------------|
| Atresia anal (Q-43) | 7 (8.6) | 1 | 12 |
| Atresia del esófago (Q-39) | 23 (28.4) | 1 | 20 |
| Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado (Q-41) | 9 (11.1) | 2 | 15 |
| Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso (Q-42) | 8 (9.8) | 0 | 21 |
| Gastrosquisis (Q-45) | 21 (25.9) | 7 | 24 |
| Hernia hiatal congénita (Q-40) | 12 (14.8) | 3 | 13 |
| Malformación congénita de faringe (Q-38) | 1 (1.2) | 0 | 1 |
| Total | 81 (100) | 14 (17.3) | 15.1 ± 7.6 |

Cuadro II. Malformaciones congénitas de acuerdo a la CIE-10. Categoría 2 (Q20-Q28 sistema cardiovascular), OMS.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) | Promedio días de estancia |
|--|----------------|----------------------|------------------------------|
| Anomalía congénita cardíaca (Q24) | 34 (48.6) | 18 | 11 |
| Atresia de la arteria pulmonar (Q22) | 4 (5.7) | 0 | 7 |
| Coartación de la aorta (Q25) | 8 (11.4) | 1 | 11 |
| Comunicación interventricular (Q21) | 6 (8.6) | 1 | 15 |
| Defecto del tabique auriculoventricular (Q21) | 3 (4.3) | 1 | 25 |
| Estenosis congénita de la válvula tricúspide (Q22) | 4 (5.7) | 0 | 10 |
| Persistencia conducto arterioso (Q25) | 8 (11.4) | 1 | 9 |
| Ventrículo con doble entrada (Q20) | 3 (4.3) | 2 | 12 |
| Total | 70 (100) | 24 (34.2) | 12.5 ± 5.5 |

mentó de 2.2 a 3.5 por 1,000 nacimientos.³ Distintos estudios han documentado la frecuencia de las MC en hospitales pediátricos, las cuales varían de un 12% hasta un 18.5%.⁴⁻⁸ El Hospital Civil de Guadalajara “Fray Antonio Alcalde”, ubicado en el occidente de México, cuenta con una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal, que es centro de referencia estatal y regional para neonatos que requieren atención médica especializada de tercer nivel.

El objetivo del presente estudio fue evaluar la contribución de las MC como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, observacional, transversal y descriptivo de los expedientes clínicos

de 2,097 recién nacidos, menores de 28 días de vida que ingresaron a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX) del Hospital Civil de Guadalajara “Fray Antonio Alcalde”, con el diagnóstico de MC de acuerdo a la clasificación CIE-10 de la OMS, durante un periodo de cinco años (del año 2005 al 2009).⁹ Las variables estudiadas fueron: residencia de la madre, edad del recién nacido al momento del ingreso, sexo, MC, días de estancia hospitalaria, procedimientos medicoquirúrgicos, enfermedades asociadas y defunción (en caso de existir).

Las MC fueron categorizadas en cinco grupos de acuerdo al aparato/sistema involucrado apoyado en la CIE-10 de la OMS,⁹ con base en su frecuencia de mayor a menor (a excepción de las enfermedades asociadas). El *cuadro I* describe las MC en el aparato gastrointestinal categoría I (Q38-Q45); la categoría 2 (Q20-Q28), las MC del sistema cardiovascular (*Cua-*

Cuadro III. Malformaciones congénitas de acuerdo a la CIE-10. Categoría 3 (Q00-Q07 sistema nervioso), OMS.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) | Promedio días de estancia |
|---------------------------------|----------------|----------------------|---------------------------|
| Agnesia del cuerpo caloso (Q07) | 1 (1.6) | 0 | 43 |
| Anencefalia (Q00) | 1 (1.6) | 1 | 4 |
| Encefalocele (Q01) | 10 (15.6) | 1 | 6 |
| Hidrocefalia congénita (Q03) | 14 (21.8) | 1 | 17 |
| Mielomeningocele (Q06) | 38 (59.4) | 0 | 16 |
| Total | 64 (100) | 3 (4.8) | 17.2 ± 15.5 |

Cuadro IV. Malformaciones congénitas de acuerdo a la CIE-10. Categoría 4 (Q65-Q79 sistema musculoesquelético), OMS.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) | Promedio días de estancia |
|---|----------------|----------------------|---------------------------|
| Amelia (Q73) | 1 (5) | 0 | 19 |
| Deformidad congénita en pies (Q66) | 2 (10) | 0 | 9 |
| Malformación congénita múltiple (Q-74) | 1 (5) | 1 | 29 |
| Malformación congénita osteomuscular (Q-68) | 10 (50) | 0 | 27 |
| Polidactilia (Q69) | 6 (30) | 0 | 14 |
| Total | 20 (100) | 1 (5) | 19.6 ± 8.4 |

dro II); la categoría 3 (Q00-Q07), las MC del sistema nervioso (*Cuadro III*); la categoría 4 (Q65-Q79), las MC en el sistema musculoesquelético (*Cuadro IV*) y la categoría 5 (Q90-Q99) lo referente a las alteraciones cromosómicas (*Cuadro V*). Los resultados fueron evaluados con estadística descriptiva a través de medidas de tendencia central y porcentajes.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio, se admitieron 2,907 pacientes neonatales a la UCINEX, con una edad menor a 28 días de vida extrauterina, de los cuales 295 presentaron MC, lo que representó el 10.14% de la población hospitalizada en dicha unidad. En cuanto al sexo, el número de pacientes masculinos fue 196 (66.4%) y femeninos 99 (33.5%). El aparato/sistema con mayor número de MC fue el aparato gastrointestinal con 81 casos (27.4%), seguido del sistema cardiovascular con 70 casos (23.7%), posteriormente el sistema nervioso con 64 casos (21.7%), el sistema musculoesquelético con 20 casos (6.8%) y, por último, las anomalías cromosómicas con 18 casos (6.1%) (*Cuadros I a V*). Al resto de la población estudiada (42 casos, 14.2%) no se le asignó categoría, ya que presentaron MC menores (*Cuadro VI*).

La mortalidad fue de 14.2%. En cuanto al porcentaje de defunciones por aparatos y sistemas, el cardiovascular fue el más afectado con 34.2%, seguido de 17.3% del aparato gastrointestinal, siendo los menos afectados los sistemas nervioso y musculoesquelético con un porcentaje de 4.8% y 5%, respectivamente.

En lo que respecta a días de estancia intrahospitalaria, las MC en el sistema cardiovascular pre-

sentaron menor cantidad de días de hospitalización con un promedio de 12.5 ± 5.5 días, seguido por el aparato gastrointestinal con 15.1 ± 7.6 días; el sistema nervioso requirió $17.2 + 15.5$ días, el sistema musculoesquelético completó 19.6 ± 8.4 días y por último, las alteraciones cromosómicas requirieron el mayor tiempo con 20.5 ± 5.5 días promedio de hospitalización (*Cuadro I a V*).

Durante el periodo de estudio, 60% de las MC se intervinieron quirúrgicamente, se realizaron 20 distintos tipos de intervenciones medicoquirúrgicas con un total de 176 procedimientos, entre las principales se encuentran: reparación de tubo neural, esofagoplastia, reparación de gastrosquisis, anastomosis intestinal y derivación ventriculoperitoneal (*Cuadro VII*).

Otras patológicas como el choque séptico e insuficiencia respiratoria representaron las enfermedades asociadas más frecuentes en el presente estudio de MC (*Figura 1*).

En cuanto al lugar de residencia materna de los pacientes estudiados y que presentaron MC, el 98.3% eran residentes del Estado de Jalisco y el 64.5% de la zona metropolitana (Guadalajara, Zapopan, Tlaquepaque, Tonalá y Tlajomulco); otros municipios como Puerto Vallarta mostraron un 4%, y Arandas un 2%. Otros Estados como Michoacán y Nayarit representaron el 1%, individualmente. En un 27.5% no se logró identificar el lugar de residencia (*Figura 2*).

DISCUSIÓN

El presente estudio pudo haber tomado diversas directrices; sin embargo, la intención fue mostrar la contribución de las MC como causa de hospitaliza-

Cuadro V. Malformaciones congénitas de acuerdo a la CIE-10. Categoría 5 (Q90-Q99 anomalías cromosómicas), OMS.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) | Promedio días de estancia |
|----------------------------|----------------|----------------------|---------------------------|
| Síndrome de Down (Q-90) | 7 (38.9) | 0 | 26 |
| Síndrome de Edwards (Q-91) | 4 (22.2) | 0 | 15 |
| Síndrome de Turner (Q-96) | 7 (38.9) | 0 | 20.5 |
| Total | 18 (100) | 0 | 20.5 \pm 5.5 |

Cuadro VI. Malformaciones congénitas menores UCINEX del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", 2005-2009.

| Diagnóstico | Casos n (%) | Defunciones n (%) |
|-----------------------------|----------------|----------------------|
| Asimetría facial | 2 (4.7) | 0 |
| Blefarofimosis | 2 (4.7) | 0 |
| Frente prominente | 6 (14.2) | 0 |
| Hipoplasia escrotal | 3 (7.1) | 0 |
| Mancha mongólica ectópica | 5 (11.9) | 0 |
| Narinas antevertidas | 5 (11.9) | 0 |
| Nevos (> 0.5 cm) | 6 (14.2) | 0 |
| Orejas de baja implantación | 5 (11.9) | 0 |
| Sindactilia de manos | 8 (19) | 0 |
| Total | 42 (100) | 0 |

ción en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal, a través de la categorización del aparato/sistema involucrado, de acuerdo a la clasificación CIE-10 de la OMS.⁹ Los resultados de este estudio no son muy diferentes en muchos aspectos de los obtenidos por otros autores,^{1,4-8} los hallazgos encontrados son representativos y complementan en gran medida el panorama de las MC. De los datos analizados, 2,907 pacientes neonatales fueron ingresados en el periodo de estudio, 10.14% (n = 295) resultó con alguna MC, menor a lo reportado en forma previa.^{1,5-7} Estadísticamente hubo significancia en el sexo masculino de 66.4% (n = 196) y en el sexo femenino de 33.5% (n = 99), lo que contribuye con una relación de sexos 2:1, a diferencia de otros estudios que no reportan dicha relación de géneros.^{1,8} El mielomeningocele fue la MC más frecuente de este estudio, representó el 12.9%, en contraste con el reporte realizado por Ortiz y cols., en el cual el síndrome Down representó el 13.7%.¹

De acuerdo a la metodología empleada, se logró agrupar al 86% de las MC (n = 253) dentro de alguna de las cinco categorías propuestas; con base en su frecuencia, el aparato gastrointestinal fue el afectado en mayor número de casos y las menos afectadas fueron las anomalías cromosómicas, lo que coincide con lo reportado en la literatura.¹ El 14% de las MC (n = 42) fueron MC menores (*Cuadro VI*). La mortalidad

Cuadro VII. Procedimientos medicoquirúrgicos de las MC. UCINEX del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", 2005-2009.

| Procedimiento | n (%) |
|------------------------------------|------------|
| <i>Aparato gastrointestinal</i> | 107 (62.2) |
| Anastomosis intestinal | 13 |
| Anoplastia | 7 |
| Colostomía | 8 |
| Cateterismo venoso | 4 |
| Cistostomía percutánea | 4 |
| Esofagogastrostomía intratorácica | 1 |
| Esofagoplastia | 22 |
| Funduplicatura | 1 |
| Gastrostomía | 4 |
| Hernioplastia abdominal | 4 |
| Hernioplastia diafragmática | 8 |
| Hernioplastia inguinal | 8 |
| Laparatomía exploradora | 8 |
| Reparación de gastrosquisis | 15 |
| <i>Sistema cardiovascular</i> | 14 (7.9) |
| Marcapaso cardiaco intraoperatorio | 6 |
| Valvuloplastia cardiaca | 8 |
| <i>Sistema nervioso</i> | 49 (27.8) |
| Derivación ventriculoperitoneal | 10 |
| Reparación del tubo neural | 38 |
| Ventriculostomía | 1 |
| <i>Otros aparatos y sistemas</i> | 6 (3.4) |
| Orquiectomía unilateral | 6 |
| Total | 176 (100) |

resultó en 14.2% (42/295), lo que es menor al 28.8% de mortalidad reportado por Ortiz y cols.¹

Algunos eventos patológicos como la identificación de enfermedades asociadas (*Figura 1*) produjeron un importante sinergismo en la producción de la mortalidad descrita, por lo que se consideran patologías que coadyuvaron a la morbimortalidad de las MC, lo cual no se había descrito antes.

En este estudio, se observó una relación inversa entre días de estancia hospitalaria y mortalidad, es decir, las MC en el sistema cardiovascular produjeron una incidencia de 34% de defunciones,

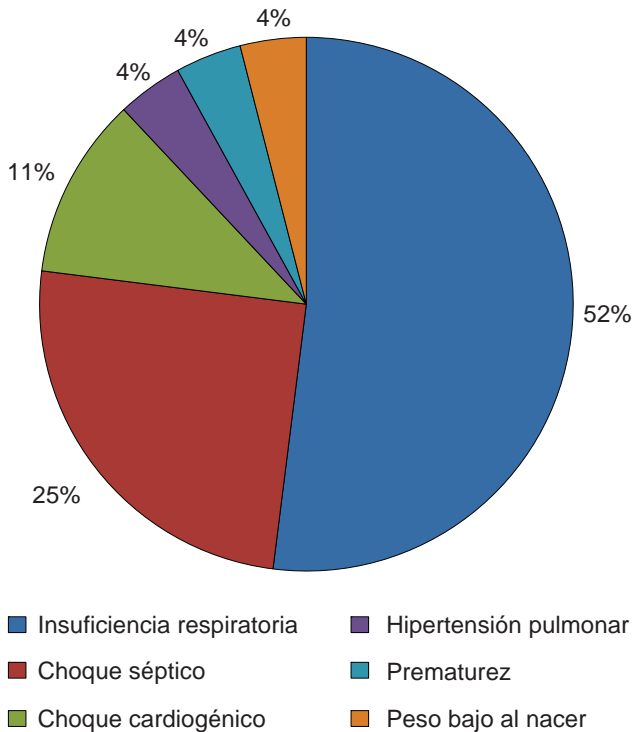


Figura 1. Enfermedades asociadas.

lo que significa una por cada tres pacientes y el promedio de días de estancia hospitalaria fue el más bajo respecto a otras categorías con 12.5 ± 5.5 días promedio; mientras que las alteraciones cromosómicas no presentaron defunciones, pero se registró una estancia hospitalaria más prolongada en comparación con las demás categorías (20.5 ± 5.5 días en promedio).

Lo anterior indica que las MC deben considerarse un problema de salud prioritario para las instituciones de salud en México, ya que impactan en la morbimortalidad pediátrica y en esferas como la económica, como se demostró en este estudio, y esto se debe a que la atención en las MC sólo se enfoca al periodo postnatal y no se presta atención necesaria a acciones preventivas que pueden llevarse a cabo durante la gestación. Asimismo, el único enfoque terapéutico avalado por el Sistema Nacional de Salud Mexicano es el reconstructivo-curativo, basado en niveles de atención con una red de hospitales y servicios de primero y segundo nivel con acceso restringido al tercer nivel, el cual es casi inaccesible para una

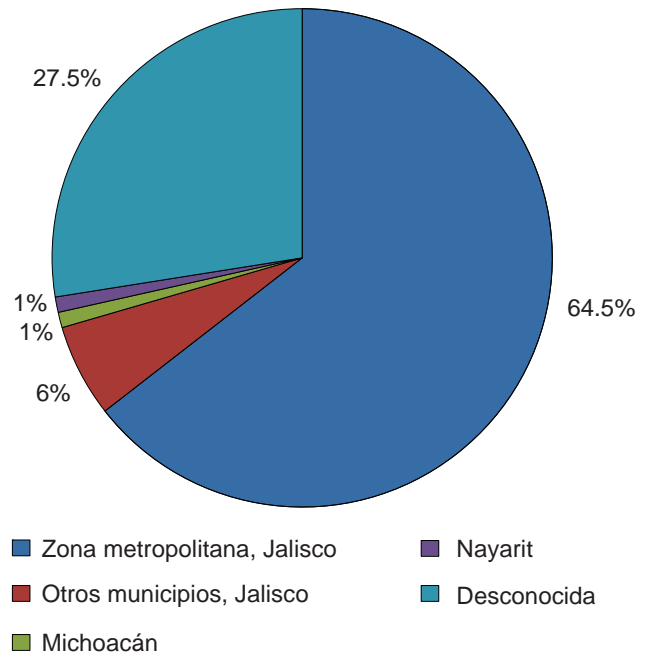


Figura 2. Residencia materna.

considerable parte de la población.³ La UCINEX del Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde" es una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal que se considera el centro estatal y regional de referencia para aquellos recién nacidos que requieren cuidados altamente especializados y su misión es brindar servicios integrales de salud hospitalaria de tercer nivel; con un enfoque fundamental en la población que no cuenta con ningún régimen de seguridad social. A su vez, busca en la prestación de estos servicios, la generación de conocimiento y formación de recursos humanos de excelencia en esta área de las ciencias de la salud.

La prestación de servicios integrales de salud de la terapia intensiva neonatal donde se llevó a cabo este estudio, intervino quirúrgicamente al 60% del total de las MC, y su cobertura abarcó a una población representativa de los estados de Jalisco, Michoacán y Nayarit. En el presente estudio, el 64.5% de los pacientes con MC eran hijos de madres radicadas en las zonas metropolitanas del estado de Jalisco.

Los datos descritos en este estudio son novedosos y contribuyen en la investigación de las MC, en el occidente de México. Asimismo, la información que

se obtuvo es útil para planificar estrategias eficaces de atención en salud, especialmente en lo que se refiere al origen, tratamiento y prevención de estos trastornos.

CONCLUSIONES

El estudio de las MC constituye un interesante capítulo de la medicina, sobre el que se desconocen hechos básicos y a los que cada vez se dedica mayor atención en los distintos rubros que a este conlleva. Adicionalmente, al interés intrínseco de los procesos patológicos, se presentan una serie de aspectos sociomédicos (adaptación social e integración familiar) y de salud pública que constituyen un problema trascendente por las altas tasas de morbimortalidad perinatal e infantil que generan, tanto en forma global como en los casos particulares.

El estudio, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de éstos tiene un alto costo económico para el sector salud, al no existir a nivel institucional una política encaminada a atender esta área vulnerable en la población mexicana y al enfocarse sólo en acciones terapéuticas reconstructivas. El conocimiento de la mortalidad neonatal que representan las enfermedades genéticas y las MC es importante para la integración de medidas preventivas y estrategias de salud para brindar atención eficaz a los pacientes y sus familias. La información descrita resalta la importancia del estudio profundo y reconocimiento precoz de la morbimortalidad y el manejo de estas alteraciones morfológicas en la población pediátrica.

REFERENCIAS

1. Ortiz AMR, Flores FG, Cardiel MLE, Luna RC. Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México. *Rev Mex Pediatr* 2003; 70: 128-31.
2. Sadler TW. Tercer mes al nacimiento: el periodo fetal y los defectos congénitos. En: Sadler TW, ed. *Langman, embriología médica con orientación clínica*. 8ª edición. España: Editorial Médica Panamericana; 2002: 109-31.
3. Gómez-Alcalá AV, Rascón-Pacheco RA. La mortalidad infantil por malformaciones congénitas en México: un problema de oportunidad y acceso al tratamiento. *Rev Panam Salud Pública* 2008; 24: 297-303.
4. Zubieta RB, Sánchez MP, Castillo CRA. Enfermedades genéticas y defectos al nacimiento. Impacto en la morbilidad y mortalidad pediátrica. *Acta Pediatr Mex* 2009; 30: 220-5.
5. Scriver CR, Neal JL, Saginur R, Clow A. The frequency of genetic disease and congenital malformation among patients in a pediatric hospital. *Can Med Assoc J* 1973; 108: 1111-5.
6. Yoon PW, Olney RS, Khoury MJ, Sappenfield WM, Chavez GF, Taylor D. Contribution of birth defects and genetic diseases to pediatric hospitalizations. A population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997; 151: 1096-103.
7. Stevenson DA, Carey JC. Contribution of malformations and genetic disorders to mortality in a children's hospital. *Am J Med Genet A* 2004; 126A: 393-7.
8. Lialiaris T, Mantadakis E, Kareli D, Mpountoukas P, Tsalkidis A, Chatzimichail A. Frequency of genetic diseases and health coverage of children requiring admission in a general pediatric clinic of northern Greece. *Ital J Pediatr* 2010; 36: 9.
9. Clasificación Internacional de Enfermedades 10 CIE 10 [homepage on the Internet] [updated 2012 feb 10]. Disponible en: <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en#XVII>

Correspondencia:

Dr. José Alfonso Gutiérrez Padilla
Hospital 278 Col. Centro 44280, UCINEX 2º
Piso, Torre de especialidades, Hospital Civil
"Fray Antonio Alcalde" Guadalajara, Jalisco.
Teléfono: (33) 3942-4400, 3883-4400, ext.
49169 y 49264.
Correo electrónico: josgutpa@cucs.udg.mx