



Malformaciones congénitas mayores: la necesidad del manejo multidisciplinario

Heladia García^{1,*}

¹ Unidad de Investigación en Análisis y Síntesis de la Evidencia, UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México.

En este número de la revista se presentan dos casos de malformaciones congénitas, uno con síndrome de Moebius y otro con hernia diafragmática congénita (HDC). En la actualidad los términos que se utilizan para describir los defectos del desarrollo que se observan al nacer (del latín *congenitus*, “nacido con”) incluyen: defectos de nacimiento, malformaciones congénitas y anomalías congénitas.

Malformación congénita (MC) significa alguna anormalidad que se presenta al nacimiento. No obstante, es un amplio grupo heterogéneo de enfermedades; es decir, las anomalías congénitas muestran gravedad y formas de presentación variable. Algunas se detectan al nacimiento, otras durante los primeros días posteriores, incluso en muchas ocasiones se detectan antes del nacimiento (prenatalmente). De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS), el término malformación congénita debe confinarse a defectos estructurales presentes al nacimiento.

Aproximadamente entre 2.5 y 5% de todos los recién nacidos (RN) tienen por lo menos una malformación anatómica. Las MC pueden ser menores o mayores. La malformación menor es una malformación estructural al nacimiento que tiene mínimo efecto en la función, pero puede tener algún efecto cosmético. La malformación mayor tiene un efecto significativo en la función o en la aceptación social. Las anomalías menores se

manifiestan en aproximadamente 10% de todos los RN. Sin embargo, si se presentan dos o más anomalías menores en un RN, existe un riesgo de 10-20% de que pueda tener también una anomalía mayor. Cuando se observan anomalías menores, la labor del pediatra es muy importante en la sospecha y detección de anomalías mayores mediante estudios específicos o traslado a centros especializados para su diagnóstico oportuno.

Algunas anomalías son evidentes como el síndrome de Moebius, en el que la parálisis facial es obvia; otras malformaciones son internas, no se aprecian a simple vista y requieren de radiografías u otros estudios para su identificación como la HDC, en la que, si bien se sospecha por los datos clínicos, el diagnóstico se establece con radiografías de tórax y/o con ultrasonido.

La etiología de las MC es amplia y compleja, en su origen pueden intervenir factores genéticos, ambientales o una interacción de varios factores. Tanto el síndrome de Moebius como la HDC se consideran de origen multifactorial.

Desde el punto de vista dismórfológico el síndrome de Moebius no es realmente un síndrome, sino una secuencia, ya que se trata de un patrón de malformaciones múltiples definido por una anomalía única, común, que en este caso sería la agenesia o destrucción de los núcleos de los nervios craneales en el tronco cerebral. Sin embargo, es ampliamente conocido como síndrome de Moebius en la mayoría de las publicaciones. Dado que su origen es multifactorial, pueden intervenir factores genéticos o ambientales, por ejemplo, se ha asociado al uso de misoprostol durante el embarazo, medicamento utilizado para la gastritis, pero que también se ha empleado en dosis masivas con fines abortivos de manera clandestina. Es un análogo de la prostaglandina E1, actúa sobre el útero gestante ocasionando reducción del

* Correspondencia: HG, hely1802@gmail.com

Conflictos de intereses: La autora declara que no tiene.

Citar como: García H. Malformaciones congénitas mayores: la necesidad del manejo multidisciplinario. Rev Mex Pediatr 2018; 85(3):81-82.

[Major congenital malformations: the need for multidisciplinary management]

flujo sanguíneo uterino-fetal al provocar fuertes contracciones uterinas. Puede decirse que es una enfermedad heterogénea cuya causa sigue siendo desconocida.

Por su parte, la HDC es un defecto al nacimiento potencialmente letal, con un curso clínico variable, de tratamiento médico urgente en unidades especializadas y con pronóstico incierto. Representa 8% de todas las malformaciones congénitas, con una incidencia de aproximadamente uno de cada 2,000 a 5,000 nacidos vivos. Fue descrita por primera vez a principios del siglo XVIII por Bochdalek y en la actualidad continúa siendo un reto para pediatras, neonatólogos y cirujanos. A pesar de los tratamientos innovadores para el manejo de la hipertensión arterial pulmonar (HAP) y de los avances en las técnicas quirúrgicas, la mortalidad permanece elevada. Es una de las malformaciones que pone en riesgo la vida del paciente inmediatamente después del nacimiento; lo ideal en estos casos sería que estos bebés nacieran en un hospital de tercer nivel que cuente tanto con unidad de cuidados intensivos neonatales, así como con neonatólogos y cirujanos pediatras. Sin embargo, esto no siempre es posible, por lo que es imperativo recordar que el papel de los pediatras y neonatólogos de primer contacto con estos pacientes es hacer un diagnóstico oportuno de esta malformación y tener presente que la HDC no es una emergencia quirúrgica es decir, la HDC se repara quirúrgicamente en el periodo neonatal, después de la estabilización respiratoria y hemodinámica. Por otra parte, es importante señalar que estos bebés deben estabilizarse antes de ser transferidos a un hospital de tercer nivel para su manejo quirúrgico. En algunos casos los síntomas iniciales son leves, en otros casos son de gravedad extrema; además, algunos requerirán traslado a hospitales especializados. Pero es imperativo que estos RN se cuiden durante el traslado para evitar disparadores de estrés y eventos adversos que agravan la HAP. En la HDC la alta tasa de mortalidad se debe principalmente a la hipoplasia pulmonar y a la HAP.

La importancia del reconocimiento de las MC es por la alta morbilidad y mortalidad que ocasionan. Se estima que cerca de 20 a 30% de las muertes infantiles y 30-50% de las muertes postneonatales se deben a MC. La OMS estima que a nivel internacional ocurren 210,358 muertes por MC durante los primeros 28 días de vida. En México, entre 1980 y 2005 la tasa de mortalidad por MC creció de 2.2 a 3.5 por 1,000 nacimientos.

La evidencia ha mostrado que las MC como la HDC y el síndrome de Moebius se asocian en cierta medida con morbilidad por lo que se requieren cuidados especializados, así como recomendaciones precisas en su

tratamiento y programas bien estructurados para su seguimiento.

Los tratamientos suelen ser complejos y ameritan trabajo multidisciplinario que contemple la mejor adaptación del niño, su familia y el medio donde el niño/ niña se desarrolla. Así, en el síndrome de Moebius se requiere un abordaje que incluya manejo ortopédico, neurológico, rehabilitación física, ocupacional y fonoaudiológica, abordaje psicológico e integración social.

También en el caso de HDC deberán participar pediatras, neonatólogos, cirujanos pediatras, gastroenterólogos, nutriólogos, neumólogos, genetistas y especialistas en rehabilitación física, entre otros; es decir, el seguimiento de un bebé con una anomalía mayor depende de la naturaleza del defecto congénito específico.

El pronóstico general de los RN con MC es relativamente malo, 25% fallece en la primera infancia, otro 25% desarrollará una discapacidad física o mental y sólo el restante 50% tendrá una perspectiva favorable al cabo del tratamiento.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Reyes-Alvarado CA, Gil-Chavarría O, Salinas-Meritú JAI. Hernia diafragmática congénita derecha. Reporte de un caso. *Rev Mex Pediatr.* 2018; 85: 98-101
2. Canalejo-Saavedra V, Sierra-García R, Salinas-Meritú A. Síndrome de Moebius. Reporte de un caso clínico. *Rev Mex Pediatr.* 2018; 85: 102-105
3. Hussain S, Asghar I, Sabir MU, Chattha MN, Tarar SH, Mushtaq R. Prevalence and pattern of congenital malformations among neonates in the neonatal unit of a teaching hospital. *J Pak Med Assoc.* 2014; 64(6): 629-634.
4. Jones KL, Adam MP. Evaluation and diagnosis of the dysmorphic infant. *Clin Perinatol* 2015; 42: 243-272.
5. Wittekindt B, Schloesser R, Doberschuetz N, Salzmann-Manrique E, Grossmann J, Misselwitz B et al. Epidemiology and outcome of major congenital malformations in a large german county. *Eur J Pediatr Surg.* 2018; doi: <https://doi.org/10.1055/s-0038-1642630>.
6. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Javier Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2017; 74: 301-308.
7. Miller MT, Stromland K. The möbius sequence: a relook. *JAAPOS.* 1999; 3(4): 199-208.
8. Gonzalez CH, Vargas FR, Perez AB, Kim CA, Brunoni D, Marques-Dias MJ et al. Limb deficiency with or without Möbius sequence in seven brazilian children associated with misoprostol use in the first trimester of pregnancy. *Am J Med Genet.* 1993; 47(1): 59-64.
9. Tovar JA. Congenital diaphragmatic hernia. *Orphanet J Rare Dis.* 2012; 7: 1.
10. Badillo A, Gingalewski C. Congenital diaphragmatic hernia: treatment and outcomes. *Semin Perinatol.* 2014; 38(2): 92-96.
11. 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(5): 297-303.
12. Tennant PW, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet.* 2010; 375(9715): 649-656.