

Malformaciones congénitas: visión epidemiológica 2012- 2015 en terapia intensiva neonatal

Márquez-González Rosa María, Gutiérrez-Padilla José Alfonso, Pérez-Rulfo Ibarra Daniel, Rodríguez-Ochoa Jaime, Márquez-Amezcuca José Mario, Del Villar-Vilchis Jimena Daniela, Avila-Ledezma Jesus Erick, Curiel-Medel Estela, Aguila-Cano Renata, Montaña-Angelès Laura Olivia, Guerrero-De la Torre Jesus, Sánchez-González Sylvia Karina, Rosales-Rodriguez Carmen Patricia

Autor para correspondencia

Márquez-González Rosa María, Centro de Investigación Biomédica de Occidente (CIBO). Sierra Mojada No. 800, Col. Independencia Norte. C.P. 44340, Guadalajara, Jalisco, México. Tel. 01333632-2894
Contacto al correo electrónico: rosmar_789@hotmail.com

Palabras clave: malformaciones congénitas, neonatos, prevalencia, prevención, mortalidad.

Keywords: congenital malformations, neonatal, prevalence, prevention, mortality.



Malformaciones congénitas: visión epidemiológica 2012- 2015 en terapia intensiva neonatal

Márquez-González RM^a, Gutiérrez-Padilla JA^{b,c}, Pérez-Rulfo ID^d, Rodríguez-OJ^e, Márquez-Amezcu JM^f, Del Villar-Vilchis JD^e, Avila-Ledezma JE^e, Curiel-Medel E^e, Aguila-Cano R^e, Montaña-Angeles LO^e, Guerrero-De la Torre J^e, Sánchez-González SK^e, Rosales-Rodriguez CP^e

Resumen

Introducción

Las malformaciones congénitas son consideradas problema de salud pública, siendo una de las 10 principales causas de mortalidad infantil con una incidencia a nivel mundial de 25-62/1000 nacidos. En México abarcan el 3% de los egresos hospitalarios de los recién nacidos. El objetivo es conocer y determinar la frecuencia de las malformaciones congénitas de pacientes neonatos ingresados en la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde durante el periodo comprendido entre 2012 y 2015.

Material y Métodos

Durante 3 años se captaron 4136 recién nacidos, agrupándose por aparatos y sistemas los diagnósticos de malformaciones congénitas. Los resultados se compararon con lo descrito en otras poblaciones.

Resultados

Durante el periodo 2012-2015 se obtuvieron 4136 pacientes, de los cuales 561 presentaron malformaciones congénitas. La tasa de malformaciones congénitas fue de 13.5 por cada 100 nacidos vivos. Se observó un aumento significativo en la prevalencia del año 2014, seguido de una disminución notable para el año 2015 con 4.3% y 2.3% respectivamente.

Discusión

La tasa de mortalidad durante el periodo estudiado fue del 33%. La detección temprana de los factores de riesgo que involucren un rol importante para el desarrollo de las malformaciones congénitas debe ser considerado de vital importancia para diseñar programas dirigidos al control de las mismas.

Palabras clave: malformaciones congénitas, neonatos, prevalencia, prevención, mortalidad.

a.. Doctorado en Genética Humana, Universidad de Guadalajara, Centro de Investigación Biomédica de Occidente.

b. Reproducción Humana, Crecimiento y desarrollo del CUCS, UDG,

c. Especialidad de Neonatología Hospital Civil Fray Antonio Alcalde PNPC Conacyt.

d. Jefatura de Enseñanza del Servicio de Pediatría, PNPC Conacyt.

e. Servicio de Pediatría PNPC Conacyt Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

f. Subdirección Secretaría de Salud de Puebla

Autor para correspondencia

Márquez-González Rosa María, Centro de Investigación Biomédica de Occidente (CIBO). Sierra Mojada No. 800, Col. Independencia Norte. C.P. 44340, Guadalajara, Jalisco, México. Tel. 01333632-2894
Contacto al correo electrónico: rosmar_789@hotmail.com

Congenital malformations: epidemiologic overview 2012-2015 at the pediatric intensive care unit

Abstract

Introduction.

Congenital malformations are considered a problem of public health, being one of 10 main causes of infant mortality with an incidence on a global scale of 25-62/1000 born. In Mexico they include 3 % of the hospitable departures of the newborn babies. The goal was to determine the frequency of congenital malformations in infants admitted in the External Service of Neonatal Intensive Care of the Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde during the period between 2012 and 2015

Material and Methods.

During 3 years 4136 newborns were studied, grouped by devices and systems with the diagnostic of congenital malformations. The results were compared as described in other populations.

Results.

Of 4136 patients, 561 presented congenital malformations. The rate of congenital malformations was 13.5 per 100 live births. Be noted an increase significant in the prevalence of the year 2014, followed of a decrease notable for the year 2015 with 4.3% and 2.3% respectively.

Discussion.

The rate of mortality during the period studied was of the 33%. The detection early of them factors of risk that involve a role important for the development of them malformations congenital should be considered of vital importance to design programs directed to the control of the same.

Key Words: *Congenital malformations, neonatal, prevalence, prevention, mortality.*

Introducción

Aproximadamente 276 mil recién nacidos fallecen a nivel mundial durante las primeras cuatro semanas de vida, debido a malformaciones congénitas¹, convirtiéndose en una de las 10 primeras causas de mortalidad infantil, ocupando el segundo lugar de mortalidad en niños menores de un año en países latinoamericanos. Su incidencia a nivel mundial se describe de entre 25-62 / 1000 nacidos.²

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), una malformación congénita se define como cualquier alteración estructural, funcional o molecular que ocurran durante el proceso de vida intrauterina y que puedan ser detectados durante o posterior al embarazo y sean observables en el recién nacido ya sea de forma externa o interna.¹

El 50% de las malformaciones congénitas presenta una etiología desconocida, sin embargo, existen factores de riesgo; uno de los que presentan cifras más alarmantes es el factor sociodemográfico, según la OMS, hasta un 94% de las malformaciones congénitas se presentan en países en subdesarrollo.³

Actualmente se llevan a cabo programas de prevención, como el Centro Nacional de Defectos Congénitos (CDC), en países Latinoamericanos existe el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC).⁴ En México las malformaciones congénitas abarcan del 2 al 3 % de los diagnósticos de los egresos de

hospitalización de recién nacidos cubiertos por vigilancia epidemiológica.⁵

El Hospital Civil Fray Antonio Alcalde de Guadalajara Jalisco, se cuenta con una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal, centro de referencia estatal y regional en atención médica de tercer nivel para neonatos.

El objetivo del presente estudio fue conocer la frecuencia de las malformaciones congénitas en pacientes neonatos en la Unidad de Terapia Intensiva Neonatal del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde.

Material y Métodos

Se realiza un estudio descriptivo, transversal, por medio de expedientes clínicos de 4136 pacientes neonatos 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 malformación congénita de acuerdo a la clasificación CIE-10 de la OMS, durante el periodo comprendido del 1 de Enero de 2012 a 31 de Diciembre de 2015.⁶ Las anomalías se clasificaron en malformaciones por órgano o sistema afectado como subtipo, es decir, la enfermedad específica, y como síndrome cuando era aplicable. Las malformaciones congénitas en los neonatos fueron diagnosticadas por los médicos encargados del servicio de UCINEX. No se contó con el análisis

cromosómico en todos los casos, pero sí con la descripción clínica de los síndromes. Las variables estudiadas fueron: residencia de la madre, edad del recién nacido al momento del ingreso, sexo, malformación congénita diagnosticada, días de estancia hospitalaria, procedimientos médico-quirúrgicos, enfermedades asociadas y en los casos que aplique, defunción.

Los resultados fueron obtenidos por medio de estadística descriptiva con medidas de tendencia central y porcentajes, por medio del programa Excel 2013.

Resultados

Del periodo del 1 de Enero de 2012 al 31 de Diciembre de

Cuadro 1. Principales diagnósticos de malformaciones congénitas del sistema circulatorio CIE-10

	Casos	Defunciones
Malformación congénita del corazón, no especificada	68	38
Conducto arterioso persistente	29	10
Coartación de la aorta	9	3
Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo	4	4
Otras malformaciones congénitas del corazón, especificadas	2	
Tetralogía de Fallot	3	3
Anomalía de Ebstein	2	1
Defecto del tabique auricular	2	
Otras malformaciones congénitas de la válvula tricúspide	2	1
Síndrome de hipoplasia del corazón derecho	2	1
Tronco arterioso común	2	1
Ventrículo con doble entrada	3	1
Bloqueo cardíaco congénito	1	
Estenosis congénita de la válvula Ao	1	1
Estenosis mitral congénita	1	
Malformación congénita de la válvula tricúspide, no especificada	1	1
Otras malformaciones congénitas de las cámaras cardíacas y sus conexiones	1	

Códigos CIE-10 Q20-Q28

Cuadro 1. Principales diagnósticos de malformaciones congénitas del sistema circulatorio CIE-10 (continuación)

	Casos	Defunciones
Otras malformaciones congénitas de los tabiques cardíacos	1	1
Insuficiencia congénita de la válvula aórtica	1	1
Atresia de la arteria pulmonar	4	1
Estenosis de la arteria pulmonar	2	1
Malformación congénita del tabique cardíaco, no especificada	1	1
Transposición de los grandes vasos en ventrículo derecho	1	
Cardiomiopatía hipertrófica obstructiva	1	1
Feto y recién nacido afectados por drogadicción materna	18	
Feto y recién nacido afectados por influencias nocivas de la madre, no especificadas	11	
Feto y recién nacido afectados por otras influencias nocivas de la madre	8	
Feto y recién nacido afectados por exposición materna a sustancias químicas ambientales	1	
TOTAL	182	71

2015 se obtuvieron un total de 4136 ingresos a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, de los cuales 561 pacientes, es decir el 13.6% presentaron algún diagnóstico de malformación congénita. De los 561 recién nacidos, 213 (38%) fueron pacientes del sexo femenino y 348 (62%) del sexo masculino. Las malformaciones congénitas fueron categorizadas en grupos mediante la clasificación más actual de la OMS, la CIE-10 7.

Únicamente se reportaron 2 pacientes con malformaciones pertenecientes al sistema respiratorio: malformación de bronquios y malformación de pulmón.

En cuanto a anomalías del SNC, éstas se presentaron en el 13%, el diagnóstico más frecuente espina bífida con un 58% en pacientes con anomalías congénitas del SNC, seguido de hidrocefalo congénito con el 21%.

El aparato/sistema que presentó el mayor número de malformaciones congénitas fue el sistema circulatorio, en un 32% (182) de los pacientes, donde predominaron los diagnósticos de conducto arterioso persistente, coartación de la aorta y malformaciones congénitas de corazón no especificadas, entre otras (Cuadro 1).

Cuadro 2. Principales diagnósticos de malformaciones congénitas gastrointestinales CIE-10.

	Casos	Defunciones
Gastrosquisis	39	10
Atresia del esófago sin mención de fistula	27	2
Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado, parte no especificada	16	4
Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso, parte no especificada	4	
Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula	5	
Exónfalos	5	1
Malformación congénita del intestino, no especificada	17	1
Otras malformaciones congénitas de la vesícula biliar	4	2
Estenosis hipertrófica congénita del píloro	3	
Hernia hiatal congénita	3	1
Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula	1	
Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno	2	
Malformación congénita del sistema digestivo, no especificada	1	
Otras malformaciones congénitas del intestino, especificadas	2	2
Páncreas anular	2	

Códigos CIE-10 Q38-Q45

Las anomalías congénitas gastrointestinales se colocan en segundo lugar con el 26% (147), siendo los diagnósticos más frecuentes gastrosquisis, presentándose en 39 pacientes, seguido de atresia esofágica sin fistula, presentada en 27 pacientes; malformación congénita del intestino no especificada en 17 pacientes, entre otras (Cuadro 2).

En cuanto a las alteraciones cromosómicas, el síndrome Down se presentó en 12 pacientes, seguido de trisomía 13 y trisomía 18 por falta de disyunción meiótica con únicamente 2 pacientes en ambas patologías. El total de pacientes que presentaron alteraciones cromosómicas fue de 21, es decir solo el 0.5% de los diagnósticos de malformaciones

congénitas. Se presentó un paciente con cariotipo 46,XY con fenotipo femenino (Cuadro 3).

Once pacientes presentaron anomalías congénitas de labio y paladar. Once de los pacientes presentaron malformaciones congénitas del sistema músculo esquelético, de los cuales 2 pacientes fueron diagnosticados con acondroplasia.

En total hubo 185 defunciones, es decir el 5% de los pacientes diagnosticados con anomalías congénitas murieron. Diez, de los 29 pacientes que presentaron diagnóstico de conducto arterioso persistente, murieron. Las patologías cardiológicas representaron el 38.37%, seguidas de otras anomalías congénitas con el 34.59% donde entran diagnósticos como malformaciones congénitas múltiples, situs inversos, fibrosis quística y malformaciones menores. El resto de causas de mortalidad se observan en la Figura 1. La tasa de mortalidad durante el periodo de 2012 a 2015 fue del 33%.

Durante el periodo estudiado se llevaron a cabo 173

Cuadro 2. Principales diagnósticos de malformaciones congénitas gastrointestinales CIE-10. (continuación)

	Casos	Defunciones
Ano ectópico	1	
Atresia de los conductos biliares	1	
Atresia del esófago con fistula traqueoesofágica	1	
Ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon	1	
Estrechez o estenosis congénita del esófago	1	
Otras malformaciones congénitas del estómago, especificadas	1	
Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno	1	
Malformaciones congénitas de la fijación del intestino	2	
Otras malformaciones congénitas del hígado	1	
Feto y recién nacido afectados por drogadicción materna	18	
Enfermedad de Hirschsprung	3	
Divertículo de Meckel	2	1
Fístula anorrectal	1	
TOTAL	147	24

Códigos CIE-10 Q38-Q45

Cuadro 3. Principales diagnósticos de malformaciones congénitas por trastornos genéticos cromosómicos CIE-10.

	Casos	Defunciones
Síndrome de Down, no especificado	12	2
Síndrome de Patau, no especificado	2	1
Trisomía 18, por falta de disyunción meiótica	2	-
Trisomía y Trisomía parcial de los autosomas, sin otra especificación	2	-
Anomalía cromosómica, no especificada	1	1
Mujer con cariotipo 46, XY	1	-
Síndrome de Edwards, no especificado	1	1
TOTAL	21	5

Código CIE-10 Q90-Q99

cirugías, 34 por atresia esofágica, 29 por cardiopatía, 24 por reparación de gastrosquisis, entre otras.

Otras entidades como enfermedades respiratorias, alteraciones cardíacas y retinopatía del recién nacido representaron las co-morbilidades más comunes del presente estudio.

En cuanto a las variables sociodemográficas estudiadas y analizadas, se observó que el 94.8% de las madres eran residentes del estado de Jalisco, de ellas, el 63.5% fueron residentes de la zona metropolitana de Guadalajara (Guadalajara, Zapopan, Tonalá, Tlaquepaque y Tlajomulco). Otros estados como Michoacán y Nayarit representaron el 3.2% y 1.23%, respectivamente. Únicamente en un 1.2% no se pudo identificar el lugar de residencia.

La tasa de malformaciones congénitas fue de 13.5 por cien

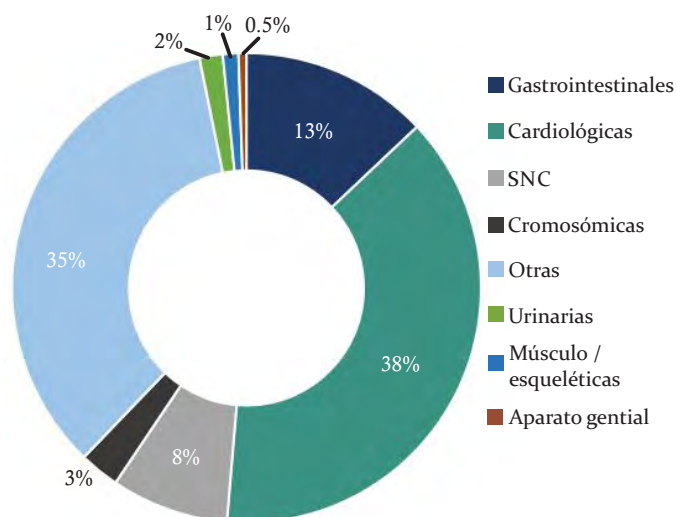


Figura 1. Principales causas de mortalidad en pacientes con malformaciones congénitas SNC, sistema nervioso central.

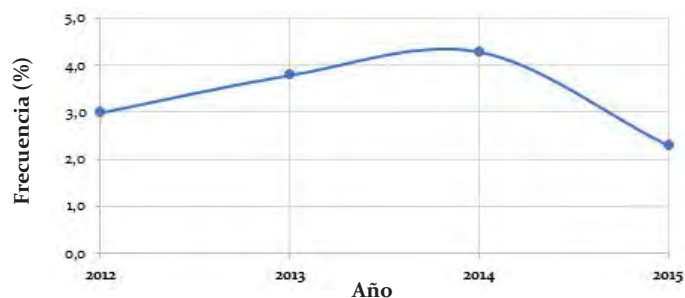


Figura 2. Prevalencia de malformaciones congénitas en pacientes pediátricos por año, por cada 100

nacidos vivos. La prevalencia de pacientes con malformaciones congénitas del año 2012 fue del 3%, mientras que en el año 2013 alcanzó el 3.2%. Llama la atención que el año 2014 mantuvo una prevalencia del 4.3%, prevalencia máxima alcanzada en el periodo estudiado, y el año 2015 fue la prevalencia más baja registrada con un 2.3% (Figura 2).

Discusión

En países en desarrollo, las malformaciones congénitas son consideradas como la primera causa de mortalidad. Actualmente existe un adecuado control sobre las enfermedades infecciosas en la población pediátrica, por lo que las enfermedades causadas parcial o completamente por factores genéticos pasan a tener un lugar importante en la estadística epidemiológica, siendo así parte importante de la morbilidad y mortalidad de la población infantil.

En el presente estudio, la tasa de mortalidad de recién nacidos con malformaciones congénitas fue del 33%, Vázquez Martínez y cols⁸, reportan en 2011 a las malformaciones congénitas como segunda causa de mortalidad con una prevalencia de 1.8 por cada mil niños nacidos vivos, con una tasa de mortalidad reportada de 0.7 por cada mil nacidos vivos, lo que hace concluir que la tasa de mortalidad, aún con una campaña de diagnóstico y tratamiento oportuno en los servicios de UCINEX, es alta, por lo que se confirma lo citado en la literatura, las malformaciones congénitas son un actual problema de salud pública.

En cuanto al aparato o sistema con más alta frecuencia de malformaciones en el presente estudio, se encuentra el sistema circulatorio, Bozán Frómata y colaboradores, encuentran en un estudio descriptivo realizado en Cuba en el 2012, reportan a las anomalías cardiológicas como las malformaciones más frecuentes presentados en recién nacidos con una frecuencia de 73%.⁹ Por otro lado, en México Navarrete Hernández¹⁰, registra las principales causas de malformaciones congénitas en los certificados de nacimiento en un hospital de México D.F. reportando como principal causa el sistema músculo- esquelético, lo que difiere a nuestros resultados aun siendo la misma población de estudio, sin embargo, la cifra de anomalías cromosómicas en su estudio fue de 0.7%, comparado con el presente estudio donde la frecuencia de las mismas fue de 0.5%. Es importante señalar que Navarrete Hernández, reporta que Aguascalientes, Colima y Querétaro fueron las entidades federativas que presentaron las tasas más de

prevalencia más altas de malformaciones congénitas.

En cuanto a la prevalencia en el presente estudio, se observó una disminución importante del año 2014 para el año 2015, siendo de 4.3 en 2014 y llegando a cifras de 2.3 por cada 100 nacidos vivos en 2015. Esto pudiera estar relacionado con un nivel mayor de capacitación, atención y calidad de la misma de los servicios de primer contacto con el paciente, o inclusive con los métodos diagnósticos durante la gestación. Oliva R JA y colaboradores¹¹ reportan cifras similares, donde llevan cerca de 5 años bajo la implementación de una medida de prevención en salud para diagnóstico oportuno, la cual consta de la realización de un ultrasonido durante el primer trimestre de gestación, bajo la dirección y asesoría de 3 genetistas consultantes, y el seguimiento posterior con una consulta integral del lactante, donde se estudia minuciosamente al paciente para detectar malformaciones congénitas aisladas o sindrómicas.

Estadísticamente hubo significancia en el sexo masculino de 62% (n=348) sobre el sexo femenino 38% (n=213), alcanzándose la relación 2:1 reportada por distintos autores, uno de ellos, Salinas-Torres⁷, en el estudio descriptivo realizado en UCINEX durante el periodo 2005-2009, quienes a diferencia de otros estudios reportan la relación 2:1 mencionada anteriormente.

Durante el periodo estudiado el servicio de cirugía intervino a un total de 173 pacientes, es decir el 31%, siendo la cirugía más frecuente la corrección de atresia esofágica y su cobertura abarcó a población de estados principalmente del Occidente del país, como Jalisco, Michoacán y Nayarit. En el presente estudio 63.5% de las madres de los pacientes eran originarias y residentes de la zona metropolitana de Guadalajara.

Los datos observados y encontrados en el presente estudio serán útiles para la planificación e implementación de estrategias de prevención en salud para un diagnóstico y tratamiento oportuno, reduciendo así la mayor cantidad de complicaciones, evitando secuelas para el paciente y su familiar y de esta manera brindar una mejor calidad de vida para los mismos.

Conclusiones

Actualmente las malformaciones congénitas han ocupado un lugar importante en la epidemiología de los hospitales, algunas de ellas pueden ser prevenidas e incluso diagnosticadas durante el embarazo. La detección temprana de los factores de riesgo que involucren un rol importante para el desarrollo de las malformaciones congénitas debe ser considerado de vital importancia para diseñar programas dirigidos al control de las mismas.

El presente estudio evidencia un problema de salud pública que merece una atención más profunda, ya que describe la situación de un grupo poblacional que aún se considera marginario en los diagnósticos del sistema de salud, sin embargo en los estudios epidemiológicos cada vez es más frecuente.

Es fundamental la calidad de atención en el ambiente hospitalario para los programas de detección, entendiéndose como calidad de atención, la experiencia y capacitación del personal médico y de enfermería, además de la importancia de que tiene combinar el conocimiento genético con principios epidemiológicos, y su cada vez más común acercamiento al nivel primario de atención en salud, lo que facilita la formación de un equipo multidisciplinario capaz de tratar asuntos médicos y de salud pública desde una más amplia perspectiva, ayudando así al diagnóstico integral del paciente.

Es necesario crear estrategias de vigilancia y detección que ayuden a la disminución de la mortalidad debida a malformaciones congénitas y las complicaciones derivadas de ellas, en y para la población mexicana.

Limitaciones

La clasificación utilizada en el presente estudio, se considera una limitación debido a que incluye alteraciones inespecíficas como diagnóstico, lo cual representa una diferencia importante en la frecuencia reportada nacional e internacional. Además se desconoce del médico especialista o en su caso subespecialista que realizó el diagnóstico de los pacientes, por lo que se recomienda extrapolar resultados a poblaciones similares.

Referencias bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud. 63a Asamblea Mundial de la Salud. Defectos congénitos. Ginebra: OMS; 2010. p. 1-7.
2. Matovelle C, et al., Estudio Descriptivo: Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Pacientes Pediátricos del Hospital "José Carrasco Arteaga". Rev Med HJCA 2015; 7(3): 249-253.
3. Czeizel AE, Intödy Z, Modell B. What proportion of congenital abnormalities can be prevented? BMJ 1993;306(6876):499-503.
4. Yoon P, et al., The national birth defects prevention study. Public health reports. 2001;116(Suppl 1):32.
5. Porras-Hurtado, et al., Prevalencia de defectos congénitos en Risaralda, 2010-2013, Biomédica 2016;36:556-63.
6. Clasificación Internacional de Enfermedades 10 CIE 10 [homepage on the Internet] [updated 2017 Enero 3]. Disponible en: <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en#/XVII>.
7. Salinas-Torres et al., Malformaciones congénitas como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal, Perinatol Reprod Hum 2012; 26 (2): 83-89.
8. Vázquez Martínez et al., Congenital Anomalies among Live Births, Medisur, Febrero 2014, Volumen 12, Numero 1, pp. 42-50.
9. Bozán Frómata et al, Behavior of congenital defects in patients from Cabaiguán municipality. Years 2006-2011, Gaceta Médica Espir, Vol.14, No.3 (2012) ISSN 1608 – 8921.
10. Navarrete Hernández et al, Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010, Bol Med Hosp Infant Mex 2013;70(6):499-505.
11. Oliva R JA. Malformaciones cardíacas fetales. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p.97-124
12. Lialiaris T, Mantadakis E, et al., 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.