

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA, NUTRICION Y TECNOLOGIA
MÉDICA
UNIDAD DE POSTGRADO
MAESTRIA EN SALUD PÚBLICA – MENCION EPIDEMIOLOGIA



**“PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN RECIEN
NACIDOS, EN EL HOSPITAL JUAN XXIII DE LA CIUDAD DE LA PAZ, DE
ENERO DE 1993 A DICIEMBRE DEL 2003”**

**TESIS PRESENTADA PARA OBTENER EL GRADO ACADEMICO DE
MAGISTER EN SALUD PUBLICA – MENCIÓN EPIDEMIOLOGIA**

POSTULANTE: KARIM ROXANA PRADEL POVEDA

TUTORA: DOCTORA XIMENA AGUILAR MSc.

**LA PAZ – BOLIVIA
2008**

AGRADECIMIENTO

A DIOS. Por darme la vida, sabiduría y virtudes indispensables para el cumplimiento de esta tarea.

A MIS PADRES: Que me enseñaron a proponerme ideales y metas perseverando hasta alcanzarlas y brindarme todo su apoyo.

A MI ESPOSO: Por su apoyo incondicional en la realización del trabajo.

A MI TUTORA: La Doctora Ximena Aguilar que fue un pilar fundamental para la realización de este trabajo, ayudándome a salir adelante, su ayuda fue indispensable para culminarlo.

AL HOSPITAL "JUAN XXIII": Por abrirme las puertas para la investigación y realización del trabajo.

DEDICATORIA

A MARIANA Y CAMILA: Fortaleza en los momentos cuándo el cansancio era el vencedor de esta meta.

A TODA MI FAMILIA: Que me ayudaron de una u otra forma a salir adelante, para concluir este trabajo.

A TODOS LOS NIÑOS: Ellos que son el futuro de la Nación.

INDICE

1. INTRODUCCION.....	1
1.1 ANTECEDENTES GENERALES.....	1
2. MARCO TEORICO.....	5
2.1 INTRODUCCION.....	5
2.2 ESTUDIO COLABORATIVO LATINOAMERICANO DE MALFORMACIONES CONGENITAS.....	6
2.3 INTRODUCCION A LA GENETICA HUMANA.....	8
2.4 ORIGEN DE LAS MUTACIONES.....	10
2.5 FACTORES DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGENITAS.....	12
2.5.1 FACTORES QUIMICOS.....	12
2.5.2 FACTORES BIOLOGICOS.....	13
2.5.3 FACTORES FISICOS.....	14
2.6 HERENCIA MENDELIANA.....	14
2.6.1 PATRONES DE HERENCIA.....	15
2.6.1.1 HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE.....	15
2.6.1.2 HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA.....	16
2.6.1.3 HERENCIA LIGADA A CROMOSOMAS SEXUALES.....	16
2.6.1.4 HERENCIA MITOCONDRIAL.....	17
2.6.2 ENFERMEDADES GENETICAS.....	18
2.7 MALFORMACIONES CONGENITAS POR SISTEMAS.....	19
2.7.1 MALFORMACIONES DE CRANEO Y CARA.....	19
2.7.1.1 LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO.....	21
2.7.1.2 FISURA PALATINA.....	24
2.7.2 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO DIGESTIVO.....	25
2.7.2.1 ATRESIA ESOFAGICA.....	25
2.7.2.2 MALFORMACIONES ANORRECTALES.....	26
2.7.3 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO CARDIOVASCULAR.....	29

2.7.3.1 COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR.....	31
2.7.3.2 CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE.....	33
2.7.4 MALFORMACIONES DEL APARATO URINARIO.....	37
2.7.4.1 MALFORMACIONES RENALES.....	37
2.7.5 MALFORMACIONES CONGENITAS DE MIEMBROS SUPERIORES.....	41
2.7.5.1 FALLO EN LA FORMACION DE PARTES.....	41
2.7.5.2 FALLO EN LA DIFERENCIACION DE PARTES.....	43
2.7.5.3 DUPLICACION.....	44
2.7.6 MALFORMACIONES CONGENITAS DE MIEMBROS INFERIORES.....	45
2.7.6.1 AMELIA.....	45
2.7.6.2 MICROMELIA.....	46
2.7.6.3 SINDACTILIA.....	46
2.7.6.4 POLIDACTILIA.....	46
2.7.6.5 SIRENOMELIA.....	46
2.7.6.6 LUXACION CONGENITA DE CADERA.....	47
2.7.6.7 PIE TALO VALGO.....	48
2.7.6.8 PIE CAVO.....	48
2.7.6.9 PIE BOTT.....	48
2.7.7 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA NERVIOSO.....	49
2.7.7.1 HIDROCEFALIA.....	49
2.7.7.2 DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL.....	50
2.7.8 ALTERACIONES CROMOSOMICAS.....	54
2.7.8.1 SINDROME DE DOWN.....	54
2.8 DIAGNOSTICO DE MALFORMACIONES CONGENITAS.....	56
2.8.1 TECNICAS NO INVASIVAS.....	56
2.8.2 TECNICAS INVASIVAS.....	56
2.8.3 DIAGNOSTICO CLINICO.....	57

2.9 PREVENCIÓN.....	57
3. REVISION	
BIBLIOGRAFICA.....	59
4.JUSTIFICACIÓN.....	78
5. DISEÑO DE LA	
INVESTIGACIÓN.....	81
5.1 PREGUNTA DE INVESTIGACION.....	81
5.2 OBJETIVO GENERAL.....	81
5.3 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	81
5.4 TIPO DE ESTUDIO.....	81
5.5 POBLACION Y LUGAR.....	82
5.6 MATERIAL Y METODOS.....	82
6. RESULTADOS.....	84
6.1 VARIABLES SIMPLES.....	84
6.2 CRUCE DE VARIABLES.....	90
6.3 CRUCE DE TRES VARIABLES.....	97
7. DISCUSIÓN.....	98
8. CONCLUSIONES.....	105
9. RECOMENDACIONES.....	108
10.BIBLIOGRAFIA.....	111
11 ANEXOS.....	117

INDICE DE TABLAS

TABLA 1	
CLASIFICACIÓN DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.....	30
TABLA 2	
FRECUENCIA DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.....	31
TABLA 3	
TASAS NETAS POR 10.000 NACIMIENTOS.....	52
TABLA 4	
EJEMPLOS DE ANORMALIDADES CONGÉNITAS ESTRUCTURALES MAYORES.....	53
TABLA 5	
MALFORMACIONES SELECCIONADAS EN NATIVIVOS FRECUENCIA ABSOLUTA 1998 – 1999.....	67
TABLA 6	
DISTRIBUCIÓN PORCENTUAL DE ACUERDO A LA EDAD MATERNA EN LA POBLACIÓN TOTAL DE NACIDOS VIVOS Y EN GRUPO MALFORMADO.....	67
TABLA 7	
DISTRIBUCIÓN DE ACUERDO A LA PARIDAD EN LA POBLACIÓN TOTAL Y EN LOS NACIDOS MALFORMADOS.....	68

TABLA 8	
COMPARACIÓN DEL NÚMERO DE CONTROLES DEL EMBARAZO EN LA POBLACIÓN TOTAL Y EN LOS NACIDOS VIVOS MALFORMADOS.....	68
TABLA 9	
DISTRIBUCIÓN DE ACUERDO AL SEXO EN LA POBLACIÓN TOTAL Y EN LOS NACIDOS MALFORMADOS.....	69
TABLA 10	
MEDICIÓN DE VARIABLES.....	83
TABLA 11	
TIPO DE MALFORMACIÓN.....	84
TABLA 12	
TIPO DE MALFORMACIÓN POR SEXO DEL RECIÉN NACIDO.....	90
TABLA 13	
TIPO DE MALFORMACIÓN POR ANTECEDENTES FAMILIARES.....	91
TABLA 14	
TIPO DE MALFORMACIÓN POR CONTROL PRENATAL Y SU FRECUENCIA.....	92
TABLA 15	
TIPO DE MALFORMACIÓN POR ECOGRAFÍA PRENATAL.....	93

TABLA 16

TIPO DE MALFORMACIÓN POR NÚMERO DE GESTACIONES.....94

TABLA 17

TIPO DE MALFORMACIÓN POR NÚMERO DE PARTOS.....95

TABLA 18

TIPO DE MALFORMACIÓN POR EDAD DE LA MADRE.....96

TABLA 19

TIPO DE MALFORMACIÓN POR NÚMERO DE GESTACIONES
Y EDAD DE LA MADRE.....97

INDICE DE GRÁFICOS

GRÁFICO 1
FRECUENCIA DEL CONTROL PRENATAL.....85

GRÁFICO 2
NÚMERO DE PARTOS.....86

GRÁFICO 3
NÚMERO DE GESTACIONES.....87

GRÁFICO 4
ECOGRAFÍA PRENATAL.....88

GRÁFICO 5
EDAD DE LA MADRE.....89

RESUMEN**PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.**

¿Cuál será la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos, en el Hospital “Juan XXIII” de la ciudad de La Paz, en el periodo de Enero de 1993 a Diciembre del 2003?

OBJETIVO DE ESTUDIO.

Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos, en el Hospital “Juan XXIII” de la ciudad de La Paz, de Enero de 1993 a Diciembre del 2003.

DISEÑO.

Corte transversal, descriptivo.

LUGAR.

Hospital “Juan XXIII” de la ciudad de La Paz.

POBLACIÓN.

Todos los recién nacidos con diagnóstico de malformación congénita.

METODOS.

Revisión de libros de registros e historias clínicas, recolección de datos y resultados expresados en tablas y gráficos.

RESULTADOS.

De un total de 6.387 nacimientos, se detectaron 123 recién nacidos con defectos congénitos; con predominio del sexo masculino en 72 casos (58.54%). Siendo las malformaciones cardiacas las mas frecuentes con 19 casos (15.45%), dentro de este grupo la persistencia del conducto arterioso y la comunicación interventricular se presentaron con un (8.94%) y (6.50%) respectivamente; seguido por alteraciones del sistema nervioso, como defectos de cierre del tubo neural con 18 casos (14.63%), malformaciones labio alveolo palatinas con 17 casos (13.82%): y con menor frecuencia las malformaciones urinarias con 3 casos (2.44%).

De los 123 casos detectados con malformaciones congénitas 40 (32.52%) cuentan con antecedentes familiares de malformación congénita y 83 (67.48%) no tienen antecedentes previos de malformación.

En relación al número de gestaciones y partos, existe un predominio de malformaciones de las mujeres que tuvieron entre 1 y 3 gestaciones y partos.

Se encuentra un predominio de malformaciones en pacientes que no realizaron el control prenatal, en ninguno de los casos la ecografía reportó malformación.

En relación a la edad materna, las malformaciones en recién nacidos, se presentaron con mayor frecuencia en edades reproductivas extremas, en menores de 20 años y en mayores de 35 años.

CONCLUSIONES.

Durante el periodo de 1993 al 2003, hubo un total de 6.387 nacimientos, de los cuales 123 presentaron algún tipo de malformación congénita al nacer, dando una prevalencia de 1.92%; siendo las malformaciones cardiacas las mas frecuentes y la menos frecuente las malformaciones renales. En cuanto al sexo del recién nacido, el mas afectado fue el masculino: la mayoría no cuentan con antecedentes familiares previos. En cuanto al control y la ecografía prenatal, la mayoría de las mujeres no realizaron. En relación a la edad materna, la frecuencia fue mayor en edades reproductivas extremas. En cuanto a las gestas y partos se encuentra un predominio en las mujeres que tuvieron entre 1 – 3 respectivamente.

PALABRAS CLAVE.

Prevalencia. Malformaciones Congénitas.

ABSTRACT**INVESTIGATION QUESTION.**

¿What's the predominancy of congenital deformations in newly born, in Hospital "Juan XXIII" in La Paz city, from January 1993 to December 2003?

STUDY AIM.

Determinate the prevalence of congenital deformation in newly born in Hospital "Juan XXIII", in La Paz city, from January 1993 to December 2003.

DESING.

Transversal cut, descriptive.

PLACE.

Hospital "Juan XXIII" in La Paz city.

POPULATION

All newly born with congenital deformation diagnosis.

METHODS.

Registration books and clinical files review, information gathering and results expressed in table of contents and figures.

RESULTS.

123 newly born with congenital defects were found of a total of 6.387 births, with predominancy of male sex in 72 cases (58.54%). The cardiac defect were found with more frequency in 19 cases (15.45%); inside this group, the patent ductus arteriosus and the ventricular septal defect were the most frequent with (8.94%) and (6.50%) respectively, followed by nervous system alterations as defect closure neural tube with 18 cases (14.63%). Cleft lip and palate deformations with 17 cases (13.82%); urinary deformations with 3 cases (2.44%).

From 123 cases congenital deformations were detected (32.52%), this come from familiar backgrounds and 83 (67.48%) have no deformation antecedents.

Related to the number of gestations and deliveries, there's a predominancy of deformation between 1 and 3 gestations and deliveries.

The predominancy of deformations is found in patients who didn't get the prenatal control, non of these cases showed a deformation in the echography.

Regarding to motherly age, the newly born deformations, were found with more frequency in young women at the age of 20 and 35 years old adult women.

CONCLUSION.

During the period from 1993 to 2003, there was 6.387 births, from them, there were 123 cases in which any king of congenital deformations were found giving a predominancy of 1.92%, being the cardiac deformations the most frequent and less comun the kidney deformations. The most attack was the male sex. Most of them don't have previus antecedents. Regarding to the prenatal echography and control this was not practiced by the mothers. Related to motherly age, the frequency was bigger in extreme reproductive ages. In relation to gestations and deliveries, the predominancy is between 1 – 3 respectively.

KEYWORDS

Predominancy. Congenital deformations.

1. INTRODUCCION

1.1 ANTECEDENTES GENERALES

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define los defectos congénitos como: *“Toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse mas tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple”*¹.

Su importancia, en materia de investigación, radica en que se trata de un problema frecuente y con diversos niveles de gravedad, ya que las malformaciones congénitas constituyen una de las 10 primeras causas de mortalidad infantil y en 22 de 28 países de América Latina ocupan entre el 2do y 5to lugar de las causas de defunción en menores de 1 año, por lo que es considerado un problema de Salud Pública².

Las malformaciones se dividen en mayores y menores. Las primeras representan un peligro para la vida del paciente, requieren tratamiento quirúrgico o estético y en el peor de los casos producen la muerte; las segundas son pequeños defectos morfológicos que no tienen repercusiones serias para la vida del paciente desde el punto de vista médico, quirúrgico o estético; su aporte, en la investigación, reside en que se convierten en indicadores para la búsqueda de malformaciones mayores y síndromes que se puedan diagnosticar desde el nacimiento³.

Las malformaciones ocurren por diversos factores, entre ellos encontramos los nutricionales, físicos (radiaciones), químicos (fármacos, agroquímicos), biológicos (TORCH, VIH), además se presentan conjuntamente con las alteraciones cromosómicas y las entidades génicas, que pueden alterar el desarrollo normal del

¹ OMS-OPS. Estudio sobre Enfermedades Genéticas: Ejecución de las Actividades de Salud de Genética en América Latina y el Caribe. Ginebra OMS; 2000.

² Organización Panamericana de la Salud. “Las condiciones de Salud en la Américas”. Publ. Cient. Washington DC: OPS; 2000 (Serie 814)

³ Mutchinik. “Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas” Rev. Med. Habana 2003: 2 (1): 27 - 30

feto, provocando fallos en la correcta forma y función de los diferentes órganos del cuerpo⁴.

Existe un gran número de malformaciones congénitas, por ello su diagnóstico inicial puede representar dificultades; por tanto, es importante el adecuado manejo de la Historia Clínica Perinatal Base, en ocasiones se sospecha de algún tipo de malformación por la existencia de antecedentes familiares similares en parientes próximos.

El diagnóstico prenatal se hace mediante varios tipos de pruebas inocuas para la madre, siendo, en nuestro medio, una de las más usadas, la ecografía prenatal estructural, donde debería detectarse precozmente algún tipo de malformación. Lograr un diagnóstico precoz es de mucha importancia, ya que nos ayuda a realizar un adecuado pronóstico para el seguimiento y la prevención de las futuras complicaciones, con esto se puede lograr la prevención y promoción de salud a la familia del afectado y así realizar el seguimiento de los casos. Estas actividades tienen como función que la familia asuma la situación con la mayor naturalidad posible, resulta muy útil para que el niño se integre socialmente con los menores problemas posibles y pueda llevar una actividad diaria con una calidad y calidez de vida aceptable⁵.

El conocimiento del diagnóstico de una malformación o síndrome concreto, de manera oportuna, nos debe llevar a un asesoramiento genético, el cuál es un acto médico complejo, por el que se informa al individuo consultante y a la familia sobre la enfermedad, su modo de herencia y los riesgos de padecerla y/o transmitirla a su descendencia, ofreciéndole soluciones y apoyo. Debe realizarse de forma individual y en una entrevista personal, cuidando mucho los aspectos psicológicos inherentes a la situación y su confidencialidad.

Cada embarazo implica un riesgo empírico basal del 5%, con una malformación congénita, retardo mental y/o sordera, cada gestación entraña un riesgo del 5% de tener un hijo con una malformación congénita y conocer las causas que la

⁴ Herreros B. "Factores de riesgo en Enfermedades Genéticas" Rev. Med. Cub. 2002; 2 (5): 22 – 27.

⁵ Martínez M.; Jiménez G. "Diagnóstico de Malformaciones Congénitas". En: Moreno E.; Guardia M. Desarrollo Embrionario: 4ta Edición. Buenos Aires. Editorial Panamericana; 1997. Pg. 3 – 4.

provocan es la única forma para adoptar prevención primaria, con la que evitaremos el sufrimiento para los niños y sus familiares⁶.

En el mundo desarrollado, las malformaciones congénitas, son la segunda causa de mortalidad infantil y en la niñez, con una prevalencia al nacer de 25 a 60 por 1,000 recién nacidos, lo que representa un 3 – 4%⁷.

En América Latina la información sobre defectos congénitos es fragmentaria por deficiencia en la calidad de los diagnósticos y de las estadísticas de salud; en la mayoría de los países los defectos congénitos ocupan entre el 2° y 5° lugar como causa de muerte en menores de 1 año y contribuyen en un 2 – 27% de la mortalidad infantil⁸.

En 1994 los datos estadísticos del Ministerio de Salud reportan un total de 1,774 casos de malformaciones congénitas, alcanzando una tasa de incidencia de 14.6 por 1.000⁹.

Por tanto, en nuestro País, el Ministerio de Salud y Deportes, con el Plan Nacional de Salud Integral para el niño y la niña menor de 5 años. Bolivia 2005 – 2008; establece líneas de acción para la realización de un diagnóstico precoz de las Malformaciones Congénitas:

LINEA 2: Mejorar la calidad de la atención integral del/a menor de 5 años fortaleciendo la capacidad resolutoria de las Redes de Servicios de Salud.

RESULTADO ESPERADO 2.2

- Personal de Salud de Redes de Servicios reconocen precozmente las Malformaciones Congénitas.

INDICADORES DE PROCESO:

- 70% de Servicios de Salud de primer nivel aplican el plan de detección temprana de enfermedades del tubo neural y deficiencia de yodo.

- Nueve maternidades del País realizan diagnóstico laboratorial de deficiencia de yodo hasta el 2008.

⁶ Bonilla F. “Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Fetales”. Rev. Cub. Obstet. Ginecol. 2000; 2 (5): 8 – 10

⁷ Organización Mundial de la Salud. “Control de las Enfermedades Genéticas”. Informe del Consejo Ejecutivo EB 116/3. Ginebra: OMS; 2005

⁸ Castilla E. “Frecuencia de Malformaciones Congénitas de Latinoamérica”. Rev. Clin. Esp. 2001; 1 (10):12 - 14 g

⁹ MINSA. Dirección de Planificación. Anuario Estadístico 2000

- Un estudio de costos para la detección temprana de Enfermedades Congénitas.

ACTIVIDADES:

- Elaborar una línea de base de la situación actual de las Enfermedades Congénitas a nivel Nacional y Departamental.

- Coordinación con nutrición, SUMI y medicamentos para la incorporación de acciones de prevención de administración de ácido fólico en mujeres en gestación.

- Coordinación con Dirección de Medicamentos y Reforma de Salud para el estudio de costos para la introducción de normas y procedimientos de detección y prevención de Enfermedades Congénitas.

- Actualización y capacitación al personal de Salud en la prevención de defectos del tubo neural y deficiencia de yodo en recién nacido/a.

- Coordinación con Universidades, Carrera de la Facultad de Ciencias de la Salud, para la producción de material educativo, detección y prevención de problemas congénitos.

- Actualización y capacitación al personal de Salud de maternidades para la detección temprana de Hipotiroidismo y tamizaje en todos los recién nacidos¹⁰.

¹⁰ Ministerio de Salud y Deportes. Plan Nacional de Salud Integral para el Niño y Niña Menor de 5 años Bolivia 2005 – 2008: “Mejorar la Calidad de la Atención Integral del/a Menor de 5 años fortaleciendo la capacidad resolutoria de las Redes de Servicios de Salud” Pg. 49

2. MARCO TEORICO

2.1 INTRODUCCION

Todas las anormalidades del paciente pueden ser explicadas en una base única del problema, dentro de la morfogénesis, que nos lleven a una cascada de subsecuentes defectos, este tipo de patrones de defectos estructurales son referidos como secuencias, estas pueden ser divididas dentro de 3 categorías en el desarrollo patológico:

A) La primera categoría es la secuencia de la malformación, donde se ha encontrado solamente una localización de la malformación de tejidos que inician una cadena de subsecuentes defectos, la secuencia de malformaciones ocurre en todas las gradaciones, las manifestaciones van desde lo mas cercano a la normalidad hasta lo mas severo, y tienen un riesgo de reaparecer entre el 1 al 5%

B) La segunda categoría es la secuencia de deformación, en la cuál no hay problema en el embrión o feto, pero hay fuerzas mecánicas, como el útero que dan un resultado alterado en la morfogénesis usualmente del tipo que moldea. El riesgo de repetición para la deformación es usualmente de una magnitud baja, salvo la causa del problema de la deformación sea o no perpetuo.

C) La tercera categoría es la secuencia de disrupción o quebrantada, en la cuál el feto es destinado a un problema destructivo y sus consecuencias, tales quebrantaciones pueden ser vasculares, infecciosas o hasta de un origen mecánico.

El paciente tiene múltiples defectos estructurales que no pueden ser explicados en una base de un defecto inicial y sus consecuencias, pero si en la aparición de la consecuencia de múltiples defectos en uno o mas tejidos; estas se conocen como los síndromes de la malformación y comúnmente se piensa que tienen solamente una causa¹¹.

¹¹ Smith's W.B Saunders Company: "Recognizable Patterns of Human Malformation" En: Guardia M. Rodes T. 5ta Edición. Barcelona: Masson 2000. pgs. 1002 - 1003

Las malformaciones congénitas pueden clasificarse en:

- Anomalías mayores, es decir, aquellas que requieren tratamiento médico o quirúrgico. Afectan en un 2 a 3% de los recién nacidos vivos.
- Anomalías menores: son aquellas que no tienen consecuencia médica o cosmética, pero que son poco frecuentes en la población (menor a 4%), como los apéndices preauriculares, las heterocromías del iris, etc. Su identificación es relevante pues algunos de ellos tienen alta especificidad como signo diagnóstico y por que se ha demostrado que la presencia de más de tres anomalías menores se asocia a un mayor riesgo (alrededor de 20%), de tener alguna anomalía mayor. Antes de adjudicarle relevancia diagnóstica a una anomalía menor, es importante evaluar su presencia en otros miembros de la familia¹².

2.2 ESTUDIO COLABORATIVO LATINO AMERICANO DE MALFORMACIONES CONGENITAS (ECLAMC)

Desde el año 1967, el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) funciona como programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que operan con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos. Siendo reconocido por la Organización Mundial de la Salud como Centro Colaborador para la Prevención de las Malformaciones Congénitas.

Se trata de un programa de investigación de los factores de riesgo que son causa de las malformaciones, de metodología caso-control y, dado que más de la mitad de las malformaciones tienen causa desconocida, el principal objetivo y estrategia del ECLAMC es la PREVENCIÓN POR MEDIO DE LA INVESTIGACIÓN.

El ECLAMC actúa también como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes malformaciones y, frente a la alarma de una epidemia para un tipo de malformación, y en un momento y área dados, se moviliza para intentar identificar la causa de la epidemia.

¹² Arranz P: “Malformaciones Congénitas Mayores y Menores”. Programa de Atención Temprana. 3ra Edición. Santiago 2000. Editorial CEPC. Pgs. 3 – 5.

El ECLAMC es un acuerdo voluntario entre profesionales dedicados al estudio de las malformaciones congénitas en hospitales latinoamericanos. Los integra el espíritu colaborativo, ajustándose a un cuerpo de normas operacionales que garantizan la uniformidad de criterios necesaria para la comparabilidad de los datos registrados en los diferentes hospitales.

Las necesidades económicas del ECLAMC son cubiertas mediante subsidios de investigación, solicitados para programas específicos, y mediante la utilización de la capacidad instalada en las instituciones con las que el programa se relaciona.

Son miembros del ECLAMC son todos los profesionales que ejecutan, supervisan o coordinan las acciones del mismo, en sus grupos periféricos y central. El grupo periférico está compuesto por los profesionales de las diferentes maternidades que participan activamente en el programa. El grupo central está compuesto por los profesionales responsables por el diseño, coordinación, supervisión, apoyo, control de calidad y análisis de la información producida por el programa. Existen también los profesionales de apoyo, en su mayoría genetistas médicos que, en sus respectivas regiones, colaboran con las maternidades del ECLAMC, en el estudio de casos clínicos seleccionados.

MODO OPERACIONAL.

- Los Recién Nacidos: Se consideran en el programa, a todos los nacimientos, vivos o muertos, ocurridos en la maternidad a partir de su ingreso al ECLAMC. No se consideran a los nacimientos ocurridos fuera del hospital y que posteriormente ingresen al servicio de Neonatología. El registro de abortos es opcional.

- El examen de los recién nacidos: Todos los recién nacidos, vivos y muertos, son examinados clínicamente en la búsqueda de malformaciones y esta observación se extiende hasta su alta del hospital.

DEFINICION DE MALFORMACION. Se considera malformación a toda alteración morfológica, clínicamente diagnosticable con un aceptable grado de certeza, a cualquier edad pre o postnatal, en un nacimiento ocurrido en la maternidad durante su participación en el ECLAMC.

La distinción entre ciertas anomalías congénitas leves y las variantes normales del recién nacido no se encuadran dentro de normas estrictas, quedando a cargo del criterio clínico y del sentido común del neonatólogo que, por conocer bien al recién nacido normal, puede reconocer aquellas variaciones morfológicas que deben ser registradas como anormales.

Se consideran y registran todas las malformaciones que son observadas en un recién nacido, sin límite de número.

En los malformados múltiples con diagnóstico sindrómico, la especificación del síndrome no exime de la descripción de cada una de las malformaciones que lo componen, con la única excepción del síndrome de Down, por ser el mejor conocido de todos los síndromes polimalformativos¹³.

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de patologías que actualmente se cifra en un 2-3% de todos los recién nacidos, porcentaje que sube al 7% al primer año de vida. Si se tiene en cuenta que un 20% de las muertes ocurridas en el primer año de vida se deben a estas malformaciones congénitas, por lo tanto, son muchos los especialistas que se ven implicados en su diagnóstico y tratamiento, ya que la mayoría requiere tratamiento de por vida o bien su tratamiento siempre deja secuelas, lo que nos lleva a un problema de salud pública de primer orden¹⁴.

2.3 INTRODUCCION A LA GENETICA HUMANA.

La ciencia de la genética se ha establecido sobre la base de algunos postulados fundamentales, de los cuales el primero es que la estructura y la función de un organismo dependen de 2 tipos de factores: los ambientales y los genéticos. Este postulado esta sustentado por una observación realizada en toda la escala biológica, incluida la especie humana: es posible introducir cambios en un organismo (que no serán heredables) por medio de cambios en su entorno.

¹³ "ECLAMC" <http://www.clap.ops-oms.org>. Manual Operacional. Rio de Janeiro 2005

¹⁴ Arrendares R.: "La Genética y usted". Rev. Clin. Esp. 2001; 1 (5): 29 – 31.

En Medicina hubo muchos intentos de establecer cuales eran los agentes externos o noxas capaces de causar enfermedades. Estos hechos evidentes, oscurecieron durante un tiempo el hecho esencial de que los cambios relacionados con el ambiente son cuantitativos y generalmente, consisten en las reacciones de las que el organismo es capaz frente a los cambios del entorno. Esto significa que en cada organismo existe un plan de desarrollo que es heredable y que se concreta en la medida y en la forma en que el ambiente lo permite. Estas distinciones entre los cambios del entorno y el plan heredable del desarrollo, con respecto al aspecto final del organismo, fueron enunciadas por el genetista Johanssen (1911) al definir el fenotipo, o sea el aspecto del organismo, tanto macroscópico como microscópico, con todos sus rasgos expresados, externos e internos, funcionales o de conducta, como el resultado de su constitución genética; o Genotipo, heredado de sus progenitores, mas los factores ambientales que permitieron la expresión de esa constitución genética o la modificaron. Es decir:

FENOTIPO = GENOTIPO + AMBIENTE o, más exactamente al referirnos a cambios observados:

VAR. FENOTIPICAS = VAR. GENOTIPICAS + VAR. AMBIENTALES.

En Genética Médica, el problema primario es resolver en cada enfermedad, consiste en determinar cuál es la importancia del factor ambiental y la identidad del factor genético.

Hasta hace poco la medicina estaba orientada a determinar las noxas externas; pero actualmente, se reconoce que en casi todos los rasgos, incluidos los patológicos, existe un factor genético. Sin embargo, el genotipo y el ambiente se relacionan de una forma compleja.

Los factores de Mendel o genes son segmentos de una de las moléculas mas peculiares que existen: el Acido desoxirribonucleico o ADN. Los ácidos ribonucleicos fueron descubiertos por el químico Friedrich Miescher, en la segunda mitad del siglo XIX. Por otra parte, el ADN se encuentra presente en las células,

en paquetes organizados como “cromosomas”, estructuras perfectamente visibles con el microscopio de luz.

La información genética, es decir, la información que se replica con cada célula es relativamente inerte en el metabolismo celular y la gran cantidad de energía gastada en su síntesis y conservación se justifica por su papel de guía, de la mayor parte de la información genética transcrita de la célula (una parte minoritaria de información genética se halla en el ADN mitocondrial). La información genética depositada en el ADN es transferida al ARN en la transcripción: síntesis de ARN sobre un molde de ADN, y luego esta información es usada en el proceso de traducción: síntesis de proteína codificada en un ARN mensajero (ARNm)¹⁵.

Esta información genética transcrita (transcriptómica), es la parte del genoma que se expresa en una célula, en una etapa específica de su desarrollo; es la información que codifica, que proteínas puede sintetizar una célula y las descendientes de ella, conocer el proteoma de un organismo, es tener una imagen dinámica de todas las proteínas expresadas por ese organismo en un momento dado y bajo determinadas condiciones concretas de tiempo y ambiente, las proteínas que interactúan para dar a la célula su carácter individual.

Mediante la fabricación de proteínas determina forma, tamaño y función de esas células; al hablar de función nos referimos a la metabolómica, que es el análisis de las miles de moléculas que son producto del metabolismo, como azúcares y grasas; esto pretende crear una nueva herramienta para diagnosticar enfermedades con mayor precisión¹⁶.

2.4 ORIGEN DE LAS MUTACIONES.

Se denomina “mutación” a todo cambio permanente ocurrido en la secuencia de bases del ADN de un organismo. Por consiguiente, las mutaciones son fenómenos que ocurren a nivel molecular y no son observables (en principio) mediante el examen de los cromosomas con el microscopio, sino que, para su detección

¹⁵ Solari Juan A. “Fundamentos y Aplicaciones en Medicina” Genética Humana. 3ra Edición. Madrid: Caudecon; 1999. Pgs. 15 - 22

¹⁶ Gibney M.; Walsh M.; Brennan L. “Metabolomica in Human Nutrition; opportunities and Challenge” American Society for Clinical Nutrition. 2da Edición. Philadelphia WB. Saunders 2005. Pgs. 496 - 501

requieren métodos de examen de moléculas, como la secuenciación del ADN o la reacción en cadena de la polimerasa (RCP).

Los cambios cromosómicos, que a veces han sido denominados “mutaciones cromosómicas”, tienen nombres específicos como: cambios numéricos (aneuploidias) y reordenamientos o rearrreglos estructurales (inversiones, translocaciones, deleciones) y son diagnosticables con métodos microscópicos.

Diversos agentes físicos, como las radiaciones ionizantes y distintas sustancias químicas, como las sustancias alquilantes, aceleran la producción de mutaciones, estas derivan esencialmente de errores en el proceso de replicación del ADN.

Dada la complejidad de la estructura de los genes humanos, es lógico esperar que un gen determinado pueda ser afectado de diversas maneras, es decir, que pueda ser objeto de muchas y muy diversas mutaciones. Las distintas mutaciones que afectan al mismo gen, pueden expresarse de manera muy variada, desde cambios “silenciosos” que a lo sumo generan un polimorfismo de ADN o de proteína, pasando por formas que afectan moderadamente el fenotipo, hasta formas severas de una enfermedad.

Por consiguiente, al buscar el origen de una enfermedad hereditaria mendeliana muchas veces, se encuentran diferentes mutaciones de un mismo gen que generan esta dolencia. Esta es una de las fuentes importantes de la heterogeneidad genética de las enfermedades hereditarias. El conjunto de mutaciones conocidas, que afectan a un gen se conoce como el espectro de mutación de ese gen; estos espectros de mutación, muy útiles para el diagnóstico y para investigar el origen de las mutaciones en poblaciones humanas, empezaron a estar disponibles a medida que se fueron clonando y secuenciando genes humanos.

En la especie humana existen sofisticados mecanismos de reparación del ADN que son sumamente efectivos para disminuir la probabilidad de aparición de nuevas mutaciones, sobre todo en las células germinales¹⁷.

¹⁷ Solari Juan A. “Fundamentos y Aplicaciones en Medicina” Genética Humana. 3ra Edición. Madrid. Caudecon; 1999. Pgs. 33 - 45

2.5 FACTORES DE RIESGO PARA MALFORMACIONES CONGENITAS.

2.5.1 Factores químicos.

Cabe mencionar, los mecanismos epigenéticos, que actúan regulando la expresión de los genes, sin que cambien o muten de una generación a otra. Diversos factores ambientales, actúan en etapas tempranas del desarrollo embrionario y neonatal, pueden también dejar impresiones en la expresión de genes, cuyos efectos se pueden mantener hasta la edad adulta. Tenemos la mutación del DNA, por diferentes exposiciones ambientales y el intrínseco proceso del envejecimiento cambia la epigenética, es decir, las modificaciones químicas que sufre el DNA como la metilación.

La epigenética explica como una persona puede heredar una mutación en un gen, que confiere un riesgo elevado de una patología, mientras que otra persona con la misma mutación, desarrolla la patología mucho después; en este caso una persona desarrolla cambios de la metilación del DNA que la otra persona no tiene¹⁸.

La talidomida es quizá el ejemplo más notable de un medicamento que causaba malformaciones congénitas. Se introdujo en el mercado después de un estudio inadecuado y se recetó específicamente a mujeres embarazadas. Después de esto se introdujeron medidas más estrictas para el estudio de nuevos medicamentos, y se pusieron en marcha programas internacionales de seguimiento. También los médicos son mucho más cuidadosos al prescribir medicamentos a las embarazadas, por lo que es improbable que vuelva a ocurrir un desastre de estas proporciones.

Diversos tratamientos médicos tienen riesgo de producir malformaciones. Las tetraciclinas interfieren en la formación de los tejidos duros durante el periodo fetal, afectando al desarrollo de los huesos largos y de los dientes. Algunos anticonvulsivantes pueden llegar a producir malformaciones congénitas; lo propio ocurre con la mayoría de los citostáticos, warfarina sódica, etc. Por tanto, mujeres en edad fértil y que cursen con patologías crónicas, y se encuentren con

¹⁸ Clayton L.; Urley C.; Liang L.; Andrews L. "The impact Of Metabolism on DNA Methylation". Human Molecular Genetics. Review Issue I. 2005: 1 (14): 33 - 35

tratamiento farmacológico prolongado, antes de embarazarse, deben consultar con su médico.

La seguridad del uso moderado del alcohol durante el embarazo es una cuestión con trampa. Muchas mujeres que abusan del alcohol pueden llevar también un estilo poco sano de vida (dieta inadecuada, tabaco, falta de ejercicio), y esto puede crear confusión en el momento de establecer el papel real del alcohol. Sin embargo, el uso excesivo del alcohol es ciertamente peligroso para el niño.

El tabaco es malo para el desarrollo del niño de diversas maneras. Las mujeres embarazadas no deben fumar.

La falta de algo es tan peligrosa como la presencia de algo. Extensos estudios han demostrado que tomar ácido fólico antes del embarazo, reduce el número de alteraciones de la médula espinal tales como espina bífida.

En general, si una madre potencial o embarazada, lleva una dieta saludable y variada incluyendo fruta, verdura y pescado, esto puede reducir el riesgo de malformaciones congénitas.

Los suplementos de vitaminas pueden ser útiles, pero se debe tener cuidado con la vitamina A para evitar su exceso.

Existe una clara asociación entre las malformaciones congénitas y la pobreza, y esto puede estar relacionado, tanto con la dieta como con la educación.

2.5.2 Factores biológicos incluyendo las enfermedades

El virus de la rubéola, es de alto riesgo para el desarrollo del feto. Puede atravesar la placenta y atacar al niño produciendo una serie de malformaciones o con rasgos del síndrome de rubéola congénita (sordera, retraso mental, defectos cardiacos, ceguera). La proporción de madres infectadas por el virus de la rubéola durante las 12 primeras semanas de embarazo, que da a luz un niño con malformaciones alcanza el 20%. Por esto es muy importante que toda la población este vacunada contra la rubéola.

La infección viral congénita más común es el citomegalovirus (CMV). Aproximadamente el 1% (40.000 bebés al año) de todos los recién nacidos en los Estados Unidos padece la infección, aunque sólo el 10% de ellos (de 3.000 a 4.000) sufre consecuencias graves, como retraso mental y pérdida de la visión y la

audición. Con frecuencia, las mujeres embarazadas se contagian del CMV a partir de otros niños pequeños, que, por lo general, presentan pocos síntomas o ninguno.

Las infecciones transmitidas sexualmente que pueda sufrir la madre, también pueden poner en peligro al feto y al recién nacido. Por ejemplo, si no se trata, la sífilis puede producir un nacimiento sin vida, la muerte del neonato o defectos en los huesos. Aproximadamente uno de cada 2.000 bebés se ve afectado.

2.5.3 Factores físicos (incluyendo la radiación)

Los Rayos X y la radioterapia se han relacionado con la aparición de leucemias.

2.6 HERENCIA MENDELIANA.

En el siglo XIX (1856), Gregor Mendel a partir de sus experimentos con guisantes del jardín, sentó las bases de la genética por su estudio de los rasgos de los guisantes, rasgos que incluían: altura plantas (de tallo largo frente a plantas de tallo corto) forma de las semillas (lisas frente a rugosas) y las variaciones de cada uno de estos rasgos.

Demostró el concepto de heredabilidad; la herencia dependía de la contribución de ambos parentales y de las características específicas que cada uno de estos transmitían a la siguiente generación.

a) Ley de Segregación: Establece que los organismos con reproducción sexual poseen genes que se encuentran por parejas y que solo un miembro de esta pareja se transmite a la descendencia (se segrega).

b) Ley de la Distribución Independiente: Establece que los genes localizados en loci diferentes se transmiten de forma independiente.

CONCEPTOS BASICOS DE PROBABILIDAD. Se define como la proporción de veces que un determinado resultado aparece en una serie de sucesos.

Las bases de la probabilidad, nos permiten comprender y calcular el riesgo genético.

La ley de independencia nos permite deducir dos conceptos fundamentales en la probabilidad; la regla de multiplicación que se utiliza para calcular la probabilidad de que dos sucesos se produzcan juntos; la regla de la adición que se emplea para calcular la probabilidad de que se produzca un suceso u otro.

Refiriéndonos un poco a la terminología de manera general tenemos los términos que se emplean con mucha frecuencia.

GENETIPO. Es la constitución genética de un individuo.

Los cromosomas existen por pares en las células somáticas. Cada gen ocupa un lugar definido en el cromosoma, ese lugar es denominado Locus Genético.

Los genes pueden definirse, para fines prácticos, como las unidades de transmisión hereditaria, y toda característica genéticamente determinada depende de la acción de cuándo menos un par de genes homólogos, los que se denominan alelos.

Los alelos no son necesariamente idénticos. Cuándo los alelos de un individuo para un determinado carácter no son idénticos, se denomina heterocigoto para el carácter. Cuándo los alelos son idénticos, el individuo es homocigoto para el carácter.

- Dominancia: Alelo que se expresa tanto en heterocigosis como en homocigosis.
- Recesividad: Alelo que se expresa fenotípicamente en los estados de homocigoto y hemicigoto. El alelo recesivo es enmascarado por el alelo dominante en heterocigosis.
- Codominancia: Alelos que se expresan simultáneamente, cuando se presentan en heterocigosis.

FENOTIPO. Es lo que se observa física o clínicamente; es consecuencia de la interacción del genotipo con los factores ambientales.

2.6.1 PATRONES DE HERENCIA.

2.6.1.1 HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE.

Múltiples generaciones se hallan afectadas; son afectados tanto varones como mujeres; el riesgo de afectados es del 50%; existe la posibilidad de mutaciones nuevas.

Existen actualmente más de 4,400 rasgos autosómicos dominantes conocidos. Las enfermedades autosómicas dominantes son bastante raras, tienen una frecuencia alélica de aproximadamente 0.001. Cada suceso tiene una probabilidad de 0.5.

El riesgo de recurrencia de este riesgo permanece constante, sin importar cuantos hijos afectados o no afectados hayan nacido ya.

2.6.1.2 HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA.

Varones y mujeres pueden ser afectados; ambos padres tienen que ser portadores; el riesgo de ser afectado es del 25%. La consanguinidad aumenta el riesgo de que ocurran las enfermedades recesivas y se observa con más frecuencia entre las parejas que han tenido algún hijo afectado que en la población general.

2.6.1.3. HERENCIA LIGADA A LOS CROMOSOMAS SEXUALES.

a) Herencia Recesiva ligada a Cromosoma X.

Las mujeres son homocigotas para el cromosoma X y los varones son homocigotos, por tanto, las enfermedades recesivas ligadas a X son mucho más frecuentes en los varones que en las mujeres.

Los riesgos de recurrencia son más complejos que los trastornos autosómicos, los riesgos dependen del genotipo de cada progenitor y del sexo de la descendencia.

* Todas las hijas de varones afectados son portadoras.

* Los hijos de mujeres portadoras tienen una probabilidad de 50% de ser afectados.

* No se transmite de padre a hijo varón.

b) Herencia Dominante ligada a Cromosoma X.

Son dos veces más frecuentes en mujeres que en varones.

El salto de generaciones es infrecuente.

No se transmite de padre a hijo varón.

c) Herencia ligada a Cromosoma Y.

Se conoce también como herencia holándrica; se ha identificado hasta el momento cerca de 24 genes ligados u holándricos: SRY, varios genes que codifican factores específicos de la espermatogénesis testicular y antígeno secundario de histocompatibilidad HY.

La transmisión de los rasgos ligados a Y son estrictamente heredados padre a hijo; ninguna de las mujeres la sufriría, ni la transmitiría.

2.6.1.4. HERENCIA MITOCONDRIAL.

Todos los tipos de herencia estudiados hasta aquí corresponden a segmentos del ADN nuclear y se guían por las reglas de Mendel o por los de la herencia multifactorial. Sin embargo, las células poseen numerosas mitocondrias, cada una de las cuales posee un fragmento de DNA pequeño.

Cualquier expresión de los genes mitocondriales se rige por pautas claramente diferentes de las pautas que rigen la expresión de los genes nucleares. En primer lugar, los gametos no aportan igualmente genes mitocondriales al cigoto porque la porción intermedia del espermatozoide, que lleva las mitocondrias, degenera sin aportarlas al huevo, mientras que el ovocito presenta gran cantidad de mitocondrias, que son las únicas que tendrá el cigoto. Por consiguiente, la “herencia mitocondrial” debe seguirse exclusivamente por la línea materna. No se aporta un solo genoma mitocondrial sino varios millares, aunque no todos iguales, dada la gran frecuencia de mutación; esta particularidad se denomina “Heteroplasma”, que es la heterogeneidad de los genomas mitocondriales contenidos en las células de un mismo organismo. A medida que se desarrolla el organismo y aumenta su número de células el genoma de las mitocondrias puede ir cambiando en diferentes tejidos y a distintas edades.

Se considera que la tasa de mutación del ADN mitocondrial es 10 veces más elevada que la del ADN nuclear, debido a que los sistemas de reparación de errores en la replicación del ADN son mucho menos sofisticados en las mitocondrias.

En general las mutaciones que afectan el genoma mitocondrial y se expresan en el fenotipo lo hacen en tejidos de alto consumo de energía (ATP) como el sistema nervioso y el tejido muscular estriado¹⁹.

¹⁹ Solari Juan A. “Fundamentos y Aplicaciones en Medicina” Genética Humana. 3ra Edición. Madrid: Caudecon; 1999. Pgs. 90 - 171

2.6.2 ENFERMEDADES GENÉTICAS.

El factor genético esta representado por los tres tipos principales de enfermedades genéticas:

- a) Enfermedades (o rasgos) monogénicas, con herencia mendeliana, mas o menos regular, como por ejemplo la hemofilia, la acondroplasia y muchas otras. Con una incidencia de 1:10.000 recién nacidos vivos.
- b) Enfermedades (o rasgos) de herencia multifactorial, Con una mayor incidencia familiar y son muy frecuentes; como el paladar hendido y muchas otras.
- c) Enfermedades de origen cromosómico o cromosomopatías, la herencia esta ausente o es muy irregular, (como el Síndrome de Turner), o con herencia irregular, según los casos, como las translocaciones.

Las enfermedades producidas por la alteración del número, la estructura interna o la disposición de las partes de los cromosomas se conocen como cromosomopatías. De hecho, la mayor parte de las alteraciones del número de cromosomas son letales, tienen efectos tempranos y llevan a abortos; además, muchas alteraciones estructurales que comprometen solo una parte de un cromosoma también tienen efectos letales. En términos generales, cuánto mayor es el cromosoma alterado o la masa de cromatina involucrada, mas graves son los efectos sobre el fenotipo.

En cuanto a las alteraciones en el número de los cromosomas tenemos:

- Trisomías: Aparecen cuándo existen tres cromosomas en lugar de los dos habituales. La trisomía más frecuente y más conocida en los seres humanos, es la trisomía 21 o síndrome de Down, seguida por orden de frecuencia la trisomía 18 o síndrome de Edwards y la trisomía 13 o síndrome de Patau.
- Monosomías: Tenemos la monosomía del cromosoma sexual 45, XO o síndrome de Turner; aparecen cuándo solo esta presente en representante de un cromosoma.

En cuanto a las alteraciones estructurales de los cromosomas, se debe a quiebras del material genético que originan a fallas. Los principales tipos son:

- Delección: Pérdida de un segmento cromosómico.
- Duplicación: Segmento cromosómico con copias.
- Inversión: Segmento cromosómico originado que por acción de las quiebras, sufre una rotación de 180 grados.
- Traslocación: Cambio de segmentos de cromátidas entre cromosomas no homólogos.
- Isocromosomas: Resultan de un error en la división del centrómero, que en vez de separar las cromátides se separan los brazos del cromosoma.
- Cromosomas en anillo: Quiebras o rupturas en cada brazo del cromosoma, entonces, quedan los extremos pegajosos y estos se unen.

Los dos primeros tipos de enfermedades son de origen génico propiamente dicho, puesto que el factor genético esta representado por un gen en las monogénicas o por uno o varios genes en las de herencia multifactorial. En cambio el tercer tipo, es decir, las cromosomopatías, si bien en última instancia representan un desequilibrio funcional de genes, en la alteración, visible con el microscopio de luz, de todo un cromosoma o de algunas de sus partes y no en la mala función de uno o algunos genes²⁰.

2.7 MALFORMACIONES CONGENITAS POR SISTEMAS.

2.7.1 MALFORMACIONES DE CRANEO Y CARA

Para comprender la producción de estas deformidades congénitas, es importante conocer la embriogénesis normal de la cara. El centro topográfico del desarrollo facial es el estomodeo o boca primitiva, alrededor del cual se forman prominencias y surcos que, al crecer y diferenciarse, dan lugar a las estructuras que forman la cara.

En la quinta semana por crecimiento diferencial, el tejido que rodea las placodas olfatorias se eleva rápidamente adoptando una morfología en herradura, para formar los procesos nasales, mediales y laterales.

²⁰ Palleja E.; Beltran V. "Herencia y Enfermedades". En: Farreras Rozman. Medicina Interna. 13va Edición. Editorial Mosby/Doyma. pgs.1184 – 1191.

Los procesos nasomediales participan en la formación de la porción medial del maxilar superior, del labio y del paladar primario (prolabio, premaxilar y parte medial anterior del paladar). Los procesos nasolaterales dan origen a la porción lateral maxilar.

En la sexta semana ocurren progresos muy notables en el desarrollo. Los procesos maxilares se hacen prominentes, crecen hacia la línea media, acercándose a los procesos nasales, los cuales, a su vez, han crecido hasta tal punto que la porción inferior del proceso frontal, situado entre ellos, desaparece por completo y ambos procesos nasomediales quedan en contacto. Los procesos nasolaterales se mueven hasta ponerse en contacto con los procesos maxilares en ambos lados.

En la séptima semana se originan dos salientes en el interior de la cavidad oral, a ambos lados del maxilar, denominados tabiques palatinos, que tienden a crecer y reunirse en la línea media.

Inicialmente, la lengua se encuentra entre ellos, pero conforme avanza el desarrollo, la lengua se dirige hacia abajo y los tabiques palatinos, medialmente hacia arriba. En la región anterior, una zona triangular correspondiente al premaxilar y proveniente del proceso nasomedial se coloca entre los tabiques palatinos, con los que se une.

Mientras tanto el tabique nasal crece caudalmente y se une al paladar, con lo que se completa la separación entre ambas fosas nasales y de estas con la cavidad oral.

Se han postulado dos teorías que tratan de explicar la formación de las hendiduras faciales:

La primera, considerada como clásica: Propone la existencia de un error en la fusión de los extremos libres de los procesos que forman la cara y sugiere como mecanismos patogénicos un retardo o restricción de sus movimientos que evitan que estos procesos se pongan en contacto. Waarbrick sugirió que las células epiteliales deben desaparecer y, si esto no ocurre, aunque los extremos de dos procesos se unan, el mesoderma subyacente no puede fusionarse, causando una

hendidura; interrupciones parciales originarían fisuras incompletas. Este mecanismo ha sido aceptado como causante del paladar hendido.

La segunda teoría o de la penetración mesodérmica: Fue propuesta inicialmente por Stark, quien sugiere que no existen los extremos libres de los procesos faciales, sino que el centro de la cara está formado por una capa bilamelar de ectodermo, por el interior de la cual migra el mesodermo, y si esta migración no ocurre, la débil pared ectodérmica se rompe y origina una hendidura. Si la migración de estas células no se lleva a cabo, la penetración mesodérmica no ocurre y se produce una hendidura facial, cuya extensión es inversamente proporcional a la cantidad de mesodermo existente. Así, cualquier factor que altere la proliferación o diferenciación tanto del mesénquima como de las células neuroectodérmicas de la cresta neural será capaz de causar una hendidura facial.

La hendidura labial resulta de un error, en grados variables, en la unión de los procesos nasomedial y nasolateral. El paladar hendido asociado es secundario a la alteración del desarrollo del labio. El cierre palatino es impedido por la lengua, que, a su vez, se encuentra obstaculizada por el gran proceso mediano, o prolabio, y es producido por el exceso de crecimiento compensatorio de la hendidura labial. Por ello, el paladar hendido ocurre más frecuentemente en casos de hendidura labial bilateral que cuando dicha hendidura es unilateral.

Para analizar los diversos factores etiológicos que causan hendiduras labiales, palatinas o ambas, es necesario considerar por separado el labio hendido con paladar hendido asociado o sin él y el paladar hendido aislado, ya que existen diferencias significativas entre ambos²¹.

2.7.1.1 LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

- **Causas, incidencia y factores de riesgo.** El labio leporino y el paladar hendido son malformaciones faciales y bucales que pueden estar asociadas con otros síndromes o defectos de nacimiento y cuyas causas podrían ser, entre muchas otras, genes mutantes heredados como 19q13, el PVR y PVRL2 suficientes para provocar labio leporino en forma aislada, de uno o ambos padres

²¹ Abramovich A. "Embriología maxilo facial" E.: Riaño D. Embriología Médica. 3ra Edición. Editorial Médica Panamericana 1997. Pgs. 301 - 307

y, por efectos teratógenos. Los factores de riesgo incluyen antecedentes familiares de labio leporino o paladar hendido y la presencia de otro defecto de nacimiento.

La frecuencia de labio leporino, de acuerdo a la raza tenemos: Alrededor de 1.7 por 1000 nacidos en japoneses; 1.0 por 1000 nacidos en los Caucásicos; 0.4 por 1000 nacidos en los Afroamericanos.

Las familias con labio leporino han mostrado un incremento de riesgo de recurrencia desde unilateral al bilateral y desde el Labio leporino solo hasta labio leporino con paladar hendido

- Población general incidencia de labio leporino con o sin paladar hendido 0.1
- Parientes de 1ª grado 4.0 que haya recurrencia.
- Parientes de 2ª grado 0.7 que haya recurrencia.
- Parientes de 3ª grado 0.3 que exista recurrencia²².

Son anomalías congénitas que afectan el labio superior y el paladar blando y duro de la boca. Las características varían desde una escotadura pequeña en el labio hasta una fisura completa (hendidura) que se extiende por el paladar y la nariz. Dichas características pueden aparecer juntas o por separado. Es una hendidura o separación en el labio y/o el paladar, como resultado de que ambos lados del labio superior no crecieron a la par. La boca del feto se forma durante los primeros tres meses del embarazo, durante ese tiempo, el paladar y el labio superior deben unirse, pero si no se efectúa esa unión, aparece el defecto en cuestión.

El grado del labio leporino puede variar enormemente, desde leve (corte del labio) hasta severo (gran abertura desde el labio hasta la nariz) y de acuerdo a su ubicación y grado de implicación del labio, es como se le nombre; una hendidura en un lado del labio que se extiende hasta la nariz se denomina unilateral completa. Una hendidura que afecta a ambos lados del labio y se extiende hasta la nariz, afectándola, se llama bilateral completa. Afecta a uno de cada 700 recién nacidos.

²² Thompson y Thompson; Nussbaum Mc. Innes. “Genética de los Trastornos con Herencia Compleja”. Genética en Medicina. 10ma Edición. New York: Mc. Graw Hill 2000. Pgs. 324 - 325

- Signos:

Separación del labio solamente; separación del paladar; separación del labio y el paladar; grados variables de distorsión nasal.

- Complicaciones:

Dificultades en la alimentación, el bebé puede tener problemas para adaptar su boca y succionar la leche materna

Infecciones del oído y pérdida auditiva, pueden presentarse por un problema en el tubo que conecta el oído medio a la garganta (consecuencia del labio leporino y/o paladar hendido) y si las infecciones son recurrentes se puede llegar a perder la audición

Retrasos del habla y del lenguaje, la función muscular puede verse reducida, complicando el aprendizaje y la articulación de palabras

Problemas dentales, es posible que los dientes no puedan salir normalmente, requiriendo asistencia del especialista

- Exámenes complementarios:

El examen físico de la boca, nariz y paladar confirma la presencia de labio leporino o paladar hendido. Se pueden realizar exámenes de diagnóstico para determinar o descartar la presencia de otras anomalías.

- Tratamiento:

Actualmente los médicos ya cuentan con los recursos necesarios para poder corregir el problema del labio leporino y así evitar consecuencias físicas y mentales mayores, tanto para padres como para hijos, siempre y cuando su detección sea oportuna y el tratamiento se ponga en marcha cuanto antes, sobre todo para ayudar a que el recién nacido tenga un desarrollo sano.

La anomalía puede repararse en los primeros meses de vida del bebé, normalmente cuando pese entre 5 y 6 kilos, el médico lo determinará, además de que les explicará todo lo referente a la cirugía y a los cuidados que deben de tenerse después de practicada la misma.

Entre los especialistas que deberán estar al pendiente del avance y corrección del trastorno se encuentran: El cirujano plástico/craneofacial; el pediatra, el

ortodoncista; el dentista pediátrico; el terapeuta del habla; el otorrinolaringólogo; el fonoaudiólogo; un médico genetista.

- Expectativas (pronóstico)

Aunque el tratamiento puede extenderse durante varios años y necesitar varias cirugías dependiendo del problema, la mayoría de los niños afectados con este trastorno pueden lograr una apariencia, lenguaje y alimentación normales. Para algunos, los problemas de lenguaje pueden continuar²³.

2.7.1.2 FISURA PALATINA.

La fisura palatina es la malformación congénita en la cual las dos mitades del paladar no se unen en la línea media. La fisura puede abarcar el velo del paladar, el paladar óseo y la apófisis alveolar del maxilar superior. En la mitad de los casos se asocia a la fisura palatina la del labio superior, malformación llamada labio leporino.

La fisura del paladar es una malformación relativamente frecuente, constituye el 15% de todas las malformaciones.

- Factores de riesgo:

Las posibles causas, las podemos dividir en dos grupos:

- a) Factores de riesgo: alcoholismo, radiaciones y virus. Actualmente se ha descartado el factor de edad de los padres, al que tanta importancia se le había otorgado.
- b) Factor hereditario: la influencia de la herencia es muy grande, el riesgo de recurrencia en los hermanos será menor del 2%.

- Síntomas:

Cuando la fisura palatina es completa, existen graves deformidades en los dientes, algunos de ellos faltan, en especial los incisivos laterales.

Maxilares: 1) deformaciones óseas primitivas en el labio leporino total unilateral con fisura palatina. La característica más relevante es el desplazamiento divergente de los dos fragmentos en que está dividido el maxilar superior.

2) deformaciones óseas en el labio leporino total bilateral con fisura palatina:

²³ Arquero P. Cirugía Reparadora, fisura labial o labio leporino. (sitio en Internet). Disponible en: http://www.clinicaarquero.com/04_leporino.htm.

Son muy semejantes a las del labio leporino unilateral. La diferencia está en la región incisiva central y aislada, que se denomina Premaxila, esta se halla proyectada hacia adelante, debido a la presión ejercida, por la lengua y por el vómer.

Esfínter nasofaríngeo: Al examinar la cavidad bucal se observa el paladar dividido por una hendidura más o menos larga que se extiende desde la úvula bífida hacia adelante²⁴.

2.7.2 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO DIGESTIVO.

Hablando brevemente acerca de la embriología del aparato digestivo, mencionar, que como consecuencia del plegamiento cefalocaudal y lateral, una porción del saco vitelino está revestida por endodermo quedando incorporada al embrión para formar el intestino primitivo; el mismo se divide en 3 porciones: anterior, medio, posterior.

- El intestino anterior, se extiende desde la membrana bucofaríngea hasta la segunda porción del duodeno (Ampolla de Vater). De este se originan: el esófago, a partir de la 4ª semana; el estómago; el duodeno. El hígado y vías biliares, se desarrollan a partir de la 3ª semana. El páncreas se desarrolla a partir de la 5ª semana.

- El intestino medio se extiende, desde el colédoco hasta el tercio proximal del colon. El segmento previtelino forma las asas intestinales y el segmento postvitelino constituye la parte Terminal del ileon y parte del colon.

- Intestino posterior, se extiende, desde el tercio distal del colon transversal hasta la membrana cloacal. Forma el tabique urorectal, termina dividido en el recto y conducto anal superior; la membrana anal desaparece al final de la 7ª semana²⁵.

2.7.2.1 ATRESIA ESOFAGICA.

La atresia de esófago se define como la interrupción del esófago en una longitud variable que puede acompañarse de una fístula (comunicación) entre el esófago y la tráquea a distinto nivel.

²⁴ Lalinde P. "Cirugía Craneomaxilofacial" Cirugía Plástica y Estética. 5ta Edición. Madrid: Editorial de la Isla de Nelson; 2002 Pgs. 201 - 203

²⁵ Sadler TW. "Embriología del Aparato Digestivo" Langman. Embriología Médica. 9va Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004 Pgs. 301 - 338

La descripción de la atresia de esófago se debe a Durston en 1670 pero no es hasta 1939 cuando Leven y Ladd logran su tratamiento con éxito por primera vez mediante varios tiempos quirúrgicos. En 1941 Haight logró la reparación de la atresia.

Su incidencia varía entre 1/2.500 y 1/5.000 recién nacidos vivos. Es ligeramente más frecuente en varones. Con frecuencia (50%) se asocia a otras malformaciones: vertebrales, anales, cardíacas, renales, digestivas y/o de extremidades, etc.; la más frecuente es la asociación al ano imperforado. Algunos de los problemas asociados pueden condicionar la supervivencia del recién nacido.

Durante el embarazo la presencia de un polihidramnios (exceso de líquido intrauterino) puede hacer sospechar esta patología. El diagnóstico se realiza tras el nacimiento; algunos síntomas orientativos son:

- Presencia de secreciones abundantes y espesas en la boca,
- Compromiso respiratorio con cianosis por aspiración de las secreciones y por la distensión abdominal, vómitos alimenticios.

El diagnóstico se efectúa mediante una radiografía de tórax y abdomen tras introducir una sonda nasogástrica que aparecerá enrollada en el esófago.

El tratamiento es siempre quirúrgico aunque requiere una adecuada estabilización previa del recién nacido²⁶.

2.7.2.2 MALFORMACIONES ANORRECTALES

- **ANO IMPERFORADO** Es la ausencia de una abertura anal normal. Por lo general, el diagnóstico se hace brevemente después de nacer el niño mediante un chequeo físico rutinario. El ano imperforado ocurre en aproximadamente 1 de cada 5000 nacimientos y se desconoce su causa.

Los niños que tienen un ano imperforado también pueden tener otras anomalías congénitas. El acrónimo en inglés VACTERL describe los problemas asociados que pueden tener los infantes con un ano imperforado: defectos vertebrales,

²⁶ Maresca A.;Alonso T. "Malformaciones Digestivas en el Recién Nacido" Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría. 7ma Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2000. Pgs. 192 - 194

atresia anal, anomalías cardíacas, fístula traqueo-esofágica, atresia esofágica, anomalías renales y anomalías de las extremidades.

La incidencia de problemas con los riñones y la vejiga aumenta con la gravedad del ano imperforado, que abarca desde el 5 al 20% con lesiones bajas; hasta un 60 a 90% con lesiones altas. Aunque algunas de estas anomalías se pueden notar con un chequeo físico, otras necesitan exámenes adicionales de diagnóstico. A todos los infantes se debe hacer un ultrasonido renal al poco tiempo después de nacer para evaluar los riñones.

Para el diagnóstico también es útil un ultrasonido del perineo (zonas rectales y vaginales).

El tratamiento quirúrgico es mediante un procedimiento llamado anaplastia perineal. Por lo general, con un ano imperforado alto, se hace una colostomía (para desviar el paso de las heces)²⁷.

- Embriología del aparato cardiovascular.

Desarrollo cardiaco

El sistema cardiovascular tiene su origen mesodérmico. En una etapa inicial, hacia el día 22, se forma una estructura por los tubos cardiacos, después forman un único tubo cardíaco, constituido por un tubo endocárdico interno y una hoja miocárdica que lo rodea. Entre la semana 4 y 7, el corazón se divide en una estructura típica con 4 cámaras.

Formación de los tabiques cardiacos. El tabicamiento del corazón se debe al desarrollo de las almohadillas endocárdicas en el canal auriculoventricular en la región troncoconal.

- Tabicamiento auricular. El septum primum desciende desde el techo de la aurícula, nunca divide en 2, sino que deja un espacio: el ostium primum, para la comunicación entre ambas. Después cuando se oblitera el ostium primum por fusión con el septum primum con las almohadillas endocárdicas, se forma en el septum primum el ostium secundum. Por ultimo se forma el septum secundum. Manteniéndose el orificio ínter auricular: el agujero oval.

²⁷ Rizzo G.; Romanini C. "Anomalías Fetales" Year Book de Ginecología y Obstetricia. 2da Edición. Philadelphia WB. Saunders 2000. Pgs. 135 - 136

- Tabicamiento del canal auriculoventricular. Cuatro almohadillas endocárdicas rodean al canal auriculoventricular. La fusión de las almohadillas superior e inferior divide el orificio en los canales auriculoventricular derecho e izquierdo. El tejido de las almohadillas se vuelve fibroso y forma las válvulas mitral (izquierda) y tricúspide (derecha).
- Tabicamiento de los ventrículos. El tabique interventricular esta representado por una porción muscular gruesa y una porción delgada membranosa y una porción muscular gruesa y una porción membranosa delgada constituida por una almohadilla endocárdica auriculoventricular inferior y los rebordes izquierdo y derecho del cono.
- Tabicamiento del bulbo. El bulbo esta dividido en le tronco (aorta y tronco pulmonar), el cono (infundíbulo de la aorta y tronco pulmonar) y la porción trabeculada del ventrículo derecho. La región del tronco esta dividida por el tabique aórtico pulmonar en forma de espiral en 2 arterias principales. Las tumefacciones del cono dividen a los infundíbulos en los canales aórtico y pulmonar y ocluyen el orificio interventricular con tejido de la almohadilla endocárdica inferior.

Desarrollo vascular.

- Sistema arterial. Tres importantes derivados del sistema original son: el cayado aórtico (4° arco aórtico), la arteria pulmonar (6° arco aórtico) que durante la vida intrauterina se comunica con la aorta por el conducto arterioso; y la arteria subclavia derecha que se origina por el 4° arco aórtico derecho, porción distal de la aorta dorsal derecha y la séptima arteria intersegmentaria. Las arterias vitelinas u onfalomesentéricas se distribuyen en el saco vitelino, pero después forman el tronco celíaco y las arterias mesentéricas superior e inferior, dando irrigación al intestino anterior, medio y posterior. Las arterias umbilicales se originan de las arterias ilíacas primitivas. En el posparto las porciones distales se obliteran y forman los ligamentos umbilicales medios; las porciones proximales forman las arterias ilíaca interna y vesical.

Sistema venoso.

Se reconocen 3 sistemas: 1) sistema onfalomensentérico que se transforma en sistema porta; 2) Sistema cardinal que forma el sistema de la vena cava; y 3) Sistema umbilical, que después del nacimiento desaparece.

Modificaciones postnatales.

Obliteración del conducto arterioso que une la aorta con la pulmonar, quedando solo un ligamento, el ligamento arterioso.

Cierre del agujero oval que se produce por aumento de presión en la aurícula izquierda, el septum primum es presionado contra el septum secundum, en el primer llanto del neonato²⁸.

**2.7.3 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO CARDIOVASCULAR
CARDIOPATIAS CONGENITAS.**

Las Cardiopatías congénitas son aquellas malformaciones cardíacas que están presentes desde el nacimiento y que se originan durante las primeras 8 a 10 semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico del Aparato cardiovascular.

Mayor frecuencia en hombres que en mujeres.

Es de etiología multifactorial.

- Dentro de los factores ambientales conocidos tenemos:

Medicamentos y tóxicos.

Infecciones.

Enfermedades maternas.

- Dentro de la herencia tenemos:

Matrimonio con antecedentes de un hijo con cardiopatía congénita.

Padre o madre portador de cardiopatía congénita.

Mortalidad

Sin tratamiento: 80%, con tratamiento se salvan el 85%

1/3 fallece en el primer mes de vida, y la mitad de estos en la primera semana.

²⁸ Sadler T.W. "Embriología del Aparato Cardiovascular". Langman. Embriología Médica. 9va Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004. Pgs. 233 - 286

Las cardiopatías son las malformaciones congénitas mas comunes con una incidencia de 10 por 1000 nacidos vivos; existe una recurrencia de 1 – 8.3% de que vuelva a ocurrir en la familia. El riesgo empírico basal es: si en una mujer en la familia presenta una cardiopatía, existe 15.3% de que vuelva a ocurrir en otro miembro de la familia; en el caso de un varón en la familia que presente una cardiopatía, existe un 8.3% de que vuelva a ocurrir en otro miembro de la familia²⁹.

TABLA 1.
CLASIFICACION DE LAS CARDIOPATIAS CONGENITAS

CARDIOPATIAS CONGENITAS ACIANOTICAS	Cortocircuito de izquierda a derecha:	CIV, CIA, ductus, canal aurículo-ventricular, drenaje venoso anómalo pulmonar parcial
	Obstructivas Corazón Izquierdo:	Coartación aórtica, estenosis aórtica, estenosis mitral, hipoplasia ventrículo izquierdo
	Insuficiencias valvulares y otras:	Insuficiencia mitral, insuficiencia aórtica, estenosis pulmonar, estenosis ramas pulmonares
CARDIOPATIAS CONGENITAS CIANOTICAS (cortocircuito de derecha a izquierda)	Obstructivas Corazón Derecho	Tetralogía de Fallot, atresia pulmonar, ventrículo único o atresia tricuspídea con estenosis pulmonar
	Mezcla Total	Ventrículo único o atresia tricuspídea sin estenosis pulmonar, truncus arterioso, drenaje venoso anómalo pulmonar total
	Falta de Mezcla	Transposición de Grandes Arterias

Fuente: Pediatría “Etiología y clasificación de las Cardiopatías Congénitas”

²⁹ Robert M.; Ian Y. ”Principles and Practice of Medical Genetics” Emery and Rimoin’s. Genética Médica. 10ma Edición. Madrid, España: Editorial Marban 2001. Pg. 1239

TABLA 2
FRECUENCIA DE CARDIOPATIAS

Cardiopatía	Frecuencia Aproximada
Comunicación Interventricular (CIV)	25 – 30 %
Comunicación Interauricular (CIA)	10 %
Ductus Persistente (DAP)	10 %
Tetralogía de Fallot	6 - 7 %
Estenosis Pulmonar	6 - 7 %
Coartación Aórtica (Co Ao)	6 %
Transposición de Grandes Arterias	5 %
Estenosis Aórtica	5 %
Canal Auriculo-Ventricular (Canal AV)	4 - 5 %

Fuente: Pediatría “Etiología y clasificación de las Cardiopatías Congénitas”

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Cianosis; Insuficiencia cardiaca; soplo cardiaco asintomático; Arritmia.

DIAGNÓSTICO

Evaluación clínica: Cianosis, soplo, perfusión y anomalías asociadas.

Exámenes Complementarios: Radiografía de tórax, Electrocardiograma, Ecocardiografía, Cateterismo.

A continuación citaremos con mayor detalle las cardiopatías congénitas encontradas en nuestro estudio:

2.7.3.1 COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR (C.I.V.)

La comunicación interventricular es la cardiopatía congénita mas frecuente, su frecuencia varía entre un 25-30%.

El tabique que separa ambos ventrículos presenta una solución de continuidad o falta de cierre en alguna parte de su trayecto. La lesión más frecuente se encuentra en el sector inferior y posterior del tabique.

Las manifestaciones clínicas dependen del tamaño de la comunicación y de los cambios que se producen en el flujo sanguíneo y en las presiones de la circulación pulmonar.

Las comunicaciones pequeñas son las más frecuentes. Habitualmente estos niños no presentan síntomas ni signos de enfermedad cardíaca. La detección se realiza generalmente por la presencia de un soplo cardíaco, en un examen de rutina, siendo la forma más común de descubrir este problema.

Las comunicaciones mas grandes, con compromiso del flujo de sangre hacia los pulmones cuya mayor consecuencia es generar un aumento de la presión pulmonar, los síntomas aparecen tempranamente y se manifiestan como dificultad respiratoria, mal progreso de peso con detención del mismo, mayor predisposición a padecer infecciones respiratorias y la aparición de signos y síntomas de insuficiencia del corazón.

Los métodos auxiliares de diagnóstico que se utilizan generalmente para todo niño portador de una cardiopatía congénita, son los siguientes: radiografía de tórax, electrocardiograma, y el ecocardiograma. Este último método es de gran ayuda, pues muestra la localización y tamaño de la comunicación, permite valorar el tamaño de las cavidades cardíacas y medir sus presiones. De esta forma se obtienen datos fundamentales sobre la repercusión de esta cardiopatía en el corazón y en los pulmones.

La evolución varía según el tamaño de la comunicación.

En las comunicaciones pequeñas, la evolución habitual es hacia la resolución o cierre espontáneo dentro del primer año de vida, aproximadamente entre un 30-50 %, o hasta antes de los cuatro años en su gran mayoría. El riesgo a largo plazo de estos niños, sobretodo en la adolescencia, es la aparición de endocarditis infecciosa, se trata de una infección seria de la comunicación, producido por bacterias generalmente.

Las comunicaciones grandes generalmente no se cierran espontáneamente, requieren en su mayoría de un tratamiento quirúrgico para su corrección.

El tratamiento, una vez más, depende del tamaño de la comunicación y de su repercusión en el crecimiento, y en la suficiencia cardíaca y pulmonar del niño.

El manejo de los niños con CIV pequeña se basa fundamentalmente en el seguimiento clínico y cardiológico hasta el cierre espontáneo de la misma.

Los niños con una CIV pequeña deben llevar una vida normal, sin restricciones.

Es muy importante el control odontológico para prevenir el desarrollo de caries y protegerlos así del riesgo de endocarditis infecciosa, la cual es bastante rara en los niños menores de 2 años.

El manejo terapéutico de los niños con CIV grande depende de dos problemas:

1. La insuficiencia cardiaca
2. El desarrollo de enfermedad en los vasos del pulmón.

Los niños con CIV grande y desarrollo de insuficiencia cardiaca presentan deterioro de su crecimiento. El tratamiento médico apunta a controlar mediante medicación la insuficiencia cardiaca y mantener el crecimiento dentro de rangos normales (lo mas cercano posible).

Si a pesar de cumplir con estas medidas el niño no mejora o incluso manifiesta un franco empeoramiento, se deberá programar la cirugía correctiva sin dejar pasar mucho tiempo.

Generalmente la cirugía se lleva a cabo entre los 6 – 12 meses de vida, si la situación clínica del niño es mas comprometida deberá realizarse antes.

La evolución posquirúrgica generalmente es favorable, el niño mejora notablemente, el crecimiento se recupera en el lapso de uno a dos años y no se necesitan mas medicaciones.

2.7.3.2. CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE - DUCTUS

La circulación fetal es diferente a la circulación sanguínea del niño recién nacido y del adulto.

El ductus es muy importante en la circulación sanguínea del feto. La función del ductus es llevar sangre de menor contenido de oxígeno desde la arteria pulmonar hacia la aorta, desde donde es transportada hacia la placenta que cumple la función de oxigenar la sangre (cumple la función del pulmón). Con el nacimiento y en condiciones normales, se produce el cierre de esta comunicación o ductus.

En condiciones normales se cierra funcionalmente en el momento del nacimiento, su falla de cierre en la primera semana de vida, se relaciona con los niños nacidos

antes de las 37 semanas de embarazo (recién nacidos prematuros); el conducto se mantiene permeable, es decir no se cierra, debido a la falta de madurez y a la hipoxia (la concentración de oxígeno en los tejidos está disminuida); no se trata de una cardiopatía congénita. Niños nacidos en la altura, La persistencia de la permeabilidad del conducto se asocia con frecuencia a una infección congénita que puede ocurrir durante el embarazo, se trata de la rubéola congénita, la cual si ocurre durante el primer trimestre del embarazo puede dar lugar a la aparición de malformaciones serias no tan solo cardíacas (conducto arterioso persistente) sino de otros órganos.

El tono de la pared del conducto arterioso esta determinado por la interacción entre el oxígeno y su efecto constrictor y las prostaglandinas con su efecto dilatador.

Las manifestaciones clínicas dependen del tamaño de la comunicación; si el ductus es pequeño habitualmente no presenta síntomas; Si el ductus es grande los síntomas y signos expresan insuficiencia cardíaca, con compromiso del crecimiento del niño.

Ante la sospecha clínica y con los datos obtenidos del examen físico del niño, se solicita la evaluación cardiológica y se completará el estudio del niño mediante el empleo de los métodos complementarios de diagnóstico.

Ante la posibilidad de duda del diagnóstico con los estudios realizados previamente, está indicado realizar un cateterismo cardíaco.

El tratamiento del conducto arterioso persistente es quirúrgico.

Se recomienda realizar la cirugía antes de cumplir el año de edad, esto para evitarla hipertensión arterial.

Al presentarse la signo sintomatología de insuficiencia cardíaca se estabilizará previamente al paciente mediante medicación cardiológica y una vez alcanzada la mejoría se procederá a la corrección quirúrgica.

Los niños recién nacidos prematuros que presentan conducto arterioso persistente que no responde al tratamiento médico deberá ser corregido el mismo por medio de la cirugía³⁰.

- EMBRIOLOGIA DEL APARATO URINARIO.

- Desarrollo de los riñones

El mesodermo intermedio da origen en sus distintas porciones de cervical a caudal a tres sistemas excretores denominados sistemas pronéfricos, sistema mesonéfricos y sistema metanéfricos, su desarrollo se realiza de forma secuencial, comenzando por el sistema pronéfrico y terminado por el sistema metanéfrico.

- El sistema pronéfrico se desarrolla en la región cervical a partir del mesodermo intermedio, organizándose de forma segmentaria a lo largo del eje del embrión en 7 a 10 acúmulos celulares denominados nefrotomas, que se desplazan lateralmente y se canalizan mediante unos túbulos denominados túbulos néfricos que desembocan medialmente en la cavidad celómica y caudalmente se unen secuencialmente los de las distintas nefrotomas en un conducto colector común. Es un sistema rudimentario, no funcionante que experimenta regresión, desapareciendo totalmente hacia el final de la cuarta semana.

- El sistema mesonéfrico, se desarrolla a partir del mesodermo intermedio a continuación en sentido caudal del s. pronéfrico, ocupando por tanto la región torácica y lumbar. En este sistema no se produce segmentación, los túbulos formados no des-embocan en la cavidad celómica al perderse el contacto con la misma y su extremo caudal desemboca en el conducto colector común longitudinal (continuación del conducto colector común procedente del s. pronéfrico), que se denomina conducto mesonéfrico o de Wolf, que desemboca a nivel caudal en el Alantoides. El sistema excretor así formado es funcionante durante un breve periodo de tiempo, pero termina transformándose en dos órganos ovoides a cada lado de la línea media que serán las futuras gónadas.

³⁰ Heusser F; Urcelay G.; Arnaiz P. "Enfermedades del Aparato Cardiovascular" Pediatría de Meneghello. 5ta Edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana 1999. Pgs. 300 - 315

- El sistema metanéfrico se desarrolla, igual que los 2 sistemas anteriores, a partir del mesodermo intermedio localizado a continuación en sentido caudal del s. mesonéfrico, se localiza por lo tanto a nivel sacro, es el tercer sistema excretor en desarrollarse y formará los riñones definitivos en los amniontas (reptiles, aves y mamíferos). A diferencia de los 2 sistemas anteriores, el sistema colector se desarrolla a partir de una evaginación del conducto mesonéfrico (conducto colector común formado por los 2 sistemas anteriores), denominado brote ureteral que se dirige hacia el blastema metanéfrico, introduciéndose en el mismo, su desarrollo dará lugar a la formación de: uréter, pelvis renal, cálices mayores y menores y los túbulos colectores. El metanefros entra en funcionamiento hacia el 5º mes de vida.

- Desarrollo de los uréteres

Los uréteres que inicialmente eran evaginaciones de los conductos mesonéfricos (brote ureteral), se aproximan con el desarrollo a la pared de la vejiga, terminando penetrando en la misma de forma independiente a la de los conductos mesonéfricos, el posterior ascenso de los riñones hace que la inserción de los uréteres en la misma suba y se separen, quedando un tejido de forma triangular, de vértice inferior y base superior que se denomina triángulo vesical.

- Desarrollo de la vejiga

La porción más caudal del intestino posterior, que se continúa con la alantoides, es ligeramente dilatada y se denomina cloaca, esta dilatación hace que se aproxime al ectodermo, entrando en contacto con él, quedando como separación entre el interior de la cloaca y exterior una pequeña membrana llamada membrana cloacal. Entre la cuarta y la séptima semana de vida intrauterina, esta zona sufre importantes transformaciones que nos interesan: Por una parte el mesodermo que se sitúa entre la alantoides y el intestino posterior, crece caudalmente a través de la cloaca, formando el denominado tabique urorectal, llegando a contactar con la membrana cloacal, dividiendo a la cloaca en dos porciones, una anterior o seno urogenital primitivo y otra posterior o conducto anorectal, la membrana cloacal queda dividida así mismo en dos porciones, una anterior o membrana urogenital y otra posterior o membrana anal. En el seno urogenital se distinguen tres

porciones: La porción superior es la más voluminosa y formara la vejiga, esta porción se continúa con el alantoides que terminara obliterándose quedando un cordón fibroso que une el vértice de la vejiga con el ombligo que se denomina uraco (en el adulto se denomina ligamento umbilical medio). Una porción intermedia, estrecha, denominada porción pélvica del seno urogenital. La porción más distal del mismo denominada seno urogenital definitivo, aislada del exterior por la membrana urogenital.

- Desarrollo de la uretra y glándulas accesorias

La uretra procede de las porciones intermedia y distal del seno urogenital, formando al dividirse la cloaca, porción final del intestino posterior, es por lo tanto de origen endodérmico, mientras que el tejido que la rodea es de origen mesodérmico. En el varón la porción intermedia del seno urogenital dará origen a la uretra prostática y membranosa, mientras que la porción distal da origen a la primera porción de la uretra peneana. En la mujer el desarrollo uretral es mucho más corto. La próstata en el varón y las glándulas uretrales en la mujer proceden de evaginaciones del epitelio (endodermo) uretral que se introduce en el mesodermo circundante hacia el final del primer trimestre³¹.

2.7.4 MALFORMACIONES DEL APARATO URINARIO

FRECUENCIA Las malformaciones genitourinarias constituyen uno de los grupos más frecuentes de las anomalías del desarrollo en el hombre, su frecuencia es similar a la de las cardíacas: ocurren en 1-2% de los recién nacidos. En autopsias de niños la frecuencia es de a lo menos un 5%. En material de biopsias la frecuencia es mucho mayor: 75% en menores de 16 años y 7,5% por encima de esta edad en nuestra casuística. Cerca de la mitad de estos porcentajes corresponden a malformaciones del aparato urinario exclusivamente.

2.7.4.1 MALFORMACIONES RENALES

Las malformaciones del riñón mismo se clasifican en extrínsecas e intrínsecas. En las primeras no existe en un comienzo una alteración importante del tejido renal y

³¹ Tanagho E. "Embriología del Aparato Urinario". Embriología General. 11va Edición. Buenos Aires: Editorial Mc. Aninch 1999. Pgs 17 - 29

la anomalía es manifiesta macroscópicamente. En las segundas siempre existe un mal desarrollo del tejido renal, generalizado o localizado.

En las malformaciones renales se consideran, además, las malformaciones vasculares y los tumores disontogénicos.

A) MALFORMACIONES RENALES EXTRÍNSECAS

- Del número

a) Agenesia bilateral. Se presenta en el 0,5% de los mortinatos. Es incompatible con la vida y está asociada a otras malformaciones, entre ellas, sirenomelia inferior, hipoplasia pulmonar, atresia esofágica. Una anomalía característica asociada a la agenesia renal bilateral es la facies de Potter: hipertelorismo, orejas grandes, de inserción baja y con escaso cartílago, pliegue subocular desde el canto interno hasta el malar, aplastamiento de la nariz, retrognatismo y epicanto (pliegue cutáneo vertical sobre el canto interno). La facies de Potter también puede presentarse en displasias renales acentuadas y en el riñón poliquístico infantil bilateral, es decir, en anomalías renales en que no se produce orina. Así, esta facies es característica de un síndrome, el síndrome de Potter, que está asociado a un oligohidramnios.

b) Agenesia unilateral. En dos tercios de los casos el riñón único presenta complicaciones: pielonefritis crónica, lesiones vasculares que causan hipertensión arterial o glomeruloesclerosis focal y segmentaria.

- De la forma

a) Riñón en herradura. Los riñones están unidos por sus polos superiores o, más frecuentemente, por los inferiores. En la mitad de los casos se presentan complicaciones, como litiasis e infecciones, o se asocian otras anomalías, como estenosis pieloureteral.

b) Riñón doble o largo. Tiene doble sistema pielocalicial y doble sistema vascular. Debe diferenciarse de la reduplicación renal, que tiene doble sistema pielocalial y un solo sistema vascular.

- De localización

a) Heterotopias. Se distinguen las distopias y las ectopias renales. En las primeras la arteria renal nace de la aorta, en las segundas, de otra arteria (ilíaca,

suprarrenal, mesentérica superior, espermática, u otra). Las heterotopias altas corresponden al riñón intratorácico; las bajas, más frecuentes, pueden ser pelvianas, ilíacas o abdominales bajas. El riñón móvil o nefroptosis es una heterotopia adquirida en la que el riñón desciende cuando el sujeto está de pie, por poseer un hilio largo.

- De rotación

a) Riñón en torta. Anomalía por falta de rotación, el hilio es anterior. Puede tener complicaciones (infecciones, atrofias vasculares y otras).

B) MALFORMACIONES RENALES INTRÍNSECAS

La mayor parte de estas malformaciones se caracteriza por la presencia de quistes. Se entiende por quiste renal una dilatación, cerrada o comunicada, de un segmento de nefrón o de túbulo colector, de 200 micrones de diámetro o más. Frecuentemente miden varios centímetros. Cuando se trata de tres o más quistes se habla de riñón quístico o de enfermedad renal quística. La enfermedad renal quística puede ser adquirida: hay casos idiopáticos y otros en que los quistes son inducidos por la acción de drogas o agentes químicos. Los estudios de microdissección de Potter y colaboradores han contribuido a aclarar la morfogénesis de los tipos clásicos de riñón quístico malformativo según el sitio en que se produce la dilatación quística.

a) Riñón en esponja. La malformación es bilateral, los riñones conservan la forma, generalmente son grandes (240 a 560 gramos), la superficie de corte muestra, tanto en la corteza como en la médula, un aspecto esponjoso característico, dado por espacios elongados dispuestos radialmente, de alrededor de 1 milímetro de ancho, separados por delgadas láminas de tejido renal. Al microscopio los glomérulos aparecen conservados. Consiste ésta en una hiperplasia del epitelio de los túbulos colectores y dilatación quística de éstos. Es incompatible con la vida.

b) Riñón multiquístico infantil. La malformación no es hereditaria, puede ser unilateral o, menos frecuentemente, bilateral, a veces es segmentaria. El trastorno afecta la dicotomización del brote ureteral en sus primeras generaciones, el que se dilata sin inducir la formación de nefrones. Las dilataciones constituyen quistes de diversos tamaños que en conjunto dan al riñón la forma de un racimo de uvas. No

se forma orina. Microscópicamente se encuentran islotes de tejidos embrionarios heterotópicos, como cartílago, tejido hematopoyético y otros. Cuando es bilateral es incompatible con la vida.

c) Riñón poliquístico del adulto (enfermedad poliquística autosómica dominante). Puede encontrarse a cualquier edad siendo más frecuente entre los 40 a 50 años. En autopsias de adultos su frecuencia es de 1 por 500 casos.

d) Transformación quística renal y obstrucción uretral. La transformación quística afecta a los nefrones menos desarrollados, que son los subcapsulares, y a los segmentos iniciales de sus túbulos colectores. Se debe a una hipertensión urinaria, que se acentúa a medida que aumenta la producción de orina, lo que lleva a una atrofia del tejido renal entre los quistes³².

- Embriología del Sistema esquelético.

Se desarrolla a partir del mesénquima, que deriva del mesodermo de la cresta neural. Los huesos planos del cráneo experimentan la osificación membranosa.

En los huesos largos el mesénquima se condensa y forma modelos de los huesos de cartílago hialino, el cual entra en el proceso de osificación endocondral.

La columna vertebral y las costillas se desarrollan a partir de los segmentos adyacentes y suprayacentes de esclerotomas a partir de las somitas.

El cráneo esta compuesto por el neurocraneo que tiene una porción membranosa que forma la bóveda, y el condrocráneo que forma la base del cráneo, que esta formada por cartílago. Las células de la cresta neural forman la cara, mientras el resto del mesodermo paraxial forma el resto del cráneo.

Al término de la 4ª semana se observan los esbozos de las extremidades en la región ventrolateral corporal. En un principio están formados por un núcleo de mesénquima cubierto de ectodermo. El mesénquima comienza a formar los cartílagos y músculo. El desarrollo va de proximal a distal.

En la semana 6, la porción terminal se aplana y forma las placas de las manos y de los pies. Los dedos de las manos y pies se forman cuando la muerte celular en el repliegue ectodérmico se separa en 5 partes.

³² Martínez P. "Malformaciones Congénitas del Aparato Urinario" Manual de Urología esencial. 5ta Edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana 1999. pgs. 30 - 32

En la semana 7 el miembro superior gira lateralmente 90°, y el miembro inferior gira medialmente 90°. ³³

2.7.5 MALFORMACIONES CONGENITAS DE MIEMBROS SUPERIORES.

Las malformaciones congénitas de los miembros superiores no son frecuentes, afectando a menos del 0.2 % de los nacidos vivos. Muchas de ellas son malformaciones leves que tienen escasa repercusión funcional.

Se puede dividir las malformaciones en 7 grupos:

- Fallo en la formación de partes.
- Fallo en la diferenciación de partes.
- Duplicación.
- Sobrecrecimiento.
- Infracrecimiento.
- Síndrome del anillo constrictivo.
- Anormalidades esqueléticas generalizadas.

Describiremos las malformaciones incluidas en cada grupo, haciendo hincapié en las que por su frecuencia son más relevantes.

2.7.5.1 FALLO EN LA FORMACION DE PARTES

- DÉFICITS TRANSVERSALES

Producen las llamadas amputaciones congénitas. La transcarpiana y la proximal de antebrazo son las más frecuentes. Según el nivel de la afectación se denominan:

- Amelia: ausencia completa del miembro superior.
- Hemimelia: ausencia de antebrazo y mano.
- Acheiria: ausencia de mano.
- Adactilia: ausencia de metacarpo y falanges.
- Afalangia: ausencia de todas las falanges.

No suelen tener indicación quirúrgica, siendo su tratamiento exclusivamente protésico. La mejora en los sistemas mioeléctricos y sensitivos está incrementando notablemente la funcionalidad de estos dispositivos.

³³ Zerguera C. “Sistema Esquelético” Embriología Humana 2da Edición. Madrid: Editorial Pueblo y Revolución 2000. Pgs. 20 - 22

- DÉFICITS LONGITUDINALES

Focomelia: Es la ausencia o déficit en el desarrollo de las estructuras esqueléticas proximales a la mano. Su relación con la talidomida es bien conocida. Tiene una presentación clínica variable, habiéndose clasificado en tres grupos:

Tipo I: ausencia completa de los huesos del miembro próximos a la mano, que se une directamente al tronco.

Tipo II: ausencia de brazo o segmento corto de brazo-antebrazo sinostósico proximal a la mano.

Tipo III: ausencia de antebrazo, con la mano unida directamente al húmero.

Su tratamiento requerirá el empleo de prótesis.

- DÉFICIT RADIAL

En la deficiencia de radio hay una ausencia total o parcial de las estructuras que componen el eje radial del miembro: pulgar, carpo radial, radio, arteria y rama sensitiva del nervio radial, deficiencias musculares, etc.

Tipo I: radio distal corto.

Tipo II: radio hipoplásico

Tipo III: ausencia parcial del radio

Tipo IV: ausencia total del radio

El tratamiento consiste en la centralización del carpo, en ella se estabiliza la muñeca centrando el carpo en el cubito, preservando todos los huesos del carpo y transfiriendo los músculos radiales de la muñeca.

- DÉFICIT CENTRAL

Es la ausencia de dedos y metacarpianos del eje central de la mano, estando presentes el radio y el cubito. Estos pacientes presentan una buena funcionalidad, pero el aspecto de la mano es aberrante.

El tratamiento quirúrgico dependerá del grado de deformidad: liberación de la sindactilia, cierre de la hendidura central, liberación de la contractura en aducción del pulgar, osteotomías en cuña en las deformidades axiales o rotacionales y profundización del primer espacio interdigital.

- DÉFICIT CUBITAL

El déficit del eje cubital es la forma mas rara de deficiencia longitudinal del miembro superior. A diferencia de la agenesia radial, la anomalía mas frecuente en la deficiencia cubital es la ausencia parcial o la hipoplasia de cubito. Son frecuentes las malformaciones en muñeca y mano, con ausencia del IV y V dedos y de los huesos cubitales del carpo. Son también frecuentes las anomalías en el lado radial de la mano. Existe además una hipoplasia de la musculatura cubital.

Tipo I: hipoplasia cubital

Tipo II: ausencia parcial del cubito distal

Tipo III: ausencia completa del cubito

Tipo IV: sinostosis radiohumeral

2.7.5.2 FALLO DE LA DIFERENCIACION DE PARTES

- SINÓSTOSIS

Se denomina así a la fusión de huesos adyacentes. Puede ser digital, metacarpiana, carpiana o radiocubital. La digital formaría parte de las sindactilias complejas.

La metacarpiana suele establecerse entre el IV y V, existiendo dos grupos:

Tipo I: la fusión está limitada a la base, con desviación cubital del V metacarpiano que provoca un ensanchamiento del IV espacio interdigital.

Tipo II: la fusión se establece en casi toda la longitud de los metacarpianos, lo que da lugar a un estrechamiento del IV espacio.

La carpiana suele establecerse entre el semilunar y el piramidal (que suele ser familiar) y entre el hueso grande y ganchoso. Estas fusiones óseas tienen mayor riesgo de fractura.

- LUXACIÓN CONGÉNITA DE LA CABEZA RADIAL

Es la malformación congénita más frecuente del codo, presentándose ya desde el nacimiento. La cabeza del radio es hipoplasia y suele estar dislocada posteriormente. Es un trastorno hereditario y habitualmente bilateral.

- SINDACTILIA

Se denomina así a la fusión de dos o más dedos por un fallo en la diferenciación de los radios digitales. Representa la malformación congénita más frecuente de la

mano y suele ser bilateral. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque existe historia familiar positiva en más del 10% de los pacientes. Puede ser completa, cuando se extiende hasta la punta de los dedos, o incompleta cuando es hacia parte proximal. También puede ser simple, cuando la conexión es exclusivamente de partes blandas, compleja, si la unión es ósea o cartilaginosa, o complicada si se asocia a otras anomalías.

La edad óptima para la intervención será entre los 6 y 18 meses en los casos complejos y entre los 2 y los 4 años en los casos simples.

2.7.5.3 DUPLICACION

Las polidactilias representan la 2ª malformación congénita de la mano más frecuente, tras las sindactilias.

- DUPLICACIÓN DEL PULGAR (POLIDACTILIA PREAXIAL)

El pulgar supernumerario suele ser más un problema estético que funcional. Cada uno de los elementos que componen el duplicado contienen todas las estructuras sensitivas y motoras que componen el pulgar único, por lo que cualquier estrategia reconstructiva pasa por emplear elementos de ambos pulgares.

La edad óptima de intervención es a partir de los 6 meses. Hay que reconstruir el mejor pulgar posible usando los mejores segmentos de cada uno. En la mayoría de los casos se realiza amputación del pulgar más hipoplásico, acompañada de procedimientos reconstructivos que eviten la inestabilidad articular, prominencias óseas y déficits de oposición.

- POLIDACTILIA CENTRAL

Es la polidactilia del II, III y IV dedos. Suele asociarse a una sindactilia compleja (polisindactilia). Suelen ser bilaterales y más frecuentes cuanto más a cubital.

Según su severidad, se clasifican en:

Tipo I: masa extra de tejido blando desprovista de hueso y cartílago

Tipo II: dedo parcialmente duplicado con componentes normales

Tipo III: dedo completo con MTC propio y tejidos blandos completos

La edad adecuada para intervenir es a partir de los 6 meses, liberando la sindactilia y resecaando el duplicado en peor estado.

- POLIDACTILIA POSTAXIAL

La polidactilia del V dedo aparece en el borde cubital, usualmente como una protuberancia rudimentaria que a menudo se trata a los pocos días de nacer mediante una ligadura en su base. Se clasifica, al igual que la polidactilia central, en:

Tipo I: tejidos blandos con escaso esqueleto

Tipo II: esqueleto óseo más desarrollado

Tipo III: duplicación completa

En general, los duplicados del lado cubital son escindidos en favor del más desarrollado del lado radial, extirpando el exceso de hueso en la base del metacarpiano. Dependiendo de la situación individual, se deberá reconstruir el ligamento colateral cubital y transferir las inserciones musculocutáneas intrínsecas³⁴.

2.7.6 MALFORMACIONES DE MIEMBROS INFERIORES

Las malformaciones del sistema esquelético han sido siempre un campo de gran importancia para los científicos en el mundo, por el aumento de las mismas en los últimos años o por la factibilidad de diagnosticarlas, con el avance de la Ciencia y la Técnica actual. En 1961 se advirtió en Alemania occidental un aumento brusco de la frecuencia de la amelia y la micromelia, relacionado esto con la ingestión de talidomida (sustancia somnífica y antiemética)³⁵.

2.7.6.1 AMELIA

Falta de los miembros, la amelia puede ser total: falta de los 4 miembros o parcial: falta de un miembro; por ejemplo. Amelia del miembro superior izquierdo.

Fallo embriológico: El ectodermo superficial engrosado en el extremo distal de las yemas de las extremidades (repliegue apical), no ejercen su efecto inductor sobre este eje de tejido mesenquimatoso a que se diferencien.

En cuanto a diagnóstico prenatal, muchas de estas malformaciones son de difícil acceso desafortunadamente, pero de forma general, la ultrasonografía es de gran

³⁴ Michael A. "Malformaciones Congénitas del Sistema Esquelético" En: Trainor P.; Osumi Y. Manual de Pediatría Hospitalaria. 14va Edición. Philadelphia: Editorial Mc. Graw – Hill 2000. Pgs. 200 - 204

³⁵ Niño José M.; Claudia M.; Pablo R. "Malformaciones Congénitas de Miembros Inferiores". Rev. Colomb. Pediatric. 2002; 15 (3): 23 – 28.

utilidad para conocer intraútero estas malformaciones, esto lo convierte en algo válido para todas las malformaciones a describir por lo que en aras de síntesis no lo nombraremos más en nuestra descripción.

2.7.6.2 MICROMELIA

Acortamiento de las extremidades. Esta malformación se caracteriza porque el miembro esta anatómicamente bien formado, pero la estructura en general difiere del tamaño normal que debe de tener y en dependencia de la localización, superior o inferior, izquierdo o derecho, toman su nombre ejemplo: micromelia superior derecho y el fallo embriológico está dado por el poco crecimiento de la estructura, quedando este anormalmente corto. Aquí se invoca la acción de agentes teratogénicos en la etapa de crecimiento fetal (2do y 3er trimestre del desarrollo prenatal.)

2.7.6.3 SINDACTILIA

“Sin dedos”, menor número de dedos

Se caracteriza porque los dedos en desarrollo no se separan entre sí, llegando incluso a no formarse uno o más dedos provocando la oligodactilia. Esto se aparta de la norma, ya que en condiciones normales el mesénquima que se haya entre las láminas de los dedos se desintegra y cuando así no ocurra se fusionan uno o más dedos; llegando a verdaderas fusión de los huesos.

2.7.6.4 POLIDACTILIA.

“dedos de más” o dedos supernumerarios. Este en ocasiones puede carecer de conexiones musculares adecuadas y es frecuente que se presente bilateral y con carácter hereditario como rasgo dominante. Desviación del desarrollo: duplicación en el proceso de diferenciación y crecimiento del dedo.

2.7.6.5 SIRENOMELIA.

Miembros inferiores unidos. Los miembros inferiores se unen entre sí para constituir una sola masa en forma de Huso, que sugiere un cuerpo semejante a un pez en su extremo caudal, llamándole así por su semejanza con las sirenas de la mitología clásica.

Aquí se altera el curso del desarrollo normal porque los miembros inferiores no crecen independientemente, sino que se unen entre sí³⁶

2.7.6.6 LUXACION CONGENITA DE CADERA.

La luxación congénita de cadera (L.C.C.) llamada también Enfermedad Luxante de la Cadera, es la malformación ortopédica de gravedad más frecuente del ser humano. Corresponde a una displasia articular que se produce por una perturbación en el desarrollo de la cadera en su etapa intrauterina antes del tercer mes de vida fetal. La sub-luxación o la luxación se produce después del nacimiento, en los primeros meses de vida extra-uterina y como una consecuencia de la displasia.

EXAMEN FISICO

Signos clínicos: Sospecha de L.C.C. Limitación de la abducción de cadera, que puede ser uni o bilateral, hace plantear el diagnóstico presuntivo de displasia de cadera.

La abducción en el recién nacido (RN) es de 80 a 90° hasta el primer mes de vida. En el segundo a tercer mes de vida, la abducción es de 60 a 65%. La disminución de la abducción con caderas flectadas a 90°, a menos de 45°, es sospechoso de displasia. Si la abducción es aún menor de 45°, existe una fuerte posibilidad que se trate de luxación.

Aumento del movimiento de rotación externa y aducción de la cadera, con disminución de la abducción y rotación interna, es otro signo de sospecha.

Asimetría en el largo de las extremidades inferiores.

Asimetría de los pliegues cutáneos, glúteos y muslos.

Cambio de forma entre ambas regiones glúteas.

Signo de Ortolani-Barlow: es de valor como sospecha en la primera semana de vida del recién nacido. Este signo es un chasquido, audible y palpable que traduce la salida y entrada de la cabeza al cotilo, puede ser anterior o posterior. Si el signo es negativo no tiene valor para descartar la presencia de L.C.C.

Signos de certeza de L.C.C.

³⁶ Canale D.; Ferry S . "Malformaciones Congénitas del Sistema Esquelético". Rev. Colomb. Pediatric. 2002. 1 (5): 12 – 17.

Palpación de la cabeza femoral en un lugar anormal, por migración de ella fuera del acetábulo.

Lateralización y ascenso del trocánter mayor, que puede estar encubierto, cuando el niño es muy gordo.

Desplazamiento lateral de la cabeza femoral³⁷.

2.7.6.7 PIE TALO VALGO.

Es una anomalía relativamente frecuente en el recién nacido, en la cual el pie está en flexión dorsal y en pronación. En general es de evolución benigna, consistiendo su tratamiento, si es necesario, en masajes repetidos y en el uso de férulas si persistiera esta posición. Si la deformidad no se corrige rápidamente o es resistente, se pueden aplicar vendajes correctores enyesados.

2.7.6.8 PIE CAVO.

En esta patología existe un aumento de la bóveda plantar o arco longitudinal, que puede estar asociado con una desviación en varo del calcáneo y retracción de los dedos (dedos en garra). Aparece dolor, porque el peso del cuerpo es soportado por la cabeza de los metatarsianos y por el talón.

2.7.6.9 PIE BOTT (pie equino-varo congénito)

Es una malformación congénita con pie equino, aducto, en varo y supinado. La frecuencia es de 1 a 4,5/1 000 recién nacidos vivos. En la mitad de los casos es bilateral y es más frecuente en el hombre en relación 2/1 con la mujer.

Su etiopatogenia es multifactorial, con un factor genético de herencia poligénica importante, ya que cuando hay antecedentes familiares su incidencia aumenta a 25%.

El tratamiento en el período de recién nacido se realiza con yesos correctores y con manipulación. Al tercer mes de vida, alrededor de 40 a 50% estará corregido, y alrededor de 60% necesitará de un tratamiento quirúrgico³⁸.

- EMBRIOLOGIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

El sistema nervioso central tiene origen ectodérmico y aparece en forma de placa neural aproximadamente a mediados de la tercera semana de vida intrauterina.

³⁷ Portabella G. "Luxación Congénita de Cadera" Cirugía Ortopédica y Traumatológica. 5ta Edición. Madrid: Editorial Masson 2000. Pgs. 100 - 103

³⁸ Castillo Velasco E "Malformaciones Congénitas de Pie". Rev. Cub. Ortop. Traumatol. 2002: 7 (3): 20 – 25

Una vez que se han plegado los bordes de la placa, estos pliegues neurales se aproximan entre si en la línea media y se fusionan para formar el tubo neural. El extremo craneal se cierra aproximadamente en el vigésimo quinto día y el extremo caudal en el vigésimo séptimo día.

En estas circunstancias el Sistema Nervioso Central es una estructura tubular con una porción cefálica ancha, el encéfalo, y una porción caudal larga, la médula espinal. Cuando no se cierra el tubo neural se producen defectos tales como espina bífida y anencefalia³⁹.

2.7.7 MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA NERVIOSO.

2.7.7.1 HIDROCEFALIA

Existe una prevalencia de 0.5 – 2.5%. Laurence en 1990 menciona que la hidrocefalia, no forma parte de los defectos de cierre de tubo neural⁴⁰.

La hidrocefalia es un síndrome muy frecuente que consiste en la dilatación anormal del sistema ventricular. Esta dilatación se produce por una alteración en la circulación del líquido cefalorraquídeo (LCR), bien sea en sus mecanismos de absorción o en su tasa de producción.

El LCR se produce en su mayor parte en los plexos coroideos de los ventrículos laterales a razón de unos 0"35-0"4 ml por minuto. Desde los ventrículos laterales, el LCR fluye continuamente a través de ambos foramen de Monro al interior del III ventrículo, para pasar por el acueducto de Silvio al IV ventrículo.

Desde el IV ventrículo el LCR circula a través de los espacios subaracnoideos y cisternas de la base cerebral en dos direcciones. La mayor parte, hacia la convexidad de ambos hemisferios cerebrales, para completar su circulación reabsorbiéndose en las vellosidades aracnoideas de los grandes senos venosos de la duramadre (seno longitudinal superior). Fluye también, aunque en menor proporción, hacia los espacios subaracnoideos del raquis para reabsorberse en las venas durales raquídeas⁴¹.

³⁹ Sadler TW. "Embriología del Sistema Nervioso Central" Langman. Embriología Médica. 9va Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004. Pgs. 463 - 505

⁴⁰ Lynn B.;John C.; Michael J.; Raymond L "Herencia Multifactorial y Enfermedades Frecuentes". Genética Médica. 8va Edición. México: Editorial Médica Panamericana 1999.pg. 250

⁴¹ Grae. J. "Hidrocefalia". En: Sulik K.; Morriss K. Manual de Pediatría. 5ta Edición. Madrid: Editorial Masson 2000. Pgs.200 - 202

2.7.7.2 DEFECTOS DEL CIERRE DE TUBO NEURAL.

Se llama así a un grupo de enfermedades que aparecen en el bebé en gestación a nivel del cerebro y la médula espinal, causadas por alteraciones en el desarrollo del tubo neural embrionario. Presentan una incidencia de 1/300 a 1/1000 recién nacidos vivos.

Existe una recurrencia de 3 – 5% en parientes de 1ª grado (hermanos, hijos); y una recurrencia de 0.5 – 1% en parientes de 2ª grado (sobrinos, tíos).

Las más comunes son la anencefalia (formación incompleta de cerebro y cráneo), la espina bífida (formación incompleta de las vértebras o médula espinal).

Las causas de anomalías en el tubo neural del bebé pueden ser varias. A continuación detallamos las más comunes:

- Irradiación materna con rayos X durante el embarazo.
- Asfixia en el momento del parto.
- Infecciones intrauterinas como la rubéola y la toxoplasmosis.
- Enfermedades genéticas.
- Déficit de ácido fólico en la dieta de la madre.

Como se puede ver, las causas de estas enfermedades son múltiples, pero en los últimos años se detectó que el déficit alimentario de ciertas vitaminas como el ácido fólico, estaban asociadas a una mayor frecuencia de estas enfermedades.

ESPINA BÍFIDA: La vértebra presenta dos puntos y la vértebra no llega a rodear a la médula espinal. Esta malformación se caracteriza porque si no lesiona la médula espinal, el defecto así esta cubierto por la piel y no se produce defecto neurológico (espina bífida oculta) pero puede concomitar también con alteraciones del tejido nervioso, si a través del defecto óseo salen las meninges se le llama meningocele, y si se incorpora también la médula espinal, la anomalía se llama mielomeningocele, y si el defecto es más amplio y queda expuesta la médula espinal constituye una espina bífida con mielosquisis.

ANENCEFALIA: Es el defecto del tubo neural más común. Dada la gran malformación del cráneo y cerebro los niños afectados nacen muertos o fallecen poco después del parto.

Anencefalia o acráneo: falta de la bóveda craneana y el tejido encefálico queda expuesto y degenera. Esto se debe a que no existió el cierre del neuroporo anterior del tubo neural. Si el defecto de la bóveda craneana es pequeño, por el se pueden herniar el tejido cerebral, las meninges o ambas se obtendrá un encefalocele.

Se diagnostica mediante un análisis en sangre que se realiza durante el embarazo que puede hacer sospechar la presencia de estas enfermedades. Se realiza entre las semanas 14 y 19 del embarazo y se llama alfa-feto proteína. Si los valores de esta proteína son elevados, debe completarse el estudio mediante una ecografía, que a partir de las 14 semanas diagnostica con certeza estas enfermedades. La evolución de recién nacidos con estas enfermedades depende del grado de afectación que presenten y si hay compromiso o no de la corteza cerebral o la médula espinal.

En cuanto al tratamiento; la anencefalia no tiene ningún tipo de tratamiento y lamentablemente su evolución natural es la muerte del recién nacido.

La espina bífida, se corrige mediante una intervención quirúrgica. Su evolución depende si hay alguna afectación en la médula espinal o no. En caso de haberla puede asociarse con alteraciones motoras en miembros inferiores y/o incontinencia urinaria o de materia fecal. En los casos que la espina bífida se presenta con su mayor gravedad la misma se llama mielomeningocele y el pronóstico en estos casos es generalmente serio.

Lo más importante en estas enfermedades es la prevención. Como decíamos anteriormente, estas enfermedades están asociadas con déficit alimentarios, especialmente de ácido fólico. En países que tenían una alta incidencia de estas enfermedades, como Gran Bretaña, la suplementación con ácido fólico en alimentos de uso diario ha disminuido drásticamente su frecuencia. Está demostrado mediante estudios muy bien desarrollados, que un suplemento en la dieta diaria de 1 miligramo de ácido fólico disminuye significativamente los riesgos de las enfermedades del tubo neural en el bebé. A partir de estas investigaciones se comenzó a utilizar en forma rutinaria un suplemento diario de 1 miligramo de ácido fólico a toda mujer que esté buscando quedar embarazada. Sería ideal que

todas las mujeres en edad fértil la consumieran diariamente por la eventualidad de un embarazo. En los casos de antecedentes familiares o personales de enfermedades de tubo neural se recomienda una dosis de 400 – 800 microgramos de ácido fólico⁴². Con relación a este problema de malformaciones por defectos de cierre del tubo neural un estudio realizado en Canadá evaluó, el efecto de la deficiencia de Acido Fólico, con defectos de tubo neural: en mujeres que dieron a luz niños con alteraciones del tubo neural se encontraron anticuerpos que se unen a los receptores de folato y bloquean la captación celular dificultando su utilización durante la organogénesis, razón por la cual el suministro de este nutriente debe ser superior al requerimiento habitual fuera de la gestación en el afán de satisfacer la demanda del crecimiento fetal.

TABLA 3

TASAS NETAS POR 10.000 NACIMIENTOS:

Argentina:	Anencefalia	9.5 %
	Espina Bífida	9.1 %
	Encefalocele	1.9 %
Brasil:	Anencefalia	7.6 %
	Espina Bífida	8.2 %
	Encefalocele	2.5 %
Chile:	Anencefalia	8.5 %
	Espina Bífida	8.5 %
	Encefalocele	1.8 %
México:	Anencefalia	15.8 %
	Espina Bífida	16.1 %
	Encefalocele	2.9 %

Países similares al nuestro.⁴³

Fuente: Emery's and Rimoin's. Genética Médica

⁴² Szot J. "Defectos del cierre del Tubo Neural". Rev. Chil. Pediatric. 2004: 10 (4): 14 – 20.2

⁴³ Robert M.; Ian Y. "Principles and Practice of Medical Genetics" Emery's and Rimoin's. Genética Médica. 10ma Edición. Madrid España: Editorial Marban 2001 Pg. 26.

TABLA 4.**EJEMPLOS DE ANORMALIDADES CONGENITAS ESTRUCTURALES MAYORES**

ANORMALIDADES POR SISTEMAS	INCIDENCIA POR 1000 NACIMIENTOS.
- Cardiovascular	10
Defecto del septo ventricular	2.5
Defecto septal atrial	1
Persistencia del ductus arterioso	1
Tetralogía de Fallot	1
- Sistema Nervioso Central	10
Anencefalia	1
Hidrocefalia	1
Microcefalia	1
Espina bífida lumbosacra	2
- Gastrointestinal	4
Labio leporino/palatino	1.5
Hernia diafragmática	0.5
Atresia esofágica	0.3
Ano imperforado	0.2
Amputación transversa	0.2
- Urogenital	4
Agenesia renal bilateral	2
Riñón poliquístico (infantil)	0.02
Extrofia vesical	0.03

Tabla⁴⁴Fuente: Emery's and Rimoin's. **Genética médica**

⁴⁴ Robert M.; Ian Y. "Genetics and Congenital Abnormalities" Emery's and Rimoin's. *Genética Médica*. 10ma Edición. Madrid, España: Editorial Marban 2001. Pg. 224

2.7.8 ALTERACIONES CROMOSOMICAS:

2.7.8.1 SINDROME DE DOWN.

Malformación congénita causada por una alteración del cromosoma 21 (triso mía del par 21) 47, XX o XY + 21.

Se acompaña de retraso mental moderado o grave. Los enfermos con síndrome de Down presentan estatura baja, cabeza redondeada, frente alta y aplanada, y lengua y labios secos y fisurados, aunque todo ello puede variar de unos a otros casos. Presentan epicanto, pliegue de piel en la esquina interna de los ojos. Las palmas de las manos muestran un único pliegue transversal, y las plantas de los pies presentan un pliegue desde el talón hasta el primer espacio interdigital (entre los dos primeros dedos). En muchos casos padecen cardiopatías congénitas y tienden a desarrollar leucemia. El cociente de inteligencia (CI) varía desde 20 hasta 60 (una inteligencia media alcanza el valor 100), pero con procedimientos educativos específicos y precoces, algunos enfermos consiguen valores más altos. De hecho existen personas con síndrome de Down que han llegado a niveles educativos universitarios y a desarrollar capacidades y destrezas que rompen con esta visión determinista que ha rodeado históricamente a la trisomía 21. Los aspectos sociales (relaciones humanas y habilidades sociales) y adaptativos de la inteligencia (adaptación exitosa con el entorno) suelen estar poco o nada afectados, llegando incluso a tener especiales capacidades para entablar relaciones sociales.

Entre los genes asociados en la aparición de trastornos al Síndrome de Down podemos mencionar:

- COL6A1: Se halla asociado a defectos cardiacos.
- ETS2: Se halla asociado a alteraciones músculo esqueléticas.
- CAI1A: Puede interferir en la síntesis del DNA.
- DYRK: Origen del retraso mental.
- IFNAR: Su exceso puede provocar alteraciones en el Sistema Inmunitario⁴⁵.

⁴⁵ Dejmek J. “ Genes asociados a trastornos en el síndrome de Down” Braz J. Genetics. 2005: 1 (4): 70 – 72.

La incidencia global del síndrome de Down se aproxima a uno de cada 700 nacimientos, pero el riesgo varía con la edad de la madre. Para la población general el riesgo de recurrencia esta en relación directa con la edad materna, de forma que a los 40 años se sitúa alrededor de 1 en 50 nacidos vivos, la edad materna superior a los 35 años y la existencia de antecedentes familiares y/o de cromosopatía son indicaciones de diagnóstico prenatal; la incidencia en madres de 25 años es de 1 por 2000 nacidos vivos.

La mejoría en los tratamientos de las afecciones asociadas al Down ha aumentado la esperanza de vida de estas personas, desde los 14 años de hace unas décadas, hasta casi la normalidad en la actualidad. Los pacientes con grandes dificultades para el aprendizaje pueden ser internados en instituciones (históricamente la institucionalización o la ocultación eran muy utilizadas), pero se ha comprobado que deben vivir en su domicilio, donde desarrollan de forma más completa todos sus potenciales. La edad mental que pueden alcanzar está todavía por descubrir, y depende directamente del ambiente educativo y social en el que se desarrollan⁴⁶.

Cuidado de los pacientes con síndrome de Down

La adecuada integración social es fundamental para su desarrollo como personas, y para un aprendizaje adecuado de las habilidades que los convertirán en individuos autónomos y útiles a la comunidad. En esto, los niños Síndrome de Down son iguales a todos los niños.

Tomando como base los test de Coeficiente Intelectual standards, nuestros hijos SD a menudo clasifican con niveles de retardo mental débil. Pero estos tests no miden muchas áreas importantes de la inteligencia, y a menudo los chicos nos sorprenden con su memoria, su intuición, su creatividad, y más aún, pueden llegar a superar los puntajes tests que generalmente miden un momento y no un proceso de desarrollo de la inteligencia. Las dificultades de aprendizaje de los niños con Síndrome de Down (al menos dentro de instituciones no debidamente preparadas para atenderlos), algunas veces enmascara otras habilidades y talentos.

⁴⁶ Klieghan B. "Alteraciones Clínicas de los Cromosomas" En: Vaino S.; Chin N. Tratado de Pediatría. 15va Edición. New York: Editorial Mc. Graw – Hill 2000. Pgs. 391 - 393

Aunque los niños con Síndrome de Down son destinatarios tempranos de extensas evaluaciones sanitarias, estimulación temprana, terapia física, adiestramiento en comunicación, evaluaciones de su desarrollo, y otras intervenciones profesionales, es importante no perder de vista que todo niño debe estar rodeado de gente que lo ama, lo estima y lo admira. En esto tienen las mismas necesidades y los mismos derechos que todo niño⁴⁷

Cabe mencionar los genes presentes en la zona crítica en el Síndrome de Down, son candidatos para presentar retardo mental y defectos cardiacos, los genes de dicha zona son: DSCR4, DSCR2, DSCR3⁴⁸

2.8. DIAGNOSTICO DE MALFORMACIONES CONGENITAS

Dentro del diagnóstico de las malformaciones congénitas se han realizado grandes avances en los últimos años y en el mismo tendríamos que distinguir entre diagnóstico prenatal y diagnóstico clínico.

Diagnóstico prenatal; Es en este apartado del diagnóstico, donde la instauración de programas de detección precoz de malformaciones, tratamiento y prevención de los mismos, más han avanzado en los últimos años. Puede llevarse a cabo mediante pruebas invasivas o no invasivas.

2.8.1. TÉCNICAS NO INVASIVAS:

- Marcadores del primer trimestre: - Triple marcador (S. Down): Alfa feto proteína, Gonadotropina coriónica humana, estriol no conjugado.
- Tamizaje eco gráfico de cromosopatias y defectos estructurales: Ecografía 10-14 semanas. Ecografía 18-22 semanas. Ecografía tridimensional.

2.8.2. TECNICAS INVASIVAS:

- Amniocentesis: El estudio del líquido amniótico obtenido por amniocentesis es el procedimiento mas usado en la actualidad. El procedimiento debe ser realizado entre la decimocuarta y la decimoctava semanas del embarazo; el estudio del líquido amniótico permite identificar cualquier alteración cromosómica del feto.

⁴⁷ Lisker R.; Arrendares S. "Los Cromosomas" Introducción a la Genética Humana. 5ta Edición. Buenos aires: Editorial el Manual Moderno 2000. Pgs. 173 - 185

⁴⁸ Vidal – Tabeada J.M.; Sanz S.; Egeo A. "Identification and characterization of a new gene from human chromosome 21 between markers" En: Tilmann C.; Capel B. Genetic Epidemiology. 9na Edición. New York: Mc. Graw – Hill 2005. Pgs. 290 – 298.

- Análisis de las Vellosidades Coriónicas: La muestra se puede obtener entre la séptima y novena semanas del embarazo. Como el tejido de las vellosidades coriónicas es muy rico en células en división mitótica, los estudios cromosómicos pueden hacerse directamente o después del cultivo por 24 o 48 horas.

- Fetoscopia: Es la visualización endoscópica del feto y el tiempo óptimo para realizarla es alrededor de la vigésima semana del embarazo. El procedimiento permite identificar malformaciones externas y obtener biopsias de distintos tejidos incluyendo muestras de sangre

2.8.3. DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Dada la frecuencia y las repercusiones para el individuo afectado y su familia, es frecuente realizar una adecuada evaluación diagnóstica del recién nacido con anomalías congénitas. La evaluación diagnóstica consiste en:

a) Anamnesis: Incluyendo las características de los periodos prenatal (enfermedades maternas; exposiciones a fármacos, drogas, etc. preconcepcionales o intrauterinas; estudios prenatales realizados) perinatal y neonatal. Se debe obtener una descripción detallada de los antecedentes familiares, hasta al menos tres generaciones, incluyendo antecedentes de consanguinidad, abortos recurrentes o infertilidad.

b) Examen Físico: Se debe consignar datos antropométricos y el examen de superficie, descrito con el mayor detalle posible.

c) Exámenes Laboratoriales: Pruebas complementarias: Imagen (ecografía, tomografías). La confirmación de ciertos diagnósticos puede ser realizada a través de exámenes específicos⁴⁹.

2.9 PREVENCIÓN

Al hablar de prevención hay que distinguir tres tipos o niveles de acción: primaria, secundaria y terciaria, según el momento en que haga la prevención. Prevención Primaria la constituyen todas aquellas medidas destinadas a evitar que se conciban niños afectados, es decir medidas preconcepcionales o que eviten que embriones sanos se vean afectados por agentes externos teratogénicos, como

⁴⁹ Hernández D.; Carrasco F. "Guía Práctica en el Diagnóstico de Malformaciones Congénitas". Rev. Ginecol. Obstet. Mex. 2002; 4 (5): 2- 6

exposición de la madre a radiaciones, a agentes químicos, enfermedades infecciosas de la madre, etc.

Prevención secundaria la constituyen todas las medidas destinadas a evitar que nazcan niños malformados, es decir una vez diagnosticada la malformación por métodos prenatales, ecografías, estudio genético por cultivo de células de líquido amniótico o de vellosidades coriales u otros métodos, provocar el aborto. Este tipo de prevención está aceptado en algunos países, pero no en el nuestro. Prevención terciaria está destinada principalmente a corregir las malformaciones o evitar que éstas produzcan problemas mayores en la vida de los afectados⁵⁰.

⁵⁰ Steven G. “Prevalencia de Malformaciones Congénitas”. Rev. Med. Cub. Neonatol. 2002; 7 (1): 20 – 22.

3. REVISION BIBLIOGRAFICA

PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS AL NACER Y FACTORES ASOCIADOS EN ISLA DE PASCUA, CHILE (1988-1998)

Por medio de la vigilancia epidemiológica de las Malformaciones Congénitas en Chile y en Sudamérica por el ECLAMC, se tiene conocimiento de la incidencia de ellas. En Chile la incidencia global de las Malformaciones Congénitas es cercana a 3%. Por este mismo medio también se conoce la prevalencia al nacer de las principales Malformaciones congénitas. En oportunidades la severidad de ellas compromete la vida del recién nacido, constituyendo la segunda causa de mortalidad infantil en Chile.

La tasa de prevalencia al nacimiento de Malformaciones Congénitas encontradas en esta muestra fue de 3,04%, muy similar a la del promedio de las maternidades chilenas del ECLAMC ($p < 0,05$). Debemos suponer, eso sí, un probable factor de sesgo, algunas mujeres embarazadas, especialmente las de origen continental, podrían haber preferido tener sus partos fuera de la Isla, por lo que viajarían al continente. No podemos cuantificar este factor, pero estimamos que no sería de real significado, si es que existiera, dado que la tasa de natalidad de la Isla de Pascua es de natalidad es de 18,7 por habitante. La prevalencia de Malformaciones Congénitas cardíacas (0,69%, 7/722) es similar a la encontrada en el resto de maternidades chilenas del ECLAMC.

Se podría concluir que a pesar de que la prevalencia al nacimiento en Isla de Pascua, es semejante a la de Chile continental, resulta importante hacer notar el hecho de no encontrar ningún caso de defecto de cierre del tubo neural, siendo lo esperado sobre 30 por mil nacidos vivos y la tasa significativamente más alta de síndrome de Down que es más del doble que en Chile continental, aun siendo de 21,1 por 1.000 habitantes en 1997, en Chile continental para el mismo año la tasa el promedio de edad materna más baja en el material estudiado⁵¹.

⁵¹ Silva C.;Nager J.;Fernández F. "Prevalencia de Malformaciones Congénitas al nacer y factores asociados en la Isla de Pascua" Rev. Chil. Pediatric. 2000: 28 (2): 33 – 38.

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA. INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA.**COMPORTAMIENTO CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN LA CIUDAD DE LA HABANA**

Resumen

Se realizó un estudio de los datos obtenidos por el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) en el período de enero de 2000 a diciembre de 2002 en la Ciudad de La Habana . La población diana estuvo formada por 536 recién nacidos, vivos o muertos, a quienes se detectó al menos un defecto congénito antes del alta hospitalaria, y 657 casos interrumpidos por el programa de diagnóstico prenatal. La prevalencia al nacimiento de las malformaciones congénitas fue de 77,94 por 10 000 nacimientos. En los fetos interrumpidos, los defectos congénitos más frecuentes fueron los de cierre del tubo neural y otras malformaciones congénitas del sistema nervioso central con 117 y 106 casos respectivamente. Los 657 casos interrumpidos representaron el 55 % de los malformados de Ciudad de La Habana en este período.

No hay dudas que tales acciones constituyen un elemento indispensable en el conjunto de esfuerzos que realiza el MINSAP por el logro de tan altas metas en los indicadores de morbilidad y mortalidad infantil⁵².

⁵² Pérez M.; Ferrero F.; Álvarez R.; Rodríguez L “Comportamiento Clínico – Epidemiológico de los Defectos Congénitos en la ciudad de La Habana”. Rev. Med. Cub. 2005: 77 (1): 12 – 19.

ESTUDIO POBLACIONAL DE LA PATOLOGIA DE ORIGEN PRENATAL EN NAVARRA.

- (1) Servicio de Genética.
- (2) Servicio Ginecología.
- (3) Servicio Anatomía Patológica.
- (4) Servicio Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Los defectos congénitos son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad pediátrica. A pesar de su importancia clínica se conoce muy poco de su etiología. Sólo se han identificado algunos factores genéticos y ambientales relacionados con una pequeña proporción de defectos congénitos.

En teoría, los estudios epidemiológicos de malformaciones congénitas son de gran importancia en la búsqueda de su etiología. Sin embargo, en la mayoría de los estudios a largo plazo la recogida de información no es fácil, y muchos datos familiares y obstétricos están incompletos.

RESULTADOS

Durante los años 1991-1992 nacieron un total de 6.284 niños, 237 de los cuales tuvieron un defecto congénito mayor. Se diagnosticó o hubo sospecha de malformación en alguna ecografía practicada durante el embarazo en 27 casos. Un total de 151 niños fueron de sexo masculino, 83 de sexo femenino, y en tres casos el sexo no estaba especificado. La incidencia de malformaciones entre recién nacidos vivos fue del 3,6% y aquella entre los recién nacidos muertos fue del 25,6%. La incidencia de malformaciones para defectos mayores durante el período de estudio, distribuido por meses. Cuarenta y uno niños (17,3%) con malformaciones murieron antes del nacimiento o durante el primer año de vida. La autopsia se llevó a cabo en el 77% de los casos. En tres ocasiones el embarazo se interrumpió voluntariamente.

Cuarenta y seis niños presentaron un síndrome de etiología conocida, mientras que en 148 ocasiones los niños presentaban un defecto aislado o múltiples defectos de origen desconocido. La distribución de los casos por etiología. La alteración cromosómica más frecuente fue la trisomía 21. Tres niños murieron en el momento del nacimiento y en dos ocasiones el embarazo fue interrumpido.

Siete madres eran mayores de 35 años. La prevalencia del síndrome de Down entre los recién nacidos vivos fue de 1:450. La prevalencia de algunos defectos congénitos específicos en los niños con malformaciones aisladas o múltiples

- La prevalencia de defectos congénitos mayores en recién nacidos vivos y muertos en nuestro estudio (3,6%) fue mayor que la observada en la mayoría de los estudios anteriormente publicados.

- Las técnicas de ecografía fetal constituyen un pilar importante en el proceso de diagnóstico prenatal de defectos congénitos.

- Los estudios epidemiológicos de defectos congénitos de base poblacional constituyen una herramienta de vital importancia para conocer la magnitud real de la patología de origen prenatal y valorar la eficacia de los mecanismos de prevención y diagnósticos de la misma⁵³.

GENÉTICA CLÍNICA

DEFECTOS CONGENITOS EN 132.360 NACIMIENTOS CONSECUTIVOS. PREVALENCIA DE 5 AÑOS EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA No. 23 IMSS, MONTERREY N.L.

OBJETIVO: Estimar la prevalencia de los defectos congénitos en nuestra población. RESULTADOS: De un total de 132,360 nacimientos consecutivos ocurridos en un período de 5 años, se captaron 1,353 casos de recién nacidos con defectos congénitos externos (1.02%). De término fueron 70% y prematuros 30%. En la clasificación por aparatos y sistemas, el sistema nervioso fue el más afectado con un total de 286 casos, correspondiendo 146 a defectos en el tubo neural, los defectos osteomusculares en segundo lugar con un total de 258, y en tercer lugar las cromosómicas con 221. De los casos de SNC, se presentaron 78 casos de anencefalia, espina bífida 52 e hidrocefalia 49. En forma aislada el síndrome de Down con 144 casos fue el más frecuente, para un caso por cada 999 nacimientos, malformado múltiple 115 casos, labio y paladar hendido 99, en

⁵³ Irisari N.; Sesma E.; Yanglas J. "Estudio Poblacional de la Patología de origen prenatal en Navarra". Rev. Med. Chil. 2000; 5 (2): 5- 9.

cuarto lugar la anencefalia con 78 y pie equino varo 65 pacientes, mielomeningocele con 52 casos, hidrocefalia 49, hidrocefalia más meningocele 44. Con esta frecuencia podemos afirmar que en nuestro medio los defectos del sistema nervioso central son los más frecuentes, y que los defectos de tubo neural ocupan un lugar importante. El síndrome de Down es la causa más frecuente en forma aislada⁵⁴.

DETECCION DE ANOMALIAS CONGENITAS EN POBLACION DE BAJO RIESGO EN EL SISTEMA PUBLICO DE SALUD.

HOSPITAL DE LA SERENA (1998 – 2000)

Resumen

Con el objetivo de conocer la prevalencia de anomalías congénitas, la capacidad diagnóstica del ultrasonido y la sensibilidad del Sistema de Salud aplicada a la población en control prenatal se evalúa la información sobre 10.041 partos ocurridos (1998- 2000), en el Hospital de La Serena IV Región, Chile.

El número de anomalías congénitas mayores (ACM) encontradas en dicho periodo fue de 112 en 10.041 partos, con una prevalencia de 1,11%.

En el grupo estudiado, la sensibilidad del Sistema de Salud fue de un 36,9% (41/ 112). La sensibilidad por sistemas fue de: 71,4% en malformaciones genitourinarias, 57,1 % en malformaciones del sistema nervioso central, 50% en malformaciones gastrointestinales, 50 % en síndromes malformativos 29,4% en malformaciones del Sistema Cardiovascular 16% en malformaciones del sistema músculo-esqueléticos, 13,6% en trisomías (13, 18 y 21) y 14, 2% en malformaciones faciales.

La mortalidad perinatal en este periodo fue de 10,59 / 1000 (84/ 7.926) y de estas 20 se asociaron a malformaciones congénitas (23%).

La evaluación con ultrasonido es el único instrumento para la detección de malformaciones detectando una proporción significativa de estas.

⁵⁴ Gómez E.; Fuentes D.; Arredondo N. :“Defectos Congénitos en 132.360 nacimientos consecutivos. Prevalencia de 5 años en el Hospital de Gineco-Obstetricia N° 23”. IMSS Monterrey N.L. Rev. Med. 2001: 1 (2): 15- 18.

Es importante aumentar la cobertura de pacientes y calidad del ultrasonido para realizar un examen dirigido en el trimestre medio permitiendo una derivación oportuna en los pacientes que lo necesiten y disminuir las intervenciones obstétricas innecesarias⁵⁵.

MALFORMACIONES CONGENITAS EN “B08”

HOSPITAL “SAN GABRIEL”

DOCTOR SAUL RUEDA ARTEAGA

REVISTA MEDICO CIENTIFICA. VOLUMEN 3, N°1. LA PAZ – BOLIVIA

Las Malformaciones y efectos congénitos de causa genética, son anomalías morfológicas o funcionales, en todo recién nacido afectado, presente en 5 a 7 % de los nacimientos. El “ ECLAMC” Estudio Comparativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas que agrupa diversas maternidades de 40 ciudades de 12 países, con mas de tres millones de nacimientos, en los 28 años de su creación en 1967, designado por la Organización Mundial de la Salud, como centro colaborador para la prevención de las malformaciones congénitas, tiene seleccionado 40 tipos de defectos congénitos; Bolivia es miembro activo desde 1982 como B01 Natalio Aramayo, hoy Hospital de la Mujer de La Paz. En 1990 ingresa el B08 Hospital de salud “San Gabriel”.

COMENTARIOS.

1. El nivel de cobertura de B08 Hospital de Salud San Gabriel, es bueno con una tasa de frecuencia de malformación congénita del 2.12%. es comparable con los datos total del ECLAMC de 2.58% y similar a B01 Hospital de la Mujer.
2. La tasa de frecuencia de nacido muerto (óbito fetal) en B08 Hospital “San Gabriel” es 2.45% superior al total ECLAMC de 1.91%, pero inferior al B01 Hospital de la Mujer de 4.24%. Probablemente se deba, a mejores condiciones socio – económicas, de salud y de control prenatal.

⁵⁵ Calzadilla V.; Batista G. “Detección de anomalías Congénitas en población de Bajo Riesgo en el Sistema Público de Salud” Hospital La Serena (1998 – 2000). Rev. Chil. Pediatric. 2002; 5 (2): 33 - 37

3. Labio Leporino en B08 Hospital “San Gabriel” tiene una tasa de 17.15% y B01 Hospital de la Mujer de 24.33%, significativamente mayores al total del ECLAMC de 10.62%.
4. Ambos hospitales B01 – B08 hospital de la Mujer y Hospital de Salud San Gabriel, se constituyen en los únicos representantes del país al “ECLAMC”, como centros de Control y Vigilancia Epidemiológica de las malformaciones congénitas en Bolivia.
5. Existe un compromiso entre la OPS/OMS y la Secretaria Nacional de Salud a través de la Dirección Nacional de Vigilancia y Control de Enfermedades y Riesgo, para reforzar con la factibilidad de conformar una red nacional de vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas en Bolivia a corto plazo⁵⁶.

HOSPITAL PEREIRA ROSSELL
ESTUDIO COLABORATIVO LATINOAMERICANO DE MALFORMACIONES
CONGENITAS
INFORME ANUAL AÑO 1999
CENTRO HOSPITALARIO PEREIRA ROSSELL

1 Definición del período El periodo analizado fue desde el 1 de Enero de 1999 al 31 de Diciembre de 1999.

2 Total de Recién Nacidos en el HPR El total de la población de recién nacidos analizada fue de 7603, de los cuales 7482 fueron nativos y 121 natimortos. Con una media de recién nacidos vivos mensual de 632 y de 10 natimortos. Destacamos que por motivos operacionales del ECLAMC forman parte de la estadística aquellos partos ocurridos en la maternidad en cuestión, es decir, partos en cuido quedan excluidos así como también otros malformados vivos o muertos derivados al Centro Hospitalario Pereira Rossell. Son registrados aquellos óbitos cuyo peso fue de 500g o mas, los

⁵⁶ Rueda S. “Malformaciones Congénitas en B08. Hospital San Gabriel” Rev. Soc. Bol.Ped. 1999; 3 (1): 25 – 27.

malformados vivos se registran siempre independientemente de su peso o edad gestacional.

3 Total de Malformados Como analizado en la tabla 1 se puede observar que el total de defectos congénitos fue de 182, correspondiendo el 93% (169) a nativos y el 7% (13) a natimortos. De esta forma, la frecuencia de malformaciones congénitas totales en el Hospital Pereira Rossell en el año 1999 fue de 2,4 %, de los cuales 2,2 % fueron en nacidos vivos y 10,7% fue en nacidos muertos. Al igual que en el año 98 no se observaron diferencias estadísticamente significativas cuando comparamos esos datos con los del ECLAMC total (período 1982-1997) globalmente y con los datos disponibles de Uruguay. Con excepción de la frecuencia de malformados en el grupo de natimortos. Esto esté probablemente reflejando por un lado, el alto porcentaje de necropsias en los óbitos, y por otro, la labor del equipo de anatomía patológica pediátrica entrenado en la búsqueda de defectos congénitos.

Por tanto en el Centro Hospitalario Pereira Rossell 1: 44 nacido vivo y 1:9 nacido muerto presenta alguna anomalía del desarrollo.

Con respecto a la edad materna vemos que la proporción de embarazo adolescente y de madres de 35 años o mas fue casi el doble en el grupo malformado que en la población general. El grado de paridad fue similar en ambos grupos. La falta de control prenatal estuvo en torno de 13% en ambos grupos, sin embargo la presencia de un único control prenatal fue mas frecuente en el grupo malformado que en el total de la población. Así como también una tendencia a tener el primer control prenatal hacia el segundo trimestre de la gestación. La terminación del parto por cesárea considerada globalmente fue mas frecuente en el grupo malformado, sin embargo para catalogar esta diferencia deberíamos determinarla por grupo de malformación. Como demostrado en las tablas 7 y 8, la prematuridad y el bajo peso al nacer considerados globalmente fueron mas frecuentes en el grupo malformado que en total de recién nacidos. Los macrosómicos fueron mas frecuentes en el primer grupo, así como la presencia de pretérminos severos. El sexo mas frecuente en ambos grupos fue el masculino, siendo esta diferencia mas sobresaliente en el grupo malformado.

TABLA 5.

Malformaciones seleccionadas en nativos Frecuencia absoluta 1998-1999/CHPR:

Tipo de defecto	1998Casos	Frecuencia	1999Casos	Frecuencia
Atresia de Esófago	1	1/7575	3	1/2494
Atresia Anorectal	3	1/2532	2	1/3741
Onfalocele/Gastrosquisis	3	1/2532	2	1/3741
Microcefalia	4	1/1898	2	1/3741
Defect.por Reducción de miembros	5	1/1517	6	1/1247
Pie bot equinovaro	6	1/1264	7	1/1069
Hidrocefalia	6	1/1264	6	1/1247
Labio/Paladar hendido	15	1/1083	19	1/831
Defectos de Tubo Neural (DTN)	8	1/948	8	1/935
Hipospadias	7	1/690	5	1/1496
Cardiopatía P.C.A.	26	1/632	24	1/312
Polidactilia post axial	9	1/583	8	1/935
Síndrome de Down	9	1/446	7	1/1069
Polimalformado	11	1/292	10	1/288

Fuente: Centro Hospitalario Pereira Rossell

TABLA 6

Distribución porcentual de acuerdo a la edad materna en la población total de nacidos vivos y en el grupo malformado

EDAD (años)	TOTAL NV (%)	MALF. NV (%)
10-14	0.7	0
15-19	25.5	23.8
20-24	32.0	30.7
25-29	7.5	8.5
30-34	11.6	11.1
35-39	19.9	21.2
40-44	2.7	4.2
45 o mayor	0.1	0.5

Fuente: Centro Hospitalario Pereira Rossell

TABLA 7

Distribución de acuerdo a la paridad en la población total y en los nacidos malformados

GESTAS	TOTAL NV (%)	MALF. NV (%)
1	29.1	27.5
2	22.7	22.8
3	16.7	14.8
4	11.1	13.8
5	7.5	6.9
6	5.0	5.3
7	2.8	3.1
8	1.7	1.1
9	2.0	1.6
10 o mas	1.2	3.1

Fuente: Centro Hospitalario Pereira Rossell

TABLA 8

Comparación del número de controles del embarazo en la población total y en los nacidos vivos malformados

CONTROLES	TOTAL NV (%)	MALF. NV (%)
SIN CONTROL	13.4	13.3
1	4.4	7.9
2-5	28.5	29.2
6-8	28.5	24.6
9 o mas	25.1	24.7
SIN DATO	0.1	0.6

Fuente: Centro Hospitalario Pereira Rossell

Tabla 9

Distribución de acuerdo al sexo en la población total y en los nacidos malformados

SEXO	TOTAL NV (%)	MALF. NV (%)
MASCULINO	51.9	55.0
FEMENINO	48.0	43.4
INTERSEXO	0.1	1.6
SIN DATO	0.1	0

Fuente: Centro Hospitalario Pereira Rossell

Se puede observar que, el embarazo adolescente fue levemente superior en el grupo malformado, así como también la proporción de madres de 35 años o mayores. Con respecto al número de gestas se observó una tendencia a la multiparidad (1- 3) en el grupo malformado. Llamativamente tanto la falta de control prenatal mas frecuentes en el grupo malformado. Resaltamos la falta de datos referente al momento de la gestación donde ocurre el primer control del embarazo, fundamentalmente en el grupo malformado donde llega casi a la mitad de los casos. El parto por cesárea fue levemente superior en el grupo malformado. Como señalado no podemos sacar datos concluyentes referente a la edad gestacional por examen físico de los óbitos, sin embargo el estudio anátomo patológico puede suplir esta información. El bajo peso considerado globalmente y especialmente el extremo (menos de 1000 gr.) fue similar ambos grupos, destacándose un único caso de macrosomía en el grupo malformado. El sexo más frecuente en ambos grupos fue el masculino⁵⁷.

⁵⁷ Pareja E.; Santos S. “Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas”. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Rev. Med. Pediatric. 2000;4 (8): 35 – 41.

Prevalencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido

Dra. Yanet García Fernández, Dra. Rosa María Fernández y Dra. Mayling Rodríguez Rivero

RESUMEN

Se realizó un estudio descriptivo de los recién nacidos menores de 7 días, que nacieron en nuestra unidad en el período de enero de 1995 a diciembre de 2005, y que sufrían malformaciones congénitas mayores. La muestra obtenida estuvo constituida por 59 078 nacidos vivos, 232 de los cuales padecían malformaciones graves. Se encontró una prevalencia de malformaciones congénitas del 3,9 %. Predominaron las malformaciones clasificadas como *otras*, las del aparato digestivo, neurológico y las de la cara. Se concluyó que es necesario continuar el trabajo de diagnóstico prenatal para disminuir aún más la prevalencia de estas malformaciones.

RESULTADOS

Durante los años estudiados nacieron 59 078 niños. En este grupo se detectó, 232 recién nacidos vivos con malformaciones mayores evidentes clínicamente, radiológicamente o por ultrasonografía. La prevalencia fue de 3.9 por 1 000 nacidos vivos.

En relación con la clasificación seguida, observamos que la mayor incidencia se registró en el aparato digestivo, con el 18,5 % del total general, encontramos dentro de este grupo la atresia esofágica y el ano imperforado fueron los más frecuentes.

En segundo lugar, en la cara, con el 14,7 %, las malformaciones de la cara se comportaron de la siguiente forma: encontramos 2 casos con malformaciones oculares, 1 caso con craneosinostosis frontal y la mayor

incidencia fue del labio leporino. En este grupo se encuentran los niños con malformaciones múltiples que se corresponden en algunos casos con síndromes como el síndrome de Down o con malformaciones múltiples combinadas.

En tercer lugar exponemos las principales malformaciones que encontramos en relación al sistema circulatorio solo fueron encontradas cardiopatías graves, que incluyeron la hipoplasia del ventrículo izquierdo, la transposición de grandes vasos, entre otros. Sin embargo, no fue posible precisar el tipo de cardiopatía en forma general, pues algunos pacientes se trasladaron al cardiocentro y otros quedaron pendientes de diagnóstico.

Las malformaciones genito-urinarias fueron pocas y dentro de ellas tuvimos el riñón poliquístico. Se presentaron 3 casos de genitales ambiguos en todos estos años. Fue diagnosticado un caso de agenesia del riñón izquierdo.

Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron en el grupo de otros con 25,4 % del total general y dentro de estas encontramos un total de 26,7 % y 31,1 % de niños portadores de síndrome de Down así como otras malformaciones generales (dentro de estas hubo un niño con sirenomelia o simposio). En estas también se incluyen otros síndromes con malformaciones múltiples mayores.

DISCUSIÓN

Es muy difícil realizar un análisis comparativo con otros autores y países pues el desarrollo tecnológico y social ha contribuido a la disminución en general de las malformaciones congénitas, como ocurre en nuestro país, sin embargo muchos países subdesarrollados mantienen alta su incidencia. Ésta es variable según diferentes autores, depende también de la forma de tomar la muestra. Cuando el análisis es realizado en

grandes muestras, como hicimos nosotros, la incidencia es menor pero las grandes muestras nos permiten conocer la incidencia de muchas malformaciones poco frecuentes como se presentan en nuestro estudio. También dependen de los casos incluidos en el estudio. En los países más desarrollados existe una menor incidencia, mientras que en las poblaciones más pobres la incidencia es mayor. Se reportan cifras por 1 000 nacidos vivos de 10,6 hasta 167,0 y aun así depende de otros muchos factores. La incidencia de las malformaciones congénitas graves en el recién nacido de menos de 7 días fue de 3,9 por mil nacidos vivos en nuestro estudio.

Así mismo ocurrió en todos los grupos excepto con el aparato digestivo y circulatorio. En el caso del aparato circulatorio la incidencia no disminuyó, pensamos que está relacionado con el hecho de que no todas las malformaciones del aparato cardiovascular son fácilmente diagnosticables en el período prenatal. Su diagnóstico es casi exclusivo por ultrasonido, y por lo tanto, depende de la resolución del equipo, del uso del doppler, de la edad gestacional, del tipo de anomalía, así como de la experiencia del examinador.

En el sistema genito urinario la incidencia de las malformaciones graves fue baja, con resultados similares a los encontrados en la literatura revisada. Pensamos que estas se diagnostican en otras etapas de la vida y la más frecuente es la hipospadia que no fue incluida en nuestro estudio. Las malformaciones renales son mayormente diagnosticadas por ultrasonido.

En relación a la patología digestiva en nuestro estudio la imperforación anal fue la primera, como se observó igualmente en literatura revisada, y la atresia esofágica en segundo lugar. Aunque son de difícil diagnóstico en la vida intrauterina, los estudios del líquido amniótico constituyen una ayuda.

La mayor incidencia en los defectos de la cara lo mantiene el labio leporino combinado o no con la fisura palatina. En la literatura revisada esta malformación es citada como la de mayor frecuencia.

La incidencia de síndrome de Down en nuestro estudio fue baja sin embargo en otros estudios se señala que este síndrome ha tenido una mayor aparición a lo largo del tiempo en diferentes países.

Actualmente se lleva a cabo una investigación en nuestro país que permitirá un estudio más relevante a través del registro cubano de malformaciones congénitas. La incidencia baja está determinada por que sólo la mitad de estas malformaciones se diagnostican en la etapa neonatal en la detección intrauterina priorizada por nuestros programas de genética.

Pensamos se debe profundizar más en los programas de genética, pues aún se presentan malformaciones graves que pueden ser diagnosticadas en el período intrauterino⁵⁸.

⁵⁸ García E.; Fernández R.; Rodríguez M. "Prevalencia de las Malformaciones Congénitas mayores en el recién nacido" Hospital General Ivan Portuondo, San Antonio de los Baños La Habana. Rev. Cub. Pediatr. 2006; 78 (4): 10 - 15

ESTUDIO DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS EN EL HOSPITAL REGIONAL DE MALAGA.

Resumen:

Se revisan 1416 nacimientos en el Hospital Regional de Málaga, y se estudian aquellas que muestran algún tipo de malformación congénita. Se analizan los resúmenes de las historias clínicas obstétricas y pediátricas; revisión en caso oportuno del material iconográfico como en cortes de parafina y de las historias genealógicas de la sección de genética. Las variables recogidas en base de datos fueron variables del recién nacido y variables maternas. Se analiza de forma estadística las relaciones del tipo de malformación con las distintas variables. Se realiza una descripción detallada de las distintas malformaciones analizando frecuencia, asociaciones, casos únicos y múltiples. Debido a la alta incidencia de malformaciones urológicas en nuestro medio, se analizan las asociaciones entre malformaciones de parénquima y vías urinarias, destacando los hallazgos estadísticos más significativos. La incidencia de las malformaciones congénitas fue del 35%, superior al registrado en otros países. Las malformaciones múltiples fueron más numerosas que las únicas. Las malformaciones congénitas fueron responsables del 30,3% de los fallecimientos infantiles.

El 85,6% de los niños fallecieron por su cuadro malformativo y la causa del fallecimiento fue atribuida a malformaciones cardiovasculares (29%), del sistema nervioso central (16,3%), digestivas (14,7%), urológicas (13,7%), y a otras malformaciones diversas (16,3%). La edad media materna fue de 27,7 años y de 32 años en las cromosomopatías.

El antecedente materno más frecuente fue la diabetes mellitus y las patologías más frecuentes durante los embarazos fueron las infecciones de orina, la hipertensión arterial y las metrorragias. Las malformaciones más frecuentes fueron las cardiovasculares, digestivas y urológicas. Las cromosomopatías y las genopatías representaron el 22% del total de las malformaciones. El 29,7% de los polimalformados presentaron cuadros conocidos como secuencias, defectos de campo y asociaciones. El 24,5% de los polimalformados presentaron dos o más

malformaciones no relacionadas ni causal ni patogenéticamente. De este último grupo hemos aislado dos que presentaban un complejo malformativo con múltiples defectos congénitos dentro de una misma región corporal⁵⁹.

HUMAN MALFORMATIONS AND RELATED ANOMALIES

A reduction of the mortality and morbidity caused by communicable diseases and malnutrition has changed the disease spectrum of different countries. As a result, certain diseases such as congenital and hereditary ones have been recognized as being major health burdens. The birth prevalence of infants with congenital disorders, including those that are trivial or relatively easily corrected, is generally estimated to be about 25-60/1,000. In general, the burden of genetic disorders is heaviest in developing countries because they lack a social support system.

Birth defects are one of the leading causes of paediatric disability and mortality in developed and developing countries. Data on birth defects from population-based studies originating from developing countries are lacking. One of the objectives of this study was to determine the epidemiology of major birth defects in births during the perinatal period in Kinta district, Perak, Malaysia over a 14-month period, using a population-based birth defect register. There were 253 babies with major birth defects in 17 720 births, giving an incidence of 14.3/1000 births, a birth prevalence of 1 in 70. There were 80 babies with multiple birth defects and 173 with isolated birth defects. The exact syndromic diagnosis of the babies with multiple birth defects could not be identified in 18 (22.5%) babies. The main organ systems involved in the isolated birth defects were cardiovascular (13.8%), cleft lip and palate (11.9%), clubfeet (9.1%), central nervous system (CNS) (including neural tube defects) (7.9%), musculoskeletal (5.5%) and gastrointestinal systems (4.7%), and hydrops fetalis (4.3%). The babies with major birth defects were associated with lower birth weights, premature deliveries, higher Caesarean section rates, prolonged hospitalization and increased specialist care. Among the cohort of

⁵⁹ Weil B. "Estudio de las Malformaciones Congénitas en el Hospital Regional de Malaga" Universidad de Malaga, Departamento de Fisiología, farmacología y pediatría. Rev. Med. Pediatr. 2007; 32 (12): 22 - 25

babies with major birth defects, the mortality rate was 25.2% during the perinatal period. Mothers with affected babies were associated with advanced maternal age, birth defects themselves or their relatives but not in their other offspring, and significantly higher rates of previous abortions. The consanguinity rate of 2.4% was twice that of the control population. It is concluded that a birth defects register is needed to monitor these developments and future interventional trials are needed to reduce birth defects in Malaysia⁶⁰.

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN EL ÁREA DE NEONATOLOGÍA

HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO RESUMEN

Objetivo.

Conocer la frecuencia de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos del Hospital General de México.

Material y métodos. Durante 3 años se capturaron los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas externas, agrupándose por aparatos y sistemas, comparando nuestros resultados con lo reportado en la literatura.

Resultados. De un total de 22,771 nacimientos vivos, se capturaron 226 casos de recién nacidos con defectos congénitos externos (0.99%). Predominó en el sexo femenino (52.7%). De término fueron 67% y pretérminos 33%. En la clasificación por aparatos y sistemas, el más afectado fue el sistema digestivo con un 38.9%, en segundo lugar las malformaciones del sistema nervioso con 15.9% y en tercer lugar las genopatías con un 15.0%. En forma global las malformaciones asociadas ocuparon el segundo lugar de la población estudiada. *Conclusiones.* Las

⁶⁰ Stevenson E.; Hall J.; Goodman R. "Human Malformations and related anomalies" University Oxford, New York. Rev. Clin. Obst. Gyn. 2005: 27 (7): 12 – 15.

malformaciones congénitas constituyen un problema de salud significativo en nuestro país, se observaron algunas diferencias en la prevalencia de malformaciones congénitas, predominando en nuestra población el sexo femenino, siendo los defectos del sistema digestivo los más frecuentes, sin embargo los defectos del tubo neural siguen ocupando un lugar importante⁶¹.

⁶¹ Ortiz R.; Flores G.; Luna C. "Frecuencia de Malformaciones Congénitas en el área de Neonatología" Hospital General de México. Rev. Mex. Pediatr. 2006; 70 (3): 128 - 131

4. JUSTIFICACION

La presencia de una malformación congénita supone un fuerte impacto sobre los niños afectados, la familia y sobre la sociedad. Los padres sufren un fuerte sentimiento de dolor, frustración y culpabilidad que requiere si no el tratamiento, por lo menos adecuada preparación y apoyo. La sociedad por su parte recibe a su nuevo miembro cuando menos con recelo, cuestionándose sus posibilidades de calidad de vida e integración, requiriendo además una fuerte inversión económica para su correcto seguimiento y/o tratamiento.

La mortalidad neonatal en Bolivia el año 1994 era 39 /1000 recién nacidos vivos; el año 1998 era de 34 /1000 recién nacidos vivos y el año 2003 bajó a 27 /1000 recién nacidos vivos; la mortalidad neonatal es el indicador que se usa para expresar el riesgo de fallecer o las expectativas de sobre vivencia de los recién nacidos en un determinado país o región. Se puede evidenciar que existe un descenso en la mortalidad infantil, esto se debe a la disminución de mortalidad con respecto a enfermedades infecciosas, que son muy frecuentes en nuestro país. Pero aún no existe una disminución de la mortalidad neonatal temprana, donde están consignadas las malformaciones congénitas, que en la actualidad no tienen acciones de salud eficientes en cuanto a intervención. Se puede advertir que la tasa de mortalidad perinatal se mantiene desde el año 2002 hasta ahora⁶².

Las malformaciones congénitas se presentan en un 6% de los recién nacidos vivos, cifras muy semejantes a las distintas regiones del mundo, independientemente del nivel de desarrollo económico social.

⁶² Cuentas Yañez G. “Situación Demográfica y la Mortalidad Materna y Neonatal”. Ministerio de Salud y Previsión Social. Plan Nacional de Salud Materna y Neonatal. Pg. 28 Bolivia 2000

La variedad de malformaciones congénitas, son entidades crónicas, muchas veces sin tratamiento y todas con la necesidad de una adecuada evaluación y seguimiento, acciones que implican la colaboración de varios especialistas para su tratamiento y rehabilitación.

Por otro lado el Ministerio de Salud y Deportes, con el Plan Nacional de Salud Integral para el niño y la niña menor de 5 años Bolivia 2005 – 2008, ha tomado en cuenta, y establecido líneas de acción para intervenir la problemática del diagnóstico precoz de las Malformaciones Congénitas (Línea 2 y resultado esperado 2.2), pero lamentablemente a la fecha estas no se cumplen de manera adecuada.

Los defectos congénitos constituyen un problema de salud pública en el mundo con un gran impacto sobre: diagnóstico precoz, problemática psico-social y factores económicos en el ámbito familiar. Agregando a tal situación, la falta de recursos asignados al sistema de salud y muchas veces la ausencia de políticas de Salud tendientes a resolver este problema, común denominador de los países en vías de desarrollo.

Pese a que las malformaciones Congénitas son: crónicas, incurables, requieren hospitalizaciones frecuentes, conllevan tratamientos de por vida, rehabilitación temprana y permanente. No se hallan contempladas dentro de las prestaciones del S.U.M.I.

La rehabilitación es uno de los aspectos mas olvidados en nuestro país, a pesar de tener el marco legal en el Código niño, niña y adolescente:

ARTICULO 20 (Discapacidad): Todo niño, niña y adolescente con discapacidad física, mental, psíquica o sensorial, además de los derechos reconocidos, tiene derecho a: Recibir cuidados y atención especial adecuada, inmediata y continua que le permitan valerse por sí mismo, participar activamente en la Comunidad y disfrutar de una vida plena en condiciones de dignidad e igualdad; La prevención, protección, educación, rehabilitación y a la equiparación de oportunidades, sin

discriminación, dentro de los principios de universalidad, normatización y democratización.

ARTICULO 21 (Acción Estatal): Para garantizar el cumplimiento de lo previsto en el artículo precedente, el Estado a través del Poder Ejecutivo debe desarrollar y coordinar programas de prevención, protección, tratamiento y rehabilitación para niños, niñas y adolescentes con discapacidad; con este fin creará y fomentará instituciones y centros especializados de atención y cuidado gratuito⁶³. Aspectos que aún no se cumplen en su totalidad.

Además, contamos con un instrumento de monitoreo valioso, que es la Historia Clínica Perinatal Base CLAP (OPS/OMS), la misma que no se usa de manera adecuada, para la detección temprana de algún tipo de alteración.

A pesar, de contar con un Plan de Salud diseñado por nuestras autoridades, mismo que contempla a los niños discapacitados y además contar con la Historia Clínica Perinatal Base, el diagnóstico precoz de las malformaciones congénitas aún no es eficiente.

Por todo lo mencionado, estoy segura de la importancia del presente trabajo de investigación, y de que este coadyuvara a aportar bases que fundamenten el inicio de acciones de salud mas efectivas en la resolución de la incidencia, prevalencia, seguimiento y prevención de las Malformaciones Congénitas.

⁶³ Ministerio de Justicia y Derechos Humanos. Viceministerio de asuntos de Género Generacionales y Familia: “Código del Niño, niña o adolescente; convención sobre los derechos del niño” UNICEF La Paz – Bolivia 2000. Pgs. 8 - 9

5. DISEÑO DE LA INVESTIGACION

5.1 PREGUNTA DE INVESTIGACION

¿Cuál será la prevalencia de malformaciones congénitas en el recién nacido en el Hospital “Juan XXIII”, de la ciudad de La Paz durante el período de enero del 1993 a diciembre del 2003?

5.2 OBJETIVO GENERAL

Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos en el Hospital “Juan XXIII”, de la ciudad de La Paz, durante el periodo de enero de 1993 a diciembre del 2003.

5.3 OBJETIVOS ESPECIFICOS.

- Identificar el tipo de malformación congénita más frecuente en el recién nacido.
- Correlacionar de Género del recién nacido de acuerdo al tipo de malformación congénita.
- Determinar la presencia de malformaciones congénitas en la familia del sujeto de estudio.
- Correlacionar la edad de la madre de acuerdo al tipo de malformación congénita.
- Identificar los antecedentes gineco-obstétricos de la madre con relación al tipo de malformación congénita.

5.4 TIPO DE ESTUDIO.

El presente trabajo se basa en un estudio de tipo descriptivo, de corte transversal. Es de tipo descriptivo porque el investigador no manipula las variables de estudio. Es de corte transversal por que se realizara la medición una sola vez en un determinado periodo de tiempo.

5.5 POBLACION Y LUGAR.

Se estableció como población de estudio a todos los recién nacidos, del Hospital "Juan XXIII" de la ciudad de La Paz, durante el periodo de enero de 1993 a diciembre del 2003, con diagnóstico de malformación congénita.

5.6 MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los libros de registro de Enero de 1993 a Diciembre del 2003, del Hospital "Juan XXIII" recopilando datos del número de Historias Clínicas, que reportaban diagnóstico de algún tipo de malformación congénita en los recién nacidos.

Se recavaron las historias clínicas identificadas del departamento de estadística de dicho hospital para completar los datos de las diferentes variables de estudio: Tipo de malformación, edad de la madre, sexo del recién nacido, antecedentes familiares, antecedentes gineco-obstétricos como número de gestas y partos, si realizaron control prenatal y con que frecuencia, si cuentan con ecografía prenatal y esta reporta diagnóstico de malformación.

Obtenida la información, se procedió a la tabulación de los mismos para el cálculo de la tasa de prevalencia.

TABLA 10

MEDICION DE VARIABLES

Variable	Definición Operacional	Tipo de Variables	Escala de Medición	Medición
Edad de la Madre	Edad cumplida en años.	Cuantitativa Continua	14 - 20 21 - 27 28 - 34 35 - 41 42 - 48	Historias Clínicas
Control Prenatal	Control que se realiza a la mujer embarazada durante la gestación.	Cualitativa	Si No	Historias Clínicas
Sexo del Recién Nacido	Condición orgánica que distingue al niño de la niña.	Cualitativa	Masculino Femenino	Historias Clínicas
Antecedentes Familiares	Si existe antecedente de malformación en la familia.	Cualitativa	Si No	Historias Clínicas
Número de Gestas	Número de embarazos de una mujer	Cuantitativa Continua	1 2 3 4 > de 4	Historias Clínicas
Número de Partos	Número de Partos de una mujer	Cuantitativa Continua	1 2 3 4 > de 4	Historias Clínicas
Ecografía Prenatal	Como diagnóstico prenatal para identificación precoz de malformaciones.	Cualitativa	Si No	Historias Clínicas
Tipo de malformación	Tipo de malformación en el diagnóstico en la historia clínica.	Cualitativa	Cráneo-cara S.Digestivo S.Cardiopul. S.Genitouri. S.Musculoesquel. S. Nervioso	Historias clínicas

6. RESULTADOS

Durante el periodo de 1993 al 2003 en el Hospital "Juan XXIII" de la ciudad de La Paz, hubo un total de 6387 nacimientos, de los cuales 123 presentaron algún tipo de malformación congénita al nacer, dando una prevalencia de 1.92 %

6.1 VARIABLES SIMPLES

Las malformaciones más frecuentes se encuentran en el sistema cardiovascular 19 casos (15.45%), seguidas por defectos del cierre del tubo neural 18 casos (14.63%), y malformaciones labio alveolo palatinas 17 casos (13.82%). La malformación menos frecuente fue la agenesia renal 3 casos (2.44%). Como vemos en la tabla 11

TABLA 11
TIPO DE MALFORMACION

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE
Malformación Cardiacas	19	15.45%
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%
Ano Imperforado	15	12.20%
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%
Atresia Esofágica	5	4.07%
Síndrome de Down	5	4.07%
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%
Agenesia Renal	3	2.44%
TOTAL	123	100%

SEXO DEL RECIEN NACIDO.

De acuerdo a la variable sexo el que presento un mayor porcentaje de malformaciones congénitas fue el masculino 72 casos (58.54%) y para el sexo femenino presentaron malformaciones congénitas 51 (41.46%).

ANTECEDENTES FAMILIARES

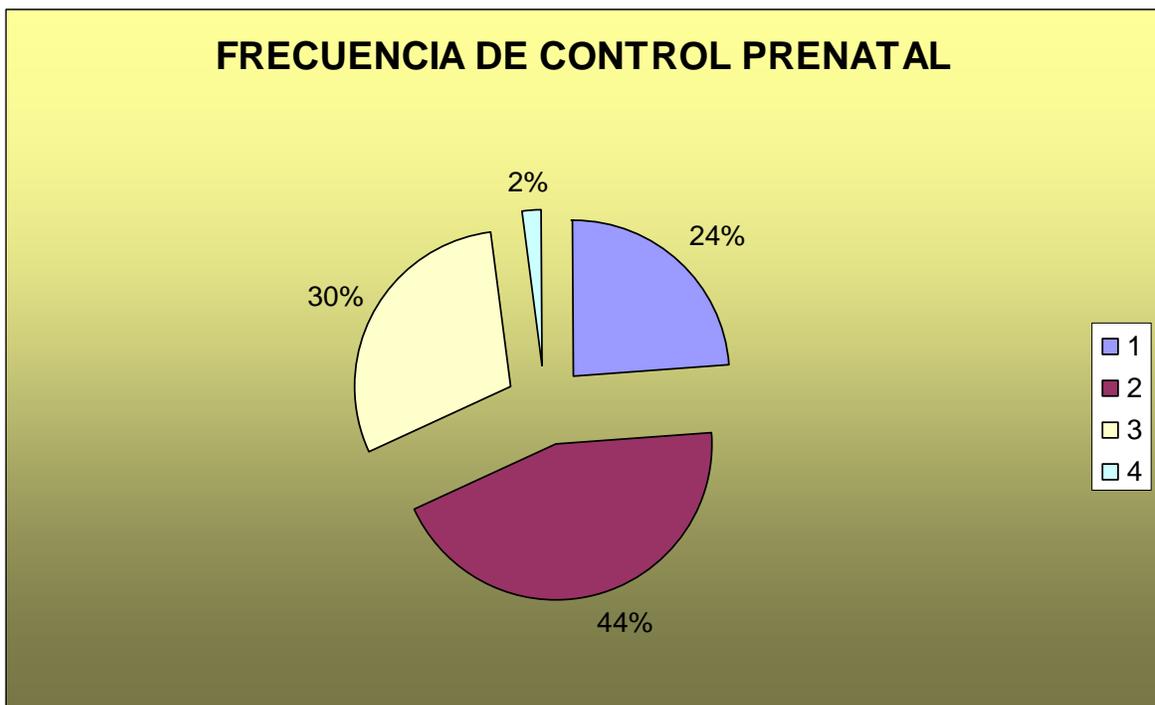
Se encontró una mayor prevalencia de malformaciones en recién nacidos que no presentan antecedentes familiares de malformación congénita 83 casos (67.48%) y recién nacidos con antecedentes familiares de malformación 40 casos que corresponden a (32.52%)

CONTROL PRENATAL

En relación al control prenatal se encontró que la mayoría de las mujeres no realizaron dicho control 73 casos (59.35%) y que 50 mujeres (40.65%), si cuentan con su control prenatal

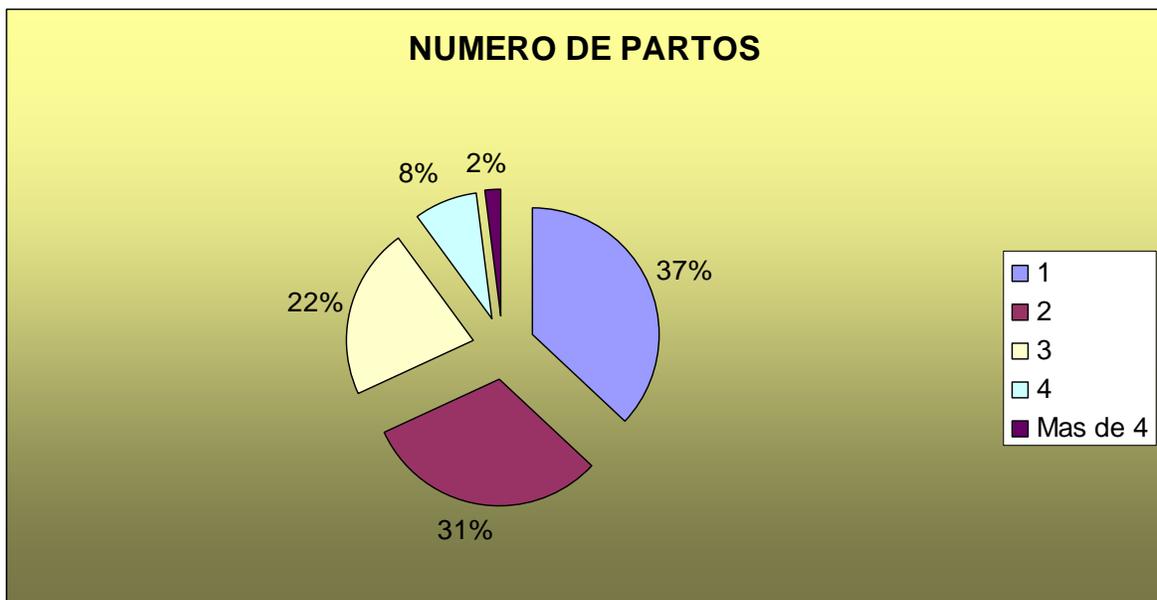
En cuanto a la frecuencia con la que asistieron al control prenatal el 44% de las gestantes realizó 2 consultas y solo el 2% 4 consultas, como se puede apreciar en la figura 1.

GRAFICO 1
FRECUENCIA DE CONTROL PRENATAL



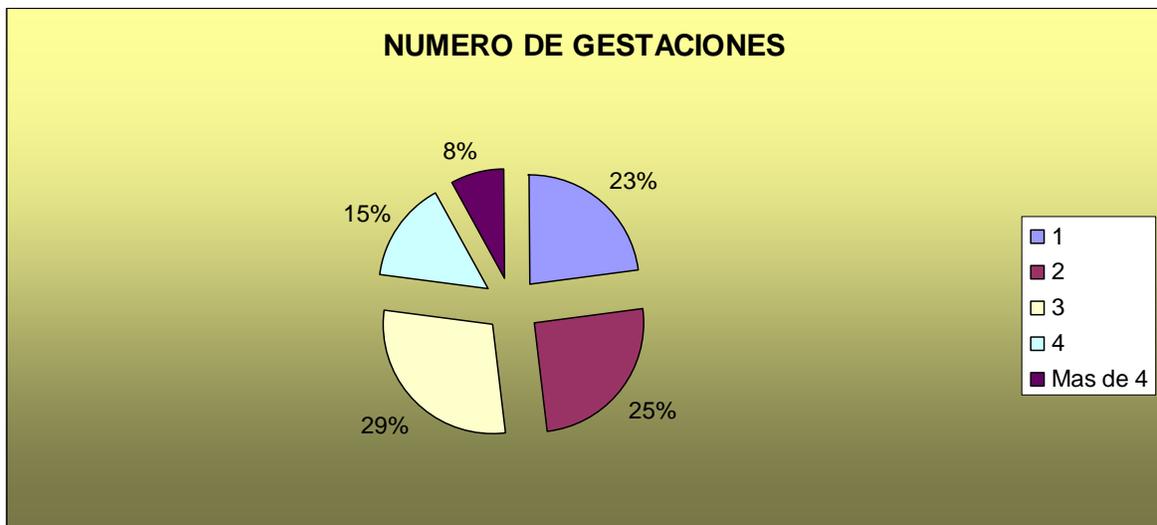
De acuerdo al número de partos se obtuvo una **Media**. De 1 a 3 partos que supera la media poblacional, con una mayor cantidad de casos de malformaciones en este rango; mujeres que tuvieron 1 parto son 46 casos (37.40%). De mujeres que tuvieron de 4 a más partos, son 2 casos (1.63%) la frecuencia de Malformaciones es inferior a la media poblacional, la media alcanza los 24.6 casos. El valor de la **Mediana** alcanza 27 casos. En mujeres que tuvieron 3 partos. La **Moda**. Se da en mujeres que presentaron 1 parto, con mayor cantidad de casos de malformaciones (46). La muestra nos dio un **Desvió Estándar (SD)** de 3.35 casos de malformaciones. Como podemos apreciar en el gráfico 2

GRAFICO 2

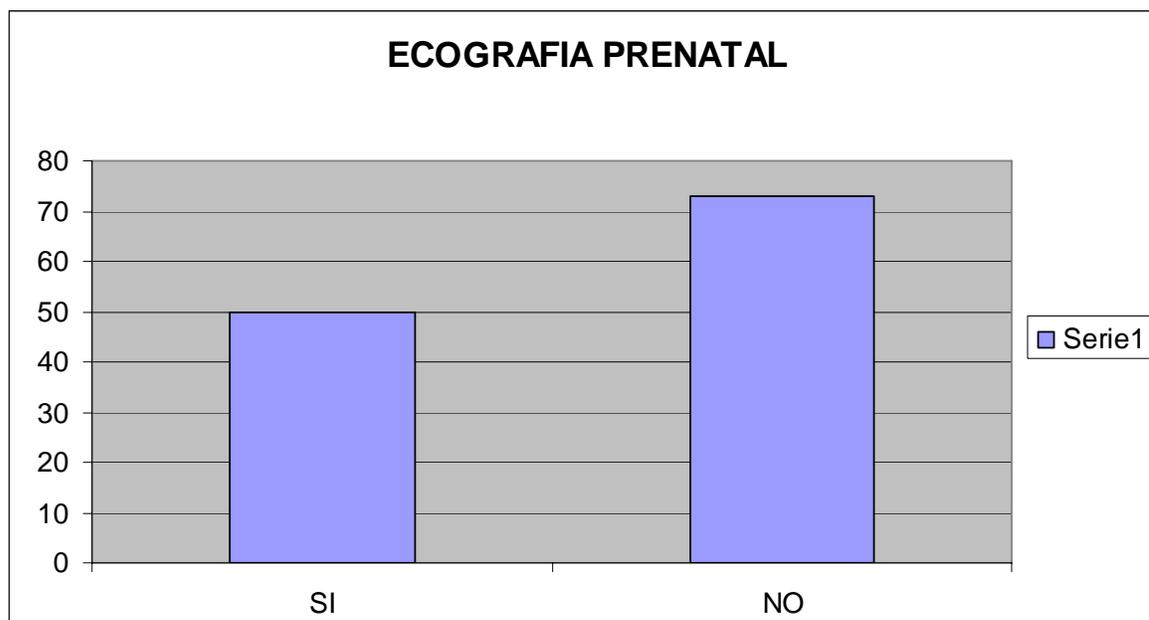


.De acuerdo al número de gestaciones se obtuvo una **Media**. De 1 a 3 gestaciones que supera la media poblacional, con una mayor cantidad de casos de malformaciones en este rango; mujeres que tuvieron 3 gestaciones son 35 casos (28.46%). De mujeres que tuvieron de 4 a más gestaciones, son 10 casos (8.13%) la frecuencia de Malformaciones es inferior a la media poblacional, la media alcanza los 24.6 casos. El valor de la **Mediana** alcanza 28 casos, en mujeres que tuvieron 3 gestaciones. La **Moda**. Se da en mujeres que presentaron 3 gestaciones, con mayor cantidad de casos de malformaciones (35). La muestra nos dio un **Desvió Estándar (SD)** de 1.82 casos de malformaciones. Como se puede apreciar en el gráfico 3.

GRAFICO 3

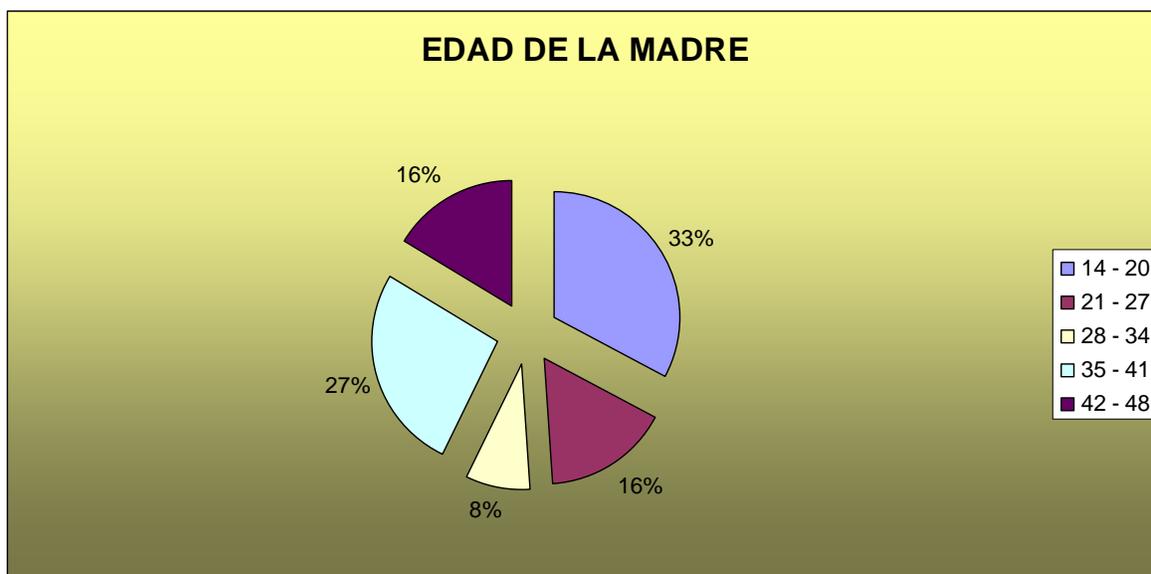


Todas la pacientes que acudieron a prenatal 40.65%, cuentan con por lo menos un estudio ecográfico 50 casos (40.65%), pero ninguno de los casos la ecografía reporta diagnóstico de algún tipo malformación. Como podemos ver en el gráfico 4

GRAFICO 4

La mayor frecuencia de malformaciones se presentó en madres que tenían entre 14 y 20 años (32.52%) y entre 35 y 41 años (16.26%), es decir en ambos extremos de la vida reproductiva. Como se puede ver en el gráfico 5

GRAFICO 5



6.2 CRUCE DE VARIABLES

En cuanto al tipo de malformación con el sexo del recién nacido existe un predominio en el sexo masculino en relación a malformaciones labio alveolo palatinas de 12 casos frente a 5 del sexo femenino con una relación mayor a 2:1 ; en ano imperforado de 13 casos del sexo masculino frente a 2 del sexo femenino relación mayor de 6:1, lo contrario ocurre en el caso del síndrome de down de 4 del sexo femenino frente a 1 del sexo masculino. Como se muestra en la tabla 12

TABLA 12
TIPO DE MALFORMACION POR SEXO DEL RECIEN NACIDO

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	SEXO R.N.	
			M	F
Malformación Cardiacas	19	15.45%	9	10
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	10	8
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%	12	5
Ano Imperforado	15	12.20%	13	2
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	8	3
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	6	4
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	5	3
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	2	6
Atresia Esofágica	5	4.07%	3	2
Síndrome de Down	5	4.07%	1	4
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	2	2
Agenesia Renal	3	2.44%	1	2
TOTAL	123	100%	58.54%	41.46%

En relación a los antecedentes familiares, se ve que la mayor parte de las malformaciones no cuentan con antecedentes previos de malformación en la familia un 67.48 %; frente a un 32.52% que si cuentan con antecedentes de malformaciones en la familia. Esto nos puede estar indicando que más que un factor hereditario, existe un factor ambiental que este provocando la malformación. Como podemos ver en la tabla 13

TABLA 13
TIPO DE MALFORMACION POR ANTECEDENTES FAMILIARES

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	ANTECED. FAM.	
			SI	NO
Malformación Cardiacas	19	15.45%	8	11
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	2	16
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%	10	7
Ano Imperforado	15	12.20%	2	13
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	2	9
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	3	7
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	6	2
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	2	6
Atresia Esofágica	5	4.07%	0	5
Síndrome de Down	5	4.07%	2	3
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	3	1
Agenesia Renal	3	2.44%	0	3
TOTAL	123	100%	32.52%	67.48%

En relación al control prenatal y la frecuencia con la que se la realizaron, se puede evidenciar que la mayoría de las mujeres no realizaron su control (59.35%); además entre las mujeres que cuentan con su control prenatal (40.65%) se puede ver que lo hicieron con poca frecuencia, con un máximo de 3 controles y muy pocas de 4 o mas controles. Como se puede ver en el cuadro de las mujeres que tuvieron niños con síndrome de down la mayoría realizó su control pero con poca frecuencia. Como podemos observar en la tabla 14

TABLA 14
TIPO DE MALFORMACION POR CONTROL PRENATAL Y SU FRECUENCIA.

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	CONTROL PRE NAT		FRECUENCIA C.P.N.			
			SI	NO	1	2	3	4
Malformación Cardiacas	19	15.45%	8	11	1	3	3	0
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	7	11	2	3	2	1
Malformaciones Labioalveolo Pal.	17	13.82%	7	10	2	3	2	0
Ano Imperforado	15	12.20%	7	8	2	3	2	0
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	5	6	0	3	2	0
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	3	7	1	2	1	0
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	3	5	1	1	1	0
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	3	5	1	2	0	0
Atresia Esofágica	5	4.07%	1	4	1	0	0	0
Síndrome de Down	5	4.07%	4	1	0	2	2	0
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	2	2	1	0	0	0
Agenesia Renal	3	2.44%	0	3	0	0	0	0
TOTAL	123	100%	40.65%	59.35%	24%	44%	30%	2%

Existe un mayor porcentaje de mujeres que no cuentan con su ecografía prenatal (59.35%) y entre las mujeres que si tienen su ecografía (40.65%). Como se puede apreciar en la tabla 15

TABLA 15
TIPO DE MALFORMACION POR ECOGRAFIA PRENATAL.

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	ECOGRAFIA PRENATAL	
			SI	NO
Malformación Cardiacas	19	15.45%	8	11
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	7	11
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%	7	10
Ano Imperforado	15	12.20%	7	8
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	5	6
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	3	7
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	3	5
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	3	5
Atresia Esofágica	5	4.07%	1	4
Síndrome de Down	5	4.07%	4	1
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	2	2
Agenesia Renal	3	2.44%	0	3
TOTAL	123	100%	40.65%	59.35%

Como se puede ver en el cuadro los recién nacidos con malformaciones cardíacas, defectos de cierre del tubo neural, malformaciones labio alveolo palatinas, ano imperforado se presentan en mujeres que tuvieron entre 1 – 3 gestaciones; presentándose con menor frecuencia en aquellas mujeres que presentaron mas de 3 gestaciones. Como se ve en la tabla 16

TABLA 16
TIPO DE MALFORMACION POR GESTACIONES.

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	GESTAS				
			1	2	3	4	>4
Malformación Cardiacas	19	15.45%	5	7	4	2	1
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	6	3	6	2	1
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%	5	5	4	1	2
Ano Imperforado	15	12.20%	4	6	3	0	2
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	1	1	4	4	1
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	3	3	2	1	1
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	2	4	1	1	0
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	0	2	4	2	0
Atresia Esofágica	5	4.07%	0	0	2	2	1
Síndrome de Down	5	4.07%	1	0	2	2	0
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	1	0	2	1	0
Agenesia Renal	3	2.44%	0	0	1	1	1
TOTAL	123	100%	22.76%	25.20%	28.46%	15.45%	8.13%

En mujeres que tuvieron entre 1- 3 partos se evidencia con mayor frecuencia a recién nacidos con malformaciones cardíacas, defectos de cierre del tubo neural, malformaciones labio alveolo palatinas, ano imperforado; siendo menos frecuente en las que tuvieron mas de 3 partos. Como vemos en la tabla 17

TABLA 17
TIPO DE MALFORMACION POR PARTOS.

MALFORMACION	CASOS	PORCENTAJE	PARTOS				
			1	2	3	4	>4
Malformación Cardiacas	19	15.45%	10	5	2	2	0
Defectos de Cierre de Tubo Neural	18	14.63%	8	6	3	1	0
Malformaciones Labioalveolo Palatina	17	13.82%	6	5	4	0	2
Ano Imperforado	15	12.20%	8	5	2	0	0
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	1	2	7	1	0
Polidactilia Miembros Inferiores	10	8.13%	5	2	1	2	0
Polidactilia Miembros Superiores	8	6.50%	3	3	1	1	0
Sindactilia Miembros Superiores	8	6.50%	1	6	1	0	0
Atresia Esofágica	5	4.07%	2	0	2	1	0
Síndrome de Down	5	4.07%	1	1	2	1	0
Sindactilia Miembros Inferiores	4	3.25%	1	2	1	0	0
Agenesia Renal	3	2.44%	0	1	1	1	0
TOTAL	123	100%	37.40%	30.89%	21.95%	8.13%	1.63%

En cuanto a la edad de la madre en mujeres cuya edad oscila entre 14 - 27 encontramos recién nacidos con malformaciones cardiacas, defectos de cierre de tubo neural, malformaciones labio alveolo palatinas, estas las mas sobresalientes; además en mujeres mayores de 35 años nacieron niños con síndrome de down. Como lo refleja la tabla 18

TABLA 18
TIPO DE MALFORMACION POR EDAD DE LA MADRE

MALFORMACION	CASOS	PORCENT AJE	EDAD DE LA MADRE				
			14-20	21-27	28-34	35-41	42-48
Malformación Cardiacas	19	15.45%	7	3	2	4	3
Defectos de Cierre de Tubo N.	18	14.63%	5	3	2	4	4
Malformaciones Labio alv. Pal	17	13.82%	8	3	3	3	0
Ano Imperforado	15	12.20%	4	5	1	3	2
Hidrocefalia Congénita	11	8.94 %	4	1	1	3	2
Polidactilia Miembros Inf.	10	8.13%	4	1	0	3	2
Polidactilia Miembros Sup.	8	6.50%	2	2	1	2	1
Sindactilia Miembros Sup.	8	6.50%	3	1	0	3	1
Atresia Esofágica	5	4.07%	2	0	0	2	1
Síndrome de Down	5	4.07%	0	0	0	3	2
Sindactilia Miembros Inf.	4	3.25%	1	1	0	1	1
Agnesia Renal	3	2.44%	0	0	0	2	1
TOTAL	123	100%	32.5%	16.26%	8.13%	26.3%	16.26%

7. DISCUSIÓN

La Prevalencia Mundial de Malformaciones Congénitas es de 3 – 4%, mismas que son la primera causa de mortalidad infantil en el mundo desarrollado y la segunda en muchos países en vías de desarrollo. En nuestro país las malformaciones congénitas alcanzan el 6%; convirtiéndose en un significativo problema de Salud Pública, que requiere atención oportuna.

En el estudio realizado en el Hospital Juan “XXIII” de la ciudad de La Paz, durante un periodo de 10 años, comprendido desde Enero de 1993 a Diciembre del 2003, se identificaron 123 casos de recién nacidos con algún tipo de malformación, lo que representa una prevalencia ajustada de 1.92%, lo cuál se correlaciona con estudios similares efectuados, uno en nuestro país en el Hospital San Gabriel, de la ciudad de La Paz, que reporta una prevalencia de 2.12% de malformaciones congénitas. Si tomamos en cuenta, otros Países de Latinoamérica, podemos mencionar dos estudios realizados en la República de Chile sobre malformaciones congénitas, uno en la Isla de Pascua en un periodo de 10 años de 1988 a 1998, dónde se encontró una prevalencia de malformaciones congénitas de 3.04% y otro en el Hospital de La Serena, dónde la prevalencia alcanzó solamente el 1.11% durante dicho periodo. Un estudio realizado en Monterrey reportó una prevalencia de malformaciones congénitas de 1.02%. En un estudio realizado en el Hospital Pereira Rossell de Uruguay, reportó una prevalencia de malformaciones congénitas de 2.4%. un estudio efectuado en Colombia, dio una prevalencia de malformaciones congénitas de 3.9%. Otro estudio efectuado en Navarra, España, reportó una prevalencia de malformaciones congénitas del 3.6%

Todos estos estudios tienen una correlación con los datos reportados a nivel Mundial, dónde la prevalencia de malformaciones congénitas, alcanza un 3- 4%; la variabilidad en la prevalencia a nivel mundial se puede explicar por las diferencias fenotípicas propias, que dependen de las características poblacionales, genéticas y ambientales.

Si tomamos en cuenta la prevalencia hallada en nuestro estudio, reporta un bajo porcentaje, en comparación con el porcentaje a nivel nacional, que alcanza un 6%, se puede atribuir posiblemente a la población de estudio, misma que no es muy extensa; pero también puede ser resultado de la existencia de subregistro, pudiendo existir en todo nuestro universo de estudio más casos de malformaciones las cuales no fueron diagnosticadas al momento del nacimiento; por tanto, considero importante que el personal de Salud a cargo deba tener conocimientos básicos para un adecuado manejo en el momento realizar una detección precoz de este tipo de patología.

Con relación a los tipos de malformaciones, los resultados del estudio realizado en el Hospital Juan "XXIII", reportan que las malformaciones más frecuentes son las cardíacas que alcanzaron el 15.45%, siendo dentro de este grupo las más frecuentes la comunicación interventricular y persistencia del conducto arterioso.

Similar resultado se encontró en un trabajo realizado, en el Centro Hospitalario "Pereira Rossell" de la República de Uruguay, donde también las malformaciones más frecuentes son también las cardiopatías, siendo la más importante dentro de este grupo, la persistencia del conducto arterioso. Ocurriendo lo propio en el estudio realizado en Chile en la Isla de Pascua, donde las cardiopatías, son las malformaciones congénitas más frecuentes. Lo propio podemos decir en trabajos realizados en Malasia y Málaga, donde las malformaciones cardíacas ocupan el primer lugar con un 29% y 13.5% respectivamente.

Resultados diferentes, evidenciamos en trabajos realizados en Colombia y Ecuador, donde las malformaciones del aparato digestivo ocupan el primer lugar.

La persistencia del conducto arterioso en nuestro medio podría estar influenciado por la baja presión de oxígeno en las regiones de mayor altitud, lo que podría predisponer a dicha malformación, teniendo en cuenta que el factor estimulante más importante para el cierre de dicho conducto al momento del nacimiento, es el aumento de la concentración de oxígeno, por su efecto constrictor sobre el músculo liso de la pared del conducto arterioso, sin embargo, debiendo considerar que trabajos a nivel del mar, también reportan entre las principales

malformaciones, la persistencia del ductos arterioso, lo que señalaría que la exposición del sujeto de estudio a una mayor o menor altitud podría no ser una causal de dicha malformación. Es importante mencionar además la existencia de un factor genético causante de dichas malformaciones, asociado a factores ambientales. Se pudo evidenciar que el resultado de nuestro estudio es similar a lo que acontece, en materia de malformaciones congénitas, en muchas partes del mundo, dónde las cardiopatías ocupan un primer lugar en frecuencia, por lo que se concluye que el presente estudio esta respaldado tanto por la literatura, como por trabajos de investigación realizados sobre malformaciones congénitas.

Cabe señalar que la ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable; por tanto, es muy difícil realizar un análisis comparativo con otros autores y países, pues, el desarrollo tecnológico y social han contribuido a la disminución de las malformaciones congénitas; sin embargo, en muchos países subdesarrollados, mantienen alta su incidencia. Depende también de la forma de tomar la muestra; cuándo el análisis es realizado en grandes muestras, la prevalencia de las malformaciones aumenta.

Las malformaciones por defectos de cierre del tubo neural alcanzan en nuestro estudio el segundo lugar de frecuencia con un 14.63% dentro de la población sujeta a estudio, siendo la anencefalia y la espina bífida las más frecuentes dentro de este grupo; similar a lo que ocurre en el trabajo realizado en Monterrey dónde es frecuente los defectos de cierre del tubo neural; cabe resaltar que en el estudio realizado en Chile en la Isla de Pascua, no se reporta ningún caso de defectos de cierre del tubo neural, lo que estaría indicando que en este país existe un buen estado nutricional y por otra parte, se realiza un adecuado suplemento de ácido fólico en las mujeres gestantes. Conocemos que el factor nutricional juega un papel importante durante la gestación ya que se sabe que la deficiencia de ácido fólico origina a dichas malformaciones. En este entendido, es mucho mas factible y pertinente que los actores y decisores de salud, realicen una promoción acerca de los alimentos que suministran dichos nutrientes que se hallan al alcance de nuestra población como la quinua, el tarwi, la lenteja, la fruta y la verdura, a este régimen dietético es importante incluir una cantidad de 400 ug de ácido fólico por

día y de esta manera reducir la frecuencia de alteraciones del tubo neural: este particular problema de salud toma relevancia en nuestro medio por la alta tasa de desnutrición crónica existente en nuestro país.

En tercer lugar encontramos las malformaciones labio alveolo palatinas no sindrómicas alcanzando un 13.82% de la población estudiada, siendo el labio leporino el más frecuente dentro de este grupo, seguido de la fisura palatina, similar a lo que ocurre en dos estudios realizados, uno en el Hospital San Gabriel de nuestro país y otro en el Centro Hospitalario "Pereira Rosell" de la República del Uruguay, donde el labio leporino es también una malformación que se presenta con frecuencia.

Se considera importante destacar la presencia de malformaciones congénitas tomando en cuenta, la distribución por sexo del recién nacido, en nuestro estudio practicado al centro de salud, se tuvo una mayor presencia de algún tipo de malformación en el sexo masculino alcanzando un 58.54% de la población estudiada en relación al 41.46% del sexo femenino. Resultados de estudios con respecto a esta variable demostraron comportamientos similares, tal es el caso de Navarra que reflejó una presencia de malformaciones congénitas en el sexo masculino en 151 casos con solamente 83 malformaciones que afectaron al sexo femenino, similar tendencia mostró una investigación realizada en Centro Hospitalario "Pereira Rosell" del Uruguay donde se detectaron malformaciones en un 53.8% en el sexo masculino en relación a un 46.2% en el sexo femenino

Tenemos las malformaciones labio alveolo palatinas de 12 casos del sexo masculino frente a 5 del sexo femenino con una relación mayor a 2:1; en el caso del ano imperforado, tenemos 13 casos del sexo masculino frente a 2 casos del sexo femenino con una relación mayor de 6:1; confirmando en ambos casos lo reportado por la literatura donde la incidencia es mayor en el sexo masculino.

En el caso del síndrome de Down de 4 pacientes de sexo femenino frente a 1 de sexo masculino. Con una relación de 4:1 en este caso no existe relación con lo reportado con la literatura, ya que menciona que es menos común en fetos femeninos que en masculinos.

Al realizar la edad de las madres de los recién nacidos con malformaciones, nuestro estudio, al igual que todos los trabajos consultados y lo propio reportado por la literatura relativa a malformaciones, reflejó que se presenta el mayor número de casos en edades reproductivas extremas, es decir, entre los 14 – 20 años, con un 32.52% y entre los 35 - 41 años con un 26.83%. Con respecto a la edad de la madre el estudio del Centro Hospitalario “Pereira Rossell”, de Uruguay los casos de niños nacidos con algún tipo de malformación, la edad de la madre se halla entre 15 – 19 años con un 30.8% y entre 35 – 39 con un 23.1% de la población sujeta a estudio.

Sabemos que en estos dos grupos etéreos se encuentra la mayor mortalidad neonatal. En las madres jóvenes estaría asociado a la inmadurez biológica, inadecuado control prenatal, desnutrición y bajo nivel de educación; cuando en las madres mayores de 35 años, se debería principalmente a la presencia de patologías como diabetes, hipertensión arterial, alteraciones cromosómicas, etc.

Otra variable importante para la prevalencia de malformaciones congénitas en los recién nacidos es el control prenatal, en nuestro estudio la mayoría de recién nacidos con algún tipo de malformación, es más frecuente en pacientes que no realizaron dicho control, con un 59.35% en relación con las que sí realizaron este control que alcanzaron 40.65% de la población sujeta a estudio. Cifras que son parecidas al estudio realizado fueron las del Centro Hospitalario “Pereira Rossell” del Uruguay en el que se presentaron malformaciones en un 55% de las mujeres que no realizaron su control prenatal.

De la mujeres que realizaron control prenatal, la mayoría de ellas hizo entre 2 a 3 controles, por tanto la frecuencia con la que hicieron sus controles fue mínima, en comparación a lo que recomienda la OMS, que lo ideal es un mínimo de 5 controles prenatales iniciados antes de la semana 20 de gestación.

No cabe duda que el control prenatal en forma precoz, después de la concepción, se asocia a mejores resultados del embarazo; su eficacia esta disminuida en países subdesarrollados debido a factores culturales y diferencias en el acceso a servicios de salud.

Un dato llamativo en el presente estudio nos indica que de las 50 mujeres que realizaron su control prenatal, todas ellas cuentan con estudio ecográfico prenatal y ninguna de las ecografías reporta diagnóstico de algún tipo de malformación congénita; como contraparte, en el estudio realizado en el Hospital de La Serena de Chile, la evaluación con ultrasonido (Estructural Fetal), es un valioso instrumento para la detección de malformaciones, detectando una proporción significativa de estas. Lo propio en el estudio realizado en Navarra, siendo la técnica de ecografía fetal un pilar importante en el diagnóstico de defectos congénitos. Por lo que consideramos que en nuestro estudio, se realizó la ecografía obstétrica de rutina solo para detectar viabilidad fetal o problemas que pudiera presentar la madre como una placenta previa, por ejemplo; y no se realizó la ecografía estructural fetal, posiblemente por no contar con el equipo necesario, por la falta de costumbre al momento de la ejecución y/o por no contar con el personal médico capacitado para la realización de la misma. Es importante resaltar que la mejor manera de realizar un diagnóstico temprano de algún tipo de malformación congénita, es mediante la realización de una ecografía fetal estructurada, la misma que detecta de manera precoz a las 16 a 20 semanas de gestación la presencia de una malformación en el feto, en el caso de Síndrome de Down puede ser detectado mediante este procedimiento a las 12 semanas de gestación, mediante la medición de translucencia nucal y hueso nasal.

En cuanto a los antecedentes gineco – obstétricos en los datos que reporta el estudio realizado en el Hospital “Juan XXIII”; se encontraron los siguientes resultados: la mayor cantidad de casos de malformaciones se concentran en mujeres que tuvieron entre 1 – 3 gestaciones; en relación a los partos de igual manera la mayor incidencia esta en mujeres que tuvieron de 1 – 3 partos, cifras muy similares a las encontradas en los estudios realizados en Uruguay, en el Centro Hospitalario “Pereira Rossell”.

Finalmente en cuanto a las malformaciones congénitas presentadas en cuadros donde existían antecedentes familiares se pudo advertir que un 67.48% de los casos no contaban con antecedentes de malformaciones familiares, frente a un 32.52% que sí presentó antecedente previo de malformaciones en la familia. Lo que nos lleva a deducir que existe un predominio de los factores ambientales que estarían interviniendo en la aparición de malformaciones congénitas y los factores genéticos influyen pero en menor porcentaje.

Entonces, podemos advertir, en relación con defectos en el cierre de tubo neural de los 18 casos encontrados, 2 cuentan con antecedente familiar de malformación previa, según referencia de la literatura es de etiología multifactorial, donde contribuyen tanto factores genéticos como ambientales, por tanto en nuestro estudio tendría mas influencia el factor ambiental. Al hablar del ano imperforado de los 15 casos 2 cuentan con antecedentes familiares previos, donde según la literatura estaría interviniendo un factor exógeno en este tipo de malformación. A diferencia de lo que ocurre con relación a las malformaciones labio alveolo palatinas, de los 17 casos encontrados 10 si cuentan con antecedentes familiares previos, en este caso respaldado por la literatura se considera un factor de riesgo el antecedente familiar de esta malformación.

Considero que el diagnóstico precoz es fundamental para el seguimiento y prevención de las complicaciones de forma adecuada, puesto que en algunos casos es imprescindible instaurar un tratamiento médico y/o quirúrgico inmediato para mejorar la calidad de vida del niño e inclusive para su supervivencia, en ese sentido, es necesario que el personal que tiene relación con el control prenatal, atención del parto y control neonatal estén comprometidos con la detección temprana de las malformaciones.

8. CONCLUSIONES.

Durante el periodo de 1993 al 2003 en el Hospital "Juan XXIII" de la ciudad de La Paz, hubo un total de 6.387 nacimientos, de los cuales 123 presentaron algún tipo de malformación congénita al nacer, dando una prevalencia de 1.92%.

Las malformaciones congénitas mas frecuentes son las cardiacas con 19 casos (15.45%), dentro de este grupo se destacan, la persistencia del conducto arterioso y la comunicación interventricular.

Los defectos de cierre del tubo neural están en segundo lugar con 18 casos (14.63%), donde la espina bífida y la anencefalia tienen la mayor frecuencia.

Otras malformaciones congénitas que tienen significativa frecuencia son las labio alveolo palatinas con 17 casos (13.82%), encontrando dentro de este grupo, el labio leporino y la fisura palatina, como las más frecuentes

Dentro de las malformaciones congénitas que se encontraron en menor porcentaje fue el sistema renal, con 3 casos de agenesia renal (2.44%). Entre las Cromosomopatías tenemos 5 casos del síndrome de down (4.07%).

El sexo masculino es el más afectado con 72 casos (58.54%) en relación al sexo femenino con 51 casos (41.46%). En cuanto a la relación de las malformaciones y sexo encontramos una mayor frecuencia de varones en: fisuras labio alveolo palatinas, ano Imperforado. Por otro lado el sexo femenino es el mas afectado en el síndrome de down.

La mayoría de los afectados no tienen antecedentes familiares de malformaciones congénitas 67.48% y solo el 32.52% presentan antecedentes familiares previos.

Por tanto, se establece en el presente trabajo que el factor de heredabilidad no es factor determinante para la aparición de malformaciones congénitas. Sin embargo se debe remarcar los resultados encontrados en fisura labio alveolo palatina, dónde mas del 50% si tienen antecedentes familiares previos, hallazgo que se respalda con la literatura internacional, dónde el papel hereditario es importante en cuanto al riesgo de recurrencia.

Referente a la edad materna se puede apreciar que las edades reproductivas extremas, tienen mayor riesgo de tener recién nacidos con malformaciones congénitas, como se ve en el estudio realizado, los niños nacidos con algún tipo de malformación congénita, se presentó con mayor frecuencia en madres cuyas edades oscilan entre los 14 – 20 años con 40 casos (32.52%) y entre los 35 – 41 años con 33 casos (26.83%), las malformaciones labio alveolo palatinas, malformaciones cardiacas y defectos de cierre de tubo neural, se encuentran con mayor frecuencia en gestantes más jóvenes en las que su edad se enmarcaba entre 14- 20 años.

En cambio la hidrocefalia congénita y el síndrome de Down son más frecuentes en mujeres que superaban los 35 años de edad. A pesar de no ser una muestra significativa, los datos de la literatura científica la refuerzan, en relación al síndrome de down, dónde la edad de las madres de hijos con síndrome de down supera los 35 años.

De la revisión de las 123 historias clínicas se encontró que 73 pacientes no realizaron control prenatal (59.35%) y 50 pacientes (40.65%) si realizaron el control De la población de estudio, la mayor parte de mujeres realizaron 2 controles prenatales; pero si tomamos en cuenta lo recomendado por la OMS, que lo ideal es la realización de 5 controles prenatales, podemos ver en nuestro estudio que la frecuencia con la que realizaron sus controles es insuficiente.

Es importante resaltar que en los 3 casos presentados de agenesia renal, ninguna mujer realizó control prenatal, dónde hubiese sido importante el dato de polihidramnios.

De las 50 pacientes que realizaron el control prenatal todas cuentan con estudios ecográficos, pero en ninguna se reporta diagnóstico de malformación.

En cuanto al número partos existe una mayor frecuencia de malformaciones en niños de mujeres que tuvieron 1 parto, con 46 casos con esa característica (37.40%), seguido de las mujeres que hasta ese entonces contaban con 2 partos donde se presentaron 38 casos (30.85%) y con mucha menor frecuencia las mujeres que tuvieron más de 4 partos donde solamente se detectaron 2 casos (1.63%).

En las malformaciones cardíacas, defectos de cierre de tubo neural y ano imperforado existe una mayor frecuencia en casos de mujeres que se encontraban en el intervalo de 1 a 2 partos y los casos de malformación van disminuyendo a medida que la cantidad de partos va en aumento. En relación con la hidrocefalia congénita, esta tiene un mayor porcentaje de ocurrencia en mujeres que tuvieron 3 partos.

En relación con las gestaciones existió una mayor incidencia de malformaciones en niños de mujeres con 3 gestaciones, con 35 casos (28.46%), seguido de mujeres con 2 gestaciones con 31 casos (25.20%) y con menor frecuencia las mujeres que tuvieron más de 4 gestaciones con 10 casos presentados (8.13%).

Con respecto a las malformaciones congénitas cardíacas, defectos de cierre de tubo neural, labio alveolo palatinas y ano imperforado; estas se presentan con mayor frecuencia en mujeres que tuvieron entre 1 a 3 gestaciones y la edad de la madre se halla entre 14 – 20 años de edad; pudiendo deberse esto a que los intervalos intergenésicos eran muy cortos, tomando en cuenta que son mujeres muy jóvenes. En cuanto al síndrome de down este se presenta en mujeres con 3 gestaciones y la edad de la madre oscila entre 35 – 41 años de edad; pero en este

caso no se atribuye a las gestaciones, sino mas bien a la edad de la madre, en mayores de 35 años, como reporta la literatura.

9. RECOMENDACIONES

Las recomendaciones que se podemos emitir, es importante informar y educar a las mujeres en edad fértil y a sus familias, sobre la importancia del control prenatal en forma temprana y poder concurrir por lo menos a 4 controles prenatales correspondientes para poder detectar de acuerdo a antecedentes malformaciones congénitas que pueda presentar el feto y así tener la posibilidad de corregir y/o minimizar las complicaciones posteriores; además orientarlas sobre los agentes teratogénicos y sus efectos sobre los recién nacidos, iniciando desde la captación y seguimiento en los controles prenatales.

Un papel importante en el control prenatal actual juega la ecografía prenatal, con etapas diagnósticas importantes de acuerdo a edad gestacional: 12 semanas, hueso nasal y medición de translucencia nucal, entre las 16 y 20 semanas el Estructural Fetal, especialmente en pacientes con riesgo de tener un hijo con malformaciones, por lo tanto se debe extremar recursos para la detección temprana mediante ecografía de posibles malformaciones. Como se pudo advertir en el trabajo realizado, ninguna ecografía reportó diagnóstico de malformación congénita, a pesar de su realización, llama la atención, que no se detectó una anencefalia, mediante la ecografía. Es importante mencionar que la ecografía durante la gestación debe ser realizada por personal médico especializado en ecografía obstétrica. La ecografía prenatal como tal, no dice nada, ya que solo nos confirma la gestación intrauterina, la edad gestacional, la viabilidad fetal y el número de fetos.

Se debe educar a la paciente sobre la importancia de la dieta durante la gestación, ya que muchas de las malformaciones congénitas se deben a estados carenciales tanto de proteínas, hidratos de carbono, lípidos y oligoelementos, especialmente evitar la deficiencia de ácido fólico y hierro. Se sugiere hacer un seguimiento durante toda la gestación.

Se debe informar a la paciente sobre los peligros de la automedicación y los malos hábitos, se debe al mismo tiempo evitar en lo posible la administración de fármacos y estudios radiológicos. Además se debe tomar en cuenta las infecciones transmitidas sexualmente que pudiera sufrir la madre, ya que estos y muchos otros factores pueden producir algún tipo de malformación en el feto.

Las mujeres también deben estar informadas que las edades extremas de la vida, ya sea mujeres muy jóvenes o mujeres de avanzada edad, presentan un mayor riesgo de tener hijos con algún tipo de malformación congénita, entraña un riesgo basal empírico del 5%.

Para el personal de salud, es importante tomar conciencia que las malformaciones congénitas son causa importante de morbimortalidad neonatal y aún perinatal, enfermedad e invalidez; por tanto, conocerlas, prevenirlas, diagnosticarlas y en última instancia repararlas permite mejorar la calidad de vida de los recién nacidos.

Bajo este entendido, se considera necesaria la adecuada capacitación al personal de salud para la detección y prevención de enfermedades congénitas, de forma oportuna, ya que dichas malformaciones, en su mayoría, se presentan con una evolución crónica y muy discapacitante, lo que implican un gran costo social para pacientes y sus familias, como económico para los Sistemas de Salud, la disminución de ciertas enfermedades como las infecciones, ha puesto de relieve la importancia de las enfermedades genéticas.

Además cabe mencionar que en un futuro estos niños requieren de una adecuada rehabilitación, pero como ya habíamos mencionado esta no se halla contemplada dentro de las prestaciones de ningún programa de salud a nivel nacional.

El comprender la implicancia psicológica, social y económica en el afectado, su familia y la sociedad en su conjunto con la presencia de malformaciones congénitas creará un grado de conciencia sobre el adecuado rol que deben desempeñar todos los actores en el campo de la salud, desde los que diseñan las políticas para el sector, de forma pública o privada, hasta los que realizan el contacto operativo con los directos involucrados y sus familias para poder realizar acciones de salud en prevención primaria.

Entre las posibles iniciativas preventivas cabe citar las medidas básicas de Salud Pública, como acceso a la planificación familiar, nutrición materna óptima, prevención de infecciones, etc.

Es importante combatir con herramientas útiles como: el uso adecuado de la Historia Clínica Perinatal Base del CLAP/OPS-OMS, información y voluntad necesaria para minimizar situaciones que los que sufren con malformaciones congénitas deben sobrellevar el resto de sus vidas logrando una adecuada integración social y una calidad de vida aceptable.

Los programas y currículo de la educación médica en Pregrado y Postgrado deberían reflejar la realidad de la patología genética y promover la formación de estudiantes en genética médica, con habilidades de manejo, conocimiento de la causa y de las consecuencias clínicas.

A partir de este trabajo sería importante impulsar el estudio de casos y controles para poder identificar factores de riesgo e incidir en los mismos, y de esta manera contribuir al descenso de la morbimortalidad por malformaciones congénitas.

10. BIBLIOGRAFÍA

1. OMS – OPS. Estudio sobre Enfermedades Genéticas: Ejecución de las actividades de Salud de Genética en América Latina y el Caribe. Ginebra OMS; 2000.
2. Organización Panamericana de la Salud. “*Las condiciones de Salud en las Américas*”. Publ. Cient. Washington DC. OPS; 2000 (serie 841).
3. Mutchinik. “*Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas*”. Rev. Med. Habana 2003; 2 (1): 27 – 30.
4. Herreros B. “*Factores de Riesgo en Enfermedades Genéticas*” Rev. Med. Cub. 2002; 2 (5): 22 – 27.
5. Martínez M.; Jiménez G. “*Diagnóstico de Malformaciones Congénitas*”. En: Moreno E.; Guardia M. Desarrollo Embrionario: 4ta Edición. Buenos Aires. Editorial Panamericana; 1997. Pg. 3 – 4.
6. Bonilla F. “*Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Fetales*”. Rev. Cub. Obstet. Ginecol. 2000; 2 (5): 8 – 10.
7. Organización Mundial de la Salud. “*Control de las Enfermedades Genéticas*”. Informe del Consejo Ejecutivo EB 116/3. Ginebra: OMS 2005.
8. Castilla E. “*Frecuencia de Malformaciones Congénitas de Latinoamérica*”. Rev. Clin. Esp. 2001;1 (10): 12 – 14.
9. MINSA. Dirección de Planificación. Anuario Estadístico 2000.
10. Ministerio de Salud y Deportes. Plan Nacional de Salud Integral para el Niño y Niña Menor de 5 años Bolivia 2005 – 2008: “Mejorar la Calidad de la Atención Integral del/a Menor de 5 años fortaleciendo la capacidad resolutoria de las Redes de Servicios de Salud” Pg. 49.

11. Smith's W.B. Saunders Company.:” *Recognizable Patterns of Human Malformation*”. En: Rodes T. 5ta. Edición. Barcelona: Masson 2000. Pgs. 1002 – 1003.
12. Arranz P.”*Malformaciones Congénitas Mayores y Menores*”. Programa de Atención Temprana. 3ra Edición. Santiago 2000. Editorial CEPC. Pgs. 3 – 5.
13. ECLAMC. <http://www.clap.ops-oms.org>. Manual Operacional. Rio de Janeiro 2005.
14. Arrendares R.:” *La Genética y Usted*”. Rev. Clin. Esp. 2001: 1 (5): 29 – 31.
15. Solari Juan A.”*Fundamentos y Aplicaciones en Medicina*”. Genética Humana. 3ra Edición. Madrid: Caudecon; 1999. Pgs. 15 – 22.
16. Gibney M.; Walsh M.; Brennan L. “*Metabolomica in human Nutrition, Opportunities and Challenge*” American Society for Clinical Nutrition. 2da Edición. Philadelphia WB. Saunders 2005. Pgs. 496 - 501
17. Solari Juan A.”*Fundamentos y Aplicaciones en Medicina*” Genética Médica. 3ra Edición. Madrid: Caudecon; 1999. Pgs. 33 – 45.
18. Clayton L. Urley C.; Liang L.; Andrews L. “*The impact of Metabolism on DNA Methylation*” Human Molecular Genetics. Review Issue I. 2005: 1 (14): 33 – 35.
19. Solari Juan A.”*Fundamentos y Aplicaciones en Medicina*”. *Genética Humana*. ” 3ra Edición. Madrid: Caudecon; 1999. Pgs. 90 – 171.
20. Palleja E.; Beltran V. “*Herencia y Enfermedades*” En: Farreras Rozman. Medicina Interna. 13va Edición. Editorial Mosby/Doyma. 1998 Pgs. 1184 – 1191.
21. Abramovich A.”*Embriología Maxilofacial*”. En: Riaño D. Embriología Médica. 3ra. Edición. Editorial Médica Panamericana 1997. Pgs. 301 – 307.
22. Thompson y Thompson; Nussbaum Mc. Innes..” *Genética de los Trastornos con Herencia Compleja*”. Genética en Medicina. 10ma Edición. New York: Mc. Graw – Hill 2000. Pgs. 324 – 325.
23. Arquero P. Cirugía Reparadora, fisura labial o labio leporino. (sitio en Internet). Disponible en: http://www.clinicaarquero.com/04_leporino.htm..

24. Lalinde P. "Cirugía Craneomaxilofacial". Cirugía Plástica y Estética. 5ta Edición. Madrid: Editorial de la Isla de Nelson; 2002. Pgs. 201 – 203.
25. Sadler TW. " *Embriología del Aparato Digestivo*". Langman. Embriología Médica. 9na Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004. Pgs. 301 – 338.
26. Maresca A.; Alonso T. " *Malformaciones Digestivas en el Recién Nacido*" Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría. 7ma Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2000. Pgs. 192 – 194.
27. Rizzo G.; Romanini C. " *Anomalías Fetales*". Year Book de Ginecología y Obstetricia. 2da Edición. Philadelphia WB.Saunders. 2000. Pgs. 135 – 136.
28. Sadler TW. " *Embriología del Aparato Cardiovascular*". Langman. Embriología Médica. 9na. Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004 .Pgs. 233 – 286.
29. Robert M.; Ian Y. " *Principles and Practice of Medical Genetics*". Emery and Rimoin's. Genética Médica. 10ma Edición. Madrid, España: Editorial Marban 2001. Pg. 1239.
30. Heusser F.; Urcelay G.; Arnaiz P. " *Enfermedades del Aparato Cardiovascular*". Pediatría de Meneghello. 5ta Edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana 1999. Pgs. 300 – 315.
31. Tanagho E. " *Embriología del Aparato Urinario*" Embriología General. 11va Edición. Buenos Aires: Editorial Mc. Aninch 1999. Pgs. 17 – 29.
32. Martínez P. " *Malformaciones Congénitas del Aparato Urinario*". Manual de Urología Esencial. 5ta Edición. Madrid: Editorial Médica Panamericana 1999. Pgs. 30 – 32
33. Zerguera C. " *Sistema Esquelético*" Embriología Humana. 2da Edición. Madrid: Editorial Pueblo y Revolución 2000. Pgs. 20 – 22.
34. Michael A. " *Malformaciones congénitas del Sistema Esquelético*". En: Trainor P.; Osumi Y. Manual de Pediatría Hospitalaria. 14va Edición. Philadelphia: Editorial Mc. Graw – Hill 2000. Pgs. 200 – 204.
35. Niño José M.; Claudia M.; Pablo R. " *Malformaciones Congénitas de Miembros Inferiores*". Rev. Colomb. Pediatric. 2002: 15 (3): 23 – 28.

36. Canale D.; Ferry S. " *Malformaciones Congénitas del Sistema esquelético*" Rev. Colomb. Pediatric. 2002: 1 (5): 12 – 17.
37. Portabella G." *Luxación Congénita de Cadera*". Cirugía Ortopédica y Traumatológica. 5ta Edición. Madrid: Editorial Masson 2000. Pgs. 100 – 103.
38. Castillo Velasco E." *Malformaciones Congénitas de Pie*" Rev. Cub. Ortop. Traumatol. 2002: 7 (3): 20 – 25.
39. Sadler TW." *Embriología del Sistema Nervioso Central*". Langman. Embriología Médica. 9na Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana 2004. Pgs. 463 – 505.
40. Lynn B.; John C.; Michael J.; Raymond L. " *Herencia Multifactorial y Enfermedades Frecuentes*" Genética Médica. 8va Edición. México: Editorial Médica Panamericana 1999. Pg. 250
41. Grae J." *Hidrocefalia*". En: Sulik K.; Morriss K. Manual de Pediatría. 5ta Edición. Madrid: Editorial Masson 2000. Pgs. 200 – 202
42. Szot J." *Defectos de cierre del Tubo Neural*". Rev. Chil. Pediatric. 2004: 10 (4): 14 – 20.
43. Robert M.; Ian Y. " *Principles and Practice of Medical Genetics*". Emery's and Rimoin's. Genética Médica. 10ma Edición. Madrid: Editorial Marban 2001. Pg. 26.
44. Robert M.; Ian Y." *Genetics and Congenital Abnormalities*". Emery's and Rimoin's. Genética Médica. 10ma Edición. Madrid, España: Editorial Marban 2001. Pg. 224
45. Dejmek J." *Genes Asociados a trastornos en el Síndrome de Down*" Braz J. Genetics. 2005: 1 (4): 70 – 72.
46. Klieghan B." *Alteraciones Clínicas de los Cromosomas*". En: Vaino S.; Chin N. Tratado de Pediatría. 15va Edición. New York: Editorial Mc. Graw – Hill 2000. Pgs. 391 – 393.
47. Lisker R.; Arrendares S." *Los Cromosomas*". *Introducción a la Genética Humana*. 5ta Edición. Buenos Aires: Editorial el Manual Moderno 2000. Pgs. 173 – 185.

48. Vidal – Tabeada J.M.; Sanz S.; Egeo A. “*Identification and characterization of a new gene from human chromosome 21 between markers*”. En: Tilmann C.; Capel B. Genetic Epidemiology. 9na Edición. New York: Mc. Graw – Hill 2005. Pgs. 290 – 298.
49. Hernández D.; Carrasco F.” *Guía Práctica en el Diagnóstico de Malformaciones Congénitas*”. Ginecol. Obstet. Mex. 2002: 4 (5): 2 – 6.
50. Steven G.” *Prevalencia de Malformaciones congénitas*”. Rev. Med. Cub. Neonatol. 2002: 7 (1): 20 – 22.
51. Silva C.; Nacer J.; Fernández F.” *Prevalencia de Malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en la Isla de Pascua*”. Rev. Chil. Pediatric. 2000: 28 (2): 33 – 38.
52. Pérez M.; Ferrero F.; Álvarez R.; Rodríguez L.” *Comportamiento Clínico – Epidemiológico de los Defectos Congénitos en la ciudad de La Habana*”. Rev. Med. Cub. 2005: 77 (1): 12 – 19.
53. Irisari N.; Sesma E.; Yanglas J.” *Estudio Poblacional de a la Patología de origen prenatal en Navarra*”. Rev. Med. Chil. 2000: 5 (2): 5 – 9.
54. Gómez E.; Fuentes D.; Arredondo N.” *Defectos Congénitos en 132.360 nacimientos consecutivos. Prevalencia de 5 años en el hospital de Gineco – obstetricia N° 23*” IMSS Monterrey N.L. Rev. Med. 2001: 1 (2): 15 – 18.
55. Calzadilla V.; Batista G.” *Detección de Anomalías Congénitas en Población de bajo riesgo en el Sistema Público de Salud*” Hospital La Serena (1998 – 2000). Rev. Chil. Pediatric. 2002: 5 (2): 33 – 37.
56. Rueda S.” *Malformaciones Congénitas en B08, Hospital San Gabriel*”. Rev. Soc. Bol. Ped. 1999: 3 (1): 25 – 27.
57. Pareja E.; Santos S. “*Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas*”. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Rev. Med. Pediatric. 2000: 4 (8): 35 – 41.
58. Garcia Y.; Fernandez R.; Rodriguez M. “ *Prevalencia de las Malformaciones Congénitas Mayores en el recién nacido*” Hospital General Ivan Pörtuondo,

- San Antonio de los Baños (La Habana). Rev. Cub. Pediatr. 2006: 78 (4): 10 – 15.
59. Weil B. “*Estudio de las Malformaciones Congénitas en el Hospital Regional de Málaga*” Universidad de Málaga Departamento de Fisiología, farmacología y pediatría. Rev. Med. Pediatr. 2007: 32 (12): 22 – 25.
60. Stevenson E.; Hall J.; Goodman R. “*Human Malformations and related anomalies*” University Oxford. New York. Rev. Clin. Obst. Gyn. 2005: 27 (7): 12 – 15.
61. Ortiz R.; Flores G.; Luna C. “*Frecuencia de Malformaciones Congénitas en el área de Neonatología*” Hospital General de México. Rev. Mex. Pediatric. 2006: 70 (3): 128 – 131.
62. Cuentas Yañez G.” *Situación Demográfica y la Mortalidad Materna y Neonatal*” Ministerio de Salud y Previsión Social. Plan Nacional de Salud Materna y Neonatal. Pg. 28. Bolivia 2000.
63. Ministerio de Justicia y Derechos Humanos. Viceministerio de asuntos de Género, Generacionales y Familia: “*Código del Niño, niña o adolescente; Convención sobre los derechos del niño*” UNICEF La Paz – Bolivia 2000. Pgs. 8 – 9.

11. ANEXOS

ANEXO 1 HISTORIA CLINICA PERINATAL – BASE

ANEXO 2
CUADERNO DE REGISTRO DEL HOSPITAL JUAN
XXIII

- N^a
- EDAD DE LA MADRE
- SEXO DEL RECIEN NACIDO
- ANTECEDENTES FAMILIARES
- GESTACIONES
- PARTOS
- CONTROL PRENATAL Y SU FRECUENCIA
- ECOGRAFIA PRENATAL
- DIAGNOSTICO