

Artículo Original

Incidencia de las Malformaciones Congénitas

Registro durante un año de vigilancia activa no selectiva en el
Hospital Universitario Ramón González Valencia

Flor de María Cáceres ¹
Angélica María Uscátegui ²
José Darío Rojas ³
Carlos Hernán Becerra ⁴
Luis Alfonso Díaz ⁵

Resumen

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad perinatal y neonatal en casi todo el mundo. Su impacto en términos sociales y económicos es inmenso, llegando a saturar en muchos casos los servicios de salud. Con el fin de determinar la dimensión de este problema, se presentan los resultados obtenidos después de un año de vigilancia de nacimientos de niños con malformaciones congénitas mayores, con un peso mayor a 1000 gramos o edad gestacional al nacer mayor a 27 semanas, vivos o muertos, en un hospital de tercer nivel en Colombia.

En 75 casos se confirmó el diagnóstico (15.76 malformados por cada 1.000 nacimientos; IC 95% 12.42 a 19.72). Estos niños son por lo general hijos de madres jóvenes, amas de casa, que residen en zona urbana, encontrando en varias de ellas factores predisponentes como patologías previas o exposiciones potencialmente teratogénicas durante el primer trimestre del embarazo. El 93.3% nacieron vivos, con una letalidad perinatal del 35.7%. El tipo de malformación más frecuente fue la polidactilia, seguida por la hidrocefalia y el labio fisurado más paladar hendido; el sistema más afectado fue el sistema nervioso central.

¹ Enfermera Epidemióloga. Hospital Universitario Ramón González Valencia.

² Médico interno, Hospital Universitario Ramón González Valencia y Escuela de Medicina, Universidad Industrial de Santander.

³ Médico interno, Hospital Universitario Ramón González Valencia y Escuela de Medicina, Universidad Industrial de Santander.

⁴ Ginecobstetra Perinatólogo. Departamento de Ginecología y Obstetricia, Escuela de Medicina, Universidad Industrial de Santander.

⁵ Pediatra Epidemiólogo. Jefe Departamento de Medicina Preventiva, Fundación Oftalmológica de Santander Clínica Carlos Ardila Lülle.

Correspondencia: Enf. Cáceres, Apartado Aéreo 1865, Bucaramanga, Colombia.

Palabras clave:

Malformación congénita, diagnóstico prenatal.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son un problema de salud pública que genera gran costo económico por discapacidad, años de vida saludables perdidos y atención institucional. Además ocasiona un alto costo social y emocional al grupo familiar, debido a la posible muerte del recién nacido por esta causa o la minusvalía a la que pueda ser llevado dependiendo del tipo de malformación, produciendo rechazo y, en algunos casos, maltrato tanto familiar como por el entorno en el cual tendrá que desenvolverse el niño afectado ¹.

Al analizar los datos de mortalidad perinatal del Hospital Universitario Ramón González Valencia (HURGV) en 1995, se encontró que un 22% de dichas muertes estaban relacionadas con anomalías congénitas, siendo la segunda causa de muerte después de la hipoxia perinatal ². Teniendo en cuenta el análisis anterior, se inició un registro de malformaciones que llevara a una mejor comprensión del problema.

El objetivo del estudio fue describir las características clínicas y epidemiológicas de los nacidos en el HURGV que presentaran alguna malformación congénita mayor durante el primer año continuo de vigilancia de estas patologías.

METODOLOGÍA

Se estudiaron prospectivamente los recién nacidos vivos o muertos cuyas madres tuvieron el parto en el HURGV durante el período comprendido entre septiembre 16 de 1996 y septiembre 15 de 1997, que al nacer tuviesen un peso mayor o igual a 1000 gramos o una edad gestacional al nacer superior a 27 semanas. Debía presentar al menos una malformación congénita mayor, entendiéndose como tal aquella que altera el normal funcionamiento orgánico o que fuese estéticamente deformante ³. Se consideró multimalformado aquel neonato o mortinato que tuviese más de un sistema comprometido con malformaciones.

Se descartaron los recién nacidos en quienes no se pudo confirmar la presencia de malformación (como por ejemplo los casos de cardiopatía en los que no se contó con ninguna prueba diagnóstica que apoyara la sospecha clínica), los niños con alteraciones cromosómicas que no presentaran malformación congénita alguna de acuerdo con la definición, así como también aquellos que presentaban deformación congénita, definida como la forma, apariencia o posición anormal de una parte del cuerpo causado por fuerzas mecánicas intrauterinas (v. gr., pie equino varo) ^{4,5}.

Se registraron datos de la madre como edad, ocupación, procedencia, antecedentes patológicos, exposiciones sucedidas durante el primer trimestre del embarazo a

tóxicos, fármacos, radiaciones o infecciones, antecedentes familiares de malformaciones ⁶⁻⁸, si realizó control prenatal y el resultado de la ecografía obstétrica si fue practicada. Del recién nacido se consignaron datos como si nació vivo o si murió durante los primeros siete días de vida (tiempo estimado promedio en el que se puede asegurar el seguimiento de todos los pacientes), género, medidas antropométricas, y el o los diagnósticos confirmados por examen físico ^{4,7,9-11}. En caso de requerirse y fuese factible, se incluyeron los estudios paraclínicos adecuados para el tipo de patología, incluyendo la autopsia en algunos casos de recién nacidos fallecidos.

La información sobre los casos se consignó en un formulario, el cual se llenó con datos obtenidos por entrevista con la madre del recién nacido malformado, así como de la historia clínica de la paciente o del recién nacido si requirió hospitalización. Con esta información se realizó una base de datos en el programa Epi Info 6.04 para posterior análisis estadístico, incluyendo su intervalo de confianza al 95% (IC 95%).

RESULTADOS

Durante el primer año de vigilancia se detectaron 81 pacientes con sospecha de malformación, de los cuales se logró confirmación del diagnóstico en 75 de ellos. Teniendo en cuenta que se registraron 4.759 nacimientos durante ese período, se calculó una tasa de 15.76 malformados por cada 1.000 nacimientos (IC 95% entre 12.42 y 19.72 casos por 1000 nacimientos). En la tabla 1 se aprecia la relación de malformaciones detectadas. Hay que tener en cuenta que seis de los casos presentaron más de una malformación, por lo que se listan en total 82 eventos.

Tabla 1. Frecuencia de Malformaciones Congénitas por Sistemas*

SISTEMA/TIPO DE MALFORMACIÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	23	28
Hidrocefalia	7	
Meningocele	3	
Mielomeningocele	3	
Malformación de Arnold Chiari	3	
Anencefalia	2	
Encefalocele	2	
Hidranencefalia	1	
Leucoencefalomalacia	1	
Microcefalia	1	
CARA	16	19.5
Labio fisurado y paladar hendido	5	
Labio fisurado	2	
Paladar hendido	3	
Malformación ocular no definida	2	
Catarata	1	
Micrognatia	1	
Microstomía	1	
Secuencia de Pierre Robin	1	

Tabla 1. Frecuencia de Malformaciones Congénitas por Sistemas* (Continuación)

SISTEMA/TIPO DE MALFORMACIÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
OSTEOMUSCULAR	14	17
Polidactilia	8	
Adactilia	2	
Sindactilia	1	
Dwarfismo tanatofórico	1	
Focomelia	1	
Malformación antebrazo	1	
GASTROINTESTINAL	9	11
Ano anterior	3	
Atresia esofágica	2	
Membrana cardioesofágica	1	
Obstrucción intestinal alta	1	
Gastrosquisis	1	
Ano imperforado	1	
GENITOURINARIO	8	9.7
Síndrome de Prune Belly	3	
Himen imperforado	2	
Hipospadias	1	
Hidroureteronefrosis	1	
Enfermedad poliquística renal	1	
OTORRINOLARINGOLÓGICO	5	6.1
Hipoplasia pabellón auricular	3	
Agenesia conducto auditivo externo	1	
Laringomalacia	1	
CARDIOVASCULAR	3	3.6
Cardiopatía congénita	2	
Estenosis aorta abdominal	1	
TORAX	2	2.5
Hernia diafragmática izquierda	2	
OTROS	2	2.5
Síndrome de Cornelia de Lange	1	
Siameses prosopotoracópagos	1	
TOTAL MALFORMACIONES	82	100

*Seis de los niños presentaron malformación en más de un sistema, cada una de las cuales fue clasificada según el sistema afectado.

Cuatro de los embarazos que llevaron a niños con malformaciones fueron gemelares, de los cuales en dos sólo se presentó malformación en uno de los niños, en otro caso ambos recién nacidos estaban afectados y el último par fueron siameses prosopotoracópagos (gemelos unidos por cabeza, tórax y parte superior del abdomen) ^{11, 12}.

Del total, 46 recién nacidos (62.1%) eran de género femenino y 29 neonatos fueron varones. Más de la mitad nacieron al término (54%), pero el 39% nacieron prematuros (entre semanas 26 y 36 de edad gestacional) y un 7% posttérmino (luego de semana 41). Un total de 70

(93.3%) neonatos nacieron vivos, de los cuales 25 murieron durante los primeros siete días de vida, ya sea a causa de la malformación o de sus complicaciones, representando una letalidad neonatal por malformaciones del 35.7%.

La edad de las madres osciló entre 15 y 43 años, siendo la más frecuente 18 años y estando el 50% de ellas entre 19 y 29 años; la mayoría procedían de área urbana (59 pacientes, 79.7%) y de Santander (68 casos 91.9%), principalmente del área metropolitana de Bucaramanga (46%). El 55.4% de las madres eran amas de casa, mientras que el 44.6% restante labora fuera de su hogar (tabla 2).

Tabla 2. Oficios Desempeñados por las Madres*

OFICIO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Ama de casa	42	56.8
Servicio doméstico	10	13.5
Vendedora ambulante	7	9.5
Estudiantes	6	8.1
Manufactura	4	5.4
Cesante	3	4.0
Otros	2	2.7
TOTAL	74	100

* La madre de la pareja de gemelos con malformación se incluye como un solo evento

Las diferentes patologías maternas asociadas, tanto previas al embarazo como las presentadas durante el primer trimestre del mismo se relacionan en la tabla 3. De las 74 madres, 16 consumieron algún tipo de fármaco, algunos de ellos no precisados, durante el primer trimestre del embarazo (Tabla 4). Tres de las madres fumaron durante todo el embarazo, tres estuvieron expuestas a plaguicidas, una bebió alcohol regularmente en este período y otra ingirió marihuana y cocaína ("bazuco"). En cinco casos existió antecedente familiar de malformaciones congénitas, ya fuera maternas o paternas, y en uno de los casos los padres eran primos. La relación de los anteriores eventos con el tipo de malformación encontradas se presentan en la tabla 5.

Un total de 61 pacientes (85.1%) realizaron una o más visitas de control prenatal; a 57 pacientes (78%) se les realizó ecografía, permitiendo hacer el diagnóstico en el 42.1% de los casos. Un 40% de las madres eran primigestantes (30 pacientes), 12 tenían antecedente de por lo menos un aborto previo y dos de haber tenido anteriormente mortinatos.

Tabla 3. Patologías Maternas Asociadas

PATOLOGÍA	FRECUENCIA	PORCENTAJE
INFECCIÓN PRIMER TRIMESTRE	7	41.2
Infección vía urinaria	2	
Vaginosis	2	
Síndrome febril	1	
Sífilis	1	
Varicela	1	
OTRA PATOLOGÍA DEL PRIMER TRIMESTRE	5	29.4
Diabetes gestacional	3	
Sangrado	1	
Intolerancia carbohidratos	1	
ANTECEDENTE MATERNO	5	29.4
Retardo mental	2	
HTA crónica	1	
Epilepsia en tratamiento con carbamazepina	1	
Síndrome convulsivo sin tratamiento	1	
TOTAL	17	100

Tabla 4. Fármacos Usados por las Madres Durante el Primer Trimestre de Embarazo*

RIESGO DE TERATOGENICIDAD/FÁRMACO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
BAJO RIESGO	11	68.8
Vitaminas	6	
Penicilina	2	
Analgésicos	1	
Metronidazol	1	
Secnidazol	1	
ALTO RIESGO	2	12.5
Carbamazepina	1	
Trimetropin-sulfametoxazol	1	
NO ESPECIFICADOS	5	31.2
TOTAL MADRES	18	100

*Dos madres utilizaron dos fármacos

DISCUSIÓN

La tasa de 15.75 malformaciones por 1.000 nacimientos se correlaciona con otras encontradas en la literatura ¹³, e incluso es más baja que la presentada en el estudio realizado por Alfaro y cols en México en 1993 ¹⁴, quienes encontraron una incidencia de 22.3 por 1.000 nacidos vivos, esto debido a que ellos incluyeron a los niños con anomalías cromosómicas o deformidades, los cuales fueron excluidos según la definición planteada en este trabajo. También es inferior a las halladas en los sistemas de vigilancia de malformaciones de Atlanta y del estado de New York (incidencias del orden del 2,1 al 3,4% de los nacidos vivos), en donde se registran todos los casos

Tabla 5. Asociación entre Tipo de Exposición y Resultado Perinatal

EXPOSICIÓN	FRECUENCIA	RESULTADO
Plaguicidas	3	Hidrocefalia (1) Malformación de Arnold Chiari (1) Microstomía + micrognatia (1)
Diabetes gestacional	3	Hidrocefalia (2) Catarata congénita (1)
Sífilis materna	1	Agenesia canal auditivo externo + deformidad del pabellón auricular
Tabaquismo	3	Siameses (1) Cardiopatía (1) Paladar hendido (1)
Alcoholismo	1	Himen imperforado
Oxido de etileno	1	Paladar y labio hendido
Varicela	1	Adactilia mano derecha
Alucinógenos	1	Paladar hendido
Padres consanguíneos (primos)	1	Membrana cardioesofágica

documentados durante el primer año de vida, incluyendo el análisis de los certificados de defunción ^{15, 16}.

Se observa correspondencia entre las características de las madres aquí analizadas con respecto al tipo de maternidad atendidas en el HURGV: mujeres jóvenes en su mayoría del área metropolitana de Bucaramanga ¹⁷.

Las patologías presentadas por las madres antes o durante el embarazo son en general pocas. Es difícil hacer una asociación entre las malformaciones y exposiciones detectadas, principalmente por el poco número de casos por malformación específica. Sin embargo, se encuentran patologías que se conocen como de alto riesgo de producción de malformaciones, como diabetes gestacional, infección por sífilis o varicela y exposición a algunos fármacos y tóxicos, siendo muy difícil establecer el momento preciso de exposición por el sesgo de memoria de las pacientes en el momento de la entrevista, aunque se pudo precisar que estas exposiciones sucedieron durante el primer trimestre del embarazo. Cabe anotar que en varias de estas sustancias no se ha comprobado aún teratogenicidad, como es el caso del cigarrillo, la marihuana o el óxido de etileno, para citar solo algunos ejemplos ^{6-8,18,19}.

Pese a que en nuestro medio nacen vivos aproximadamente la misma proporción de niños con malformaciones que los observados en otros reportes, el porcentaje de los que mueren es bastante mayor, siendo

en el estudio de Van Regermorter del 22%¹³, frente al 35.7% del presente artículo. Aunque se sabe que algunas de esas patologías son de muy pobre pronóstico desde el nacimiento, muchas muertes pueden producirse por falta de preparación en el sistema de atención para manejar este tipo de casos, así como demoras en el tratamiento definitivo, todo lo cual lleva a un aumento de la morbilidad y la mortalidad.

No se incluyeron seis pacientes en quienes no se confirmó malformación, como fueron neonatos con sospecha de cardiopatía congénita, dos con posible espina bífida, dos con malformación genital no aclarada, dos con clínica de hidrocefalia y uno con malformación renal sospechada por oligoamnios. Esto se da por la dificultad existente en nuestro medio para realizar oportunamente el estudio confirmatorio que permita el seguimiento adecuado y facilite el diagnóstico y manejo precisos, lo que se produce en parte por desconocimiento acerca de la evolución y el pronóstico de estos pacientes. Si estos casos se hubiesen confirmado, la tasa de incidencia hubiese sido mayor: 17,02 casos por cada 1,000 nacidos vivos (IC 95% entre 13.54 y 21.11 casos por 1,000 nacidos vivos).

Es posible que en otros pacientes no se llegase a hacer siquiera la sospecha clínica de malformación, ya que está descrito que sólo el 43% de las malformaciones se diagnostican al nacer, un 82% en los primeros seis meses de vida y hasta un 3% se diagnostica en la edad escolar^{8,13}. Esto está dado por la falta de detección en los barridos ecográficos de rutina o porque su patología presenta sintomatología tardíamente, dificultando así el diagnóstico que facilite al equipo de salud estar preparado para su manejo e iniciar la atención oportunamente. Esto no es extraño, ya que Honein y Paulozzi en un reporte reciente, informaron que el sistema de vigilancia poblacional que se lleva en Atlanta tiene un subregistro del 13% cuando se captan los casos que se capturan en el primer año de vida, muchos de los cuales son simplemente errores de diagnóstico (básicamente falso negativo), dado por la naturaleza misma de las malformaciones internas²⁰.

En esta serie se encontró una incidencia de cardiopatía congénita de 0.4 casos por 1000 nacimientos, la cual contrasta ampliamente con el ocho por mil descrito en la literatura^{21, 22}. Esto podría deberse a que probablemente la incidencia es realmente más baja que la existente en otras latitudes o por las razones anteriormente descritas como la baja capacidad diagnóstica o la dificultad que per se existe en el diagnóstico de estas patologías al nacer, pero estas hipótesis requieren estudios adicionales que analicen a profundidad esta problemática.

El estudio RADIUS realizado en 1993 mostró que la sensibilidad del tamizaje ultrasonográfico para detectar malformaciones mayores en una población de bajo riesgo es del 31%²³. El presente estudio muestra una capacidad

diagnóstica del 42.1% probablemente porque en la población estudiada hay pacientes tanto de bajo como de alto riesgo de presentar malformaciones, así como que las malformaciones listadas son, en su mayoría, de alta probabilidad de detección ultrasonográfica, lo que mejora la capacidad diagnóstica.

Conociendo el tipo de malformaciones que se presentan con mayor frecuencia y su comportamiento se puede plantear la necesidad de mejorar el diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mediante la búsqueda activa, lo que lleva a tener personal de salud preparado para enfrentar esta eventualidad, pudiendo brindar la atención perinatal adecuada que el recién nacido necesita a fin de ofrecerle una posibilidad terapéutica, la cual debe ser dada en el momento indicado, disminuyendo así la morbilidad y la mortalidad en estos niños. Así mismo mediante el estudio de las malformaciones se puede ofrecer consejería para los padres acerca de la posibilidad de que esta patología se repita en un nuevo embarazo^{2, 4, 6, 13}.

La intención al crear este sistema de vigilancia es mantener una evaluación sobre las malformaciones que se presentan, su impacto en la morbilidad y mortalidad perinatal, y cuales de éstas son susceptibles de intervención para mejorar el pronóstico de estos niños. De la misma manera, la investigación debe encaminarse a la búsqueda de posibles factores de riesgo susceptibles de ser manejados para lograr la prevención de casos, o por lo menos una disminución de la morbilidad y la mortalidad asociada.

SUMMARY

Congenital malformations are the main cause of prenatal and neonatal morbidity and mortality throughout the world. The social and economic impact is immense, in many cases saturating health services. In order to determine the dimension of this problem, this article will present the results obtained after one year of observation of births of children with major congenital malformations. The children observed had a birth weight greater than 100 grams or gestational age at birth of more than 27 weeks, live births or stillborn, in a third-level hospital in Colombia.

In 75 cases, the diagnosis was confirmed (15.76 malformed children per 1000 births; IC 95% 12.42 to 19.72). These children are generally from young mothers, housewives that reside in an urban zone. Several of these mothers were found to be predisposed due to previous pathologies or potentially teratogenic exposures during the first trimester of pregnancy. 93.3 were live births, with a perinatal lethality of 35.7%. The most frequent type of malformation was the polydactylism, followed by hydrocephalia and cleft palate; the most affected system was the nervous central system.

Key words: congenital malformation, prenatal diagnosis

REFERENCIAS

1. Contribution of birth defects to infant mortality. MMWR 1989; 38: 633-5.
2. Cáceres FM. Reporte de mortalidad materna y perinatal, 1995. Unidad de Epidemiología. Hospital Universitario Ramón González Valencia.

3. Lyons K. Atlas de malformaciones congénitas. Cuarta edición. Interamericana McGraw-Hill. 1990.
4. Keeling JW, Boyd PA. Congenital malformations, prenatal diagnosis and fetal examination. In: Keeling JW (ed). *Fetal and neonatal Pathology*. 2 ed, Springer-Verlag, 1993.
5. Malagón VI. Malformaciones del esqueleto. En Malagón VI, Soto D (ed). *Tratado de ortopedia y fracturas*. Celsus, 1994.
6. Arias F (ed). *Guía práctica para el embarazo y el parto de alto Riesgo*. Mosby/Doyma, 1994.
7. Sadder TW (Ed). *Embriología médica*. 5 ed, Panamericana, 1985.
8. Gleicher N (ed). *Medicina clínica en obstetricia*. Panamericana, 1986.
9. Fenglod M. Malformaciones congénitas. En Every GB (ed). *Neonatología, fisiopatología y manejo del recién nacido*. 3 ed. Panamericana. 1990.
10. Cotran RS, Kumar V, Robbins SL (ed). *Patología estructural y funcional*. Interamericana-McGraw Hill, 1990.
11. Vaughn TC, Powell C. The obstetrical management of conjoined twins. *Obstet Gynecol* 1979; 53: 434-45.
12. Martínez LA. A propósito del nacimiento de un monstruo bicéfalo "Dicephalus Diploptera" en la maternidad de Santa Ana. *Archiv Venez Puericult Pediatr* 1970; 33: 212-5.
13. Van Regemorter N, Dodion J, Druart MA et al. Congenital malformations in 10.000 consecutive births in a University Hospital: Need for genetic counseling and prenatal diagnosis. *J Pediatr* 1984; 104: 368.
14. Alfaro N, Pardo C, López M, et al. Malformaciones congénitas en 75.788 nacimientos consecutivos en cuatro hospitales de Guadalajara, México. *Perinatol Reprod Hum* 1994; 8: 124-65.
15. Watkins ML, Edmonds L, McCleam A et al. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-4.
16. New York State Department of Health. *Congenital Malformations Registry. Statistical summary of children born in 1994 and diagnosed through 1996*. Congenital Malformations Registry, 1998.
17. *Estadísticas vitales*. Hospital Universitario Ramón González Valencia, 1997.
18. Gestal OJ, Barros JM. Oxido de etileno. En Gestal IJ (ed). *El Trabajo del personal sanitario*. 2 ed, McGraw Hill 1993.
19. Prat A, Sanz P. Aspectos toxicológicos de la exposición al óxido de etileno. *Rev Saúde Publ Sao Paulo* 1987; 21:523-8.
20. Honein MA, Paulozzi LJ. Birth defects surveillance: Assessing the "gold standard". *Am J Public Health* 1999; 89:1238-4021.
21. Hoffman JIE, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19.502 births with a long-time follow. *Am J Cardiol* 1978; 42:641.
22. Mitchell SC, Koranes SB, Behrends HW. Congenital heart disease in 56.109 births: Incidence and natural history. *Circulation* 1971; 43:823.
23. Crane JP, LeFevre ML, Winborn RC, et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: Impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. *Am J Obstet Gynecol* 1994; 171:392-9.