

11226
24.192



Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

MALFORMACIONES CONGENITAS APARENTES Y LA DINAMICA FAMILIAR

P. de
Asesorado por el Dr. Ricardo Estrada

T E S I S

Para obtener el grado de:
ESPECIALISTA EN MEDICINA FAMILIAR

Presentada por:
DR. RICARDO SOSA ESTRADA

U. M. F. No. 2

I. M. S. S.

Puebla, Pue.

1984 - 86



**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

I N D I C E :

Introducción	2
Justificación	4
Antecedentes científicos	
Concepto	5
Construcción del árbol genealógico	6
Aspectos psicológicos	10
Prevención y Diagnóstico	15
Prevención de los defectos genética- mente determinados	20
Diagnóstico prenatal	24
Material y Métodos	26
Resultados	27
Cuestionario	40
Gráficas	44
Conclusiones	56
Resumen	58
Bibliografía	59

INTRODUCCION :

Las malformaciones congénitas, en especial las externas o aparentes, han sido vistas siempre como un trastorno que corresponde al campo del estudio del médico genétista; el cual se hacia cargo del paciente, estudiando a éste, exclusivamente desde el punto de vista moléculas, genético; con el interés de determinar cual era en esencia la anomalía que se presentaba, en cromosomas (conjunto de genes) o bien en los genes mismos. Así como el estudio de las causas o factores -- que pudieran tener relación o determinarse predisponentes, de las alteraciones que se presentaban.

Durante mucho tiempo la medicina nuclear y en especial la genética ocuparon un rango de especialidad demarcada únicamente a investigadores, en quienes nacia la inquietud de conocer que es lo que sucedía más allá de lo que nuestros ojos pudieran permitir, descubriéndose múltiples causas y alteraciones, llegándose a especificar incluso que tipo de lesiones macroscópicas acompañaban a estas lesiones, apareciendo en un contexto general los síndromes, cuando la relación no era del todo clara se designaba como anomalía aislada o de novo. También se determinaban lesiones orgánicas y funcionales a nivel celular, tisular, pero no se determinaba o no se habia puesto atención en que estas alteraciones moleculares traerían consigo también trastornos a nivel del área psicológica y social, tanto del individuo que se veía afectado, como de sus familiares más cercanos (padres y hermanos).

Con el paso del tiempo en un intento por conocer más del hombre en su dimensión estructural, aparece la necesidad del estudio del individuo y de su familia, el árbol genealógico - aparece entonces, como interés único de conocer el comportamiento de genes, en sus diversos aspectos como penetrancia, - dominancia o recesividad, su homocigocidad o heterocigocidad. Determinándose de ésta manera, la conducta genética que seguiría, de acuerdo a su presencia en generaciones pasadas y futuras, dándose la probabilidad de pronosticar dichas anomalías orgánicas, naciendo entonces el consejo genético.

Más como se menciona solo las alteraciones orgánicas y funcionales importaban y no aquellas que correspondían al campo del psicosocial del individuo.

El individuo afectado como ente y la familia como núcleo acarrearían problemas ambos de tipo social y psicológico, de ahí la importancia de que ya logrados los avances, que no han sido pocos, sino por el contrario en gran escala, con un gran despliegue de conocimientos y tecnología, volvamos los ojos a otro punto que no por esencial es menos importante, me refiero a lo humanístico, para que por medio de estudios organizados, de investigación científica a gran escala, se determinen aquellas alteraciones que se pudiesen dar en el individuo desde el punto de vista social, así como sus repercusiones a nivel de la familia y del grupo social en que conviva.

El presente es un trabajo, cuyo marco teórico de referencia es aún mínimo. Que no trata de dar pautas a seguir, sino solo de crear la inquietud mínima necesaria para que en un futuro no muy lejano, se realicen otras investigaciones, otros estudios no solo en el campo de la genética, sino en otras -- áreas de la medicina, vistos desde un ángulo diferente al que estamos acostumbrados, o sea al campo del comportamiento humano.

J U S T I F I C A C I O N :

Siendo el ser humano un ente social por naturaleza y que como tal requiere del trato y la convivencia de otros individuos de su especie, así como de su aceptación y reconocimiento, supongo que en el individuo que presenta alguna alteración congénita aparente, este trato y esta convivencia se dificultan, pues aún existe en nuestra sociedad la idea mágico-religiosa de las enfermedades, pensando que puede ser contagioso e incluso de tipo predisponente en mujeres en etapa de gestación. Con más razón su aceptación y reconocimiento se verán trastornados, si esto ocurre dentro de la misma familia nuclear y sus colaterales, dichos aspectos serán más severos en aquellos quienes no son familiares y conforman el resto de la sociedad.

La dificultad de la aceptación y reconocimiento, pueden no solo afectar al individuo sino a su familia, por esta razón y por reconocer que tipo de alteraciones se presentan en forma "frecuente" es que realizamos el presente estudio, tratando de dar orientación en aspectos de la dinámica familiar así como de la genética humana y deseando que con esto se minimicen las alteraciones que probablemente se presentan, en la dinámica familiar del paciente malformado.

ANTECEDENTES

CIENTIFICOS

Las malformaciones congénitas se definen como "defectos" estructurales macróscopicos o macróscopicos.(1)

En la actualidad la genética conserva cierto grado de imagen de especialidad esotérica, actitud que debe modificarse dado el número de pacientes que presentan un padecimiento, -- que se sabe tiene un origen genético. Muchos avances logrados a últimas fechas en el diagnóstico y la prevención así como - el tratamiento de este grupo de enfermedades hacen necesario que el Medico Familiar actue en más de una ocasión como consejero.(2)

El desarrollo de un individuo depende de dos influencias que interaccionan: los factores genéticos y el medio ambiente.

La composición genética o genóma de un individuo, queda establecida en la fecundación y después de una integración -- compleja entre genes y el medio ambiente (tanto interno como externo) configuran su desarrollo. Aún cuando los genes quedan en amplio grado inalterados, las experiencias ambientales están combinadas constantemente y pueden incluso alterar el - genóma por MUTACION o alteración heredable de un gen.(3)

Los genes -unidades básicas de la herencia, son moléculas de A.D.N.. La capacidad del A.D.N. de replicarse constituye la base de la transmisión hereditaria. El A.D.N. provee -- también un código genético que determina el desarrollo y metabolismo de las células al controlar la síntesis de A.R.N.

Los muchos millones de genes son transportados por los - cromosomas (estructuras en forma de bastón, en los núcleos de la célula). En el hombre cada célula tiene normalmente 46 cromosomas, dispuestos en veintitres pares. Un par de cromosomas sexuales determina el sexo del individuo. La hembra tiene dos cromosomas X, en cada núcleo celular, mientras que el varón - tiene uno X y uno Y. Los cromosomas sexuales son heterólogos ya que los miembros de la pareja no son idénticos. El cromosoma X es mayor y es portador de muchos rasgos hereditarios, -- además de que determina el sexo, el cromosoma Y, es pequeño, - tiene una forma diferente y es portador primariamente, sino -

de modo exclusivo, de genes relativos solo a determinación -- del sexo masculino. Los restantes veintidos pares de cromosomas, son homólogos, ya que los dos miembros de una pareja suelen ser idénticos de tamaño y loci genéticos.

Los genes estan dispuestos a lo largo de los cromosomas en forma lineal y cada gen tiene su propio locus específico. El número y disposición de los loci en los cromosomas homólogos es idéntico y los genes que ocupan un loci homólogo se -- llaman ALELOS.

Todo individuo tiene dos alelos por cada clase de gen -- uno de cada cromosoma de un par. Una persona que posea un par de alelos idénticos para un gen determinado es un HOMOCIGOTO; una persona que posea un gen diferente a cada cromosoma es un HETEROCIGOTO. Si un gen ejerce su efecto cuando esta presente en un solo cromosoma es un gen DOMINANTE. Un gen RECESIVO se expresa solo cuando está presente en los dos miembros de un par de cromosomas (ó el X unico ligado a un varón ó en una -- hembra el XO), el gen a su rasgo correspondiente, es ligado a X, si esta localizado en el cromosoma X.

Los tres tipos de alteración genética son:

A.- Mutaciones de un gen único o mendelianos, que se hereda en forma reconocible.

B.- Herencia poligénica o multifactorial en que las mutaciones genéticas y factores no genéticos interaccionan de forma que no se reconocen con claridad.

C.- Aberraciones o anormalidades cromosómicas, que incluyen tanto defectos estructurales como desviaciones del número normal. (4)

CONSTRUCCION DEL ARBOL GENEALOGICO

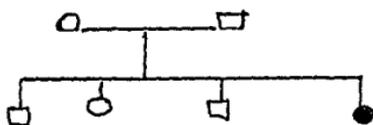
En el hombre, el método principal del estudio genético -- es la observación de árboles genealógicos, que muestran la -- distribución de los rasgos genéticos de los familiares. Debe tomarse una historia familiar cuidadosa construyendo un árbol genealógico con el fin de determinar la forma de la herencia.

En la figura 1; se muestran los símbolos que se usan para construir un árbol genealógico, tal como se ilustra las ge

neraciones se enúmeran con números romanos, con la más temprana en la parte de arriba y la más reciente en la parte de abajo. Dentro de cada generación los individuos se enúmeran de izquierda a derecha, con números arábigos. Así cada individuo, puede identificarse específicamente con dos números.

A un conyuge incluido en el árbol genealógico se le asigna también un número de identificación; generalmente los hermanos se disponen por el orden de edades, con el más viejo a la izquierda.(5)

Figura I
CONSTRUCCION DEL ARBOL GENEALOGICO
(símbolos usados)



PARERA NORMAL

HERMANOS □
HERMANA ○
ABORTO ●



CONSANGUINEOS.



IND. AFECTADOS POR
UNA ENFERMEDAD.



GEMELOS MONOCIGOTOS



FALLECIDOS

El impacto del nacimiento de un hijo deforme, es enorme cuando se sobreañade a la dinámica compleja de la familia. Es necesario reconocer el grado extraordinario del trauma psicológico que sufre la familia y las bases para establecer un apoyo emocional ininterrumpido. La enfermedad genética puede producir un sentimiento extraordinario de culpa y vergüenza. Los padres pueden poner en juego algunos mecanismos de defensa volviéndose temerosos, retraídos, reprimidos, se puede considerar por alguno de ellos al nacimiento como un castigo de dios (principalmente la madre) por alguna transgresión durante el embarazo o por una acción pecaminosa; la pareja sufre una especie de fracaso, por haber creado un hijo anormal, lo cual puede disminuir la autoestima como progenitores y como personas. Tampoco es raro que se culpen mutuamente conscientemente o inconscientemente lo cual rompe la comunicación agudizando problemas que por lo demás son relaciones normales. Un problema frecuente es el deterioro de la relación sexual entre los progenitores, siendo de mayor importancia si se trata del primer hijo o de un producto valioso.(5)

Por otro lado al no tener en consideración a los hermanos del pequeño anormal, puede originar nuevos problemas, no es raro que los padres ignoren el efecto que el nacimiento de un pequeño deforme o anormal tiene en sus hermanos. Los niños de corta edad tienen fantasías y un pensamiento mágico, pudiéndose sentir culpables por lo sucedido.(2)

En los últimos diez años, los patrones reconocidos de malformación se han expandido considerablemente, al grado de ser más del doble. Los defectos estructurales ocurren al momento del nacimiento pudiéndose presentar en forma macroscópica o microscópicamente, en la superficie del cuerpo o dentro de él, sencillos o múltiples, esporádicos o familiares, hereditarios o no hereditarios. Por otro lado muchas malformaciones congénitas no pueden descubrirse en el momento del nacimiento y la persona afectada puede disfrutar de buena salud por muchos años hasta que los defectos estructurales alcanzan dimensiones patológicas e impiden las funciones corporales normales. Algunos trastornos congénitos del metabolismo mues-

tran este patrón, éstas son anomalías congénitas, pero no malformaciones y me gustaría citar aquí a Joseph Warkany :
"TODAS LAS MALFORMACIONES CONGENITAS SON ANOMALIAS CONGENITAS
PERO NO TODAS LAS ANOMALIAS SON MALFORMACIONES".

Se ha ideado un extenso vocabulario para designar anormalidades estructurales y los numerosos términos introducidos - para esclarecer los conceptos relativos a anormalidades en el desarrollo han creado confusión.

El término DISMORFIA fue propuesto por Smith en 1966 y - denota el estudio de las anormalidades en la morfogénesis independiente de la etiología, momento en que se originaron y - su gravedad. En 1975 en el Instituto Nacional de Salud de --- Bethesda, E.U.A., se reunió el Comité Internacional para establecer las recomendaciones relativas a la clasificación y nomenclatura de los defectos morfológicos. Esta nueva clasificación permite tratar de manera lógica al niño con defecto estructural y permite una reducción sistemática de las posibilidades diagnósticas al ofrecer una visión más profunda mediante la información acerca del tiempo de aparición y la etiología posible de los defectos en cuestión.

Con esto en mente, es posible para el clínico tratar el - temor, ansiedad y culpabilidad y la pena experimentada por la mayoría de los padres de niños con anormalidades estructurales.

Como consecuencia directa de la mortalidad neonatal o infantil , las malformaciones congénitas adquieren lugar importante como causa de mortalidad postnatal. La morbilidad manifestada por la frecuencia de malformaciones y enfermedades genéticas.

En la literatura común ha habido un rápido aumento en la información concerniente a los niños trastornados mentalmente y con malformaciones congénitas lo que afecta la actitud de - los padres hacia ellos y hacia el médico tratante. Debe proporcionarse tanto al paciente, como a sus padres un pronóstico racional, un medio apropiado y una vigilancia de la evolución, además de asesoramiento continuo.(6)

ASPECTOS PSICOLOGICOS DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS:

El nacimiento de un niño generalmente es visto como un acontecimiento feliz, las esperanzas son numerosas. Sin embargo, si en el momento del nacimiento el niño presenta una malformación congénita, todas esas esperanzas se quebrantan --- abruptamente; ha sobrevenido la catástrofe y el dichoso acontecimiento largamente esperado se torna en una penosa y dolorosa experiencia para todos -en primer lugar- los padres, más tarde el propio niño, la familia, los amigos y por último y - en menor grado las personas que practican el tratamiento del niño: médico, psicólogo, fisioterapeuta, terapeuta del lenguaje, enfermeras, etc. (7)

Los Padres:

Los padres son los primeros que se enfrentan material y psicológicamente a los problemas creados por la malformación congénita, esto porque el niño en sí aún no está conciente de su problema. La primera reacción de los padres es de tristeza y desilusión, el feliz acontecimiento tan largamente esperado se ha transformado en una pesadilla, todas las esperanzas de un bebé maravilloso que llegara a ser un muchacho bien parecido o una bella chica, se destruyen repentinamente, esto hace que en vez de que el niño provoque alegría, tienen a uno que les prodirá muchas penas y sufrimientos. (8)

La siguiente reacción es la de culpabilidad, piensan que han fracasado, que han dado menos de lo que se esperaba de --ellos. Existe el peligro de que los padres se culpen mutuamente, en especial si la misma malformación u otra diferente ya ha ocurrido en la familia de uno de ellos, para escapar al --sentimiento de culpa buscarán una causa externa: un medicamento prescrito a la madre, el que haya sido asustada por un gato o un ratón, un incidente ocurrido en la familia y el trabajo, o cualquier causa que haya provocado gran tensión en la madre. Otra reacción primaria es la vergüenza, por su familia sus amigos, ¿qué dirán éstos?, ¿de qué sospechará la --- gente?, sienten que su imagen familiar se ha deteriorado.

Una de las reacciones más importantes es la piedad que -

sienten para con su hijo, les preocupa si sobrevivirá y si así es, cómo vivirá : ¿ Alguna vez parecerá normal ? , ¿ Será capaz de hablar, caminar, jugar o casarse ? , ¿ Habrá esperanza de una vida normal ? , todas estas reacciones hacen sentir a los padres tristes, deprimidos, confusos, desesperados, --- siendo en estos momentos que el papel más importante lo juegan aquellos a quienes les corresponde dar ayuda, esto es, el médico familiar, el pediatra, el genétista, el obstetra y el médico cirujano.

Durante los primeros días después del nacimiento los padres pueden experimentar rebeldía: ¿ Porqué tuvo que suceder-- nos a nosotros ? , después pueden tornarse agresivos hacia los médicos ¿ Porqué la medicina no puede evitar estas malformaciones ? , ¿ Porqué los medicos no prometen más para nuestro - niño ? .

La evolución del sentimiento de los padres durante el si guiente período depende, en buen grado del tipo de enfermedad. Si la malformación es letal (anencefalia, hipotelorismo, deformación múltiple de órganos vitales, etc), los padres expi mentan el sentimiento de quienes pierden un niño o saben que pronto lo perderán, esta situación emocional puede durar va riando de la susceptibilidad de los padres desde pocos días -- hasta varias semanas. Un factor de suma importancia también - lo es si el niño es normal o anormal desde el punto de visa mental, el nexo sentimental de los padres será mucho mayor si el niño es normal o cariñoso.

Si se trata de una malformación que pueda corregirse sin dejar mucha huella residual (nevos congénitos, hemangiomas, -sindactilias, etc.) la angustia de los padres es relativamen- te corta y una vez convencidos de que la malformación tiene - remedio, contemplan con óptimismo el tratamiento. Entre estos dos extremos se encuentran la mayor parte de las malformaciones congénitas, las que pueden ser corregidas pero dejan le siones residuales o pérdida de la función. A los padres de es tos niños les aguarda un largo período de adaptación; tendrán que aprender a vivir con su niño deforme y a educarlo, conoce ran la pena de otros padres cuando su niño tenga que ser ope rado, hospitalizado o siga otros tipos de tratamiento. La par

te más penosa de toda la experiencia para los padres, puede ser la de enseñar a su hijo a como vivir con su deformidad, guiarlo a través de sus múltiples traumatismos psicológicos, cuando empieza a darse cuenta de que tiene una deformidad, -- cuando se da cuenta de que es diferente al resto de los niños, cuando tiene que someterse a tratamientos más o menos dolorosos, cuando niño y más tarde adolescente, experimenten las reacciones de amigos y extraños, cuando se da cuenta de que no puede realizar actividades que otros realizan, cuando observa que su defecto físico lo hace diferente y menos atractivo al sexo opuesto.

Durante estos largos años, unos padres sensatos y cariñosos pueden ser de enorme ayuda para el niño y aún el uno para el otro, a través de una buena orientación, se sabe que muchos matrimonios fracasan debido a un niño deforme, pero también es sabido que muchos otros se consolidan más ya que dirigen su atención en común hacia el niño afectado.

Algunos padres rechazan conciente o inconcientemente al niño deforme, provocando un daño muy importante en el paciente. Otros padres sobreprotegen y mimán al niño, la respuesta del niño será desfavorable, se volverá exigente, malcreado, imposible en su contacto con otros niños y como resultado será rechazado por sus compañeros.

La forma en que los padres conllevan el problema de la malformación se reflejará en el niño, si el problema es abordado en forma serena y realista tendrá un efecto de estabilización del niño. En cambio una actitud neurótica y desconcertante lo hará más inseguro.

Otro aspecto importante de los padres es el del temor a la descendencia en el futuro. (9)

El paciente :

Durante los primeros meses de vida, el niño no está conciente de su malformación, pero muchos bebés con una deformidad congénita permanecen hospitalizados por un período prolongado inmediatamente después del nacimiento. Son aseados y alimentados regularmente por el personal de enfermería bien en-

trenado y esmerado, sin embargo cambia constantemente y es --
presionado por el tiempo.

Materialmente estos niños pueden tener tanto como todo -
lo que necesitan, pero no son arullados o acariciados por su
madre lo cuál altera su estabilidad psicológica, ignorándose-
el mecanismo como se lleva a cabo ésto.

Cuando el niño finalmente es integrado a la familia, es-
probable que pase por períodos de tranquilidad, sin embargo -
cuando el niño empieza a caminar y a establecer contactos con
otros niños, tal vez reconozca su defecto físico pronto, en -
especial si éste es visible o en partes expuestas del cuerpo.

Se sabe que cada persona desarrolla en su mente una imá-
gen corporal, una impresión y una evaluación de su propio as-
pecto externo, hay datos que avalan que el niño empieza a --
crear esta imágen corporal alrededor de los diez y ocho meses.
Al comparar su propia imágen con el aspecto de otros niños se
percata de que es diferente y se molestará.

Aún si el niño no advierte esta diferencia expántáneamen-
te, otros harán que lo haga pronto. Los niños pequeños son --
inocentas, pero crueles en su inocencia. Se divierten llaman-
do con sobrenombres a cualquier niño que sea diferente ligera
o evidentemente de lo normal. El niño es ridiculizado y segre-
gado, reaccionará sepárandose tímidamente o siendo muy agres-
ivo, en cualquier caso estará en rebeldía.

A partir de los tres a cuatro años el niño puede estar-
lo suficientemente conciente como para empezar a plantear pre-
guntas a sus padres. Ignorar estas preguntas ciertamente no -
ayudan al niño. En su mente sencilla -pero confundida- espera
respuestas simples y reafirmantes pero verdaderas. Estos ni--
ños tendrán que aprender hechos de la vida a una edad más tem-
prana que muchos otros.

Si a todo esto se sobreañaden los episodios esporádicos-
de hospitalización para su tratamiento y operaciones doloro-
sas en mayor o menor grado y las separaciones consecutivas de
sus padres, uno puede imaginarse cuánto más turbulento es el-
desarrollo psicológico de estos niños, comparados con otros -
que no pasan experiencias tan problemáticas.

Se sabe también cómo algunos niños que han sido hospitalizados, aún por períodos cortos y tratamientos no dolorosos, muestran un patrón de sueño alterado cuando regresan a casa, también reaccionan con pánico cuando se les deja solos, aún por pequeños espacios de tiempo, de alguna manera deben culpar a los padres por abandonarlos en el hospital.

Si la madre permanece en el hospital con él, este problema se puede atenuar, pero se crea otro, el niño frecuentemente tratará de incitar la compasión de la madre y de aprovechar con ventaja esta situación.

La siguiente experiencia traumática para estos niños será ir a la escuela. Se sabe que a partir de los seis años hay un alejamiento de la influencia de los padres y se acercarán más a un grupo de amigos. La actitud de sus semejantes a nivel escolar tiene gran efecto en el equilibrio psicológico de cada individuo. La aceptación absoluta por parte de sus compañeros puede estabilizar de manera notable a los niños deformes. Desafortunadamente a menudo son ridiculizados o humillados por otros niños. A partir de entonces tienen temor aún cuando todo transcurra tranquilamente, ya que en cualquier momento se le recordará su malformación.

La actitud de los profesores es de suma importancia, ya que pueden sentir repugnancia y repulsión ante la deformidad. Si el niño percibe esta actitud nunca desarrollará una buena relación con el profesor, por el contrario, si la actitud es positiva, puede resultar de gran ayuda para el niño.

La siguiente etapa crítica es la pubertad. El adolescente, si es aceptado por sus compañeros y particularmente bien aceptado, temerá entrar en contacto y establecer relaciones con un miembro del sexo opuesto. Saben que son menos atractivos y temen al rechazo.

La pubertad es una edad extremadamente crítica para los niños con malformaciones en el área genital, en esta época la atención se centra en los genitales. Cuando éstos son anormales en cuanto a su forma o cuando existe sexual inapropiado, la imagen corporal puede estar gravemente trastornada. En la adolescencia surgen grandes temores en relación a experien --

cias sexuales subsiguientes. Aunque la malformación se oculta con la ropa, el pensar en el hecho de exponerla al compañero sexual y que éste lo descubra, contribuyen a una fuente de angustia, para el joven adulto.

Los adultos jóvenes con cualquier tipo de malformación congénita tienen mayores dificultades para lograr una relación sentimental con un miembro del sexo opuesto. Aún así logran el matrimonio y una relación significativa, uno de sus grandes temores será el pensar que el motivo principal de su pareja fue la compasión.

La lastima es uno de los sentimientos que más resienten los deformes frecuentemente. Anhelan ser aceptados por lo que son y no por lo que les falta.

El medio ambiente;

Se entenderá por medio ambiente a todas las personas que establezcan contacto con un niño o adulto con una malformación.

Aún existe prejuicio muy generalizado en relación a las malformaciones físicas, la gente mira con asombro a una persona deforme y hace preguntas indiscretas y abordan de manera embarazosa a estas personas.

La mayoría de la gente trata a las personas deformes de modo diferente a como lo hacen con una persona físicamente atractiva. El niño o adulto con una malformación herido en mayor o menor grado por traumas previos, raramente se comportan sin complejos y será difícil tratarlo o bien sobrereaccionará siendo muy extrovertido como un intento inconciente de desafío hacia los demás. Estas reacciones, explican la dificultad de establecer relaciones afables entre una persona con malformaciones y una persona normal y su medio ambiente. (10)

PREVENCION Y DIAGNOSTICO DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS:

Las anomalías genéticas como antes ya se describió, surgen de multitud de causas, muchas de las cuáles son enfermedades conocidas. Sólo las causas congénitas (defectos de un gen único y anomalías cromosómicas) totalizan el 10 p.c. de -

los defectos de fetos viables. Los agentes teratógenos únicos identificables, por ejemplo virus o fármacos son responsables de unos pocos defectos. Así pues nos queda que la gran mayoría de las malformaciones corrientes, anencefalia, espina bífida, cardiopatía congénita, labio leporino y paladar hendido en las que la causalidad es probablemente multifactorial y la mayoría de los factores son desconocidos. (11)

En la búsqueda de causas, que es el preliminar necesario para la prevención, es preciso tener presente el patrón de la embriogénesis normal. La mayoría de los defectos surgen por la interrupción o desviación del crecimiento embrionario normal y sólo de manera excepcional por la destrucción o distorsión de un órgano ya formado normalmente.

La descripción de la embriogénesis normal inicia con la fecundación, la cual ocurre normalmente en la trompa de Falopio, comenzando la división mitótica del cigoto. La implantación se efectúa una semana después de la fecundación, en el estado de blastocisto. Durante esta semana el huevo no tiene contacto directo en ningún momento con el organismo materno y suele estar bien protegido de los posibles efectos nocivos de toxinas víricas, bacteriales o químicas que pueden estar circulando. Sin embargo será susceptible a agentes externos tales como la irradiación y implantación en sí misma influida por la anatomía del útero y la altura del endometrio.

Durante el período de preimplantación, por tanto, el ovulo fecundado, está protegido de diferentes agentes agresivos en potencia. Además de esto, es probable que en este estadio precoz de la embriogénesis los factores potenciales teratógenos capaces de afectar al blastocisto provocarían una muerte en lugar de un desarrollo anormal. Por lo menos se pierden un 25 p.c. de los huevos antes de la implantación, en forma principal como resultado de una constitución genética anormal. Esta pérdida de los embarazos establecidos, reconocidos clínicamente como abortos. De este modo hay un proceso continuo de selección natural contra el organismo anormal, que empieza antes de la implantación y continúa después del nacimiento. Cuando más gravemente anormal es la anomalía, en el fruto de-

la concepción, más pronto será seguramente rechazado.

En la segunda semana, después de la implantación se desarrolla la masa celular del blastocisto en un disco bilaminar de ectodermo y endodermo, situado entre el saco vitelino y la cavidad amniótica. El mesodermo se desarrolla entre las dos capas del disco y aparece la línea primitiva. En este estadio el embrión tiene aproximadamente 1 mm. de longitud.

Durante la tercera semana de embriogénesis, mientras la madre empieza a preguntarse el porque se retrasa su período, se desarrolla la placa y el canal neural a partir del ectodermo de la línea media, y la placa cardiogénica a partir del mesodermo.

El progreso es rápido en todos sentidos, en la cuarta semana se forman los neuróporos anterior y posterior y se cierra por completo el tubo neural. El neuróporo anterior se cierra por lo general al día vigésimo sexto, el posterior uno o dos días después. Los ojos y las orejas empiezan a desarrollarse. El corazón late hacia el final de la cuarta semana, aunque todavía no hay separación entre el lado derecho e izquierdo. Aparece el primordio de la mayoría de órganos abdominales y glándulas endócrinas. Se desarrollan los pronefros, el mesonefros y el conducto mesonefrico. Los esbozos de las extremidades superiores se observan por primera vez hacia el día 26 y los de los inferiores uno o dos días más tarde, la notocordia aparece en íntima relación con el tubo neural.

El promedio de crecimiento de 1 mm. por semana continúa durante la quinta semana, en la que siguen desarrollandose el corazón, los ojos y los huesos de la cara, desde la sexta semana, el crecimiento se acelera de manera brusca, alrededor de 1 mm. por día, como si se hubiera establecido una cabeza de puente evolutiva y se hubieran soltado las fuerzas de crecimiento. Hacia el final de la sexta semana, cuando a la madre le falta la segunda menstruación, el embrión tiene unos 13 mm. de largo y se ha perfeccionado el desarrollo del corazón, ojos, orejas y extremidades.

Durante las últimas dos semanas del desarrollo embrionario, el crecimiento se mantiene rápido, siendo la distancia--

vértice-nalgas de unos 25 mm. al final de la octava semana. En esta época finaliza el desarrollo del sistema cardiovascular, el recto y la vagina se separan y se abre la membrana anal. Las gónadas, que aparecen en forma indiferenciada durante la sexta semana, se diferencian en ovarios o testículos bajo la influencia de los cromosomas sexuales, hacia el final de la octava semana. Termina la fusión de los procesos faciales, aunque los palatinos no se fusionan hasta la novena semana, también en la novena semana se reduce la hernia umbilical que estaba presente en la sexta. El final de la octava semana delimita la transición de la vida embrionaria a la vida fetal. De aquí en adelante el crecimiento es de 1.5 mm. por día hasta el final. (12)

Ya hemos referido el hecho de que el 25 p.c. de los óvulos fecundados no se implantaban. Además de esta pérdida embrionaria precóz, la proporción de embarazos establecidos que abortan se aceptan en general alrededor del 20 p.c.. Existen numerosos factores subyacentes del aborto espontáneo, algunos maternos, otros fetales y otros que resultan de las interacciones materno-fetales. La normalidad del embrión es con claridad una razón importante, y el aborto es uno de los mecanismos para reducir al mínimo el número de fetos anormales que lleguen a la viabilidad. La selección natural favorecerá al organismo que pueda rechazar con mayor precocidad un embarazo condenado al fracaso y aventurarse en un nuevo, en particular en aquellas especies con un reducido número de partos.

Es obvia la importancia de poseer alguna indicación de la frecuencia que puede atribuirse el desarrollo anormal como causa de aborto y en particular del aborto habitual, si el tratamiento obstétrico es capaz de evitar el aborto puede ocasionar a continuación un embarazo anormal.

Se desconoce la base de la selección para el aborto habitual de estas madres, la incidencia de malformaciones múltiples graves y de defectos cromosómicos, es mucho más alta que la observada en fetos viables y debe suponerse que gran número de estos embarazos se hubieran perdido en forma espontánea.

Comparando la incidencia de las aberraciones cromosómi -

cas de embriones abortados de manera espontánea, con los que se encuentra en fetos viables, puede hacerse una estimación del porcentaje de aquellos que se conciben pero no son abortados.

Uno se ve obligado a admitir que, en el proceso de selección natural, la función suprema de un individuo es la de reproducir otro igual. (11)

Dentro del capítulo referente a las causas genéticas de las anomalías congénitas se han descrito tres grupos de defectos estructurales distintos:

1.- Defectos asociados a alteraciones del cromosoma en forma completa o de gran porción de ellos, detectables por microscopía óptica.

2.- Defectos de un solo gen, reconocibles a partir de los patrones familiares.

3.- Predisposición genética que conduce a una elevada incidencia familiar, pero no en la medida que se observa en el párrafo antes mencionado. (13)

Las alteraciones cromosómicas pueden involucrar los cromosomas sexuales ó los autosomas. Lo más frecuente es encontrar, además del complemento normal de 46 cromosomas, uno o más cromosomas enteros sooreañadidos, o bien uno de ellos esta ausente, dejando un complejo de 45. Menos frecuentemente puede haber pérdida parcial (delección) del material cromosómico, ó reorganización del material genético como sucede en el intercambio de cromosomas (traslocación), inversiones, cromosomas en anillo y otras alteraciones. Ocasionalmente, existen en él mismo, más de una serie de células (mosaicismo) ó puede presentar un número de cromosomas superior al normal (poliploidías).

La relativa frecuencia de estos defectos cromosómicos varían según el estadio del embarazo en que se estudia. Cuando más grave es el defecto de estructura, cuan mayor será el defecto genético y cuan menor la probabilidad de embarazo. En el interior de cada núcleo esta la información codificada, responsable de la perpetuación de cada célula. Cuanto más distorsionado el cóuigo, menor la probabilidad de que la reduplicación continúe en forma normal.

El exámen en el nacimiento de los cromosómas de una población no seleccionada, revela alternaciones en una pequeña proporción, algunas asociadas a caracteres clínicos reconocibles, otras no.

Es de destacar que la malformación más frecuente asociada con una alteración cromosómica es el Síndrome de Down. Entre las madres jóvenes la frecuencia no es superior a 1 x --- 1000, pero a medida que aumenta la edad de la madre, en especial por encima de los 35 años, la incidencia aumenta con rapidez de 1:40 a la edad de 45 años.

Los defectos de un solo gen son algunas veces responsables de grandes malformaciones congénitas anatómicas, como -- ejemplo la acondroplasia, pero lo más frecuente es que causen alteraciones a nivel moléculas, pueden manifestarse en los heterocigotos (herencia dominante) ó solo en los homocigotos -- (herencia recesiva). Las alteraciones debidas a genes dominantes son relativamente pocas y raras. Cuanto más graves sus manifestaciones, tanto menores las oportunidades de transmitirse los genes anormales a otra generación y tanto mayor la proporción de casos ocasionados de nuevas mutaciones. Así, la acondroplasia es siempre grave y a menudo mortal. La gran mayoría de niños acondroplásicos nacen de padres sanos y resultan de una mutación genética, es posible que relacionada con la edad paterna. (14)

PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS GENÉTICAMENTE DETERMINADOS :

La prevención de los defectos genéticamente determinados se basa actualmente en los siguientes puntos:

1.- La naturaleza ya ha ideado un método para rechazar - la mayoría de los embriones gravemente anormales, cualquiera que sea su causa. Necesitamos aprender mucho aún sobre las -- causas del aborto en cada caso determinado, al fin de que no actuemos en forma inadecuada.

2.- El consejo genético, unido a un consejo apropiado, - acerca de la contracepción y esterilización es actualmente, - la única forma de impedir la concepción de embriones genéticamente anormales. Esto sólo puede servir para familias en las que se sabe que existe un alto riesgo de repetición ó presen-

tación, las cuáles constituyen una pequeña proporción del tal.

3.- Terminación del embarazo en unos pocos casos seleccionados.

El consejo genético, a pesar de lo mucho que se ha escrito sobre él, durante muchos años, continúa por un camino difícil entre dos peligros. Por un lado, da la sensación de que todo el tema está tan revestido de espiritualidad que nadie, - excepto el médico consultor genético, aventuraría una opinión. En contraposición, a veces hay una pródiga complacencia de inmiscuirse en la vida de los demás con una oase menor de información menor de la que se necesita para emitir un pronóstico sobre el tiempo. De estos errores el segundo es el peor.

Puede que el obstetra sea la primera persona a quien se le presente la pregunta acerca de la posibilidad de repetición de algún trastorno de la reproducción. Antes de que pueda emitirse una opinión, se necesita tener la siguiente información: a.- ¿Qué tipo de deformidad o defecto fué o es ?; -- b.- ¿Qué se conoce de su causa ?; c.- ¿Cuál es la historia familiar en relación con la edad paterna y el número y salud de otros hijos ?; d.- ¿Cuál es la historia familiar en relación a la enfermedad hereditaria ?; e.- ¿Cuál será el efecto de nuestro consejo en estos padres ?.

Si están mezcladas alteraciones cromosómicas, los estudios citogenéticos de ambos padres son un requisito previo para el consejo genético. Si hay cromosomas normales en ambos - (lo que puede ocurrir, verdaderamente, en el 99 p.c. de los casos), el riesgo de repetición de la malformación es en potencia la incidencia que equivale a la edad materna correspondiente (por ejemplo el Síndrome de Down).

Si esta mezclada una alteración debida a un gen dominante (osteogénesis imperfecta) y el trastorno se ha manifestado en un hijo o padees, el riesgo de recurrencia en general es del 50 p.c. . Con una historia familiar negativa es altamente improbable.

Si esta involucrado un trastorno debido a un gen recesivo (fibrosis quística) el riesgo de presentación es del 25-p.c., en uno de cuatro. Si el gen esta ligado al sexo (dis-

trofia muscular de Duchene) el riesgo es de 1 de cada 2 niños que serán afectados y de 1 para cada 2 niñas que serán aportadoras. Algunos padres preguntan por los riesgos de los descendientes de sus hermanos o hermanas (primos hermanos de niños afectados). Esto depende de si los individuos en questión son heterocigotos para el gen y si en caso de ser recesivos autosómicos, esto es los no ligados al sexo, se casan con heterocigotos. En la actualidad, pueden reconocerse un gran número de trastornos ocasionados por genes recesivos en estado de portador. Este es un campo en que el médico genetista con un gran apoyo químico, puede ser de gran ayuda.

Cuando existe una predisposición genética, los riesgos de repetición se determinan de forma empírica mediante un anlisis del árbol genealógico. Así, si unos padres tienen un niño con un defecto del tubo neural, el riesgo de repetición se sitúa entre uno de cada quince y uno de cada veinte. Esta forma de consejo dista mucho de ser suficiente, cuanto más que la probabilidad emitida es de limitado valor. En concreto, debe estarse lejos de emitir venturosos riesgos de repetición para un trastorno tan desagradable como la espina bífida, que no es un riesgo lo suficientemente grave como para tranquilizar, ni suficientemente pequeño para ser despreciado.

Finalmente muchas peticiones de consejo genético están relacionadas con trastornos predominantemente no específicos genéticos, tales como el retraso mental y la parálisis cerebral. Si estos son atribuibles a complicaciones del embarazo y parto, es el obstetra quién esta en mejor posibilidad de aconsejar.

Las causa perspectivas de la prevención de defectos genéticamente determinados, están limitadas en forma notable, y descansan sobre la anticoncepción o el aborto selectivo. Parece improbable que la ingeniería genética de los humanos sea una posibilidad práctica en el siglo XX. En contraposición, la auténtica prevención, para que nazca un niño normal en lugar de uno anormal, puede ser posible si los factores causales son externos y pueden ser modificados con la voluntad.

Muy pocos defectos congénitos pueden ser con seguridad -

atribuidos a un solo agente externo. El virus de la rubéola, y el fármaco talidomida son ejemplos sobresalientes y se parte de ello para la elaboración de estudios epidemiológicos que constatan que factores ambientales son incluidos en la génesis de las malformaciones congénitas.

Los estudios epidemiológicos revelan notables diferencias geográficas, raciales y de clases sociales en la incidencia de algunos defectos congénitos. Dado que la distribución de los grupos de población es fija, resulta, casi imposible diferenciar entre las influencias genéticas y las ambientales. Sin embargo en los últimos años con la creciente emigración de grupos raciales y diversos reconocimientos, bien palmeados de la población, se está acumulando información acerca de la incidencia de los defectos en grupos de emigrantes y en cruces raciales. Estos estudios ayudarían de forma extraordinaria a separar a la gente y los factores genéticos de los no genéticos, pero los resultados necesitan ser interpretados -- con precaución por el siguiente motivo: Ambiente es un término no definido con despreocupación y libremente utilizado. Puede emplearse un sentido de alrededores o contornos, comprendiendo los aspectos de una situación física, que se abanona cuando pasa a otra situación, teniendo en cuenta que algunos aspectos de la nueva situación (dureza del agua, polución atmosférica, fondo radioactivo) pueden ser idénticos con la antigua. Ambiente puede también emplearse en el sentido más amplio de lo no genético. La enorme diferencia entre estas dos interpretaciones puede conducir a una errónea comprensión de los estudios de población.

Los virus y otros agentes infecciosos pueden afectar el crecimiento y desarrollo del feto de dos formas diferentes. En primer lugar, la infección durante el período embrionario, -- puede conducir a una alteración en la organogénesis que determina malformaciones. En segundo término la infección después de éste período puede alterar el crecimiento y desarrollo posteriores a todo el feto o a determinados órganos y puede conducir a procesos infecciosos generales que sean evidentes en el nacimiento. Estas dos manifestaciones, se superponen en --

cierta medida, pero mientras diversos organismos pueden ser responsables de alteraciones de la salud fetal, el virus de la rubéola permanece como el único agente infeccioso que sin duda es capaz de desviar la organogénesis normal. Los tejidos nerviosos fetales pueden ser dañados por toxoplasma gondii, los citomegalovirus y posiblemente otros virus, aunque todavía no esta seguro el estudio de la gestación, en que se produce la lesión.

Por otro lado, desde el desastre de la talidomida en el período 1958-1962 se ha dicho y escrito mucho sobre medicamentos teratógenos. Desde el punto de vista de la prevención de los defectos congénitos, sólo es necesario revisar brevemente lo que se conoce de los fármacos que pueden causar desviación del crecimiento y desarrollo prenatales normales e indicar un camino racional para el uso de fármacos durante el embarazo. Los fármacos pueden dañar al feto intraúterino de muchas maneras: Las sustancias citotóxicas, pueden ocasionar la muerte celular conduciendo al aborto ó la supervivencia con múltiples defectos congénitos. Los fármacos administrados a una mujer embarazada pueden ejercer su efecto tóxico ya conocidos en el feto, los preparados hormonales pueden interferir en el desarrollo endócrino normal del feto. Los fármacos pueden resultar de actividad teratógena, que es bastante impredecible.

Con respecto a las radiaciones ionizantes, se sabe que es causa muy rara de defectos congénitos. Sin duda grandes dosis de rayos ionizantes pueden causar la muerte o malformaciones congénitas, siendo en especial susceptible el sistema nervioso central. Las dosis que se utilizan para el empleo radiológico normal, no parecen ser teratógenas, aunque queda por resolver una posible relación con la leucemia infantil precoz. (11)

DIAGNOSTICO DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS :

El diagnóstico prenatal, tanto de las malformaciones del feto como otras enfermedades, sigue en general una secuencia de acontecimientos. Primero, una observación hecha al tomar la historia clínica habitual ó al realizar la exploración fí-

sica , despierta sospecha de que el feto pueda estar deforme. Segundo, por esta sospecha se inicia una nueva exploración ó se inicia una investigación complementaria. Finalmente , los resultados de estas pruebas adicionales pueden hacer posible el diagnóstico definitivo.

El propósito de la investigación para llegar a un diagnóstico prenatal es el poder ayudar a la desición correcta en relación a la terminación del embarazo, apoyarnos a dar un --tratamiento uterino, auxiliar al tratamiento precóz postnatal, prevenir al obstétra de dificultades potenciales al momento - del parto.

Los principales factores que deben orientar al obstetra a una mayor posibilidad de defectos congénitos son los siguientes: Historia familiar de trastornos heredables, exceso o deficit de líquido amniótico, presentación fetal anómala ó actitudes persistentes, mala salud de la madre durante el primer trimestre, enfermedad crónica materna, en especial la diabetes mellitus, exposición a teratógenos conocidos al comienzo del embarazo, historia de pérdida fetal hábitual, elevada edad materna y alta paridad.

El diagnóstico prenatal definitivo se realiza por medio - de técnicas no invasivas, pero sí de gran veracidad, como lo son radiografía, ultrasonografía, electrocardiografía, exámen de líquido amniótico, que incluye la bioquímica del líquido, -citología de células fijada, citogénesis de células cultivadas y bioquímica de las células cultivadas. (13)

M A T E R I A L

Y

M E T O D O S

Se realizó un estudio transversal, prospectivo concurrente, observacional comparativo, en donde incluimos a veinticinco familias en las cuales uno de sus miembros presenta una malformación congénita aparente y veinticinco familias en donde no hubo este tipo de patología.

Se excluyeron del estudio a :

Familias en donde no se tuvo un diagnóstico de certeza - patología genética.

A aquellas a quien se les haya dado un tratamiento correctivo a la malformación.

Las muestras se tomaron de :

La consulta externa del servicio de genética en el Hospital General de Zona, del I.M.S.S. de Puebla y ...

La consulta externa del servicio de Medicina Familiar, - en la Unidad de Medicina Familiar Número 2, del I.M.S.S. de Puebla; siendo la elección realizada al azar.

La recolección de datos fué por medio de un cuestionario que incluyó ficha de identidad, aspectos de la dinámica familiar, antecedentes familiares de la patología, situación económica de la familia, así como interacción social de la misma.

El cuestionario, fué realizado en el domicilio familiar, con el fin de observar en forma directa la dinámica de las relaciones interpersonales familiares, informándose a éstos el motivo del estudio.

El cuestionario constó de un total de cuatro hojas.

Para el traslado al domicilio familiar, que en ocasiones fué al área rural ó zonas sub-urbanas y urbanas de otras poblaciones, incluso fuera del Estado de Puebla, se empleó un Jeep Willis 1957, propiedad de un gran compañero y apreciado-amigo: el Dr. J. de Jesús Cesar Ortega y Jiménez.

RESULTADOS :

Los resultados encontrados después de la concentración y análisis de datos son los siguientes:

Encontramos que de las familias estudiadas, tanto en las de pacientes afectados, como los casos control, predominó el sexo masculino con una proporción de 2.3 : 1 (Gráfica I).

En cuanto a las familias de origen de los padres de familia encontramos que :

En base a su desarrollo hay un predominio franco de las de tipo Tradicional (gráfica II), lo cuál es en nuestro medio el tipo más común de nuestro medio.

Con respecto a su demografía la mayoría de los padres -- proceden del medio urbano (gráfica III), aquí debemos recordar que la mayoría de las familias en nuestro país pertenecen al medio rural (60 p.c.).

En lo que se refiere a su integración, los datos obtenidos fueron más uniformes, presentándose una proporción entre familias integradas y semi-integradas (gráfica IV). Debemos recordar que familia integrada es aquella en la cual los cónyuges viven y cumplen sus funciones, mientras que en la semi-integradas viven juntos y no cumplen sus funciones en totalidad, la desintegrada es aquella en la cual falta uno de los cónyuges, por muerte, divorcio, separación o abandono.

Por su tipología se observe un predominio franco de familias obreras en los casos de estudio, siendo más proporcional en los controles principalmente originarias de familias de tipología campesina (gráfica V), dicha característica se obtuvo de acuerdo a la ocupación de uno o ambos cónyuges.

La estructura familiar de origen, el predominio fué de tipo nuclear (Gráfica VI), y se encontraron de acuerdo al ciclo todas en fase de dispersión.

El nivel de estudios del padre de familia fué principalmente el de nivel primaria, la cual no siempre se terminó en sus seis años (gráfica VII a)

Los hábitos tabáquicos, alcohólicos, higiénico-dietéticos, tuvieron una presentación homogénea, en las cincuenta familias encuestadas. (gráficas VIII a, b y c).

La patología actual de los padres es semejante en ambos grupos, estaban afectados cinco de los padres de niños malformados y tres de los del grupo control, hay que aclarar que la patología que se presentaba no tenía relación con la malformación, esto refiriéndonos a nuestro grupo de pacientes malformados. La distribución encontrada fué :

GRUPO ESTUDIADO		GRUPO CONTROL	
Lumbopatía	1	Nefropatía	1
Hipertensión	1	Lumbopatía	1
H.T.A. y D.M.	1	Epididimitis	1
Diabetes Mellitus	1		
Bronquitis crónica	1		
Sanos	15		22
Total :	25		25

La ocupación del padre; principalmente fueron obreros -- (gráfica IX).

Con respecto a las familias de origen de las madres de familia encontramos que:

Al igual que las familias de los padres, hay un predominio franco de las de tipo tradicional. (gráfica II)

En cuanto a su demografía, hay un equilibrio en cuanto al medio rural y urbano. (gráfica III)

Dependiendo de su integración, predominan las familias con una integración adecuada. (gráficaIV)

La tipología predominante es el de familias obreras, presentándose también un número importante de familias campesinas en el grupo control, lo que aparentemente no es significativo. (gráfica V)

En cuanto a la estructura familiar el predominio es de tipo nuclear (grafica VI). Todas se hallaban en ciclo de dispersión.

El nivel académico de las madres predominantemente es el de primaria, presentándose una distribución homogénea en el - se secundaria, bachillerato y licenciatura, así como el estudio de una carrera técnica. (gráfica VII b)

En cuanto a hábitos tabáquicos, alcohólicos e higiénico-

dietéticos, también el predominio es homogéneo (gráfica VIII' a', b', c'). Sin embargo es de hacer notar aquí que hubo seis madres fumadoras, de las cuales una de ellas tuvo tabaquismo durante el primer trimestre de su embarazo, obteniéndose al finalizar el embarazo un producto de bajo peso y con sindactilia; y que cuatro madres de pacientes malformados presentaban hábitos alcohólicos en forma consuetudinaria.

Refiriéndose a la presencia de patología actual de la madre de familia, se encontraron enfermas cuatro de las del grupo de estudio por solo una de las del grupo control:

GRUPO ESTUDIO		GRUPO CONTROL	
Lumbopatía	1	Inf. vías urinarias	1
Colecistopatía	1		
Estrabismo	1		
Cáncer cervico- úterino	1		
Sanas	21		24
Total :	25		25

Respecto a la ocupación actual, la gran mayoría se dedica al desempeño de tareas del hogar. (gráfica IX a)

En cuanto al estado civil de la pareja se observó que -- predominan las relaciones legales (casados). (gráfica X)

En cuanto al uso de algún método de planificación familiar, encontramos que en el grupo estudio, trece parejas usaban algún método, incluyendo el ritmo menstrual, mientras que en los controles solo once llevaban a cabo planificación de la familia, lo cual no representa una diferencia significativa. (Tabla 1 y 1.1)

Con respecto al número o lugar de los hijos estudiados - encontramos una distribución similar en cuanto a si se trataba del primer, segundo o tercero y más hijo. Esto se refiere en forma más clara en la Tabla 2.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA
FAMILIAR

PROGRAMA DE PLANIFICACION FAMILIAR.ESTUDIO

P.P.F. Oral	1
P.P.F. Local	0
P.P.F. D.I.U.	4
P.P.F. Qx. (Salpingoclasia)	6
P.P.F. Inyectable	0
P.P.F. Ritmo	2
Sin Método	12
<hr/>	
TOTAL	25

TABLA 1

Fuente : Encuesta.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA
FAMILIAR

PROGRAMA DE PLANIFICACION FAMILIAR.CONTROL

P.P.F. Oral	1
P.P.F. Local	1
P.P.F. D.I.U.	2
P.P.F. Qx. (Salpingoclasia)	6
P.P.F. Inyectables	1
P.P.F. Ritmo	0
... Sin método	14
<hr/>	
TOTAL	25

TABLA 1.2

Fuente: Encuesta.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y LA DINAMICA FAMILIAR		
NUMERO DEL HIJO ESTUDIADO :		
No. Hijo	ESTUDIO	CONTROL
I	6	9
II	9	9
III o más	10	7
TOTAL	25	25

TABLA 2

Fuente : Encuesta.

La edad de los pacientitos encuestados en el estudio el-rango varió de 1 a 132 meses, con un promedio de 35.6 meses y una desviación standard de 46.07; mientras que en los pacien-titos controles fué de un rango de 1 a 60 meses, con un prome-dio de 20.06 meses y una desviación standard de 17.33.

El peso al nacer varió desde 1,900 Kgs a 4,100 kgs, con un rango de 2,956 kgs y una desviación standard de .67 en -- los casos de estudio; en los controles el rango fué de 1,400- a 4,000 Kgs, con un promedio de 3.070 kgs y una desviación -- standard de .55.

El rango de edad de los padres con hijos malformados os-cilo entre los 20 y 55 años, con una media de 33,88 años y -- una desviación standard de 9.24. Los padres de los controles- tuvieron un rango de 20 a 44 años, con una media de 27.72 y - una desviación standard de 55.5. Lo anterior refleja que en - nuestro estudio el factor edad no fué determinante en la pre-sentación de malformaciones congénitas.

La edad de la madre con niños malformados fué del rango- de 20 a 55 años, con un promedio de 29.24 y una desviación -- standard de 7.40; las madres de los niños control osciló en-tre 16 y 34 años, un promedio de 24.72 años y una desviación- standard de 4.25, lo cual no es significativo tampoco.

Con respecto a los antecedentes de tipo ginecoobstétricos de las madres con hijos malformados encontramos que la aparición de la menarca fué en promedio a los 12.84 años, con un rango de 10 a 15 años y una desviación standard de 1.40; - los embarazos se presentaron en un promedio de 3.44, con un rango de 1 a 12 y una desviación standard de 2.23; los partos en promedio fueron 3, con un rango de 1 a 11 y una desviación standard de 2.29; abortos, se presentaron en 12 madres, con un rango de 1 en 9 pacientes, un intermedio de 2 en 1 madre y 3 en 2 madres, el promedio fué de 1.4 y la desviación standard de .79, se reportaron 14 operaciones cesáreas con un promedio de 1.27, un rango de 1 a 3 y una desviación standard de .64. No hubo mortinatos ni óbitos.

En las madres cuyos hijos fueron controles encontramos : que la menarca apareció a una edad promedio de 12.44 años, -- con un rango de 11 a 15 años; el promedio de embarazos fué de 2.48, con un rango de 1 a 6 y una desviación standard de 1.26 en lo que se refiere a partos se presentó un promedio de 2.08 con un rango de 1 a 5 y una desviación standard de 1.21; en cuanto a abortos sólo se presentó en dos madres distintas, - con un promedio de 1; se les practicaron 7 cesáreas con un promedio de 1.75 y una desviación standard de .17. Tampoco -- hubo antecedentes de mortinatos ni óbitos.

Otros datos que consideramos de gran importancia por la marcada diferencia encontrada se refiere a aquellas madres -- que durante el embarazo del paciente en estudio cursaron con patologías diversas, siendo la más frecuentemente vista, la - amenaza de aborto, presentandose en forma aislada o bién asociada a otros factores considerados como predisponentes, para la aparición de las malformaciones congénitas. Es curioso hacer notar, sin que esto sea definitivo, que dos madres presentaron virosis respiratoria catalogada por ellas mismas , en forma separada, como séveras durante el primer trimestre del - embarazo, presentando ambos productos focomelia en distintas - extremidades. Otros datos al respecto pueden observarse en - la tabla No. 3, que se presenta a continuación.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

ANTECEDENTES PATOLOGICOS DURANTE EL PRIMER

TRIMESTRE DEL EMBARAZO

MADRES ESTUDIO	MADRES CONTROL
Amenaza de aborto.....5	Inf. Vias Urinarias
Amenaza de aborto y maniobras abortivas ..11
A. de aborto y pre-eclampsia	Amenaza de Aborto..2
.....1	
A. de aborto y medicación no especifica ...1	
A. de aborto, maniobras abortivas, uso de medicamentos no especificos e I.V.U.1	
Uso de medicamentos no determinados	
.....5	
Virosis respiratoria sévera	
.....2	
Tabaquismo	
.....1	
Radiaciones (Rx).....1	
Pre-eclampsia	
.....1	
Utero infantil	
.....1	
Sin patología	Sin patología
.....522
T O T A L	T O T A L
25	25

TABLA 3.- Patología durante el primer trimestre del embarazo. Nótese la gran incidencia de amenaza de aborto en embarazos de madres con pacientes malformados.

Durante el período transnatal se presentaron cifras más o menos semejantes en ambos grupos, en los pacientes malformados nueve presentaron problemas los cuales fueron en forma de creciente: cinco hipoxia neonatal, dos rupturas prematuras de

membranas, uno con prólapso umbilical, que seguramente cursó también con hipoxia y un gemelar muerto con diagnóstico de Os teogénesis imperfecta. Por otra parte sólo seis de los pacientes del grupo control presentaron problemas trasnatales, siendo tres pretérminos, dos desproporciones cefalo-pélvicas y -- una hipoxia neonatal.

Los problemas postnatales más frecuentes fueron en el -- grupo estudio una bronconeumonía, una dacriocistitis, una meningitis, dos síndromes diarreicos con desequilibrio hidro -- electrolítico, por sólo dos bronconeumonías en el grupo control. Pensamos que más que tener una relación con la anomalía genética presentada, la presentación de este tipo de enfermedades tiene relación con el medio físico donde se desarrolla la vida familiar en forma habitual. (TABLA 4)

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR		
	MEDIO FÍSICO	FAMILIAR
	ESTUDIO	CONTROL
Urbano	17	19
Rural	8	6
Casa propia	18	12
Casa rentada ...	7	13
Agua potable ...	23	21
Agua de pozo ...	0	4
Agua de pipa ...	2	0
Drenaje	22	19
Fosa séptica ...	0	0
Letrinas	0	3
Raz del piso ...	3	3

TABLA 4. Distribución y servicios con que cuentan -- las familias encuestadas.

Fuente : Encuesta.

La dinámica familiar de nuestro trabajo mostró que :

El papel que desempeña el padre en las familias del grupo en estudio es paralela al papel de los padres de familia-- del grupo control, predominando el tipo tradicional que es -- el que aporta y satisface las necesidades de los miembros de la familia, sirve como guía, proporciona afecto y se encarga de modo variable de la socialización del grupo, así como de la organización del mismo. (Gráfica XI)

El papel desempeñado por la madre en ambos casos fué el de ser madre-esposa tradicional, que se refiere a aquella que cuenta con una serie de derechos y privilegios como lo son la dependencia económica y una pensión alimenticia en caso de di vorcio, pero también la que se hace cargo de los servicios do mésticos, así como de estar subordinada a los intereses econó micos del esposo, así como en quién recaé el mayor peso de la educación, atención y socialización de los hijos. (gráfica -- XII)

Las relaciones dentro de la familia en forma general fue rón buenas en ambos grupos. (gráfica XIII a, b y c)

La fase en que mayor número de familias del estudio y -- del control se encontrarón fue en la de expansión. (gráficas XIV a y b)

Respecto a las etapas de las familias estudiadas, encontramos que ninguna cursaba con embarazo actual, veinticinco -- habían pasado por etapa de nacimiento, tres tenían educación sexual, el estado laboral indico que veinte familias eran de tipo obrero, cinco profesionistas, ninguna campesina, las --- veinticinco pasan actualmente por una enfermedad en algún -- miembro de la familia (el paciente pista) y cuatro ya han pa sado por la etapa de muerte de un familiar. (Gráfica XV). En el grupo control se encontro a tres madres con embarazo ac--- tual, veinticinco ya habían pasado la etapa de nacimientos, -- solo una pareja refirió educación sexual, en cuanto al estado laboral veintitres pertenecen al tipo obrero, un profesionista y un campesino, veinticinco vivían la etapa de enfermedad actual, al momento de la encuesta y ninguno había tenido la -- experiencia de fallecimientos en la familia. (gráfica XV a)

Referente al cuestionario final, de la encuesta, que trata de preguntas directas a los padres del paciente con malformación, en los estudios, y al paciente enfermo, en los casos control. Los resultados se anotan en la siguiente tabla (5).

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR		
RELACION DE LOS RESULTADOS DEL CUESTIONARIO ESPECIAL, - PARA DETERMINAR ANOMALIAS EN LA DINAMICA FAMILIAR		
	ESTUDIO	CONTROL
Sentimiento de culpa en los padres	11	2
Temor a repetición de la anomalía	13	1
Piensen que es un castigo de Dios.....	2	0
Saben de alguna repercusión en el resto de sus hijos	15	1
Relación con otros familiares .		
Buenas.	8	23
Regulares.	8	1
Malas.	9	1
Refieren alguna modificación en su vida sexual	19	2
Refirieron deseo de más hijos .	10	15

TABLA 5. Los resultados arriba anotados se refieren a respuestas afirmativas.

Por lo que se puede apreciar es aparente la diferencia que se presenta entre ambos grupos; es importante mencionar que en el grupo control se entrevistaron a dos familias en cuyo seno había un niño con epilepsia y con retardo mental -- por hipoxia neonatal y parálisis cerebral infantil, respectivamente, siendo precisamente aquellas que refieren culpabilidad y modificación de su vida sexual, sólo una de ellas refirió temor a que se repitiera el problema.

Se aplicó la prueba estadística de χ^2 (chi-cuadrada) a todos los puntos, excepto al que se refiere en el tercer ren-

glón de la tabla, pues pensamos que no hay una diferencia significativa.

En cuanto al resto de los parametros encontramos que :

a.- En lo que respecta a que si los padres manifestarón algún sentimiento de culpa o vergüenza, la χ^2 fue de 44, con una significancia estadística de $P < .05$.

b.- El temor a que el problema se repitiera en hijos de embarazos posteriores mostro una χ^2 de 150, con una $P < .05$.

c.- En cuanto a ser considerada la malformación como un castigo de Dios la diferencia aparente, como se menciona anteriormente, no es importante por lo que consideramos no aplicar la prueba estadística ya que a simple vista la diferencia no es significativa.

d.- Los padres de familia que sabían de alguna repercusión en sus hijos, por el padecimiento del caso pista, fué aparentemente mayor en los casos del estudio, con una χ^2 de 204.16 y una gran significancia estadística ($P < .05$)

e.- Las relaciones interfamiliares se ven más afectadas en el grupo de estudio, una χ^2 de 127.7 y una $P < .05$.

f.- Un punto importante es el que se refiere a la vida sexual de la pareja, la cuál se ve modificada en forma importante, posterior a la procreación de un hijo malformado, la prueba estadística mostro una χ^2 de 156 y una $P < .05$

g.- En cuanto al deseo de tener más hijos, las cifras en ambos grupos fuerón similares , sin embargo se encontro una χ^2 de 4.1 y una significancia estadística importante ($P < .05$).

En cuanto a un panorama general vemos que sí hay gran disfunción en las relaciones interfamiliares, tanto a nivel social como a nivel pareja (vida sexual) en las familias de los pacientes malformados.

En cuanto a los diagnósticos de los pacientes pista de nuestro estudio fuerón los siguientes:

Focomelia (variable)	4
Acondroplasia	2
Microcefaléa	2
Displasia ectodérmica anhidrótica	1
Displasia espondilo-epifisiaria	1

Enanismo tonatrotrofico	1
Labio y paladar hendidos	1
Micro-pene	1
Multimalformado	1
Osteogénesis imperfecta	1
Polidactilia	1
Poliotia	1
Sindactilia	1
Síndrome de Arnold Chiari	1
Síndrome de Beckwick	1
Síndrome de Goldenhar	1
Síndrome de Hunter	1
Síndrome de Rino-trico-falangico	1
Síndrome de Seckel	1
T o t a l	25

Sin embargo la frecuencia de las malformaciones arriba - descritas, no son significativas debido a la pequeña muestra - con la que se trabajó, siendo solo resultado del azar.

Con respecto a quien dió asesoría o consejo genético, a estas familias encontramos que en el 88 p.c. de los casos lo hizo el médico genétista, el 4 p.c. el Médico Familiar, el -- 8 p.c. restante no tuvo asesoría. (gráfica XVI)

Por último, los diagnósticos familiares que se encontraron fueron :

EN BASE A SU :	ESTUDIO	CONTROL
Desarrollo		
Tradicional	21	18
Moderna	4	1
Primitiva	0	6
Demografía		
Urbana	18	19
Rural	7	6
Integración		
Integradas	16	23
Semi-integradas	7	2
Desintegradas	2	0
Tipología		
Obreras	20	23
Campesinas	0	1
Profesionales	5	1
Estructura		
Núclear	13	25
Extensa	9	0
Compuesta	3	0

A estos resultados también se les aplicó la prueba estadística de χ^2 , en aquellos en donde se notó una significancia importante como en cuanto a su desarrollo, su integración y su estructura, encontrando una χ^2 de 14.5 , 14.6 y 5.76 respectivamente, lo cual es altamente significativo ya que $P < .05$.

Vale la pena hacer énfasis en el aspecto de la integración familiar, en la cual hay más familias semi-integradas y desintegradas en el grupo estudio que en el grupo control, lo que como se reiteró anteriormente es altamente significativo.

CUESTIONARIO

-40-

Caso Pista:

Nombre _____, Edad _____, Sexo _____
 Afiliación _____ Domicilio _____
 Fecha de Nacimiento _____ Fecha de Investigación _____
 Consultorio _____

PADRE :

Nombre _____, Edad _____, Ocupación _____
 Ingreso Mensual _____, Aporte a la Familia _____
 Escolaridad N() . P() S() B() L() OTRAS _____
 Estado Civil UL() C() D() V() RELIGION _____

CARACTERISTICAS DE LA FAMILIA DE LA CUAL PROVIENE:

Nuclear () Extensa () Extensa Compuesta () Urbana () Rural ()
 Integrada () Semi-Integrada () Desintegrada () Campesina ()
 Obrera () Profesional () Primitiva () Tradicional () Moderna ()

ALTERACIONES DEL DESARROLLO EN LA FAMILIA _____

Tabaquismo SI () NO () Alcoholismo SI () NO ()
 Toxicomanías SI () NO () Cuales _____
 Higienicos B () R () M ()
 Alimentación B () R () M ()
 Enfermedad Actual SI () NO () Cual _____

MADRE :

Nombre _____, Edad _____, Ocupación _____
 Ingreso Mensual _____, Aporte a la Familia _____
 Escolaridad N() . P() S() B() L() OTRAS _____
 Estado Civil UL() C() D() V() RELIGION _____

CARACTERISTICAS DE LA FAMILIA DE LA CUAL PROVIENE:

Nuclear () Extensa () Extensa Compuesta () Urbana () Rural ()
 Integrada () Semi-Integrada () Desintegrada () Campesina ()
 Obrera () Profesional () Primitiva () Tradicional () Moderna ()

ALTERACIONES DEL DESARROLLO EN LA FAMILIA _____

Tabaquismo SI () NO () Alcoholismo SI () NO ()
 Toxicomanías SI () NO () Cuales _____
 Higienicos B () R () M ()
 Alimentación B () R () M ()
 Enfermedad Actual SI () NO () Cual _____

Antecedentes Ginecoobstetricos: Menarca _____ Ritmo _____ IVS/

P _____ C _____ Mortinatos _____ Obitos _____

P.P.F.V. SI () NO () Inicio _____

Ordeno _____

Hijo Estudiado:

Nombre _____, No. en la Familia _____, Edad _____ Sexo _____

Antecedentes prenatales de importancia _____

Antecedentes transnatales Importantes _____

Antecedentes neonatales mediatos e inmediatos _____

Condiciones del parto Pretermino () Termino () posttermino ()
Eutocico () Distocico ()
Medio hospitalario () Espirico ()
Peso al nacer _____.

Imunizaciones SI () NO () Cuales _____
Alimentación _____

Higiene _____ . PADECIMIENTOS ANTERIORES DE IMPORTANCIA _____

ENFERMEDAD ACTUAL _____

CURSA CON RETRASO PSICOMOTOR _____ SI () NO ().

Tratamiento SI () NO () Cual _____
Duración _____

Otros hijos (descripción general) _____

MEDIO FISICO

Urbano () Rural () Habitación _____

Casa propia () Rentada () Monto de la Renta _____

Habitaciones _____ Ventilación _____

Iluminación _____ Agua Potable () Pozo () Fila _____

Drenaje () Fosa Septica () Letrina () Raz del Suelo ()

Higiene del lugar B () R () M ()

Características generales _____

Vestido _____ Calzado _____

DINAMICA FAMILIAR:

Papel del padre en la familia _____
Papel de la madre en la familia _____
Relación esposa-esposo _____
Organización del grupo _____
Relación padres-hijos _____

Relación entre hermanos _____

Relación de los familiares con el caso pista _____
Donde duerme _____ . Con quien _____
Donde juega _____ . Con quien _____
Va a la escuela _____ , grado escolar _____ , aprovechamiento _____
Exterioriza sus deseos _____ , Como : _____
Exterioriza sus ideas _____ , Como : _____

Actividades de recreación de la familia con el paciente _____

Frecuencia _____ , Son satisfactorias SI () N
porque _____

FASES DE LA FAMILIA:

Matrimonio () Expansión () Dispersión () Independencia
Retiro ()

ETAPAS DE LA FAMILIA:

Embarazos NO. _____ . Planeados _____ No planeados _____
que sentimiento general stress () alegría () Prob. Econom. ()

Nacimientos Actitud afectiva de la familia _____

Enseñanza de la sexualidad SI () NO () porque _____

Estado laboral: Campesino () Obrero () Profesional ()
Desocupación () Busca nuevo empleo SI () N.
porque _____

Enfermedad de un miembro de la familia:

Actitud afectiva de la familia _____

Muerte de un miembro de la familia:

Actitud afectiva de la familia _____

FUNCIONES DE LA FAMILIA

Socialización () _____
Cuidado () _____
Afecto () _____
Status () _____
Reproducción () _____

CON RESPECTO AL PACIENTE CON MALFORMACIONES:

- 1.- Le dá vergüenza o siente algún tipo de culpa por haber creado un hijo alteraciones ;
Padre _____
Madre _____
- 2.- Se sienten temerosos de que en el futuro esta situación se repita o que tenga consecuencias en la relación entre ustedes y con sus hijos ;
Padre _____
Madre _____
- 3.- Considera el nacimiento de su hijo en estas condiciones como un castigo de Dios, si, no y porque:
Padre _____
Madre _____
- 4.- Sabe que efectos ha tenido el nacimiento de su hijo con malformaciones con respecto a sus demás hijos ;
Padre _____
Madre _____
- 5.- Se ha modificado su vida sexual:
SI () No () Porque _____
- 6.- La relación con el resto de sus familiares se ha modificado _____
- 7.- Desear o desearán tener más hijos después del nacimiento de su hijo con alteraciones ;
Padre _____
Madre _____
- 8.- Ha tenido asesoramiento genético posterior al nacimiento de su hijo ;

- 9.- Quien lo ha dado _____

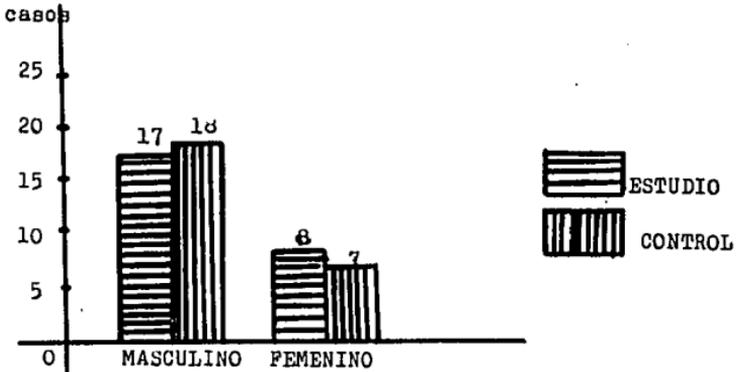
DIAGNOSTICO FAMILIA

- En base a su desarrollo _____
- En base a su demografía _____
- En base a su integración _____
- En base a su tipología _____
- En base a su estructura _____
- En base a su ciclo _____

COMENTARIO _____

DR. RICARDO CORTES CHAVEZ
DR. RICARDO BOBA ESPINOSA

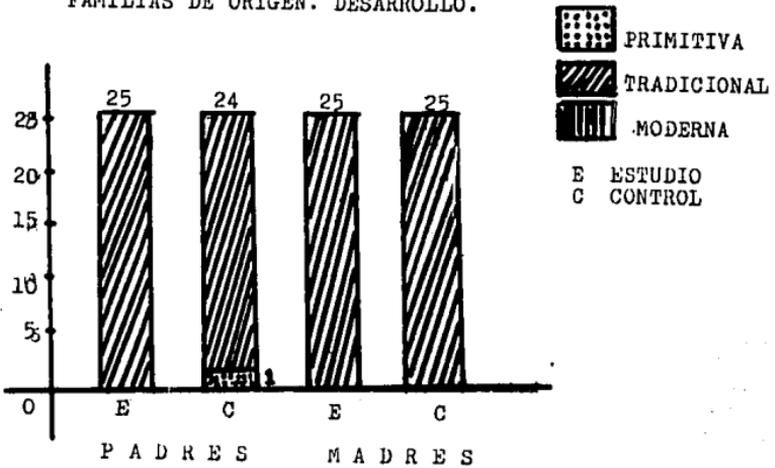
MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
DISTRIBUCION POR SEXO. CASOS PISTA



Gráfica I

Fuente: Encuesta personal.

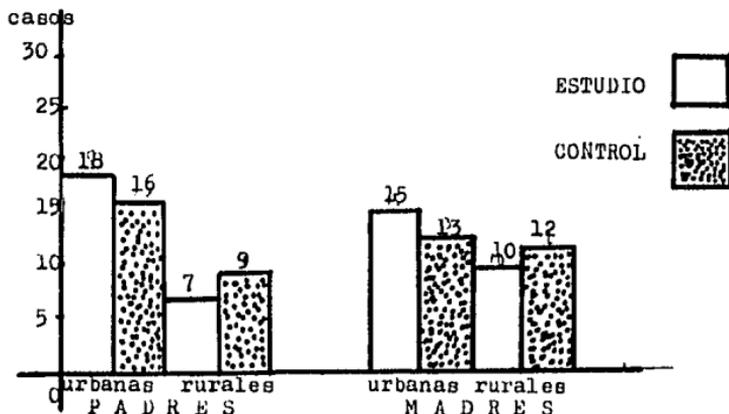
MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
FAMILIAS DE ORIGEN. DESARROLLO.



Gráfica II

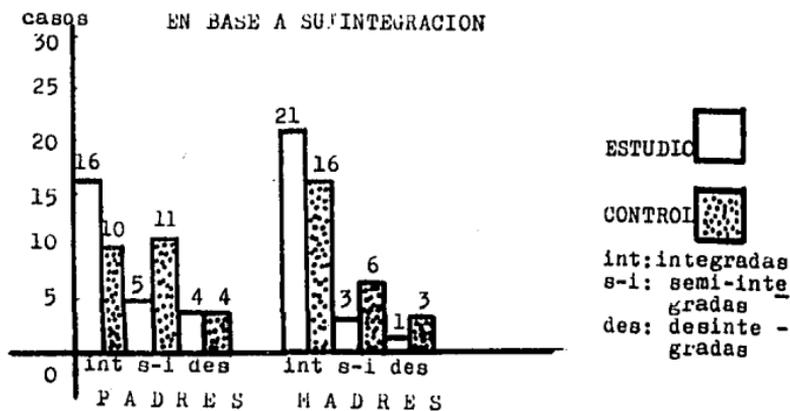
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
 FAMILIAS DE ORIGEN DE LOS PADRES.
 EN BASE A LA DEMOGRAFIA



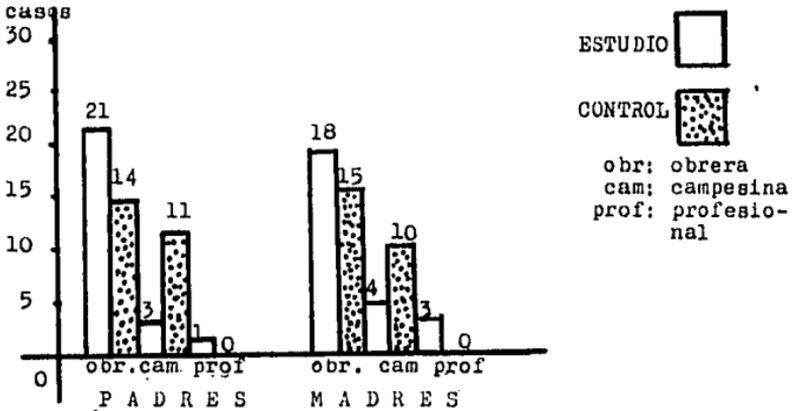
GRAFICA III
 Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
 FAMILIAS DE ORIGEN DE LOS PADRES
 EN BASE A SU INTEGRACION



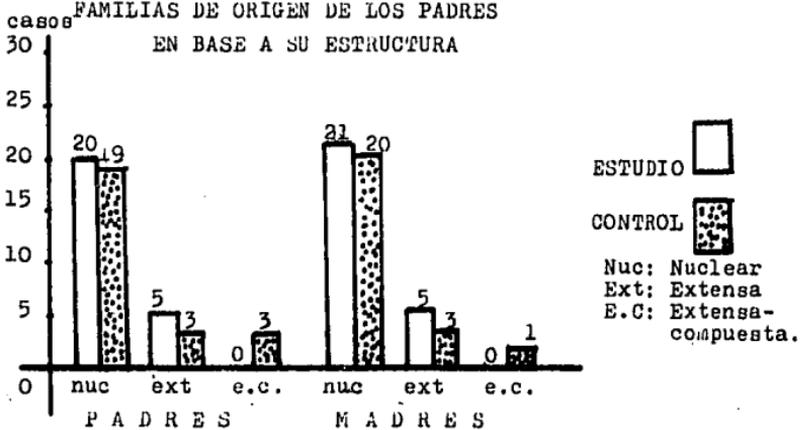
Gráfica IV
 Fuente: Encuesta personal.

HALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
FAMILIAS DE ORIGEN DE LOS PADRES
EN BASE A SU TIPOLOGIA



Gráfica V
Fuente: Encuesta personal

HALFORMACIONES CONGENITAS Y LA DINAMICA FAMILIAR
FAMILIAS DE ORIGEN DE LOS PADRES
EN BASE A SU ESTRUCTURA

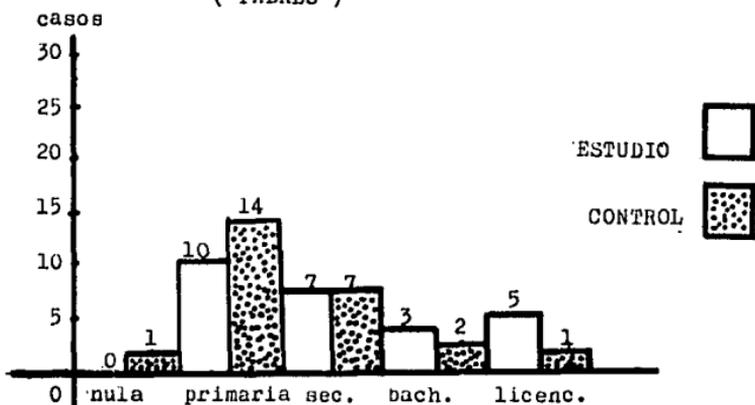


Gráfica VI
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

GRADO DE ESCOLARIDAD DE LOS PADRES

(PADRES)



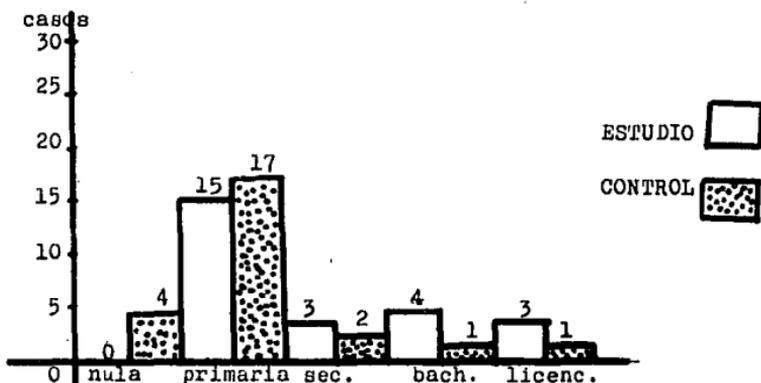
Gráfica VII-A

Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

GRADO DE ESCOLARIDAD DE LOS PADRES

(MADRES)



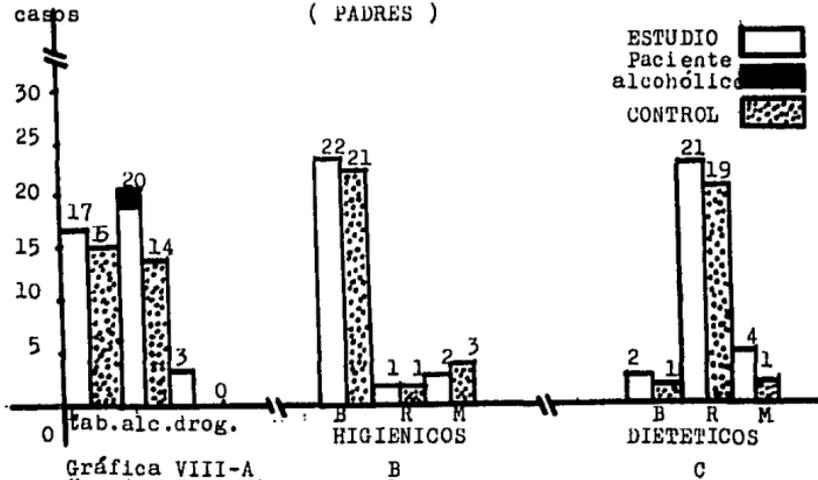
Gráfica VII-B

Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

HABITOS GENERALES DE LOS PADRES

(PADRES)



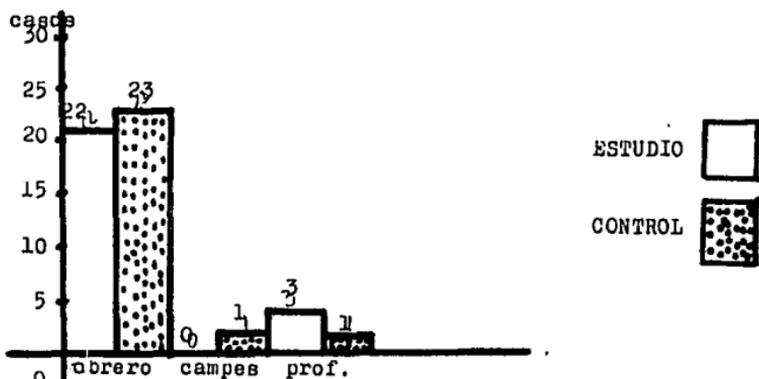
MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

HABITOS GENERALES DE LOS PADRES

(MADRES)

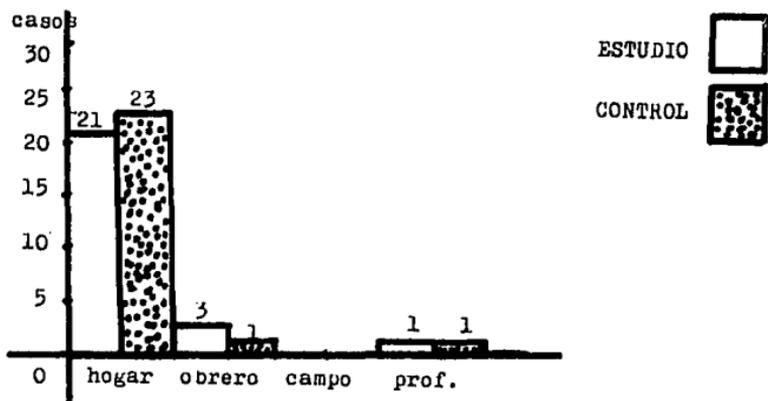


MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
OCUPACION DE LOS PADRES
(PADRES)



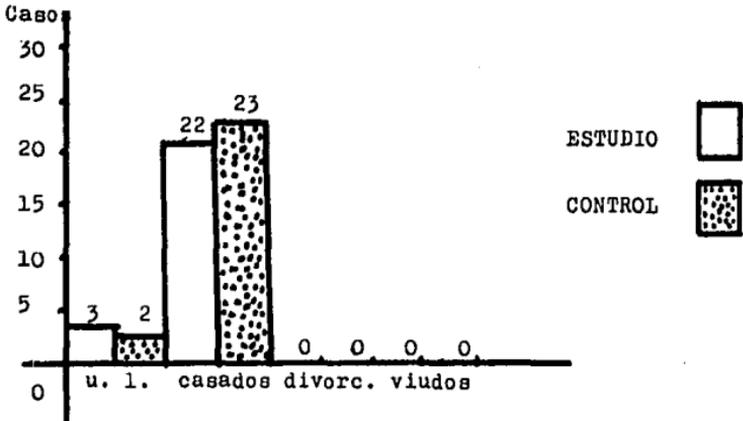
Gráfica IX
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
OCUPACION DE LOS PADRES
(MADRES)



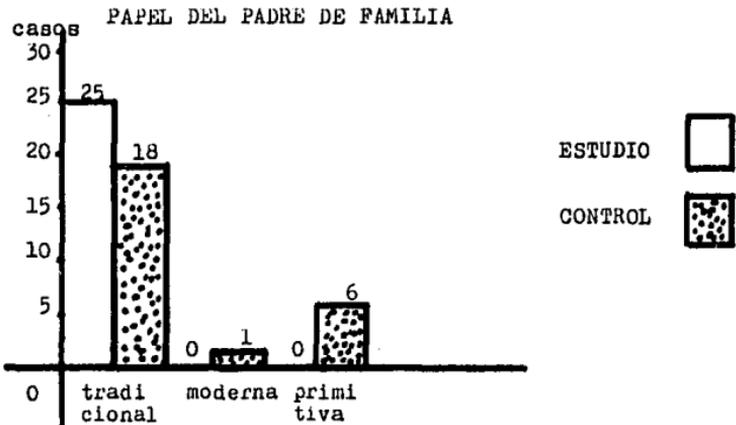
Gráfica IX-A
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
ESTADO CIVIL DE LOS PADRES



Gráfica X
Fuente: Encuesta personal

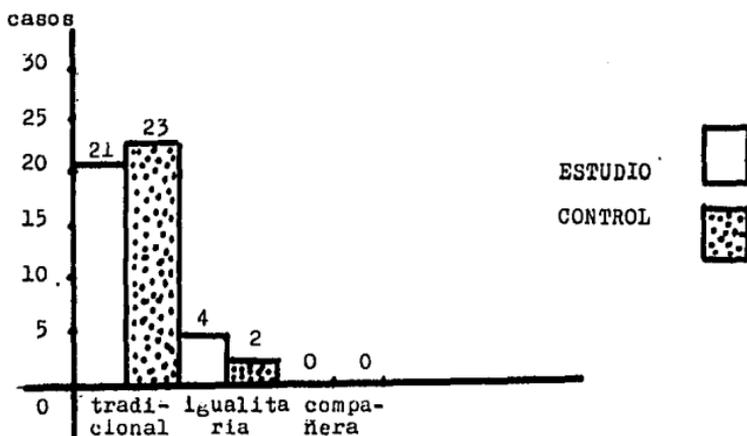
MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR



Gráfica XI
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

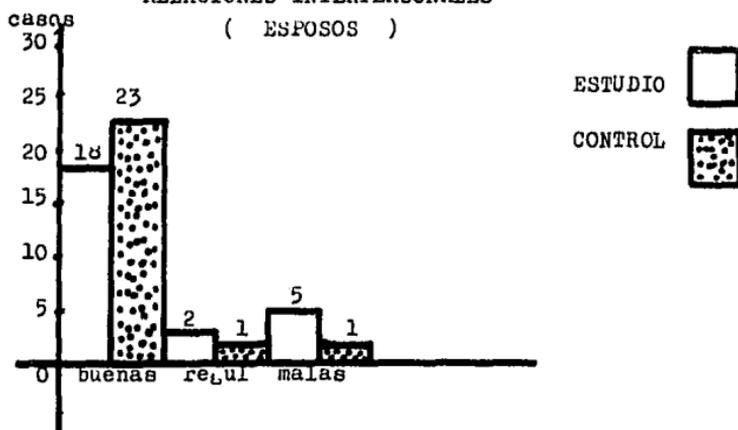
PAPEL DE LA MADRE DE FAMILIA



Gráfica XII
Fuente: Por encuesta personal.

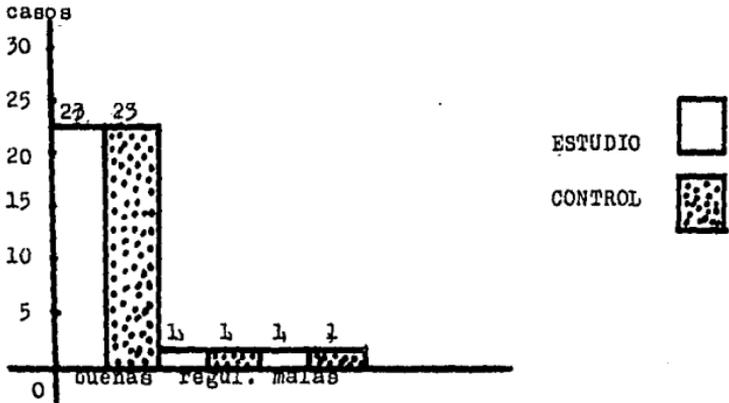
MALFORMACIONES CONGENITAS Y LA DINAMICA FAMILIAR

RELACIONES INTERPERSONALES (ESPOSOS)



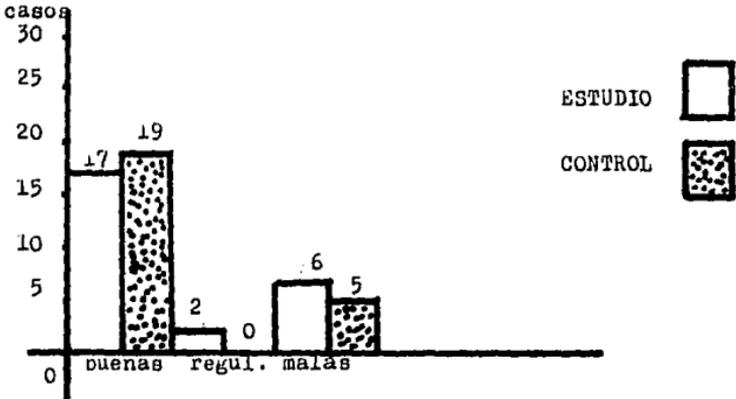
Gráfica XIII-A
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
RELACIONES INTERPERSONALES
(PADRES/HIJOS)



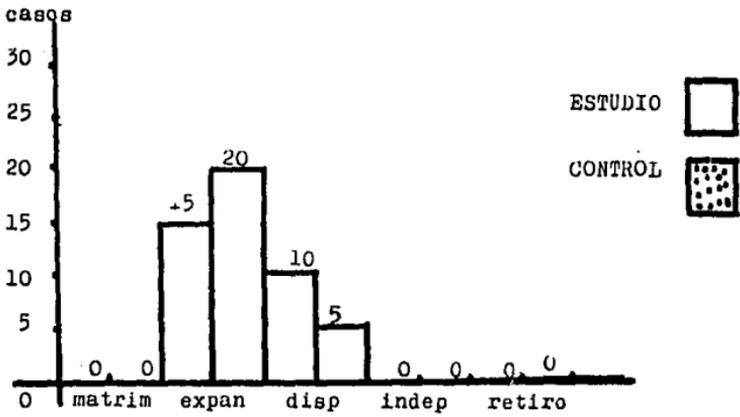
Gráfica XIII-B
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
RELACIONES INTERPERSONALES
(HERMANOS)

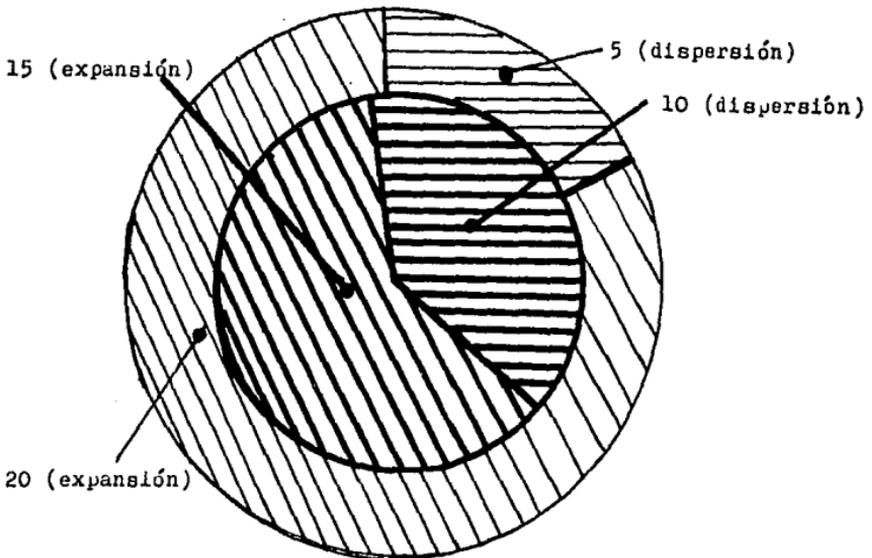


Gráfica XIII-C
Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
CICLO ACTUAL DE LAS FAMILIAS



Gráfica XIV-A

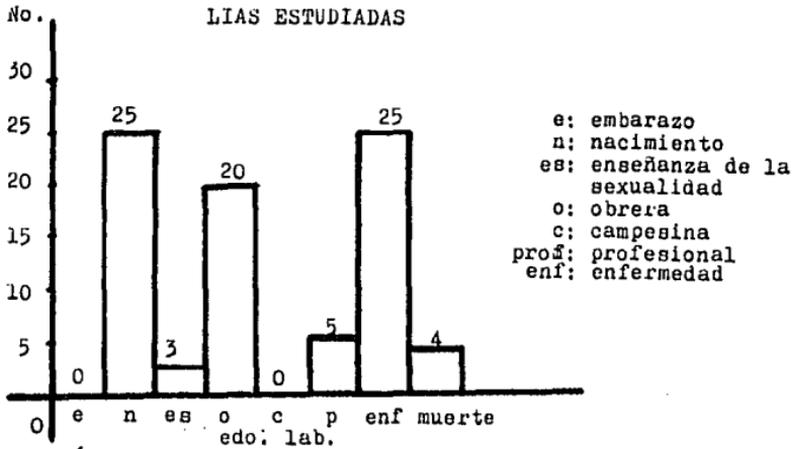


Gráfica XIV-B . Se puede apreciar en Negro al grupo Estudio y en rojo se aprecia al grupo control.

Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

ETAPAS ACTUALES DE LAS FAMILIAS ESTUDIADAS

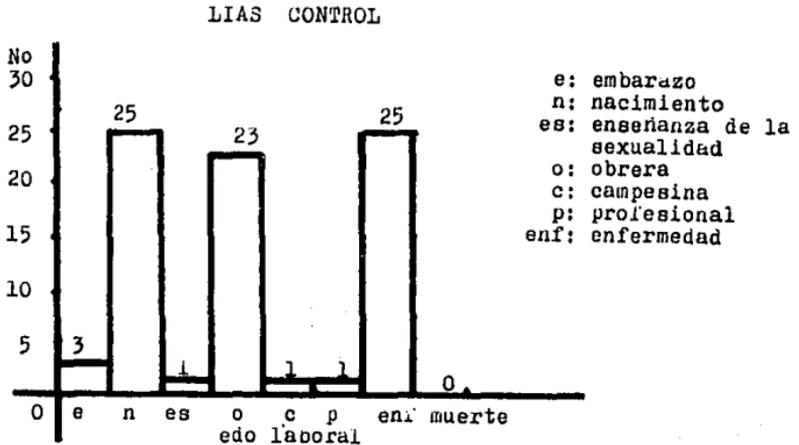


Gráfica: XV

Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR

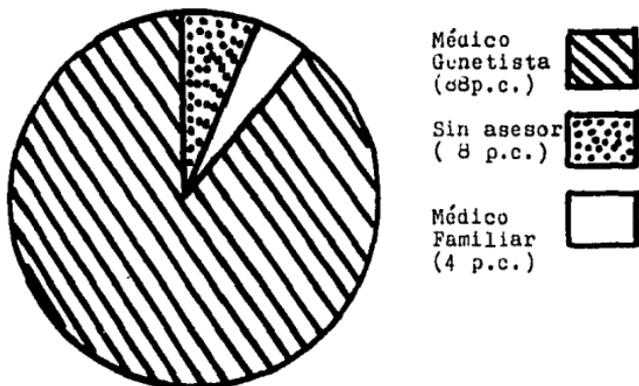
ETAPAS ACTUALES DE LAS FAMILIAS CONTROL



Gráfica XV-A

Fuente: Encuesta personal.

MALFORMACIONES CONGENITAS Y DINAMICA FAMILIAR
ASESORIA MEDICA
(CONSEJO GENETICO)



Gráfica XVI
Fuente Obtenido por encuesta personal.

CONCLUSIONES :

Después de realizadas las encuestas, concentración de datos, así como su análisis y sometimiento a la prueba estadística de X^2 llegamos a las siguientes conclusiones:

El origen de las familias encuestadas, encontramos que dichos antecedenentes no infieren directamente en relación a la malformación congénita que se presentó dos generaciones después.

Las familias a las cuales pertenecen los casos pista, -- tanto los estudios como los controles, no se mostraron diferentes unas de otras, sin embargo en lo que respecta a los hábitos tabáquicos y alcohólicos estos se presentaron en algunas madres las cuáles tuvieron un niño malformado, consideramos este dato de importancia ya que dichos hábitos están considerados como predisponentes causales de malformación congénita.

Dirigiendo nuestras miradas, hacia las madres, que como ser humano y como organismo se "encarga" del crecimiento y desarrollo del producto durante el embarazo y durante el resto de la vida del producto, pensamos que las patologías que se presentan al momento del estudio no influyen en ninguna forma en alguna alteración morfológica.

Se presupone, que después del nacimiento de un niño con malformación, se pensará por parte de los padres en planear la familia, pudiendo ser por métodos temporales ó bien definitivos, en nuestro trabajo no encontramos diferencia significativa en cuanto a ambos grupos estudiados, esto probablemente se debe a que en los casos estudio en quince familias se trataba del primer o segundo hijo, mientras que en el grupo control diez y ocho se encontraron en el mismo caso.

En lo que se refiere a la edad de los padres, se notó ligera diferencia en cuanto al promedio de edad de los padres -- ya que en el grupo estudiado fué mayor que en el grupo control, siendo sin embargo semejante el rango de edad, disminuyendo al mínimo la diferencia antes descrita, por lo que consideramos que en nuestro estudio la edad no influyó como un factor predisponente, en los casos de malformación.

Un punto de gran importancia y que debemos tocar no sólo por hacer mención, sino dando el énfasis que merece, es el hecho de que las madres con algún antecedente patológico durante el primer trimestre del embarazo, presentaron al final del mismo el nacimiento de un niño con malformaciones, este dato sí resulta de gran importancia y significancia y corrobora lo que se ha escrito al respecto en la literatura mundial.

Con respecto a los problemas postnatales, como se mencionó anteriormente, pensamos se debieron más al medio físico de desarrollo de la vida familiar, que a la malformación misma.

Por último en lo que respecta a la dinámica familiar de los grupos que presentaron entre sus miembros un problema de malformación congénita, se encontró que hubo cambios aparentes y que son altamente significativos, en relación a las familias en donde no se presentó este tipo de pacientes. Sin embargo es de hacer notar que en el grupo control, dos familias tenían un hijo con una patología crónica que tuvo relación con su nacimiento: uno con parálisis cerebral infantil, secundario a hipoxia neonatal y uno con epilepsia, en estas familias también se encontraron cambios de importancia en las relaciones interfamiliares.

Como mencionamos arriba los cambios que se dan en las familias del grupo estudiado son tanto en las relaciones interpersonales en la pareja, en el grupo social donde se desenvuelven, así como en el aspecto de la vida privada y sus relaciones sexuales, siendo factor principal de que familias integradas pierdan el equilibrio, ocurriendo en grado "máximo" la desintegración familiar en alguna de sus formas, ó en forma "mínima" que no menos importante, ocurra lo que llamamos familia semi-integrada.

R E S U M E N :

El presente trabajo, se elaboró con el fin de conocer -- cuales eran los caminos que se presentan en la dinámica de fa m i l i a s en las cuales uno de sus miembros sufría de alguna mal formación congénita aparente ó externa.

El estudio se realizó en cincuenta familias, de las cuales veinticinco sirvieron como control y el resto (veinticinco) fueron el objeto del estudio; se realizó una entrevista -familiar, en el domicilio de las mismas con el fin de recabar información sobre diversos aspectos de la familia y sobre todo aquella que estuviera relacionada con la dinámica de éstas.

Los resultados encontrados fueron muy similares en cuanto a los diagnósticos familiares (desarrollo, demografía, tipología, estructura y ciclo), siendo unicamente diferente en cuanto a su integración la cual se vio alterada en forma significativa en aquellas familias, en donde uno de sus miembros presentó alguna malformación congénita aparente. Como dato de importancia es menester hacer mención que en nuestro estudio se encontraron antecedentes prenatales (primer trimestre del embarazo) de tipo patológico en madres de pacientes malformados, lo cual ya ha sido reportado en la literatura mundial.

B I B L I O G R A F I A :

- 1.- LAGMAN J. EMBRIOLOGIA MEDICA. MEXICO: INTERAMERICANA, 1976:99-100.
- 2.- HERBER E. EL CONSEJO GENETICO Y EL MEDICO FAMILIAR. MUNDO MEDICO 1983;74:75-80.
- 3.- KALLEN W, MICHAEL C. CONGENITAL MALFORMATION AND DEVELOPMENTAL. AM J HUM GENET 1982;34:781-94.
- 4.- BERKOW RD. EL MANUAL MERCK. MEXICO: MERCK SHARP & DOHME, 1978:3-30.
- 5.- BOGIAN EM, KOBACK MM. CONSEJO EN SITUACIONES CRITICAS. CLIN PEDIATR 1983;3:563-9.
- 6.- HUFFSTADT AJ. MALFORMACIONES CONGENITAS. MEXICO: EL MANUAL MODERNO, 1980.
- 7.- MILLES MD, KOBACK MM. DIAGNOSTICO PRENATAL EN PADECIMIENTOS HEREDITARIOS. CLIN PEDIATR 1978;3:599-621.
- 8.- MONEY J, EHRHARDT MD. MAN AND WOMAN, BOY AND GIRL. THE JOHN HOPKINS UNIVERSITY PRESS 1972.
- 9.- RAFALOVICH S. THE RELATIONSHIP OF PARENTS AFTER THE BIRTH OF CHILD WITH A CONGENITAL DEFECT. RECONSTR SURG TRAUMAT 1974.
- 10.- SCHONFIELD WA. BODY-IMAGE DISTURBANCES IN ADOLESCENTS WITH INAPPROPRIATE SEXUAL DEVELOPMENT. AM J ORTHOPSYCH. 1964.
- 11.- SMITHELLS RW. PREVENCIÓN Y DIAGNOSTICO DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS. CLI PEDIATR 1978.
- 12.- NELSON WE. TRATADO DE PEDIATRIA. MEXICO: SALVAT, 1981.
- 13.- WORLD HEALTH ORGANIZATION. GENETIC FACTORS IN CONGENITAL MALFORMATIONS. WHO 1970.
- 14.- SPECIAL ARTICLE. CLASSIFICATION AND NOMENCLATURE OF MORPHOLOGICAL DEFECT. THE LANCET 1975;1:513.
- 15.- AYME S, LIPPMAN A. MATERNAL AGE EFFECT IN ANEUPLOIDY. AM J HUM GENET 1982;34:558-66.
- 16.- MARTINEZ OL, NAVA JL. LA SALUD DEL NIÑO Y EL ADOLESCENTE. MEXICO: INTERAMERICANA, 1981:386-8.
- 17.- MCCORMAK MM, AYME S. ACREEING FOR GENET TRAITS AND DISEASES. AM FAM PHYS 1981;6:153-66
- 18.- ALARID HJ, IRIGOYEN A. FUNDAMENTOS DE MEDICINA FAMILIAR. MEXICO: M F M, 1982.