

11237
201
83



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

División de Estudios Superiores

I. S. S. S. T. E.

**ESTUDIO DE MALFORMACIONES Y DEFORMACIONES
CONGENITAS EN EL HOSPITAL GENERAL
DARIO FERNANDEZ EN 1986**

**TESIS CON
TALLA DE ORIGEN**

TESIS DE POSTGRADO

PARA OBTENER EL TITULO EN:
LA ESPECIALIDAD EN:
PEDIATRIA MEDICA
P R E S E N T A :
DR. LUIS FELIPE HERNANDEZ ORTEGA

ASESOR DE TESIS:

DR. GUILLERMO CARPIO GUTIERREZ



MEXICO, D. F.

1987

[Signature]
[Signature]
Jefe de Enseñanza
Dr. Carlos López Morales



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

	pág
Introducción	1
Deformidades congénitas	3
Luxación congénita de cadera	10
Pie Equinovaro	21
Síndrome de Trisomía 21	25
Síndrome de Trisomía 18	34
Labio y paladar hendido	36
Mielomeningocele	41
Límite de tiempo y espacio	46
Metodología	46
Anexo	48
Hipótesis	49
Objetivos	49
Representación de cuadros	50
Conclusiones	62
Discusión	65
Resumen	69
Bibliografía	70

I N T R O D U C C I O N

Es evidente que el estudio de malformaciones y deformidades congénitas es amplio y complejo, por lo que el objeto primordial de este estudio; es hacer un análisis y revisión de éstas en el Hospital General "Dario Fernández" durante el año de 1986.

En un estudio realizado en el C.M.N. de 105,825 nacimientos consecutivos (11), se encontró una tasa de 19.8 X 1 000 nacidos; con la siguiente proporción:

Malformación congénita	Frecuencia
Luxación congénita de cadera	2.17
Cardiopatías congénitas	1.93
Defectos de cierre de tubo neural	1.51
Pie equinovarus	1.41
Poliotia	1.31
Malformaciones congénitas múltiples	1.28
Síndrome de Down	1.28
Labio y paladar hendido	0.96
Pie Talovalgus	0.98
Polidactilia	0.26

Las malformaciones congénitas son un fenómeno que no solo repercute sobre el núcleo familiar, sino también sobre la sociedad, el medio ambiente y requieren el apoyo médico multidisciplinario de genética, ortopedia, cirugía, neurocirugía y la participación de organismos sociales; por lo que actualmente existen algunas organizaciones como el Departamento de servicios Huma -

nos y de la Salud en los Estados Unidos (3) que tienen un programa de seguimiento y de control estadístico, donde valoran la magnitud del problema.

Algunos autores refieren la importancia de las deformidades congénitas (4), considerándolas como el efecto de fuerzas biomecánicas producidas por compresión uterina, y siendo causa de problemas ortopédicos comunes que requieren una orientación adecuada, y que en algunas entidades patológicas como la luxación congénita de cadera, se encuentran una interacción de influencias mecánicas y genéticas en su etiología.

En el presente estudio de acuerdo a la revisión y sus características englobaremos ambos términos, y analizaremos la relevancia que representa el seguimiento adecuado a las diferentes malformaciones y deformidades congénitas, siendo ello determinante para valorar la evolución clínica, así como el tratamiento adecuado para el manejo de éstos pacientes.

Este propósito puede alcanzar programas específicos para un mejor aprovechamiento de los recursos clínicos.

DEFORMIDADES CONGENITAS

En uno de cada 20 neonatos es posible que aparezcan defectos en la morfogénesis. Sesenta por 100 de estos pequeños tienen malformaciones que resultan de problemas intrínsecos de los tejidos embrionarios en desarrollo. El resto de neonatos afectados tienen deformaciones, las cuales son anormalidades producidas por la compresión uterina, que en una forma aberrante moldea los tejidos del producto en las etapas finales del embarazo (4).

Es importante diferenciar entre malformación y deformación para la orientación adecuada, y el tratamiento del paciente. Las malformaciones generalmente tie - nen origen genético o teratológico, en tanto que las deformaciones no lo tienen. Las primeras suelen ser díficiles de tratar desde el punto de vista funcional y estético, en tanto que las deformaciones suelen mos - trar resolución espontánea o corregirse por moldeamiento, realizando compresión moderada, hasta llegar a la forma más conveniente.

El sistema musculoesquelético es muy susceptible de alteraciones por compresión, y entre las deformidades principales están: luxación de cadera, diversas formas de pie equinovaro, genuvarum de las piernas, luxación de la rodilla, escoliosis, anomalías en la forma de la cabeza, hipoplasia o asimetría del maxilar inferior, torticollis, y algunas formas de artrogripo - sis.

Conceptos Generales sobre la deformación. La.

fuerzas biomecánicas son importantes en la morfogé -
nesis de músculos, ligamentos, cartilagos y estructu -
ras óseas. Hipócrates señaló que la función era un -
componente integral de la forma, y que podían surgir -
alteraciones físicas en una persona si estaba sometida
a una sola posición por tiempo prolongado, dichas mo -
dificaciones en la forma del cuerpo se producen con ma
yor facilidad, cuando los tejidos tienen gran flexi -
bilidad en períodos de crecimiento rápido. El feto es
más flexible y crece con rapidez siete veces mayor que
el lactante y, por esta razón, es más susceptible al
amoldamiento por la acción de la presión constrictiva.
Estudios realizados por Browne y otros investigadores
(4) han contribuido notablemente al conocimiento de la
interacción entre la posición fetal en utero y las
fuerzas extrínsecas que lo comprimen, cuyo resultado
final son las deformaciones congénitas.

Fuerzas extrínsecas de compresión. No se observan
deformaciones en los fetos abortados, por razones tera -
péuticas a las 20 semanas de gestación o menos (4).
Las fuerzas compresivas o constrictivas suelen surgir
normalmente al llenar el feto toda la cavidad uterina,
a finales de la gestación. En las últimas 10 semanas -
del embarazo, aumenta progresivamente la proporción -
entre el feto y el líquido amniótico. La compresión -
fetal tiene mayor probabilidad en los primogénitos, que
están dentro de un útero con máximo tono, en el pro -
ducto hipertrófico o cuando hay poco líquido amniótico
La compresión adicional puede generarse dentro del -
útero o en la cavidad abdominal o pélvica. Las masas

intrauterinas que ocupan espacio, como embarazo gemelar, útero bicorne o fibromas uterinos pueden restringir el movimiento fetal. También se ha dicho que la hipertensión arterial en la gestante se relacione con la deformidad del feto (4), aunque se desconoce el mecanismo por lo cual acontece.

Postura del feto. La presentación usual de vértice a finales de la gestación permite el aprovechamiento máximo del espacio intrauterino, por lo que hay mayor probabilidad que otras posiciones originen una compresión excesiva.

Posición de "comodidad". En los primeros días después del nacimiento, el neonato puede ser flexionado en la posición que tenía en el útero. Un neonato normal se resistirá a dicha flexión, en tanto el pequeño deforme preferirá dicha posición. Al precisar la posición de "comodidad" en el examen neonatal, el médico a menudo puede obtener datos en cuanto al origen de la deformación.

Tipos de deformación. Un neonato que ha sufrido compresión intrauterina, tiene alguna deformidad característica en forma localizada; como asimetría mandibular, torticolis, escoliosis, deformación de la cadera y pies; por lo que es infrecuente la compresión en focos múltiples, ahora bien la compresión generalizada ocurre en el oligohidramnios, ya sea por una agenesia renal o por salida crónica de líquido (4). Independientemente de la causa del menor líquido amniótico, el pequeño mostrará la tétada del oligohidramnios, que consiste en tamaño corporal menor para la

edad gestacional, compresión de la cara, deformidad de miembros e hipoplasia pulmonar causada por la compresión del tórax. Las presentaciones pélvicas conllevan el mayor riesgo de luxación de la cadera.

Deformidades posturales congénitas específicas.

Talla. La baja talla para la edad de gestación es un defecto congénito que puede ser producto de malformación o deformación. Suele depender de múltiples gestaciones y oligohidramnios. El primogénito puede ser de menor tamaño que sus hermanos, pues sufre la compresión de la hipertonia del útero en la primípara y de la pared abdominal. En términos generales, los neonatos con baja talla para la edad de gestación por compresión fetal tardía, mostrarán normalización de su crecimiento en etapa postnatal, en tanto que los neonatos de talla baja por razones intrínsecas, no mejorará el crecimiento después del nacimiento (4).

Cadera. La luxación de la cadera es producida por el desplazamiento duradero de la cabeza femoral del feto, del acetábulo. En casi todos los casos, en el nacimiento, la cadera sólo es "dislocable", esto es, los ligamentos articulares están elongados lo suficiente para permitir la subluxación fácil, en tanto que las estructuras óseas conservan su formación normal. En casos graves hay una luxación franca de la cabeza femoral antes del nacimiento, y han ocurrido cambios secundarios en el acetábulo y en otras estructuras articulares. Cuando menos 80 por 100 de los casos de caderas "dislocables", diagnosticadas en etapa neonatal, mostrarán resolución espontánea, tal vez por

la abducción adecuada de la cadera y flexión de los muslos después del parto, en tanto que los ligamentos recuperan su tensión normal. El 20 por 100 restante o más, terminará por mostrar luxación franca y deterioro articular, tal vez porque no hubo corrección adecuada de la posición de la cadera, en la lactancia.

Las mujeres tienen una mayor probabilidad de - sufrir deformidad de la cadera en relación con los - varones , en proporción de cuatro a uno, cuando menos lo cual, según diversos autores, depende de la mayor laxitud de los ligamentos en la mujer, aunque no se ha precisado con claridad el mecanismo por la que ocurre.

La presentación pélvica aumenta la posibilidad de luxación de cadera, unas 14 veces en promedio, en el feto de término. En la presentación pélvica, el fémur fetal puede ser desplazado fácilmente y expulsado del acetábulo. Dunn (4) ha señalado que el feto en posición de nalgas con extensión de las piernas tiene la misma posición que un luchador con una hiperflexión corporal absoluta, misma que es casi imposible de corregir. Una vez que el feto adquiere esta posición, la más mínima fuerza compresiva puede perpetuarla.

La cadera izquierda tiene mayor posibilidad de presentar dislocación que la derecha. La interacción de la posición fetal y la compresión extrauterina - puede explicar esta propensión. Desde el punto de - vista radiográfico se ha demostrado en forma típica - que el feto está con su lado izquierdo hacia el dorso de la madre, independientemente de que esté en presentación cefálica o pélvica. En esta postura la pierna - izquierda está comprimida adicionalmente por el raquis

lumbar, y tiene mayor posibilidad de quedar en -
aducción, y de este modo, ser más "luxable".

La rodilla. Las deformaciones de la rodilla incluyen hiperextensión o genu recurvatum y grados diversos de luxación. Estas deformidades suelen presentarse en neonatos que han sufrido compresión en la presentación pélvica, con extensión completa de las rodillas. Por lo regular, la rodilla deforme en el nacimiento puede ser tratada en forma conservadora por medio de manipulación e inmovilización con presión moderada, hasta lograr la forma deseable. Si no se trata, el genu-recurvatum, puede evolucionar hasta luxación y presentar cambios secundarios en hueso, ligamentos y músculos periarticulares.

El pie. Las deformaciones en el pie son muy comunes e incluyen calcaneus valgus, metatarsus adductus y algunas formas de pie equinovaro y cabalgamiento de los dedos.

El término calcaneovalgo (calcaneovalgus) denota el pie en dorsiflexión y eversión permanente. Los huesos del pie generalmente están alineados en forma normal. La deformidad suele ser flexible, y puede corregirse fácilmente con el estiramiento pasivo de los tejidos blandos, o bien mejorar por sí sola.

Metatarsus adductus denota el "antepié" que está en aducción y supinación con el talón y tobillo en posición normal. Los casos mínimos pueden tratarse con ejercicios de estiramiento, si la deformidad es más rígida, hay que emprender el tratamiento al inicio de la lactancia con férulas correctoras.

El equinovaro es un defecto más complicado que

se caracteriza por aducción y supinación del antepié, talón en varus y tobillo equino. Los músculos de la cara posterointerna de la pierna están relativamente acortadas, y las cápsulas fibrosas de las articulaciones afectadas suelen estar engrosadas en su cara externa. Estos cambios en tejidos blandos pueden ser causados por la compresión del pie del feto en la posición defectuosa. La magnitud del pie equinovaro puede valorarse mejor con la resistencia que ofrece al intentar colocarlo en una posición normal.

El cabalgamiento de los dedos del pie es una alteración común, especialmente del tercero, cuarto y quinto dedos, y puede ser resultado de compresión del pie contra la pared uterina en diversas posiciones fetales.

Cráneo y cara. A semejanza de los miembros inferiores, las estructuras del cráneo y cara del feto están sujetas especialmente a deformidades. En casi todos los casos éstas mostrarán resolución espontánea y el crecimiento en la lactancia será normal, rápido y sin limitaciones.

En caso de que la presentación pélvica sea prolongada, hay amoldamiento de la bóveda craneal, por el fondo uterino. El cráneo puede tener una forma escafocefálica relativamente angosta y larga con una gran prominencia occipital entre el basioccipucio y el cuello.

El maxilar inferior puede sufrir hipoplasia y asimetría.

El torticolis, que es la configuración romboide asimétrica de la cabeza, puede sucitarse en algunas posiciones defectuosas del feto.

LUXACION CONGENITA DE LA CADERA

La luxación congénita de la cadera es un desplazamiento de la cabeza femoral fuera del acetábulo. Puede existir al nacer u ocurrir poco después.

Clasificación:

Es esencial distinguir entre los dos grupos principales de lesiones congénitas de la cadera: teratológicas, que se caracterizan por desarrollo dentro del útero, que pueden ser una anomalía independiente o acompañante de otras anomalías congénitas generalizadas (como artrogriposis múltiple congénita); y típicas, que se caracterizan por la aparición postnatal, que puede ser cadera inestable, en donde la cabeza femoral se puede luxar en forma pasiva, cadera-subluxada (la cabeza femoral ha emigrado hacia afuera y hacia arriba en la articulación pero no se luxa por completo; persiste cierto contacto entre cabeza femoral y acetábulo), o cadera luxada (la cabeza femoral está fuera del acetábulo y cabalga hacia afuera y por encima en relación con el mismo.

Frecuencia:

Hay grandes variaciones geográficas con la frecuencia de la luxación congénita de la cadera. Barlow (19) examinó en Salford Inglaterra 9 289 lactantes durante cinco años. Encontró que uno de cada seis lactantes nacían con inestabilidad de una o ambas caderas, y de estas 60 por 100 se recuperaban en la primera semana de vida, y 88 por 100 en los dos primeros meses. El 12 por 100 restante, con una frecuencia de 1.55 por 1 000 eran luxaciones congénitas típicas y persistieron.

Von Rosen en Malmo Suecia, refiere una frecuencia de -
1.7 por 1 000.

Ciertas áreas del mundo tienen una frecuencia -
endémica muy alta de luxación congénita de la cadera.
En otras no existe en realidad. Esta diferencia en fre-
cuencia depende de factores ambientales genéticos, -
relacionados a su etiopatogenia.

La forma de displasia congénita de cadera típica,
bilateral en el 25 por ciento de los casos y más fre-
cuente en la cadera izquierda, se ve unas cinco veces
más en las niñas que en los varones (2L).

Etiología:

Es más probable que la luxación teratológica de
la cadera se deba a un defecto genético.

La causa primaria de la luxación congénita más -
típica de la cadera no se conoce, pero los numerosos
estudios realizados le atribuyen una etiología multi-
factorial.

Los factores genéticos desempeñan un papel impor-
tante en la patogenia de la luxación congénita típica
de la cadera. La frecuencia familiar de diversas -
series se ha notificado de 20 a 30 por 100. El modo de
transmisión ocurre más probablemente mediante un gen
dominante (19).

Laxitud de los ligamentos. Hay cada vez más estu-
dios de que la laxitud de la cápsula de la cadera y -
sus ligamentos acompañantes es un factor importante en
la patogenia de la luxación congénita típica de la -
cadera. Andrén (19) ha demostrado laxitud anormal de
los ligamentos pélvicos en los lactantes nacidos con
luxación congénita de la cadera, a juzgar por la

separación de la sínfisis púbica, dos veces mayor que en los casos normales de control. Se cree que el fenómeno ha resultado de la acción de las hormonas sexuales maternas encargadas de la relajación fisiológica prenatal de los ligamentos maternos para la preparación del parto. Algunos autores demostraron un cambio en el patrón hormonal de excreción urinaria de estronas y 17 beta-estradiol, en recién nacidos en sus primeros tres días de vida, sin embargo algunos autores como Thieme y cols. no encontraron diferencias. Estos resultados no dieron apoyo a la hipótesis de que la luxación congénita de la cadera es resultado de un trastorno innato del metabolismo de estrógenos en el recién nacido. A pesar de que los factores hormonales y la mayor frecuencia en niñas son una realidad, no se conoce con certeza la relación causal que se le suele atribuir (20).

Malposición en útero y factores mecánicos. Se ha notificado una frecuencia de 30 por 100 de presentación pélvica en los lactantes nacidos con luxación congénita de la cadera. La frecuencia de presentación pélvica en la población general es de 3 por 100 aproximadamente.

Dos factores primordiales en el origen de la luxación congénita parecen ser laxitud ligamentosa y malposición pélvica en las cuales las caderas están flexionadas y la rodilla está extendida. La extensión de las caderas durante el parto pélvico y la tracción de las extremidades inferiores cuando el recién nacido es sostenido por los talones al nacer pueden ser importantes en la luxación de la cadera. Tronzo (21), refiere que

lo más probable es que la agresión contra el feto en el momento en que se desarrolla la cadera, conduzca a una deficiencia focal del fémur proximal y no a una luxación congénita de la cadera.

Factores ambientales posnatales. En algunas áreas del mundo, como Africa Central, China e India, las caderas de los recién nacidos se conservan en flexión y abducción, siendo la frecuencia muy baja en estos países; por lo contrario en áreas como el norte de Italia y Alemania, sitios en los que se acostumbra llevar a los lactantes en posición con las caderas extendidas y en aducción, la frecuencia es notable. Esta variedad de la frecuencia parece indicar que el pequeño no está preparado desde el punto de vista del desarrollo para una transición súbita desde la posición uterina de flexión de la cadera a extensión.

Diagnóstico:

El diagnóstico clínico y radiográfico, así como el tratamiento ortopédico varían tanto con la edad del niño que es mejor considerarlos en relación con los diferentes grupos cronológicos específicos. No obstante, la importancia de un diagnóstico y de un tratamiento muy precoces merecen repetido énfasis.

Desde el nacimiento hasta los 3 meses. Durante este importantísimo período, la anomalía nunca es evidente, lo cual significa que debe ser buscada mediante un cuidadoso y completo exámen. La prueba de Barlow se efectúa para descubrir la cadera "inestable" en recién nacidos; el paciente se coloca sobre el dorso con las caderas en flexión de 90 grados y las rodillas en flexión total. Se aplica el dedo medio de cada mano sobre

el trocánter mayor y el pulgar de cada mano en posición opuesta al trocánter menor en el triángulo femoral. Se llevan las caderas hasta la abducción media. La presión aplicada con el pulgar desde atrás sobre el trocánter menor suele luxar la cabeza femoral a través del labio posterior del acetábulo. Al liberar la presión del pulgar, la cabeza del femúr se desliza de nuevo hacia la cavidad acetabular, lo que indica que la cadera es inestable.

La luxación de la cadera en el recién nacido se comprueba mediante la prueba de Ortolani. Se doblan las rodillas, las caderas se flexionan a 90 grados y se colocan en abducción total. Cuando se reduce la cadera por la abducción, podemos oír un chasquido al deslizarse la cabeza femoral a través del borde posterior del acetábulo y entrar en la cavidad. Al hacer aducción de la cadera, la cabeza femoral se luxa de nuevo con un chasquido palpable. Con el pulgar sobre el trocánter menor y el dedo medio sobre el trocánter mayor se puede percibir con más facilidad el deslizamiento hacia afuera y hacia adentro de la cavidad. El chasquido palpable y a veces audible de entrada y salida es diagnóstico de luxación de la cadera. Debemos distinguir el "chasquido" de Ortolani del que produce una banda ileotibial tensa o los tendones glúteos del trocánter mayor, y del que se escucha en la rodilla por rótula subluxante o menisco externo discoide. La limitación en la abducción pasiva de la cadera flexionada (debido a la contractura de los músculos aductores es un signo importante en particular, después del primer mes de vida) (16). Los pliegues cutáneos ex -

tras en el lado interno del muslo y la rotación externa del miembro inferior deben por lo menos sospechar la existencia de una luxación congénita de cadera.

De los 3 meses a los 18 meses. En este período, la contractura en aducción es más marcada, y los signos físicos resultantes de esta contractura, tales como limitación en la abducción pasiva, el acortamiento aparente y real del miembro inferior afectado y la prominencia de la cadera se hacen cada vez más evidentes. Hay acortamiento manifiesto del fémur, a juzgar por las diferencias de los niveles de la rodilla, con estas y las caderas flexionadas en ángulo recto y el lactante en una mesa de exploración firme y plana (signo de Galeazzi). La cadera "floja" se manifiesta por movilidad anormal de la cabeza femoral durante la manipulación pasiva. Hay pérdida de la contractura normal en flexión de cadera y rodilla que existe en el recién nacido y en los primeros meses de lactancia. Esto se demuestra con la prueba de Thomas y mediante hiperextensión de la rodilla. Hay movilidad en pistón o signo del telescopio; movilidad anormal o sensación de movimiento de telescopio cuando la extremidad es impulsada en forma de pistón con la cadera en aducción movida de manera alterna en flexión y extensión. El examinador sujerta la parte distal del muslo y la rodilla con una mano, y coloca el dedo índice de la otra mano en el trocánter mayor, y el pulgar y los otros dedos sobre el ilion.

A pesar de la gran insistencia que se ha puesto en el valor del diagnóstico temprano, de todas maneras, a menudo pasa inadvertida hasta que el pequeño -

ha empezado a andar. En esta época manifiesta cojera - típica, que se caracteriza, en la fase de postura de - cada paso sobre la cadera luxada por inclinación con - tralateral de la pelvis, desviación externa de la - columna vertebral hacia el lado afectado y movimiento vertical de telescopio en la extremidad inferior afectada. El evento de la luxación bilateral, es la marcha descrita como "meneo de pato" o "marcha de marinero".

La prueba de Trendelenburg es positiva: conforme el pequeño se yergue sobre la cadera luxada, la pelvis cae hacia el lado normal opuesto por debilidad de los aductores de la cadera. En la cadera normal, la pelvis cae hacia el lado normal, la pelvis conserva una posición horizontal durante la posición erguida - por contracción y tensión de los abductores normales de la cadera.

Datos radiográficos:

Cuando se sospecha luxación de la cadera por los signos que ya hemos señalado, el diagnóstico debe confirmarse con exámenes radiográficos. Se requiere una interpretación experimentada, principalmente en los primeros meses de vida, debido a las amplias variaciones de la normalidad a esta edad, la osificación ausente en el lactante, a menudo está retrasada en su aparición en el lado luxado.

Al estudiar los datos radiográficos en la luxación congénita de la cadera, debemos tomar en cuenta el desplazamiento hacia afuera y hacia arriba de la cabeza del fémur y el desarrollo del acetábulo. Se trazan diversas líneas para facilitar estas determi-

naciones: 1) La de Hilgenreiner o línea "Y", es una línea horizontal que se traza a través de la parte alta de las zonas claras en la profundidad de los acetábulos, que representa el cartilago Y o triarradiado.

2) Línea vertical de Ombredanne, o línea de Perkins, - que se traza desde el borde osificado más externo del techo del acetábulo, en sentido perpendicular hacia - abajo a través de la línea "Y", para formar cuadrantes. En la cadera normal, el núcleo de osificación de la - cabeza del fémur debe estar por debajo de la línea de Hilgenreiner y dentro del cuadrante inferior. 3) El - índice acetabular se mide por el ángulo formado entre la línea "Y" y por una línea que pasa a través de la profundidad de la cavidad acetabular a nivel de la línea "Y" hasta el borde osificado más externo del techo del acetábulo. Según Kleinberg y Lieberman, el ángulo acetabular es un índice útil para medir el desarrollo del techo óseo del acetábulo. El índice acetabular en recién nacidos normales promedia 27.5 grados, y disminuye a 20 grados hacia los dos años de edad. La cadera luxada tendrá un índice acetabular mayor de 30 grados. Suele haber "bilabiación" (estriación) del techo acetabular insuficiente en el lado luxado. 4) El desplazamiento hacia afuera puede medirse con la coordenada "Y", que es la distancia desde el centro de gravedad - de la mitad del sacro hacia el centro del núcleo osificado de la cabeza femoral; o la punta interna que ha ce protrusión del cuello femoral osificado se puede - utilizar como punto externo de referencia. 5) El - ángulo CE de Wiberg está formado entre la línea de Per kins y una línea trazada desde el borde osificado más

externo del techo del acetábulo hasta el centro del núcleo osificado de la cabeza del fémur. Mide el desplazamiento del fémur proximal hacia afuera. 6) El desplazamiento superior del fémur proximal se mide con la línea de Shenton o de Menard, que se traza entre el borde interno del cuello del fémur y el borde superior del orificio obturador. En una cadera normal, esta línea es un arco de contorno continuo; por lo contrario, en la cadera luxada con desplazamiento proximal de la cabeza femoral está rota e interrumpida. 7) Von Rosen sugirió otro método de confirmación radiográfica del desplazamiento hacia arriba. El lactante se encuentra en posición supina con las caderas en posición neutra, las piernas se estiran bien, y el tubo radiográfico se centra sobre el borde superior de la sínfisis del pubis. Se trazan la línea de Hilgenreiner y una línea paralela a ella a través del borde superior de la sínfisis del pubis. Se trazan la línea de Hilgenreiner y una línea paralela a ella a través del borde superior de la sínfisis. En la cadera luxada con desplazamiento hacia arriba, la sombra osificada de la parte proximal de la diáfisis femoral está dentro del espacio limitado por estas líneas.

Von Rosen ha descrito también un método de exploración radiográfica que permite calcular la posición de la cabeza no osificada del fémur a juzgar por la localización y la dirección de la parte proximal del fémur en relación con el acetábulo.

Tratamiento:

Desde el nacimiento hasta los 3 meses. Se efectúa reducción suave por manipulación mediante flexión de

la cadera a 90 grados, y a continuación abducción de la misma en flexión, mediante elevación con la punta de los dedos, bajo el trocánter mayor, para empujar la cabeza del fémur hacia la cavidad acetabular. La reducción se conserva mediante aparatos como el cojín de Frejka, colchón de Putti, férula de Rosen. Por lo general suelen ser necesarios tres meses de protección. Ocasionalmente, incluso a esta edad, la cadera puede ser demasiado inestable para mantenerla reducida, en cuyo caso esta indicada la espica coxofemoral.

De los 3 a los 18 meses. El tratamiento implica la elongación preliminar de los músculos aductores del muslo, mediante tracción continua durante unas pocas semanas (tracción cutánea de Russel). En el lactante mayor que ya ha empezado a erguirse o caminar, y en el cual hay desplazamiento importante hacia arriba de la parte proximal del fémur, con fijeza de los tejidos blandos contracturados esta indicada la tracción esquelética con un clavo de Kirschner, si es necesario tenotomía o miotomía subcutánea. Después de este período preliminar de tracción se ejecuta una reducción cerrada suave de la cadera bajo anestesia y del mantenimiento de la misma posición estable de marcada flexión y sólo moderada abducción en una espica coxofemoral. La retención de la cadera en extrema o forzada posición de abducción o rotación interna debe ser evitada, ya que probablemente es la causa más importante de la necrosis avascular de la cabeza del fémur. La espica coxofemoral se cambia cada 2 meses siempre que las radiografías revelen un satisfactorio desarrollo tanto del acetábulo como de la cabeza femoral. El período --

requerido de inmovilización de la cabeza reducida para conseguir la regresión de las alteraciones secundarias varía directamente según el número de meses que la cadera ha estado luxada antes del tratamiento pero suele oscilar entre los 6 y 18 meses.

Los resultados de un tratamiento suave y cuidadoso cerrado establecido entre los 3 y 18 meses, son buenos aproximadamente en el 80% de los pacientes (16) Sin embargo debe recordarse que el porcentaje de buen resultado es mucho mayor cuando el tratamiento se inicia a los 3 meses que cuando se inicia a los 18 meses.

De los 18 meses a los 3 años. Al aumentar la edad y ser más grande la carga de peso progresiva, las contracturas de los tejidos blandos se tornan rígidas, el grado de anteroversión de la parte proximal del fémur aumenta, y el contorno de la cavidad acetabular se hace más anormal. Las contracturas musculares deben ser contrarrestadas mediante un largo período de tracción, cuando la cabeza femoral llega a nivel del acetábulo, la cadera se coloca de manera gradual en abducción y extensión con estiramiento de los tejidos blandos contracturados. A continuación, se intenta una reducción cerrada; si se logra mediante demostración radiográfica la colocación concéntrica de la cabeza femoral en el acetábulo se aplica una espica coxofemoral. Si la reducción no tiene buenos resultados, o es inestable esta indicada la reducción operatoria y osteotomía de Salter para obtener una cadera normal.

Los casos de luxación de cadera después de los 4 años se tornan sumamente complejos en su tratamiento.

PIE EQUINOVARO (PIE ZAMBO)

Es la anomalía congénita más importante del pie-deformidad fácil de diagnosticar, pero difícilmente - de corregir por completo. El pie zambo congénito constituye una combinación de deformidades que incluyen - aducción y supinación del antepié a través de la articulación mesotarsiana, varo del talón a través de la articulación subtalar, equino a través de la articulación del tobillo y desviación medial del pie es en parte debida a una angulación del cuello del astrálogo y, en parte, a una torsión tibial interna. El grado de gravedad de la deformación, que puede ser leve-moderado o grave se valora mejor por la sensación de rigidez o resistencia, que por su aspecto.

Incidencia. El pie zambo congénito es muy común- (con una incidencia de dos por cada mil nacidos vivos y bilateral en la mitad de los afectados), dos veces-más frecuente en varones que en niñas. Parece que en casi el 10% de los niños existe un factor genético, - pero en el resto, la anomalía aparece por primera vez en el árbol familiar inexplicablemente.

Etiología y patología. La etiología del pie zambo congénito sigue siendo uno de los muchos enigmas - del sistema musculoesquelético sin resolver. Se sabe que existe la deformidad desde las primeras fases del desarrollo embrionario en las que el pie empieza a - formarse por primera vez. Los músculos de la cara posterior y medial de la pierna (en particular el músculo de la pantorrilla y el tibial posterior), son excesivamente cortos y además las cápsulas fibrosas de -

las articulaciones deformadas son gruesas y están contraídas sobre el lado cóncavo de la deformidad. Estas contracturas del tejido blando resisten progresivamente a la contracción a medida que transcurren las semanas (antes como después del nacimiento), y dan origen a modificaciones secundarias no sólo de la forma de los huesos con crecimiento activo, sino también de las articulaciones afectadas. La etiopatogenia de este padecimiento recalca la importancia de un tratamiento precoz.

Diagnóstico. Mientras el pie zambo típico de moderada gravedad resulta fácil de diagnosticar, el pie zambo leve debe distinguirse del proceso "equinovarus-posicional", debido a la posición intrauterina, y que puede ser colocado fácilmente en su posición normal.

Tratamiento. Los principios generales consisten en un tratamiento precoz en los primeros días de vida: la corrección suave y pasiva de las deformidades (procediendo desde la aducción del antepié hasta el tobillo equino, pasando por el talón varo), el mantenimiento de la corrección durante un período muy largo y la supervisión del niño hasta el final del crecimiento aún después de la completa corrección del pie zambo, los tejidos blandos contraídos presentan una imposibilidad aparente para crecer adecuadamente en longitud y tienden a producir una recidiva de la enfermedad en la mitad aproximadamente de los niños, particularmente durante el período de rápido crecimiento esquelético.

Los métodos específicos del tratamiento, varían considerablemente, es el siguiente un plan de tratamiento que ha resultado muy satisfactorio. Sin

embargo, debe recordarse que cada tratamiento debe adaptarse a las necesidades de cada caso concreto.

1. Aplicación semanal de yesos (tras suave y progresiva corrección de las deformidades en el orden ya mencionado); ello requiere unas seis semanas.

2. Una férula de pie zambo del tipo Denis Browne a la que se han vendado los pies mediante esparadrappo adhesivo para que el pie afectado se desvíe progresivamente en valgo, el cual se cambia semanalmente durante unas 12 semanas, lo que hace posible mantener la corrección de la deformación, y cierto movimiento de las articulaciones afectadas.

3. Férula de botas del tipo Denis Browne para el día y la noche (que sólo se quita durante el baño) durante los tres meses siguientes, después de los cuales se deja de poner durante períodos cada vez más largos, hasta que el niño empieza a caminar. Es muy importante emplear la férula por la noche, al menos durante un año o más, con el fin de disminuir la posibilidad de recidiva.

4. Recomendar botas de horma recta o de punta desviada hacia fuera hasta la edad de 3 años, y también a veces la adición de una cuña en la parte externa de la suela.

Aproximadamente un 60% de pies zambos congénitos tratados precozmente mediante métodos no operatorios responderán satisfactoriamente en los tres primeros meses de tratamiento. El 40% resistente a estos métodos, y por consiguiente, la continuación del tratamiento no operatorio en estas circunstancias conduce a un eventual fracaso. En tales casos de pie zambo es

preferible efectuar al principio una operación de relativa importancia sobre los tejidos blandos (elongación del tendón de Aquiles y capsulotomía de la articulación maleolar), con el fin de rehacer la resistencia - en lugar de retrasar el tratamiento quirúrgico y verse forzado a efectuar una operación de mayor envergadura para combatir la recidiva de la deformidad. Los pies zambos recurrentes requieren siempre un tratamiento operatorio cuyo grado depende de la gravedad de los diversos componentes de la deformidad residual. En general, las operaciones sobre los tejidos blandos (tales como las capsulotomías, los elongamientos tendinosos, las transferencias tendinosas) son eficaces en los primeros 5 años de la vida, pero son menos eficaces en los niños mayores por la forma creciente anormal de los huesos. Así las operaciones óseas (tales como la artrodesis de las articulaciones subtalar y metatarsiana) suelen ser necesarias en éstos para corregir cualquier deformidad residual, pero es preferible dejarlas para la edad de 10 años, aproximadamente.

SINDROME DE LA TRISOMIA 21 (SINDROME DE DOWN)

Este síndrome fué descrito por primera vez por - Langdon Down en 1866, aunque ya en 1844 Eduardo Seguin lo había señalado como una variedad clínica del cretinismo. Y fué hasta 1959 en el IX Congreso Internacional de Pediatría en Montreal Canadá, se conoció la primera cromosomopatía en su forma de trisomía 21, por - los investigadores franceses Rene Turpin, Leujene y - Gautier (5).

Este síndrome cromosómico es el resultado de la - presencia de un cromosoma adicional siendo la alteración cromosómica más frecuente y mejor conocida. La incidencia de la población general es de 1 caso por cada 600 a 1 000 recién nacidos vivos (2), sin embargo esta incidencia se duplica cuando se consideran las - muertes fetales, ya que más de la mitad de éstos con trisomía 21 terminan en abortos espontáneos en la - época precoz de la gestación. Hook (18) reporta hasta seis veces más frecuente los fetos con síndrome de - Down, que los fetos normales. Stratford en 1985 refiere una prevalencia de 3 a 5 X 10 000 en algunas poblaciones europeas (18). Esta bien documentado la correlación elevada entre la edad materna avanzada y el fenómeno de no disyunción que da lugar al cromosoma extra en el descendiente, con una ocurrencia cuando la - edad materna es menor de 30 años de 1%, hasta más de - un 5% en mujeres de más de 40 años (14). En relación - por sexos es mayor en el hombres en una proporción de 4:3 (5).

La aberración cromosómica consiste en la forma -

ción de un cromosoma extra en el par 21, cuyo mecanismo se presenta en la gametogénesis, por la no disyunción de un par cromosómico en la primera o en la segunda división meiótica. El heteromorfismo de las tinciones con fluoresceína ha proporcionado pruebas citológicas de que el origen de la no disyunción en muchos casos de síndrome de Down son los progenitores, principalmente en la ovulación materna, pero actualmente se refiere que en un tercio de los casos aproximadamente existe una fuerte evidencia de que la segregación anormal es de origen paterno. Este hecho suscita la cuestión de si este aumento de no disyunción paterna podría explicar la reciente observación de disminución en la edad materna para los síndromes de Down nacidos por debajo de los 34 años. La edad de las madres de niños con este síndrome caen dentro de dos curvas de distribución: una curva independiente de la edad donde se incluyen los casos debidos a translocaciones y probablemente a no disyunción paterna y otra curva relacionada con la edad. La trisomía puede presentarse ocasionalmente en el par 22, y otras aberraciones cromosómicas como la formación de isocromosomas o casos de mosaicismo.

Los investigadores actuales conceden gran importancia al mecanismo de la acción genética, y por tanto no excluyen un conjunto de factores predisponentes: la incidencia de síndrome de Down y de exposición a radiografías abdominales están relacionadas con la edad materna. Se ha sugerido que podría existir un virus que induciría alteraciones en la segregación cromosómica, lo que explicaría algunos brotes de niños con

síndrome de Down nacidos después de epidemias de hepatitis infecciosa (14). Otra razón que se ha señalado es la hipermadurez del óvulo por retraso de la fertilización a causa de la disminución de la frecuencia del coito con la edad. Finalmente, podría existir una predisposición genética a la no disyunción, responsable de la repetición, no solamente de la trisomía 21, sino de otras aneuploidias.

Balazs y colaboradores en 1985 hace una revisión de los mecanismos bioquímicos y neurobiológicos en el paciente con síndrome de Down (2), revisando un simposio de 1982 por Sinex y Merrill, demostrando la marcada prevalencia de signos clínicos en el síndrome de Down:

- Disminución en la expectativa de vida.
- Aumento en la susceptibilidad de ciertos tipos de neoplasias (especialmente leucemia).
- Aumento en la prevalencia de degeneraciones vasculares.
- Aumento en la prevalencia de Diabetes Mellitus.
- Aumento en la prevalencia de amiloidosis.
- Aumento de la prevalencia de demencia.
- Defectos de la respuesta inmune: involución prematura del timo, disminución en la circulación de linfocitos T, deterioro en la respuesta linfoproliferativa.
- Aumento de prevalencia de cataratas.
- Incremento en la prevalencia de lipofuscinosis.
- Incremento en anticuerpos antitiroideos.
- Incremento en la prevalencia de aberraciones cromosómicas.
- Acelerada afección a los eritrocitos.

Estos signos tienen una explicación patológica, - y de hallazgos bioquímicos, los cuales requieren investigación. Sin embargo la posibilidad de que estas manifestaciones puedan tener una base hereditaria se debe tener en mente.

El fenotipo del síndrome de Down es complejo, involucra anomalías en varios sistemas, e incluye - ciertos defectos físicos (estenosis duodenal, cardiopatías, inmunodeficiencias etc), pero lo que menos varía es el retraso mental, refiriéndose varios hallazgos inespecíficos en las estructuras anatómicas en el Sistema Nervioso Central (2).

Se han referido una modificación en el metabolismo del triptófano en estos pacientes, así como la presencia de alfa 1 globulina en el lacrimal durante las primeras horas del nacimiento en un 95% de recién nacidos con este síndrome (5).

Balazc en su estudio, refiere que hay varios genes en el brazo largo del cromosoma 21, el sector responsable de la aneuploidia asociada a este síndrome, - pero solo seis genes han sido identificados. Es posible que solo una pequeña fracción del cromosoma 21 - (que contiene de 50 a 100 genes) se necesita para determinar el fenotipo de la trisomía. Se ha estudiado - el gen de la forma soluble de la superóxido desmutasa (SOD), ha relevado una relación proporcional con el - número de cromosomas 21 de cada célula. El nivel de - SOD en las células de los pacientes con trisomía 21, - es de 1.5 veces mayor que lo normal, su efecto es el de un intermediario en la reducción de O₂, ocasionando una desorganización biológica en las membranas -

celulares nerviosas. La GSHPx (enzima glutation pero - oxidasa) normalmente compensa la actividad de la SOD .- la cual no actúa favorablemente en estos pacientes. Otro metabolito que se ha estudiado es el LPX, que oca - siona lipoperoxidación con mayor daño al SNC, relacio - nado esto a ontogénesis y depósitos de lipofuscina. - Las consecuencias en la alteración de la membrana en - su propiedad afecta la recepción de Ig G, el transpor - te en la bomba de Na, y sus alteraciones electrofisió - logicas consiguientes. Se refiere el desarrollo de - cataratas a un exceso de LPX, y el aumento de SOD a - una respuesta alterada de los linfocitos T (2). Se co - noce también la alteración de respuesta del interferón codificado en el cromosoma 21. Estos genes considera - dos por el cromosoma en exceso, se ha relacionado con - un determinado número de alteraciones bioquímicas, - pero ninguna con bastante consistencia para proporcio - nar información genética útil, ya que su acumulación - de efectos, presenta reacciones secundarias en la ex - presión de otros segmentos del genoma, por lo que se - requiere el estudio complejo del fenotipo en el síndro - me de Down (2).

Los signos clínicos presentes en el síndrome de - Down son los siguientes:

Generales: Retraso mental con serias repercusio - nes sobre la personalidad, que corresponde aproximada - mente a un 25% de profundos, un 70% de semiprofundos, y solo un 5% a la categoría de medios. El cociente in - tellectual se suele encontrar a un nivel inferior al - 50 o 55% (Duchane, Smirnoff) (5). Es frecuente encon - trar hipotonicidad muscular.

Craneofaciales: Occipucio plano, retraso en el cierre de las fontanelas, cabello áspero y escaso, frente aplanada, pliegue epicántico, fisuras palpebrales oblicuas (75%), presencia de iris moteado (puntos de Brunshfield), opacidades corneales, estrabismo en un (28%), exoglosia, lengua fisurada, raíz nasal hundida, orejas prominentes y mal implantadas.

Tórax: Cardiopatía congénita, principalmente de defectos septales y de cojinetes endocárdiacos.

Abdomen y Pelvis: Disminución de los ángulos iliacos y acetabulares, micropene y criptorquidea.

Manos y pies: Surco simiesco, manos cortas y anchas, hipoplasia de la falange medial del quinto dedo.

Otros signos observados con frecuencia significativa: Paladar ojival, cuello corto, dientes pequeños, atresia duodenal, ano imperforado, hernia diafragmática, hernia umbilical y labio leporino.

El estudio de los dermatoglifos, son de relevancia, en el estudio genético del síndrome de Down hasta en un 80% (5).

El diagnóstico se realiza por el estudio clínico-requiriendo en ocasiones el cariotipo para confirmar el diagnóstico.

En cuanto al pronóstico, Fryerst (7) en 1986, analiza el incremento de la sobrevivencia en estos pacientes en estudios realizados en Estados Unidos, Canadá, Australia, y Japón hasta de un 80 a 90% en el primer año de vida, y de un 60 a 80% a los 10 años de edad, adjudicando esto, al avance en los estudios prenatales el manejo quirúrgico adecuado en las malformaciones, el manejo dietético, el seguimiento clínico continuo,

el uso de antibióticos en el control de infecciones.

La vulnerabilidad a las afecciones respiratorias, anormalidades en el sistema inmunológico, defectos vasculo-pulmonares, y una cardiopatía subyacente modifican en forma importante la expectativa de vida.

El tratamiento esta condicionado al manejo multidisciplinario para su estudio y rehabilitación, incluyendo las medidas preventivas como el consejo genético la frecuencia en la población general y familiar, la edad materna, la aberración cromosómica existente, las características del cariotipo de los elementos humanos que intervienen, los factores exógenos durante la gestación como las epidemias infecciosas e virus, las disendocrinias (principalmente las tiroideas), y detectar trastornos metabólicos subyacentes.

"La efectividad del tratamiento específico con fármacos es completamente nulo" (5), sin embargo los anticonvulsivantes, sedantes y antidepresivos son útiles como medida de apoyo en cuanto a la deficiencia mental en éstos pacientes.

La identificación del nivel de desarrollo del funcionamiento mental de un niño con síndrome de Down es de gran importancia, sin embargo los esfuerzos para lograr tal identificación han sido impedidos, por la complejidad de las condiciones que determinan los primeros estadios del desarrollo; como son una variedad de determinantes genéticos, estados físicos, factores socioeconómicos, la atención familiar, el cuidado institucional y una multitud de variantes más. En Nueva Zelanda se realizó un estudio epidemiológico en relación a un desarrollo integral en base a estudios

medidos por programas de Gesell y por la escala de madurez social de Vineland (5). Al combinar los datos de desarrollo con los datos sociales y genéticos es posible formular juicios más exactos acerca del estado y progreso de un niño determinado.

Los estudios realizados indican que los recién nacidos con síndrome de Down siguen un patrón de desarrollo motor, que se encuentra ligeramente bajo del límite normal durante los primeros seis meses de vida. A partir de esta edad, empieza a existir una discrepancia cada vez mayor en el desarrollo subsecuente. Cuando el niño alcanza un año de edad, a menudo está cuatro o cinco meses atrás de su edad cronológica. Este retraso casi se duplica cuando el niño cumple los dos años.

El dominio del lenguaje es el área que muestra el más lento progreso. Los niños normales son capaces de lograr en diez meses lo que frecuentemente toma al niño con síndrome de Down cerca de dos años, además de la dificultad que representa comprender su expresión, debido a la falta de articulación.

Los programas de adiestramiento de conducta y de condicionamiento operante, resulta básico para obtener una progresión en el área adaptativa, sociopersonal y en el desarrollo motor. Sloper y colaboradores (17) realizaron un programa de enseñanza intensiva sobre tres funciones básicas: valoración de objetos en forma permanente, imitación y prolongación de la atención; y lo compararon con un grupo control. Los resultados demuestran una leve mejoría en los efectos a corto plazo en favor de la enseñanza intensiva, pero no a efectos a largo plazo.

La participación de la sociedad, al incrementar - estos programas, el entendimiento e incorporación de - estas personas a la educación, a centros de ocupación para aquellos que estén más capacitados; son factores fundamentales en la integración de éstas personas a - la sociedad.

La disposición de los familiares, en el aspecto - afectivo, de comprensión y del conocimiento a fondo - de la problemática de estos seres es de vital impor - tancia. El resultado será una manera más humana y - sensata de llevar una existencia armoniosa a los ni - ños con síndrome de Down.

SINDROME DE LA TRISOMIA 18
(trisomía E, Síndrome de Edwards)

Se trata de la segunda aberración autosómica por orden de frecuencia. Originariamente se designó como trisomía E hasta que los perfeccionamientos técnicos han permitido la distinción entre los cromosomas 17 y 18.

La incidencia es aproximadamente de 1 X 8 000 nacimientos. Aunque normalmente son niños postérmino, y de bajo peso al nacer. La proporción de sexos es de 3:1 de predominio en el sexo femenino (22). Casi todos tienen malformación cardíaca, factor primordial que determina la muerte precoz con la mayor frecuencia en los tres primeros meses de vida, refiriendo que tan sólo un 10% sobrevive hasta el año de edad. Excionalmente se han comunicado casos de mayor supervivencia; el paciente de más edad conocido, tenía quince años (14). Al igual que la trisomía 21, la edad materna avanzada es un factor etiológico de importancia.

Las características clínicas son:

Generales: Retraso mental, hipertonia, predominio en hembras y bajo peso al nacer.

Craneofaciales: Occipucio prominente, micrognatia, implantación baja de las orejas con pabellones malformados.

Tórax: Cardiopatía congénita principalmente defecto ventricular septal y conducto arterioso persistente, esternón corto y hernia diafragmática.

Abdomen y pelvis: Riñon en herradura, pelvis pequeña, criptorquidea, limitación de la abducción de la

cañera, hernia inguinal o umbilical.

Manos y pies: Deformidad en flexión de los dedos, primer dedo corto del pie y en dorsiflexión, pie en - mecedora o equinovaro.

Otros signos de frecuencia: Hendidura palatina - y/o labio leporino, anomalías oculares, surco simiesco, hipoplasia de uñas, glándulas mamarias separadas, pterigum coli, arteria umbilical única.

Translocaciones del cromosoma 18. Aunque raras, - las translocaciones del cromosoma 18 dan lugar a sín - dromes de trisomía 18 parcial, es decir, aquellas que sólo se duplica una parte del cromosoma 18, bien por - alargamientos de su brazo largo o por translocación a otro cromosoma. El diagnóstico de trisomía parcial, - generalmente se basa en el cuadro clínico ya que en - ausencia de una translocación recíproca de uno de los padres, no es posible confirmar citológicamente el ori - gen del material cromosómico extra. Al igual que el - síndrome de Down por translocación la descendencia de - los seis tipos cromosómicos distintos puede provenir - de la segregación de los cromosomas en un padre porta - dor, aunque probablemente sólo tres son viables: cario - tipo normal, portador de translocación equilibrada y - trisomía 18 parcial y teóricamente en igual proporción. También se han descrito mosaicos y trisomías dobles.

LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO

Incidencia y epidemiología. La incidencia del labio leporino y paladar hendido oscila de 1:600 a 1: 1 250 nacidos. Los factores genéticos tienen más importancia en el labio leporino con o sin paladar hendido, que cuando sólo se presenta este último. El labio leporino con o sin paladar hendido es más frecuente en los varones; mientras que el paladar hendido aislado es más frecuente en las mujeres. Hay un aumento de la incidencia de malformaciones congénitas asociadas y de retraso intelectual entre los niños con este defecto, estos hallazgos se explican parcialmente por un aumento en la incidencia de los trastornos auditivos en los niños con paladar hendido y por la frecuencia de defectos de este tipo entre niños con anomalías cromosómicas. Los riesgos de recurrencia de defectos de estas características entre los familiares es del 4%, si alguno de los padres presentó el defecto (14).

En general el defecto congénito se debe a una herencia multifactorial, y se asocia a otras anomalías congénitas. Estudios en animales sugieren que también pueden ser responsables de hendiduras, algunas influencias no genéticas en el huésped susceptible actuando en un período crítico de la organogénesis (14). Las malformaciones asociadas son especialmente frecuentes en las estructuras derivadas del primer arco branquial.

Manifestaciones clínicas. El labio leporino o hendido puede variar desde una pequeña muesca en el borde del labio, hasta una separación completa que se extiende hasta el suelo de la nariz. Las hendiduras pueden -

ser unilaterales (más a menudo en el lado izquierdo) o bilaterales y generalmente abarcan el surco alveolar. A este proceso se asocian dientes deformados, supernumerarios o ausentes. Las hendiduras del cartílago de la aleta nasal que se ven en el labio leporino pueden asociarse también a defectos del tabique nasal y elongación del vómer, produciéndose la protrusión de la parte anterior de los procesos premaxilares hendidos.

Las hendiduras palatinas pueden presentarse solas o asociadas con labio leporino. La hendidura palatina aislada aparece en la línea media y puede afectar sólo a la úvula o extenderse a lo largo del paladar duro y blando hasta el agujero incisivo. Cuando se asocia el labio leporino el defecto afecta la línea media del paladar blando y extenderse por el paladar duro en uno o ambos lados, exponiendo una o las dos cavidades nasales según sea la fisura palatina uni o bilateral.

Tratamiento. Las medidas inmediatas en el niño con fisura palatina o labial son la provisión de una nutrición adecuada y la prevención de la aspiración y de la infección. El manejo de la mayoría de los niños consiste en la alimentación en posición erguida, utilizando tetinas blandas con agujeros ligeramente agrandados. En algunos casos pueden estar indicados los goteos o la alimentación por sonda. Las tetinas especiales para la fisura palatina y los recubrimientos plásticos del paladar no suelen ser necesarios, pero pueden ser de utilidad en algunos lactantes.

El cierre quirúrgico de un labio leporino se suele realizar al mes o los dos meses de edad, después de que el niño ha experimentado una ganancia satisfactoria

de peso y si no presenta ninguna afección oral, respiratoria o sistémica. La Z plastia es la técnica que más se usa; consiste en una sutura escalonada para minimizar la muesca del labio por retracción del tejido cicatricial. Tras la operación se aplica inmediatamente una pinza de Logan (arcos de alambres sujetos por esparadrapo a las mejillas) para evitar la tensión de la línea de sutura. La reparación inicial debe revisarse a los 4 o 5 años de edad. En la mayoría de los casos la cirugía correctora de la nariz debe posponerse hasta la adolescencia. Los resultados estéticos dependen de la extensión de la deformidad original, la ausencia de infección o la habilidad del cirujano.

Puesto que la fisura palatina varía considerablemente de tamaño, forma y grado de deformidad, el momento de la intervención quirúrgica debe adecuarse a cada caso en particular. A su vez hay que tomar en cuenta la decisión de criterios, respecto a la anchura de la hendidura, la suficiencia de los segmentos palatinos existentes, la morfología de las áreas circundantes (como la amplitud de la orofaringe), y la función neuromuscular del paladar blando y las paredes faríngeas. Los objetivos de la cirugía son la unión de los segmentos hendididos, una fonación inteligible y agradable y evitar que se lesione el maxilar en crecimiento. El momento óptimo varía de los 6 meses a los 5 años de edad, dependiendo de la necesidad de adelantarse a los cambios del paladar que ocurren con el crecimiento. Cuando la corrección quirúrgica se retrasa hasta después del tercer año de edad, se puede fijar una prótesis por detrás de los dientes maxilares superiores de

tal manera que la contracción de los músculos faríngeos y velo-faríngeos pueda poner los tejidos en contacto con ella para conseguir la oclusión de la nasofaringe y - ayudar al niño a desarrollar una habla intelegible. Casi siempre la fisura cruza el surco alveolar e interfiere en esta área en la formación de los dientes. Los dientes ausentes deben sustituirse mediante prótesis - dentales, al igual que puede ser necesario corregir las alteraciones de la posición de los dientes.

Manejo pre y postoperatorio. La sospecha de infección es una contradicción para operar. Si el niño presenta un buen estado nutricional y un correcto balance hidroelectrolítico, se puede permitir la alimentación - hasta seis horas antes de la intervención. Durante el - postoperatorio inmediato es esencial un cuidado espe - cial por parte de enfermería. La aspiración suave de la nasofaringe disminuye la posibilidad de las complicacio - nes más frecuentes son las atelectasias o neumonías. Las consideraciones primordiales en el cuidado postope - ratorio son el mantenimiento de una línea de sutura lim - pia y sin tensión. Por estas razones, al niño se le ali - menta con un gotero y el movimiento de los brazos se - limita con manguitos en los codos. Se mantiene una die - ta líquida o semilíquida durante tres semanas alimentán - doles con gotero o cuchara. Deben mantenerse lejos del paladar las manos del paciente, así como juguetes y - otros cuerpos extraños.

Complicaciones. Son frecuentes la otitis media re - currente y la pérdida de la audición. No es extraño el deterioro dental requerirá un cuidado especial; asimis - mo los desplazamientos de las arcadas maxilares y la

malposición de los dientes suelen hacer necesario la corrección ortodóncia.

Pueden presentarse defectos del habla aún después de un buen cierre anatómico del paladar. Este habla se caracteriza por la emisión de aire por la nariz y por una hipernasalidad cuando se emiten determinados sonidos. El defecto del lenguaje antes y, a veces, después del tratamiento quirúrgico se debe a una función inadecuada de los músculos del paladar blando y de las paredes laterales y posterior de la nasofaringe constituyen una válvula cuya función es separar la nasofaringe de la orofaringe durante la deglución y la pronunciación de ciertos sonidos. Si la válvula no funciona adecuadamente, es difícil generar suficiente presión para producir sonidos explosivos como p, b, d, t, h y g ó silbantes como s, sh y ch; por esta razón, ciertas palabras resultan ininteligibles. Tras la operación o la inserción de una prótesis fonatoria puede hacerse necesaria la ayuda de un logopeda.

Un programa complejo de rehabilitación para niños con labio leporino o paladar hendido puede requerir años de tratamiento especial por un equipo constituido por un pediatra, un cirujano plástico, un otorrinolaringólogo, un odontólogo pediatra, un ortodoncista, el servicio de fonatría, asistencia social, un psiquiatra infantil, un psicólogo y una enfermera comunitaria. Lo ideal sería que el médico del niño fuera responsable de aconsejar a los padres y de coordinar y dirigir a los especialistas.

MILOMENINGOCELE

Espina bífida con mielomeningocele. Se trata de un defecto de la línea media que afecta piel, arcos vertebrales y tubo neural, y que, por lo general, se sitúa en la región lumbosacra. Es la causa más frecuente de malformación en el sistema nervioso central, siendo la segunda malformación congénita después de la trisomía 21 (15). Su incidencia oscila entre 0,2-0,4 X 1 000 nacimientos entre los diferentes grupos de población. En Estados Unidos de 1 X 1 000, siendo la incidencia más alta en Gales e Irlanda (13).

La etiología del mielomeningocele es poco conocida, aunque parece existir puntos comunes con la anencefalia. Myers en 1984 (13), refiere una etiología multifactorial, exponiendo las siguientes propuestas etiológicas:

- | | |
|----------------------------|-------------------------|
| - Herencia multifactorial | - Medicamentos |
| - Deficiencias vitamínicas | fentoínas |
| - Infecciones virales | ácido valproico |
| - Deficiencia de Zinc | trimetadiona |
| - Minerales | haloperidol |
| deficiencia de yodo | - Embarazo gemelar |
| aguas blandas | - Alcohol |
| - Fiebre materna | - Pruebas hormonales en |
| - poca fertilidad | el embarazo |

La ocurrencia de espina bífida a aborto espontáneo es 13 veces más alto que los nacimientos a término (13). La recurrencia es del 4% si un hermano ha sido afectado, y del 10% si dos fueron afectados.

El mielomeningocele aparece en el neonato como un

defecto de la piel del dorso, bordeado lateralmente por las prominencias óseas de los arcos neurales de las vértebras no fusionadas. El defecto está, por lo general - cubierto por una membrana transparente que puede tener tejido neuronal en su superficie interna. Inicialmente - el líquido cefalorraquídeo drena a través de esta membrana; pero inmediatamente después del nacimiento; al - secarse la membrana, tiende a disminuir su permeabilidad. Cuando el líquido cefalorraquídeo se acumula, la membrana comienza a crecer de tamaño, y puede llegar a dar lugar a un saco de considerable tamaño, a menos que el defecto no se cierre quirúrgicamente. En la gran mayoría de los casos el mielomeningocele se asocia a malformación de Arnold-Chiari, que consiste en un desplazamiento inferior, en el interior del canal medular cervical, de parte del cerebelo, cuarto ventrículo, y bulbo raquídeo. Puede coexistir otras anomalías del desarrollo del tejido neural, incluyendo estenosis de acueducto y detención de la migración de las neuronas cerebrales. En un 90% de los niños afectados de malformación de Arnold-Chiari o de estenosis de acueducto se produce hidrocefalia.

Actualmente las posibilidades del diagnóstico prenatal han aumentado, debido a los estudios que se pueden realizar (13):

- Suero materno: alfa-feto proteína
vitamina A
- Ultrasonografía
- Radiografía
- Líquido amniótico: alfa fetoproteína. Vitamina A
acetilcolinesterasa. 5 HIAA. células adherentes.
- Amniografía
- Fetoscopia

Los estudios más comunes son la ultrasonografía y la amniocentesis (alfafetoproteína), sin embargo sólo el 5% se realiza, ya que es la proporción evaluada de riesgo prenatal. El 95% requerirá el estudio total a las gestantes.

La valoración neurológica de un niño con mielomeningocele debe ser realizada inmediatamente después del nacimiento para determinar la gravedad del defecto funcional. El nivel más alto de la disfunción de la médula espinal, puede, por lo general, ser determinado, observando la respuesta de las piernas y tronco al estímulo-nociceptivo. La integridad funcional está presente cuando el estímulo sensorial provoca movimientos de los miembros y el recién nacido se despierta y llora. Los movimientos de los miembros inducidos por un estímulo-nociceptivo sin cambios en la conducta, carecen de significado, ya que pueden ser debidos a reflejos segmentarios de la médula espinal que no tienen conexiones funcionales con centros superiores. La parálisis global se define a la afección por debajo del tercer segmento-lumbar, con actividad de los flexores de la cadera, aductores y cuádriceps como máximo, pero sin movimientos voluntarios a rodillas ni tobillos (6). Cuando la vejiga está inervada deficientemente, se produce incontinencia urinaria, la cual predispone a infección, hidronefrosis y pielonefritis. Si esta desinervación ocurre en la región perianal, el esfínter está distendido y falta el reflejo anal. Con mucha frecuencia se hallan deformaciones como pie equinovaro y luxación de cadera. La malformación de Arnold-Chiari puede provocar una alteración de los pares craneales bajos, que incluyen dificultad de la deglución, estridor y atrofia de la

lengua.

El mejor tratamiento del mielomeningocele es el cierre quirúrgico del defecto de la piel, preferiblemente dentro de las 48 hrs después del nacimiento, para prevenir la infección meníngea. Weller (6) en 1985 realiza un estudio de 110 recién nacidos con mielomeningocele, sometiendo a intervención quirúrgica temprana (dentro de las primeras 48 hrs) a 52 pacientes (47%), intervención retrasada (3 a 7 días) a 32 (29%), intervención quirúrgica tardía (entre una semana y 10 meses) a 12 (11%) y 14 pacientes (13%) no fueron intervenidos por decisión de los padres. Los porcentajes de supervivencia resultaron similares entre aquellos sometidos a intervención temprana, retrasada o tardía, estando vivos a los 10 meses el 92, 94 y 100% respectivamente. Además no se observó una asociación significativa entre el momento de la intervención, y el desarrollo de ventriculitis, retraso del desarrollo mental o agravamiento de la parálisis. De acuerdo a este estudio, el autor concluyó que no es urgente una intervención quirúrgica en el desarrollo de tratamiento inicial en los recién nacidos con mielomeningocele. Después del cierre quirúrgico, el niño debe ser observado por si desarrolla hidrocefalia, seguimiento con USG y TAC, y debe ser tratado quirúrgicamente cuando este indicado, siendo la derivación ventriculoperitoneal aún vigente. La retención urinaria puede ser tratada con cateterizaciones intermitentes, lo cual no incrementa la presión intravesical, a pesar de este método aún se requieren reimplantación de ureteres y esfínter artificial (13). El tratamiento ortopédico para corregir las deformaciones de cadera y pies, considerado en caso de que -

el niño tenga alguna posibilidad de que sus miembros sean funcionalmente útiles, actualmente en fase experimental se refieren técnicas de reinervación en base a la afección neuromuscular en forma individualizada (13). Es esencial un plan organizado de tratamiento llevado en forma multidisciplinaria.

El pronóstico depende de la extensión del déficit motor presente en el nacimiento, de que existan trastornos en la inervación vesical, y de la presencia de lesiones cerebrales asociadas. Para el niño con parálisis total de miembros inferiores y afectación vesical, el pronóstico es malo, incluso con los máximos cuidados médicos; la mayoría de estos niños fallecen en su primera infancia debido a complicaciones en el tratamiento de la hidrocefalia o a una insuficiencia renal crónica. El resto permanece con gran invalidez por sus problemas motores, y un 50% son retrasados mentales. Una hidrocefalia en grado severo al nacer conlleva asimismo a un mal pronóstico. Los niños con menores grados de afectación, pueden llevar una vida normal, sobre todo los que presentan espina bífida y meningocele, y no evidencian déficit neurológico al nacer. En el niño grave, decidir el tratamiento quirúrgico o por el contrario dejar seguir el proceso su curso natural, presenta problemas éticos serios.

L I M I T E D E T I E M P O Y E S P A C I O

El estudio se realizará del 1.º de enero al 30 de octubre de 1986.

El estudio se llevará a cabo en el Hospital General Dr. "Dario Fernández", en el servicio de Pediatría.

M E T O D O L O G I A

1. Se captarán todos los recién nacidos que cursen con malformaciones y deformaciones congénitas durante el período del 1.º de enero al 30 de octubre de 1986.

2. Todos los recién nacidos con malformaciones y deformaciones congénitas captados; serán citados en la consulta externa de Pediatría; y se les aplicará nota clínica con datos de interés al nacimiento (anexo 1).

3. Se realizará revisión clínica mensualmente, y una nota de seguimiento (anexo 2).

4. Los pacientes a los tres meses, con recuperación total, se darán de alta.

5. Los pacientes que persistan con datos clínicos ocasionados por la malformación o deformación congénita, se continuará su seguimiento clínico en cuanto sea conveniente.

6. Los pacientes serán apoyados por los servicios de cirugía pediátrica, ortopedia, neurocirugía, y de estudios genéticos (en el hospital 20 de noviembre), para realizar cariotipo genético en casos indicados.

7. Se realizarán estadísticas porcentuales, distribución de frecuencias, apoyadas en representación de cuadros, conclusiones, discusión y resumen al concluir éste.

ANEXO No. 1

1. Nombre
2. No. de expediente
3. Fecha de nacimiento
4. Sexo
5. Edad gestacional a) pretérmino
b) término
c) postérmino
6. Peso
7. Obtenido a) eutócico
b) cesárea
c) distósico
8. Malformación y/o deformación congénita
9. Revisión clínica
10. Observaciones

ANEXO No. 2

1. Nombre
2. Fecha de revisión
3. Edad
4. Malformación y/o deformación congénita
5. Evolución clínica
6. Estudios indicados
7. Valoración por otro servicio
8. Tratamiento

H I P O T E S I S

El 70% de las malformaciones y deformaciones congénitas, presentan una recuperación total en un lapso de tres meses.

O B J E T I V O S

Inmediatos:

1. Confirmar Hipótesis
2. Obtener una frecuencia de malformaciones y deformaciones congénitas.
3. Valorar evolución clínica de seguimiento de las diversas malformaciones y deformaciones congénitas.
4. Valorar tratamiento adecuado.

Mediatos:

1. Sugerir programas específicos de control de malformaciones y deformaciones congénitas.
2. Aportar datos estadísticos sobre malformaciones y deformaciones congénitas.

CUADRO No. 1

TOTAL DE RECIEN NACIDOS VIVOS EN EL HOSPITAL
GENERAL "DARIO FERNANDEZ" DE ENERO A OCTUBRE
DE 1986.

	Total	%
Recién Nacidos Vivos	2 116	100%
Parto eutócico	1 393	69%
Cesárea	653	31%
Parto distósico	66	3%

CUADRO No. 2

MALFORMACIONES Y DEFORMACIONES CONGENITAS EN EL HOSPITAL GENERAL "DARIO FERNANDEZ" DE ENERO A OCTUBRE DE 1986.

Malformación ó Deformación	No.	%
Chasquido de Cadera	43	58.1
Pie Talovalgus	5	6.7
Labio y Paladar Hendido	4	5.4
Síndrome de Trisomía 21	3	4.0
Pie Equinovaro	3	4.0
Pie Varo	3	4.0
Microtia	3	4.0
Luxación congénita de Cadera	2	2.7
Cardiopatía congénita	2	2.7
Defectos de cierre Tubo Neural	2	2.7
Apendices auriculares	2	2.7
Hernia Diafragmática	1	1.3
Malformaciones Múltiples	1	1.3
Síndrome de Trisomía 18	1	1.3
Total	75	100.0

INCIDENCIA - 74 X 2 116 recién nacidos vivos
35 X 1 000 recién nacidos vivos

CUADRO No. 3

CHASQUIDO DE CADERA.
CONTROL Y SEGUIMIENTO

Edad	Total	persiste
Nacimiento	43	100 %
1o Mes	11	25 %
2o Mes	6	14 %
3o Mes	4	9 %
4o Mes	2	4 %
6o Mes	1	2 %

Hos/Dario Fdez 1986.

CUADRO No. 4

CHASQUIDO DE CADERA
CONTROL Y SEGUIMIENTO
EN RELACION A SEXO

Edad	Sexo		Persiste	
	M	F	M	F
Nacimiento	17	26	40 %	60 %
1o Mes	2	9	18 %	82 %
2o Mes	2	4	33 %	67 %
3o Mes	1	3	25 %	75 %
4o Mes	0	2	0 %	100 %
6o Mes	0	1	0 %	100 %

Hos/Dario Fdez 1986.

CUADRO No. 5

CHASQUIDO DE CADERA
 CONTROL Y SEGUIMIENTO
 EN RELACION A LA EXTRACCION
 DEL RECIEN NACIDO

Edad	Persiste obtenido por:		
	eutócico	cesárea	distósico
Nacimiento	22	20	1
1o Mes	4	7	0
2o Mes	2	4	0
3o Mes	2	2	0
4o Mes	0	2	0
6o Mes	0	1	0

CUADRO No. 6

CHASQUIDO DE CADERA
 CONTROL Y SEGUIMIENTO
 EN RELACION A SU LOCALIZACION

Edad	Persiste localizado a cadera:		
	izquierda	derecha	bilateral
Nacimiento	23	14	6
1o Mes	8	2	1
2o Mes	6	0	0
3o Mes	4	0	0
4o Mes	2	0	0
6o Mes	1	0	0

Hospital/Dario Febz 1986

CUADRO No. 7

LUXACION CONGENITA DE LA CADERA. CONTROL Y SEGUIMIENTO

Nacimiento								
Sexo		obtenido			localización			
M	F	eutócico	cesárea	distóxico	izquierda	derecha	bilateral	RX
	2	1	1				2	normales
1o Mes								
	1		1		chasquido			normales
3o Mes								
	0		0		negativo			normales
6o Mes								
	0		0					normales

Hospital Gral/Dario Pdez 1986

CUADRO No. 8

MALFORMACIONES Y DEFORMACIONES CONGENITAS
 EN PIE
 CONTROL Y SEGUIMIENTO

PIE EQUINOVARO	persiste	%
Edad		
Nacimiento	3	100 %
1o Mes	3	100 %
3o Mes	2	66 %
6o Mes	0	0 %
PIE TALOVALGO	persiste	%
Edad		
Nacimiento	5	100 %
1o Mes	4	80 %
3o Mes	1	20 %
6o Mes	0	0 %
PIE VARO	persiste	%
Edad		
Nacimiento	3	100 %
1o Mes	2	67 %
3o Mes	0	0 %
6o Mes	0	0 %

Hospital Gral Dario Fdez 1986.

CUADRO No. 9

SINDROME DE TRISOMIA 21. CONTROL Y SEGUIMIENTO

Caso 1	Datos clínicos	Seguimiento
Sexo femenino término obtenido por parto eutócico Apgar 7-8 Edad- Materna 37 años antecedentes de malformaciones negados	suturas abiertas. epicanto raíz nasal hundida exoglosia cuello corto manos anchas y cortas hipotonicidad muscular Hernia umbilical	D.P.M. 30 mes: adecuado D.P.M. 60 mes: discreto retraso Cariotipo 47,XX,+ 21
Caso 2	Datos clínicos	Seguimiento
Sexo femenino pretérmino. obtenido por cesáreaX SFA Apgar 6-8. Silverman 6 Edad Materna 35 años antecedentes de malformaciones negados	epicanto raíz nasal hundida exoglosia cuello corto hipotonicidad muscular Síndrome de D. Respiratoria Hernia Diafragnática	plastia diafragnática D.P.M. 30 Mes: discreto retraso Cariotipo en estudio

CUADRO No. 10

SINDROME DE TRISOMIA 21. CONTROL Y SEGUIMIENTO

Caso 3	Datos clínicos	Seguimiento
Sexo Masculino pretérmino obtenido por cesárea Apgar 5-8 Edad materna 25 años antecedentes de malformaciones negadas	epicantero raíz nasal hundida implantación baja de pabellones auriculares manos cortas y anchas surco simiesco hipoplasia de falange medial	D.P.M. a los 3 meses: adecuado Cariotipo en estudio.

Hospital Dario Fdez 1986.

GUADRO No. 11

SINDROME DE TRISOMIA 18 (EDWARDS). CONTROL Y SEGUIMIENTO

Antecedentes	Datos clínicos	Seguimiento
<p>Sexo femenino</p> <p>Pretérmino Hipotrófico obtenido por cesárea por presentación pélvica</p> <p>Apgar 6-8</p> <p>Edad materna 32 años</p> <p>Evolución del embarazo sin complicaciones</p> <p>Sin antecedentes de malformaciones</p>	<p>Microcefalia. microftalmia microcórnea. Cataratas bilateral.</p> <p>Hipertelorismo. Microtia</p> <p>Labio y paladar hendido unilateral</p> <p>implantación baja de pabellones auriculares</p> <p>Sindactilia, Le r dedo del pie corto y en dorsiflexión.</p> <p>Cardiopatía congénita</p>	<p>Cursó con Hiperbilirrubinemia que requirió exanguineotransfusión.</p> <p>Sepsis neonatal</p> <p>Bronconeumonía con Insuficiencia cardiaca D.P.M. retrasado a los tres meses</p> <p>Torch negativo.</p> <p>Cariotipo: 46 XX t(13,15) + 18 trisomía 18. Translocación robertsoniana 13, 15 balanceada.</p>

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL

Caso 1	Datos clínicos	Seguimiento
Meningocele Dorsal Sexo femenino término obtenido por parto eutócico Apgar 7-9 Sin antecedentes de malformaciones	defecto de cierre a nivel de D 9 - a D 12 Sin datos de afección neurológica	cierre quirúrgico D.P.M. a los 3 meses; adecuado
Caso 2 MIELOMENINGOCELE LUMBOSAGRO	Datos clínicos	Seguimiento
Sexo masculino término obtenido por cesárea Apgar 7-8 Evolución prenatal sin complicaciones	defecto de cierre de L 8 a S 1. pie equinovaro. Miembros inferiores flácidos y arrefléxicos incontinencia urinaria esfínter anal desinervado	cierre quirúrgico, a los 2 meses se diagnóstica Hidrocefalia, tratada con derivación ventriculo-peritoneal DPM retrasado.

C O N C L U S I O N E S

De los 75 casos de malformaciones y deformaciones congénitas, 53 de éstos presentan una recuperación total a los tres meses, y los 22 casos restantes persistieron con patología congénita. Por lo que de acuerdo a ello se confirma la hipótesis planteada de que un 70% de malformaciones y deformaciones congénitas presentan una recuperación total a los tres meses.

La incidencia de malformaciones y deformaciones congénitas fué del 3.5% (35 X 1 000 recién nacidos vivos), siendo el chasquido de cadera la patología predominante (cuadro No.2), el cuál tuvo una resolución temprana; ya que al primer mes de vida sólo persistió un 25%, al tercer mes un 9%, y al sexto mes un 2% (cuadro No.3). En relación al sexo predominó en el femenino, siendo este donde persistió por más tiempo el chasquido de cadera (cuadro No.4). En relación a la extracción del recién nacido, se encontró una relación aproximada de 1:1 entre las cesáreas y el parto eutócico, pero persistió el Chasquido en forma más prolongada en las cesáreas (cuadro No.5). De acuerdo a su localización del Chasquido se presentó con mayor frecuencia en la cadera izquierda, la cuál también se encontró con mayor proporción al seguimiento clínico (cuadro No.6).

En el cuadro No.7, observamos los dos casos de luxación congénita de cadera, diagnosticada al nacimiento, uno de ellos persistió al mes de vida con Chasquido en la cadera izquierda. A los tres meses ambos casos presentaron una reducción satisfactoria.

El control radiológico estuvo dentro de los límites normales.

Las deformaciones congénitas en pie, presentan una recuperación temprana, lo que podemos concluir de la deformidad posicional en útero, y que tan sólo requirió tratamiento conservador. El pie equinovaro fué el que más problema presentó, requiriendo en dos casos yesos correccionales (cuadro No.8).

Durante el estudio se encontraron tres casos de Síndrome de Down. Un caso confirmado por cariotipo, otro caso que cursó con hernia diafragmática (refiriendo su relación a este síndrome) (5), y el último cursando con datos clínicamente evidentes de este síndrome. Todos los casos en general manifestaron un discreto retraso del desarrollo psicomotor en sus primeros meses de seguimiento (cuadros No.9 y 10).

El cuadro no. 11 representa un caso de cromosomopatía de trisomía 18, que presenta además anomalías estructurales del tipo de translocación de los cromosomas 13 y 15, demostrando los datos clínicos encontrados y su seguimiento.

Los defectos de cierre del tubo neural, presentan un caso de Meningocele dorsal, con una recuperación total a los tres meses, y otro de Mielomeningocele lumbosacro con un pronóstico muy grave (cuadro No. 12).

El labio y paladar hendido fué unilateral en todos los casos, uno de ellos asociado a cromosomopatía, y el resto presentados en forma aislada, dos de ellos intervenidos quirúrgicamente a los dos y tres meses del defecto del labio leporino.

Los casos de malformaciones congénitas menores - como apéndices auriculares, dedos supernumerarios fueron tratados con cirugía menor, con una recuperación total sin asociarse a malformaciones congénitas mayores.

D I S C U S I O N

La incidencia de malformaciones y deformaciones -
 congénitas presentada en este estudio fué de 35 X -
 1 000 recién nacidos vivos, en comparación con la reali-
 zada en el C.M.N. que fué de 19.8 X 1 000 (11), esta -
 diferencia quizás sea debido a que nuestro estudio in-
 cluye deformidades congénitas con una alta proporción -
 del Chasquido de cadera al nacimiento; ya que si revisa-
 mos la incidencia al primer mes, esta disminuye a 20 X
 1 000, lo que es similar a la estadística en el C.M.N.

El Chasquido de cadera es un signo clínico que fre-
 cuentemente detectamos en el neonato, en la mayoría de-
 ocasiones debido únicamente a laxitud de los ligamentos
 de la cadera (4), pero en ocasiones es un dato importan-
 te en la displasia congénita de la cadera, por lo que -
 siempre será un dato de seguimiento y control. En nues-
 tro estudio encontramos que el Chasquido de cadera se -
 resolvió el 75% de los casos al mes de vida, y el 86% -
 a los dos meses; lo cual es similar a las estadísticas-
 de Barlow que encontró una resolución de 60 X 100 en la
 primera semana, y del 88X 100 a los dos primeros meses-
 (19), refiriendo que 12 X 100 que persistieron fueron -
 luxaciones típicas congénitas de la cadera. En relación
 a nuestro estudio sólo un caso de Chasquido al nacimien-
 to evolucionó a Luxación congénita de la cadera, ahora-
 si sumamos los dos casos de luxación congénita al naci-
 miento que encontramos en el estudio; tenemos un porcen-
 taje del 6.6% de Luxación típica congénita de la cadera
 un poco menor de lo que refiere Barlow.

Von Rosen (19) en Suecia, refiere una frecuencia -

de 1.7 X 1 000 recién nacidos vivos, y Barlow de 1.55- X 1 000 de la Luxación congénita de la cadera, encontrando en nuestro estudio una frecuencia de 1.4 X 1 000, lo cuál es similar a las otras estadísticas.

Se refiere a la Luxación de cadera, cinco veces más en las mujeres (21), encontrando en nuestro estudio sólo una relación de 2:1 mayor en las mujeres, pero al seguimiento aumenta a una relación aproximada de 4:1, siendo por último los tres casos de Luxación congénita típica del sexo femenino.

La cesárea se relaciona con más frecuencia a la Luxación congénita de cadera, que el parto eutócico (19), encontrando el Chasquido al nacimiento en este estudio con una relación de 1:1 (pero si consideramos que el 69% de recién nacidos vivos fué por parto eutócico, y el 31% por cesárea, la relación es significativa), en su seguimiento clínico el Chasquido de cadera persistió por tiempo más prolongado en los lactantes obtenidos por cesárea, que los obtenidos por parto eutócico. De los tres casos de Luxaciones típicas, dos de ellos fueron obtenidos por cesárea por presentación pélvica (lo cual esta bien documentado) (19), y un caso por parto eutócico.

Se refiere en la Literatura que la luxación congénita de la cadera, tiene un predominio del lado izquierdo; en relación a ello encontramos al Chasquido en el nacimiento en una proporción de 2:1 mayor en la cadera izquierda, que en la derecha, esta relación incrementa hasta 4:1 al mes del seguimiento; al final dos casos de Luxación congénita típica fué referida a la cadera izquierda, y un caso en forma bilateral.

El tratamiento del Chasquido de cadera al nacimiento fué inicialmente con un triple pañal, considerando la estadística de resolución de este en el primer mes de vida (que en nuestro estudio fué del 75%), y con ello evitar un gasto innecesario a los familiares. A partir del 2o mes, si el Chasquido persistía se indicó el cojín de Fredjka y control radiológico mensual. Todos los casos se siguieron hasta dos meses después de haber desaparecido el Chasquido. En los casos de Luxación congénita desde el nacimiento, se indicó cojín de Fredjka y control radiológico continuo, teniendo una reducción y evolución satisfactoria al tratamiento adecuado a esta edad.

Es evidente en esta revisión la importancia del seguimiento clínico de nuestros pacientes, ya que es el Pediatra el que puede brindar a éstos niños un tratamiento adecuado y oportuno, y obtener resultados satisfactorios, evitando los casos complicados que con frecuencia se valoran en los servicios de Ortopedia.

La incidencia del Síndrome de Trisomía 21, es referida de 1 X 600 a 1 000 recién nacidos (2). Nosotros encontramos un porcentaje de un 4% en relación del total de Malformaciones y Deformaciones congénitas, lo que equivale aproximadamente a 1 X 700 recién nacidos vivos. Durante el seguimiento de éstos pacientes la hipotonicidad fué el signo más evidente, el desarrollo psicomotor hasta los 6 meses, estuvo ligeramente retrasado, lo cuál concuerda con la Literatura (5). En cuanto a la asociación a otras Malformaciones congénitas mayores se encontró un caso de Hernia Diafragmática congénita, la cuál fué intervenida quirúrgicamente,

evolucionando satisfactoriamente.

Encontramos un caso de Trisomía 18, refiriendo la Literatura de 1 X 8 000 (22), presentando además una - translocación de los grupos cromosómicos 13 y 15, sien - do un evento de anomalías numéricas y estructurales.

Por último encontramos una baja incidencia de car - diopatías congénitas, una de ellas asociada a cromoso - mopatía, y otra un caso de CIV, esto se explica, ya - que la captación de nuestros pacientes fué en el ser - vicio de cuneros, y la mayoría de las cardiopatías se manifiestan en los primeros meses de vida.

R E S U M E N

De un total de 2 116 recién nacidos vivos en un período de 10 meses, se encontraron 75 casos de malformaciones y deformaciones congénitas, realizando un seguimiento clínico de éstas. Se encontró que un 70% de éstas patologías congénitas tenían una recuperación total a los tres meses, siendo el chasquido de cadera al nacimiento (43 casos), la entidad que más requirió su revisión continua, y persistiendo un sólo caso hasta luxación congénita típica de la cadera.

La incidencia del síndrome de trisomía 21, labio-leporino y paladar hendido, luxación congénita de cadera, pie talovalgus y pie equinovaro tienen una incidencia y evolución clínica similar a reportes anteriores.

Se encontró un caso de trisomía 18, que presentó además una doble translocación de los grupos cromosómicos 13 y 15, un hallazgo poco común de anomalías numéricas y estructurales juntas.

Todas las malformaciones y deformaciones congénitas fueron tratadas por un equipo médico multidisciplinario, por pediatras, ortopedistas, genétistas, cirujanos y sociedades de rehabilitación, brindando un consejo y un tratamiento adecuado y oportuno a las diferentes patologías congénitas, lo que propicia una mejor comprensión del núcleo familiar y resultados satisfactorios.

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

1. Ambrosius Diener K, Salazar Flores Margarita. Frecuencia y tipos de malformaciones congénitas observadas en necropsias. Boletín Médico del - Hospital Infantil de México 1985;42(3): 192-195.
2. Balazc Robert, Brooksbank W.L. Neurochemical - Approaches to the pathogenesis of Down's Syndrome. F. Mental Deficiency Res (1985) 30: 1414.
3. Centers for disease control congenital malformations Suverlland USA. Departament of Health - service 1980.
4. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Problemas ortopédicos mas comunes. Interamericana 24 (4). México 1977.
5. Coronado Guillermo. Tratado sobre clínica de la Deficiencia Mental. CECSA (3a impresión). México 1984: 185-218.
6. Charney E, Weller S, Sutton Lestre y cols. Tratamiento del recién nacido con mielomeningocele, decisiones a adoptar. Pediatrics (ed. esp) 1985, 19-1: 35-40.
7. Fryerst. Survival in Down's Syndrome. F Mental-Deficiency Res (1986) 30: 101-110.

8. Garcia Velasco, Galv3ez P3rez y cols. Conceptos actuales sobre el paladar hendido submucoso. - Bolet3n M3dico del Hospital Infantil de M3xico 1985; 42(11): 657-661.
9. Gonz3lez Ramos Mario. Consejo gen3tico en la - pr3ctica cl3nica. Bolet3n M3dico del Hospital- Infantil de M3xico 1985; 42 (6): 402-406.
10. Holder Thomas M, Aschcraft Keith. Cirug3a Pedia- trica. Interamericana (la edici3n); M3xico - 1984.
11. Jim3nez Balderas, Salamanca G3mez y cols: Estu- dio de malformaciones cong3nitas en 105,825 - nacimientos consecutivos. Bolet3n M3dico del - Hospital Infantil de M3xico 1985; 42 (12): 774-778.
12. Moore L Keith. Embriolog3a Cl3nica. Interameri- cana (3a edici3n). M3xico 1985.
13. Myers Gary J. Myelomeningocele: The Medical - Aspects Symposium on Chronic Disease in Chil- dren Pediatrics Clinics of North America. 31 - (1) 1984: 165-175.
14. Nelson W, Vaughan G, Berhrman R. Nelson Trata- do de Pediatr3a. Interamericana (12a edici3n) Tomo 1. M3xico D.F. 1985.

15. Nelson W, Vaughan C, Berhrman R. Nelson Tratado de Pediatría. Interamerica (12a edición) Tomo - 2. México D.F. 1985.
16. Salter R.B. Transtornos y Lesiones del sistema-músculoesquelético. Salvat (5a reimpression). - Barcelona España 1981.
17. Sloper Patricia, Glen S.M. Cunningham. The - effect intensity of Training on sensi-motor de-velopment in infants with Down's Syndrome. F - Mental Deficiency Res (1986) 30: 149-162.
18. Stratford Brian, Steele Jonathan. Incidence and Prevalence of Down's Syndrome. A discussion and report. F Mental Deficiency Res (1985) 29: 95 - 107.
19. Tachdjian. Ortopédia Pediatrica. Interamericana. la edición. México 1976 (1): 127-167.
20. The Journal Bone and Joint surgery incorporated. 66 (7); September 1984. .
21. Tronzo. Cirugía de la Cadera. Panamericana. Bue nos Aires, Argentina 1980: 186-222.
22. Recognizable patterns of Human Malformations. Smith David. Saunders Company USA 1982.