



11237
28
2ej

Universidad Nacional Ciudad de México
Autónoma de México Servicios de Salud
DDF



Facultad de Medicina

División de Estudios de Posgrado

Dirección General de Servicios de Salud del Departamento
del Distrito Federal.

Dirección de Enseñanza e Investigación
Subdirección de Enseñanza.
Departamento de Posgrado.

Curso Universitario de Especialización en:
PEDIATRIA MEDICA.

MALFORMACIONES CONGENITAS: ESTUDIO EPIDEMIOLOGICO
CONSULTA EXTERNA DE GENETICA. HOSPITAL PEDIATRICO
TACUBAYA. (MAYO DE 1991 A MAYO DE 1993)

TRABAJO DE INVESTIGACION CLINICA

P R E S E N T A

DRA. CARLOTA COQUIS RIOJA

**PARA OBTENER EL GRADO DE
ESPECIALISTA EN PEDIATRIA MEDICA**

DIRECTORES DE TESIS:

**DRA. NOHEMI ORTEGA ORDOÑEZ
DR. JOSE LUIS ANGUIANO MOLINA**

MEXICO, D. F.

1995



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

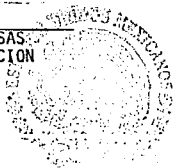
Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

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.

DR. M. FRANCISCO GUTIERREZ GUZMAN
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE POSTGRADO DE
PEDIATRIA
D.G.S.S.D.D.F.



DR. JOSE DE JESUS VILLALPANDO CASAS
DIRECTOR DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION
D.G.S.S.D.D.F.



DIREC. GRAL. SERV. DE SALUD
DEL DEPARTAMENTO DEL D.F.,
DIRECCION DE ENSEÑANZA E
INVESTIGACION

Agradecimientos:

A mi Madre:

Con un profundo agradecimiento a mi madre, a quien le debo todo lo que soy y lo que he logrado.

A mis Hermanos:

Andrés,
Araceli,
Carlos,

Y a mi sobrina la pequeña Itzel, quien con su amor, apoyo y comprensión me han ayudado a lograr esta meta.

"Que Dios los Bendiga"

A mi amigo: Jose Luis

Con cariño y gratitud por haberme brindado su apoyo, su amistad incondicional y haberme guiado en la realización del presente trabajo.

Gracias.

A la Dra. Josefina Bravo Brach:

Por haber encontrado una palabra de aliento para salir adelante.

Gracias.

A la Srta. Leonor Beltrán Fragoso y al Ing. Jorge Cervantes Vega, como un agradecimiento por su colaboración en éste trabajo.

Con gratitud al C. Dr. Mutahinick y a los Residentes, Dr. Domingo Flores, Dr. David Velázquez y al Departamento de Genética "Instituto Nacional de Nutrición" por su colaboración.

Y gracias a todos los niños quienes hicieron posible mi formación como Pediatra.

I N D I C E .

I.- RESUMEN	1
II.- INTRODUCCION	2
III.- MARCO TEORICO	3
IV.- MATERIAL Y METODO	6
V.- RESULTADOS	7
VI.- DISCUSION	9
VII.- CONCLUSIONES	11
VIII.-RECOMENDACIONES	12
XI.- BIBLIOGRAFIA	13
X.- ANEXOS	16

RESUMEN.

Estudio observacional, retrospectivo, transversal y descriptivo, que se llevó a cabo en el Hospital Pediátrico Tacubaya en el servicio de Genética en la consulta externa de la Unidad.

Se revisaron 148 expedientes clínicos con el diagnóstico de malformaciones congénitas, de estos, 137 casos cumplieron los criterios de inclusión para los fines de éste estudio.

Se encontró que el sexo masculino predominó (55%); la malformación congénita externa más frecuente fue labio y paladar hendido (20.44%); síndrome de down (15.33%), al igual que lo reportado en la literatura nacional e internacional; y se encontraron 35 casos únicos con un porcentaje cada uno de (0.73%); la edad que predominó fue la de los mayores de un mes; no se encontró asociación con teratógeno específico.

Por lo cual se sugiere realizar una línea de investigación en cada malformación congénita, implementación de programas de estudio epidemiológico, así como difusión para motivar al personal del área de salud de la importancia de la valoración genética, en todo paciente con trastorno congénito.

INTRODUCCION.

Las malformaciones congénitas son un problema de Salud en todo el mundo.

En Países que han logrado controlar las enfermedades de la infancia, en particular las de origen infeccioso y nutricional. Las malformaciones congénitas en la actualidad constituyen la tercera causa de morbimortalidad infantil, reportándose una prevalencia al nacer de (2%) (1,2).

Por tal motivo es de esperarse que las malformaciones congénitas, el bajo peso al nacer, síndrome de muerte súbita y los accidentes constituyan en un futuro la principal causa de mortalidad infantil

Se estima que en el Hospital Pediátrico Tacubaya el 60% de las camas de los servicios de pediatría están ocupados por niños internados para la reparación quirúrgica y funcional de las malformaciones.

Situación que también se observa y limitada en hospitales de tercer nivel.

Un hecho evidente es que poco se ha avanzado en las últimas décadas en el conocimiento de las causas, debido a que las mismas presentan una etiología multifactorial, resultado de la interacción de factores genéticos y ambientales difíciles de precisar.

Convitiéndose en un serio problema perinatal y de la infancia. Y como no hay un estudio en nuestra Unidad Médica (Hospital Pediátrico Tacubaya), ni en nuestra institución (DGSSDDF), se cuenta con un estudio epidemiológico de las malformaciones congénitas, lo que da validez al presente.

Teniendo como objetivo estimar la magnitud de participación los factores predisponentes genéticos (mutaciones, anomalías cromosómicas) ambientales (infecciosa, medicamento, sustancias químicas) multifactoriales, exposición prenatal ó posibles agentes teratogenicos.

Por todo lo anterior se evidencia la necesidad y la utilidad de este estudio.

MARCO TEORICO.

Los adelantos de las últimas décadas en medicina en particular, en los conocimientos de la morfogenesis, ultraestructura funciones y biología molecular de la célula modificaron el concepto tradicional de malformación congénita.

El término malformación se considera a toda alteración estructural macroscópica, el adjetivo congénito se refiere a situación ó circunstancia que esta presente al momento del nacimiento.

"The National Foundation March o Dimex" incorporó el concepto defecto al nacimiento; a cualquier variación anatómica ó funcional del rango normal ó cualquier anomalía cromosómica o por cualquier agresión infecciosa, química ó física embrión ó feto antes del nacimiento. En 1972 el grupo de trabajo de la Organización Mundial de la Salud agregó la terminología de anomalías congénitas como toda anomalía estructural funcional ó bioquímica presente al nacimiento detectada ó no en ese momento. (5).

Las malformaciones congénitas constituyen un grupo de afecciones muy heterogéneo siendo responsable de esta característica por un lado, la gran variedad de anomalías que lo integran y por otro, una larga serie de variables relacionadas a los mismos.

De acuerdo con su gravedad se pueden clasificar en malformaciones mayores y menores; las primeras son aquellas anomalías estructurales que alteran de tal forma órganos y/o partes del cuerpo que sus consecuencias médicas ó estéticas requieren de tratamiento médico para restituir la salud ó salvar la vida del paciente, siendo algunas letales. Las malformaciones menores de acuerdo con Smith (1982) son: hallazgos morfológicos poco usuales que no causan serias consecuencias médicas ó estéticas al paciente.

La causa de la mayoría de las malformaciones es multifactorial, por lo tanto, son consecuencia de la interacción de factores congénitos y ambientales. Se estima que el 25% de las malformaciones congénitas son de origen congénito, 3% de origen ambiental, de la índole de infección, radiación ó administración de fármacos, y en un 69% se desconoce su etiología. Las primeras pueden deberse a mutaciones génicas o/a anomalías cromosómicas. Las génicas muestran un modo de herencia mendeliano y las cromosómicas son esporádicas; las malformaciones de causa ambiental son resultado de los agentes biológicos a los que habitualmente está expuesto el hombre.

El desarrollo industrial de nuestro tiempo hace que se incrementa día a día el contacto con diferentes productos químicos ó físicos, que son potencialmente capaces de dañar el material genético. Dicho daño puede ocurrir en células somáticas y gonadales ó afectar directamente el embrión y así una misma substancia comportarse como mutagénica, carcinogénica y teratogénica. Estos efectos son susceptibles de ser medidos en distintos sistemas experimentales, siendo necesario aclarar que los resultados positivos son indicadores de que tal ó cual substancia puede ser peligrosa para el hombre, siendo difícil, sin embargo, tener la certeza de ello. Desde hace 4 años se inició un programa de investigación sobre mutagénesis ambiental, en el que participan a la fecha las siguientes instituciones: El Centro Materno Infantil Maximino Avila Camacho, el Hospital Manuel Gea González, Instituto Nacional de Perinatología, Hospital de la Mujer, Hospital de Ginecobstetricia de la Ciudad de Puebla.

Con el objetivo de conocer la frecuencia base de estas alteraciones en nuestro medio, y poder desarrollar una vigilancia epidemiológica de las mismas (4). Las malformaciones congénitas son causa frecuente de enfermedad, secuela y muerte entre los lactantes y niños; y en aquellos Países donde se ha logrado controlar las enfermedades más frecuentes de la infancia en particular las de etiología infecciosa y nutricional, las malformaciones congénitas constituyen la tercera causa de morbi mortalidad infantil (6). Entre los niños con malformaciones mayores, 25% mueren en la etapa perinatal y uno de cada 8 desarrollan retraso mental ó daño físico grave (5,6). La frecuencia global de malformaciones es variable, tanto por el tipo de población como por el tipo de estudio y manera en que se define y precisa el defecto. En México la frecuencia reportada va del 0.8 al 3.3%, lo cual concuerda con la variabilidad informada en otros países (5).

El Programa Nacional de Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas muestran que aproximadamente 2% de recién nacido vivo y 0.9% de recién nacidos muertos presenta una ó más malformaciones congénitas externas mayores y/o menores (1).

Comparando las incidencias de defectos congénitos observadas, por éste programa de registro, con las de otros países definen en cierta medida un patrón de predisposición a diversos defectos congénitos que podría ser característico de la población mexicana, así, mientras, en otros países ha disminuído la frecuencia de anencefalia, espina bifida, hidrocefalia, micrótia, labio hendido con ó sin paladar hendido y el síndrome de down, éstas son elevadas en México; más del doble que en Irlanda del Norte y más del triple que en países subamericanos (1).

En algunos casos las diferencias observadas pueden explicarse por los cambios en el patrón reproductivo de otras poblaciones, introducción diagnóstica prenatal, características geográficas, nutricionales, sanitarias, contaminación ambiental, exposición laboral, hábitos de vida, uso negligente innecesario de medicamentos; factores de alto riesgo que pueden ser disminuidos para la prevalencia de las anomalías congénitas (1,5,6).

Es por esto que la creación de registro de malformaciones congénitas ha sido uno de los esfuerzos más evidentes.

En países desarrollados, casi inmediatamente después fundamentalmente inspirados en el desastre ocurrido en 1961 como consecuencia de la comercialización de la talidomida condicionó la necesidad de contar con sistemas de monitoreo capaces de detectar cambios en la prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas específicas y/o cuadros de malformaciones múltiples que muestren un patrón de asociación de las mismas; por lo anterior, en septiembre de 1977 se inició en México el programa de Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE), el cual es coordinado en departamento de Genética del Instituto Nacional de la Nutrición Salvador Zubirán, que como lo indica, registra a toda malformación congénita externa de todo recién nacido vivo ó muerto, con la colaboración de 25 países miembros de la Internacional Clearinhouse For Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS) (1,2,4,5).

Conforme a lo citado determina la necesidad de establecer programas de detección temprana, registro, vigilancia, seguimiento, valoración, estudios específicos (bioquímicos metabólicos) con el propósito de ofrecer un adecuado consejo genético. Esto fue lo que justificó la realización del presente estudio.

Material y Método.

Del 1ro. de mayo de 1991 a mayo de 1993 se efectuó una revisión de 148 expedientes clínicos de la consulta externa del servicio de genética del Hospital Pediátrico Tacubaya y de estos sólo 137 reunieron los criterios para éste estudio, teniendo las siguientes variables:

- | | |
|---------------------------|----------------------------|
| a.- Sexo | e.- Malformaciones previas |
| b.- Edad | f.- Número de gestación |
| c.- Agentes teratogénicos | g.- Amenaza de aborto. |
| d.- Consanguinidad | h.- Predisposición étnica. |

El presente estudio fue observacional, retrospectivo transversal, descriptivo de las malformaciones congénitas externas; así mismo se incluyeron a la luxación congénita de la cadera y la malformación anorectal. Los datos obtenidos se recopilaron en una hoja especial, posteriormente, se realizaron tablas de contingencia, cuadros de distribución topográfica y frecuencia; finalmente estos datos fueron analizados estadísticamente por medio de medidas de tendencia central y dispersión.

Para fines de proceso, este estudio se dividió en la siguiente forma:

- Grupo I: Ia. menores de un mes
Ib. mayores de un mes a 11 meses 29 días.
- Grupo II: Mayores de 1 año a 4 años 11 meses.
- Grupo III: Mayores de 5 años.

Resultados.

De los 148 expedientes clínicos revisados, 137 cumplieron los criterios de inclusión para éste estudio, de los cuales 62 fueron femeninos (45%) y 75 masculinos (55%). (Gráfica 1).

Tomando en cuenta la edad, se agruparon de la siguientes manera:

Grupo I: El cual se subdividió en dos grupos.

Ia.- Menores de 1 mes con una media aritmética de 9.4 días, moda de 1 día, mediana de 11 días.

Ib.- Mayores de 1 mes a 11 meses 29 días con una media aritmética de 4.9, moda de 3 meses, mediana de 4 meses.

Grupo II.- Comprendido mayores de 1 año a 4 años 11 meses con una media aritmética de 3.7 años, moda 1 año, mediana de 2 años.

Grupo III.- Mayores de 5 años, con una media aritmética 8.4 años, moda trimodal 6 años, 7 años, 8 años con una mediana de 8 años.

En la tabla (1) se hace análisis de cáustica de la frecuencia y distribución de las malformaciones congénitas, considerando las variables edad y sexo, habiendo encontrado lo siguiente:

En el grupo Ia 19 pacientes fueron femeninos (13.87%), 7 pacientes masculino (5.11%), observando que la malformación más frecuente fue la microtia con 3 casos representados en un (2.19%), al igual que el síndrome de down. En el grupo Ib, 30 fueron femeninos con (21.90%), 43 masculinos (31.38%), labio y paladar hendido ó palatosquisis con 13 casos, ocupando (9.49%).

En el grupo II: Se integró con 8 pacientes femeninos (5.84%), 12 pacientes masculinos (8.76%), siendo la microtia lo más frecuente con 4 casos (2.92%).

En el grupo III: 5 fueron femeninos (3.65%), 13 masculinos (9.49%) encontrando de igual forma que la malformación congénita más frecuente fue la microtia.

En cuanto la frecuencia de malformaciones congénitas externas (Gráfica 2) se observa que labio y paladar hendido ocupó 28 casos (21%); seguido del síndrome de down (16%), paladar hendido (palatosquisis) con (8%), misma frecuencia encontrada para la microtia; para polidactilia y síndrome Adam se encontró (4.38%), pie-equino varo y síndroem Pierre Robin congénitas fueron casos únicos representados (0.73%).

Por la distribución por sexos se encontró que labio y paladar hendido, microtia y los casos únicos los pacientes masculinos fueron los que predominaron (Gráfica 3).

En el cuadro I da a conocer que la distribución topográfica de malformaciones congénitas externas más frecuentes encontrada en orden decreciente los defectos de cara y cuello ocuparon el (40.89%), los del sistema nervioso central (5.84%), los síndromes reconocidos (29.19%) con 40 casos, tubo digestivo con (2.18%).

Piel (1.45%); por errores innatos del metabolismo fueron del orden (2.18%) extremidades representadas (14.59%) genitales (2.91%) y otros más con (2.19%).

De los factores asociados con la presencia de malformaciones congénitas (Cuadro 2) se encontró que la ingesta de alcohol como factor teratogénico en 3 casos representados con (2.19%).

Anovulatorios con un caso (0.73%). Con posibles efectos teratogénicos se encontró en 4 casos (2.92%) metronidazol, Ac-acetil salicílico, clorafenicol, difenidol, nitrofurazona y trimetropin con sulfa-metosazol teniendo una baja relación con lo reportado. Consanguinidad se demostró en 2 casos correspondiendo al (1.46%) en un paciente con síndrome de morquio y otro con labio y paladar hendido. En lo Referente con antecedentes familiares de malformaciones previas se encontraron en 3 casos (2.19%) tía materna con distrofia muscular, tío materno con síndrome de down, tío paterno con microtia.

Considerando el número de gestación se presentó en 3 casos (2.19%) un paciente con microtia producto de la gesta X otro con paladar hendido, producto de la gesta VIII y uno más con síndrome Noonan producto de la gesta V. La amenaza de aborto fue encontrada en 2 pacientes (1.46%); uno con labio y paladar hendido y otro con displasia frontonasal.

Desde el punto de vista étnico no se encontró predisposición para las mismas.

INFORMACIONES COMPLEMENTARIAS.

DISTRIBUCION: EDAD Y SEXO.

TABLE I

DIAGNOSTICO	GRUPO I				GRUPO II				GRUPO III						
	MENOR DE 1 AÑO		1 A 5 AÑOS		5 A 11 MESES		11 MESES A 20 DIAS		MENOR DE 1 AÑO		1 A 5 AÑOS		5 A 11 MESES		
	F	%	M	%	F	%	M	%	F	%	M	%	F	%	
** A							1	0.73%							
** ACD							1	0.73%							
** CRD													1	0.73%	
** CRT							1	0.73%							
** DAH							1	0.73%							
** DFH							1	0.73%							
** DM							1	0.73%							
** DND											1	0.73%			
** EXV											1	0.73%			
** FLUB					1	0.73%					1	0.73%			
** FPLM											1	0.73%			
** HJ			1	0.73%											
** JBM	1	0.73%							1	0.73%					
** HBA													1	0.73%	
** MC	1	0.73%													
** IP							1	0.73%							
** IS													1	0.73%	
** LPH	2	1.46%	2	1.46%	6	3.65%	13	9.40%	1	0.73%			2	1.46%	
** LPHM									1	0.73%			2	1.46%	
** LCC					1	0.73%			1	0.73%					
** MAR											1	0.73%			
** MC	3	2.19%									4	2.87%			
** MEB					1	0.73%							4	2.87%	
** MF	1	0.73%					3	2.19%							
** MC															
** ML	1	0.73%													
** MO	1	0.73%													
** MOVIB													1	0.73%	
** MJC	1	0.73%													
** MT									1	0.73%					
** PE			1	0.73%			3	2.19%							
** PH					6	3.65%	4	2.87%	1	0.73%			1	0.73%	
** PLD					3	2.19%					1	0.73%	2	1.46%	
** PP	1	0.73%													
** PPL									1	0.73%					
** PR	2	1.46%			2	1.46%									
** QP					1	0.73%									
** SAC	1	0.73%			1	0.73%	4	2.87%							
** SCL					1	0.73%									
** SD	2	1.46%	3	2.19%	8	5.57%	7	5.11%							
** SGI											1	0.73%			
** SD	1	0.73%													
** SKJ							1	0.73%							
** SW											1	0.73%			
** SN							1	0.73%			1	0.73%			
** ST	1	0.73%							1	0.73%					
** TB									1	0.73%					
** URM													1	0.73%	
** URM													1	0.73%	
TOTAL	1	18	12.87%	7	6.11%	30	21.90%	43	31.38%	0	0.00%	12	8.78%	6	4.35%

Nomenclatura de Malformaciones Congénitas.

Diagnóstico	Nomenclatura.
1.- Albinismo	A
2.- Acondroplasia	
3.- Criptórquidea	CRI
4.- Craneosinostosis	CST
5.- Displasia frontonasal	DFN
6.- Displasia anhidrotica	DAH
7.- Distrofia muscular	DM
8.- Distrofia Muscular Duchenne	DMD
9.- Extrofia vesical	EXV
10.- Fisura labial y uvúla bifida	FLUB
11.- Fusión parcial de los labios menores	FPLM
12.- Hernia umbilical	HU
13.- Hidrocefalia mielomeningocele	HMM
14.- Hipertrofia del meñique anular	HMA
15.- Hipertrofia clitoris	HC
16.- Incontinencia pigmenti	IP
17.- Infantilismo sexual	IS
18.- Labio paladar hendido	LPE
19.- Labio paladar hendido y meningocele	LPHM
20.- Luxación congénita cadera	LCC
21.- Malformación ano rectal	MAR
22.- Malformación obstructiva de vasos linfáticos de miembros inferiores.	MOLV
23.- Microcefalia	MIC
24.- Microcefalia espina bifida	MEB
25.- Mucopolisacaridosis	MUC
26.- Microtia	MC
27.- Microftalmia	MF
28.- Micrognatia	MT
29.- Mielomeningocele	ML
30.- Síndrome de Moebius	MO
31.- Paladar hendido ó Palastosquisis	PI
32.- Síndrome Pierre Robin	PR
33.- Pie plano	PPL
34.- Pie equinovaro	PE
35.- Polidactilia	PLD
36.- Ptosis palpebral	PP
37.- Quiste pilonoidal	QP
38.- Sindactilia	SID
39.- Síndrome Adams	SAD
40.- Síndrome Cutix laxa	SCL
41.- Síndrome Down	SD
42.- Síndrome Gadenhan	SGH

- 43.- Síndrome Klippel Feil
- 44.- Síndrome Morquio
- 45.- Síndrome Noonan
- 46.- Síndrome Turner
- 47.- Talla Baja
- 48.- Von Recklinghausen

SKF
SM
SN
ST
TB
VRLH

Discusión.

La causa de la mayoría de las malformaciones congénitas externas es multifactorial por lo tanto, son consecuencia de la interacción de factores genéticos y ambientales; estimándose que el 25% de las malformaciones congénitas son de origen genético, 3% son ambiental de la índole infección, radiación ó administración de fármacos y en un 69% se desconoce su etiología (I, 6).

En alusión previamente de los reportes de la literatura, nuestro estudio no tuvo correlación para las malformaciones de origen genético, ya que obtuvimos solo un (9.48%).

No obstante obtuvimos valores prácticamente similares (2.18%) para las malformaciones congénitas de origen ambiental en nuestro caso particular, encontramos correlación entre malformación del paladar e ingestión de alcohol y encontrándose un porcentaje muy elevado del (88.34%) etiología desconocida (Cuadro 2).

Al tratar de comparar ó correlacionar los resultados obtenidos con los reportes de Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (1975-1985) así con otros reportes internacionales (Internacional Clearinghouse for Defects Monitoring Systems) (1.2); no fue posible, en base a:

- (1). La población fue diferente, sus pacientes fueron recién nacidos vivos ó muertos, y los nuestros son pacientes referidos de diferentes unidades dentro de la D.G.S.S.D.D.F. y/o captados en nuestro Hospital;
- (2). Sus estudios son de incidencia (aparición de nuevos casos en un período determinado) y
- (3). Son estudios además de prevalencia (referida al número de casos en un determinado momento, en una determinada población definida.
- (4). Es preciso señalar que los datos presentados corresponden a una muestra captada en la consulta externa de nuestro Hospital, lo cual no refleja la frecuencia real en nuestro medio.

De acuerdo a la distribución topográfica de malformaciones congénitas externas presentadas (cuadro 1) indican mayor frecuencia de malformaciones congénitas externas en cara y cuello (40.8%), seguidas de síndromes reconocidos (29.19%), malformaciones de extremidades (14.59%) y mostrando en 4to. lugar las malformaciones del sistema nervioso (5.84%) no guardando relación con lo reportado en la literatura, en donde es evidente la mayor frecuencia de defectos son del tubo neural (1, 2, 6); lo que es posible condicionó esta distribución es que nuestra Unidad cuenta con servicio de maxilo facial, cirugía reconstructiva y plástica, así como clínica de paladar hendido.

Otras malformaciones congénitas que tuvieron una elevada prevalencia fueron microtia, labio hendido con ó sin paladar hendido y síndrome de down, concordando con lo publicado hasta la fecha (5, 38).

Advertir, que en la actualidad las malformaciones congénitas constituyen la tercera causa más frecuente de morbi-mortalidad infantil y que en la mayor parte de las poblaciones estudiadas aproximadamente el 2% de los recién nacidos vivos y el 10% de los recién nacidos muertos presentan una ó más malformaciones congénitas externas menores y/o mayores y al considerar que muchas de ellas constituyen una patología crónica, altamente invalidante y de elevado costo de atención médica, y de rehabilitación, mereciendo su atención a las autoridades de asistencia médica del país.

Siendo fundamental el programa de registro y vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas externas. Se debe meditar el problema que presenta las malformaciones congénitas en México como un dilema de salud pública.

Conclusiones.

1.- El sexo masculino predominó en forma global en las malformaciones congénitas.

2.- El mayor porcentaje de la etiología de las malformaciones congénitas es multifactorial.

3.- El polihidramnios se relacionó con presencia de malformaciones congénitas.

4.- El riesgo de presencia de malformaciones congénitas, se incrementa a mayor número de gestaciones.

5.- En el presente estudio se encontró, en menor frecuencia, las malformaciones de origen genético.

6.- La ingesta de alcohol es una droga con potencial efecto teratogénico en mujeres embarazadas.

7.- La consanguinidad guarda una relación directa con la presencia de malformaciones congénitas.

8.- La región anatómica que se encontró más afectada fué cara.

9.- La malformación congénita más frecuente fué labio y paladar hendido.

Recomendaciones.

1.- Impartir asesoramiento genético para disminuir los factores de riesgo e informar recurrencias de malformaciones congénitas.

2.- Elaborar programas preventivos, para evitar malformaciones congénitas, mediante la detección temprana de las mismas.

3.- Tratar de encontrar posible etiología.

4.- Motivar al personal médico y paramédico de la importancia de valoración genética; en todo paciente con malformaciones congénitas externas mayores ó menores a través de programas de atención de primer contacto mediante curso de adiestramiento.

5.- Debe ser obligatorio en todo recién nacido sospechoso el tamiz metabólico.

6.- Vigilancia permanente de la incidencia de malformaciones congénitas en todo recién nacido.

7.- Identificar otras patologías asociadas a los pacientes con malformaciones congénitas en la etapa perinatal.

8.- Efectuar una historia clínica completa que incluya el estudio genético y que nos acerque a la etiología causal.

Bibliografía.

- 1.- Mutchinick O, los defectos al Nacimiento, Estado del Arte, 1er. Congreso Nacional sobre defectos al Nacimiento. 1989 94 102.
- 2.- Mutchinick O, Lisker R. Babinsky V., Programa Mexicano de "Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones congénitas Externas", Salud Pública de México, 1988 (I) 88 100.
- 3.- Hernández Arriaga G., Incidencia de Malformaciones Congénitas Externas Bol. Med Hosp Infant Mex., 1991 48 (10) 717-721.
- 4.- Mutchinick O, Lisker R., Estudio sobre mutagénesis ambiental "Registro de Malformaciones Congénitas" Gac Med Mex 1989; 116: 177-180.
- 5.- Mutchinick O, Malformaciones congénitas y Teratogénesis Genética, 298.
- 6.- Nelson y Cols "Pediatria" Editorial Salvat 13va. Ed. 1989.
- 7.- Spranger S. y Cols: Errors or Morphogenesis: Conceptos and Terms. The Journal of Pediatrics Vol. 100 Núm. 1: pp. 160-165, 1982.
- 8.- Smith y Cols "Recognizable Patterns of Human Malformación"; 4ta. Ed. W.B. Saunders Company 1988.
- 9.- J.S. Thompson M W Thompson Genética Médica 2da. Ed. 1983, Ed. Salvat.
- 10.- Sprager S. y Cols; Errors of Morphogenesis; Concepts and Terms. The Journal of Pediatrics Vol. 100 (I) 160-165.
- 11.- OPCS Congénital Malformación Notificación Scheme No. 6, (3) 1991.
- 12.- MC White Van Mourik Patient Care Before After termination of Pregnancy for neural tube defects. Prenatal diagnosis Vol. 10 497-505 (1990).
- 13.- Cucke, E. Alberman, N.L. Maternal Smoking Habits and Downs Syndrome Prenatal Diagnosis Vol. 10 561-567 (1990).
- 14.- Morse, MD Diagnosis and Management of infantile Marfan Syndrome Pediatrics Vol. 86 No. 6, December 1990, pp. 879-894.
- 15.- Berr Claudine Borghi, Risk of Down Syndrome in relatives of trisomy 21 Children, Ann Genet 1990 33 (3) pp. 137 a 140.

- 16.- Markus A.F. Delaire J. Funtional primary closure of cleft Lip Br Journal Oral Maxillofac Surg 1993 - oct 31 (5) pp. 281 a 291.
- 17.- Kousse H. B6 Papen Hausen P; Cleft palate and complex chromosome rearrangements Clin Genet 1992, Sep. 42 (3): pp. 135 a 142.
- 18.- Melnick M. Cleft Lip +/- Clift Palate etiología a search for solutions. Amj Med Genet 1992 Jan I; 42 (I) pp. 10 - 14.
- 19.- Wilson GN Human Congenital Anomalies: Aplicacion of new genetic tools y concepts. Seminario perinatol 1992, Dec. 16 (6); pp. 385 a 400.
- 20.- Gaudlen Mc Maternal age cft ect; The enigma of down syndrome and other trisomic Mutat res 1993; 292 (I,2) pp. 69 a 88.
- 21.- Chavéz G. F. Cordero J.F. Becerrar Leading major congenital malformations among minority groups in the United States, 1981-1986 MM WR 1988 37; pp. 17 a 24.
- 22.- Erickson J.D. Racial variations in the incidencia of congenital malformations Ann. Hum Genet 1976; 39; pp. 315-320.
- 23.- Yung I.D. Malformacion in differents ehtnic groups Archs Dis Chidlood, 1987; 62; pp. 109 a 111.
- 24.- Hendin David and Marks Joan: Una Guía ultisima para asegurar la salud genética de sus hijos Ed. Martinez Roca, S.A.
- 25.- Lyons Jones Kenneth, Atlas de Congénitas Interamericana Mc Grawhill.
- 26.- Mutchinick O. Manual Operacional 1990, Malformaciones Congénitas Externas Departamento de Genética. Instituco Nacional de la Nutrición Salvador Sulviran.
- 27.- Hayes A. Batshaw ML; Down Síndrome Pediatr Clin Nort AM 1993-Jun: 40 (3) pp. 523 a 535.
- 28.- Kousseff B6; Papenhausen -P: Cleft palate and complex chromosome Clin Genet 1992, Sep: 42 (3) 135-42.
- 29.- Luthy DA; Wardinsky-T Cesarean section before the onset of labor and subsequent motor function in infants with meningomyelocele. N-Engl-J Med 1991 Mar 7; 324 (10): 662-6.
- 30.- Menko-FH; Madan K; Robin Sequence and a deficiency of the left forearm in a girl with a deletion of chromosome 4q 33-qter, Am J-Med Genet 1992 Nov 15; 44 (5): 696-8.

- 31.- Steinberg A Meningomycelocele in the neonate; J. Perinatol 191 Mar:
1991 (1) : 51-6
- 32.- Tambya Pa Hyperthroidismo and down Syndrome Ann-Acad Med Singapore.
1993 Jul. 22 (4) 603-5.
- 33.- Yetter J.F. 3d Cleff lip and cleft palate Am-Fam-Physician 1992 ot;
46 (4) : 1211 a 21.
- 34.- Van Allen MI Evidence for multisite closure of the neural tube in
humans. AM-J Genet 1992-Oct I: 47 (5) 723-43.
- 35.- Sanders RC Prenatal diagnosis of structural anormalites Curr. Open
obs tet Gynaecol 1991 Apr; 3 (2) pp. 259 a 265.
- 36.- Guzman Toledano, Defectos Congénitos en el Recién Nacido, Atlas y
Compendio Trillas, Mayo 1986, 1ra. Edición.

Cuadro 1.

Distribución Topográfica de Malformaciones Congénitas Externas.
 (Consulta Externa Genética 1991-1993)
 Hospital Pediátrico Tacubaya.

1.- Cara y cuello			5.- Piel		
	No. Casos	%		No. Casos	%
Displasia frontonasal	1	0.73%	Displasia anhidrótica	1	0.73%
Pisura labial y uvula bifida.	1	0.73%	Incontinencia pigmenti	1	0.73%
Labio y paladar hendido	28	20.44%	Total	2	1.45%
Labio y paladar hendido y microftalmia	1	0.73%			
Micrótia	11	8.03%	6.- Metabólicas		
Microftalmia	1	0.73%	Albinismo	1	0.73%
Micronactia	1	0.73%	Morquio	1	0.73%
Paladar hendido	11	8.03%	Mucopolisacaridosis	1	0.73%
Ptoxis Palpebral	1	0.73%			
Total	56	40.88%	7.- Extremidades		
2.- Sistema nervioso			Acondroplasia	1	0.73%
Craniosinostosis	1	0.73%	Distrofia muscular	1	0.73%
Hidrocefalia/mielo	2	1.46%	Distrofia muscular duchenne	1	0.73%
Hemigocle	1	0.73%	Hiperplasia del meñique anular.	1	0.73%
Microcefalia	3	2.19%	Luxación congénita	2	1.45%
Microcefalia-espina bifida.	1	0.73%	Malformación obstructiva de vasos linfáticos.	1	0.73%
Total	8	5.84%	Miembros inferiores	1	0.73%
3.- Síndromes reconocidos.			Pie equinovaro	4	2.92%
Adam	6	0.38%	Pie plano	1	0.73%
Cutis laxa	1	0.73%	Polidactilia	6	4.38%
Down	21	15.33%	Sindactilia	1	0.73%
Gadenhan	1	0.73%	Total	20	14.59%
Klippel-feil	1	0.73%			
Noebius	1	0.73%	8.- Genitales		
Noonan	2	1.46%	Criptórquidas	1	0.73%
Pierre Robin	4	2.92%	Hipertrofia de clitoris	1	0.73%
Turner	2	1.46%	Fusión parcial de los labios menores	1	0.73%
Von recklinghausen	1	0.73%	Infantilismo sexual	1	0.73%
Total	40	29.19%	Total	4	2.91%
4.- Tubo digestivo			9.- Sistema urinario		
Hernia umbilical	1	0.73%	Extrofia vesical	1	0.73%
Malformación anorectal	1	0.73%			
Quiste pilonidal	1	0.73%	10.- Otras.		
Total	3	2.18%	Talla baja	1	0.73%
			TOTAL: 137%	100%	

Fuente: Archivo Clínico Hospital Pediátrico Tacubaya.

Cuadro 2.

FACTORES ASOCIADOS CON LA PRESENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS

FACTORES ASOCIADOS	No. CASOS	PORCENTAJE
A. - Alcoholismo	3	2.19%
B. - Anovulatorios	1	0.73%
C. - Medicamentos	4	2.91%
D. - Consanguinidad	2	1.46%
E. - Malformaciones previas	3	2.19%
F. - Número de gestaciones	3	2.18%
G. - Amenaza aborto	2	1.46%
H. - Predisposición étnica	0	0.00%

Fuente: Archivo Clínico Hospital Pediátrico Tacubaya. 1991-1993.