

11237



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE MEXICO

2ej



161

FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO E INVESTIGACION

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

"MALFORMACIONES CONGENTAS, SINDROMES  
DISMORFICOS"

ANALISIS DE DOS AÑOS EN EL HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO  
DE SONORA

TESIS

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE LA  
ESPECIALIDAD EN PEDIATRIA

PRESENTA

DRA. FLOR DE GUADALUPE MEZA CASTRO

257915

Hermosillo, Sonora

Febrero de 1998.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional  
Autónoma de México



## **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.



UNIVERSIDAD NACIONAL  
AVENIDA DE  
MEXICO

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE MEXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO E INVESTIGACION  
HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

"MALFORMACIONES CONGENITAS, SINDROMES  
DISMORFICOS"  
ANALISIS DE DOS AÑOS EN EL HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO  
DE SONORA

# TESIS

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE LA  
ESPECIALIDAD EN PEDIATRIA

PRESENTA

DRA. FLOR DE GUADALUPE MEZA CASTRO

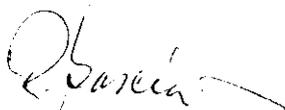
Hermosillo, Sonora

Febrero 1998



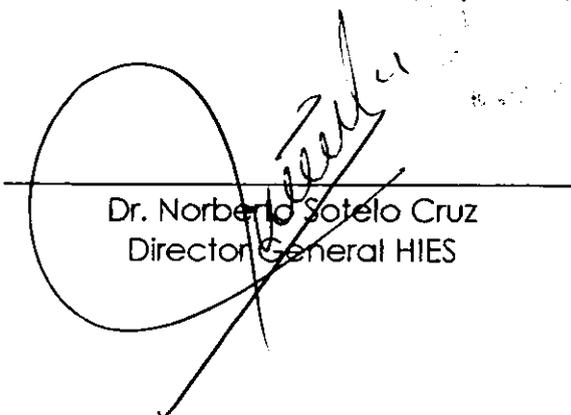
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE MEXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO E INVESTIGACION

SECRETARIA DE SALUD  
HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA



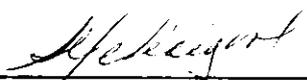
---

Dr. Ramiro Garcid Alvarez  
Director de Enseñanza e Investigación y  
Profesor Titular del Curso HIES



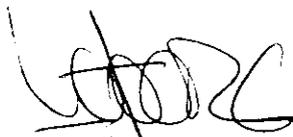
---

Dr. Norberto Sotelo Cruz  
Director General HIES



---

Dra. María Socorro Medecigo  
Adscrita al Servicio de Génética y  
Asesor de Tesis.



---

Dr. Guillermo López Cervantes  
Jefe del Servicio de Patología y  
Asesor de Tesis.



# *Agradecimiento*

*A Dios;*

*Por darme la Vida, Salud,  
Fé y Fuerza para así,  
tener la oportunidad de llegar a este momento tan  
importante en mi vida, la culminación de mis estudios  
profesionales.*

## *Dedicatoria*

*A mis Padres*

*Por su inmenso amor y por sus oraciones.*

*A Carlos*

*Por su apoyo incondicional en todo momento.*

*Y darme el estímulo para seguir adelante.*

*A mis Asesores.*

*Por dedicarme su tiempo y ofrecerme sus conocimientos.*

*A los Niños de este Hospital*

*Pues gracias a ellos soy lo que puedo ser.*

## Índice

Introducción	1
Objetivo del estudio	19
Material y métodos	20
Resultados	21
Conclusiones	48
Discusión	45
Propuestas	53
Bibliografía	54

## INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas son un fenómeno que no solo repercuten sobre el núcleo familiar, sino que también en la sociedad y su medio ambiente, por lo que es de singular importancia conocer su epidemiología en nuestro hospital.

Con el desarrollo económico y los avances de la medicina perinatal, las anomalías congénitas van adquiriendo más importancia en el ámbito de la salud pública, puesto que su contribución a la mortalidad infantil aumenta en forma proporcional al disminuir éstas por otras causas; de ahí que resulte relevante el caracterizar a las malformaciones congénitas de manera permanente con objeto de contar con un registro más fiel de lo posible y familiarizarse con sus repercusiones, tanto de orden médico como epidemiológico y sociales, de tal forma que se enfoque la atención hacia el riesgo y no exclusivamente en reparar el daño. (1)

Desafortunadamente son pocos los estudios realizados en esta área en los que hayan influido diversos criterios, como ha sucedido en los denominados estudios multicéntricos, en los que por la misma diversidad de criterios entre el personal con distintos grados de capacitación, conocimientos y experiencias, hacen

que los estudios puedan tener un alto grado de variabilidad, si bien cuentan con la ventaja de ser representativos de la población que se muestrea. (1)

Antes de continuar con el tema de las malformaciones congénitas es importante conocer las bases de la genética clínica. Gracias a los procesos hereditarios, modificados por el medio ambiente a través de las mutaciones que condicionan la evolución biológica, podemos apreciar a nuestro alrededor una rica y extraordinaria variedad de seres vivos y dentro de esta variedad, características de grupo que constituyen las especies. La genética es la ciencia de la herencia y la variabilidad; factores hereditarios y ambientales se conjugan para condicionarla. El conocimiento de las bases de las leyes que rigen la herencia a sido gradual, ha tenido los pros y los contras, por lo que han pasado otras disciplinas. Desde Gregorio Mendel creando la ciencia de la genética hace ya un siglo, hasta Marshall Nierenberg, descifrando la clave genética en 1959. (2) Las bases de la citogenética se establecen en 1956, cuando Tjio y Levan trabajando en Suecia con un cultivo de pulmón fetal, establecieron el número de 46 cromosomas en la especie humana. Estos cromosomas se pueden dividir en dos grupos: 44 autosomas y dos gonosomas o cromosomas sexuales. Así el hombre tiene una fórmula cromosómica de 46 XY y la mujer de

46 XX. A lo largo de estos cromosomas se encuentran localizados los genes, ocupando un locus determinado. Los 44 autosomas pueden agruparse en 22 pares de cromosomas homólogos, llamados así debido a que contienen material genético que determina las mismas características; en otras palabras cada par de cromosomas se integra por un cromosoma dado por el padre y otro por la madre. Para los genes es lo mismo, o sea, un gen proviene siempre del padre y otro de la madre. De tal manera, que un par de genes puede mostrar cualquiera de las tres siguientes combinaciones: AA (homocigoto dominante), Aa (heterocigoto) y aa (homocigoto recesivo). Por gen dominante se entiende que es el que se expresa en estado heterocigoto; un gen recesivo solo se expresa en estado homocigoto. Si el gen se haya localizado en un autosoma se habla de herencia autosómica, pero si el gen se encuentra localizado en el cromosoma X, se habla de herencia ligada al cromosoma X. (3)

En base a lo comentado anteriormente, se considera que la patología genética en general puede englobarse en tres grandes grupos, a saber: a) cromosomopatías, en donde el fenotipo del paciente está dado por la existencia de alteraciones numéricas o estructurales de los cromosomas; b) Genopatías, dadas por el defecto de un gen o un par de genes y con una forma de transmisión hereditarias, ya sea autosómicas

o ligada al cromosoma X, dominante o recesiva. Dentro de este grupo existen excepciones las cuales constituyen un grupo de transmisión diferente como las mutaciones inestables, disomia uniparental, impronta genética etc; y c) Enfermedades por interacción del medio ambiente con el genoma o de etiología multifactorial. (3)

Las malformaciones congénitas se definen como todo aquel defecto estructural presente al nacimiento, resultado de un desarrollo embriológico alterado y que produce limitaciones en la esfera biológica, psicológica y social del individuo. (1); otros autores complementan la definición comentando que pueden ser macro o microscópicos, manifestarse en la superficie del cuerpo o dentro de él; pueden ser de tipo familiar o esporádicos, hereditarios o no hereditarios y únicos o múltiples. (4)

a) CROMOSOMOPATIAS: Las indicaciones más importantes en la clínica para el estudio de los cromosomas son las malformaciones congénitas, especialmente si se afectan a más de un sistema orgánico, y los retrasos mentales de origen desconocido. Algunas de las manifestaciones más frecuentes en

los niños con anomalías cromosómicas son: facies extraña, orejas anormales, malformaciones cardíacas y renales, anomalías de las manos y los pies, peso bajo al nacer; ejemplos de anomalías de los cromosomas autosómicos son: la trisomía 21 (síndrome de Down), síndrome de la trisomía 18, síndrome de la trisomía 13, síndrome de la trisomía 22, síndrome de la trisomía 8, síndrome de la trisomía 9, todas estas son anomalías con afectación en cuanto al número de los cromosomas. En las que se afecta la estructura de los cromosomas se encuentran: síndrome 5p- (síndrome del maullido del gato), síndrome 9p, síndrome 11p, síndrome 13p, síndrome 18p. Ejemplo de anomalías con afectación a los cromosomas sexuales: síndrome de Turner (cariotipo 45 XO), síndrome de Klinefelter (cariotipo 47XXY), mujeres poli X, X frágil, polisomía Y.

b) GENOPATIAS: son muchas las patologías que se pueden enumerar que son ocasionadas por defecto de un gen en el caso de las patologías autosómicas dominantes o un par de genes en las patologías autosómicas recesivas, en su gran mayoría son alteraciones metabólicas que producen desequilibrio de la homeostasia de la economía en muchos de los casos finalmente la muerte; por ejemplo, la acondroplasia (autosómica dominante), la fibrosis quística (autosómica recesiva) y la osteogénesis imperfecta la cual está producida

por varias alteraciones del gen de la colágena. Dentro de este grupo hay patologías con herencia recesiva ligada a X, donde solo los varones se afectan clínicamente, y todas las hijas de los varones enfermos son portadoras y éstas tienen la probabilidad de transmitir el cromosoma que alberga al gen mutante a cada uno de sus hijos en un 50 por 100; un ejemplo es la hemofilia clásica.

Se conocen muy pocos genes dominantes ligados a X en los seres humanos. Dos ejemplos son el raquitismo resistente a la vitamina D y el síndrome de Melnick-Needles, con malformaciones múltiples, se afectan tanto los varones como las mujeres y el proceso de transmite a todas las generaciones sucesivas, todas las hijas de un padre afectado estarán afectadas, pero no lo estará ninguno de los hijos.

C) HERENCIA MULTIFACTORIAL: Se refiere al proceso que origina una anomalía como consecuencia del efecto de uno o más genes anormales sumado a la acción de factores ambientales, dentro de estos últimos los más importantes son las infecciones (rubéola, toxoplasmosis, sífilis, citomegalovirus), drogas y productos químicos (talidomida, antimetabolitos, anticoagulantes, anticonvulsivantes), agentes tóxicos (alcohol, tabaco, marihuana, cocaína), factores metabólicos y

nutricionales (diabetes, lupus eritematoso, fenilcetonuria) factores uterinos como el útero tabicado, oligohidramios). Pueden hacerse algunas afirmaciones generales sobre los teratogenos como: ninguno de ellos es perjudicial para todos los fetos expuestos; algunos fármacos (p.ej. la difenilhidantoína) y ciertos procesos maternos (p.ej. diabetes mellitus). Es probable que el peligro sea máximo cuando la exposición se produce en el primer trimestre de la gestación. Y finalmente las radiaciones; es poco probable que la exposición a la radiación utilizada con fines diagnósticos o terapéuticos provoque mutaciones en los genes, el límite de exposición laboral a todas las fuentes de radiación que se permite a las madres es de 500 milirads para un total de 40 semanas de la gestación.

Los datos limitados que existen sobre los fetos humanos demuestran que las dosis elevadas de radiación (10,000-30,000mrad) son nocivas para el sistema nervioso central), se aconseja aborto terapéutico cuando la exposición llega a estas cifras. (5)

## DISMORFIAS

Un punto muy importante de este estudio son las dismorfias, las cuales son un cuadro de malformaciones múltiples que aparecen secundarias a un defecto primario aislado que actúa

al comienzo de la morfogénesis. Para entender mejor esto es necesario partir de lo que es el defecto primario aislado el cual es producto de un defecto estructural por malformación, deformidad o disrupción del desarrollo del producto. Una malformación se debe a una aberración local de la morfogénesis, por ejemplo, un defecto septal cardiaco o una estenosis pilórica, son por lo demás, completamente normales y una vez corregidas quirúrgicamente pronóstico es excelente. Una deformidad es una alteración de forma de una parte que se ha diferenciado normalmente; la mayoría afectan al sistema músculo-esquelético y probablemente, se originan de moldeamientos uterinos, las deformidades posturales más frecuentes son los diversos tipos de pies deformes y la luxación congénita de cadera, las deformidades posturales de origen intrínseco y de comienzo prenatal son trastornos que consisten en degeneración muscular como el síndrome de distrofia miotónica de Steinert. El término disrupción se utiliza cuando un defecto estructural se debe a la destrucción de una parte que ya se había formado normalmente; un mecanismo es cuando un dedo, brazo o pierna quedan atrapados en las fibras del amnios que flotan el líquido amniótico, lo que va seguido de desgarro o amputación de esa estructura normalmente desarrollada; otro mecanismo es cuando existe interrupción del aporte sanguíneo a una parte que está desarrollándose que

conduce a la necrosis o reabsorción de estas lesiones sobre las estructuras dístales al lugar de la agresión. Ejemplo de esto es la atresia intestinal sin incluir al duodeno, la gastrosquisis y la porencefalia.

Los términos malformación, deformidad y disrupción se utilizan para describir solamente el error iniciador durante la morfogénesis de una dismorfia, si dicho error es conocido. Por ejemplo la dismorfia de Robin es un cuadro de anomalías múltiples, las cuales se originan por un solo defecto del desarrollo; que es la hipoplasia mandibular, como la lengua es relativamente pequeña para la cavidad oral se desplaza hacia atrás (glosoptosis), bloquea la fusión de las bóvedas palatinas posteriores y origina una fisura palatina en forma de U. Al saberse de todos los defectos observados se deben a una sola aberración localizada, se puede informar al consejo genético que el riesgo de recidiva depende de un solo defecto. (5)

## ABORDAJE DEL PACIENTE CON ANOMALIA CONGENITA

Ante un niño que presenta una o múltiples anomalías congénitas se debe proceder a una valoración exhaustiva del cuadro con objeto de poder establecer si se trata de un

síndrome característico, establecer un pronóstico y, sobre todo, poder dar un consejo genético a los padres.

Antes de la exploración física se debe hacer un cuidadoso interrogatorio tomando en cuenta antecedentes prenatales, antecedentes familiares y antecedentes personales.

## HISTORIA CLÍNICA

### a) Antecedentes prenatales:

En la historia obstétrica se deberá valorar la evolución de los embarazos previos, si es que existen, para descartar la presencia de abortos, mortinatos y partos prematuros.

Se prestará especial interés a las incidencias ocurridas durante el embarazo, entre las que debe destacarse: la exposición a tóxicos ambientales y laborales, fármacos, alcohol, tabaco, drogas ilícitas, radiaciones ionizantes, y enfermedades contagiosas, sobre todo de transmisión sexual. Al mismo tiempo es importante valorar las irregularidades hormonales y estado nutricional de la madre, así como la asistencia prenatal que haya recibido.

Un punto importante es preguntar sobre las anomalías uterinas, patología placentaria, volumen del líquido amniótico y evolución del crecimiento del feto.

Finalmente, se valorarán datos referentes al parto, determinando el momento de la ruptura de membranas, tipo de parto, peso, talla y perímetro craneal del recién nacido y su adaptación neonatal.

#### b) Antecedentes familiares:

Se deberá constatar la edad de los padres en el momento de la concepción, su origen étnico, presencia de consanguinidad, y enfermedades se deberá hacer hincapié en la presencia de algún miembro de la familia que hubiera presentado o presente las mismas anomalías que el paciente estudiado. Con estos datos se podrá construir el árbol genealógico de la familia, el cual nos puede indicar la presencia de algún tipo de herencia.

Ante una historia familiar negativa es preciso recordar que las malformaciones de causa genética pueden presentar variaciones en su expresividad y que, en ocasiones, dicha

expresividad es tan baja que puede confundirse con la normalidad.

c) Antecedentes personales:

Es importante conocer la evolución del crecimiento y desarrollo del paciente. Construir una curva de la evolución de talla, peso y perímetro craneal, así como desarrollo psicomotor.

Finalmente deberá tenerse información detallada sobre los problemas médico que haya presentado el paciente, sobre todo los que han precisado hospitalización o práctica de intervenciones quirúrgicas.

## EXPLORACIÓN FÍSICA

A menudo, la exploración física, es la fuente de información más importante. De los cuatro apartados clínicamente aceptados para la exploración física (Inspección, palpación, percusión, y auscultación) la inspección es la que reviste mayor interés en la búsqueda de las malformaciones. Para realizar una inspección correcta es necesario:

- 1) Desnudar completamente al paciente.

- 2) Observarlo cuidadosamente con paciencia y tiempo.
- 3) Compara un hemicuerpo con el otro en todas sus partes.
- 4) Medir en forma adecuada todas las características físicas que son susceptibles de serlo.
- 5) Anotar con precisión todas las observaciones.
- 6) No dudar en volver a examinar al paciente cuantas veces sea necesario, sino se está seguro de las observaciones.

Un diagnóstico específico no suele precisar la asociación de un conjunto de anomalías y, en este aspecto la detección de los defectos menores, puede ser tan importante como la apreciación de los defectos mayores.

El descubrimiento de una determinada anomalía nos debe conducir a:

- a) Determinar el momento que apareció el problema del desarrollo.
- b) Considerar si las anomalías pueden ser debidas a un problema único de la morfogénesis que provoca una secuencia de defectos subsiguientes, ocasionando lo que es una dismorfia.
- c) Valorar la posibilidad de que existan múltiples defectos estructurales debido a una cromosomopatía, mutación genética o teratógenos ambientales.

Una pauta de valoración es la siguientes:

Parámetros del crecimiento. Peso, talla, perímetro craneal, simetría corporal y proporciones de las extremidades. Desarrollo psicomotor y nivel de actividad. Comparación de estas medidas con los patrones aceptados.

Cabeza y cara. Configuración de las fontanelas y suturas. Frente: altura e implantación de cabello, anchura. Cejas: ausencia, forma y tamaño. Ojos: forma, pliegues cantales, párpados, pestañas, distancia interocular, tamaño del globo ocular, examen del iris, conjuntiva y córnea.

Tórax. Cuello: forma (ancho, corto). Morfología y simetría del tórax posición y forma de las mamas. Morfología de esternón, clavículas y escápulas. Morfología y posición de la columna dorsal. Auscultación del tórax y valoración de los tonos cardiacos, presencia de alteraciones del ritmo y soplo.

Abdomen. Aspecto y forma. Presencia de hernias. Morfología del ombligo. Presencia de visceromegalias mediante la palpación.

Genitales. Aspecto y forma del clítoris, labios, pene, testículos y escroto. Valorar la presencia de ectópias testiculares.

Extremidades. Tamaño, posición y simetría de las cuatro extremidades. Movilidad de las articulaciones, tamaño y forma de las manos y pies. Presencia de sindactilias. Examen de las uñas. Dermatoglifos y valoración de los pliegues de flexión.

Piel. Aspecto y grosor. Presencia de hemangiomas, manchas, foseas, y otras anomalías. características y distribución del cabello y el pelo .

Sistema nervioso. Tono muscular, marcha y coordinación de los movimientos. Reflejos tendinosos. (6)

Es importante también realizar la exploración física a los padres.

## EXPLORACION COMPLEMENTARIA

La historia clínica y la exploración física nos habrán orientado sobre si nos hayamos ante una anomalía aislada o un síndrome y sobre las exploraciones complementarias más convenientes. Una buena pauta diagnóstica debe iniciarse por

las exploraciones menos agresivas y costosas, con datos obtenidos y la ayuda de un buen texto sobre síndromes o de un programa informático podemos diagnosticar la casi totalidad de los casos. Es útil reconocer cual es la malformación más sobresaliente y tomarlo como signo para guía para poder aplicarle exploraciones complementarias. Mediante este tipo de exploraciones podemos conseguir: 1) un dx etiológico definitivo, 2) el descubrimiento de posibles anomalías en órganos o estructuras internas que permiten configurar mejor el cuadro, y 3) la apreciación del alcance de las anomalías conocidas o supuestas.

#### Análisis de laboratorio

- Estudios cromosómicos y genéticos: cromatina sexual, cariotipo, investigaciones con sondas de DNA.
- Estudios hematológicos: características de las series.
- Estudios inmunológicos: inmunoglobulinas, inmunidad celular.
- Estudios endocrinológicos: funciones tiroidea, gónada, etc.
- Estudios metabólicos: Glúcidos, lípidos, aminoácidos, calcemia.
- Estudios histopatológicos.

#### Pruebas radiológicas

- Radiología convencional:

Estudio esquelético: cráneo, costillas, vértebras, huesos largos.

Determinación de la edad ósea.

Búsqueda de calcificaciones ectópicas.

Estudios de contraste; enema opaco.

- Ecografía: Craneal, abdominal, cardiaca y esquelética.

- Pruebas isotópicas: renograma, grama ósea.

- Topografía axial computarizada.

- Resonancia magnética.

Otras pruebas

- Estudio de la visión: Fondo de ojo.

- Estudio de la audición: Audiometría, respuestas evocadas al tronco cerebral.

- Valoración de desarrollo psicomotor (prueba de Denver). (7)

En estudios realizados en nuestro país se ha demostrado que las malformaciones congénitas son causa frecuente de enfermedad, secuela y muerte en los lactantes y niños; se aprecia más frecuentemente en el sexo masculino ( en proporción 2:1) que el femenino. La frecuencia global de

malformaciones congénitas es muy variable, tanto por el tipo de población como por el tipo de estudio y la manera en que se define y precisa el defecto. En México las frecuencias reportadas van del 0.8 % al 3.3. % lo cual concuerda con la variabilidad informada en otros países. También se ha demostrado que la causa de la mayoría de las malformaciones es multifactorial tomando en cuenta que en estas intervienen tanto alteraciones genéticas como ambientales, y se estima que el 25 % sea de origen genético y el 3% de origen ambiental, de la índole de infección, radiación, o administración de fármacos. Y en un 69 % de etiología desconocida.

**OBJETIVO DEL ESTUDIO:**

Conocer la epidemiología de las malformaciones congénitas y síndromes dismórficos en el HIES.

## MATERIAL Y METODOS

Se revisaron 10,230 expedientes correspondientes al período comprendido de 1ro. de Junio de 1995 al 30 de Mayo de 1997, del Hospital Infantil del Estado de Sonora de la S.S.A; en busca y seleccionando aquellos en los que se diagnosticaron malformaciones congénitas y síndromes dismórficos no incluyendo aquellas ocasionadas por disrupción o alteraciones metabólicas.

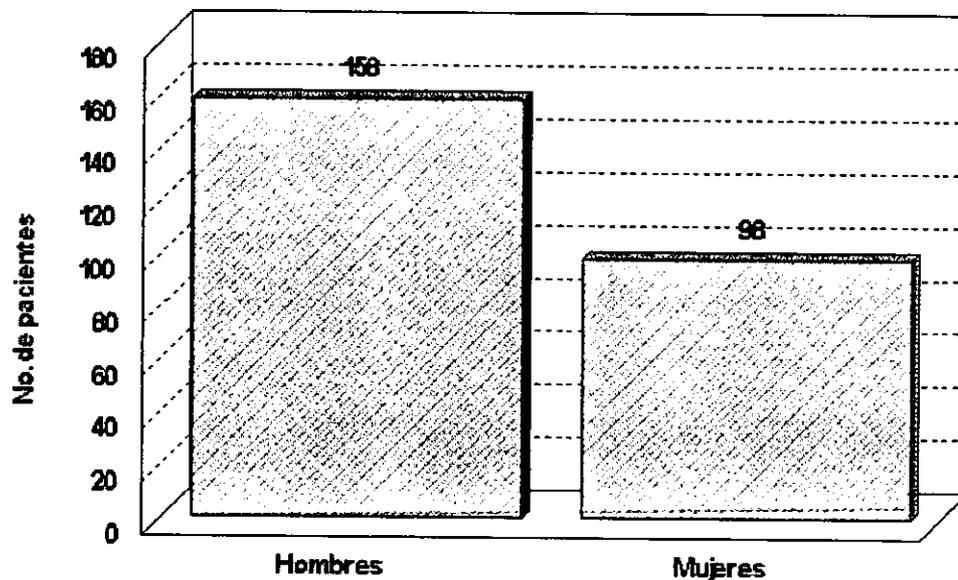
## RESULTADOS

El total de expedientes revisados fue de 10,230 incluyendo 19 pacientes que fallecieron; se encontraron malformaciones congénitas en 256 pacientes, lo que da una frecuencia de 2.5 %, es decir, 25 pacientes por cada 1000 pacientes que se consultaron en nuestro hospital.

Al revisar los expedientes encontramos que 158 pacientes corresponden al sexo masculino y 98 al femenino, lo que determina una proporción de sexos de 1.6:1, favoreciendo moderadamente al sexo masculino. (Ver gráfica 1).

### **Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos** **Frecuencia del Sexo de Pacientes**

Gráfica 1



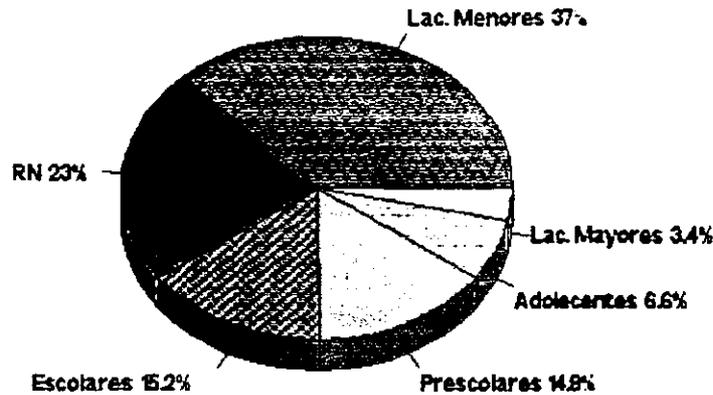
Fuente: Archivo clínico HIES

La edad pediátrica que con mayor frecuencia consultó fue los lactantes menores con 94 casos (37%) siendo principalmente alteraciones defectos en cara y cardiopatías las malformaciones más frecuentemente reportadas en esta edad; le siguen los neonatos en orden decreciente con 59 casos ( 23 %) presentándose principalmente en esta edad defecto en el aparato digestivo y del tubo neural; los escolares con 39 casos (15.2 %) reportándose mayor frecuencia de alteraciones del músculo esquelético y urogenitales; los preescolares con 38 pacientes (14.8 %) y las alteraciones reportadas más frecuentes son en genitales y defectos en cara; los adolescentes se reportaron con 17 casos (6.6 %) presentando principalmente defectos del sistema músculo esquelético y finalmente los lactantes mayores con 9 casos (3.4 %) observándose cardiopatías y defectos en cara principalmente.

(ver gráfica 2)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Frecuencia de edad de pacientes.

Gráfica 2



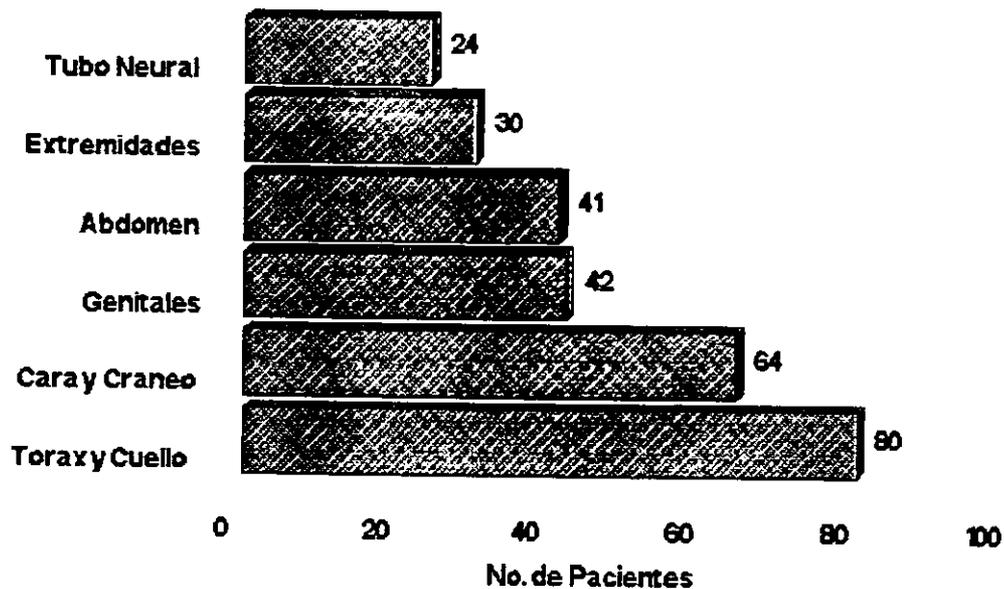
Fuente: Archivo clínico HIES

Consideremos que es importante conocer la distribución de las malformaciones según los segmentos del cuerpo, encontrando mayor frecuencia de malformaciones congénitas en tórax y cuello en 80 pacientes, en orden decreciente le siguen las alteraciones en cara y cráneo con 64 pacientes, las anomalías congénitas en genitales se presentaron en 42 pacientes, 41 pacientes presentaron anomalías a nivel de abdomen, 22 pacientes se reportaron con alteraciones a nivel del tubo neural, 30 pacientes presentaron alteraciones en extremidades. (Ver gráfica 4)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Distribución de Malformaciones según segmento del cuerpo

Gráfica 4



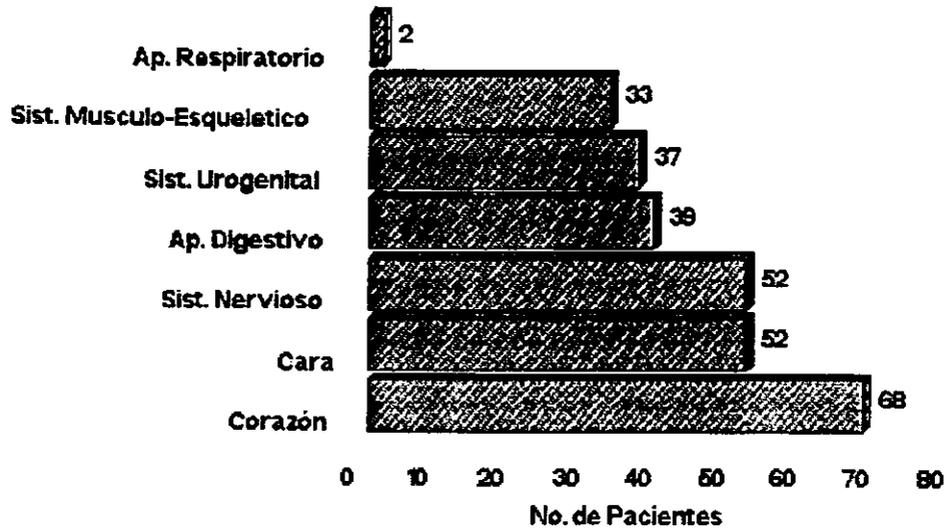
Fuente: Archivo clínico HIES

Se captaron las malformaciones también por aparatos y sistemas para mejor visualización de éstas; encontrando las malformaciones del corazón las más frecuentes, con 68 anomalías, de las cuales 24 afectaciones fueron por comunicación interventricular, 19 por persistencia del conducto arterioso, 12 % por comunicación por interauricular, 3 por transposición de grandes vasos, 3 por tetralogía de Fallot y 7 diversas. (Ver gráfica 5 y 6)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Distribucion de Malformaciones según Aparatos y sistemas

Gráfica 5

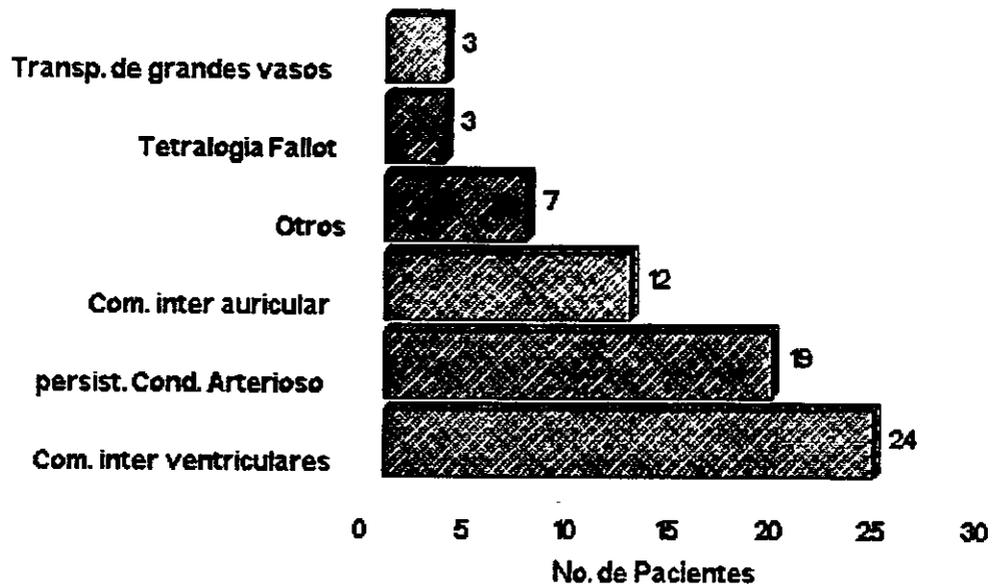


Fuente: Archico clínico HIES

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Malformaciones mas frecuentes de corazón

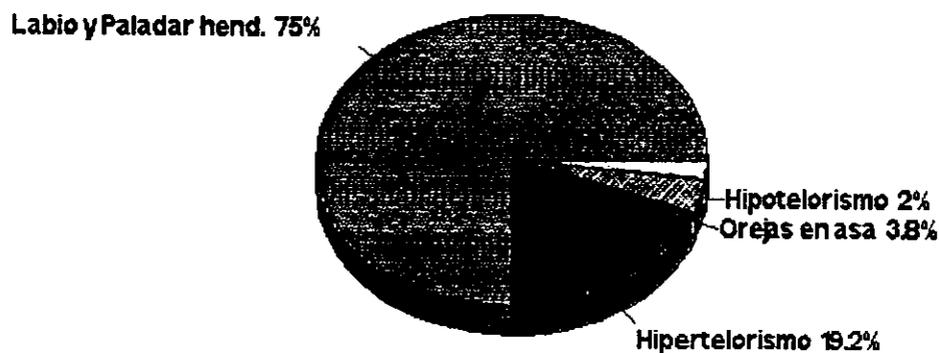
Gráfica 6



Fuente: Archico clínico HIES

De los 256 pacientes detectados, 52 presentaron alteraciones en cara, ocupando la mayoría de éstas el labio paladar hendido con 39 pacientes (75%), hipertelorismo con 10 pacientes (19.2 %), orejas en asa en 2 pacientes (3.8%), hipotelorismo 1 pacientes (2%).(Ver gráfica 7)

**Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos**  
**Malformaciones mas frecuentes observadas en cara**  
Gráfica 7



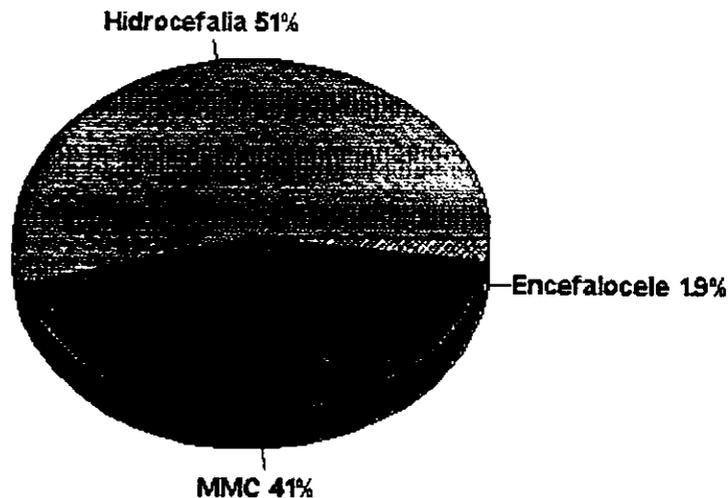
Fuente: Archivo clínico HIES

Las anomalías detectadas del sistema nervioso central fueron 52 pacientes del total de 256 pacientes reportándose 27 casos de hidrocefalía (51%), mielomeningocele en 24 casos (46%), encefalocele en 1 caso (1.9%). (Ver gráfica 5 y 8)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Malformaciones mas frecuentes en Sistema Nervioso

Gráfica 8



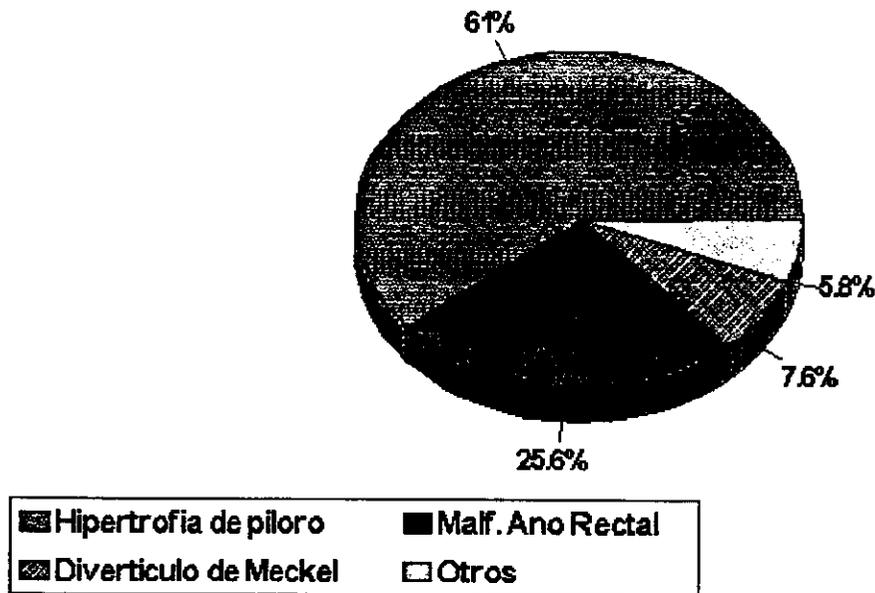
Fuente: Archico clínico HIES

El aparato digestivo ocupó el cuarto lugar con 39 pacientes de los 256 pacientes totales, de las cuales la más frecuente es la hipertrofia de píloro con 24 casos (61%), malformación ano-rectal 10 casos (25.6%), y divertículo de Meckel con 3 casos (7.6 %), otros reportados 2 (5.8%).

(Ver gráfica 5 y 9)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Malformaciones mas frecuentes en Aparato Digestivo

Gráfica 9



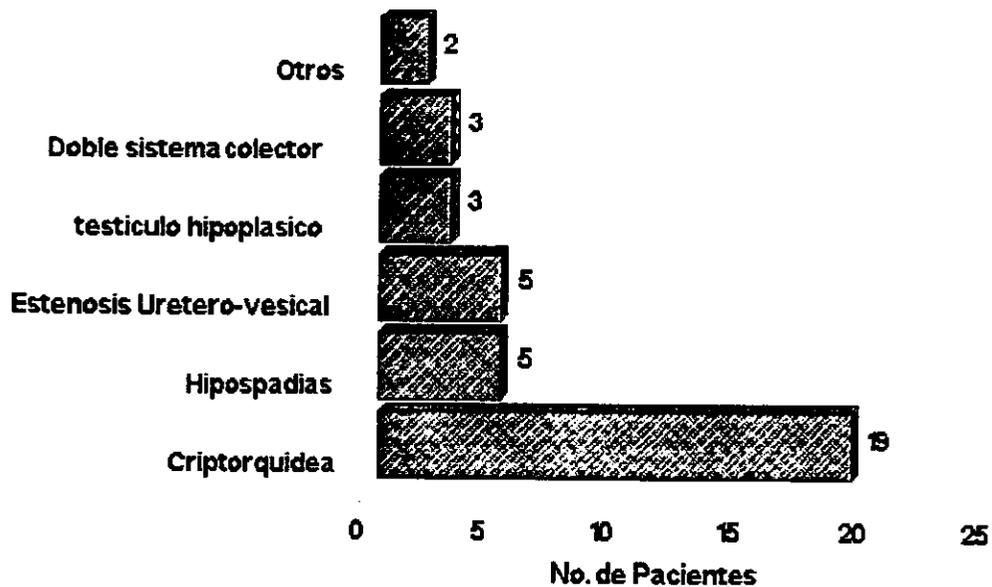
Fuente: Archico clínico HIES

Le continúa el sistema urogenital con 37 pacientes, de los 256 totales, de las cuales predominó la criptorquidea con 19 casos, hipospadías 5 casos, estenosis uretero-vesical 5 casos, testículo hipoplásico 3, doble sistema colector 3 casos, y otros 2. (Ver gráfica 5 y 10)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Malformaciones mas frecuentes del aparato urogenital

Gráfica 10

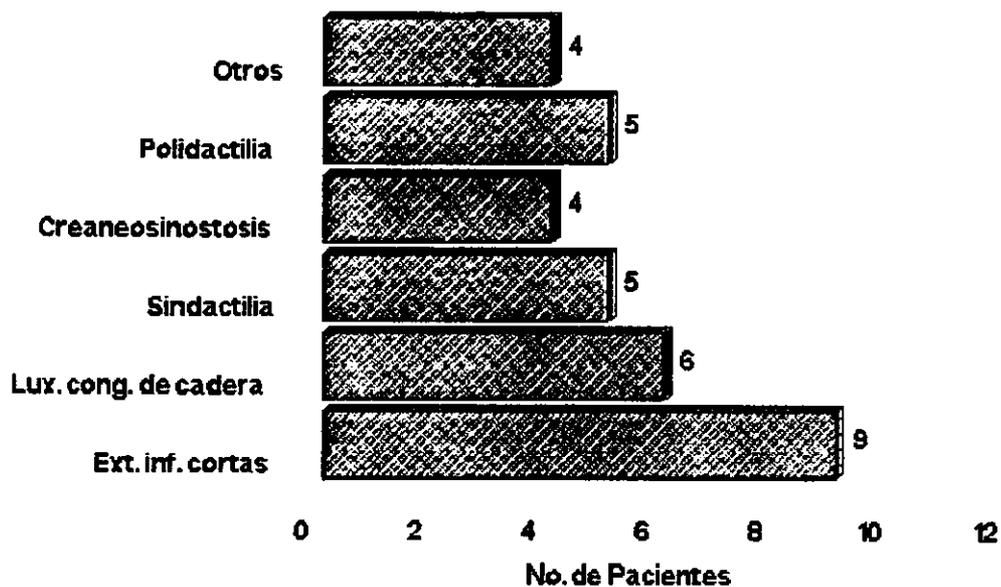


Fuente: Archivo clínico HIES

El sistema músculo-esquelético se reportó con 33 pacientes de los 256 totales, observándose extremidades inferiores cortas en 9 casos, luxación congénita de cadera en 6 casos, sindactilia en 5 casos, polidactilia en 4 casos craneosinostosis en 5 casos, otros 4 casos. (Ver gráfica 5 y 11)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Malformaciones mas frecuentes del sistema musculo esquelético

Gráfica 11



Fuente: Archico clinico HIES

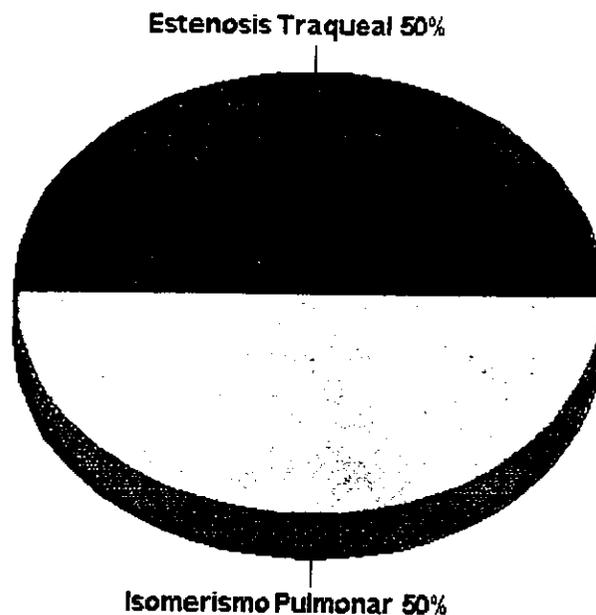
Finalmente el aparato respiratorio con 2 casos, isomerismo pulmonar (50%), estenosis congénita de tráquea (50%).

(Ver gráfica 5 y 12)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Malformaciones de Aparato Respiratorio

Gráfica 12



Fuente: Archivo clínico HIES

Se tomaron en cuenta los datos de la madre como la edad a la concepción, escolaridad, toxicomanías durante la gestación, número de gesta del producto.

Se observó que la madre más joven tenía 13 años y la de mayor edad fue de 55 años, el rango de edad más frecuente fue de 21 a 30 años con 108 pacientes que corresponde al 42.1%, en el siguiente cuadro se aprecian las edades maternas con sus frecuencias y porcentajes.

## EDAD DE LA MADRE

RANGO	CASOS	%
13-20	61	23.8
21-30	108	42.1
31-40	78	30.4
41-50	6	2.3
51-60	1	0.39
Se Desconoce	2	0.78

En lo referente a la escolaridad la mayoría de las madres cursaron hasta la secundaria con 38.6 % que correspondió a 99 madres, se observa que la educación profesional y el analfabetismo están en una pequeña proporción, ver el siguiente cuadro donde se especifica detenidamente, acompañado de sus porcentajes.

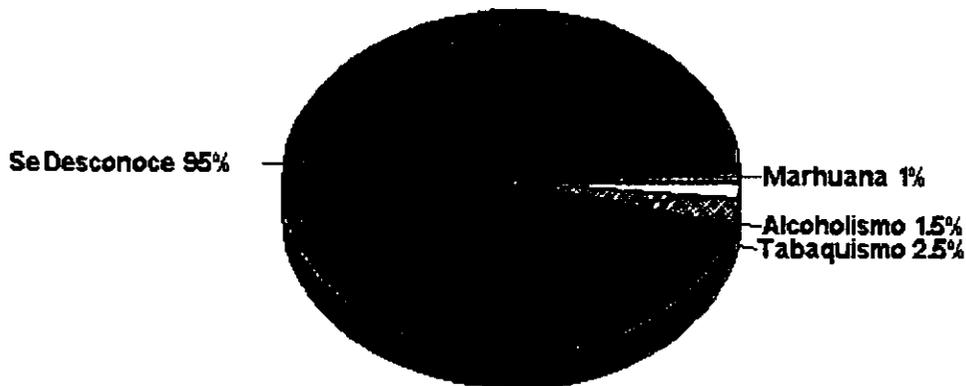
## ESCOLARIDAD DE LA MADRE

NIVEL	CASOS	%
Profesional	15	5.8
Preparatoria	20	7.8
Secundaria	99	38.6
Primaria	98	38.2
Analfabeta	11	4.2
Se Desconoce	13	5.0

Las toxicomanías observadas al momento de la gestación, se reportaron en 13 madres, de las cuales 7 tienen el hábito del tabaquismo (2.7 %) y esto se relacionó con cardiopatías como CIV, PCA. Las madres que tuvieron el hábito del alcoholismo fueron 4 (1.5 %) relacionándose con el labio paladar hendido y malformación ano-rectal. Dos madres con hábito de marihuana, cocaína y tiner (0.78 %) relacionándose con tetralogía de Fallot. (Ver gráfica 13)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Toxicomanías relacionadas con las Madres.

Gráfica 13

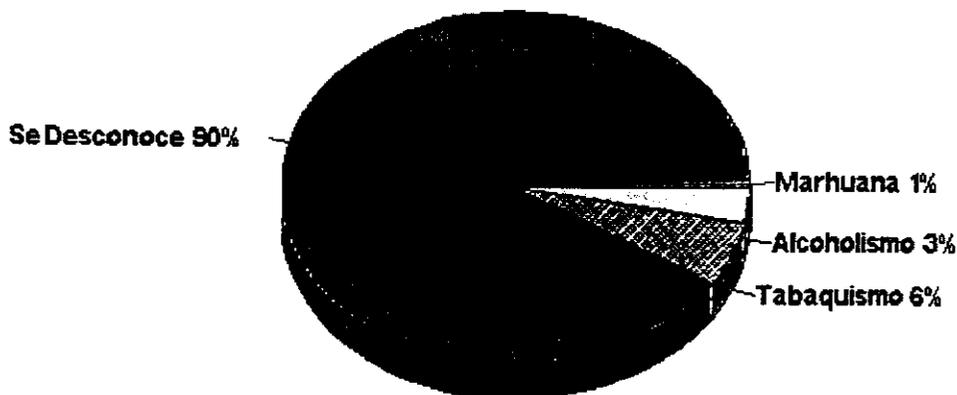


Fuente: Archico clínico HIES

Las toxicomanías reportadas en relación a los padres fueron tabaquismo en 16 casos, alcoholismo en 8 casos, mariguana en 3 casos; el primero se relacionó con anomalías diversas como cardiopatías, urogenitales y digestivas; el segundo con anomalías del tubo neural y el tercero con alteraciones del sistema músculo-esquelético y urogenitales. (Ver gráfica 14)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Toxicomanías relacionadas con los Padres.

Gráfica 14

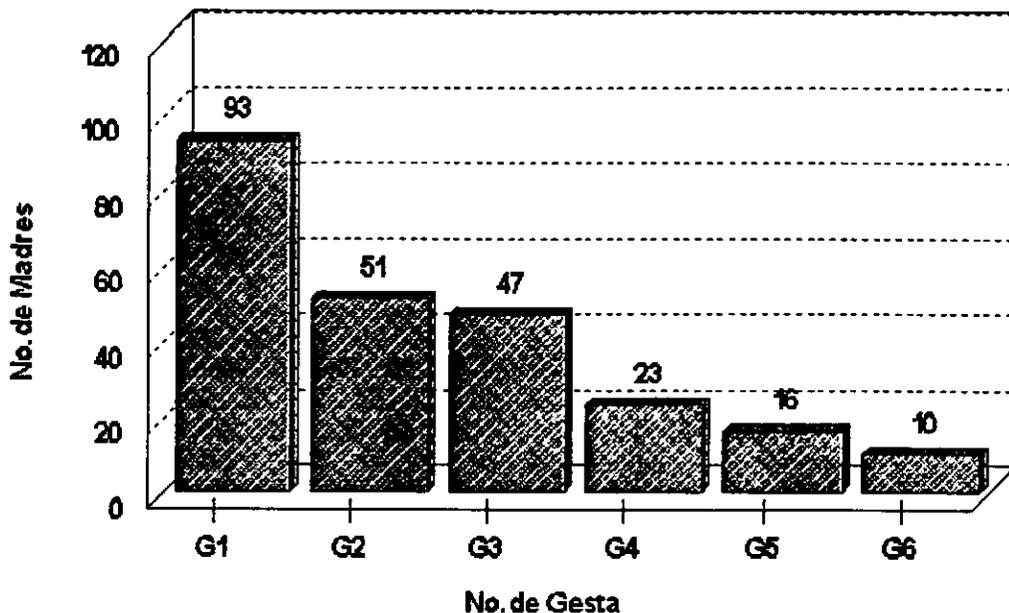


Fuente: Archico clínico HIES

En relación al número de gesta; la primera gesta fue donde mayormente se observaron anomalías congénitas con 93 madres del total de las 256, que corresponden el 36%, 51 madres en la gesta 2 con 19.9%, los productos de la tercera gesta fueron 47 con 18.3%, en la gesta cuatro fueron 23 productos con 8.9%, 16 productos fueron de la gesta 5 en un 6.2%, 10 productos de la gesta 6 y más, en un 3.9% (Ver Gráfica 15)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Frecuencia del Número de Gestas de la Madre

Gráfica 15



Fuente: Archivo clínico HIES

En relación de los datos del padre se tomaron en cuenta la edad a la concepción, escolaridad, toxicomanías y ocupación.

Iniciando con la variable de la edad el padre más joven reportado de 15 años y el de mayor edad fue de 68 años, la mayor frecuencia de edad se observó en el rango de 21 a 30 años con 105 padres (41%), se observa que los pacientes con malformaciones congénitas aparecen en menor frecuencia en padres con edad en los extremos de la vida, en el siguiente

cuadro se observa con mayor detenimiento las edades de sus padres y sus porcentajes.

## DATOS DEL PADRE

### EDAD DEL PADRE

RANGO	CASOS	%
15-20	20	7.8
21-30	105	41.0
31-40	70	27.3
41-50	39	15.2
51-60	2	0.78
61-70	2	0.78
Se Desconoce	18	7

En la escolaridad de los padres se observó con mayor frecuencia los que cursaron la primaria con 93 padres (36.3%), observándose al igual que las madres que los estudios profesionales y el analfabetismo están en frecuencia menor, ver el siguiente cuadro.

## ESCOLARIDAD

NIVEL	CASOS	%
Profesional	12	4.6
Preparatoria	31	12.1
Secundaria	78	30.4
Primaria	93	36.3
Analfabeta	14	5.4
Se Desconoce	28	10.9

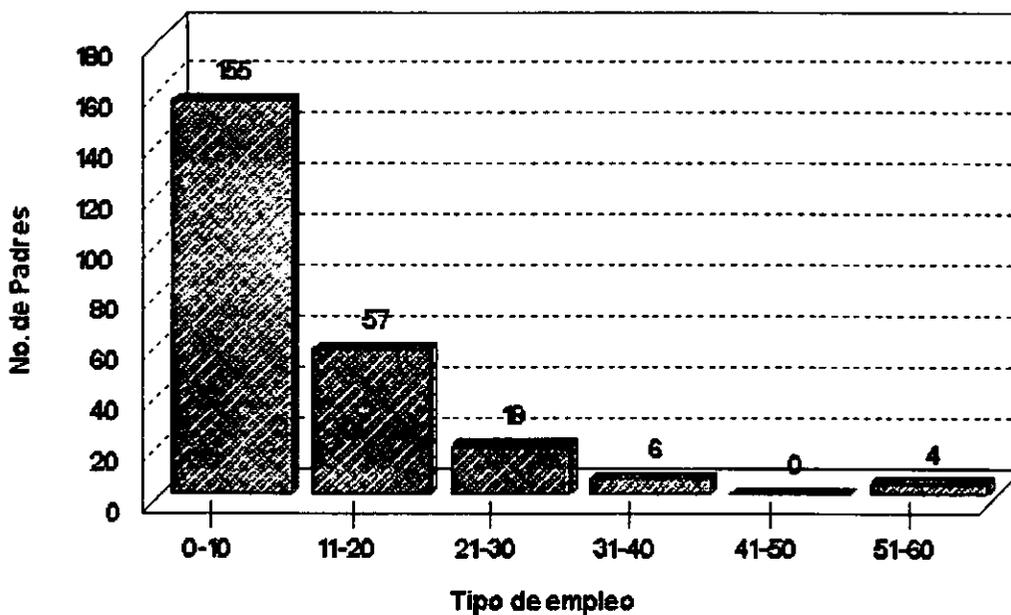
En relación a los antecedentes familiares de malformaciones, éstos se reportaron en 11 casos, sin embargo solo 3 estuvieron relacionados con la misma patología del paciente, y esto se relacionó con el síndrome de Down, labio paladar hendido y síndrome de Arnold Chiari.

La patología materna que se presentó durante la gestación, fue preclampsia en 5 madres, en las cuales se observaron productos con defectos del tubo neural, digestivas y genitales; 8 madres cursaron con cervicovaginitis e infección de vías urinarias y los productos presentaron defectos en cara, cardiopatías y del tubo neural.

Los días de hospitalización que ocuparon los pacientes con malformaciones congénitas, en la mayoría fueron de 0 a 10 días con 155 pacientes (60%), le siguieron los que permanecieron de 11 a 20 días con 57 pacientes (22.2%), 19 pacientes permanecieron de 21 a 30 días que correspondió al 7.4%, 6 pacientes permanecieron de 31 a 40 días que correspondió el 2.3 %, en el rango de 41 a 50 días no se encontró paciente sin embargo de 51 a 60 días permanecieron 4 (1.5%). (Ver gráfica 18).

### Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Días de Hospitalización del Paciente

Gráfica 18

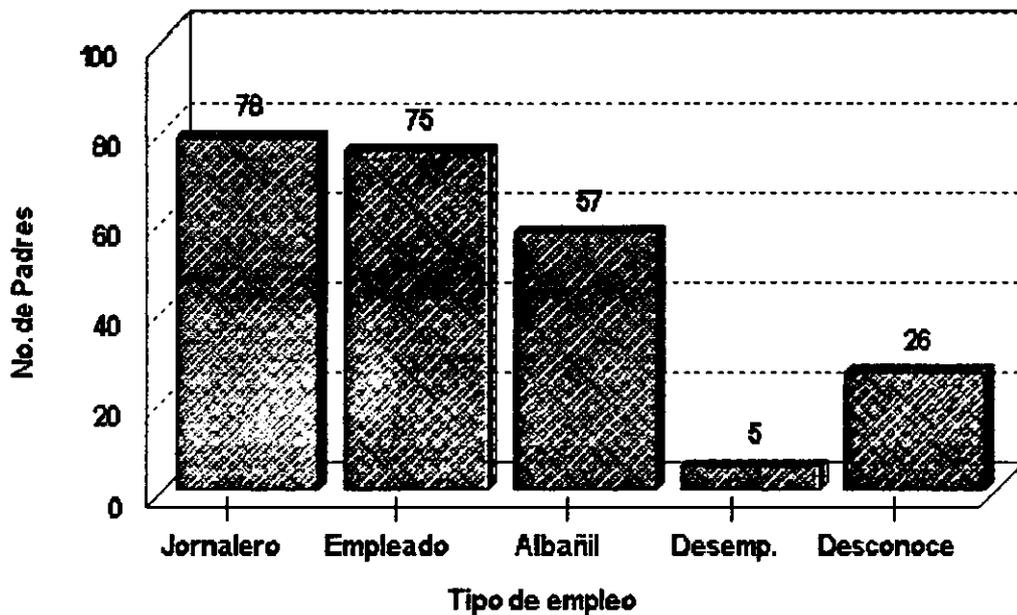


Fuente: Archico clínico HIES

En la ocupación del padre se observaron tres grandes grupos, des los 256 casos que ocupan el estudio 78 padres fueron jornaleros, 75 padres fueron empleados y finalmente 57 padres fueron albañiles, 5 padres fueron desempleados y 26 se desconoce. (Ver Gráfica 17).

### Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Ocupación del Padre

Gráfica 17



Fuente: Archivo clínico HIES

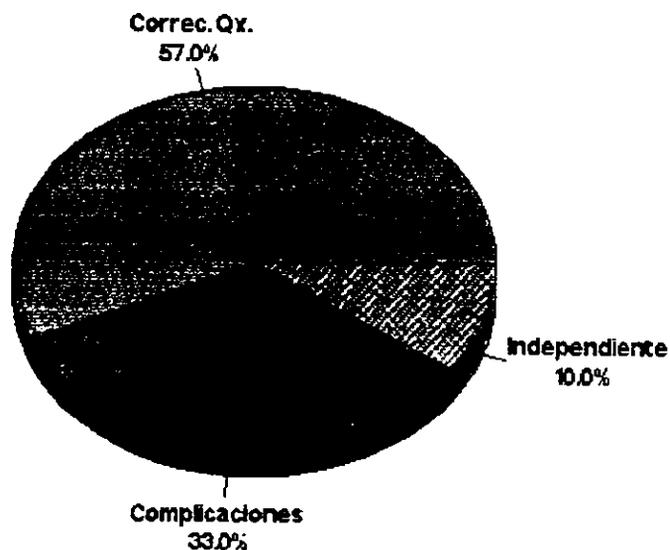
En relación a la ocupacion de la madre el 85% se dedican al hogar.

Es importante mencionar que de los 155 pacientes del rango de 0 a 10 días de hospitalización 32 se hospitalizaron por complicaciones de su anomalía congénita, 19 fueron defunciones, y 104 pacientes se hospitalizaron para corrección quirúrgica principalmente del labio paladar hendido, cardiopatías, anomalías de las extremidades, criptorquidea y cranesinostosis.

(Ver gráfica 19)

### Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Causas mas frecuentes de hospitalización.

Gráfica 19



Fuente: Archico clínico HIES

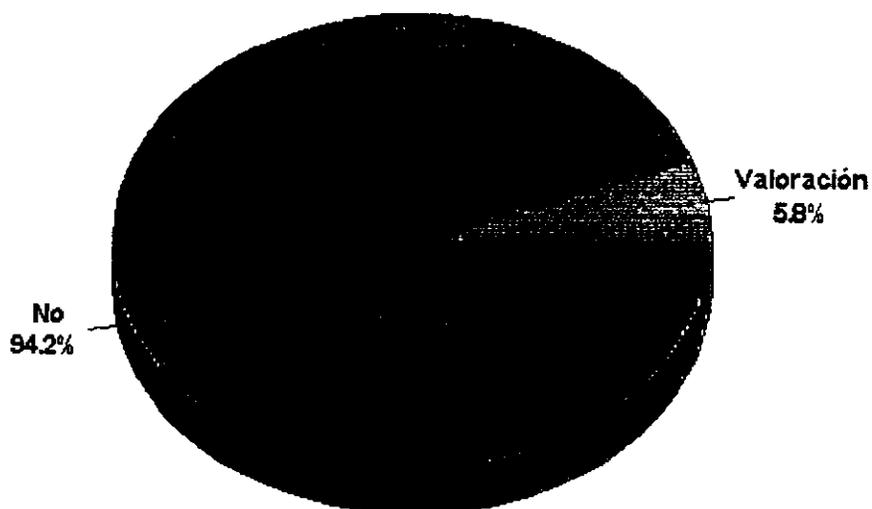
Observamos 7 principales lugares de origen de estos pacientes (el total de 256 pacientes) de los cuales 50 %

correspondió al municipio de Hermosillo con 128 pacientes, y las principales anomalías observadas en esta región fueron las cardiopatías y defectos del aparato digestivo, así como del tubo neural; le siguió el municipio de Guaymas con 13 pacientes que correspondió al 5 % y observándose principalmente labio paladar hendido, síndrome de Down, polidactilia: 11 pacientes fueron originarios del municipio de Magdalena (4.2%) observándose con mayor frecuencia defectos del tubo neural e hidrocefalia, sx de Down; 11 pacientes correspondieron a la Cd. de Obregón (4.2%) observándose labio paladar hendido y defectos del tubo neural. En el municipio de Nogales con 10 pacientes (3.9%) se observaron cardiopatías; Navjoa con 9 pacientes (3.5%) defectos del tubo neural y luxación congénita de cadera. 8 pacientes fueron originarios de Cananea (3.1%) en los cuales se observó principalmente defectos del tubo neural y labio paladar hendido y 51 pacientes fueron originarios de diversos municipios del mismo Estado de Sonora. (Ver mapa de Municipios Anexo).

De todos los pacientes que se exploraron en nuestro hospital en los 2 últimos años con malformaciones congénitas solo 15 recibieron valoración por genética. (Ver Gráfica 20).

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos Porcentaje que recibieron valoración por Genética.

Gráfica 20



Fuente: Archivo clínico HIES

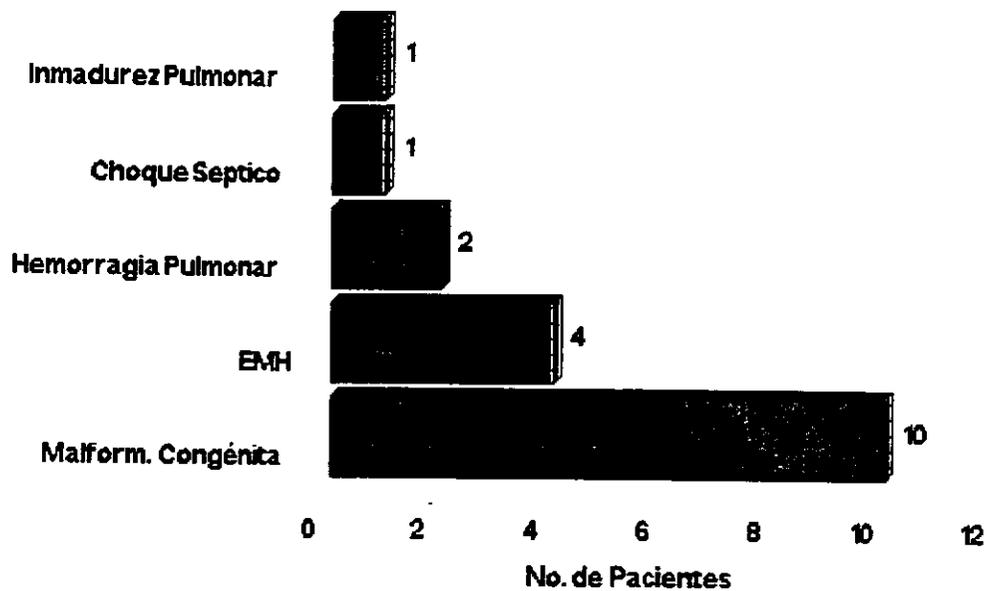
En relación a los 19 pacientes que fallecieron en 10 de estos pacientes la causa de la muerte fue ocasionada por la anomalía congénita, 4 por enfermedad de membrana hialina, 2 por hemorragia pulmonar severa y 1 por inmadurez pulmonar.

(Gráfica 21)

## Malformaciones Congénitas y Síndromes Dismórficos

### Causas de Defunciones

Gráfica 21



Fuente: Archico clínico HIES

## CONCLUSIONES

- 1.- La frecuencia de malformaciones congénitas encontrada en nuestro estudio fue de 25 pacientes por cada 1000 pacientes que se consultan en este hospital; es decir 2.5%
- 2.- El sexo masculino se observó con mayor frecuencia que el femenino en proporción de 1.6:1.
- 3.- Las edades pediátricas donde se detectaron malformaciones congénitas con mayor frecuencia fueron los lactantes menores y neonatos seguidos en menor proporción los escolares.
- 4.- Las diez malformaciones más frecuentes fueron: labio paladar hendido, hidrocefalia, mielomeningocele, hipertrofia de Píloro, comunicación interventricular, síndrome de Down, persistencia del conducto arterioso, criptorquidea, malformación ano-rectal, síndromes dismórficos.
- 5.- Las malformaciones congénitas únicas se presentan con mayor frecuencia (68%), que las malformaciones múltiples (32%).

6.- La edad materna promedio se presentó en el rango de 21 a 30 años y esto coincide también para el padre.

7.- La escolaridad de los padres, son la primaria y secundaria con mayor frecuencia.

8.- Las toxicomanías se observaron en un 5% de las madres, siendo éstas tabaquismo, alcoholismo, adicción a la cocaína, finer.

9.- La patología materna que se presentó durante la gestación fue en un 5 %, y estos fueron infección de vías urinarias, preclampsia, cérvico vaginitis.

10.- Las malformaciones congénitas fueron observadas más frecuentemente en los productos de la primera gesta.

11.- Los antecedentes familiares de malformaciones se observaron en 11 pacientes (4.2%), presentándose en 3 relación con la malformación del paciente.

12.- Los municipios que con mayor frecuencia son los lugares de origen de los pacientes son en orden decreciente Hermosillo, Guaymas, Obregón, Magdalena, Nogales, Navojoa y Cananea.

13.- El mayor tiempo de hospitalización lo ocuparon los que permanecieron de 0 a 10 días.

14.- La causa de hospitalización más frecuente es para corrección quirúrgica de la malformación.

15.- El 5% de los pacientes con malformaciones congénitas recibió valoración por genética.

## DISCUSION

Aún cuando la frecuencia global de malformaciones congénitas se encuentra dentro del rango informado en la literatura nacional (estudio realizado en el hospital de gineco-pediatría en León Gto. y en el Hospital Infantil de México en 1985) (7), existen diferencias importantes en nuestro estudio, como son las de no incluir las malformaciones ocasionadas por disrupción y aquellas ocasionadas por alteraciones metabólicas.

El sexo más frecuente fue el masculino en proporción 1.6:1 lo que coincide con la frecuencia citada en los estudios anteriormente comentados (7). Con respecto a las edades más frecuentemente consultadas estas fueron los lactantes menores, neonatos y en menor proporción los escolares; en relación a los dos primeros mencionados consideramos que su frecuencia está incrementada en base a que es un hospital donde también se practica la ginecología y obstetricia y por lo tanto existe la oportunidad de realizar un diagnóstico temprano y también se observa mayor incidencia de complicaciones de sus anomalías congénitas y encontrando principalmente malformaciones del corazón, labio-paladar hendido, hipertrofia de Píloro, del tubo neural. En relación a los escolares se encontró principalmente

alteraciones del sistema músculo esquelético que requieren corrección quirúrgica.

En relación a las malformaciones más frecuentes reportadas en nuestro hospital, observamos que existen diferencias importantes en la comparación con el estudio realizado en el hospital de León, Gto. (7). En L((L(1191), ya que aquí detectamos mayor frecuencia de alteraciones a nivel del tubo neural, cardiopatías, defectos en cara y en León, Gto. las malformaciones congénitas más frecuentemente encontradas con luxación congénita de cadera, poliotia, politellia, hipospadias; aunque hay que tomar en cuenta que este estudio se realizó en recién nacidos solamente y en nuestro es la incidencia en todas las edades, sin embargo consideramos que cada estudio es característico de la población que se muestra, probablemente tengan relación aspectos étnicos, climatológicos, técnica de exploración empleadas.

La edad materna más frecuentemente fue la óptima para el embarazo lo que nos muestra en nuestro estudio que no es un factor precipitante para la presentación de malformaciones congénitas, este dato también coincide con la frecuencia citada en el estudio realizado en el hospital de gineco-pediatría de León, Gto. Nos llama la atención la baja incidencia de

malformaciones congénitas en los hijos de madres adolescentes, lo contrario a lo que se esperaba.

En la relación de la escolaridad de los padres podemos observar que éstos tienen un bajo nivel cultural, lo que consideramos que nos es significativo para nuestro estudio ya que la población que se atiende en nuestro hospital es de nivel socioeconómico y cultura bajo en su gran mayoría.

No es posible que comparemos al incidencia de madres con toxicomanías durante la gestación ya que en los estudios mencionados no tomaron en cuenta esta variable, sin embargo podemos considerar que en nuestro estudio ésta es baja y se observó la existencia de una causa efecto, relacionadas con el uso de alcohol, tabaco, tiner, cocaína, marihuana.

También fue baja la presencia de patología materna asociada a la gestación no mostrando significado alguno sobre las malformaciones de los productos.

Los productos de la primera gesta fue donde mayormente se observaron las malformaciones congénitas y esto probablemente a que existe inquietud por los padres por conocer la causa de la malformación.

Se reportaron 11 pacientes con antecedentes familiares de malformaciones de los cuales solo 3 tuvieron relación con la malformación presentada por el paciente, lo que nos indica una incidencia baja (1.1%) mostrándonos una presentación esporádica de las malformaciones y sin demostrarse factor hereditario en la mayoría de estos.

En relación a los principales lugares de origen de los pacientes se encontraron municipios tanto del norte del estado, como del sur, centro, donde existe clima tropical, desértico. Lo que nos muestra en nuestro estudio características especiales para la presentación de las malformaciones, nos llama la atención la presencia de alteraciones del tubo neural en la mayoría de los municipios, consideramos que es objeto de otro estudio tratar de esclarecer la relación de malformación congénita con la región de donde se originan, los pacientes.

El tiempo de hospitalización que fue necesario para la mayoría de los pacientes con malformaciones congénitas fue de 0 a 10 días, esto se debe a que la causa de hospitalización más frecuente fue para corrección quirúrgica de la malformación, aquí también están incluidos los pacientes que fallecieron, esto no tiene comparación con otros estudios ya que

ellos tomaron en cuenta solo pacientes recién nacidos y aún así no incluyeron esta variable.

Solo el 5% del total de los pacientes son malformaciones congénitas recibió valoración por genética, lo que nos muestra que aún no existe interés por parte del personal médico por canalizar las malformaciones detectadas, al servicio de genética, y por lo tanto un gran porcentaje de padres no reciben consejo genético.

En nuestro estudio se muestra que la causa de muerte en los pacientes con malformaciones congénitas, es precisamente la presencia de éstas en la mayoría de los casos, siendo directamente proporcional a la magnitud de afectación a órganos.

●PROPUESTAS:

● Todos los pacientes con malformaciones congénitas sean revisados por genética

● Mejorar la historia clínica de los pacientes con malformaciones congénitas.

● Se propone una pasantía obligatoria por el servicio de genética para los residentes de segundo año.

● Instituir el manejo interdisciplinario de los pacientes con malformación congénita.

Establecimiento del laboratorio de genética para la realización de exámenes genéticos básicos.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.- Jiménez 4E, Balderas F. Salamanca GS, Martínez Apac, Bracho SM. Estudio de malformaciones congénitas en 105,825 nacimientos consecutivos. Bol. Med. Hosp. Infant. Méx. 1985; 42:744-47
- 2.- González RM. Texto de genética clínica. 1ra. Edición editorial Salvat 1985, Pág. 1-7.
- 3.- Guizar V.J, Manifestaciones pulmonares de padecimientos genéticos en edad pediátrica, Bol. Med. Hosp. Infant. Méx. agosto 1985, 42;504.
- 4.- Ambrósicas DK, Salazar FM. Frecuencia y tipos de malformaciones congénitas observadas en necropsias. Bol. Med. Hosp. Infant. Méx. 1985; 42:192-195.
- 5.- Nelson, W.E. Tratado de pediatría. Décimo cuarta editorial interamericana-Mcgraw-Hillo 1992;1,328,331,332,335,356.
- 6.- Gallart C.A. Clínico visuales en pediatría. Ed. Mosby Doyma libros SA 1996,8-14.

7.- Hernández A.J. Cortéz G. Incidencia de malformaciones congénitas externas en el Hospital de gineco-pediatría No. 48 en León, Gto. Bol. Med. Hosp. Infant. Méx. 1991,48 717-721.

8.- Guillermo L. C. Síndrome de Down (Trisomia 21) breve estudio epidemiológico de morbi-mortalidad en 25 niños con autopsia, Bol. clínico del Hospital Infantil del Estado de Sonora 1994,Vol. 11, 9-12.

9.- Guillermo L. C. Malformación de Arnold Chiari, Bol. clínico del Hospital Infantil del Estado de Sonora 1994,Vol. 11, 13-17.