

11237

Universidad Nacional Autónoma de México

Instituto de Seguridad y Servicios para los Trabajadores del Estado

Subdirección de Enseñanza e Investigación

115

Hospital Regional 1° de Octubre

Incidencia de Malformaciones Congénitas en el Hospital Regional " 1° de Octubre "; ISSSTE.

TESIS PROFESIONAL

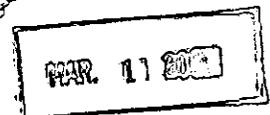
Que para obtener el título de postgrado de especialista en
Pediatria Médica presenta:

Lina Luna Montes



FACULTAD DE MEDICINA
Sec. de Serv. Escolares

2891854



Unidad de Servicios Escolares
UNIM de (Posgrado)

México. D.F.; a 25 de Octubre del 2004.



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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 esta 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. HORACIO OLVERA HERNÁNDEZ

Coordinador de Enseñanza e Investigación
Hospital Regional 1° de Octubre; I.S.S.S.T.E.



DR. LUIS A. EGUIZA SALOMÓN

Profesor Titular del Curso de Pediatría
Hospital Regional 1° de Octubre; I.S.S.S.T.E.



DR. CARLOS R. MEDINA HERNÁNDEZ

Pediatra Neonatólogo Adscrito al Servicio de Neonatología
Hospital regional 1° de Octubre; I.S.S.S.T.E.
Asesor de Tesis



SUBDIRECCIÓN MÉDICA

22 NOV 2000

HOSP. REG. 1o. DE OCTUBRE. COORDINACIÓN
DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN

INDICE

RESUMEN	1
FUNDAMENTACION	
Planteamiento del problema	2
Antecedentes	3
Justificación	6
Objetivos	7
METODOLOGÍA	8
RESULTADOS	
Tabla 1	10
Tabla 2	11
Grafica 1	12
Grafica 2	13
Grafica 3	14
Tabla 3	15
Grafica 4	16
INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS	17
DISCUSIÓN	19
CONCLUSIONES	20
BIBLIOGRAFÍA	21

RESUMEN.

Incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital Regional 1° de Octubre. ISSSTE.

OBJETIVOS: determinar la incidencia de malformaciones congénitas y clasificarlas de acuerdo con su etiología. **MATERIAL Y METODOS:** se trata de un estudio prospectivo, transversal, descriptivo y abierto. Se incluyeron a todos los recién nacidos vivos que ingresaron a las unidades de cuidados intermedios e intensivos y que a la exploración física inicial presentaran datos sugestivos de alguna malformación congénita, durante el período comprendido del 1° de Agosto de 1998 al 19 de Junio del 2000. **RESULTADOS:** de los 3855 recién nacidos ingresados, 92 de ellos presentaron algún tipo de malformación congénita, lo cual representó el 2.32% del total de la población estudiada; de estos el 1.34% tuvieron malformaciones congénitas mayores y el 0.98% malformaciones menores. Predominaron las alteraciones de etiología multifactorial con 60 casos (65% del total de las malformaciones) y las que con menor frecuencia se encontraron fueron las de origen cromosómico con 9 casos (9.7% del total). **CONCLUSIONES:** se concluye que la incidencia de malformaciones congénitas encontradas en el presente estudio está dentro del rango reportado en otros países (0.8-3.3%); así también que el origen multifactorial de las malformaciones es el que con mayor frecuencia se presenta de acuerdo a lo reportado por la literatura.

SUMMARY

Incidence of congenital malformations in Hospital Regional 1° de Octubre ISSSTE.

OBJETIVES: determinate the incidence of congenital malformations and classificate them depending in their etiology. **MATERIAL AND METHODS:** it's about a prospective, transversal, descriptive and open study. It includes all the newborns who got were in side in the intensive care a live at the initial exploration them, they had some kind of congenital malformations, during the period August 1s, 1998 to June 19th of 2000. **RESULTS:** from the 3855 newborns inside of the Hospital, 92 presented some type of malformation which represents 2.32% of the total population studied; from these 1.34% had greater congenital malformations and 0.98% minor alterations predominated. The 60 cases (65% of the total malformations) and the ones wit minor frequency encountered were from chromosomic origin whit 9 cases (9.7% of the total). **CONCLUSIONS:** in conclusion the incidence of congenital malformations found in this present study, is inside the range reported in other countries (0.8-3.3%); also the origin of multifactorial malformations is greater frequency it's present depended in the reported literature.

FUNDAMENTACION

1.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

Las malformaciones congénitas son un fenómeno que no solo repercute sobre el portador, sino más bien, sobre el núcleo familiar y consecuentemente sobre la sociedad y medio ambiente; por lo cual, reviste singular importancia conocer la frecuencia y distribución de las malformaciones congénitas que prevalece en el Hospital Regional "1° de Octubre", ISSSTE; con el objeto de precisar los diferentes factores etiológicos y derivado de ello el pronóstico de cada paciente.

2.- ANTECEDENTES.

Hacia el año 400 a.C., Hipócrates sugirió la participación de un componente hereditario en varias enfermedades y que el material reproductivo del hombre procedía de todas las partes del cuerpo. Aristóteles, 350 años a.C.; observó el parecido que tenían los nietos con los abuelos.

En el siglo XVIII la historia registra estudios acerca de la transmisión hereditaria de ciertos caracteres entre los seres vivos, según los trabajos de Knith y Goss (1824). En el año 1866 se publicaron los resultados obtenidos por Mendel acerca de la transmisión de los caracteres dominantes y recesivos, siendo en el año de 1919 cuando Morgan los postula como las " Leyes de Mendel ".

Al mismo tiempo hacia 1869 surgen los primeros indicios sobre el ácido desoxirribonucleico (DNA) y los procesos de división celular culminando a finales del siglo XIX con el conocimiento de las características del material cromosómico y los procesos de mitosis-meiosis.

En los años siguientes se identifica la herencia ligada al sexo por Doncaster y Raynar, diferenciándose posteriormente los autosomas de los alosomas (X e Y), siendo en el año de 1907 cuando se inicia el estudio de la genética de la población y correlacionándose por primera vez una enfermedad con una alteración cromosómica en 1959 por Jejeune al descubrir que los individuos con síndrome Down tenían un cromosoma 21 extra, encontrándose en 1960 la misma alteración por Edwards y Patau en los cromosomas 18 y 13 respectivamente, por lo cual, reciben su nombre dichos síndromes. (1)

La cantidad de conceptos que se derivaron de las investigaciones clínicas obligaron a aplicar los Diagnósticos Prenatales en las familias especiales y algunas subpoblaciones lo cual constituyó una base firme e importante para el control de algunas enfermedades no tratables.

En 1970, la Organización Mundial de la Salud (OMS) estableció el concepto de **malformación congénita** integrando en las categorías 740 -759 de la Clasificación Internacional de las Enfermedades (CID) a la gran variedad de anomalías macroscópicas que aparecen en el momento del nacimiento aun sin ser inmediatamente observables (no contemplando anomalías de un solo gen ni anomalías cromosómicas).

Para 1975 fue definida por el Comité Internacional sobre Clasificación y Nomenclatura de Defectos Morfológicos como defectos estructurales primarios resultantes de una alteración morfogenética localizada (P.ej. labio y paladar hendido)(2)

En las malformaciones congénitas se han considerado dos categorías: las *adquiridas*; derivadas de algún trastorno en el desarrollo debido a factores ambientales y las *genéticas*; secundarias a alteraciones cromosómicas ó autosómicas, tanto en el momento de la concepción como de su desarrollo prenatal. Así mismo; si la alteración genética se expresa en estado heterocigoto, hablaremos de un gen dominante, en cambio, si solo se expresa en estado homocigoto, se tratará de un gen recesivo. Si el gen está localizado en el autosoma se habla de herencia autosómica, pero si está en el cromosoma x entonces se tratará de herencia ligada al cromosoma x. Por otro lado; si

en la aparición de una característica se requiere de la participación de varios genes con efecto aditivo y su interacción con el ambiente, entonces la herencia se denomina multifactorial.

La patología genética en general se puede englobar dentro de tres grandes grupos:

1. **Cromosomopatías**, cuando el fenotipo del paciente está dado por la existencia de cromosomas de más o de menos, o bien, por alteraciones estructurales de los mismos.
2. **Genopatías**, o patología mendeliana, producidas por el defecto de un gen (mutación) o de un par de genes y con una forma de transmisión determinada, ya sea autosómica o ligada a cromosoma x, dominante o recesiva.
3. **Multifactorial**, patología producida por la interacción del ambiente con el genoma.

Hay que resaltar que un **defecto al nacimiento** es toda alteración morfológica o funcional presente en el momento del nacimiento en forma latente o notoria que impide la correcta adaptación al medio extrauterino en los aspectos biológicos, psicológico y social, ocasionando muerte o incapacidad limitante para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones.(3)

Una vez establecido el término de defecto al nacimiento, podemos desprender otros conceptos (4,5) para determinar el tipo de alteraciones que éstos comprenden:

***ANOMALIA**: malformación acompañada de cambios estructurales derivados secundariamente, la cual puede estar presente de forma aislada, denominándose entonces *no sindrómica* o bien, deberse a una secuencia patógena que afecte varios órganos o sistemas, lo cual constituye una *anomalía sindrómica* (P.ej.: Anomalía de Robin).

***DEFORMIDAD**: alteración de la forma, la estructura ó ambas, de una parte previamente formada causada por una fuerza mecánica (P.ej.: torticollis congénita, luxación congénita de cadera, genu varum, pie zambo, asimetría craneofacial o artrogriposis).

***MALFORMACION**: defecto morfológico de un órgano, parte de él o una zona mayor del cuerpo que es consecuencia de un proceso intrínsecamente anormal del desarrollo.

***SINDROME DE MALFORMACION**: patrón reconocido de múltiples malformaciones presumiblemente con la misma etiología y que en la actualidad no se interpretan, como consecuencia de una alteración morfogenética localizada única: Síndrome Down.

* **ASOCIACION**: patrón reconocido de malformaciones que no se consideran que constituya un síndrome o una anomalía (puede ser reclasificada como un síndrome o una anomalía), por ejemplo, hemihipertrofia con tumor de Willms. Es la presencia no

casual de defectos múltiples en zonas individuales de las cuales no se conoce su causa: VATER.

* ROTURAS: una alteración de éste tipo es un defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o de una región mayor del cuerpo, que es consecuencia de la lisis extrínseca o de la interferencia de un proceso normal del desarrollo (P.ej.: bandas amnióticas).

- DISPLASIAS: organización anormal de las células en los tejidos y sus resultados morfológicos, aplicado ampliamente en todas las "anormalidades" de la histogénesis, la cual tiende a ser histoespecífica y no con especificidad de órganos (P.ej. grupo de alteraciones que acompañan al Síndrome de Hurler o bien, la osteogénesis imperfecta o el Síndrome de Marfan que pueden ser resumidos como defectos del tejido conectivo.

Otra clasificación que se puede utilizar, es aquella que divide a las malformaciones congénitas de acuerdo a las secuelas que éstas dejarán en el portador, así tenemos que las Malformaciones Congénitas Mayores son las que producen limitaciones importantes en las áreas biológica, psicológica y/o social del individuo o aquella que tiene importancia médica o estética; y las Malformaciones Congénitas Menores, las cuales son definidas como un rasgo morfológico inusual que tiene pocas consecuencias médicas y/o estéticas graves para el paciente; y se denomina, variante de la normalidad, a aquel hallazgo morfológico desusual considerado como normal.(6)

La causa de la mayoría de las malformaciones es de origen multifactorial (consecuencia de la interacción de fenómenos genéticos y ambientales). Se estima que el 25% de las alteraciones son de origen genético, el 3% de causa ambiental (infección, radiación, fármacos) y de un 69% se desconoce su etiología.(7)

3. JUSTIFICACION

Las Malformaciones Congénitas son causa frecuente de enfermedad, secuelas y muerte entre la población pediátrica; actualmente constituyen la 3a causa de morbimortalidad infantil en aquellos países donde se ha logrado controlar las enfermedades más frecuentes de la infancia, en particular, las de causa infecciosa y nutricional.(8)

De los niños portadores de algún tipo de malformación congénita, el 25% muere en etapa perinatal y uno de cada ocho desarrollan retraso mental o alguna limitación física grave. La OMS pronosticó que para el año 2000 existirían en el mundo alrededor de 150 millones de individuos con alteraciones en su desarrollo y que el 15% de los niños entre 5 y 9 años sufrirían daño neurológico. En México nacen aproximadamente 2 500 000 niños cada año (1998), más del 25% padecen uno o más defectos al nacimiento, dentro de los que se incluyen prematuridad en un 11%, bajo peso al nacer 9%, hipoxia neonatal 5%, y malformaciones congénitas en un 2.5%. De éste total, alrededor del 50% de los afectados se recuperan totalmente y el resto permanecen con secuelas que pueden generar discapacidad en alguna etapa de su vida.(ibid.3)

La frecuencia reportada en México oscila entre el 0.8% al 3.3%, la cual concuerda con la variabilidad que presentan otros países. (ibid.7)

Con base en lo anterior, al tener documentada la estadística que prevalece en el hospital en cuestión, no solo modificamos la perspectiva que se tiene hasta el momento sobre morbimortalidad, sino también conferimos la importancia actual que toman las enfermedades con influencia genética, dado las secuelas que dejan, tanto físicas como mentales, siendo de capital importancia para el pediatra -quien tiene el primer contacto con el nuevo ser- el hacer una detección temprana y una derivación oportuna (a un siguiente nivel de atención) para corroborar diagnóstico y determinar el tipo de alteración genética, así como el brindar la orientación y el consejo genético necesario a los padres, quienes en la mayoría de los casos revisten sentimientos de culpa por haber "hecho algo" que ocasionó el estado actual, lo cual suele combinarse con un temor a lo desconocido ya que en la mayoría de los casos, la causa no se tiene establecida en el momento del diagnóstico.

4. OBJETIVOS

- ♣ Reportar la incidencia encontrada de malformaciones congénitas en el Hospital Regional 1º de Octubre; ISSSTE , en el período comprendido del 1º de agosto de 1998 al 19 de junio del 2000.

- ♣ Clasificar de acuerdo a su etiología a las diferentes malformaciones congénitas encontradas en el estudio.

- ♣ Clasificar de acuerdo a la severidad de sus secuelas, en malformaciones congénitas mayores y menores.

METODOLOGIA

5. DISEÑO

Se trata de un estudio formulado en forma prospectiva, transversal, descriptiva y abierta. Se incluyeron todas las malformaciones externas, además de otras internas, las cuales fueron evidenciadas fácilmente desde su nacimiento y exploración física inicial.

6. POBLACION

El universo de trabajo se conformó por todos los recién nacidos vivos que ingresaron al área de cuidados neonatales intermedios e intensivos y que hayan nacido o no dentro de la unidad hospitalaria en el periodo comprendido entre el 1º de agosto de 1998 al 19 de junio del 2000, en el Hospital Regional 1º de Octubre, ISSSTE, en la Ciudad de México; D.F. Se incluyó para el estudio a todos los recién nacidos que en su exploración física inicial presentarán datos sugestivos de alguna malformación congénita externa mayor o menor.

7. METODO

Se seleccionaron a todos los recién nacidos vivos portadores de alguna característica externa sugerente de ser malformación congénita. Se incluyeron también aquel tipo de malformaciones internas, que dada su evidencia pudieron ser diagnosticadas en la exploración física inicial (ano imperforado, atresia esofágica) o bien durante el tiempo que comprendió su estancia hospitalaria, sea como hallazgo de su valoración integral o como diagnóstico diferencial ante la pobre evolución clínica.(malrotación intestinal, estenosis de píloro, atresia duodenal).

De acuerdo al tipo de alteración genética al que correspondió el diagnóstico presuntivo inicial, se realizó estudio citogenético, el cual fue realizado por el Departamento de Genética del Hospital de la Mujer de la S.S.A., únicamente para obviar tiempo y trámites administrativos, ya que al tener un manejo directo y personalizado de las muestras sanguíneas sería menos probable que se perdiera la continuidad del estudio, siendo que en ocasiones, los pacientes ya no regresan a ésta unidad o lo hacen a largo plazo por completar su manejo en la unidad a la cual se derivan para ello.

De los resultados obtenidos se informó oportunamente a los padres de los pacientes, haciendo énfasis en continuar su manejo establecido ordinariamente en la

unidad a la cual se refirieron,(4º nivel de atención,-Centro Médico Nacional 20 de Noviembre).

Se excluyeron del estudio a todos los recién nacidos que fallecieron antes de 24 horas de vida extrauterina, dado que no fueron valorados adecuadamente con los criterios del estudio (clasificaciones de malformaciones congénitas) ni se les pudo realizar estudio citogenético; así mismo fueron excluidos los productos obitados o que fallecieron en el período de su reanimación del recién nacido en la unidad tocoquirúrgica, dadas las múltiples malformaciones que les hacían ser incompatibles para la vida. Se eliminaron del estudio a los pacientes que aunque fenotípicamente correspondieran a un síndrome dismórfico, el cariotipo y demás estudios paraclínicos no avalaran el diagnóstico.

8. RECOLECCION DE DATOS

El marco de muestreo lo constituyeron los expedientes clínicos de cada paciente de manera directa e indirectamente a través de las libretas de registro de pacientes al ingreso a las unidades de cuidados neonatales.

La recolección de los datos se realizó de manera directa y observacional (registrable). En algunos casos se recurrió a fuentes secundarias al expediente clínico para completar el diagnóstico expedida por alguna subespecialidad médica ya sea de ésta unidad o del CMN 20 DE NOVIEMBRE, lugar al que fueron referidos los pacientes con diagnóstico genético.

RESULTADOS

TABLA 1

1. INCIDENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN 3947 RECIEN NACIDOS VIVOS EXAMINADOS EN EL HOSPITAL REGIONAL 1° DE OCTUBRE, ISSSTE; DEL 1° DE AGOSTO DE 1998 AL 19 DE JUNIO DEL 2000.

Recién Nacidos vivos	Masculino	Femenino	Total	Porcentaje
Sin malformaciones	1774	2081	3855	97.6%
Malformaciones congénitas mayores	35	18	53	1.34%
Malformaciones congénitas menores	27	12	39	0.98%
Total	1836	2111	3947	100%

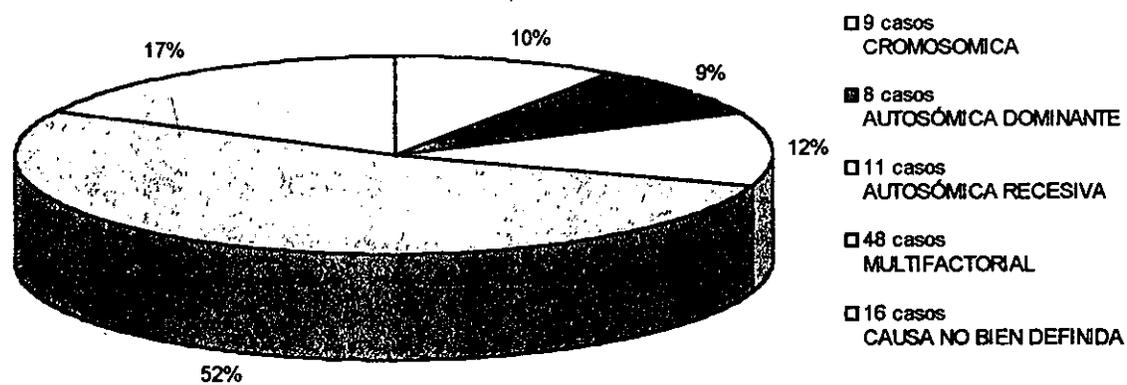
Fuente: Estadística de natalidad. Neonatología Hospital Regional 1° de Octubre ISSSTE 1998-2000

TABLA 2**INCIDENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS POR ETIOLOGÍA**

ETIOLOGIA	No.CASOS	PORCENTAJE
CROMOSOMICA	9 casos	9.7%
AUTOSÓMICA	8 casos	8.6%
DOMINANTE		
AUTOSÓMICA RECESIVA	11 casos	11.9%
MULTIFACTORIAL	48 casos	52%
CAUSA NO BIEN	16 casos	17.4%
DEFINIDA		
TOTAL	92 casos	100%

Fuente: Archivo UCIN-UCINI. Hospital Regional 1º de Octubre
ISSSTE., 1998-2000.

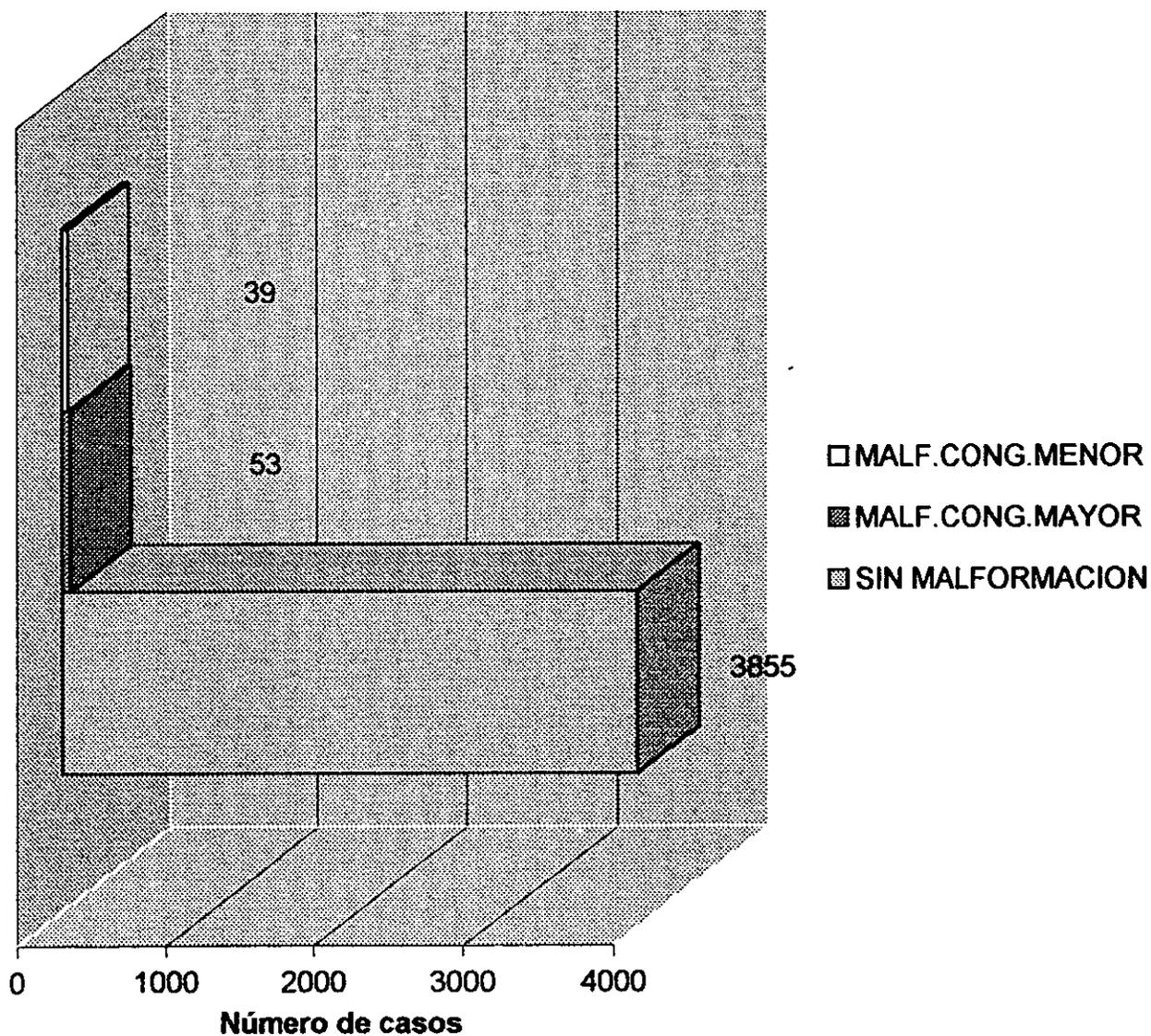
GRAFICA 1
INCIDENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS POR ETIOLOGIA



FUENTE: Archivo UCIN-UCINI. Hospital Regional 1° de Octubre
ISSSTE. 1998-2000

GRAFICA 2.

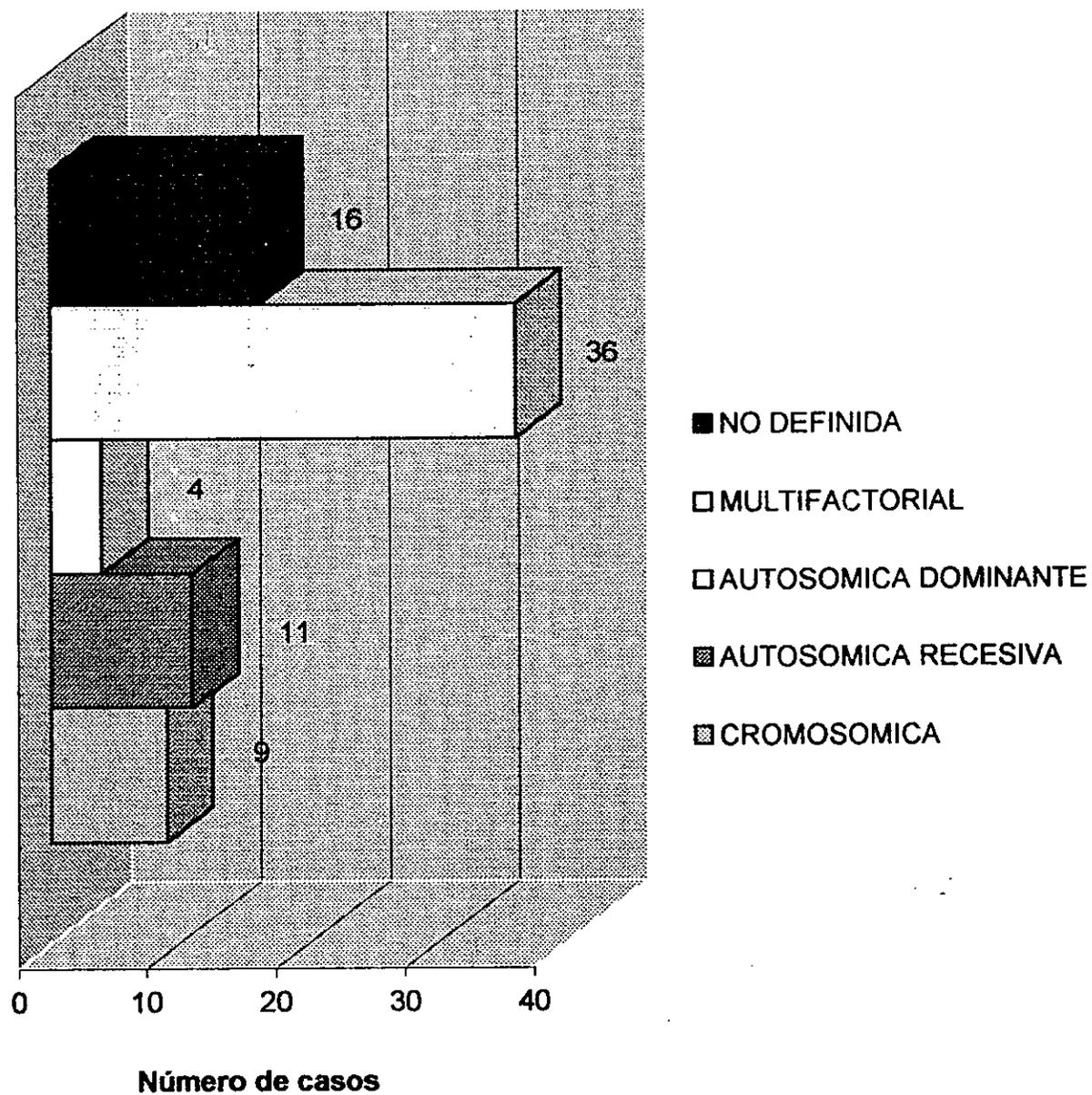
MALFORMACIONES CONGENITAS DE ACUERDO A SEVERIDAD DE LA AFECTACION.



FUENTE: ARCHIVO UCIN-UCINI. Hospital Regional 1o de Octubre. ISSSTE. 1998-2000.

GRAFICA 3.

MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES POR ETIOLOGIA



FUENTE: ARCHIVO UCIN-UCINI.Hospital Regional 1o de Octubre. ISSSTE. 1998-2000.

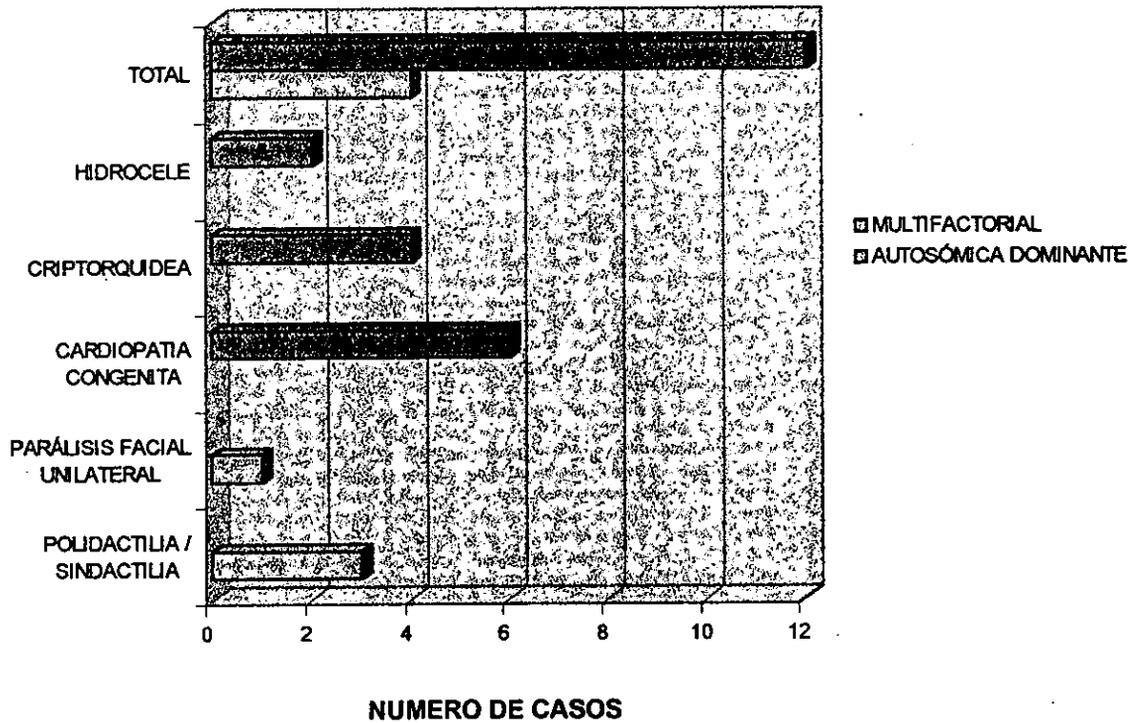
TABLA 3. MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES POR TIPO

ETIOLOGIA	TIPO DE MALFORMACION	No. CASOS
Cromosómica	Síndrome Down	9
Autosómica recesiva	Anomalías anorectales	4
	Microtia/agenesia de CAE.	4
	Epidermolisis bulosa	3
Autosómica dominante	Acondroplasia	4
Multifactorial	Defecto del cierre de tubo neural	12
	Anomalías musculoesqueléticas	8
	Hidrocefalia congénita	6
	Labio y/o paladar hendido	4
	Anencefalia	3
	Onfalocele	2
	Artrogriposis	1
No definida	Atresia/estenosis intestinal	4
	Hernia diafragmática	3
	Malformaciones múltiples	3
	Microcefalia	2
	Sx. Escobar	1
	Sx Pierre -Robin	1
	Hemivértebra dorsal	1
	Fístula traqueoesofágica	1

FUENTE: Archivo UCIN-UCINI. Hospital regional 1º de Octubre
ISSSTE. 1998-2000.

GRAFICA 4.

**MALFORMACIONES CONGENITAS MENORES TIPO Y
CLASIFICACION POR ETIOLOGIA**



FUENTE: Archivo UCIN-UCINI. Hospital Regional 1° de Octubre
ISSSTE. 1998-2000

INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS

La población estudiada se conformó por 3947 recién nacidos vivos; detectándose 92 pacientes con algún tipo de malformación congénita(2.3%), de éstos, el 1.34% presentaron malformaciones congénitas mayores y el 0.98% malformaciones congénitas menores (Tabla 1).

De los recién nacidos del sexo masculino, el 3.5% presentaron malformación congénita y de los pacientes del sexo femenino, el 1.4%.

La relación de sexos de la población estudiada fue de 62/30 ó 2.06, teniendo los varones un riesgo 2.06 veces mayor que las mujeres para presentar malformaciones congénitas.

De los 92 pacientes con malformaciones congénitas, de acuerdo a su clasificación etiológica, se encontraron 9 casos de origen cromosómico, (9.7%); 8 casos de etiología autosómica dominante (8.6%); 11 casos correspondieron a autosómica recesiva, (11.9%); 48 casos de origen multifactorial, (52%) y 16 casos, un 17.4%, de causa no bien definida (Tabla 2)(Gráfica 1).

De acuerdo a la clasificación que contempla la severidad de la malformación, 53 pacientes presentaron una malformación congénita mayor (1.34%), lo cual les predispone a tener un mayor riesgo de secuelas; y 39 pacientes presentaron malformaciones congénitas menores, lo que corresponde a un 39% del total de los pacientes portadores de malformaciones congénitas (Gráfica 2).

En relación a la etiología de las malformaciones congénitas mayores, (Gráfica 3); de los 9 recién nacidos clasificados con alteración cromosómica, en todos se realizó estudio citogenético, corroborándose en 8 de ellos trisomía 21 y en uno, traslocación del cromosoma 18, constatado por los resultados que se encuentran en los expedientes clínicos de los pacientes. La frecuencia observada de Sx. Down fué de 1/438, la cual se encuentra por arriba de la reportada a nivel nacional (1/600).

De las 11 entidades correspondientes a herencia autosómica recesiva, 4 de ellas fueron microtias, 2 agenesias de conducto auditivo externo (CAE), 3 casos de epidermolisis bulosa, diagnosticada clínicamente (no se corrobora con estudio histopatológico), así mismo; se presentaron 4 anomalías anorectales, teniendo 2 pacientes el ano cubierto completamente, uno con estenosis anorectal y uno con fístula rectouretral.

Se presentaron 4 casos de acondroplasia, dentro de las enfermedades autosómicas dominantes, ocurriendo el fallecimiento de un paciente a los 5 días de

vida, por coincidir con múltiples malformaciones, las cuales eran incompatibles con la vida.

De etiología multifactorial resultaron 36 casos, predominando las alteraciones del sistema nervioso (27%), encontrando 16 casos con defectos en el cierre del tubo neural, incluidos 4 casos de Arnold Chiari tipo II, 2 meningoceles, 5 mielomeningoceles, 3 anencefalias y 6 hidrocefalias congénitas, un caso de Dandy Walker y una espina bífida. El 2º lugar de frecuencia lo presentaron las alteraciones musculoesqueléticas, con 18 casos (19%), incluidos el pie equino aducto y el talo valgo con 8 casos; labio y/o paladar hendido con 4 casos y un caso de artrogriposis; entre otros. También se presentaron 16 casos de etiología no bien definida (desconocida), naciendo tres pacientes con malformaciones múltiples, en los cuales su reporte de estudio de cariotipo fué negativo para afectación cromosómica (Tabla 3).

Las malformaciones congénitas menores se clasificaron en forma similar a las mayores, (Gráfica 4). Se detectaron 4 pacientes con alteraciones de etiología autosómica dominante, 2 con polidactilia y uno con sindactilia, (el cual tenía deformidad en manos y pies en forma pinzas de langosta), encontrándose también un caso de parálisis facial unilateral congénita y no relacionada con trauma obstétrico. Dentro de éste mismo rubro y con etiología multifactorial se encontraron 6 pacientes con cardiopatía congénita, siendo ésta su causa de ingreso a la unidad de cuidados neonatales para su estudio y manejo, por lo tanto no se tomaron en cuenta aquellos casos en los cuales resultará el diagnóstico durante su estancia por otra causa diferente, 3 de los cuales tuvieron persistencia del conducto arterioso, 2 con comunicación interauricular y uno con comunicación interventricular. Hubo 4 pacientes con criptorquidia, 2 bilaterale y dos unilaterales y 2 pacientes con hidrocele.

Conforme lo que respecta a la incidencia encontrada en otras unidades hospitalarias sobre malformaciones congénitas, ésta fue del 2.3%, la cual está dentro de lo reportado en otras unidades, (1.6 a 3.3 %).

DISCUSIÓN

El Hospital Regional 1° de Octubre es una unidad de tercer nivel de atención, la cual presta servicio a las clínicas pertenecientes de la zona Norte de la Cd. de México y área conurbana; así mismo brinda apoyo a las unidades de los estados de Hidalgo, Querétaro, Michoacán, Edo. de México, entre otras, por lo cual los resultados obtenidos pueden verse afectados de manera importante al incluirse a un número mayor de pacientes con malformaciones congénitas y compararse con un total de nacimientos ocurridos en la unidad, aumentando por tanto, la incidencia del padecimiento en nuestro hospital.

Sin embargo; se pudo comprobar que el mayor número de malformaciones encontradas fueron secundarias a alteraciones del sistema nervioso, las cuales, al igual que en otros estudios, tanto en pacientes vivos, como mortinatos (6,7,11,12) Ocupa el primer lugar en , encontrándose en nuestro estudio una frecuencia de hasta el 6.4 x 1000 nacidos vivos, y las menos frecuentes fueron las malformaciones cardíacas, la cual difiere de otros estudios en los cuales reportan una frecuencia de hasta 1.93/1000 nacidos vivos (13). En nuestro caso se encontró del 1.05 ya que solo se incluyeron aquellos casos de pacientes en los cuales la cardiopatía congénita fuera el diagnóstico de ingreso a la unidad de cuidados neonatales, dejando fuera aquellos diagnósticos que se asociaran a otras malformaciones mayores o se diagnosticaran en el transcurso de su estancia hospitalaria, habiéndose ingresado por una causa extra.

En el estudio no se incluyeron los casos de displasia del desarrollo de la cadera, aún cuando fuera de tipo teratológico-asociada a otras malformaciones-tomándose en cuenta únicamente el rasgo mas sobresaliente de la malformación congénita y diferente al de displasia del desarrollo de la cadera, dado que su apreciación al nacimiento es usualmente confundida con la hiperlaxitud ligamentaria de la cápsula articular , pudiendo desaparecer en la primera semana los hallazgos clínicos iniciales hasta en un 60%, con lo cual se confirma una verdadera luxación de la cadera solo en el 12% de los casos después de los 12 meses de vida.(14). Así también encontramos menor frecuencia de malformaciones de pie, incluyéndose únicamente aquellas que ameritaran manejo por ortopedia, dado que en algunos casos hubo corrección espontánea de su postura al pasar los días, considerándose por lo tanto de origen postural. Así mismo no se incluyeron algunas alteraciones como apéndices preauriculares, dientes al nacimiento, nevos planos, hemangiomas, entre otros, por considerarse como variantes de la normalidad y no ameritar ingreso a una unidad de cuidados neonatales.

ESTA TESIS NO SALE
DE LA BIBLIOTECA

CONCLUSIONES

En el estudio podemos concluir que de acuerdo a las estadísticas reportadas por otros centros hospitalarios, el porcentaje de recién nacidos portadores de malformaciones congénitas es similar, lo cual a la vez coincide con lo reportado a nivel nacional, la cual oscila entre 0.8% a 3.3%; así mismo se pudo constatar que respecto al sexo más afectado, el masculino es el que presenta un riesgo 2.06 veces mayor que el femenino para presentar malformaciones congénitas, lo cual también concuerda con el reporte nacional (2.04%). Así mismo encontramos que, desafortunadamente se presentan con mayor frecuencia las malformaciones congénitas mayores, lo cual traduce un mayor riesgo de presentar secuelas importantes, afectando con esto, tanto la morbilidad como la mortalidad pediátrica; tomando en cuenta que la patología que con mayor frecuencia se presenta, son los trastornos derivados del desarrollo del sistema nervioso central, presentándose desde padecimientos no compatibles con la vida (anencefalia) hasta aquellos que requieren un manejo prolongado y complejo (hidrocefalia congénita), pasando por aquellas anomalías morfológicas, en las cuales hay retraso mental asociado, lo cual complica aún más el tratamiento y pronóstico de los pacientes (microcefalia).

Por lo anterior se requiere de un mejor control prenatal aunado a control clínico periódico postnacimiento en todos los recién nacidos, auxiliándose de los nuevos y mejores equipos diagnósticos que nos permitan identificar tempranamente las alteraciones congénitas, conocer el riesgo, calcular el daño y ofrecer de manera oportuna una rehabilitación integral al paciente, para limitar en lo posible, las secuelas que dejan dichos trastornos.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Guizar-Vázquez J. Genética clínica. México: Manual Moderno, 2ª ed. 1994: 14-18
- 2.- Huffstadt AJ. Malformaciones congénitas. México: Manual Moderno, 1981: 14
- 3.- Vargas-García C: Defectos al nacimiento en México. Foro Silanes. 1988; 2(5):27
- 4.- Special article: Spranger J, Benirschke: Errors of morphogenesis: concepts and terms. J PEDIATR 1982: 100(1): 160-5.
- 5.- Clínicas Médicas de Norteamérica. Genética. 1. Interamericana, 1991.
- 6.- Hernández-Arriaga JL, Cortés-Gallo, Aldana Valenzuela C. Malformaciones congénitas. Bol Med Hosp Infant Mex. 1991: 48(10): 717-721.
- 7.- Cortés-Chávez R, Marin Ruiz R, Nájera Aguilar S. Epidemiología de las malformaciones congénitas. Ginec Obstet de Mex 1996:54:265-68
- 8.- Muchinick Osvaldo MC. Programa Mexicano de registro y vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas externas. Salud Pub Mex. 1988: 30(1):88-100
- 9.- Ibid 3
- 10.- Ibid 7
- 11.-Canun Serrano : Detección de malformaciones externas. Bol Med Hosp. Infant Mex 1994: 41(1): 21-24
- 12.- Mutchinick Osvaldo, Lisker R. Estudio sobre mutagenesis ambiental. Inv Inst Nac Nutric. Gaceta Med Mex. 177-179.
- 13.- Jiménez-Balderas E, Salamanca Gómez F, Martínez Apac S y cols. Estudio de malformaciones congénitas. Bol Med Hosp Infant Mex 1995:42(42):744-47.
- 14.- Tachdjian J. Ortopedia Pediátrica. México: Interamericana, 2ª ed. Vol 2 1997:322
- 15.- Toledano Guzmán R. Defectos congénitos en el Recién nacido, México: Trillas, 2ª ed 1990:367