

Hospital General Docente «Ivan Portuondo», San Antonio de los Baños (La Habana)

Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido

Dra. Yanet García Fernández,¹ Dra. Rosa María Fernández Ragi² y Dra. Mayling Rodríguez Rivero³

RESUMEN

Se realizó un estudio descriptivo de los recién nacidos menores de 7 días, que nacieron en nuestra unidad en el período de enero de 1975 a diciembre de 2004, y que sufrían malformaciones congénitas mayores. La muestra obtenida estuvo constituida por 59 078 nacidos vivos, 232 de los cuales padecían malformaciones graves. El período estudiado se dividió en dos grupos, de 15 años cada uno. Se encontró una incidencia de malformaciones congénitas del 3,9 %, que disminuyó ostensiblemente en el segundo grupo tras el comienzo y aplicación de los programas de genética. Predominaron las malformaciones clasificadas como *otras*, las del aparato digestivo, neurológico y las de la cara. Se concluyó que es necesario continuar el trabajo de diagnóstico prenatal para disminuir aún más la incidencia de estas malformaciones.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, diagnóstico prenatal, recién nacidos.

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo; constituyen un problema grave aún no resuelto. Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico. Sin embargo, cuando miramos hacia atrás apreciamos como los programas de la revolución, y en especial los programas de genética, han influenciado favorablemente en esta situación. No ocurre así en muchos países del mundo, donde las malformaciones continúan ocupando el segundo lugar dentro de la mortalidad infantil. Muchos países se han agrupado para trabajar con vistas a disminuir la incidencia y la mortalidad por estas afecciones, como ocurre en Suramérica.^{1,2} La mayoría de estos defectos congénitos no llevan a la muerte del niño y algunos se resuelven absolutamente sin otra repercusión, pero lamentablemente otros mantienen alteraciones permanentes o producen un desenlace fatal en forma precoz o más tardíamente.

La interrelación entre los factores genéticos y ambientales se considera causante de estas malformaciones. Muchos de estos defectos pueden, desde hace un tiempo, ser previstos genéticamente e incluso diagnosticados en el período intrauterino con vistas a la interrupción precoz del embarazo o al tratamiento oportuno para evitar la muerte del niño y las posibles secuelas.

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según autores y países. En los países mas desarrollados la incidencia es menor. En las poblaciones más pobres la incidencia es mayor y se reportan cifras por 1 000 nacidos vivos de 10,6 hasta 167,0.^{1,3-7}

El desarrollo genético de los últimos años en Cuba ha conllevado una disminución en la presencia de las malformaciones congénitas mayores al nacer.^{6,7} Después de 30 años en el cuidado del neonato decidimos realizar un análisis del comportamiento de las malformaciones mayores en nuestro centro durante estos años.

MÉTODOS

Nuestro estudio está constituido por un total de 59 078 nacidos vivos en el Hospital «Iván Portuondo», en San Antonio de los Baños. Esta muestra se dividió en dos grupos: los nacidos entre enero de 1975 y diciembre de 1989; y el segundo grupo integrado por los nacidos entre enero de 1990 y diciembre de 2004. Cada grupo abarca un período de 15 años. El objetivo único es conocer la incidencia de las malformaciones en los dos períodos de tiempo, antes y después del comienzo y perfeccionamiento de la aplicación de los programas de genética y determinar cuál fue la malformación con mayor incidencia por aparatos o sistemas.

Solo tomamos los casos de menos de 7 días y que tenían al nacimiento un diagnóstico clínico evidente de malformación mayor y los casos que se diagnosticaron por rayos X o ultrasonografía. Los datos fueron tomados del libro de registro de neonatología, libro de partos y registro de malformaciones congénitas del centro.

Como regla general utilizamos la clasificación de las malformaciones congénitas recomendadas internacionalmente que incluye los grupos siguientes:

- a) Malformaciones del sistema nervioso central.
- b) Malformaciones del sistema circulatorio.
- c) Malformaciones de la cara.
- d) Malformaciones del aparato digestivo.
- e) Malformaciones de la pared anterior del cuerpo.
- f) Malformaciones del aparato urinario y genitales externos.
- g) Malformaciones del aparato respiratorio.
- h) Malformaciones óseas.
- i) Otros tipos de malformaciones.

El método estadístico utilizado fue el análisis de porcentajes.

RESULTADOS

Durante los años estudiados nacieron 59 078 niños: 29 813 entre 1975 y 1989 y 29 265 niños entre 1990 y 2004. En estos grupos se detectaron, respectivamente, 132 y 100 recién nacidos vivos con malformaciones mayores evidentes clínicamente, radiológicamente o por ultrasonografía. La incidencia fue de 4,4 y 3,4 por 1 000 nacidos vivos. La mayor incidencia de malformados ocurrió en el primer grupo de estudio, con 56,9 % del total y 4,4 por 1 000 nacidos vivos (tabla 1).

Tabla 1. *Incidencia de las malformaciones congénitas y grupos de estudio*

Años	Nacidos vivos (NV)	Malformados	% del total	Por 1 000 NV
1975 a 1989	29 813	132	56,9	4,4
1990 a 2004	29 265	100	43,1	3,4
Total	59 078	232	100,0	3,9

En relación con la clasificación seguida, observamos en la tabla 2 que la mayor incidencia se registró en el aparato digestivo, con el 18,5 % del total general y en segundo lugar, en la cara, con el 14,7 %. Por otro lado en el grupo de malformaciones de otro tipo, la incidencia fue muy alta. En este grupo se encuentran los niños con malformaciones múltiples que se corresponden en algunos casos con síndromes como el síndrome de Down o con malformaciones múltiples combinadas.

Tabla 2. *Clasificación de las malformaciones congénitas graves según grupos de estudio, sistemas o aparatos*

Sistemas o aparatos	1975 a 1989	% del total	1990 a 2004	% del total	% del total general	Incidencia en 59 078 NV
Respiratorio	2	1,5	1	1,0	1,3	0,05
Nervioso	25	18,9	8	8,0	14,2	0,6
Cardiovascular	12	9,1	15	15,0	11,6	0,5
Digestivo	24	18,1	19	19,0	18,5	0,7
Urinario	3	2,3	3	3,0	2,6	0,1
Óseo	8	6,1	4	4,0	5,2	0,2
Cara	19	14,4	15	5,0	14,7	0,6
Pared anterior	8	6,1	5	5,0	5,6	0,2
Genitales	1	0,8	1	1,0	0,9	0,03
Otros tipos	30	22,7	29	29,0	25,4	1,0

En la tabla 3 exponemos las principales malformaciones por sistemas y aparatos y encontramos que en relación al sistema circulatorio solo fueron encontradas 27 cardiopatías graves, que incluyeron la hipoplasia del ventrículo izquierdo, la transposición de grandes vasos, entre otros. Sin embargo, no fue posible precisar el tipo de cardiopatía en forma general, pues algunos pacientes se trasladaron al cardiocentro y otros quedaron pendientes de diagnóstico.

En el sistema nervioso encontramos una mayor incidencia en el primer grupo de estudio; la hidrocefalia fue del 28 % y en el segundo grupo de 75 %, para el 39,4 % en forma general. El mielomeningocele y meningocele tuvo una incidencia en el primer grupo de 52 % y en el segundo de 12,5 %, para un total general de 42,4%. El acráneo solo se presentó en el primer grupo con el 12 % y en general el 9,1%; el encefalocele se presentó en el 8 % y 12,5%, respectivamente, para un total general de 9,1 %.

La incidencia de las malformaciones genito-urinarias fue poca y dentro de ellas tuvimos para el riñón poliquístico el 25 % y 40 % respectivamente y una incidencia total de 33,3 %. La valva de

uretra posterior se diagnosticó con el 50 % y 20 % en estos grupos y una incidencia general de 33,3 %. Se presentaron 3 casos de genitales ambiguos en todos estos años, lo que constituye el 22,3 % del total de este aparato. Fue diagnosticado un caso de agenesia del riñón izquierdo.

En el aparato digestivo encontramos que la atresia esofágica incidió en forma similar en ambos grupos estudiados con el 29,2 % y 31,6 %; el megacolon aganglionis se presentó en el 8,3 y 5,3 % respectivamente y constituyó el 7 % para este aparato. La incidencia de la hernia diafragmática se comportó en ambos grupos con el 20,8 y el 15,8 % respectivamente, aunque es de señalar que esta malformación como tal se corresponde con una malformación de la cavidad abdominal y no digestiva. El ano imperforado incidió en el 25 y 42,1 % respectivamente con una incidencia total de 32,6 %. Es interesante que en este período tuvimos un niño portador de persistencia total del conducto onfalomesentérico y se presentaron a su vez 4 atresias intestinales con el 12,5 y 5,3 % para una incidencia total en este aparato de 9,3 %.

En el aparato respiratorio la incidencia de las malformaciones fue muy baja. En este período de estudio, tuvimos una agenesia del pulmón izquierdo, un quiste adenomatoideo del pulmón y un niño con atresia de coanas.

En el sistema óseo tuvimos un caso con enanismo acondroplásico, 2 casos con osteogénesis imperfecta, y 2 niños con artrogriposis. Sin embargo las malformaciones ligadas a huesos largos de extremidades incidieron en un mayor porcentaje, con el 37,5 y 25 % para ambos grupos.

En relación a la pared anterior tuvimos la presencia de gastroquisis en 5 casos de ellos 3 ocurrieron en el primer grupo con el 37,5 y 40 %, respectivamente, para el 38,5 % de este grupo. La ectopia vesical se presentó en 2 casos, uno en cada grupo de estudio, y su incidencia fue en general de 15,4 %. Por último, el onfalocele se presentó con 6 casos para el 50 y 40 % respectivamente en ambos grupos y una incidencia para este grupo de 46,1 %.

Las malformaciones de la cara se comportaron de la siguiente forma: encontramos 2 casos con malformaciones oculares, ambas en el segundo grupo de estudio, 1 caso con craneosinostosis frontal y la mayor incidencia fue del labio leporino con el 94,7 % en el primer grupo y el 86,6 % en el segundo grupo. En total ocupó el 91,3 % de este grupo de patologías.

Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron en el grupo de otros con 25,4 % del total general y dentro de estas encontramos un total de 26,7 % y 31,1 % de niños portadores de síndrome de Down así como otras malformaciones generales (dentro de estas hubo un niño con sirenomelia o simposio). En estas también se incluyen otros síndromes con malformaciones múltiples mayores que constituyeron el 73,3 % y el 68,9 %, respectivamente.

Tabla 3. *Principales malformaciones encontradas por grupos, sistemas o aparatos*

Patología	Grupo de 1975 a 1989	% por aparatos o sistemas	Grupo de 1990 a 2004	% por aparatos o sistemas	% total por aparatos o sistemas
Mielo y meningocele	13	52,0	1	12,5	42,4
Cardiopatías no precisadas	12	44,4	15	55,6	100,0
Valva uretra posterior	2	50,0	1	20,0	33,3
Ano imperforado	6	25,0	8	42,1	32,6
Atresia esofágica	7	29,2	6	31,6	30,2

Ausencia de un hueso	4	50,0	1	25,0	8,3
Onfalocele	4	50,0	2	40,0	46,1
Labio leporino	18	94,7	13	86,6	91,3
Síndrome de Down	8	26,7	9	31,1	28,8
Otras	22	73,3	20	68,9	71,2

DISCUSIÓN

Es muy difícil realizar un análisis comparativo con otros autores y países pues el desarrollo tecnológico y social ha contribuido a la disminución en general de las malformaciones congénitas, como ocurre en nuestro país, sin embargo muchos países subdesarrollados mantienen alta su incidencia. Ésta es variable según diferentes autores, depende también de la forma de tomar la muestra. Cuando el análisis es realizado en grandes muestras, como hicimos nosotros, la incidencia es menor pero las grandes muestras nos permiten conocer la incidencia de muchas malformaciones poco frecuentes como se presentan en nuestro estudio.^{1-3,6,7} También dependen de los casos incluidos en el estudio. En los países más desarrollados existe una menor incidencia, mientras que en las poblaciones más pobres la incidencia es mayor. Se reportan cifras por 1 000 nacidos vivos de 10,6 hasta 167,0 y aun así depende de otros muchos factores.^{1,3-7} La incidencia de las malformaciones congénitas graves en el recién nacido de menos de 7 días fue de 3,9 por mil nacidos vivos en nuestro estudio.

En el sistema nervioso fue alta la incidencia pero disminuyó ostensiblemente en el segundo grupo de estudio, relacionado esto a la implantación del programa de genética. Así mismo ocurrió en todos los grupos excepto con el aparato digestivo y circulatorio. En el caso de este último pensamos que está relacionado con el hecho de que no todas las malformaciones del aparato cardiovascular son fácilmente diagnosticables en el período prenatal. Su diagnóstico es casi exclusivo por ultrasonido, y por lo tanto, depende de la resolución del equipo, del uso del doppler, de la edad gestacional, del tipo de anomalía, así como de la experiencia del examinador.^{8,9}

Las malformaciones del sistema nervioso son muy peligrosas por la repercusión que tienen en la mortalidad. Se plantean con una alta frecuencia en todos los estudios de malformaciones y son muy frecuentes en el noroeste de Europa y se plantea con baja incidencia en el sur africano. Sin embargo en la literatura revisada existe una mayor incidencia. En nuestro estudio fue alta, pero se observa una tendencia a la disminución de estas en los nacidos vivos pues muchas son interrumpidas en la vida fetal.^{1,2,7-12} En sentido general, la combinación de la cuantificación de la alfafetoproteína y el ultrasonido es muy útil para el diagnóstico de las malformaciones del sistema nervioso central y en especial las del tubo neural.⁷

En el sistema genito urinario la incidencia de las malformaciones graves fue baja, con resultados similares a los encontrados en la literatura revisada. Pensamos que estas se diagnostican en otras etapas de la vida y la más frecuente es la hipospadia que no fue incluida en nuestro estudio.¹ Las malformaciones renales son mayormente diagnosticadas por ultrasonido.^{7,9}

En relación a la patología digestiva en nuestro estudio la imperforación anal fue la primera, como se observó igualmente en literatura revisada, y la atresia esofágica en segundo lugar.

Aunque son de difícil diagnóstico en la vida intrauterina, los estudios del líquido amniótico constituyen una ayuda.^{6,9-11,13-15}

El aparato respiratorio presenta una incidencia muy baja de malformaciones aisladas y casi siempre obedece a otras malformaciones asociadas, sin embargo en nuestro estudio encontramos, aunque con una incidencia muy baja, patologías como la agenesia de un pulmón, la atresia de coana y el quiste adenomatoideo del pulmón.

La incidencia en el sistema óseo fue baja al compararla con otros aparatos y sistemas, sin embargo tuvimos casos con ausencia de una extremidad inferior, ausencia parcial de una extremidad superior, osteogenesis imperfecta tuvimos dos. Otros autores sitúan las malformaciones óseas con una mayor incidencia a lo encontrado en nuestro estudio.¹ Es bueno recordar que nuestro análisis no tuvo en cuenta las malformaciones menores, como sería la polidactilia, la cual si estuviera incluida aportaría una mayor incidencia.

En relación a la pared anterior del cuerpo la incidencia en el estudio de *Sosa Bens*^{1,2} fue muy baja, similar a lo encontrado en nuestro grupo de estudio. Sin embargo las más frecuentes fueron el onfalocele y la gastroquisis.

La mayor incidencia en los defectos de la cara lo mantiene el labio leporino combinado o no con la fisura palatina. En la literatura revisada esta malformación es citada como la de mayor frecuencia.^{1,2} En nuestro estudio ésta se comportó de manera similar en los grupos.

La incidencia de síndrome de Down en nuestro estudio fue baja sin embargo en otros estudios se señala que este síndrome ha tenido una mayor aparición a lo largo del tiempo en diferentes países.^{1-3,5,7}

Actualmente se lleva a cabo una investigación en nuestro país que permitirá un estudio más relevante a través del registro cubano de malformaciones congénitas. La incidencia baja está determinada por que sólo la mitad de estas malformaciones se diagnostican en la etapa neonatal en la detección intrauterina priorizada por nuestros programas de genética.^{6,7,10}

Pensamos se debe profundizar más en los programas de genética, pues aún se presentan malformaciones graves que pueden ser diagnosticadas en el período intrauterino.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sosa Bens D, Gómez Miguel R, Pérez Morales JM, Valdés Solazarte A, Rojo Cáceres I. Malformaciones congénitas. Ocurrencia y mortalidad. Rev Cubana Pediatr. 1978; 50(4):277-295.
2. Nazer J, Margozzini J, Rodríguez M, Rojas M, Cifuentes L. Malformaciones invalidantes en Chile. Estudio ECLAMC, 1982-1997. Rev Méd Chile. 2001; 129:67-74.
3. Cifuentes L, Nazer J, Catalán J, Parada L, Ruiz G. Malformaciones congénitas: un modelo predictivo basado en factores de riesgo. Rev Méd. Chile. 1989; 117:611-7.
4. Castillo C, Mujica O, Loyola E. A subregional Assessment and Health Trends in the Americas: OPS. Boletín Epidemiológico. 1999; 20(1):2-10.
5. Mazzafero V, Masse G. La Transición Demoepidemiológica en Europa y América Latina. Rev Inst Hig Med Soc. 1999; 3:9-20.

6. Dyce Gordon E, Chikuy Ferrá M. Registro, Incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas. *Rev Cubana MED Gen Integral* 1999; 15(4):403-8.
7. Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. *Rev Cubana Pediatría*. 2005; 77(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312005000100002&script=sci_arttext
8. Al-Salili M; Natale R; Bocking AD. The multidisciplinary fetal developmental clinic: a multidisciplinary approach to the management of pregnancies associated with fetal anomalies. *J SOGC* 1994; 16(9):2093-9.
9. Yurac C, Romero G. Diagnóstico ultrasonográfico de anomalías estructurales del feto. Análisis de diez años. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 1990; 55(3):164-170.
10. Dyce Gordon E, Mora Macero F, Conde Díaz O, León vargas M. Seguimiento de las elevaciones séricas de la alfafetoproteína en un área de salud. *Revista Cubana Invest Biom*. 2000; 22(1):5-10.
11. Alonso LF. Caracterización etiopatogénica de los recién nacidos con malformaciones múltiples. *Rev Cubana Pediatr*. 1998; 70(2):73-8.
12. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on live birth prevalence of children with congenital anomalies. *Ann Genet*. 2002; 45(3):115.
13. International Center for Birth Defects of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *World Atlas of Birth Defects*. Malta: WHO; 1998.
14. Bermejo Sanchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 1980 – 1999. *Bol ECEMC*. 2000; 4(5):23-5.
15. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on live birth prevalence of children with congenital anomalies. *Ann Genet*. 2000;45(3):115.

Recibido: 22 de marzo de 2006. Aprobado: 15 de junio de 2006.

Dra. Yanet García Fernández. Calle 78 N.o 3310, e/ 33 y 35, San Antonio de los Baños.
Correo electrónico: yanet.fernandez@infomed.sld.cu

1 Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Profesor Instructor.
2 Especialista de II Grado en Neonatología. Profesor Auxiliar.
3 Especialista de I Grado en Pediatría.