

Los defectos congénitos en la práctica pediátrica

Birth defects in pediatric practice

Dra. Estela Morales Peralta

Facultad de Ciencias Médicas de 10 de Octubre. La Habana, Cuba.

Los defectos congénitos (DC) son anomalías estructurales o funcionales, presentes desde el momento del nacimiento originadas por mutaciones genéticas (genómicas, cromosómicas o génicas), por factores ambientales, o por interacción de ambos. Son causa importante de mortalidad en menores de cinco años, y generalmente provocan discapacidades duraderas, con consecuencias negativas para los afectados, sus familias y la sociedad en general. En el 2014 en nuestro país su prevalencia fue de 11,3 por cada 1 000 nacidos vivos, y constituyó la segunda causa de muerte en los menores de un año, con una tasa de 0,9 por cada 1 000 nacidos vivos.¹ Se estima que del 12 al 25 % de los ingresos en los hospitales pediátricos se relacionan con DC.^{2,3}

Los DC pueden clasificarse de acuerdo con distintos criterios.⁴ Atendiendo a su aparición pueden ser aislados —cuando ocurren individualmente—, o presentarse varios de ellos (defectos congénitos múltiples). Según su mecanismo patogénico los primeros incluyen: las deformaciones, las disrupciones, las malformaciones y las displasias; mientras los defectos congénitos múltiples, abarcan las asociaciones, las secuencias, los síndromes, los espectros y los defectos politópicos de campo.

Los DC se distinguen, además, por si presentan o no, implicaciones funcionales o estéticas en mayores o menores. Los mayores —más severos— suelen afectar la duración de la vida y/o su calidad, y requieren generalmente de tratamiento médico. Los DC menores —también referidos como signos dismórficos— denotan crecimiento desproporcionado de una región con relación a otra, aparecen con relativa frecuencia y generalmente no requieren atención médica. A pesar de ser menos graves es importante identificarlos, pues son indicadores de una morfogénesis alterada, y son un valioso dato para el diagnóstico, pues sirven de guía para predecir la presencia de DC mayores, especialmente cuando su número se incrementa.

Los expertos recomiendan que un recién nacido con al menos tres DC menores debe ser valorado para descartar la presencia de un defecto congénito mayor, muchos de las cuales pudieran estar ocultos (por afectar órganos internos). Además, la coincidencia de un conjunto de DC menores, conocida como patrón de anomalías menores múltiples o patrón dismórfico (como por ejemplo el que caracteriza el síndrome de Down), proporciona muchas veces más ayuda para diagnosticar una enfermedad en particular, que la presencia de un DC mayor (como una cardiopatía congénita), que si bien es más comprometedor para la vida, puede presentarse de forma aislada, o hallarse como parte de otras enfermedades.

Al ser los DC un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal, su prevención requiere conocer los riesgos de presentarlos. En ello juega un papel primordial la atención preconcepcional, a fin de garantizar el bienestar de la pareja para lograr un embarazo normal y, consecuentemente, un recién nacido sano. Esto incluye la orientación a una alimentación adecuada, el uso de suplementos nutricionales (como el ácido fólico), reproducirse a una edad adecuada y evitar la exposición a teratógenos.

Es importante la identificación de embarazos en riesgo a través de la determinación de marcadores bioquímicos (como la alfafetoproteína) y la práctica de ultrasonidos, que permiten el diagnóstico de defectos estructurales del feto. Ambos procedimientos están disponibles para todas nuestras embarazadas a través del Programa Nacional para el Diagnóstico, Manejo y Prevención de Defectos Congénitos y Enfermedades Hereditarias, que incluye, además, el estudio citogenético prenatal (garantizado a las gestantes identificadas con riesgo de tener hijos afectados por enfermedades cromosómicas), así como la pesquisa neonatal de enfermedades en las que se logra prevenir a través de tratamiento sus manifestaciones (fenilcetonuria, deficiencia de biotinidasa, galactosemia, hiperplasia adrenal congénita e hipotiroidismo congénito).

Es importante la práctica del examen físico detallado a los recién nacidos con búsqueda intencionada de signos dismórficos. En este sentido tiene un importante papel el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC), desarrollado fundamentalmente por los especialistas en Neonatología de los hospitales maternos, que por más de un cuarto de siglo ha estado funcionando en nuestro país. El RECUMAC es un sistema de vigilancia epidemiológica de base hospitalaria, que facilita no solo la detección precoz de los DC —para lograr un tratamiento precoz del afectado— sino la posibilidad de prevenirlos en otros miembros de la misma familia y la población en general.

En ocasiones existen DC que no son identificados al nacimiento, a pesar de ya estar presentes. Este hecho debe tomarse en cuenta por los profesionales de la salud que trabajan en la atención primaria, especialmente los pediatras de los equipos básicos de trabajo. La organización de nuestros servicios de salud y la alta competencia de nuestros profesionales, permiten el éxito de esta labor, pues mientras más temprano sea identificado un DC, mejor será su pronóstico.

El nacimiento de un niño con DC requiere la valoración de un equipo multidisciplinario —diseñado según las necesidades individuales de cada paciente— en el que juega un papel protagónico el pediatra. Tal colectivo conducirá la atención y tratamiento del caso en particular a partir del diagnóstico, que suele ser complejo. Este requiere de la aplicación de herramientas básicas que incluyen: anamnesis pormenorizada con la construcción del árbol genealógico (con al menos tres generaciones), el examen físico y la indicación de estudios (de laboratorio clínico, imagenología, citogenética, moleculares, etc.). Cada día es mayor el número de pruebas disponibles y son más sofisticadas, pero estas deben estar integrados al proceso diagnóstico o método clínico —desde la indicación hasta su interpretación—, no solamente por su elevado

costo, sino porque de otro modo su uso no tendría lógica, pues carecería de base científica. El diagnóstico no lo realizan estas pruebas, que no se deben indicar a ciegas —cual si se fuera a adivinar—; ellas sirven para complementar la actividad humana, el razonamiento humano. El médico es el responsable de conducir el diagnóstico, de realizarlo.

Es básico que en el marco de la labor del grupo multidisciplinario se tracen estrategias de tratamiento y control clínico en el manejo del paciente con DC en particular, a fin de prevenir (o minimizar) manifestaciones clínicas y complicaciones.

A partir del diagnóstico es importante, además, acceder a la atención de la familia, conocer el riesgo de recurrencia y la forma de abordarlo, para lo cual en nuestro país está disponible en todos los municipios servicios de Asesoramiento Genético, a fin de que las parejas asistan a la reproducción debidamente informadas, y tomen decisiones responsables que permitirían la prevención.

El número que se presenta en nuestra Revista Cubana de Pediatría incluye informes finales sobre investigaciones realizadas por un grupo de nuestros profesionales que profundizan en el tema de los DC en Cuba, que ponemos a consideración de nuestros lectores.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Minsap. Anuario Estadístico de Salud 2014. Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud [homepage en Internet]. Cuba; 2014 [citado 12 de septiembre de 2015]. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/dne/anuario_2014_4e.pdf
2. Yoon PW, Olney RS, Khoury MJ, Sappenfield WM, Chavez GF, Taylor D. Contribution of birth defects and genetic disease to pediatric hospitalizations. A population-based study. Arch Pediatr Adolesc Med. 1997;151:1096-103.
3. Bernal JE, Ortega G, Umana A. The contribution of genetic disease to paediatric mortality in a university hospital in Bogota. J Biosoc Sci. 1983;15:465-71.
4. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, et al. Errors of morphogenesis: Concepts and terms. Recommendations of an International Working Group. J Ped. 1982;100:160-5.

Recibido: 14 de septiembre de 2015.

Aprobado: 25 de septiembre de 2015.

Estela Morales Peralta. Facultad de Ciencias Médicas de 10 de Octubre. Calle Josefina esquina a Gelabert, municipio 10 de Octubre. La Habana, Cuba. Correo electrónico: peralta@infomed.sld.cu
