

Malformaciones Congénitas

Dr. Oscar Agüero *

RESUMEN

Se presenta una revisión de las malformaciones congénitas observadas en el Hospital Privado Centro Médico de Caracas, en 21.942 casos obstétricos atendidos entre 1965 y 1984. Las 174 anomalías diagnosticadas representan una frecuencia de 8,02 por mil, con un aumento de 3 por mil en el quinquenio 1965-69 a 11 por mil en 1980-84, posiblemente explicable por mejor registro. En 70% de los casos las anomalías fueron aparentemente únicas, en el resto hubo variadísimas combinaciones. Las alteraciones más frecuentemente observadas fueron: en los pies, cardiopatías y síndrome Down. Hubo un aumento importante en las cifras de partos prematuros, presentaciones anormales, de cesáreas y de niños de bajo peso. La mortalidad perinatal fue de 43%.

ABSTRACT

A revision of congenital malformations in 21.941 obstetrical cases from "Centro Médico de Caracas" (1.965-1984) is presented. The 174 anomalies seen represent 8,02 per thousand, with an increase from 3 in the period 1.965-69 to 11 per thousand in 1980-84. Malformations were apparently isolated in 70% of the cases. Abnormalities more frequently observed were: lowers extremities, heart and Down's syndrome. Perinatal mortality was 43%.

Entre nosotros el conocimiento que se tiene de algunos aspectos de las malformaciones congénitas proviene del reporte de casos y de cifras de hospitales públicos y de estadística vital. Hay escasa información de lo que ocurre en la población de mejor nivel socio-económico que se atiende en hospitales privados. Conocemos sólo dos referencias al margen del problema: una nuestra (2) en la cual se describen 24 malformaciones entre 20.152 casos obstétricos atendidos en la Maternidad Policlínica Caracas; y otra de Torres (23) quien, entre 18.817 embarazadas

asistidas en la Maternidad "Leopoldo Aguerrevere", en el lapso 1973-79, cita 28 malformaciones congénitas, 18 de ellas múltiples, pero además enumera otras anomalías como "cuatro atresias y cinco agenesias", "doce polidactilias, 25 pies varos, nueve labios leporinos, trece mongólicos, diez anencéfalos, doce cardiopatías congénitas, seis mielo-meningoceles, cinco hidrocefalias". Por ello nos pareció de interés revisar el material del Hospital Privado Centro Médico de Caracas.

MATERIAL

Revisamos las historias clínicas de las embarazadas asistidas en el citado Hospital en los 20 años comprendidos entre 1965 y 1984, período en el cual se registraron 21.941 casos obstétricos, distribuidos en la siguiente forma:

16.525 partos vaginales
3.319 cesáreas
2.098 abortos

En ese total se diagnosticaron 174 anomalías congénitas (169 en embarazos simples, 5 en gemelares), que representan una frecuencia de 8,02 por mil, cifra ésta que creemos está por debajo de la incidencia real, primero porque se trata sólo de diagnósticos hechos en período neonatal inmediato y, segundo, porque debe haber subregistro de anomalías.

Esta frecuencia global de 8,02 por mil muestra la siguiente curva en ascenso en los 4 quinquenios analizados:

	1965-69	1970-74	1975-79	1980-84
Casos	5.398	5.313	5.915	5.315
Anomalías	18	41	58	59
Frecuencia por mil	3	7	9	11

Estas cifras parecen indicar un aumento sostenido de frecuencia y podría pensarse que es debido al progreso de los medios diagnósticos amnio-fotografía, alfa-feto-proteína, ultrasonido, amniocentesis, estudio genético,

* Obstetricia, Hospital Privado Centro Médico de Caracas.

biopsia corial—; sin embargo, la frecuencia anual muestra grandes oscilaciones, desde 0 en 1967 hasta 17 por mil en 1984, con cifras de 10 y 13 por mil en los años 74, 75 respectivamente, anteriores al uso amplio de los citados métodos diagnósticos.

Anomalías diagnosticadas. Podemos agruparlas en:

a) 122 anomalías únicas (70%); b) 52 anomalías combinadas (30%).

a) Las anomalías únicas, o aparentemente únicas, fueron:

malformación de pies	18
cardiopatías	17
síndrome Down	16
anencefalia	11
malformación manos	8
labio leporino	5
malformaciones oído externo	4
trasposición vísceras y vasos	4
onfalocele	3
hendidura palatina	3
meningocele	2
acondroplasia	2
espina bífida	2
hidrocefalia	2
hipospadia	2
hernia diafragmática	2

Estas combinaciones fueron:

Labio leporino + hendidura palatina	5
Labio leporino + hendidura palatina + malf. manos y pies + esp. bífida	1
Labio leporino + hendidura palatina + microftalmía + pene rudimentario	1
Labio leporino + cardiopatía	1
Espina bífida + malf. pies + hidrocele	1
Espina bífida + malf. pies + onfalocele	1
Espina bífida + asimetría facial + hepato-esplenomegalia	1
Espina bífida + hidrocefalia	1
Espina bífida + hidrocefalia + pie equino varo bilateral	1
Espina bífida + meningocele fronto parietal	1
Anencefalia + espina bífida + mielo-meningocele	1
Anencefalia + labio leporino	1
Down + estenosis duodeno intestinal	1
Down + cardiopatía + hepato-esplenomegalia	1
Sirenomelia + esp. bífida + agenesia genitales externos	1
Sirenomelia + meningocele + agenesia genitales externos + cardiopatía	1
Cardiopatía + anoftalmía + hendidura palatina	1
Cardiopatía + estenosis pieloureteral + sindactilia pies	1
Cardiopatía + malformaciones	1
Atrofia maxilar + agenesia ojo izquierdo	1
Atrofia maxilar + microftalmía	1
Síndrome Pierre Robin	2
Síndrome Apert	1
Síndrome Edwards	1

Con un caso de cada una aparecen: microcefalia, agenesia de huesos nasales, encefalocele, anomalía tabique nasal, cráneosinostosis, higroma del cuello, fistula tráqueo-esofágica, estenosis de tráquea, atresia de esófago, hepato-esplenomegalia, agenesia renal, estenosis ureteral, malformación de recto, ano ectópico, neuroblastoma de pared abdominal, malformación genital femenina, escroto hendido, teratoma sacro-coccigeo, hidrops, artrogriposis, ectromelia brazo derecho.

b) **Anomalías combinadas.** Variadísimas combinaciones fueron encontradas, lo cual dificulta su agrupación y enumeración. Las anomalías que más frecuentemente se hallaron asociadas a otras fueron:

labio leporino
espina bífida
cardiopatía
anencefalia
Down
sirenomelia
atrofia maxilar
síndrome de Pierre Robin
malformaciones de la cabeza.

Además, hay otras combinaciones que a continuación nombramos y que fueron observadas en un solo sujeto:

- Malformación cabeza + asimetría orejas + bolsa escrotal única
- Malformación cabeza + hidrops
- Malformación cabeza y columna
- Hipognatismo + macroglosia + ascitis
- Facies anormal + orejas bajas + hepato-esplenomegalia + ascitis
- Agenesia parietales + atrofia orejas
- Paladar ovijal + orejas bajas + sindactilia pies
- Facies simiesca + orejas bajas + malf. manos y pies + dedo supernumerario
- Macrocefalia + malf. múltiples extremidades inferiores
- Fistula pre-auricular + linfagioma submaxilar + malf. manos
- Malformaciones pies + antitrigo izquierdo
- Pie varo + meningocele
- Ectromelia brazo + agenesia mano
- Estenosis píloro + páncreas anular
- Atresia esófago y duodeno + imperforación ano
- Hernia diafragmática + agenesia músculos abdominales
- Agenesia pared abdominal + malf. extremidades inferiores
- Hidronefrosis + mega-vejiga
- Inversión cromosómica

Las anomalías más comunmente observadas, solas o en combinación, fueron las siguientes:

Malformac.	Aislada	Combinada	Total	Frecuencia
Pies	18	9	27	1 x 812
Corazón	19	8	27	1 x 812
Down	16	2	18	1 x 1.218
Labio leporino	5	9	14	1 x 1.567
Anencefalia	11	2	13	1 x 1.687
Manos	8	4	12	1 x 1.828
Hendidura palatina	3	8	11	1 x 1.994
Espina bifida	2	8	10	1 x 2.194
Meningocele	2	4	6	1 x 3.656
Onfalocele	3	1	4	1 x 5.372
Hidrocefalia	2	2	4	1 x 5.372
Atresia esófago	1	2	3	1 x 7.313
Genitales externos	1	2	3	1 x 7.313
Estenosis ureteral	1	2	3	1 x 7.313
Hernia diafragmática	1	1	2	1 x 10.970

Datos epidemiológicos.

Edad de las gestantes.- Se distribuyó del siguiente modo:

15 - 19 años	5
20 - 24 "	32
25 - 29 "	64
30 - 34 "	39
35 - 40 "	22
41 - 45 "	9
No precisada	5

La edad promedio fue de 29 años, con extremos entre 17 y 45. El 41% (70 casos) tenían 30 o más años. La edad promedio de las madres con niños con síndrome de Down fue de 34 años y el 77% tenían 30 o más años de edad.

Paridad.-	I	paras	63
	II	"	47
	III	"	28
	IV	"	17
	V	"	2
	VI	"	9
	VII	"	1
	VIII	"	3
	X	"	1
	No precisada		5
Edad de la gestación.-	Hasta 22 semanas	7	-- 4%
	23 - 28 "	5	} 21 %
	29 - 32 "	5	
	33 - 36 "	23	
	37 - 42 "	121	
	No precisada		15

Presentaciones anormales:

Podálica	15	--	9,7%
Hombro	3	--	1 x 51

Hay aumento de la frecuencia de ambas presentaciones.

Terminación del embarazo:

aborto terapéutico	7
parto vaginal	120
cesárea	49 -- 28,9%

La frecuencia de cesáreas representa casi el doble de la global del Hospital (15%) en el período analizado. En la gran mayoría de los casos la indicación operatoria fue esencialmente obstétrica; sólo en 2 casos se hicieron electivas a sabiendas de que se trataba de fetos anencefálicos. En las 15 podálicas hubo 9 cesáreas, o sea un 60%.

Sexo de los niños: 82 hembras
 82 varones
 10 no precisados

Peso de los recién nacidos:

Hasta 500 grs.	2	2 501 - 3.000 grs.	37
501 - 1.000 grs.	3	3.001 - 3.500 grs.	46
1.001 - 1.500 grs.	8	3.501 - 4.000 grs.	25
1.501 - 2.000 grs.	14	4.001 - 4.500 grs.	5
2.001 - 2.500 grs.	17	4.501 - 5.000 grs.	1

El 27% de niños con 2.500 o menos gramos significa un aumento considerable, ya que la frecuencia global en el Hospital es de 5%. Existen varias posibles explicaciones: interrupciones del embarazo al hacerse el diagnóstico de anormalidad, retardo de crecimiento intrauterino, simétrico o asimétrico, anomalía misma.

Mortalidad perinatal. En total hubo 76 pérdidas perinatales, o sea un 43%. Las muertes fueron apreciadas en la siguiente forma:

nacidos muertos	25 (incluyendo los abortos)
macerados	3
muertes neonatales	48

En esta elevada mortalidad participaron, por supuesto, las anomalías graves, las más frecuentes de las cuales fueron:

anencefalia	13
cardiopatías	13
síndrome Down	8
malformaciones múltiples	6
espina bífida	5
onfalocele	3
hernia diafragmática	3
acondroplasia	2
hipognatismo + macroglosia	2

El resto fueron casos individuales, con una gran variedad de anomalías, como: hidrocefalia, sirenomelia, agenesia renal, hidronefrosis, teratoma sacro-coccigeo, estenosis de tráquea, neuroblastoma, higroma de cuello, etc.

Como se ha señalado en este grupo de muertes están incluidos los 7 abortos terapéuticos, más niños con peso comprendido entre 900 y 200 gramos.

En 62 de estas defunciones era conocido el peso fetal y en 33 de ellos (53,2%) era de 2.500 o menos gramos. Relacionando las muertes con la distribución global del

peso, encontramos que de 44 niños con 2.500 o menos gramos, murieron 33, o sea el 75%, mientras que de 114 con más de 2.500, murieron 29, esto es, 25,4%.

DISCUSION

Según Scrimgeour y Cockburn (20) "Las anomalías congénitas pueden ser definidas como **malformaciones** (anomalías estructurales) encontradas al nacer y durante las primeras semanas de la vida, o la definición puede ser ampliada para definir los **defectos** congénitos que crean problemas funcionales irreversibles en algún órgano del cuerpo, de una célula o componente celular y que resultan de un trastorno de la constitución genética o del ambiente antenatal".

Estas alteraciones continúan siendo objeto de intensos estudios por varias razones: 1) el desconocimiento, en muchos casos, de su etiología y de su mecanismo de producción; para Scrimgeour y Cockburn (20) en el 65,70% la causa es desconocida, en 20% hay una explicación genética o preconcepcional, en 3 a 5% un defecto cromosómico o de división celular, y en 7 a 10% una causa ambiental conocida; 2) su participación, en algunos sitios dominante, en la mortalidad perinatal; 3) los problemas reales o potenciales que pueden producir al portador de la anomalía, a sus padres y familiares, a la comunidad, al Estado, en el sentido de exploraciones médicas especiales, de intervenciones quirúrgicas, a veces múltiples, de entrenamiento y educación especiales, etc.

Además de los rayos X, la aparición de nuevos métodos diagnósticos: amniocentesis, amnio-fotografía, ultrasonidos, fetoscopia, biopsia corial, resonancia magnética, determinaciones especiales séricas y en líquido amniótico, permiten ahora el diagnóstico prenatal precoz de muchas anomalías, evitan la continuación del desarrollo de un feto con una alteración incompatible con la vida, y dan la oportunidad de estar preparados para actuar en el período neonatal inmediato. En algunos países con elevada frecuencia de defectos del tubo neural se ha implantado el uso sistemático de algunos de estos nuevos procedimientos diagnósticos.

La frecuencia real de las malformaciones congénitas es difícil de establecer, especialmente porque muchas no son diagnosticables al nacer, se manifiestan más tarde en la vida, o no lo hacen nunca y son un hallazgo de autopsia. En 1966, la Organización Mundial de la Salud auspició un estudio (2) que comprendió 24 centros hospitalarios en 16 países, con un total de 421.781 embarazos y 5.290 malformaciones; la frecuencia fue de 12,7 por mil partos, con una variación desde 3,1 en un hospital de Calcutta, hasta 22,5 en uno de Johannesburgo. En el estudio estaban incluidos 7 hospitales de Latino América, los cuales mostraron una oscilación de frecuencia de 9,4 por mil en un centro hospitalario de Chile, a 20,8 en uno de Panamá.

Algunas cifras más recientes muestran las siguientes frecuencias:

Autor	País	Años	Partos	Malformac.	Frec. por mil
Sferrazza (21)	Chile	1976-85	11.213	90	10,6
Goujard (11)	Francia	1978-82	192.442	3.794	19,7
Fleming (9)	Inglaterra		21.738	453	20
Harron (13)	Irlanda	1966-78	392.134	13.511	34,4
Salinas (18)	Chile	1982	4.103	266	64,8

En Venezuela hay poca información publicada sobre frecuencia global de malformaciones congénitas. En la enumeración de la bibliografía venezolana sobre este tema que hiciera Vélez Boza (24), en los años comprendidos entre 1927 y 1968, sobre un total de 83 publicaciones, ninguna se refiere a incidencia global; sin embargo, en una revisión más amplia que hicieramos (5) desde José María Vargas en 1826, hasta 1979, encontramos 3 trabajos: a) el primero, de Rivero (17), en el cual se describen 127 malformaciones congénitas encontradas en 1.000 autopsias consecutivas de abortos, mortinatos y muertes neonatales, hechas en la Maternidad Concepción Palacios entre el 11 de Enero de 1941 y el 5 de Noviembre de 1943; habría así una frecuencia de 127 por mil autopsias; b) el segundo, en 1965, de Aballi (1), en el cual se describen los hallazgos en 914 autopsias de recién nacidos del Hospital "J. M. de los Ríos", de Caracas, en las cuales hay 80 niños con 142 anomalías, lo cual da una frecuencia de 87,5 por mil; c) el tercer trabajo, de Gómez Ruiz (10), reporta 300 malformaciones entre 51.000 partos de la Maternidad Concepción Palacios, o sea una frecuencia de 58 por mil.

Ulteriormente, Granadillo y col. (12) analizan 5.134 causas de muertes perinatales en la Maternidad Concepción Palacios y encuentran 595 malformaciones, o sea una frecuencia de 115,8 por mil.

De estas 4 publicaciones venezolanas, las tres (1, 12, 17) que manejan material de autopsia dan, por supuesto, cifras abultadas de frecuencia; la de Gómez Ruiz (10) es baja y posiblemente indica, como la muestra, subregistro o falta de diagnóstico.

En el material del Centro Médico llama la atención el aumento sostenido de la frecuencia: de 3 por mil en el lapso 1965-69, a 11 por mil en 1980-84, quizá explicable por mejor registro, tanto por los parteros, como por los pediatras. En Irlanda del Norte, Harron y col. (13) apreciaron un aumento de la frecuencia de 35,4 por mil en

1966 a 38,3 en 1971, y luego un descenso irregular hasta 33,3 por mil en 1978.

En cuanto a la frecuencia de algunas anomalías específicas, puede comentarse: a) de las cardiopatías congénitas es difícil precisar su real frecuencia. Como han escrito Eliot y col. (8): "Entre niños nacidos con malformaciones congénitas del corazón, el tiempo de comienzo y la naturaleza de los síntomas varían. En grado extenso estos factores son dependientes del tipo de malformación presente". Más aún, Lees y Sunderland (14) afirman: "Cifras precisas de la incidencia de enfermedades cardíacas estructurales congénitas probablemente nunca serán obtenibles, algunos defectos cardíacos (tales como defectos septales ventriculares y ductus arteriosos permeables) cierran espontáneamente, mientras que otros (tales como defectos septales atriales) no se manifiestan sino tardíamente en la infancia". Estos últimos autores, en un seguimiento de 56.109 niños hasta los tres años de edad, hallan una frecuencia de 8,14 cardiopatías por mil. Nuestra cifra de 1 por 997, refleja sólo los casos diagnosticados en período neonatal. En el material autopsico venezolano publicado: Rivero (17) reporta 16 cardiopatías; Aballi (1) dice que es el más frecuente hallazgo, pero no da cifras; y Granadillo y col. (12) citan 104 cardiopatías, esto es 20 por mil. En nuestros 22 casos, en 5 (22,7%) la cardiopatía estuvo asociada a otras anomalías. Las más frecuentes alteraciones fueron: la transposición de grandes vasos con dextrocardia y la hipoplasia ventricular asociada a atresia de la aorta. b) el síndrome Down fue apreciado con una frecuencia de 1 por 1.218, cifra ésta intermedia entre las citadas por Warkany (25): 1 por 292 a 1 por 1935. En la Maternidad Concepción Palacios se han reportado cifras de: 1 por 1.853 en el material total del Hospital (4) —515 Down en 954.764 partos atendidos entre 1939 y 1974; y de 1 por 513 en material de autopsia (12) 10 Down en 5.134 autopsias—. c) de labio leporino, anencefalia e hidrocefalia daremos cifras de frecuencias venezolanas, comparándolas con las dadas por Warkany (25):

Autor	Labio leporino	Anencefalia	Hidrocefalia
Warkany (18)	1 x 900-1.000	1 x 1.000	0,3-4,2 x 1.000
Agüero, Torres (19)	1 x 1.295	1 x 1.701	1 x 1.473
Agüero y col. (20)		1 x 1.539	
Agüero (1)		1 x 2.519	
Granadillo y col. (15)		1 x 95	1 x 119
Doehnert (21)		1 x 1.000	
Avila y col. (22)		1 x 1.101	
Mundarain (23;24)		1 x 1.585	1 x 1.873
Presente serie	1 x 1.567	1 x 1.687	1 x 5.372

Es interesante señalar la repetición de anomalías en la misma paciente, así como la rareza de otras, en nuestro material: una paciente repitió el síndrome Down en 4 embarazos sucesivos (el último, solamente incluido en esta serie, cuando fue sometida a histerectomía y ligadura de trompas a los 41 años de edad); otra paciente repitió dos veces el síndrome de Pierre Robin; y otra, presentó en un embarazo un niño con meningocele y, en el siguiente, un año después, un producto con artrogriposis. Entre los defectos de escasa frecuencia están: la estenosis de la tráquea, que Sankarán y col. (19) sitúan entre 1 por 5.000 a 1 x 7.000 nacidos vivos y que, en nuestro caso, desgraciadamente no fue sospechada; los dos sirenoides y el neuroblastoma de la pared abdominal.

Como comentario final podría reiterarse que las malformaciones congénitas continúan siendo objeto de intensos estudios y que, aun cuando en la actualidad no hay manera de evitarlas, las múltiples posibilidades diagnósticas precoces que hoy se tienen, permiten al médico evitar las sorpresas y adoptar conductas más adecuadas.

REFERENCIAS

- 1 ABALLI, A - Arch Venezolanos Puer Pediat 23:77, 1935
- 2 AGUERO, O - Rev Obst Gin Venezuela 27:497, 1957
- 3 AGUERO, O ; KIZER, S ; CASTELLANOS, R ; SOTO, J - Rev Obst Gin Venezuela 35:329, 1975
- 4 AGUERO, O ; TORRES, J - Maternidad Concepción Palacios 40 años de historia Miguel García e hijo, Caracas, 1978
- 5 AGUERO, O - Publicaciones obstétrico-ginecológicas venezolanas No publicado
- 6 AVILA, A ; DE OCHOA, E ; SEVILLA, R - Acta Méd Venezolana 31:13, 1984
- 7 DOEHNERT, G - Acta Méd Venezolana 13:285, 1966
- 8 ELIOT, R ; ANDERSON, R ; ADAMS, P ; EDWARDS, J - Heart disease in the first year of life En: Cassels, D - The heart and circulation in the newborn and infant Grune & Stratton N Y página 242, 1966
- 9 FLEMING, D ; KNOX, J ; CROMBIE, D - Brit Med J 283:99, 1981
- 10 GOMEZ RUIZ, R - Arch Venezolanos Puer Pediat 21:77, 1925
- 11 GOUJARD, J ; MAILLARD, F ; ANCELIN, C ; MAZANBRUN, CH DU ; ANDRE, F - J Gynec Obst Biol Rptr 12:805, 1953
- 12 GRANADILLO, C ; NEUMAN, M ; DE ORTIZ, M ; ALEZARD, L - Rev Obst Gin Venezuela 41:15, 1981
- 13 HARRON, D ; GRIFFITHS, K ; STANKS, R - Brit Med J 281:1 379, 1980
- 14 LEES, M ; SUNDERLAND, CI - The cardiovascular system En: Fanaroff, A ; Martin, R - Behrman's Neonatal, perinatal medicine C V Mosby, San Luis, Missouri, página 312, 1983
- 15 MUNDARAIN, A - Rev Obst Gin Venezuela 41:173, 1981
- 16 MUNDARAIN, A - Rev Obst Gin Venezuela 41:229, 1981
- 17 RIVERO, A - Malformaciones congénitas Análisis de 1 000 necropsias consecutivas de abortos, mortinatos y recién nacidos Primeras Jornadas Nacionales de Puericultura y Pediatría, Vol III, página 109, Editorial Grafolit, 1984
- 18 SALINAS, H ; GATTONI, E - XXI Congreso Chileno de Obst y Gin Contribuciones libres Tomo II, página 76, Santiago de Chile, 1985
- 19 SANKARAN, K ; BHAGIRAT, C ; DUNCAN, W ; KASIAN, G ; BINGHAM, W - Western J Med 142:348, 1985
- 20 SCRIMGEOUR, J ; COCKBURN, F - Lancet 2:1 349, 1979
- 21 SFERRAZA, C ; LEIVA, H ; GUERRA, A ; MAGGI, A - XXII Congreso Chileno de Obst y Gin Contribuciones libres, Tomo I, página 75, Santiago de Chile, 1985
- 22 STEVENSON, A ; JOHNSTON, H ; STEWART, M ; GOLDONG, D - Congenital malformations World Health Organization Ginebra, 1966
- 23 TORRES, J I - Siete años de actividad del Centro Clínico de Maternidad "Leopoldo Aguerrevere" (1973-1979) En: Zigelboim, I Actualidades en reproducción humana y perinatología, página 187 Editorial Lerner, 1982
- 24 VELEZ BOZA, F - Rev Venezolana Sanidad y Asist Social 35:731, 1970
- 25 WARKANY, J - Congenital malformations Year Book Med Pub, Inc Chicago, Ill, página 312, 1971