

# Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica

Dres. Anna Bonino, Paula Gómez, Laura Cetraro, Gonzalo Etcheverry, Walter Pérez

## Resumen

*Las malformaciones congénitas (MFC) constituyen un problema emergente en los países en desarrollo en la medida que las causas de morbimortalidad infantil de otras etiologías están siendo controladas. Uruguay ocupa el tercer lugar en América Latina y el Caribe en mortalidad infantil por malformaciones congénitas. El objetivo de este trabajo fue determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en la maternidad del Hospital Británico y analizar sus principales características. Se realizó un estudio retrospectivo de historias clínicas de recién nacidos desde el 1 de enero 2003 al 31 de junio 2005. La incidencia fue de 12/1.000 nacidos vivos. Los defectos más frecuentes fueron vinculados al aparato genitourinario, cardiopatías congénitas, esqueléticas y más alejado aparato digestivo y sistema nervioso central (SNC). En 10 de los niños se observó una malformación mayor y cuatro pacientes presentaban asociación malformativa. La ecografía prenatal fue de utilidad para el diagnóstico de malformación fetal en la mitad de los embarazos. La frecuencia hallada es inferior a lo informado por ECLAMC para nuestro país.*

**Palabras clave:** ANOMALÍAS  
RECIÉN NACIDO  
FETO-anomalías  
DIAGNÓSTICO PRENATAL

## Summary

*Congenital malformations constitute an emerging problem in developing countries due to the fact that other causes are being controlled. Uruguay occupies the third place in Latin America and the Caribbean. The objective of this work was to determine the incidence of congenital malformation in the maternity area at the British Hospital and to analyze its main characteristics. A retrospective study of the newborn's clinical records was realized from January 1, 2003 until June 31, 2005. The incidence was of 12/1.000 live births. The most frequent malformations were related to the genitourinary system, heart disease, skeletal malformations and less frequent defects of the digestive and central nervous system. In 10 children a major malformation was observed and four patients presented malformation associations. In half of the pregnancies prenatal ultrasonography was useful for the diagnosis. The frequency found was lower than that reported by ECLAMC for our country.*

**Key words:** ABNORMALITIES  
INFANT, NEWBORN  
FETUS-abnormalities  
PRENATAL DIAGNOSIS

## Introducción

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal<sup>(1,2)</sup>. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores<sup>(2)</sup>. Afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%<sup>(3)</sup>.

La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1.000 al nacimiento, y al menos 53/1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años<sup>(4)</sup>.

En el año 2000 Uruguay tuvo 738 muertes en menores de un año, de las cuales el 25,1% correspondieron directamente a anomalías congénitas, lo que nos ubicó en el tercer país de la región en frecuencia de mortalidad infantil por malformaciones congénitas<sup>(5)</sup>.

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), grupo colaborador de la OMS, cumple una función importante de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en América latina, del cual el Centro Hospitalario Pereira Rosell (CHPR) forma parte hace más de 30 años. El total de malformaciones congénitas en 1999, en el CHPR, fue de 2,4%<sup>(6)</sup>.

Dependiendo del entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto, entre el 50-85% de anomalías congénitas pueden ser detectadas mediante ultrasonido, en la etapa prenatal<sup>(7-9)</sup>.

El diagnóstico prenatal, unido a un asesoramiento genético correcto y a una adecuada atención multidisciplinaria, permite además disminuir la ansiedad familiar y asegurar que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada.

El objetivo de nuestro estudio consistió en determinar la incidencia de las malformaciones congénitas en la maternidad del Hospital Británico y sus características clínicas y diagnósticas principales.

## Material y método

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo, mediante revisión de historias clínicas de recién nacidos de la maternidad del Hospital Británico, desde el 1 de enero de 2003 al 31 de junio 2005 (30 meses).

Se consideró malformación congénita, según la definición de la OMS, a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular como resultado de una embriogénesis defectuosa.

Se incluyeron los nacidos vivos de la maternidad, portadores de malformación congénita diagnosticada en el período neonatal; y aquellos en que se hubiera diagnosticado antes de cumplir tres meses de vida durante un ingreso hospitalario.

En todos los casos, en que se diagnosticó una malformación congénita, se buscó sistemáticamente otras malformaciones asociadas, así como estudio genético cuando correspondía.

## Resultados

De los 2.159 nacimientos en ese período, 25 niños presentaron alguna malformación congénita, lo que evidenciaría una incidencia de 12 por 1.000 nacidos vivos.

**Antecedentes maternos y embarazo:** la mediana de edad materna fue de 31 años (rango 25-38). Todos los embarazos tuvieron adecuado control prenatal. En 9 de 25 pacientes se detectaron antecedentes de abortos espontáneos. Se había realizado tratamiento por esterilidad primaria en tres casos.

**Niños:** todos los embarazos fueron controlados con ecografía prenatal, de las cuales 12 fueron patológicas, conduciendo al diagnóstico malformativo (tabla 1).

Los varones fueron 18/25. Un recién nacido presentó gónadas incompletamente diferenciadas, correspondiendo a estado intersexual. Siete pacientes fueron pequeños para la edad gestacional y 5 fueron pretérminos.

La mayoría de los defectos congénitos correspondieron al aparato genitourinario. En 10 pacientes se detectaron malformaciones mayores y 6 presentaron asociación malformativa.

### Malformaciones

**Genitourinarias:** de los 13 casos con malformaciones del aparato genitourinario, seis de ellos tenían diagnóstico prenatal, de los cuales cinco eran casos de hidronefrosis. Uno de ellos con ecografía estructural a las 20 semanas que informa probable síndrome de la unión.

Una malformación urogenital mayor con diagnóstico prenatal (a las 23 semanas) de ascitis fetal e hidrocele, requirió laparoscopia diagnóstica al nacer y estudio genético; correspondiendo a síndrome de La Chapelle.

En dos casos el diagnóstico se realizó al nacer: un caso de extrofia vesical y epispadia asociado a luxación congénita de caderas (LCC); y otro con hipospadia subcoronal.

De este subgrupo reingresaron seis pacientes, cinco con diagnóstico de infección urinaria (IU). En las ecografías de aparato urinario realizadas durante la internación en los seis lactantes que reingresaron se destacan:

- cuatro con dilataciones de cavidades;
- uno con uraco persistente;
- uno con ectopía piélica.

**Cardiovascular:** se detectaron siete casos con malformaciones del aparato cardiovascular. Una de ellas presentó diagnóstico prenatal, con ecocardiograma fetal

**Tabla 1.** Malformaciones congénitas por sistemas y momento del diagnóstico.

Sistemas	Prenatal	Postnatal	Reingreso	Total
Genitourinario	7	2	4	13
Cardiovascular	1	4	2	7
Esqueléticas	1	3	0	4
Digestivo	1	2	0	3
SNC	1	0	0	1
Dismorfias externas	0	1	0	1
Total				31*

\* Hubo 6 pacientes con asociación malformativa.

a las 29 semanas, de aurícula única con válvula aurículo-ventricular única, probable isomerismo derecho. Como asociación malformativa presentaba agenesia de pulgar y dilatación pielocalicial.

Otros cuatro casos con cardiopatías se detectaron en el período neonatal. Un paciente con retorno venoso anómalo (RVA) presentó asociación malformativa con atresia de esófago. Esta paciente presentaba una ecografía prenatal patológica a las 32 semanas informando restricción del crecimiento intrauterino.

Otros tres casos fueron diagnosticados en alojamiento conjunto por la presencia de un soplo cardíaco en sus primeras 24 horas de vida: comunicación interauricular (CIA), estenosis valvular pulmonar y coartación de aorta.

Otras dos cardiopatías se diagnosticaron en los primeros dos meses de vida: estenosis pulmonar y retorno venoso anómalo.

**Digestivas:** se observaron tres neonatos que presentaban malformaciones digestivas, uno solo presentaba diagnóstico prenatal, mediante ecografía obstétrica a las 15 semanas que informaba una tumoración de cordón; confirmándose un onfalocele a las 24 semanas de gestación, descartándose otras asociaciones malformativas.

Otro paciente, con atresia de esófago asociado a cardiopatía congénita, fue diagnosticado durante la recepción.

El tercer caso se manifestó con vómitos biliosos en sus primeras 24 horas de vida, con diagnóstico de malrotación intestinal.

**Otros:** se detectó una malformación del SNC, con diagnóstico prenatal de acráneo a las 20 semanas de gestación, falleciendo a pocos minutos de nacer.

En lo esquelético, tres pacientes presentaron pie bot, dos bilaterales. Uno de ellos con diagnóstico prenatal a las 28 semanas, descartando otras asociaciones malformativas al nacer. El tercero era unilateral y como asociación

malformativa con RVU y dismorfias faciales, antes mencionado.

Un recién nacido presentaba dismorfias externas en cara, manos y pabellones auriculares, descartándose otras asociaciones malformativas.

## Discusión

Se observó una heterogeneidad de patologías en los casos estudiados, que incluyen malformaciones severas del SNC incompatibles con la vida y malformaciones menores sin compromiso funcional, que no requirieron intervención médica. La incidencia de MFC en el Hospital Británico (12/1.000), fue significativamente menor a la informada en el CHPR (22/1.000) en el año 1999.(6) Esta mayor incidencia se atribuye a las características de este hospital como centro de alta complejidad, que funciona como referencia para el resto del país. Consideramos además que en nuestro estudio muchos embarazos con diagnóstico prenatal de MFC pudieron no haber llegado a término.

Se admite que al menos el 15% de las gestaciones clínicamente reconocidas concluyen como abortos espontáneos antes de la semana 12 de gestación, de los cuales el 80% presenta un embrión con groseros defectos estructurales<sup>(1-4)</sup>. El 50-60% de los abortos espontáneos se debe a un desequilibrio cromosómico<sup>(1)</sup>.

En nuestro estudio más de un tercio de las pacientes presentaban el antecedente de abortos espontáneos. En estas pacientes predominaron las malformaciones del aparato genitourinario, seguidas por la patología cardiovascular, lo que está de acuerdo con la mayoría de los estudios estadísticos sobre malformaciones congénitas<sup>(6,9)</sup>.

En las últimas cuatro décadas el diagnóstico prenatal ha mostrado un importante desarrollo. Con la existencia de una tendencia actual, a nivel mundial de sustituir las

técnicas invasivas, se han ido introduciendo nuevas modalidades de ultrasonido, método de gran valor en el diagnóstico intrauterino temprano de malformaciones congénitas<sup>(9)</sup>.

En las malformaciones del aparato genitourinario el hallazgo ecográfico prenatal predominante fue la hidronefrosis. Esta enfermedad se presenta en 1 de cada 100 a 350 embarazos<sup>(11,12)</sup>. El 80% de los recién nacidos con malformaciones urinarias detectadas por ultrasonido obstétrico son asintomáticos<sup>(11)</sup>. El diagnóstico prenatal de la extrofia vesical es difícil. En una serie publicada, señala que en el 68% de los casos no fue detectada en la ultrasonografía prenatal<sup>(14)</sup>. En nuestro caso el diagnóstico se realizó luego del nacimiento.

La incidencia de las cardiopatías congénitas es del 0,6 al 1% constituyendo las malformaciones más frecuentes, sin embargo muchas de ellas no tienen repercusión hemodinámica en las primeras etapas de la vida por lo que su diagnóstico se realiza tardíamente<sup>(15,16,20)</sup>. La incidencia en nuestro trabajo fue de 0,31/1.000 nacidos vivos, lo que está por debajo de las cifras manejadas universalmente. El diagnóstico ecográfico prenatal de cardiopatías sigue siendo bajo, ya que no es un estudio utilizado como screening. En nuestro trabajo uno de los siete casos fue diagnosticado en la etapa prenatal.

La única malformación digestiva que presentamos con diagnóstico prenatal fue un caso de onfalocelo, coincidiendo con la literatura internacional, que más del 90% de esta patología se diagnostican por ultrasonografía antenatal<sup>(16,17,19)</sup>.

En Uruguay no existe un programa de registro de malformaciones congénitas a nivel nacional. Los últimos registros que contamos son los realizados por el grupo Colaborativo de ECLAMC, con participación de 5 maternidades (CASMU, Hospital de Clínicas, Hospital Policial, Hospital Militar y CHPR); lo que cubre entre 20% y 25% de los nacimientos del país. El diagnóstico de situación es imprescindible para cualquier acción que se emprenda a nivel nacional.

## Referencias bibliográficas

1. **Barreiro C, Kaminker C.** Consideraciones Genéticas. En: Neonatología quirúrgica. Buenos Aires: Grupo Guía, 2004: 1-9.
2. **Malean S.** Anomalías congénitas. En: Avery GB. Neonatología, Fisiopatología y Manejo del Recién Nacido. 5 ed. Buenos Aires: Panamericana, 2001: 841-60.
3. **Ortiz Almeralla M, Flores Frago G, Cardiel Marmolejo L, Luna Rojas C.** Frequency of congenital malformations in newborn infants in the General Hospital of México. *Rev Mex Pediatr* 2003; 70(3): 128-31.
4. **Penchaszadeh V.** Nuevas tecnologías en reproducción y en

- ingeniería genética. En: Organización Panamericana de la Salud. Salud reproductiva de las Américas, Washington: OPS/OMS, 1992: 458-75.
5. Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. Causas de mortalidad infantil. Montevideo: CLAP, 2000.
  6. **Larrandaburu M.** Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas. Informe anual. Montevideo: Centro Hospitalario Pereira Rossell, 1999.
  7. **Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G.** Fetal malformations: clinical and ultrasound diagnostic correlation. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 2004; 55(3): 201-8.
  8. **Piloto Morejón M, Sanabria Chocontá M, Mendez García R.** Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cuba Obstet Ginecol* 2001;27(3):233-40.
  9. **Szot M.** Mortalidad Infantil por malformaciones congénitas: Chile 1985-2001. *Rev Chil Pediatr* 2004; 75 (4): 347-54.
  10. **Rojas A, Ojeda E, Barraza X.** Malformaciones congénitas y exposición a pesticidas. *Rev Med Chil* 2000; 128(4): 399-404.
  11. **Baquedano P.** Diagnóstico urológico prenatal. *Rev Chil Pediatr* 2005; 76(2): 202-6.
  12. **Saphier C, Gaddipati S, Applewhite L, Berkowitz R.** Diagnóstico y tratamiento prenatales de anomalías del sistema urológico. *Clin Perinatol* 2000; 27(4): 941-65.
  13. **Mandell J, Peters C, Retik A.** Diagnóstico y manejo prenatal y postnatal de las anomalías congénitas. En: Campbell Urología. 6 ed. Buenos Aires: Panamericana, 1988: 1557-81.
  14. **Robinson J, Abuhamad A.** Anomalías de la pared abdominal y del cordón umbilical. En: Anomalías Congénitas. *Clin Perinatol* 2000; 27(4): 967-9.
  15. **Simpson L.** Anomalías cardíacas estructurales. *Clin Perinatol* 2000; 27 (4): 857-81.
  16. **Bernstein D.** El sistema cardiovascular. En: Nelson. Tratado de Pediatría. 17 ed. Madrid: Elsevier, 2004: 1475-545.
  17. **Nacer J H, Juárez J, Hübner M.** Malformaciones congénitas del sistema digestivo: Maternidad Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Período 1991-2001. *Rev Med Chil* 2003; 131(2): 190-6.
  18. **Nacer J, Margozzini J, Rodríguez C.** Malformaciones invalidantes en Chile.: Estudio ECLAMC, 1982-1997. *Rev Med Chil* 2001; 129(1): 67-74.
  19. **Nazer J, Aravena T, Cifuentes L.** Malformaciones Congénitas de Chile. Un problema emergente. *Rev Med Chil* 2001; 129: 895-904.
  20. **Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartmann Guilarte A.** Diagnóstico ecocardiográfico de Cardiopatías Congénitas fetales. Estudio de 9 años. *Rev Cubana Pediatr* 2002; 74(2): 56-60.

**Correspondencia:** Dra. Anna Bonino.

Av. Américo Ricaldoni 2529/201. Montevideo. Uruguay.

E-mail: annabonino@hotmail.com