

# Hospitalización relacionada con defectos congénitos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell

Hospitalization related to birth defects at the Pereira Rossell Hospital Center

Sara Márquez<sup>1</sup>, Alejandra Vomero<sup>2</sup>, Alejandra Tapie<sup>3</sup>, Matías Famolaro<sup>1</sup>, Víctor Raggio<sup>4</sup>, Gustavo Giachetto<sup>5</sup>

## Resumen

**Introducción:** las anomalías congénitas representan una de las principales causas de mortalidad infantil en Uruguay. Son responsables de hasta 25% de las internaciones en centros de alta complejidad.

**Objetivo:** aportar al conocimiento de la carga de enfermedad por anomalías congénitas. La frecuencia de hospitalizaciones, sus características clínicas y tipos de defectos congénitos, motivos de hospitalización, duración de estadía hospitalaria, niveles y tipos de cuidados requeridos.

**Método:** estudio descriptivo, prospectivo, se incluyeron todos los menores de 15 años portadores de defectos congénitos hospitalizados en áreas de cuidados moderados del Hospital de Niños del CHPR en un período de 6 meses independientemente del motivo de ingreso. Se excluyeron los servicios de neonatología y los pisos quirúrgicos.

**Resultados:** del total de niños ingresados, 5,1% presentaban defectos congénitos. El diagnóstico fue prenatal en 13,6%. El defecto fue único en 75%. El

ingreso fue por patología vinculada con el defecto congénito en el 80%. La media de estadía hospitalaria de estos niños fue 9,5 días, superior a la media de la estadía hospitalaria general de 4,6 días ( $p < 0,05$ ). El 5,2% de los niños requirieron ingreso a unidad de cuidado intensivo (UCI).

**Conclusiones:** es la primera descripción de frecuencia y características de la hospitalización relacionada con defectos congénitos en el área de cuidados moderados del Hospital de Niños del CHPR. A pesar del sesgo de inclusión, los hallazgos demuestran la demanda asistencial especializada y elevada morbilidad de estos niños. Futuras investigaciones son necesarias para analizar factores de riesgo relacionados con este problema de salud.

**Palabras clave:** ANOMALÍAS CONGÉNITAS  
DIAGNÓSTICO PRENATAL  
HOSPITALIZACIÓN

1. Residentes Pediatría. CHPR.

2. Asistente Clínica Pediátrica. Facultad de Medicina. UDELAR.

3. Asistente Depto. Genética. Facultad de Medicina. UDELAR.

4. Prof. Adj. Depto. Genética. Facultad de Medicina. UDELAR.

5. Prof. Clínica Pediátrica C. Facultad de Medicina. UDELAR.  
Área Internación Cuidados Moderados. Hospital Pediátrico. CHPR.  
Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Fecha recibido: 1 de setiembre de 2014.

Fecha aprobado: 16 de julio de 2015

## Summary

**Introduction:** congenital anomalies represent one of the main causes of child mortality in Uruguay. Up to 25% of hospitalizations in high-complexity centers are due to pathologies related with congenital defects.

**Objective:** to contribute to the knowledge of disease burden due to congenital anomalies. The frequency of hospitalizations, their clinical characteristics, and the types of congenital defects, the reasons for hospitalization, the duration of hospital stay, and the levels and types of caring required are explored.

**Method:** descriptive, prospective study, in which all patients under 15 years of age, carriers of congenital defects, hospitalized in intermediate care areas of the CHPR Children's Hospital for a period of 6 months, were included, regardless of the reason for admission. Neonatology services and surgical wards were excluded.

**Results:** out of the total of admitted children, 5.1% presented congenital defects. Diagnosis was prenatal in 13.6%. The defect was single in 75%. The reasons for admission were pathologies related to the congenital defects in 80%. The average hospital stay of these children was 9.5 days, higher than the general average hospital stay which was 4.6 days ( $p < 0.05$ ). 15.2% of the children required admission to the intensive care unit (ICU).

**Conclusions:** it is the first description of the frequency and characteristics of hospitalization related to congenital defects in the intermediate care area of the CHPR Children's Hospital. In spite of the inclusion bias, findings show the specialized caring demand and the high morbidity of these children. Future research is needed to analyze the risk factors related to this health issue.

**Key words:** CONGENITAL ABNORMALITIES  
PRENATAL DIAGNOSIS  
HOSPITALIZATION

## Introducción

Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que los defectos, malformaciones o anomalías congénitas afectan uno de cada 33 lactantes en todo el mundo y causan 3,2 millones de discapacidades al año. En el año 2010 se produjeron 270.000 defunciones neonatales por esta causa, lo que representa el 8% del total de las defunciones neonatales a nivel mundial<sup>(1)</sup>. Este porcentaje varía ampliamente entre las distintas regiones, desde 5% en Asia Sudoriental a más de 25% en Europa<sup>(2)</sup>.

Se estima que la prevalencia de defectos congénitos es 2 a 3% al nacimiento y aumenta a 7% al final del primer año de vida como consecuencia de manifestaciones clínicas más tardías<sup>(3)</sup>.

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) mostró una prevalencia de defectos congénitos detectables al nacer de 2,7% en el período 1995-2008. Sin embargo, la cifra varía ampliamente entre los países participantes: desde 1,4% en Ecuador a 4,2% en Brasil. En Uruguay se observó una prevalencia de 2,4%, levemente por debajo de la media<sup>(4,5)</sup>.

En Uruguay, durante la primera mitad del siglo XX la mortalidad infantil era elevada y las enfermedades transmisibles representaban las principales causas. La mejoría en las condiciones de vida de la población y en los servicios y prestaciones de salud se tradujo en una reducción sostenida de la mortalidad infantil. Esta reducción se produjo principalmente a expensas del control de la mortalidad por dichas causas. Uruguay se encuentra en un régimen demográfico postransicional, lo que implica haber alcanzado niveles reducidos de mortalidad y fecundidad (desde hace más de un quinquenio por debajo del nivel de reemplazo poblacional). La esperanza de vida al nacer alcanzó en 2010 la edad de 80 años en mujeres y 73 años en varones. La tasa de mortalidad infantil muestra una reducción progresiva, alcanzando por primera vez una cifra inferior a dos dígitos en el último trienio<sup>(6)</sup>. En este contexto, al igual que lo observado en países desarrollados, las anomalías congénitas y las afecciones vinculadas con la prematuridad representan las principales causas de mortalidad infantil. En el año 2012, las anomalías congénitas representaron el 27,7% de las muertes en menores de 1 año, ocupando el primer lugar. Desde hace años, en Uruguay la mortalidad específica por esta causa se mantiene incambiada, 2,1/mil nacidos vivos en 2011 y 2,6/mil nacidos vivos en 2012<sup>(7,8)</sup>.

En el año 2011 se comenzó la implementación de un Registro Nacional de Defectos Congénitos dando cumplimiento a la ordenanza 447/2009, como herramienta

para conocer la epidemiología de esta patología. Su desarrollo reciente hace que aún no se disponga de datos que permitan estimar con exactitud la incidencia, prevalencia ni conocer sus características.

El Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR) compuesto por dos hospitales, el Hospital del Niño y el Hospital de la Mujer, es el centro de referencia nacional para los usuarios de la Administración de Servicios de Salud del Estado (ASSE). Es un centro de segundo y tercer nivel de complejidad en el que se desarrollan actividades docentes y de investigación en conjunto con la Facultad de Medicina de la Universidad de la República. Desde hace más de 30 años su Maternidad, la más grande del país, integra el ECLAMC (grupo colaborador de la OMS) que ha aportado información relevante en relación a la vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en América Latina.

Sin embargo, no se dispone de datos para estimar el impacto asistencial de los niños portadores de defectos congénitos.

Algunos estudios indican que aproximadamente entre el 10 y el 25% de las internaciones en centros de alta complejidad se deben a patologías vinculadas a defectos congénitos y enfermedades genéticas, respectivamente<sup>(9)</sup>.

Resulta necesario conocer la frecuencia de hospitalizaciones y las necesidades asistenciales de estos niños en el CHPR. Esto permitirá aportar información a la vigilancia epidemiológica que se impulsa en el país, al conocimiento de la carga de la enfermedad y a las necesidades asistenciales de este grupo de pacientes, requerimiento indispensable para contribuir a la calidad de los cuidados y servicios de salud.

## Objetivos

El objetivo general de este estudio fue aportar al conocimiento de la carga de enfermedad por defectos o anomalías congénitas en el Hospital de Niños del CHPR. Los objetivos específicos fueron:

1. Determinar la frecuencia de hospitalizaciones relacionadas con defectos congénitos en salas de internación de cuidados moderados.
2. Describir las características clínicas y tipos de defectos congénitos en esta población.
3. Conocer los motivos de hospitalización, duración de la estadía hospitalaria, niveles y tipos de cuidados requeridos.

## Material y métodos

Se realizó un estudio descriptivo, prospectivo, en el que se incluyeron todos los menores de 15 años portadores

de defectos congénitos hospitalizados en áreas de cuidados moderados del 1º, 2º y 3º piso del Hospital de Niños del CHPR entre el 01 de enero de 2013 y el 30 de junio de 2013, independientemente del motivo que determinó su ingreso.

Se excluyeron aquellos hospitalizados en los servicios de neonatología, traumatología y ortopedia, cirugía pediátrica y cirugía plástica.

Para la definición de defecto congénito se utilizaron los criterios de la OMS: "toda anomalía estructural o funcional, incluidos trastornos metabólicos, esporádica o hereditaria, presente desde el nacimiento"<sup>(10)</sup>.

Se registró en una ficha codificada las siguientes variables: edad, sexo, tipo de defecto congénito, antecedentes familiares de consanguinidad y de defectos congénitos, exposición conocida a factores de riesgo prenatal, ingresos hospitalarios previos, motivo de ingreso, necesidad de procedimientos quirúrgicos, días de hospitalización, ingreso a unidad de cuidado intensivo, duración de la estadía hospitalaria. Se indagaron los siguientes factores de riesgo prenatal: infecciones maternas durante el embarazo; exposición a radiación, drogas de abuso, fármacos; consumo de ácido fólico.

Para la categorización del tipo de defecto congénito se consideró el órgano y sistema principal afectado.

La fuente de datos fue la historia clínica complementada con entrevista a madre, padre y/o cuidadores.

Para calcular la frecuencia de hospitalización de los niños con defectos congénitos se solicitó al Departamento de Estadística del CHPR el total de niños hospitalizados en el periodo de estudio. Se comparó la media de estadía hospitalaria de estos niños, con la media de estadía general en unidad de cuidados moderados e intensivos.

El estudio fue autorizado por la Dirección del Hospital del Niño del CHPR. Se consideraron aspectos éticos necesarios para proteger la confidencialidad y privacidad de los datos.

Las variables cualitativas analizadas se describen en frecuencia absoluta (FA) y frecuencia relativa (FR); las variables cuantitativas se describen en media y rango. Para el análisis de los datos se utilizó el programa SPSS versión 17. Se utilizó el test de Chi cuadrado, se consideró significativo  $p < 0,05$ .

## Resultados

Entre el 1 de enero y el 30 de junio de 2013 fueron hospitalizados en la unidad de cuidados moderados del 1º, 2º y 3er piso del Hospital de Niños del CHPR 2440 niños, presentaban defectos congénitos 125 (5.1%).

La distribución por sexos fue similar, 65 (52%) sexo masculino y 60 (48%) sexo femenino.

**Tabla 1.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Antecedentes y factores de riesgo prenatales. CHPR 1/1 – 30/6/2013.

Antecedentes familiares	FA	FR
Consanguinidad	2	1,6
Defecto congénito	10	8,0
<b>Factores de riesgo prenatales</b>		
Ácido fólico no	115	92
Drogas de abuso o alcohol	9	7,2
Fármacos	30	24
Radiaciones	1	0,8
Infecciones	50	40

**Tabla 2.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Infecciones durante el embarazo. CHPR 1/1-30/06/2013.

Infecciones	FA	FR
Infección urinaria	37	74
Infección urinaria e infección genital	4	8
Sífilis	3	6
HIV	3	6
Infección genital	1	2
Infección urinaria y sífilis	1	2
Toxoplasmosis	1	2
Total	50	100

**Tabla 3.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Fármacos recibidos durante el embarazo. CHPR 1/1-30/06/2013.

Fármacos	FA	FR
Antibióticos	24	19,2
ARV	3	2,4
Difenilhidantoína	1	0,8
Benzodiacepinas	1	0,8
Clonazepam, quetiapina y sertralina	1	0,8
Total	30	100

ARV: antirretrovirales

La media de la edad fue 4,3 años (rango 26 días a 15 años).

Presentaron consanguinidad dos niños (1,%) y antecedentes familiares de defectos congénitos 10 (8%). Refirieron no haber recibido previo y ni durante el embarazo ácido fólico 115 madres (92%). Refirieron exposición a drogas de abuso durante el embarazo 9 (7,2%); radiaciones 1 (0,8%); y fármacos 30 (24%), la mayoría antibióticos. Presentaron antecedentes de infecciones durante el embarazo 50 niños (40%), cinco de ellos más de una infección. En la tabla 1 se muestran los antecedentes y factores de riesgo prenatales indagados. En la tabla 2 se resumen los diferentes tipos de infecciones durante el embarazo y en la tabla 3 los fármacos a los que estuvieron expuestos.

El diagnóstico del defecto congénito fue prenatal en 17 niños (13,6%) y posnatal en 108 (88,4%); único en 94 niños (75%) y múltiple en 31 (25%).

**Tabla 4.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Distribución según sistema u órgano principal afectado. CHPR 1/1 – 30/6/2013.

Sistema u órgano afectado	FA	FR
Sistema nervioso central	45	36
Cardíacos	29	23,2
Nefrourológicos	17	13,6
Digestivo	8	6,4
Miembros	6	4,8
Genitales	3	2,4
Cara	3	2,4
Hematológico	3*	2,4
Orejas	2	1,6
Vasculares	1	0,8
Suprarrenal	1	0,8
Tórax	1	0,8
Otros**	6	4,8
Total	125	100

\*Hemofilia A severa (n=2), anemia falciforme (n=1).

\*\* Mucopolisacaridosis tipo1 (n=1), síndrome de Angelman (n=1), Stiff Skin syndrome (n=2), síndrome de Charge (n=1), síndrome de Down sin otras anomalías (n=1).

En la tabla 4 se muestra la distribución de frecuencia de los defectos congénitos según sistema u órgano afectado. Los defectos del sistema nervioso central (36%),

**Tabla 5.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Anomalías del Sistema Nervioso Central. CHPR 1/1 – 30/6/2013 (N=45).

Defectos del sistema nervioso	FA	FR
Hidrocefalia	13	10,4
Mielomeningocele	6	4,8
Holoprosencefalia	3	2,4
Craneosinostosis	3	2,4
Malformación arteriovenosa	2	1,6
Distrofia muscular	2	1,6
Atrofia espinal	2	1,6
Síndrome de Arnold Chiari	2	1,6
Agnesia o hipoplasia del cuerpo calloso	2	1,6
Espina bífida	1	0,8
Encefalocele	1	0,8
Neurofibromatosis tipo 1	1	0,8
Hipoplasia del vermis cerebeloso	1	0,8
Hipoplasia septo óptica, agnesia septum pellucidum	1	0,8
Microcefalia	1	0,8
Lipomeningocele	1	0,8
Miastenia ocular	1	0,8
Werdnig Hoffman	1	0,8
Agnesia del tallo pituitario y neurohipófisis ectópica	1	0,8
Total	45	100

las cardiopatías congénitas (23,2%) y las anomalías nefrourológicas (13,6%) fueron los más frecuentes. En las tablas 5, 6 y 7 se describen las principales anomalías dentro de cada uno de ellos ordenadas por frecuencia. Se hizo diagnóstico sindromático en 31 (24,8%) niños, de los cuales 7 correspondieron a trisomía 21. Los defectos hematológicos correspondieron a Hemofilia A severa (n=2) y anemia falciforme (n=1).

En ninguna de las historias figuraba si estaban notificados en el Registro Nacional de Defectos Congénitos.

El ingreso fue motivado por patología vinculada directamente con el defecto congénito en 100 niños (80%). Tenían antecedente de hospitalizaciones previas 90 niños (72%). Presentaron reingresos durante el periodo de estudio 37 de los 125 niños portadores de defectos

**Tabla 6.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Anomalías cardíacas. CHPR 1/1 – 30/6/2013 (N=29).

Defectos cardíacos	FA	FR
CIA	4	3,2
Canal AV completo	4	3,2
CIV	3	2,4
CIA y CIV	3	2,4
Tetralogía de Fallot	3	2,4
Coartación de aorta	2	1,6
DAP	1	0,8
Anomalía de Ebstein	1	0,8
Trasposición de grandes vasos	1	0,8
Aneurisma de ventrículo izquierdo	1	0,8
Otras cardiopatías congénitas complejas	6	4,8
Total	29	100

CIA: comunicación interauricular; CIV: comunicación interventricular; DAP: ductus arterioso persistente.

congénitos (29,6%). La frecuencia de reingresos, durante el período en que se realizó el estudio, se muestra en la tabla 8.

La media de la estadía hospitalaria de los niños portadores de defectos congénitos fue 9.5 días, superior a la media de la estadía hospitalaria general en los tres pisos de internación 4,6 días ( $p<0,05$ ).

El 15,2% de los niños portadores de defectos congénitos requirieron ingreso a unidad de cuidado intensivo (UCI), comparado con el 2,8% de la población hospitalaria general ( $p<0,05$ ). La media de la estadía en UCI fue 23 días, superior a la media de la estadía general 7.2 días ( $p<0,05$ ).

El 32,8% de los niños portadores de defectos congénitos requirió cirugía durante la internación.

## Discusión

Los defectos congénitos constituyen un problema de salud pública. En los países desarrollados, donde las cifras de mortalidad infantil son inferiores a 10/mil nacidos vivos, los defectos congénitos representan la primera causa de mortalidad infantil. Además del impacto en la mortalidad de los niños menores de un año, esta enfermedad determina importante morbilidad con discapacidad y afectación de la calidad de vida. Se destaca el impacto psicológico, social y económico para los pa-

**Tabla 7.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Anomalías nefrourológicas. CHPR 1/1 – 30/6/2013 (N=17).

Defecto nefrourológico	FA	FR
Hidroureteronefrosis	8	6,4
RVU	6	4,8
Valvas ureterales posteriores	1	0,8
Riñón poliquistico	1	0,8
Síndrome de Alport	1	0,8
Total	17	100

RVU: reflujo vesicoureteral.

cientes, las familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general<sup>(10,11)</sup>.

En relación a este problema de salud, Uruguay muestra una situación comparable a la de los países desarrollados. Las malformaciones, deformaciones y anomalías cromosómicas (CIE-10 Q00-99) representan la principal causa de muerte en el primer año de vida. La tasa de mortalidad por esta causa se ha mantenido estable desde hace más de 20 años<sup>(12)</sup>. Sin embargo se dispone de escasa información sobre la incidencia, prevalencia y repercusiones de esta enfermedad en Uruguay. Considerando la tasa de natalidad y las cifras de incidencia mundial y regional, es esperable que cada año en Uruguay que nazcan 3 a 5 niños/día con anomalías congénitas<sup>(13)</sup>.

Si bien la notificación de defectos congénitos es obligatoria independientemente de la edad, condición al nacimiento y momento del diagnóstico desde el año 2009 (Ordenanza del Ministerio de Salud Pública 447/2009), el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras se implementó en enero de 2011. Se espera que el mismo dé respuesta a la insuficiente información epidemiológica y contribuya a conocer tipos, distribución y frecuencia de los defectos congénitos en el país; información necesaria para diseñar estrategias de salud pública<sup>(13)</sup>. Sin embargo, son conocidas las debilidades que presentan los programas especiales de registro derivadas principalmente de la subnotificación relacionada con la vigilancia pasiva sin fuertes mecanismos de fiscalización<sup>(14)</sup>. Esto refuerza la necesidad de realizar estudios de corte transversal para aproximarse al conocimiento de las diferentes dimensiones de este problema de salud pública. En esta serie no constaba en las historias clínicas si existía notificación. Destacamos la importancia tanto de la comunicación de casos al Registro Nacional por parte del equipo

**Tabla 8.** Hospitalización relacionada con defectos congénitos. Frecuencia de reingresos. CHPR 1/1 – 30/6/2013.

Número de reingresos	FA	FR
Cero	88	70,4
Dos	24	19,2
Tres	8	6,4
Cuatro	3	2,4
Siete	2	1,6
Total	125	100

de salud así como la necesidad de que sus datos estén disponibles y accesibles.

Esta es la primera descripción de una serie de casos de niños portadores de anomalías congénitas hospitalizados en un centro asistencial de referencia de segundo y tercer nivel complejidad en el Uruguay.

Este estudio de base hospitalaria aporta información al conocimiento de la carga de esta enfermedad en los usuarios del principal prestador público y el más grande del país.

Se destaca que en la primera mitad del año 2013, el 5,1% de los niños hospitalizados en las unidades de cuidados moderados del 1º, 2º y 3º piso del CHPR presentaba defectos congénitos. En estudios de base hospitalaria se han hallado frecuencias variables pero superiores a la observada en el CHPR, de 12 a 18,5%<sup>(15,16)</sup>. En algunos centros de alta complejidad se comunicaron cifras de hasta 25%<sup>(9)</sup>. Es posible que la frecuencia de hospitalización este subestimada debido a que no se incluyeron servicios clave como la Unidad Neonatal y los Servicios Quirúrgicos. Para conocer la verdadera magnitud del problema en este prestador es necesario prolongar el período de observación e incluir todos los sectores de internación. También resulta necesario realizar estudios de base hospitalaria en otros prestadores del sistema de salud.

Se trata de una población que demanda cuidados asistenciales especiales y frecuentes. La mayoría de los niños fue hospitalizada por problemas directamente vinculados con el defecto congénito y tenía antecedentes de hospitalizaciones previas. Se destaca la importancia que esto determina sobre el sistema asistencial. Las hospitalizaciones aumentan la morbimortalidad. Mejorar la calidad de vida de estos pacientes requiere profundizar en los motivos de reingreso con el objetivo de prevenirlos.

Resulta trascendente que el promedio de estadía hospitalaria de estos niños es más del doble que el promedio

de estadía de los niños sin defectos congénitos y la necesidad de cuidado intensivo 5 veces mayor con estadías promedio tres veces superior. Además la tercera parte de los niños requirió cirugía durante la hospitalización. Esto refleja la complejidad de esta población y la necesidad de planificar la atención contemplando el tipo de enfermedad, su severidad y los niveles de cuidado progresivo.

En este trabajo no se analizó la mortalidad de este grupo de niños. En futuras investigaciones es necesario valorar este aspecto.

Tradicionalmente se ha considerado que las Anomalías Congénitas forman parte de una carga de enfermedades “no reductibles”. Sin embargo, se ha podido establecer que los determinantes sociales influyen directamente y que es posible la prevención total o parcial en el 50% a 70% de los casos con acciones sencillas<sup>(9,12,17,18)</sup>. Diversos factores de riesgo se vinculan con esta patología. La malnutrición materna, las carencias de micronutrientes, las infecciones, la exposición a tóxicos, fármacos, radiaciones ionizantes, la edad, la consanguinidad y los antecedentes familiares, son alguno de los factores de riesgo bien conocidos<sup>(1)</sup>. Este trabajo no tuvo como objetivo identificar posibles factores de riesgo en esta población; más aún el diseño no permite abordar posibles factores de causalidad. Sin embargo, algunos hallazgos observados en esta serie son llamativos. Se destaca que medidas de prevención de eficacia demostrada como la suplementación con ácido fólico no fueron utilizadas en forma universal. Esto podría estar relacionado con la elevada frecuencia de defectos neurológicos observada. Es necesario profundizar en el estudio de este factor de riesgo. Una proporción importante presentaron infecciones durante el embarazo, especialmente infección del tracto urinario y genital. En concordancia con esto, el 24% de las madres refirieron recibir fármacos durante el embarazo, en la mayoría de los casos antibióticos. Es necesario profundizar en el estudio del significado de estos hallazgos.

Algunos estudios han permitido identificar que una proporción importante de los niños que nacen en la Maternidad del CHPR han estado expuestos a sustancias de consumo recreativo y psicofármacos. A pesar que un porcentaje elevado de las mujeres embarazadas niegan consumo, estudios realizados en meconio indican elevada exposición a alcohol y cocaína<sup>(19,20)</sup>. En esta serie el 7,2% de las madres refirió consumo de drogas o alcohol durante el embarazo. Resulta necesario, en función de la epidemiología local, profundizar en el estudio de posibles factores de riesgo en esta población.

En función de la gravedad, las anomalías congénitas se clasifican en mayores y menores. Se consideran anomalías mayores aquellas que tienen un impacto impor-

tante en la salud del individuo o afectan su fenotipo de forma importante<sup>(21)</sup>. Las anomalías mayores pueden presentarse en forma aislada, o combinada, en ocasiones formando parte de síndromes conocidos. Todos los niños incluidos en esta serie presentaron anomalías congénitas mayores. En la mayoría de los casos el defecto fue único. Se hizo diagnóstico sindromático en 24,8% de los pacientes. En orden decreciente de frecuencia los sistemas u órganos más frecuentemente afectados fueron: sistema nervioso central, corazón y grandes vasos y sistema nefrourológico. El mayor peso relativo de las malformaciones y defectos del sistema nervioso central debe considerarse con precaución, ya que en esta serie existe un sesgo de inclusión. Para conocer la distribución de los diferentes tipos de defectos congénitos en niños hospitalizados es necesario analizar los ingresos en otras unidades (cirugía, ortopedia, otorrinolaringología, neonatología). Independientemente de ello, es necesario señalar que la severidad de las malformaciones y anomalías del sistema nervioso central posiblemente explica la elevada tasa de hospitalización.

La variabilidad en la frecuencia y severidad de los diferentes tipos de defectos congénitos es un hecho reconocido en diferentes países. Diversos factores se han relacionado con esta variabilidad, edad materna, factores ambientales, genéticos y étnicos<sup>(3,4,14,21-23)</sup>.

En esta serie, la mayoría de los defectos congénitos fueron diagnosticados luego del nacimiento. Solo 13,6% de los niños tenía diagnóstico prenatal. Este hallazgo es similar al observado en diversos países de América Latina. En la actualidad se dispone de diversas herramientas que permiten realizar el diagnóstico prenatal. Estas incluyen ecografía, estudios bioquímicos y citogenéticos. Es posible hacer diagnóstico mediante ultrasonido en 50% a 85% de las anomalías congénitas dependiendo del entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto<sup>(18)</sup>.

Mejorar el diagnóstico prenatal constituye un desafío y requiere un mayor desarrollo de los servicios de perinatología incluyendo la genética clínica. Solo de esta forma será posible implementar programas de tamizaje, optimizar las medidas de prevención y realizar un diagnóstico y tratamiento oportuno<sup>(11,24)</sup>.

## Conclusiones

Esta es la primera descripción de la frecuencia y características de la hospitalización relacionada con defectos congénitos en el área de cuidados moderados del Hospital de Niños del CHPR, un centro de segundo y tercer nivel de complejidad, de referencia para los usuarios del subsector público del sistema de salud. Conocer la verdadera magnitud del problema requiere extender el pe-

río de observación incluyendo el análisis de hospitalizaciones en otros servicios. A pesar del sesgo de inclusión, los hallazgos demuestran la demanda asistencial especializada y elevada morbilidad de estos niños.

La elevada frecuencia de defectos neurológicos constituye un llamado de atención en esta población. Futuras investigaciones son necesarias para analizar el cumplimiento de medidas de prevención de eficacia demostrada y otros posibles factores de riesgo relacionados con este problema de salud pública. Continuar abatiendo la mortalidad infantil y mejorar la calidad de vida de los niños y niñas requiere realizar los máximos esfuerzos en la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de esta nueva morbilidad. En este sentido, la educación de la población en relación a los cuidados previos y durante el embarazo es esencial para disminuir los factores de riesgo. La atención integral, el desarrollo de servicios de asesoramiento preconcepcional y de diagnóstico prenatal resulta una estrategia fundamental. Desde el sector salud, la capacitación de los profesionales de la salud en el abordaje de este problema y la conformación de equipos interdisciplinarios para su atención integral resulta crítica.

## Referencias bibliográficas

1. **World Health Organization.** Media Centre. Congenital anomalies: Fact Sheet N° 370, updated April 2015. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/>. [Consulta: 21 de octubre 2013].
2. **Organización Mundial de la Salud.** Estadísticas sanitarias mundiales 2008. Ginebra: OMS, 2008. Disponible en: [http://www.who.int/whosis/whostat/PDF\\_ES\\_WHS08\\_Full.pdf](http://www.who.int/whosis/whostat/PDF_ES_WHS08_Full.pdf). [Consulta: 21 de octubre 2013].
3. **Ortiz Almeralla M, Flores Frago G, Cardiel Marmolejo L, Luna Rojas C.** Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de neonatología del Hospital General de México. *Rev Mex Pediatr* 2003; 70(3):128-31.
4. **Nazer J, Cifuentes L.** Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Rev Méd Chile* 2011; 139(1):72-8.
5. **Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas.** El ECLAMC en Uruguay. Montevideo: Facultad de Medicina, 2015. Disponible en: [www.histomb.fmed.edu.uy/defectos/ECLAMCURU.htm](http://www.histomb.fmed.edu.uy/defectos/ECLAMCURU.htm). [Consulta: 26 de abril de 2015].
6. **Cabella W, coord.** Análisis de la situación en población Uruguay. Montevideo: UNFPA, 2012. Disponible en: [www.unfpa.org/userfiles/publications/71\\_file1.pdf](http://www.unfpa.org/userfiles/publications/71_file1.pdf). [Consulta: 13 de junio de 2014].
7. **Uruguay. Ministerio de Salud Pública. Dirección General de Salud. División Epidemiología. Unidad de Información Nacional en Salud.** Mortalidad infantil en Uruguay 2011. Montevideo: MSP, 2012.
8. **Uruguay. Ministerio de Salud Pública. Dirección General de Salud. División Epidemiología. Unidad de Información Nacional en Salud. Programa de Salud de la niñez.** Mortalidad infantil en Uruguay 2012. Montevideo: MSP, 2013. Disponible en: [www2.msp.gub.uy/andocasociado.aspx?6487,26081](http://www2.msp.gub.uy/andocasociado.aspx?6487,26081). [Consulta: 10 de mayo de 2014].
9. **Capriati AJ, Abriata MG, Anciola J, Barbieril ME, Centurión EM, Olmos MA, et al.** Resumen Ejecutivo: estado de conocimiento y agenda de prioridades para la toma de decisiones en enfermedades genéticas monogénicas y malformaciones congénitas en Argentina. Buenos Aires: Foro de Investigación en Salud de Argentina, 2008.
10. **Organización Mundial de la Salud.** 63 Asamblea Mundial de la Salud, Punto 11.7 del orden del día provisional: defectos congénitos. Informe de la Secretaría. A63/10, 1 de Abril de 2010. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf). [Consulta: 19 de febrero 2014].
11. **Liascovich R, Rozental S, Barbero P, Alba L, Ortiz Z.** Censo de servicios de genética médica en Argentina. *Rev Panam Salud Publica* 2006;19(2):104-11.
12. **Larrandaburu M, Noble A.** Los defectos congénitos: síndrome de las tres D. *Rev Méd Urug* 2013; 29(4):250-2.
13. **Uruguay. Ministerio de Salud Pública.** Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. Montevideo: MSP, 2014. Disponible en <http://www.msp.gub.uy/sites/default/files/DIFUSION%20REGISTRO%202014.pdf>. [Consulta: 15 de mayo de 2014].
14. **Liascovich R, Gili J, Valdez R, Somaruga L, Goldshmidt E, Bronberg R, et al.** Desarrollo de un Registro Nacional de Anomalías Congénitas en Argentina: estudio piloto de factibilidad. *Rev Argent Salud Pública*, 2011; 2(6):6-11.
15. **Zubieta Ruiz B, Sánchez Márquez P, Castillo Cruz RA.** Enfermedades genéticas y defectos al nacimiento: impacto en la morbilidad y mortalidad pediátrica. *Acta Pediatr Mex* 2009; 30(4):220-5.
16. **Salinas Torres VM, Gutiérrez Padilla JA, Aguirre Jáuregui OM, Angulo Castellanos E.** Malformaciones congénitas como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal. *Perinatol Reprod Hum* 2012; 26(2):83-9.
17. Disease Control Priorities Project. Controlling birth defects: reducing the hidden Toll of dying and disabled children in low-income countries. Washington DC: DCP, 2008.
18. **Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W.** Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. *Arch Pediatr Urug* 2006; 77(3): 225-8.
19. **Moraes M, Scorza C, Abin-Carriquiry JA, Pascale A, González G, Umpiérrez E.** Consumo de pasta base de cocaína en Uruguay en el embarazo, su incidencia, características y repercusiones. *Arch Pediatr Urug* 2010; 81(2):100-4.
20. **Moraes M, Ghione A, Gonzalez G, Umpiérrez E, Gonzalez S, Pascale A, et al.** Recién nacido expuesto a drogas psicoactivas. Montevideo: Departamento de Neonatología-CHPR, [2011]. Disponible en: [http://www.neonatpr.fmed.edu.uy/documentos/pdf/rn\\_expuesto\\_a\\_sust.pdf](http://www.neonatpr.fmed.edu.uy/documentos/pdf/rn_expuesto_a_sust.pdf). [Consulta: 17 de mayo de 2014].
21. **Argentina. Ministerio de Salud de la Nación.** Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Reporte Anual 2012. Buenos Aires: Ministerio de Salud de la Nación, 2012.
22. **Zarante I, Castillo MC, García N, Suárez F, Gutiérrez CA, Umaña A.** Análisis clínico epidemiológico de factores

asociados a malformaciones congénitas ECLAMC - Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre de 2001. *Univ Med* 2001; 43(2). Disponible en: <http://med.javeriana.edu.co/publi/vniversitas/serial/v43n2/0031%20ANALISIS.PDF>. [Consulta: 16 de mayo de 2014].

23. **Zarante AM, García G, Zarante I.** Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. *Univ Med* 2012; 53(1):11-25. <http://med.javeriana.edu.co/publi/vniversitas/serial/v53n1/Evaluacion%20de%20factores.pdf>. [Consulta: 19 de febrero 2014].

24. **Larrandaburu M.** Plan integral de defectos congénitos y enfermedades raras. Día Mundial de las Enfermedades Raras 2014: juntos por una vida mejor. 27 de Febrero de 2014. Disponible en: [http://www.msp.gub.uy/sites/default/files/archivos\\_adjuntos/@PRESENTACION%20MARIELA%20LARRANDABURU%20\(1\).pdf](http://www.msp.gub.uy/sites/default/files/archivos_adjuntos/@PRESENTACION%20MARIELA%20LARRANDABURU%20(1).pdf). [Consulta: 17 de mayo de 2014].

**Correspondencia:** Dra. Alejandra Vomero  
Correo electrónico: [alvomero@internet.com.uy](mailto:alvomero@internet.com.uy)