

ANOMALIAS CONGENITAS

(Estudio Retrospectivo de cuatro años realizado
en el Hospital General San Juan de Dios
1974 - 1978)

TESIS

Presentada a la Junta Directiva de la
Facultad de Ciencias Médicas de la
Universidad de San Carlos de Guatemala

Por:

HILDA LUCRECIA MALDONADO DE RODRIGUEZ

En el acto de su investidura de:

MEDICO Y CIRUJANO

GUATEMALA, AGOSTO DE 1978



INDICE

- I. INTRODUCCION**
- II. OBJETIVOS**
- III. ANTECEDENTES**
- IV. ASPECTOS METODOLOGICOS**
- V. PRESENTACION DE RESULTADOS**
- VI. DISCUSION DE RESULTADOS**
- VII. CONCLUSIONES**
- VIII. RECOMENDACIONES**
- IX. ANEXOS**
- X. BIBLIOGRAFIA**

INTRODUCCION

Es indudable que las malformaciones congénitas han sido, y siguen siendo un tema de mucho interés para los pueblos. A través de los años la causa y el significado de las malformaciones congénitas, han sido objeto de innumerables especulaciones, tales como: eventos astrológicos, impresiones maternas, supersticiones, brujerías, etc., que han jugado un papel importante en cada generación en cuanto a etiología de éstas se refiere, incluso, actualmente todavía no se han eliminado completamente estas creencias, especialmente, en las madres cuyos hijos han presentado anomalías al nacimiento, como por ejemplo: polidactilias, nevus, anencefalias, labio leporino y algunas otras más.

Actualmente con el desarrollo científico, y a través de muchos estudios de investigación han ido esclareciéndose las distintas causas que contribuyen a las malformaciones congénitas. Y con el conocimiento de éstas se ha tenido un gran aporte preventivo a la aparición de las anomalías congénitas.

El presente informe es un estudio, retrospectivo de la incidencia de malformaciones congénitas en el Hospital General "San Juan de Dios", durante los últimos cuatro años, dando a conocer las que predominan entre ellas.

OBJETIVOS

Contribuir al estudio de las anomalías congénitas en Guatemala.

Evaluar mediante este estudio la magnitud de este problema en nuestro medio, y, específicamente, en el Hospital General San Juan de Dios.

Tener conocimiento de las malformaciones que más se presentaron en los últimos cuatro años y comparar resultados con estudios previos.

Conocer la incidencia de las malformaciones congénitas en nuestro país y servir de guía para estudios posteriores.

1. DEFINICION:

Se entiende como malformación congénita el defecto en forma, estructura o función, el cual existe en un niño antes del nacimiento; originándose en el momento de la concepción, o en cualquier otra etapa de su formación, causando en su mayoría de veces, daños permanentes o irreversibles, los cuales pueden o no provocar la muerte del neonato.

Aproximadamente 20o/o de los huevos que no se desarrollan, forman el tipo más grave de anomalías congénitas. Anomalías menos graves pero todavía incompatibles con la supervivencia fetal terminan en aborto, y como es lógico esperar, la mayor parte de los abortos ocurren en el primer trimestre de la gestación, y se tornan progresivamente menos frecuentes con cada mes de embarazo. Dentro de esta armazón de referencia las malformaciones congénitas en nacidos vivos corresponden a anomalías lo suficientemente benignas para permitir la supervivencia hasta el término de la gestación.

No siempre las malformaciones congénitas son demostrables macroscopicamente, sino que a veces son defectos de estructura histológica. Algunos trastornos del sistema nervioso o de las glándulas endócrinas deben atribuirse a defectos histológicos congénitos.

Las malformaciones congénitas son a menudo factores predisponentes a las enfermedades, pues representan puntos de menor resistencia, que son lesionados por infecciones, toxinas o traumatismos sin importancia, que de ordinario son bien tolerados por el organismo normal, sin consecuencias graves. Las enfermedades resultantes se atribuyen a veces al factor desencadenante accidental, y la malformación subyacente pasa

inadvertida.

2. ETIOLOGIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS:

La etiología es variable: algunas son causadas por un gen y por defectos cromosómicos, y la mayor parte son multifactoriales. Estas últimas guardan relación con el genotipo del niño, y, además, con la salud materna y factores ambientales extrauterinos. La complejidad creciente de la sociedad actual indudablemente ha hecho que las embarazadas se expongan a muchos más teratógenos potenciales que antes.

Entre las causas multifactoriales que se han considerado muy importantes están:

2.1 Irradiación al feto:

La exposición a radiación ionizante puede tener efectos precigóticos (hereditarios) o postcigóticos (directos o somáticos). El daño hereditario puede ser de dos clases, a saber:

- 1) Mutación en punto que causa modificación en un gen dado, y
- 2) Rotura cromosómica, que origina aberraciones cromosómicas.

La mayor parte de las mutaciones genéticas son recesivas y tienen efectos perjudiciales que se expresan en los descendientes en estado homocigoto. Dado que el gen se expresa recesivamente, el efecto perjudicial quizá se manifieste sólo en generaciones ulteriores, cuando el gen pueda encontrarse en estado homocigoto. La aparición de mutaciones en punto en las células germinativas no depende del estado de desarrollo de estas células. No se ha comprobado que una dosis dada de radiación sea incapaz de causar mutación en punto. Por ello la radiación a las células

reproductoras es peligrosa de manera principal, aunque no exclusiva, para las generaciones ulteriores.

La radiación del feto entraña peligro importante de malformaciones congénitas y leucemia. Ello guarda relación con dosis, genotipo, y estado de desarrollo; el daño es mayor durante los períodos de crecimiento más rápido.

En Hiroshima, Japón, se ha aprendido una trágica lección acerca de los efectos de la radiación atómica sobre el feto. Si la exposición a la explosión atómica fue en las primeras veinte semanas del embarazo, y la madre se encontraba en el radio de 1,200 metros del hipocentro, eran mínimas las posibilidades de dar a luz un niño normal. De 11 casos en estas circunstancias, siete madres parieron niños con diagnósticos de microcefalia y retardo mental. Otras anomalías en fetos menos expuestos, por hallarse a mayor distancia del hipocentro, incluían luxación congénita de la cadera, malformaciones congénitas oculares, malformaciones cardíacas congénitas y mongolismo.

2.2 Agentes químicos:

Ciertas sustancias químicas son capaces de destruir al embrión, pudiendo producirse malformaciones en animales mediante la adición de productos tóxicos al medio ambiente. El alcohol, benzol, nicotina, plomo, mercurio y yodo han sido considerados como agentes nocivos, pero los resultados experimentales han sido contradictorios. La quinina tomada por la madre durante el embarazo puede producir sordera congénita en su hijo.

El campo del efecto de fármacos en el feto adquirió importancia cuando en 1962, la talidomida, magnífico tranquilizante, que gozaba de gran difusión en Europa, causó 5,000 casos de focomelia, aproximadamente, en neonatos. De los estudios que motivó esta tragedia surgieron varios principios: 1.

Los fármacos deben ensayarse en animales preñados y no preñados. 2. Los fármacos deben ensayarse en muchas especies. 3. El ser humano y los animales pueden ser afectados de manera distinta en diferentes etapas del desarrollo intrauterino.

Resumiendo, la producción de malformaciones congénitas por fármacos depende de administración de un fármaco específico en dosis particular a un animal genéticamente susceptible en un momento dado de la embriogénesis. Así, pues, no hay animal de laboratorio que garantice inocuidad en lo que se refiere al feto humano. Se ha dicho con justicia que cualquier fármaco administrado a la embarazada, sobre todo en etapa incipiente de la gestación, es un experimento en teratología humana.

2.3 Deficiencias o exceso vitamínico:

Aunque no se poseen pruebas directas de que las vitaminas influyen en el desarrollo humano prenatal, al menos se dispone de evidencias experimentales que sugieren con gran intensidad dicha relación. Warkany ha podido producir anomalías congénitas en animales dando a las madres durante la preñez dietas muy deficientes en determinadas vitaminas.

Por omisión de una vitamina específica podría predecirse el tipo de malformación.

Las deficiencias con constituyentes nutritivos de la dieta materna y el déficit de oxígeno han sido responsables de nacimientos de descendientes defectuosos en experimentos con animales, pero no existe prueba de que estas observaciones puedan ser aplicadas a los seres humanos.

Extensos estudios han demostrado una relación entre la dieta de las mujeres embarazadas y el estado físico de los recién nacidos. Los niños nacidos muertos, los prematuros y los funcionalmente inmaduros son más a menudo frutos de madres

cuya dieta es pobre antes o durante el embarazo que de aquellas cuya dieta es adecuada.

2.4 Infección materna:

La rubeola, y posiblemente otras infecciones víricas y bacterianas contraídas por la madre en los primeros meses del embarazo, pueden causar malformaciones cardíacas congénitas, cataratas, sordomudez, retardo mental, y microcefalia. La sífilis congénita es un ejemplo de infección adquirida por el feto en el útero; dicha enfermedad puede afectar tanto el crecimiento físico, como el desarrollo mental. La Toxoplasmosis prenatal puede originar macrocefalia congénita o bien microcefalia y retinitis. Podrían darse otros ejemplos de infecciones; pero los mencionados son los que tienen efectos particularmente probables sobre el embrión o el feto.

2.5 Mala nutrición al huevo:

A menudo se forman embriones malformados cuando la implantación del huevo se lleva a cabo en un lugar no adecuado, tales como la trompa de Falopio, o la cavidad peritoneal. Cierto es que la nutrición del huevo en un lugar anormal no es óptima. La misma explicación merece el excesivo número de malformaciones congénitas en niños de mujeres de avanzada edad, así como también de aquellos en quien la concepción se ha presentado tardíamente debido a un período de esterilidad involuntaria.

2.6 Factores mecánicos dentro del útero:

Denis Browne mencionó tres posibles fallas mecánicas que pueden ser responsables de malformación fetal, éstas son:

- a. Mala posición, (el feto está colocado inapropiadamente).

- b. Incremento de la presión mecánica.
- c. Presión hidráulica aumentada, dentro de la cavidad uterina.

Normalmente, él argulle que las caderas, las rodillas, y los codos están flexionados; las plantas de los pies presionan sobre la cavidad uterina (posiblemente éstas estén yuxtapuestas); del crecimiento de éstos en esa posición y de la fuerza aplicada sobre la pared uterina resultará el pie equinovarus. La dislocación de cadera se explica por la presión mecánica anormal sobre la rodilla forzando a la cabeza femoral hacia abajo y hacia atrás. La artrogryposis se entiende como el resultado del incremento de la presión hidráulica, igualmente distribuida, la cual interfiere con el retorno venoso de las extremidades.

Esta teoría mecánica es bastante bien recibida ya que nos dá a conocer la etiología de algunas malformaciones congénitas.

2.7 Deprivación o exceso hormonal:

La deprivación de hormona tiroidea durante la vida fetal por ingestión materna de yodados o de drogas antitiroideas de la familia del thiouracilo pueden contribuir al nacimiento de un niño cretino. El pseudohermafroditismo puede ser causado por la ingestión de testosterona por la madre.

En resumen: todos estos fármacos son teratógenos en algunos animales. Claro está que no en todos hay una seguridad absoluta, la que puede lograrse absteniéndose por completo de todos los fármacos durante los años de vida sexual activa. Al igual que ocurre en todos los campos de la medicina, el médico debe comparar el beneficio esperado del fármaco o el procedimiento con el posible perjuicio para el embrión.

Además de estos factores causantes hay algunas otras asociaciones que parecen contribuir a la producción de anomalías

congénitas como son: edad de la madre, edad del padre, paridad de la madre, clase social a la que pertenece la familia, diferencias raciales, diferencias geográficas, etc.

En realidad, la genética es una rama de la medicina preventiva. El obstetra y el pediatra, al utilizar la orientación genética y algunas pruebas de selección en neonatos (defectos enzimáticos, cromatina sexual), puede tener papel muy importante para impedir las miserias humanas, al mejorar la calidad del niño que trae al mundo.

3. INCIDENCIA:

En Guatemala se han efectuado varios estudios sobre la incidencia, de anomalías congénitas, en los últimos cinco años el más reciente de ellos se efectuó en el transcurso de este año, en el Departamento de Pediatría del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social de esta ciudad, en el cual se concluyó que la incidencia de malformaciones congénitas es muy variable, según el tiempo y el lugar, pudiéndose alcanzar desde 0.1o/o hasta un 7.4o/o.

No se encontraron diferencias significativas con respecto al sexo; de las anomalías que se presentaron, las del S.N.C. (38o/o) fueron las que predominaron, y de las aberraciones cromosómicas diagnosticadas clínicamente la mayoría ocurrieron en madres con menos de treinta y un años de edad. (1).

Otro estudio efectuado en el Hospital Roosevelt en 1977, concluyó no haber demostrado factor etiológico ambiental de anomalías congénitas en nuestro medio; y que estas son más frecuentes en niños nacidos con peso de 2,500 gramos o menos y la edad gestacional por debajo de las 38 semanas, no influyendo en su frecuencia factores raciales, geográficos y socio-económicos; siempre las del S.N.C. ocuparon el mayor porcentaje de anomalías por sistemas. (2).



En 1972 en el Hospital General San Juan de Dios se efectuó otro estudio, "CONTRIBUCION AL ESTUDIO DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN GUATEMALA".

En el cual se encontró que el mayor porcentaje de niños con malformaciones congénitas prevenían de madres desnutridas, y que además no tuvieron control prenatal; los R. N. que presentaron más alto porcentaje (42.5o/o) de anomalías fueron aquellos que pesaron entre 5 a 6.9 libras. (3)

Las estadísticas muestran que la prevalencia de malformaciones varía grandemente, incluso en grupos poblacionales similares; esto se hace evidente al comparar la incidencia de malformaciones encontradas al efectuar un estudio prospectivo por Mc Intosh, quien hizo un esfuerzo para dar a conocer todas las malformaciones definibles por exámenes repetidos y uso indiscriminado de roentgenogramas, del estudio se obtuvo una incidencia de 13.6o/o de fetos muertos in-utero, 23.3o/o para aquellos que mueren intrapartum y 29.6o/o para niños que mueren en los primeros 30 días de vida. De aquellos que viven más de 30 días, 7o/o presentaron malformaciones. En contraste a esto, Stevenson (5) cuyos datos fueron tomados de un estudio retrospectivo de records de recién nacidos en un hospital obstétrico, reportó una incidencia de 15.9o/o entre prematuros, 13.2o/o entre infantes niños que mueren a los primeros 10 días de vida y 1.7o/o entre aquellos que salieron del hospital en los 10 días primeros de vida. De todos los nacimientos la incidencia de malformaciones fue de 2.7o/o.

En este estudio no se hizo ningún esfuerzo especial para descubrir malformaciones.

Algunas malformaciones varían grandemente en distintas razas, ejemplo en negros, o en una misma raza en diferentes partes del mundo.

ASPECTOS METODOLOGICOS

A) Recursos:

1. Humanos:
 - a) Residentes del servicio de recién nacidos del Departamento de Pediatría.
 - b) Personal de enfermería del Servicio de Labor y Partos del Departamento de Maternidad.
2. Materiales:
 - a) Libros de registro de nacimiento del Departamento de Maternidad.
 - b) Libro de registro Post-partos del Departamento de Maternidad.
 - c) Libro de registro de egreso de pacientes del Hospital General San Juan de Dios
 - d) Libro de registro de niños patológicos del Servicio de Recién Nacidos del Departamento de Pediatría

B) Universo de trabajo:

El universo de trabajo está constituido por la revisión de fichas clínicas de todos los niños recién nacidos del Hospital General San Juan de Dios, en los últimos cuatro años (marzo 74-marzo 78), con el propósito de conocer las condiciones físicas de ellos al momento del nacimiento, para clasificar las diferentes malformaciones que se reportaron en ese período.

C) Procedimiento:

Se analizaron las fichas clínicas evaluando los siguientes parámetros:

1. Fecha de parto (día, mes, año)

2. Sexo del R.N.
3. Nombre de la madre
4. Estado al nacer del R.N.
5. Procedencia de la madre
6. Tipo de anomalías y asociaciones.

PRESENTACION DE RESULTADOS

Durante el período de 48 meses (marzo de 1974-marzo 1978) se reportaron 12,062 nacimientos, de éstos los vivos fueron: 11,774, y los muertos: 288, la distribución por sexo se muestra así: Vivos: Sexo femenino 5,902 (48.93o/o) y sexo masculino: 5,871 (48.67o/o), y un intersexo (0.008o/o) razón de sexos: 1.005. Muertos: 142 sexo masculino (1.17o/o), 146 (1.21o/o) sexo femenino.

Total: niños sexo femenino: 6,048 (50.14o/o)
 Total: niños sexo masculino: 6,013 (49.85o/o)
 Un intersexo: 0.008o/o (Gráfica y cuadro No. 1)

De los 12,062 nacimientos, 173 presentaron malformaciones congénitas (1.43o/o), siendo su distribución por sexo la siguiente:

92 sexo femenino (53.18o/o) y 80 del sexo masculino (46.24o/o) y un intersexo (0.57o/o) (Gráfica y cuadro No. 2).

Los resultados de los diversos sistemas afectados son los siguientes:

Sistema Nervioso Central:	27.16o/o
Sistema Músculoesquelético:	22.00o/o
Sistema Gastrointestinal:	22.00o/o
Sistema Genitouteriano:	5.78o/o
Sistema Cardiovascular:	4.62o/o
Sistema Respiratorio:	0.57o/o
Aberraciones Cromosómicas:	5.78o/o
Piel:	7.51o/o
Otros:	4.62o/o

(Cuadro y Gráfica No. 3)

De las anomalías del S.N.C. las que predominaron fueron:

Anencefalia (27.6o/o) ocupando el primer lugar, meningocele (23.40o/o), hidrocefalia (14.89o/o), espina bífida (12.77o/o) y otros (19.15o/o) en este orden.

Afecciones del S.N.C. acompañadas de otras anomalías se presentaron 18 casos, tomando como causa principal la afección del Sistema Nervioso Central. Entre otras malformaciones múltiples, en donde no participaba el S.N.C. se presentaron 27 casos, tomándose como causa principal una anomalía mayor, o una menor considerada la más afectante, en caso de no existir anomalías mayores. (Cuadro y Gráfica No. 4).

Los resultados del tipo de anomalía congénita en cada sistema, se muestran detalladamente, en el cuadro No. 5; y en el cuadro No. 6 se muestran las anomalías en orden de frecuencia de diagnóstico.

Siendo el pie equinovarus con catorce casos y una incidencia de 1.16 por 1,000 la más frecuente de las anomalías musculoesqueléticas y en general. (Gráfica No. 5).

En la gráfica No. 6 se muestran los diversos tipos de malformaciones congénitas múltiples en orden de frecuencia de diagnóstico.

En los 173 recién nacidos se encontraron un total de 238 malformaciones congénitas presentando 45 de ellos más de una malformación. (Cuadro y Gráfica No. 7).

Al estudiar la incidencia mensual de anomalías congénitas X 1,000, se encontró que el mes menos afectado por ésta fue el de abril, y que las anomalías del S.N.C. se presentan regularmente en todos los meses del año con excepción de la anencefalia que aquí no fue detectable en octubre, noviembre y diciembre. En el mes de diciembre no se presentó ninguna anomalía del Sistema

Nervioso Central en este estudio de cuatro años. (Cuadro y Gráfica No. 8); los otros sistemas presentan una incidencia muy regular en los distintos meses del año.

En total, se estudiaron 12,062 nacimientos consecutivos, en un período de cuatro años, la incidencia de malformaciones congénitas fue de 14.3 por cada mil habitantes (Gráfica No. 9).

DISCUSION DE RESULTADOS

La incidencia de malformaciones congénitas en este estudio fue de 14.3 por 1000, ésta ha sido la más alta de los tres estudios efectuados en los distintos centros hospitalarios de esta ciudad en los últimos cinco años, y en los cuales la incidencia ha oscilado entre 9.5 y 11.0 por 1,000, lo cual muestra una diferencia significativa.

Los resultados de anomalías congénitas en Guatemala, muestran marcada diferencia a los reportados por Elwood y Rogers, (6) (1975), quienes estudiaron la incidencia de anomalías congénitas en British Columbia, Alberta, Maniotba y New Brunswick, reportándola entre 18.70 y 21.84 por 1,000; al igual que la reportada por Castilla y Cols. (7) quienes obtuvieron una incidencia de 17.7 por 1,000 en cuarenticuatro maternidades de Argentina, Chile, y Uruguay; sin embargo, Stevenson y Cols. (5) (1966), obtuvieron un resultado de 13 por 1,000, el cual se aproxima a la incidencia de los trabajos efectuados en nuestro medio.

En cuanto se refiere a las anomalías congénitas, según si ellas se han presentado únicas o múltiples, en este estudio se encontró un 73.98o/o para una malformación, 17.91o/o para dos malformaciones, 5.20o/o para tres malformaciones, y 2.89o/o para más de tres malformaciones. Estos resultados son bastante similares a los obtenidos en el Hospital Roosevelt en 1977, (2) donde se estudiaron 14,552 nacimientos y se obtuvo 66o/o para una malformación, 16o/o para dos malformaciones, 11o/o para tres malformaciones y 7o/o para más de tres malformaciones.

Las anomalías congénitas en R.N. más frecuentemente encontradas en este estudio fueron las del Sistema Nervioso Central, en relación a las de otros sistemas, y de éste la anencefalia ocupó el primer lugar, dato que se asemeja al



reportado por Kallen, B. y Winberg, (8) en un estudio efectuado en Suiza con 159,500 habitantes, donde el S.N.C. ocupó el primer lugar, y de éste la anencefalia predominó; igual registro nos dá a conocer Sánchez G. y Cols. (9) en su estudio de 21,600 nacimientos donde también la anencefalia ocupó el primer lugar de las afecciones del Sistema Nervioso Central, siendo éste el más afectado de los diferentes sistemas.

Otro tipo de malformaciones que sigue en orden descendiente son las anomalías del Tracto Gastrointestinal y en el cual el Labio Leporino y Paladar Hendido muestran una incidencia de 1.1 por 1,000 dato similar al reportado por Fitzgerald, y Cols. (10), quienes en un período de tres años estudiaron a 43,817 nacimientos obteniendo una incidencia de 1.9 por 1,000; el dato que más se acerca al nuestro es el obtenido en Birmingham en donde la incidencia fue de 1.3 por 1,000 (10). El Labio Leporino fue la anomalía que más se presentó entre las malformaciones asociadas.

De las anomalías múltiples o asociadas se detectó un caso de Síndrome de Arnold Chiari, al igual que en el I.G.S.S. donde también registraron un caso (1). Sin duda alguna pueden detectarse más síndromes diferentes entre las múltiples anomalías que se han presentado en este trabajo, pero el clasificarlos requiere de un estudio especializado, debido a la gran cantidad de síndromes que hasta la fecha se han descubierto.

Las anomalías musculoesqueléticas ocupan también el segundo lugar, con un número igual de casos que el Sistema Gastrointestinal, y de éstas el pie equinovarus fue la anomalía que más se presentó en orden de frecuencia, y en general la que ocupó el primer lugar de todas las anomalías congénitas, al igual que lo reportado en estudio efectuado en el Hospital Roosevelt (2), donde ésta ocupó también el primer lugar entre todas las anomalías congénitas simples.

De las aberraciones cromosómicas que se registraron (10 casos) nueve fueron Trisomía 21 o Síndrome de Down, y una fue Trisomía 18, datos bastante similares a los obtenidos en estudios efectuados en esta ciudad, en Hospital Roosevelt e I.G.S.S. (1, 2), obteniendo en este estudio una incidencia de 0.74 por 1,000.

En lo que a incidencia mensual de malformaciones congénitas se refiere Elwood y Cols (6) en su estudio de malformaciones congénitas en cuatro provincias del Canadá, encontraron que la más alta incidencia por mes de a.c. se presentó en los meses de mayo (22.6) y noviembre (22.9) y la menor de junio a agosto. En este mismo estudio las anomalías del Sistema Nervioso Central, principalmente la anencefalia, el sistema respiratorio, y la hernia abdominal tuvieron su máxima incidencia en los meses de marzo y mayo al igual que en Escocia, Birmingham, e Inglaterra, donde también la anencefalia se presentó más en la época de invierno (24, 25, 26); mientras en Boston (27) y en Rhode Island la anencefalia, espina bifida e hidrocefalia no mostraron ninguna variación en los diferentes meses y estaciones del año.

En este estudio efectuado en el Hospital General San Juan de Dios las anomalías del Sistema Nervioso Central se presentaron en todos los meses del año, con excepción del mes de diciembre, donde no se detectó ninguna. La anencefalia aquí se presentó con más frecuencia en los primeros nueve meses del año, no así en octubre, noviembre y diciembre donde no se detectó ninguno. Junio y agosto fueron los meses más afectados por las malformaciones congénitas, aunque es muy difícil concretar que las anomalías congénitas solas o por sistemas se presenten más en cierto mes o estación del año, ya que aquí se encontró una incidencia regularmente distribuida en los diferentes meses del año; mostrando en abril, la menor incidencia y que resulta bastante baja si se compara con los otros meses del año (cuadro y gráfica No. 8).

No hay, a la fecha, ningún otro trabajo efectuado en Guatemala, que nos muestre la incidencia mensual de anomalías congénitas en nuestro país, por lo que no fue posible compararlo en nuestro medio, sin embargo, se puede decir que no hay ninguna anomalía que muestre más alta incidencia estadísticamente significativa por un mes en especial del año.

Con respecto al sexo, en este estudio no se encontró mucho diferencia, ya que el 49.85o/o fueron de sexo masculino, y el 50.14o/o de sexo femenino, al igual que estudios efectuados en el Instituto de Seguridad Social (1), y Hospital Roosevelt de esta ciudad. (2)

CONCLUSIONES

1. Este estudio demuestra que la incidencia de anomalías congénitas en el Hospital General San Juan de Dios es mayor que la reportada por los tres últimos estudios efectuados en los distintos centros hospitalarios de esta ciudad. (1, 2, 3) siendo ésta de 14.3 por 1,000.
2. Las anomalías del S.N.C. ocupan, la más alta incidencia de anomalías congénitas por sistemas, (27 por 1,000), siendo la anencefalia la malformación más frecuente. (cuadro y gráfica No. 5).
3. Las malformaciones del Sistema Gastrointestinal y Musculoesquelético, con una incidencia de 22 por 1,000 cada una, ocupan el segundo lugar en orden de frecuencia, no encontrándose diferencia significativa con las del Sistema Nervioso Central. (27 por 1000) (cuadro No. 5)
4. El Pie equinovarus y la anencefalia resultaron ser las anomalías congénitas de más alta incidencia en orden de frecuencia de diagnóstico. (Cuadro No. 6).
5. De las malformaciones múltiples, el labio leporino es la anomalía que con más frecuencia se asocia a otras anomalías congénitas. (Gráfica No. 6).
6. Las aberraciones cromosómicas (Trisomía 21, Trisomía 18) presentan en este estudio una incidencia de 0.82 por 1,000, siendo la más alta incidencia de los últimos trabajos efectuados en nuestro medio (1, 2).
7. El mes de abril es el mes menos afectado por las anomalías congénitas en nuestro medio. (Cuadro y gráfica No. 8).

8. Diciembre y enero, son los meses menos afectados por las anomalías congénitas del Sistema Nervioso Central. (Cuadro y gráfica No. 8).
9. La anencefalia no se presentó en los meses de octubre, noviembre y diciembre en los cuatro años de estudio.
10. No se encontró ninguna diferencia significativa con respecto al sexo.

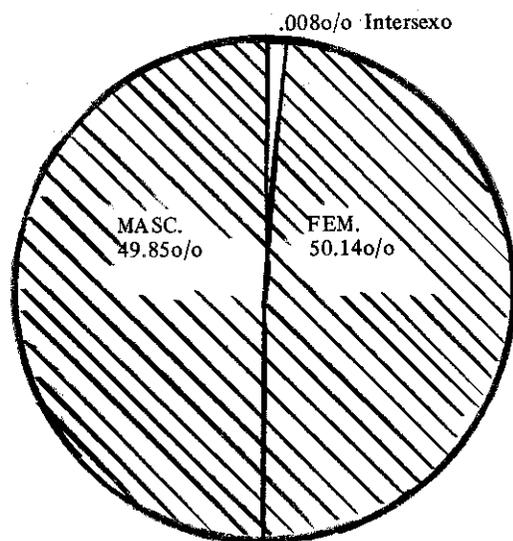
RECOMENDACIONES

1. Tratar de efectuar todos los estudios y exámenes necesarios para mejorar la calidad del diagnóstico y anotarlo en el libro correspondiente, lo más exactamente posible, para facilitar la elaboración de estudios sucesivos.
2. Hacer uso de los exámenes pertinentes como: ecografía, amnioscintesis, Rayos X, etc. en madres clínicamente sospechosas de dar a luz niños con malformaciones congénitas.
3. Efectuar análisis del árbol genealógico en cada familia con niños que presenten anormalidades congénitas.
4. Anotar el Registro Clínico de cada uno de los recién nacidos, en los libros de control, ya que por ausencia de éste se dificulta el hallazgo de las fichas clínicas correspondientes.
5. Elaborar en el Departamento de Pediatría de cada centro hospitalario un protocolo guía para efectuar un cuidadoso examen físico en niños que presenten al nacer anomalías congénitas.

CUADRO No. 1
NACIMIENTOS TOTALES EN EL HOSPITAL
GENERAL SAN JUAN DE DIOS
MARZO 74 - MARZO 78

Sexo	Vivos	o/o	Muertos	o/o	Total	o/o
Masculino	5,871	48.67	142	1.17	6,013	49.85
Femenino	5,902	48.93	146	1.21	6,048	50.14
Intersexo	1	0.008	0		1	0.008
TOTAL	11,774	97.60	288	2.38	12,062	100o/o

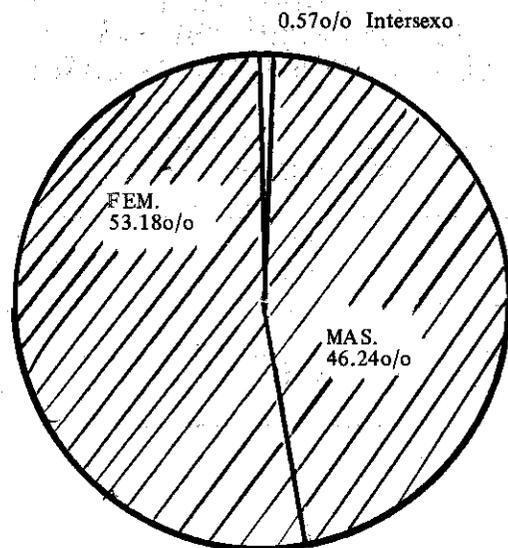
GRAFICA No. 1
NACIMIENTOS TOTALES EN EL
HOSPITAL GENERAL SAN JUAN DE DIOS
 Marzo 74—Marzo 78



CUADRO No. 2
CLASIFICACION POR SEXO
NIÑOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS

SEXO	NO. CASOS	o/o
Femenino	92	53.18
Masculino	80	46.24
Intersexo	1	0.57
TOTAL:	173	100o/o

GRAFICA No. 2
CLASIFICACION POR SEXO:
NIÑOS CON MALFORMACIONES CONGENITAS



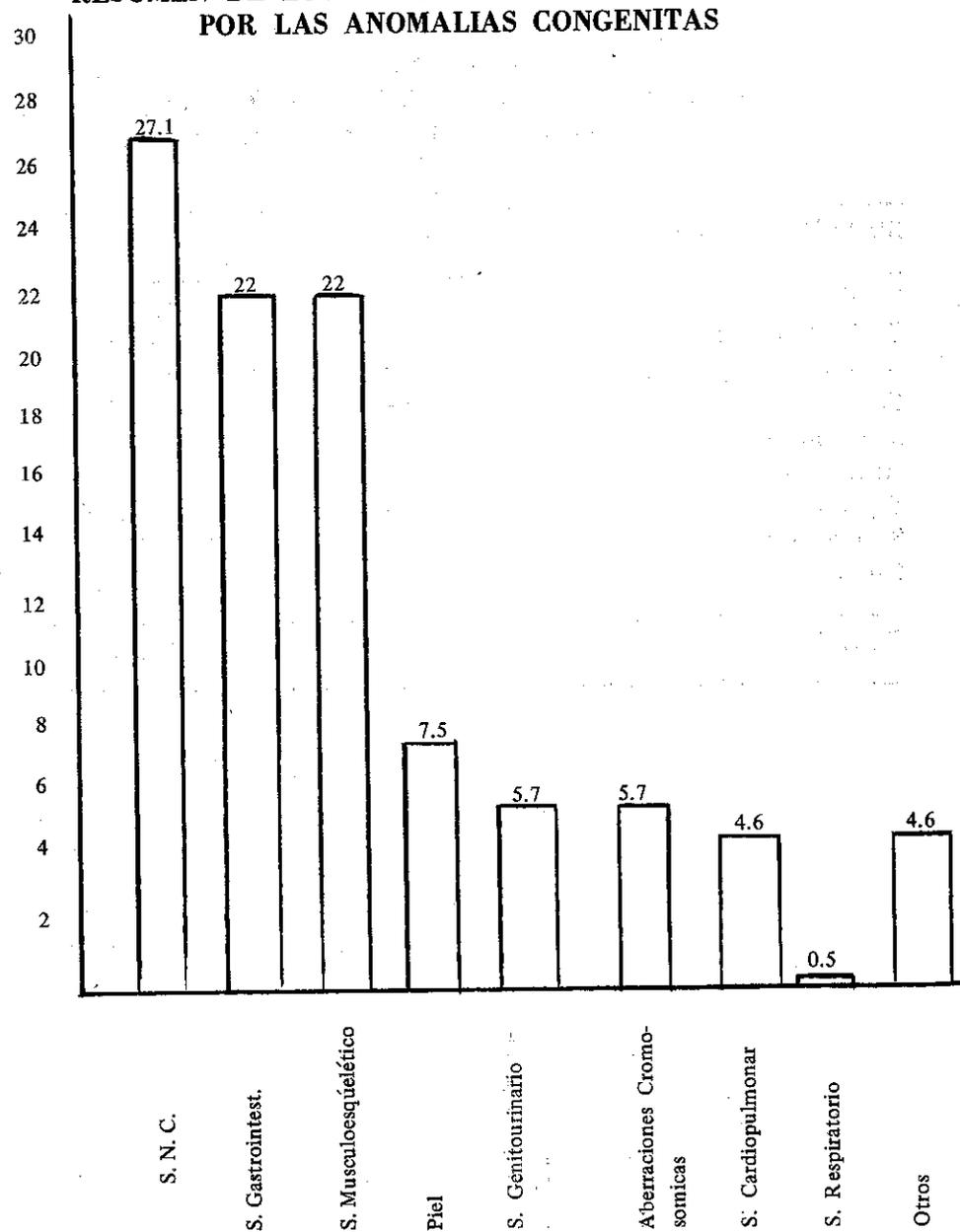
HOSPITAL GENERAL - 1974 - 78

CUADRO No. 3
RESUMEN DE LOS DISTINTOS SISTEMAS
AFECTADOS POR LAS ANOMALIAS CONGENITAS

SISTEMA AFECTADO	No. CASOS	o/o
S. Nervioso Central	47	27.16
S. Gastrointestinal	38	22.00
S. Musculoesquelético	38	22.00
Piel	13	7.51
S. Genitourinario	10	5.78
Aberraciones Cromosomicas	10	5.78
S. Cardiovascular	8	4.62
S. Respiratorio	1	0.57
Otros	8	4.62
TOTAL	173	100o/o



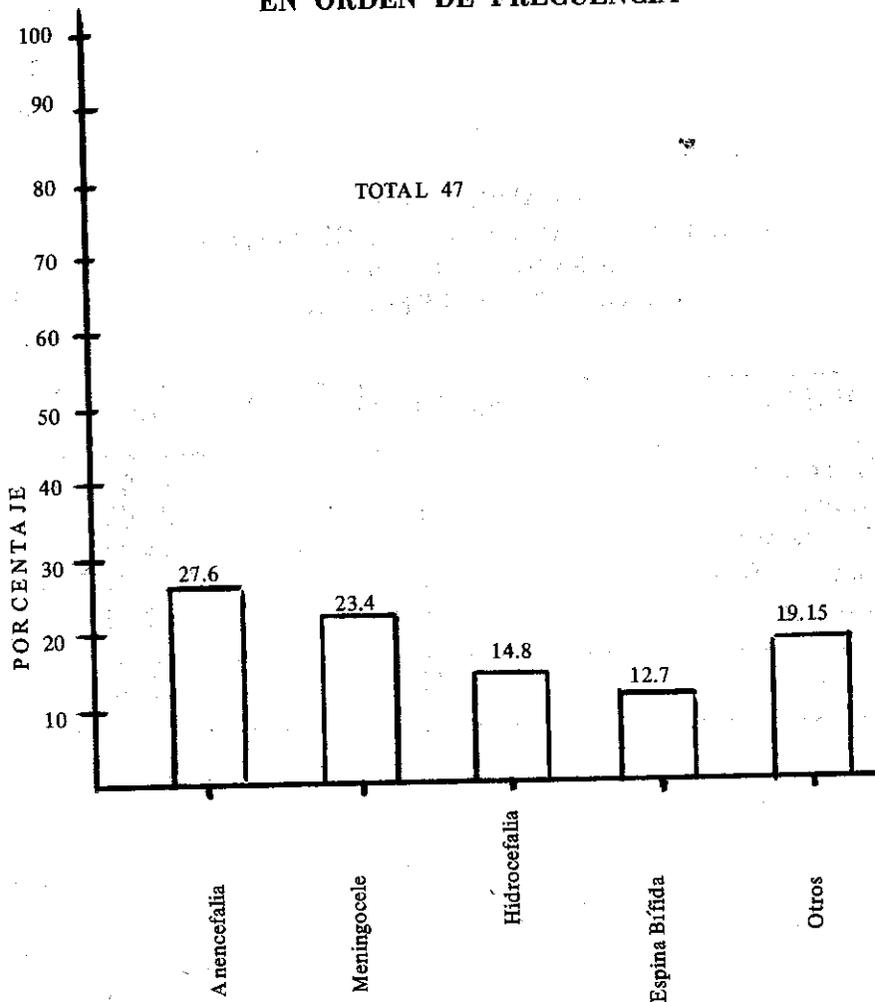
GRAFICA No. 3
RESUMEN DE LOS DISTINTOS SISTEMAS AFECTADOS
POR LAS ANOMALIAS CONGENITAS



CUADRO No. 4
ANOMALIAS CONGENITAS DEL SISTEMA
NERVIOSO CENTRAL
EN ORDEN DE FRECUENCIA

ANOMALIA	No. CASOS	o/o
1. Anencefalia	13	27.6
2. Meningocele	11	23.40
3. Hidrocefalia	7	14.89
4. Espina Bifida	6	12.77
5. Otros	9	19.15
TOTAL	47	100o/o

GRAFICA No. 4
ANOMALIAS CONGENITAS DEL SISTEMA
NERVIOSO CENTRAL
EN ORDEN DE FRECUENCIA



ANOMALIAS DEL SISTEMA NERVIOSO

CUADRO No. 5
ANOMALIAS CONGENITAS POR SISTEMAS

TIPO DE ANOMALIA	No. casos	o/o	X 1000
SNC:	47	0.38	3.8
Anencefalia	13	0.10	1
Meningocele	11	0.09	0.9
Hidrocefalia	7	0.05	0.5
Espina Bífida	6	0.04	0.4
Mielomeningocele	5	0.04	0.4
Encefalocele	2	0.01	0.1
Emiplejía	1	0.008	0.08
S. Arnold Chiari	1	0.008	0.08
MUSCULOESQUELETICO	38	0.31	3.1
Pie Equinovarus	14	0.11	1.1
Polidactilia	11	0.09	0.9
Lujación Congénita de Cadera	5	0.04	0.4
Tibia Vara	2	0.01	0.1
Hemimelia	2	1.1	0.1
Lateroincidencia de MSS	1	0.008	0.08
Genu Recurvatum	1	0.008	0.08
Focomielia	1	0.008	0.08
Micromielia	1	0.008	0.08
GASTROINTESTINAL:	38	0.31	3.1
Labio Leporino y Paladar hendido	16	0.1	1.0
Atresia yeyunal	4	0.003	0.3
Ano inperforado	4	0.03	0.3
Fístula traqueoesofágica	3	0.02	0.2
Trombosis mesentérica	2	0.01	0.1
Obstrucción Ileón	1	0.008	0.08
Atresia esofágica	1	0.008	0.08
Extrofia vesical	1	0.008	0.08

Continuación Cuadro No. 5

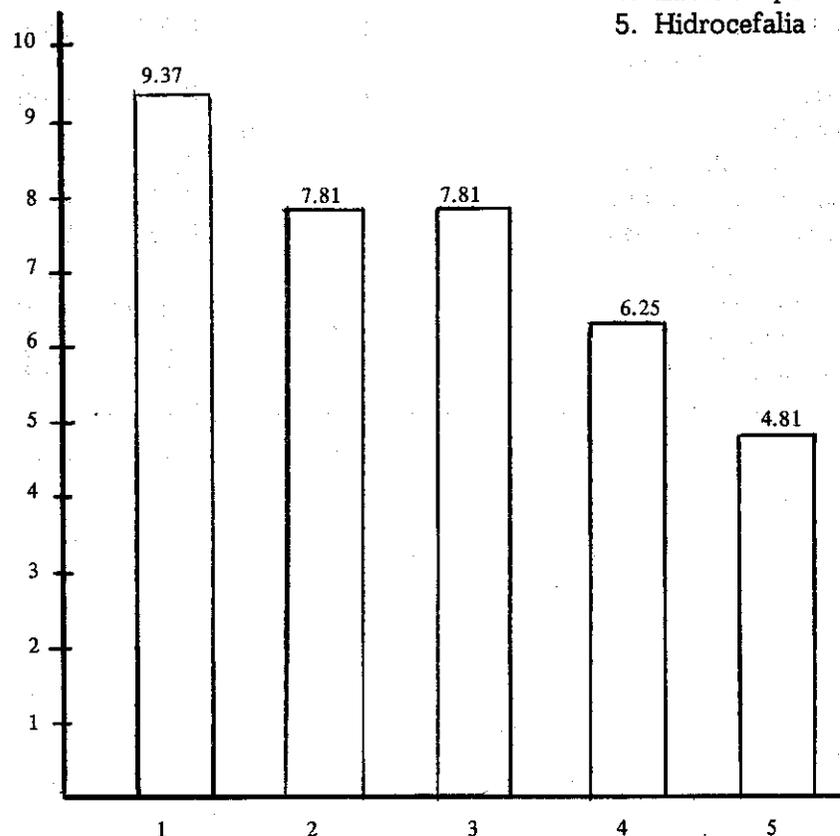
TIPO DE ANOMALIA	No. casos	o/o	X 1000
Pólipo Rectal	1	0.008	0.08
Fístula anal	1	0.008	0.08
Onfalocele	1	0.008	0.08
Presencia una arteria en cordón umbilical	1	0.008	0.08
Hernia umbilical	1	0.008	0.08
Granuloma umbilical	1	0.008	0.08
SISTEMA GENITO- URINARIO	10	0.08	0.8
Hidrocele	5	0.04	0.4
Criptorquidia	3	0.02	0.2
Hipospadias	1	0.008	0.08
Masa en introito vaginal	1	0.008	0.08
ABERRACIONES CROMOSOMICAS	10	0.08	0.8
Trisomía 21	9	0.07	0.74
Trisomía 18	1	0.008	0.08
PIEL:	13	0.10	1.0
Hemangioma en MIS	5	0.04	0.4
Epidermólisis bulosa	2	0.01	0.1
Hemangioma en cara	2	0.01	0.1
Anomalía en cuero cabelludo	2	0.01	0.1
Nevus Piloso en reg. frontal	1	0.008	0.08
Apéndice cutáneo facial	1	0.008	0.08
Hemangioma flanco derecho	1	0.008	0.08
SISTEMA RESPIRATORIO	1	0.008	0.08
Quiste bronquial	1	0.008	0.08
SISTEMA CARDIOVASCULAR:	8	0.06	0.6

Continuación Cuadro No. 5

TIPO DE ANOMALIA	No. casos	o/o	X 1000
Transposición de grandes vasos	3	0.02	0.2
Situs Inversus	3	0.02	0.2
Dextrocardia	1	0.008	0.08
Persistencia conducto arterioso	1	0.008	0.08
OTROS:	8	0.06	0.6
Oreja derecha anómala	2	0.01	0.1
Oreja izquierda anómala	1	0.008	0.08
Cataratas congénitas	2	0.01	0.1
Masa en región infralagrimal	1	0.008	0.08
Microftalmía	1	0.008	0.08
Asimetría facial	1	0.008	0.08

GRAFICA No. 5
FRECUENCIA DE LOS DIVERSOS TIPOS DE
MALFORMACIONES CONGENITAS SIMPLES

1. Equinovarus
2. Anencefalia
3. Polidactilia
4. Labio Leporino
5. Hidrocefalia



CUADRO No. 6
ENUMERACION DE ANOMALIAS CONGENITAS EN ORDEN
DE FRECUENCIA DE DIAGNOSTICO

ORDEN	MALFORMACION	TOTAL DE NACIMIENTOS	X 1,000
1	Pie Equino Varus	14	1.16
2	Anencefalia	13	1.07
3	Polidactilia	11	0.91
4	Meningocele	11	0.91
5	Síndrome de Down	9	0.74
6	Labio Leporino	8	0.66
7	Labio Leporino y		
	Paladar Hendido	8	0.66
8	Hidrocefalia	7	0.58
9	Espina Bífida	6	0.49
10	Hidrocele	5	0.41
11	Mielomeningocele	5	0.41
12	Lujación Congénita de Cadera	5	0.41
13	Hemangioma en MIS	5	0.41
14	Atresia yeyunal	4	0.33
15	Ano Inperforado	4	0.33
16	Fístula Traqueo- sofagica	3	0.24
17	Transposición grandes vasos	3	0.24
18	Criptorquidia	3	0.24
19	Encefalocele	2	0.16
20	Tibia Vara	2	0.16
21	Hemimelia	2	0.16
22	Anomalía Oreja		
	Derecha	2	0.16
23	Epidermolisis Bulosa	2	0.16



Continuación Cuadro No. 6

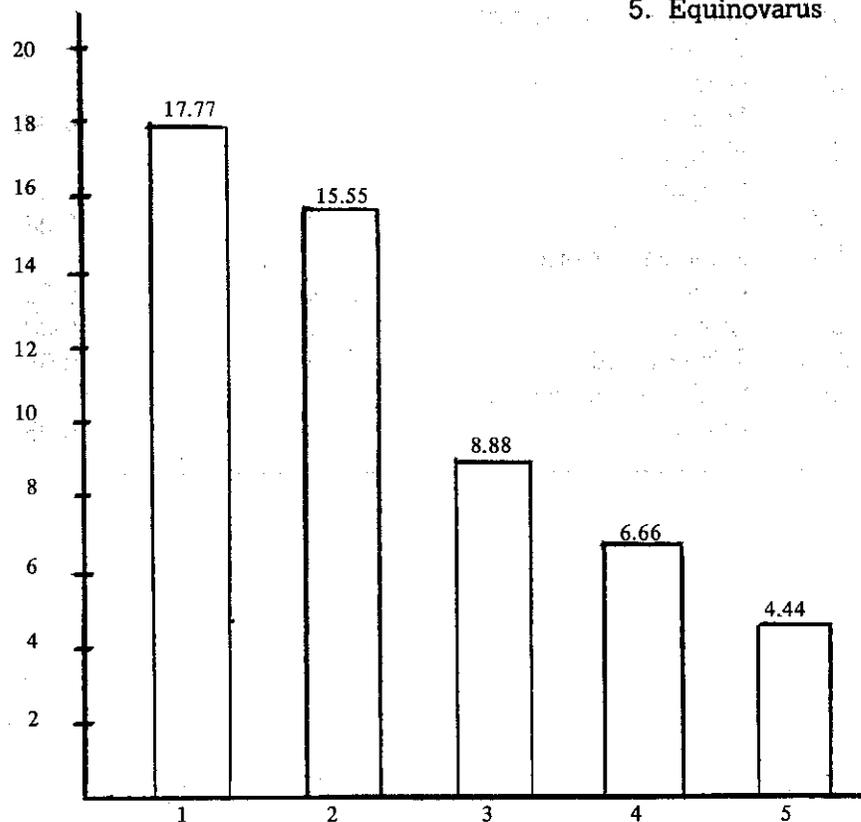
ORDEN	MALFORMACION	TOTAL DE NACIMIENTOS	X 1,000
24	Trombosis Mesentérica	2	0.16
25	Hemangioma en cara	2	0.16
26	Hemiplejía	1	0.08
27	Obstrucción Ileón	1	0.08
28	Atresia Esofágica	1	0.08
29	Extrofia Vesical	1	0.08
30	Pólipo Rectal	1	0.08
31	Fistula Anal	1	0.08
32	Latero incidencia MSS	1	0.08
33	Genu Recurvatum	1	0.08
34	Focomelia	1	0.08
35	Micromelia	1	0.08
36	Anomalía Oreja Pabellón izquierdo	1	0.08
37	Anomalía cuero cabelludo	1	0.08
38	Oñfalocele	1	0.08
39	Presencia 1 arteria en cordón umbilical	1	0.08
40	Hernia umbilical	1	0.08
41	Nevus Piloso en región frontal	1	0.08
42	Apéndice cutáneo facial	1	0.08
43	Asimetría facial	1	0.08
44	Masa en región infralagrimal	1	0.08
45	Cataratas congénitas	2	0.16
46	Microftalmias	1	0.08

Continuación Cuadro No. 6

ORDEN	MALFORMACION	TOTAL DE NACIMIENTOS	X 1,000
47	Granuloma Umbilical	1	0.08
48	Destrocardia	1	0.08
49	Persistencia conducto Arterioso	1	0.08
50	Hemagioma Flanco Derecho	1	0.08
51	Elongación plexo braquial	1	0.08
52	Hipospadias	1	0.08
53	Masa en introito vaginal	1	0.08
54	Quiste bronquial	1	0.08
55	Trisomía 18	1	0.08
56	Síndrome de Arnold Chiari	1	0.08

GRAFICA No. 6
FRECUENCIA DE LOS DIVERSOS TIPOS
DE MALFORMACIONES CONGENITAS MÚLTIPLES

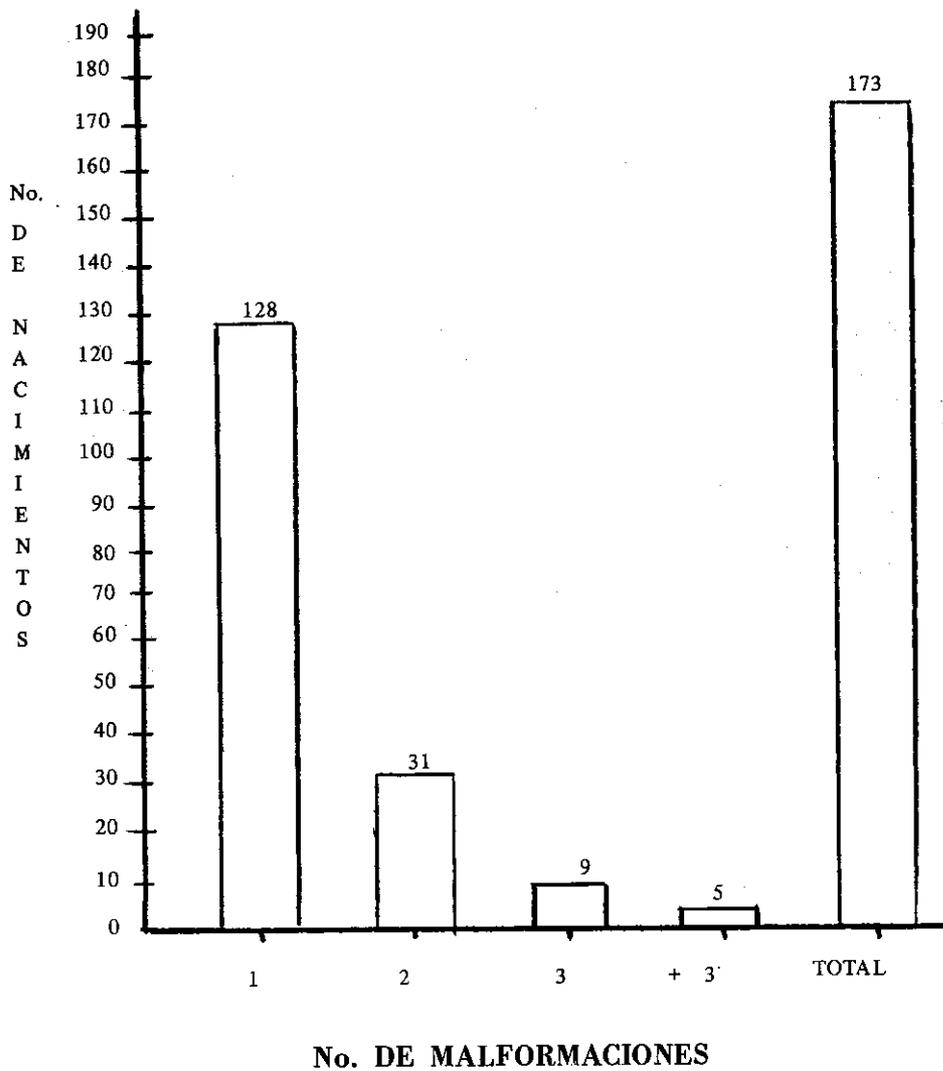
1. Labio Leporino
2. Meningocele
3. Espina Bífida
4. Anencefalia
5. Equinovarus



CUADRO No. 7
NUMERO DE MALFORMACIONES QUE SE PRESENTARON EN
R. N. EN EL HOSPITAL GENERAL SAN JUAN DE DIOS

No. Malformaciones	No. de Niños	No. Malformaciones	o/o
UNA	128	128	73.98
DOS	31	62	17.91
TRES	9	27	5.20
MAS DE TRES	5	21	2.89
TOTAL	173	238	100o/o

GRAFICA No. 7
 NUMERO DE MALFORMACIONES QUE SE PRESENTARON EN
 R.N. EN EL HOSPITAL GENERAL SAN JUAN DE DIOS



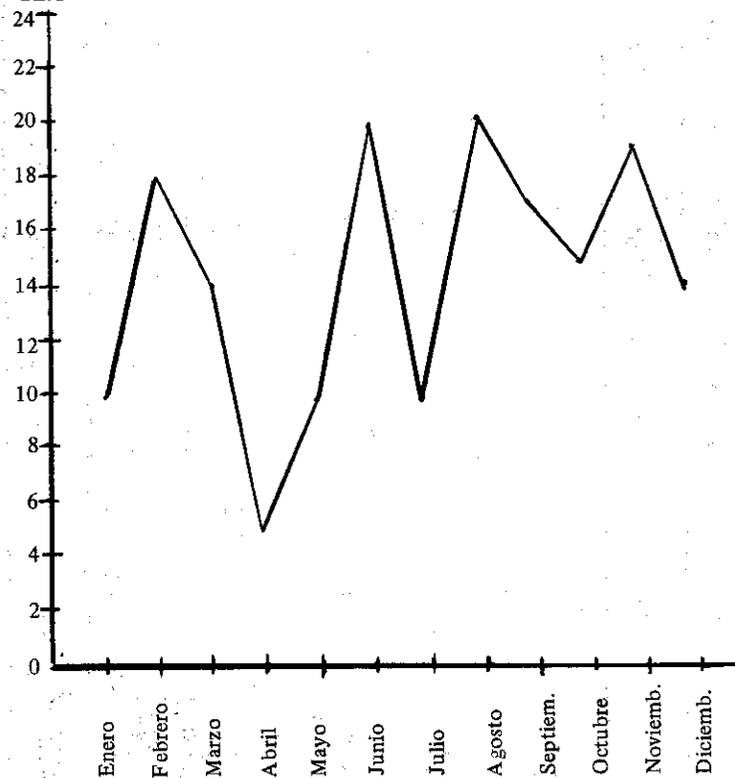
CUADRO No. 8
 No. DE ANORMALIDADES CONGENITAS POR MES EN UN PERIODO DE CUATRO AÑOS
 1974 - 1978
 EN EL HOSPITAL GENERAL SAN JUAN DE DIOS

Anomalias	MESES												TOTAL NACIMIENTOS
	Ene.	Feb.	Mar.	Abril.	May.	Jun.	Jul.	Ago.	Sept.	Oct.	Nov.	Dic.	
SNC													
Anencefalia	1	2	3		3	1	1	1	1				
Meningocele		1	2	1	1		1			1			3
Mielomeningocele					1		1			1			2
Espina Bífida						2		1	1	1			1
Hidrocefalia		1	1		1	3			1	1			1
Encefalocele										1			
Hemiplejia										1			
S. Arnold Chiari											1		
Gastrointestinal	5	1	7	1	4	4	1	1	5	3	3		3
Musculosquelético	1	4	2	1	1	3	3	8	3	4	4		4
Genitourinario		1				1	1	2		1	1		3
Aberraciones Cromosómicas	1		1	1		1	1	2		2	1		1
Piel		2	1			3	1	2			2		
Sist. Respiratorio										1			
S. Cardiovascular	1	1	1	1					3				1
Otras Anomalías		1				1		1		1	1		1
Total Anomalías	9	14	18	5	11	19	10	21	17	15	19		14
TOTAL NACIMIENTOS	861	770	1,286	968	1,106	962	1,002	1,058	978	973	989		1,109

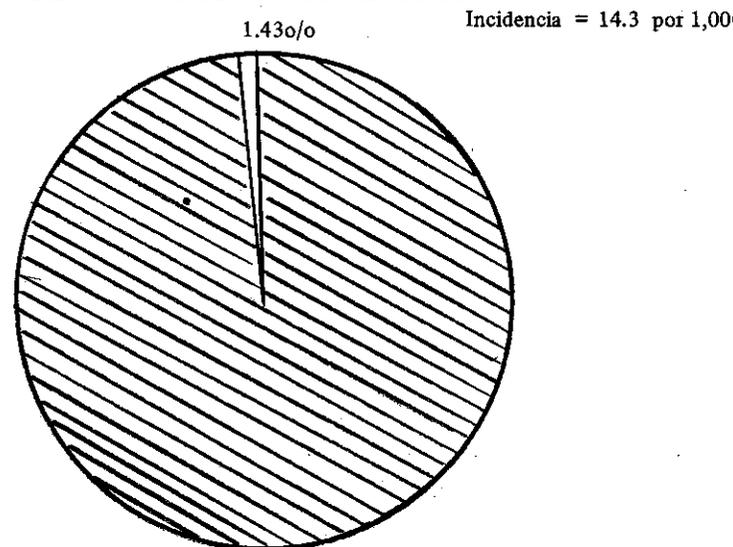
GRAFICA No. 8

INCIDENCIA MENSUAL DE ANORMALIDADES CONGENITAS
POR 1,000 NACIMIENTOS EN UN PERIODO DE CUATRO A-
ÑOS. 1974 - 1978. EN EL HOSPITAL GENERAL SAN JUAN
DE DIOS

Enero	10.4
Feb.	18.1
Mar.	13.9
Abr.	5.1
May.	9.9
Jun.	19.7
Jul.	9.9
Ago.	19.8
Sept.	17.3
Oct.	15.4
Nov.	19.2
Dic.	12.6



GRAFICA No. 9
PORCENTAJE E INCIDENCIA TOTAL
DE ANOMALIAS CONGENITAS



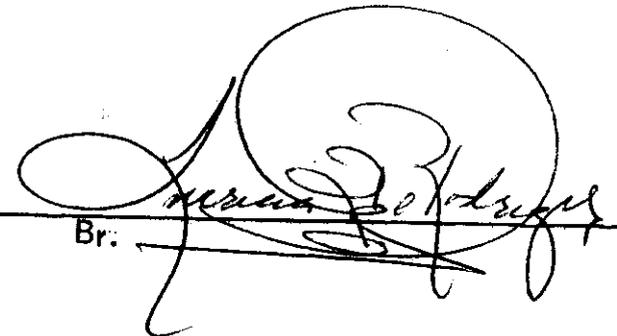
TOTAL DE NACIMIENTOS: 12,062
TOTAL DE ANOMALIAS CONGENITAS: 173
HOSPITAL GENERAL SAN JUAN DE DIOS

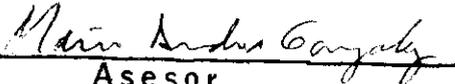


BIBLIOGRAFIA

1. INSTITUTO GUATEMALTECO DE SEGURIDAD SOCIAL. Guatemala. Anomalías, Defectos y Malformaciones Congénitas del Recién Nacido. Guatemala, 1978.
2. MOLINA, EVANS, RAUL. A. Anomalías Congénitas en Guatemala. Hospital Roosevelt, U.S.A.C. 1977. 37 Págs. (Tesis Mimeografiada).
3. QUIÑONEZ, MARIO, R. C. Contribución al estudio de las Malformaciones Congénitas en Guatemala. Hospital General San Juan de Dios. Guatemala. U.S.A.C. 1973. (Tesis Mimeografiada).
4. McINTOSH, MERRIT R. Y COLS. The Incidence of Congenital Malformations. A Study of 5,964 Pregnacies. Pediatrics 14: 505-21. 1954.
5. STEVENSON, AC, JOHNSTON H. A., STEWART MIP, et al: Congenital Malformations: A report of a study of series of consecutive births in 24 centers. Bult. Who. Suppl. 1. 34: 1-127, 1966.
6. ELWOOD, J. MARK & ROGERS, The Incidence of Congenital Abnormalities in British Columbia, Alberta, Manitoba, and New Brunswick. 66: 1. 471-475. 1975.
7. CASTILLA, E. & COLS. Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones Congénitas. Bulletin de la Oficina Sanitaria Panamericana. 494-501. Junio 1974.
8. KALLEN, B. & WINBERG, J. A. Swedish Register of Congenital Malformations. Pediatrics 41: 765-776. 1968.

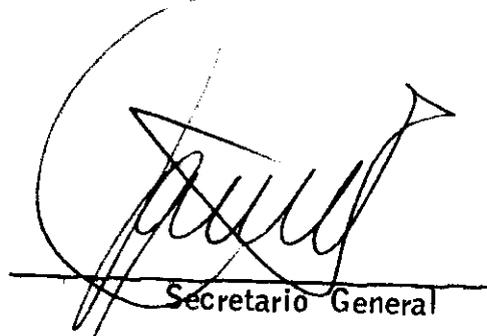
9. SANCHEZ, G. & COLS. Defectos Congénitos y Polihidramnios. Ginecología y Obstetricia de México. 35: 399-407. 1974.
10. HIGGINS, THOMAS A. NIALL, O'BRIEN G. Cleft Lip and Palate in the Newborn. Journal of The Irish Medical Association. 67: 559-561.
11. HAYNES, S. GIBSON, KURLAND L.T. Epidemiology of Neural Tube Defects and Dows Syndrome in Rochester. Minnesota. Neural 24: 691-700. 1974.
12. ELWOOD, J. MARK., et. al. Seasonal Ocurrence of Congenital Abnormalities in Canadá. Can. Journal of Public Health. 68: 233-236. May-June 1977.
13. FITZGERALD, RAYMOND., BRENDAN H. Cleft Lip and Palate in the Newborn. Journal of the Irish Medical Association. 67: 559-561.
14. ARMENDARIS, S. SALAMANCA, F. BARENTILLO. Experiencia de 10 años de trabajo de un laboratorio citogenético. Invest. Clin. 28: 113-115. 1976.
15. ARMENDARIS, S. LISKER. Análisis Genético de Labio Leporino y Paladar Hendido. Inv. Clin. 26: 317-318. 1974.
16. SALDANHA, P. CAVALCANTI, M. Y LEMOS M. Incidencia de Defectos Congénitos de Populacao de Sao Paulo. Paul Med. 63: 211- 1963.
17. ERICSON. A. Surveillance of Malformations at Birth. Int. J. Epidemiology. 6 (1): 35-41. Mar. 77.
18. SCHALLER, A. Epidemiology of Congenital Abnormalities. Med. Clin. 72 (21). 909-17. 27 May. 77.
19. OPS/OMS. Clasificación Internacional de Enfermedades. Publicación Científica de la OPS. 246. 1972.
20. NELSON, WALDO E. & COLS. Tratado de Pediatría. Sexta Ed. Mallorca, Barcelona. Salvat, Editores S.A. 2: 336-339. 1973.
21. STEWART, TAYLOR E. Obstetricia de Beck. E. Stewart. Octava edición. México. Editorial Interamericana. 359-361.
22. WATSON, ERNEST H. & LOWREY, G. H. Crecimiento y Desarrollo del niño. Tercera Reimpresión. Ed. Trillas. México. 26-32. 1974.
23. ROBBINS, STANLEY L. Tratado de Patología. Tercera Ed. México. Interamericana. 1967. 433-434.
24. RECORD, R. G. Seasonal incidence of anencephalus. Br. J. Prev. Soc. Med. 20: 67-75. 1966.
25. LECK. The Etiology of human malformations: insights from epidemiology. Teratology 5: 303-14.
26. EDWARDS, J. H. Congenital malformations of the central nervous system in Scotland. Br. J. Prev. Soc. Med. 12: 8-22. 1958.
27. NAGGAN, L. The recent decline in prevalence or anencephaly and spina bifida. Am. J. Epidemiology. 89: 154-60. 1969.
28. MACMAHON, B., PUGH, T. F. and Ingalls, T. H. Anencephalus, spina bifida and hydrocephalus. Incidence related to sex, race, and season of birth, and incidence in Siblings, Br. J. Prev. Soc. Med. 7: 211-19, 1953.


Br. _____

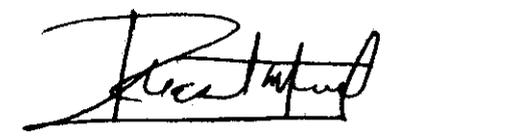

Asesor


Revisor


Director de Fase III


Secretario General

Vo.Bo.


Decano