

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

"ANOMALIAS CONGENITAS"

Revisión de 2 años (Abril 1, 1978 a Marzo 31, 1980)
Efectuada en el HOSPITAL NACIONAL DE AMATITLÁN

TESIS

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

Por

JUAN FRANCISCO MOSCOSO MOLLER

En el acto de su investidura de

MEDICO Y CIRUJANO

Guatemala, Septiembre de 1980

PLAN DE TESIS

- I INTRODUCCION
- II ANTECEDENTES
- III JUSTIFICACION
- IV OBJETIVOS
- V HIPOTESIS
- VI MATERIAL Y METODOS
- VII GENERALIDADES
- VIII PRESENTACION Y ANALISIS DE RESULTADOS
- IX CONCLUSIONES
- X RECOMENDACIONES
- XI APENDICE
- XII BIBLIOGRAFIA

I INTRODUCCION

Entendemos por Malformación Congénita, cualquier trastorno en la forma o función que presenta un recién nacido, y que fue adquirido durante la etapa gestacional por motivos diversos (13).

A través de los años, la incidencia de anomalías congénitas ha ido incrementándose cada vez más, paralelamente al desarrollo de los pueblos, lo cual nos induce a pensar si podrían interactuar como factores etiológicos: la forma de vida actual, sus costumbres, nuevos medicamentos, factores ambientales, etc.

Cualquier individuo con malformaciones congénitas es un problema familiar y por consiguiente social, por lo que conociendo el problema a través de estudios adecuados, se podrán proponer recomendaciones con el fin de tratar que dicho problema disminuya. Dichas recomendaciones pueden proporcionarse a familias que acuden en busca de consejo genético (2).

Es importante mencionar que existen anomalías congénitas que no son detectadas al nacimiento o en los primeros días de vida, sino en etapas ulteriores, por lo que dichos trastornos quedan excluidos del presente estudio.

II ANTECEDENTES

Estudio de cuatro años en el Hospital General San Juan de Dios demostró una incidencia de 14.3 por mil. En este trabajo las anomalías del SNC ocuparon el primer lugar con un 27.16%. Dentro del SNC, la anencefalia fue la malformación más frecuente.

Tesis 1979 titulada "Atresias de Tubo Digestivo", efectuada en Hospital Roosevelt demostró que la Atresia Esofágica se presentó con mayor frecuencia.

Polidactilia obtuvo un 68.42% entre las anomalías del miembro superior en trabajo de tesis en 1978 titulada "Anomalías congénitas de la Mano".

Tesis 1977. Estudio efectuado en el Hospital Roosevelt durante un año, demostró que las anomalías del SNC obtuvieron el mayor porcentaje en relación con otros sistemas. La incidencia fue de 11 x 1000.

Las malformaciones que más frecuentemente se asocian a Ano Imperforado son las que afectan las vías urinarias, fija la conclusión en tesis de 1979 titulada "Anomalías Congénitas Asociadas a Ano Imperforado".

Entre los antecedentes internacionales, como datos importantes basados en estudios de población significativos, tenemos que Irlanda es el lugar que con mayor frecuencia presenta ANENCEFALIA. La incidencia es de 5 por 1,000 (8). Otro dato curioso es que en Alejandría y Bombay se ha observado correlación muy significativa entre las alteraciones de tubo neural y la consanguinidad de los progenitores. Se observó también que las madres de los recién nacidos con ANENCEFALIA, el 50% de el-

presentaron polihidramnios.

El riesgo de procrear un hijo con malformaciones congénitas, después de dos anteriores con anomalías del sistema nervioso central, es de 1 en 20. El riesgo después de 3 con anomalías, es de 1 en 10 (2)

Respecto al LABIO LEPORINO, en un estudio Latino Americano de Malformaciones Congénitas en el año de 1974, la incidencia varió de 0.6 a 1.6 por 1,000 nacimientos. Es más frecuente en el sexo masculino; se presenta con mayor frecuencia en el lado izquierdo (60%). En cuanto a la raza existe mayor predominio en blancos. (8)

Se ha notado que en toxemia y hemorragia del primer trimestre, los nacimientos presentan LABIO LEPORINO con mayor frecuencia.

EL LABIO LEPORINO con o sin paladar hendido se presenta asociado a varios tipos de aberración cromosómica, en especial a la trisomía "D", trisomía 18. Sin embargo en la mayoría de LABIO LEPORINO y PALADAR HENDIDO no hay ninguna aberración cromosómica.

PIE EQUINO - VARO: Esta malformación representa al parecer una persistencia anómala del PIE EQUINO VARO normal en la séptima semana de gestación y que debe desaparecer a la octava semana.

Se ha observado con una frecuencia de 1 a 2 por 1,000. Su distribución intrafamiliar correspondería a una predisposición genética.

Las malformaciones del tubo neural, así como el LABIO LEPORINO con o sin PALADAR HENDIDO, PIE EQUINO-VARO y otras anomalías involucran factores genéticos (aberraciones cro-

mosómicas, mutación de genes) interactuando con factores ambientales diversos, lo que implica que al hablar de etiología o causa de dichas malformaciones, se utilice el término MULTIFACTORIAL. Otros lo llaman POLIGENICO.

III JUSTIFICACION

- 1 Puesto que en el Hospital de Amatitlán no se ha efectuado - ningún estudio acerca de Malformaciones Congénitas, considero de importancia llevarlo a cabo con el propósito de servir un precedente.
- 2 Desde hace dos años que se inició el control de recién nacidos con malformaciones congénitas en el Departamento de Pediatría. Creo que un trabajo de esta naturaleza contribuirá a resaltar la importancia de un control adecuado, mejorado y continuo de un problema que cada día su crecimiento es marcado.

IV OBJETIVOS

- 1 Contribuir al estudio de anomalías congénitas en Guatemala.
- 2 Que este trabajo pueda ser utilizado comparativamente -- con otros hospitales de la República y también con otros países.
- 3 Despertar inquietud para que se lleven a cabo en el futuro estudios similares.
- 4 Al determinar la malformación congénita más frecuente, poder realizar estudios específicos de dicha anomalía.
- 5 Conocer la incidencia de anomalías congénitas en el Hospital Nacional de Amatitlán.

V HIPOTESIS

" LAS ANOMALIAS DEL SISTEMA NERVIOSO NO SON LAS
MAS FRECUENTES EN RELACION CON OTROS SISTEMAS".

VI MATERIAL Y METODOS

I MATERIAL

Está representado por todos los Recién Nacidos que presentaron una o más anomalías congénitas.

II METODO

Inductivo: puesto que partimos de cada uno de los casos - de recién nacidos con malformaciones (partes) para unificarlos por sistemas (todo).

METODOLOGIA

- Elaboración del protocolo
- Revisión bibliográfica
- Revisión de las historias clínicas de los pacientes
- Procesamiento, tabulación y análisis de datos
- Informe final

RECURSOS

A HUMANO

- 1 Médico: Dr. Mario Andrés González (Asesor)
Dr. Filiberto Sánchez (Revisor)
- 2 Personal Administrativo Hospital Nacional de Amatitlán
- 3 Estudiante responsable

B FISICO

- 1 Hospital Nacional de Amatitlán
- 2 Registros clínicos de los pacientes
- 3 Biblioteca Central de la USAC
 - " Hospital Roosevelt
 - " Hospital General
- 4 Equipo de oficina en general

VII GENERALIDADES

Con fines didácticos se dan a continuación algunas definiciones de los términos más comúnmente empleados en problemas de tipo congénito.

ANO IMPERFORADO:

Oclusión congénita de la abertura anal.

ANENCEFALIA:

Falta parcial o completa de cráneo, con ausencia absoluta de cerebro, o la presencia de un órgano rudimentario.

EPISPADIAS:

Deformidad congénita en la cual la uretra se abre en el dorso del pene a mayor o menor distancia del pubis.

ESPINA BIFIDA:

Este término implica una falta de cierre en la línea media del tejido neural, óseo o blando. Puede dividirse en dos categorías principales: espina bifida oculta y espina bifida quística, incluyendo esta última el Meningocele y Mielomeningocele. Más del 90% ESPINA BIFIDA QUISTICA está representado por Mielomeningocele.

ESPINA BIFIDA OCULTA:

Este término indica un defecto en el cierre de las láminas vertebrales en el que no existe exposición de las meninges o tejido neural en la superficie cutánea.

HTROFIA VESICAL:

Deformidad congénita de la vejiga urinaria por detención del desarrollo de la pared abdominal y la anterior de la vejiga en la al la cara posterior de este órgano aparece como un tumor en la gión anteroinferior del abdomen.

OCOMELIA:

Mounstruo fetal, en el que las manos y pies se unen directamen a hombros y caderas.

ENU VALGUS O VALGUM:

Piernas en "X" debido a que las rodillas se juntan y los pies se paran.

ENU VARUS:

Piernas en "O" por separación excesiva de las rodillas

DROCEFALIA:

Consiste en un exceso de líquido cefalo raquídeo en los espacios ventriculares y subaracnoidal. La cabeza puede o no estar -- grandada.

POSPADIAS:

Abertura congénita de la uretra en la cara inferior del pene

IPERTELORISMO:

Mayor separación entre los ojos por deformidad del cráneo.

MACROGNATO:

Individuo de mandíbula grande

MICROGNATIA:

Pequeñez anormal congénita del maxilar inferior

MACROGLOSSIA:

Hipertrofia o aumento de volumen de la lengua por tumor o inflamación parenquimatosa difusa

MENINGOCELE:

Se refiere a una extensión quística de las meninges que hace protrucción a través de los arcos vertebrales no fusionados.

MIELOMENINGOCELE:

Indica un defecto por fusión de los arcos vertebrales con dis tención quística de meninges y de la médula espinal a través deT defecto.

MACROTIA:

Tamaño excesivo de las orejas

MICROMELIA:

Miembros anormalmente pequeños

MICROCEFALIA:

Cabeza pequeña

PALATOSQUISIS:

Fisura del paladar (Paladar Hendido)

POLIDACTILIA:

Existencia de dedos supernumerarios

PIE ZAMBO:

Las características son el antepié en varo, el talón en varo y la posición en equino fija

SINDACTILIA:

Adherencia de dos o más dedos entre sí

VIII PRESENTACION Y ANALISIS DE RESULTADOS

A continuación se enumeran la frecuencia de los diferentes tipos de anomalías en los recién nacidos:

<u>Malformaciones</u>	<u>Número de casos</u>
Espina Bifida	2
Mielomeningocele	2
Meningocele	5
Genu Varus	2
Equino Varos	3
Anencefalo	2
Hipospadias	1
Epispadias	2
Extrofia Vesical	2
Falta de Pabellones	1
Síndrome Arnold Chiari	1
Hidrocefalia	4
Labio Leporino	2
Labio Leporino con Paladar Hendido	3
Síndrome de Potter	2
Lujación Congénita de Cadera	1
Polidactilia	1
T O T A L	36

MALFORMACIONES AGRUPADAS POR SISTEMAS.

<u>Sistemas</u>	<u>No. de casos</u>	<u>%</u>
Sistema nervioso	16	44.4
Genito urinario	7	19.5
Músculo - esquelético	7	19.5
Otros	6	16.6
	36	100.0

El sistema "otros" se refiere a:

Labio Leporino con o sin paladar hendido	5
Falta de pabellones	1

ANOMALIAS DEL TUBO NEURAL

Número	En relación con las anomalías del tubo neural	%	En relación con las anomalías de todos los sistemas	%		
Meningocele		5	31.2			
Hidrocefalia		4	25.0			
Espina Bifida		2	12.5			
Mielomeningocele		2	12.5			
Anencefalia		2	12.5			
S. Arnold Chiari		1	6.3			
T O T A L		16	100.0			
			44.4			

CUADRO N°. 1

TOTAL DE NACIMIENTOS DISTRIBUIDOS
POR SEXO

VIVOS		MUERTOS	
MASC.	FEM.	MASC.	FEM.
3074		96	
1623	1451	55	41

TOTAL DE NACIMIENTOS 3170

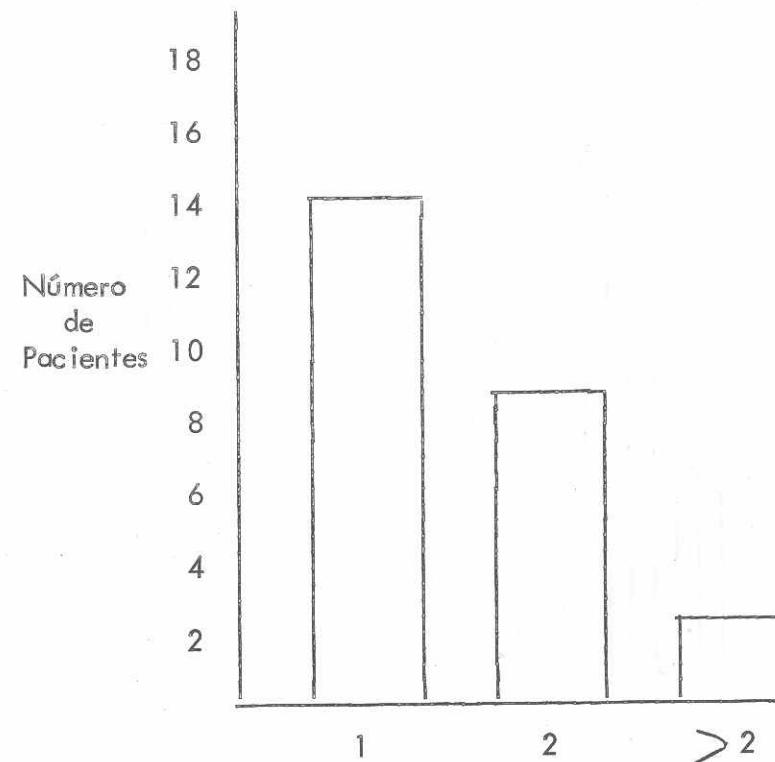
TOTAL DE ABORTOS 780

PARTOS GEMELARES 24

5.05 X 1000

GRAFICA N°. 1

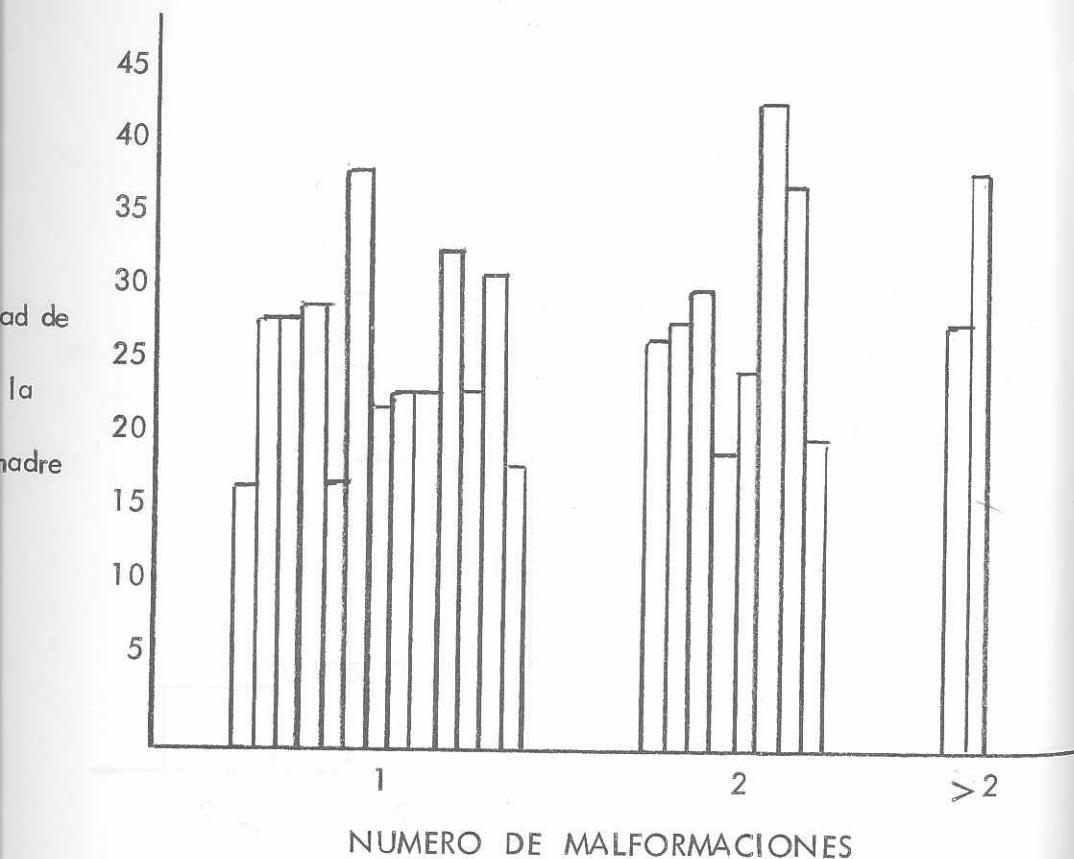
RELACION ENTRE EL NUMERO DE PACIEN-
TES Y EL NUMERO DE ANOMALIAS QUE-
ELLOS PRESENTARON



NUMERO DE ANOMALIAS

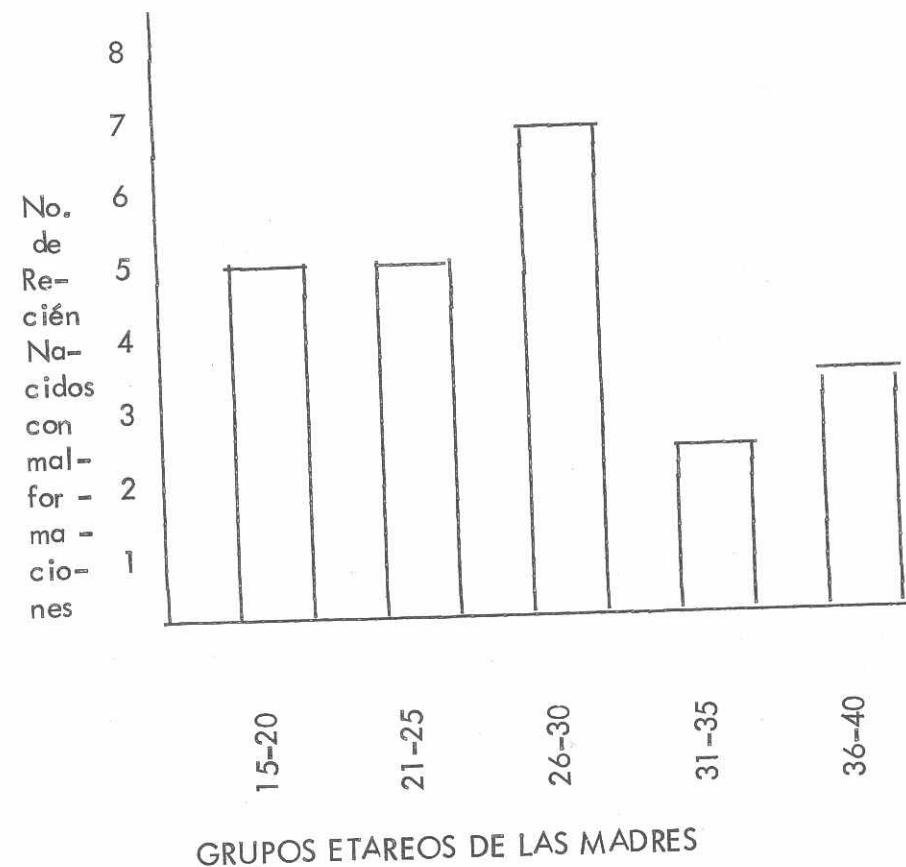
GRAFICA No. 2

RELACION DE LOS PACIENTES QUE PRESENTAN 1, 2 Y MAS DE 2 MALFORMACIONES, CON LA EDAD DE LA MADRE.



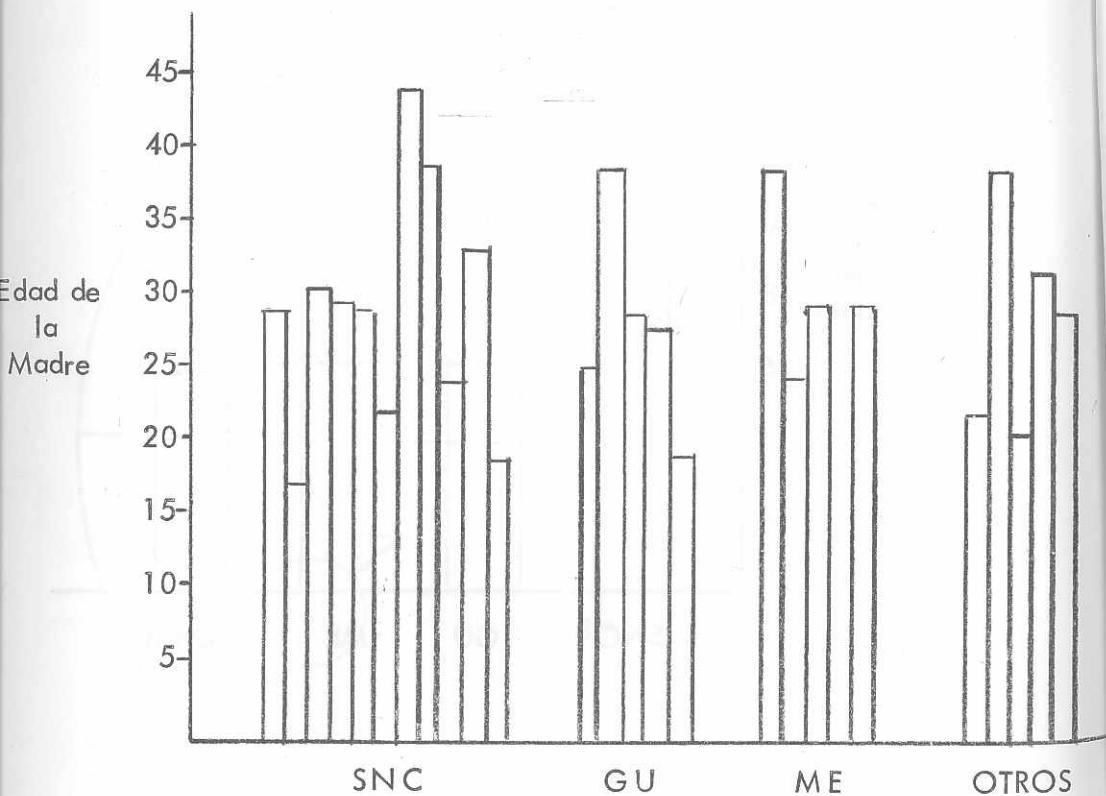
GRAFICA No. 3

RELACION ENTRE EL GRUPO ETAREO DE LA MADRE Y EL NUMERO DE RECIEN NACIDOS.



GRAFICA No. 6

RELACION DE LA EDAD MATERNA RESPECTO A LOS DISTINTOS SISTEMAS -- AFECTADOS



ANALISIS DE RESULTADOS

Previamente quiere hacerse la aclaración que no fue posible la obtención de muchos datos importantes como: Datos prenatales, antecedentes de la madre y familiares, descripción precisa de la malformación y en unos pocos casos ni siquiera se encontró la ficha clínica para poder completar más acerca del paciente.

Creo que esto obedece a un control inadecuado, el cual debe mejorarse continuamente.

GRAFICA No. 1

En esta gráfica se puede observar que la mayoría de pacientes, 14, que corresponde a un 53.8%, presentaron solamente una malformación, mientras que 10 presentaron dos malformaciones, que corresponde a un 38.5%. Por último, dos recién nacidos únicamente presentaron más de dos malformaciones (7.7%).

GRAFICA No. 2

Esta gráfica, similar a la anterior, muestra la edad de cada una de las madres agrupadas según el número de malformaciones de los recién nacidos.

GRAFICA No. 3

Podemos observar que el grupo materno comprendido entre 26-30 años, con un total de 7 casos (30%), fue el mayor, siguiéndole los grupos de 15-20 y 21-25 (22%) con 5 casos cada uno.

GRAFICA No. 4

Claramente se observa que el sexo masculino fue el más

afectado con un 61.5%, lo que corresponde a 16 casos; y en 38.5% al sexo femenino que corresponde a 10 casos.

GRAFICA No. 5

Es claro que el sistema nervioso fue el más afectado registrándose 16 malformaciones pertenecientes a éste, lo que hace un 44.4%.

Le sigue el sistema Genitourinario y el músculo esquelético con 7 anomalías (19.4%) cada uno. Por último "otros" con 6 anomalías (16.6%).

Al leerse "otros" entiéndase:
Labi Leporino: 2 casos
Labi Leporino con paladar hendido: 3 casos
Falta de pabellones: 1 caso

GRAFICA No. 6

En esta gráfica se relaciona la edad de la madre con las anomalías congénitas agrupadas por sistemas.

Como dato importante se nota que la edad en la mayoría de casos en cada uno de los sistemas, está comprendida por encima de los 25 años.

IX CONCLUSIONES

- 1 En el período de estudios ocurrieron 3170 nacimientos, de los cuales 3074 nacieron vivos (97%) y 96 nacieron muertos (3%).
- 2 Del total de nacimientos, 1,678 fueron de sexo masculino (53%), y 1,492 de sexo femenino (47%).
- 3 La incidencia de malformaciones congénitas fue de 8.2 1,000 nacimientos.
- 4 La hipótesis no se comprobó, puesto que las anomalías del sistema nervioso son las más frecuentes en relación con otros sistemas.
- 5 El promedio de edad en madres de niños con malformaciones congénitas del sistema nervioso, fue de 28 años.
- 6 El promedio de edad en madres de niños que presentaron una malformación congénita fue de 25.3 años.
- 7 El promedio de edad en madres de niños que presentaron dos malformaciones congénitas fue de 28.7 años.
- 8 El promedio de edad en madres de niños que presentaron más de dos malformaciones congénitas fue de 33 años.
- 9 Del total de 26 casos, el 61.5% correspondió al sexo masculino y el 38.5% restante, al sexo femenino.
- 10 Las malformaciones más frecuentes fueron: MENINGOMA, 5 casos y LABIO LEPORINO con o sin paladar hendido, con 5 casos también: la incidencia para cada una de las anteriores fue de $1.57 \times 1,000$.
- 11 Se registró la cantidad de 780 casos de aborto en el periodo estudiado.

X RECOMENDACIONES

1. Dada la importancia de un Departamento de Recién Nacidos, - es necesario que éste sea manejado por personal especializado, principalmente médico, con el objeto que los pacientes reciban un manejo de diagnóstico y tratamiento rápido y eficaz. - Para que se pueda llevar a cabo lo anterior, debe contarse con equipo adecuado que permita, junto a los conocimientos del - médico, prestar la mejor ayuda a estos niños.
2. Puesto que se encontraron muchos obstáculos para la elaboración de este trabajo, como: dificultad para encontrar las fichas clínicas de los pacientes; la mayoría de fichas clínicas - adolecen de muchos datos básicos en relación con la enfermedad y antecedentes del paciente. Por tal situación se elaboró un test que podría ser aplicado a todo recién nacido con malformaciones congénitas y a su madre, para que haya una información completa y adecuada disponible a estudios futuros.
3. Dado que, como se observó, a mayor edad de la madre mayor riesgo de procrear hijos con anomalías congénitas existe, - proporcionar información adecuada para concientizarlos de dicho riesgo.
4. Informar y orientar a madres que anteriormente han tenido hijos con malformaciones congénitas, acerca de las probabilidades de que el próximo sea normal o presente anomalías.
5. Tratar hasta donde sea posible, que los niños con malformaciones al ser dados de alta en el hospital, sigan teniendo un control periódico y especializado, con el fin de que se les pueda ayudar de la mejor manera.

XI APENDICE

A DATOS GENERALES

- Dirección del niño
- Fecha de nacimiento
- Sexo
- Edad
- Peso al nacer

B DIAGNOSTICO

- Descripción de la malformación
- Pruebas diagnósticas (Laboratorio, radiología, etc.)

C DATOS PRENATALES

- MADRE Edad: Ocupación:
- PADRE Edad: Ocupación:
- Datos de madre: G: _____ P. _____ Ab. _____
- Edad de embarazo:
- Presentación Fetal:
- Primer Trimestre (Enfermedades, catarros, medicinas, rayos X, metrorragias, etc.):

D DATOS FAMILIARES

- Raza o grupo étnico de padres:
- Otros familiares con anomalías congénitas:

XII BIBLIOGRAFIA

- 1 CARTER, C.O. 1969. GENETICS OF COMMON DISORDERS Bri. Med. Bull. 25: 52-57
- 2 CARTER, C.O. AND ROBERTS, J. A. 1967
The risk of recurrence after two children with central nervous system malformations
Lancet 1: 306-308
- 3 CLINICAS PEDIATRICAS DE NORTE AMERICA No. 3 1978
- 4 CONGENITAL MALFORMATIONS
A report of a study of series of consecutive births in 24 centres Por: A. C. Stevenson y Cols,
Suplemento al volumen 34 del Bulletin of the World Health Org. 1966
- 5 CONGENITAL MALFORMATIONS
World Health Statistics Report 1971, Vol. 24
- 6 ENFERMEDADES CRONICAS INCAPACITANTES EN EL NIÑO
Editorial Pediátrica
1977 Barcelona
- 7 FACTORES GENETICOS Y MALFORMACIONES CONGENITAS. Informe de un grupo científico de la OMS (Ginebra, 1968)
Serie de Informes Técnicos No. 438, 1970
- 8 Estudio Latino Americano sobre MALFORMACIONES CONGENITAS. Drs. Eduardo Castillo, Oswaldo Mutchimic, Joaquín Paz, Elsa Muñoz y Zulema Gelman. Boletín de la Oficina Sanitaria Panamericana, 1974

- 9 METODOS PARA EL ESTUDIO GENEALOGICO DE LOS FACTORES GENETICOS. Serie de Informes Técnicos No. 466, 1971
- 10 MENEGHELLO, Tratado de Pediatría 2da. Edición pp.606-607, 1648.
- 11 NELSON, Tratado de Pediatría. Sexta edición en español. pp. 336-342, 348, 1144, 832-834.
- 12 NOVAK. JONES. JONES. Tratado de Ginecología. Novena edición en español. Capítulo 8, pp: 148 - 173.
- 13 OPS/OMS CLASIFICACION INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES Octava revisión (1965), Vol. 2 Publicación científica de la OPS, 1972

Herrera
Br. Juan Francisco Moscoso Mol

Dr. _____
Asesor.
Dr. Mario Andres Gonzalez

J. Jauel
Dr. _____
Revisor
Dr. Filiberto

Dr. _____
Director de Fase III en funciones
Dr. Jose Alfonso Quiñonez Amado

Castillo
Dr. _____
Dr. Raul Castillo

Vo. Bo.

Castillo
Dr. _____
Decano.
Dr. Relando Castillo Montalvo