

## Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en las primeras 24 horas de vida

Carolina Isaza, M.D.<sup>1</sup>  
 David Martina, M.D.<sup>2</sup>  
 Jorge Estupiñán, M.D.<sup>2</sup>  
 Carlos Starck, M.D.<sup>3</sup>  
 Humberto Rey, M.D.<sup>4</sup>

### RESUMEN

En el Hospital Universitario del Valle, Cali, Colombia, se inició un estudio para buscar las malformaciones congénitas en los recién nacidos durante las primeras 24 horas, con el fin de obtener datos propios, describir las malformaciones congénitas tempranas más frecuentes y determinar la incidencia de las que se puedan descubrir en el primer examen neonatal. Durante el primer año de trabajo se encontró que la incidencia de malformaciones congénitas fue de 2.34% en un total de 9,103 nacimientos. Dentro de los malformados hubo una mayor proporción de mujeres que de

hombres, y esto explica el gran número de luxaciones congénitas de la cadera, entidad mucho más común en mujeres que en hombres y que ocupó el primer lugar en orden de frecuencia entre las malformaciones en este estudio. El análisis de los datos se realizó de acuerdo con grupos de edad materna, peso y sexo del recién nacido. Al comparar los datos con los de recién nacidos normales no se observaron diferencias en la distribución por edad materna, aunque los grupos de mayor edad proporcionalmente contribuyen con un número mayor de malformados. Después de los 40 años jugaron papel importante las anomalías cromosómicas.

Estudios previos muestran que entre 2% y 5% de los recién nacidos presentan malformaciones congénitas<sup>1-3</sup>. Sin embargo, una investigación informó 15.5% de neonatos con malformaciones<sup>4</sup>. Estas cifras señalan la importancia de las malformaciones congénitas en la morbi-mortalidad infantil.

Al identificar un recién nacido con malformaciones congé-

nitias, el clínico podrá brindar una mejor atención en la medida en que la clasificación del problema sea exacta. Las malformaciones pueden ser genéticas, ambientales, esporádicas o multifactoriales<sup>5</sup>. El riesgo de recurrencia será alto, bajo, o difícil de determinar, según la causa que la produjo.

Para conocer la patología en Cali, Colombia se inició un estudio prospectivo de malformaciones congénitas en los recién nacidos del Hospital Universitario del Valle (HUV). Se pretendía obtener información para brindar una atención completa e integral a estos niños y a sus familias.

En Colombia, sobre este tema, se han hecho sólo 2 investigaciones para ver su incidencia en los hospitales<sup>2</sup>.

1. Profesora Auxiliar, Departamento de Morfología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.
2. Médico Asistencial, Servicio de Recién Nacidos, Departamento de Pediatría, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.
3. Profesor Asistente, Departamento de Pediatría, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.
4. Profesor Titular, Departamento de Pediatría, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

En la literatura no hay datos referentes a la comunidad caleña, pero debido a la regionalización neonatal de la ciudad<sup>6</sup>, los resultados del presente trabajo pueden ser los más cercanos a una incidencia en el área.

Las encuestas mencionadas se llevaron a cabo en hospitales universitarios donde los sistemas de referencias tienen fallas que pueden llevar a errores conceptuales sobre las frecuencias de aparición de los diferentes tipos de malformaciones. Según Yunis & Giraldo<sup>7</sup> en el Hospital San Juan de Dios en Bogotá para 1975 la frecuencia de malformaciones congénitas era 4.3%. En la zona de Popayán en 1984 Silva<sup>8</sup> comunicó una cifra de 3.2% en el Hospital Universitario del Cauca.

Como en Cali se desconocía la magnitud del problema, se justificaba un estudio con los siguientes objetivos:

1. Describir las malformaciones tempranas más frecuentes.
2. Determinar la incidencia de malformaciones congénitas que se puedan descubrir antes de dar de alta al neonato.

## METODOLOGIA

Este estudio se realizó en el HUV, hospital de tercer nivel dentro de la organización regional del Sistema Nacional de Salud en Colombia. Allí nacen alrededor de 10,000 niños al año de un total de 30,000 para la ciudad. Por ser un hospital de referencias los nacimientos atendidos en el HUV son de mayor riesgo que el de la población general no seleccionada.

Al HUV son remitidas las pacientes de alto riesgo obstétrico con complicaciones en el momento del parto dentro del sistema que coordina la Secretaría de Salud Pública Municipal de Cali para regionalizar la atención.

En este estudio se incluyeron todos los nacidos vivos o muertos de más de 500 g de peso y con más de 24 semanas de gestación, a partir de marzo 1, 1987 hasta febrero 29, 1988. Se les hizo examen físico completo. Sólo se realizaron exámenes paraclínicos cuando había una indicación precisa.

El examen físico se efectuó en el momento del egreso neonatal. Los reingresos no se incluyeron dentro del estudio. Los datos obtenidos se confrontaron con la revisión de las historias clínicas perinatales simplificadas y los datos registrados en el computador del Grupo Perinatal del Valle del Cauca y luego se sometieron a manejo estadístico para determinar su significancia.

## RESULTADOS

El total de nacimientos fue 9,103. Se encontraron 213 malformados que corresponden a una prevalencia total de 2.34% para malformaciones diagnosticadas durante las primeras 24 horas de vida<sup>9</sup>. Del total de nacidos 4,612 (49.4%) fueron mujeres y 4,725 (49.6%) fueron hombres, habiéndose encontrado 3 de sexo ambiguo.

En orden de frecuencia las malformaciones congénitas encontradas están descritas en el Cuadro 1.

**Cuadro 1**  
Frecuencia de Malformaciones Congénitas

	Prevalencia por 1,000 nacimientos
1. Luxación congénita de cadera	3.64
2. Polidactilia	3.42
3. Defectos del tubo neural	3.10
4. Malformaciones múltiples no clasificadas	2.00
5. Apéndices prearticulares	1.80
6. Alteraciones cromosómicas	1.30
7. Pie equinovaro	0.85
8. Labio y paladar hendido	0.85
9. Hipospadias	0.53
10. Criptorquidia	0.42
11. Cardiopatías	0.42
12. Malformaciones del tracto digestivo	0.42
13. Micrognatia	0.42
14. Hidrocefalia	0.42
15. Ambigüedad sexual	0.32
16. Otras deformidades del pie	0.21
17. Sindactilia	0.21
18. Extrofia cloacal	0.21
19. Acondroplasia	0.21
20. Hernia diafragmática	0.21
21. Malformaciones de extremidades	0.21
22. Agenesia de dedos	0.10
23. Osteogénesis imperfecta	0.10
24. Sirenomelia	0.10
25. Síndrome de hidantoína fetal	0.10
26. Duplicación del pulgar	0.10
27. Microftalmía	0.10
28. Ano imperforado	0.10
29. Masa abdominal	0.10

El análisis de los niños con malformaciones congénitas se realizó de acuerdo con los grupos de edad materna, el peso y el sexo del recién nacido. Se compararon con los datos obtenidos para los recién nacidos normales del HUV.

**DISCUSION**

El presente estudio se realizó en los recién nacidos y más específicamente en las primeras 24 horas después del parto, debido a que ese es el tiempo máximo de permanencia de un neonato dentro del HUV, cuando no requiere atención médica especializada. Durante este período todos los bebés fueron examinados por los autores para descubrir las malformaciones congénitas.

Como una vez el niño abandona el hospital, en caso de presentar problemas (que se pueden deber a malformaciones congénitas), es factible que le lleven a otras instituciones en busca de ayuda médica, y esto hace muy difícil su seguimiento. Por tal razón en los resultados no se incluyeron los reingresos.

La limitación del tiempo no permite comparar los hallazgos de este trabajo con otros de Colombia y del extranjero, donde se controló a los recién nacidos por más de 24 horas y donde sí se tuvieron en cuenta los reingresos.

El estudio más grande de malformaciones congénitas es el de Myrianthopoulos & Chung<sup>4</sup>, hecho en Estados Unidos, donde se siguieron 53,394 nacimientos y se observó una incidencia de malformaciones congénitas de 15.5%. Sin embargo, los autores no determinaron cuánto tiempo el recién nacido permanecía en el hospital; además, tuvieron en cuenta los reingresos y los reexámenes en los primeros 7 años de vida. Una de las conclusiones que obtuvieron es que durante el nacimiento sólo se pueden reconocer cerca de una tercera parte de las malformaciones congénitas existentes, lo que corresponde a casi 5%.

Este dato es un poco más alto que el del presente trabajo debido a que ellos pudieron autopsiar a 92% de los fetos muertos y comprobaron que la incidencia de malformaciones congénitas es más alta, según los hallazgos de autopsia, que con la simple observación clínica. La disponibilidad de autopsias fetales en Cali es muy baja y no alcanza a 5%.

Uno de los datos más importantes de este estudio es que la distribución de niños con malformaciones congénitas según grupos de edad materna, es igual a la de los niños normales y el promedio de la edad materna para malformados es 24.2 años (Figura 1, Cuadro 2). Estos datos son explicables, debido al tipo de malformaciones encontradas con mayor frecuencia. Tales malformaciones son en su casi totalidad de etiología multifactorial y monogénica, donde la herencia juega un papel muy importante y la posibilidad de transmisión es independiente de la edad materna (Cuadro 3). En las condiciones cromosómicas,

**Cuadro 2**  
**Etiología de Malformaciones Congénitas según la Edad Materna**

Edad materna	Multi-factorial	Mono-génicas	Cromo-sómicas	Múltiples	Ambien-tales	Totales
10-14	-	1	-	-	-	1
15-19	38	7	2	6	-	53
20-24	48	13	2	2	1	66
25-29	24	13	2	2	-	41
30-34	17	3	4	3	1	28
35-39	6	3	2	3	-	14
40-44	1	1	2	1	-	5
Sin clasificar	-	-	-	-	-	5*
Total	137	41	14	17	2	213

\* Hay 5 pacientes sin diagnóstico claro.

**Cuadro 3**  
**Porcentaje de Cada Grupo de Edad a las Malformaciones Congénitas según Etiología.**

Edad materna	Multi-factorial	Mono-génicas	Cromo-sómica	Múltiples	Total N°	%
10-14	-	1.06	-	-	1	1.06
15-20	1.70	0.32	0.09	0.27	53	2.40
20-24	1.53	0.42	0.06	0.06	69	2.21
25-29	1.23	0.67	0.10	0.10	43	2.20
30-34	1.50	0.27	0.35	0.27	28	2.48
35-39	0.93	0.47	0.31	0.47	14	2.17
40-44	0.59	0.59	1.18	0.59	5	2.96

Al comparar la prevalencia de malformaciones en madres entre 20 y 39 años y las de < 20 ó > 39 años no se observan diferencias con significancia estadística.  $X^2 = 0.17 = 0.05$  no significant. Se aprecia que las madres mayores de 40 años son las que más contribuyen con malformaciones cromosómicas<sup>10</sup>. Por el número escaso no se puede hacer  $X^2$ .

donde la edad materna avanzada es un factor predisponente considerable, se observó su aumento proporcional dentro del grupo de madres mayores de 40 años (Cuadro 3).

La primera malformación congénita en orden de frecuencia en los presentes resultados fue la luxación congénita de cadera. Es una entidad multifactorial mucho más común en mujeres que en hombres<sup>11</sup>, lo que explica la aparición del mayor número de mujeres con malformaciones congénitas. Es de anotar que hace varios años, Daza<sup>12</sup> realizó en el HUV un estudio de diagnóstico y manejo tempranos de luxación congénita, situación que ha originado un entrenamiento especial del grupo médico para descubrir precozmente esta malformación, razón por la cual se piensa que esta malformación se diagnostica mejor en el

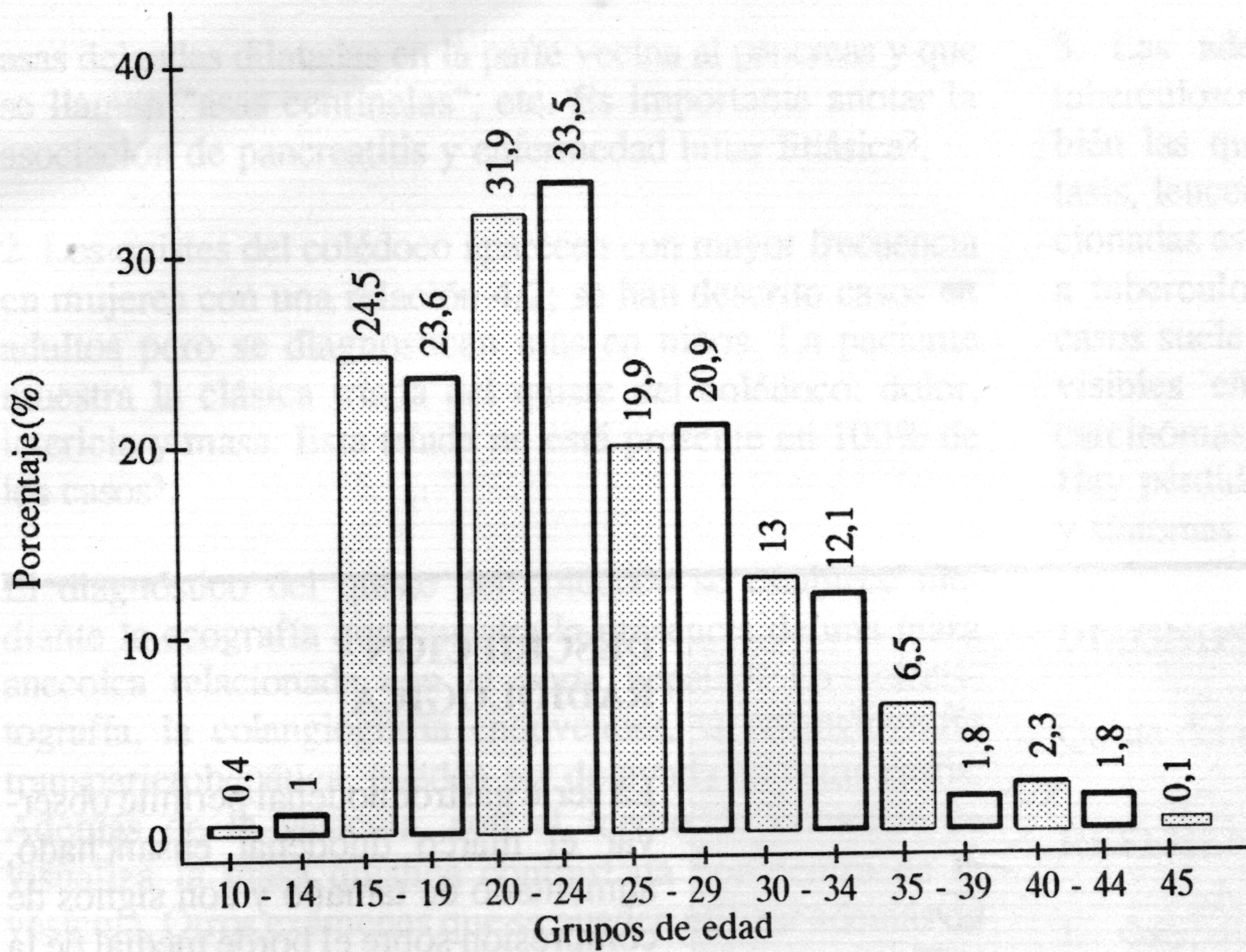


Figura 1. Distribución por grupo de edad en madres con hijos con malformaciones congénitas y sanos.

HUV que en otras instituciones similares.

El número de pacientes con luxación congénita de cadera informado en la presente investigación es menor que en los datos de Daza<sup>11</sup> porque aquí se ha seguido el protocolo del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)<sup>12</sup> donde sólo se incluyen los pacientes con positividad a la maniobra de Ortolani.

Con este estudio se ha realizado una enumeración inicial del problema de las malformaciones congénitas en Cali para mostrar su importancia dentro de la morbilidad del recién nacido.

### AGRADECIMIENTOS

Los autores manifiestan su gratitud al doctor Gabriel Carrasquilla, docente del Departamento de Microbiología, por la ayuda y el tiempo que dedicó al análisis de este trabajo.

### SUMMARY

Congenital malformations are not at all uncommon problems in Cali, Colombia. A survey of 9,300 newborns from the Hospital Universitario del Valle, revealed 2.34% of congenital malformation detected at the first clinical examination made during the first 24 hours of staying at the hospital.

### REFERENCIAS

1. Forfar, JO & Arneil, G. *Tratado de Pediatría*. Capítulo 4, pp. 81-84, 3ª ed., Salvat Editores, SA, Barcelona, 1986.
2. Rey-Vargas, H. Anomalías congénitas, p. 277. *En El recién nacido latinoamericano*, Editorial Feriva Ltda, Cali, 1986.
3. Ambrosius, DK & Salazar, M. Frecuencia y tipo de las malformaciones congénitas observadas en necropsias. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 1985, 42: 192-195.
4. Myriantopoulos, NC & Chung, C. Congenital malformations in singletons: epidemiologic survey. *The National Foundation March of Dimes. Birth Defects*, 1974, 10: 1-58.
5. Thompson & Thompson *Genetics in Medicine*. Capítulo 12, p. 210. 4th edition, WB Saunders Co., Philadelphia, 1986.
6. Rey-Vargas, H. Regionalización en la atención perinatal, p. 35. *En El recién nacido latinoamericano*, Editorial Feriva Ltda, Cali, 1986.
7. Yunis, EA & Giraldo, A. *Estudio de mal-formaciones congénitas en 25,763 naci-mientos*. Memorias del Décimo Congreso de Pediatría, Barranquilla, 1975.
8. Silva, R. Evaluación genética y estudio de malformaciones congénitas. *Acta Pediatr Colom*, 1984, 2: 12-22.
9. Marden, PM, Smith, DW & McDonald, MJ. Congenital anomalies in the newborn infants including minor variations. *J Pediatr*, 1964, 64: 357-371.
10. De Grouchy, J & Turleau, C. *Clinical atlas of human chromosomes*. 2nd. edition. Wiley Med. Publ New York, 1984.
11. Tachdjian, MO. Diagnosis and treatment of congenital deformities of musculoskeletal system in the newborn and the infant. *Pediatr Clin North Am*, 1967, 14: 323-336.
12. Daza, N. *Displasia congénita de cadera*. Impresora Feriva Ltda, Cali, 108 pp, 1987.
13. Castilla, EE & Orioli, IM. *ECLAMC/monitor. Manual operacional*. Mimeografiado, 36 pp, 1982.