

ORIGINALES

Incidencia y tipo de malformaciones congénitas. Casuística 1984-86

M. R. RODRÍGUEZ, I. FIDALGO y D. LÓPEZ PALACIOS

RESUMEN: Se revisan las malformaciones congénitas ocurridas durante los tres últimos años. Entre 4.991 recién nacidos vivos y muertos la incidencia de malformados fue de 33,3 por 1.000. La anomalía más frecuente fue la enfermedad congénita de cadera (14,6 por 1.000), seguida de malformaciones de extremidades, genitourinarias, cardiopatías, cromosomopatías. No podemos precisar dentro de nuestra serie antecedentes claros de ingesta de fármacos, exposición a radiaciones o padecimientos de vírasis durante la gestación. La incidencia de pretérminos y de pequeños para la edad de gestación fue más elevada entre niños malformados que en el grupo control. La edad media de las madres de los niños con cromosomopatías fue más elevada que la de madres control y de niños con otras malformaciones. **PALABRAS CLAVE:** MALFORMACIÓN CONGÉNITA.

INCIDENCE AND TYPE OF CONGENITAL MALFORMATIONS. RECOUNT 1984-86
(SUMMARY): A review is made of the types of congenital malformations that have occurred during the last tree years. Of 4.991 newborn of malformations was 33,3 in 1.000. The most frequent anomaly was the congenital hip ailment (14,6 in 1.000), followed by malformations in the extremities, in the urogenital tract, congenital heart diseases and chromosomal anomalies. We cannot precise in our series any clear evidence of ingestion of drugs, exposure to radiation or of any virus infection during the pregnancy. The incidence of premature infants and of small for date was higher in children with malformations than in the control group. The average age of the mothers of children with chromosomal anomalies was higher than that of the control mothers and of children with other types of malformations. **KEY WORDS:** CONGENITAL MALFORMATIONS.

Las malformaciones congénitas son la patología que produce mas morbi-mortalidad perinatal entre los recién nacidos de países desarrollados. La prevalencia publicada de niños malformados al nacimiento varía entre 10 y 120 por 1.000, situándose en general alrededor del 25 por 1.000 (1, 2). Entre los niños malformados, el 25 % fallecen en el período perinatal, estimándose que uno de cada ocho desarrollará retraso mental o disminución física severa (3). En España la mortalidad producida

por malformaciones congénitas durante el primer año de vida, supera el 20 % del total (4).

Dado que los índices y tipo de malformaciones varían extraordinariamente en diferentes publicaciones (1, 2, 3, 4, 5, 6), nos ha parecido importante revisar nuestra frecuencia de defectos congénitos basados en los hallazgos malformativos mayores, detectados hasta el séptimo día de vida postnatal.

MATERIAL Y MÉTODOS

El material utilizado abarca 5.037 recién nacidos entre vivos y muertos, correspondientes a 4.995 partos atendidos consecutivamente en el Hospital Camino de Santiago desde el 1 de enero de 1984 al 1 de enero de 1987. Solamente fueron incluidos en el estudio niños con edad de gestación de 28 semanas o superior y peso natal de 1.000 grs. o superior. A los recién nacidos se les efectuó al menos una revisión en las primeras 24 horas y otra al ser dados de alta, durante las cuales se realizó un examen físico completo, incluida la utilización de sonda nasogástrica para comprobar la permeabilidad de coanas y esófago. Ocasionalmente, si los hallazgos lo hacían necesario, se completaba el estudio con determinaciones radiológicas, analíticas o de otro tipo.

El estudio se ha hecho retrospectivamente, basándose en la información recogida en las historias correspondientes a madres y neonatos con malformaciones «mayores».

En todas las historias de recién nacidos malformados existía información acerca de posibles datos patológicos de padres y her-

manos. Cuando las exploraciones prenatales (ecografía durante los últimos meses de estudio) habían demostrado la posibilidad de una malformación, el paciente era objeto de estudio postnatal hasta su comprobación o exclusión.

RESULTADOS

La población estudiada reside en la comarca del Bierzo y alrededor de una tercera parte habita en el medio urbano. La mayoría de las mujeres son blancas, estimándose que un 13 % son inmigrantes y un 4 % negras. La proporción de madres menores de 20 años es de 19,04 % y la de mayores de 35 años es de 8,33 %. La situación económica oscila entre clase media o baja, hasta algunas mujeres que viven en situación primitiva.

Un total de 4.995 partos dieron lugar a 4.989 recién nacidos vivos (7), 48 fetos murieron ante o intraparto y 64 neonatos lo hicieron en el período neonatal precoz (Tabla I). La mortalidad perinatal media fue de 2,2 %. Carecemos de información suficiente para descartar malformación en 46 de los 48 fetos muertos ante o intraparto. Así pues, el número de recién nacidos

TABLA I. INCIDENCIA DE MALFORMADOS

	POBLACION TOTAL		R. N. MALFORMADOS		INDICE DE MALFORMADOS POR GRUPO
	N. ^o	%	N. ^o	%	
NACIMIENTOS	5.037	100 %	168	100 %	3,33 %
NACIDOS VIVOS	4.989	99,0 %	161	95,8 %	3,22 %
MORTALIDAD PERINATAL	112	2,2 %	7	4,1 %	6,25 %
PREPARTO O FETAL TARDÍA	48	0,9 %	2	1,2 %	4,16 %
NEONATAL PRECOZ	64	1,2 %	5	2,9 %	7,81 %
EMBARAZOS MÚLTIPLES	42	0,8 %	0	0,0 %	0,00 %
PESO NATAL < 2.500	215	4,2 %	53	32,0 %	24,6 %
VARONES	2.611	52,0 %	89	53,0 %	3,40 %
HEMBRAS	2.380	48,0 %	79	47,0 %	3,33 %

fue de 4.991, 168 de los cuales tuvieron algún tipo de malformación mayor, lo que supone un 3,33 % de nacidos malformados. El número de niños con «bajo peso al nacimiento» fue de 4,2 % con un índice varón/hembra de 1,08.

En la Tabla II se encuentran las malformaciones agrupadas por el sistema que afectan. Se identifican 10 niños sindrómicos (4 con síndrome de Down), cuyas malformaciones específicas no se agruparon con las de los demás. Hubo un recién nacido polimalformado sin síndrome conocido.

do, que se tabuló con los demás. Tres de los ocho niños con anomalías cromosómicas tenían además otras malformaciones que frecuentemente se asocian con el trastorno cromosómico; microrretrognatia, atresia unilateral de coana, pie equinovaro y defecto cardíaco (trisomía 18), defecto cardíaco y atresia de esófago (trisomía 21).

La enfermedad congénita de cadera (14,6 por 1.000), fue la anomalía más frecuente seguida de malformaciones de extremidades, genitourinarias, cardiopatías y cromosomopatías (Tabla III).

TABLA II. PREVALENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS POR SISTEMA AFECTADO

	NUMERO DE R. NACIDOS	NUMERO DE MALFORMACIONES	INCIDENCIA MALFORMACIONES %
S. NERVIOSO CENTRAL	3	5*	1,0
CABEZA Y CUELLO	8	8	1,6
CARCOVASCULAR	18	18	3,60
GASTROINTESTINAL	9	9	1,8
GENITOURINARIO*	29	29	5,81
MÚSCULO ESQUELÉTICO*	88	88	17,63
HERNIA CAVIDAD ABDOMINAL	2	3*	0,6
SÍNDROMES POLIMALFORMATIVOS	10	10	2,0
POLIMALFORMADOS NO SINDRÓMICOS	1	1	0,2
T O T A L	168	170	34,06

* Datos registrados parcialmente en los Servicios de Traumatología y Urología.

TABLA III. INCIDENCIA POR ORDEN DE CRECIMIENTO DE LAS MALFORMACIONES MAS FRECUENTES

MALFORMACION	RECIENTE NACIDOS N.º	RECIENTE NACIDOS %
CADERAS INESTABLES / LUXADAS	73	14,6
DEFORMIDAD DE PIES	15	3,0
CRYPTORQUIDIA	14	2,8
HIPOSPADIA	13	2,6
COMUNICACIÓN INTRAVENTRICULAR	5	1,0
SÍNDROME DOWN	4	0,8
ARTRESIA ANORECTAL	3	0,6
ANENCEFALIA	2	0,4

Se han comparado diversos caracteres de niños con malformaciones y su madres frente a un grupo control de 120 madres y niños normales seleccionados al azar:

1. La edad media de gestación en el grupo de madres de malformados fue de 38,26 semanas frente a 40,03 del grupo control. No hubo ningún postérmino malformado; sin embargo la incidencia de pretérminos fue más elevada que en la población general estudiada ($p < 0,0025$).

2. No hubo diferencias significativas ($p > 0,10$) en el peso medio de los recién nacidos malformados ($\bar{X} = 2.680$ grs.), frente al grupo control ($\bar{X} = 3.220$ grs.). La incidencia de pequeños para la edad de gestación (19,2 %), fue muy superior ($p < 0,005$) al de la población general (3,4 %). Los recién nacidos grandes para la edad de gestación fueron más frecuentes entre la población general (13,39 %) que en el grupo de malformados (3,0 %) ($p < 0,05$).

3. No se encontraron diferencias en el sexo al considerar de forma global los distintos tipos de malformados ($p > 0,30$).

4. No hubo diferencias significativas en cuanto a la edad media global de madres de malformados ($\bar{X} = 26,59$ años) y población general ($\bar{X} = 25,38$ años), aunque la edad media de madres de niños con cromosomopatías ($\bar{X} = 34,40$ años) fue más elevada que la de madres control ($p < 0,0025$) y de niños con otras malformaciones ($p < 0,01$).

5. No ha existido un índice mayor de abortos espontáneos previos ($p > 0,50$), muertes perinatales previas ($p > 0,70$), ni malformaciones en los hermanos ($p > 0,50$) del grupo estudiado comparado con el grupo control.

No podemos precisar dentro de nuestra serie antecedentes claros de ingesta de

fármacos, exposición a radiaciones o padecimientos de virasis durante la gestación.

COMENTARIOS

La incidencia global de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento fue de 33,3 por 1.000 similar a la señalada en otros estudios (3, 4, 5, 8). Probablemente este índice está infravalorado debido a que sólo están incluidas las malformaciones hasta el séptimo día de vida. Se ha calculado que el porcentaje de malformaciones que se diagnostican al nacimiento es de 43 % frente a un 82 % para los 6 meses (10). No obstante resulta muy difícil comparar la frecuencia de malformaciones congénitas de los distintos estudios (1, 5, 11) debido a que la incorporación de determinadas técnicas como ecografía y muestras fetales, han permitido la identificación más precoz y exacta de muchas anomalías fetales (4, 11).

La incidencia de malformaciones mayores del SNC, 1 por 1.000, es relativamente baja comparada con otros estudios donde varía entre 1,8 y 5,9 por 1.000 (5, 8, 13). La anencefalia, espina bífida, hidrocefalia y encefalocele constituyen un grupo de anomalías cuyo diagnóstico puede realizarse en el período neonatal.

Los defectos congénitos han aparecido con una frecuencia de 3,6 por 1.000. Están incluidos 18 niños que presentaron soplo y/o uno más de los siguientes signos: dificultad respiratoria, cianosis, cardiomegalia, trastorno del ritmo y hepatomegalia. Por otra parte, hubo otros dos casos que presentaron como primera manifestación insuficiencia cardíaca en el período de lactante. Nuestra frecuencia de defectos cardíacos está incluida en la referida por otras series que oscila entre 1,3 y 4,5 por 1.000 (1, 8).

La frecuencia de cromosomopatías varió mucho con los medios de estudio, así SMITH (9) considera que hasta un 4 % de los embarazos las presentan, mientras que la incidencia de cromosomopatías en recién nacidos oscila entre 2,26 y 2,86 por 1.000 (1, 5). En nuestra casuística sólo quedan reflejadas las cromosomopatías detectadas clínicamente cuya incidencia, 1,6 por 1.000, resulta inferior a la de otras series.

La frecuencia de malformaciones digestivas fue de 1,80 por 1.000. La atresia anorrectal resultó la más frecuente; un caso de atresia de esófago no incluido, ocurrió en una trisomía 21.

La hendidura palatina aislada o asociada a hendidura labial (0,2 por 1.000) resultó al contrario de lo que ocurre en otras series, más elevada que la hendidura labial aislada cuya frecuencia es de 0,6 por 1.000 (1, 8).

El índice de displasia congénita de cadera, 14,6 por 1.000 resultó ligeramente superior a otras series (1, 4). Están incluidos 73 recién nacidos que tuvieron algún tipo de anomalía en la exploración de caderas (limitación de abducción, Ortola-

ni +) y que requirieron controles en etapas posteriores. Sólo 6 de 73 presentaban una luxación congénita de caderas.

La ecografía obstétrica permite detectar sistemáticamente la hidronefrosis fetal. La mayoría de nuestra casuística no ha sido estudiada mediante esta técnica, pero durante el último año se detectaron dos casos de hidronefrosis fetal, uno de los cuales requirió cirugía en el tercer mes de vida. Nuestra incidencia global fue de 5,81 por 1.000, más baja que en otras series (1, 4, 8).

La incidencia de hernia diafragmática, 0,40 por 1.000, es superponible con la estimada en otros cálculos (13).

Los factores causales permanecen desconocidos en el 60-65 % de las malformaciones, entre un 5 a 10 % se deben a factores ambientales y alrededor del 25 % reconocen una anomalía genética (14).

El riesgo de recurrencia depende del tipo de defecto congénito, habiéndose estimado que el 78 % de las malformaciones encontradas tienen un riesgo de recurrencia mayor del 1 % (3), lo que hace necesaria una profilaxis basada en el consejo genético.

BIBLIOGRAFIA

- BARÁIBAR, R.; SIMÓN, M. A.; KRAUEL, J.; MOLINA, V.: *Incidencia y diagnóstico de las malformaciones congénitas*. An. Esp. Pediatr., 1982; 17: 52-76.
- CADAS, C.; TRICHOPOULOS, D.; PAPADATOS, K.; KALAPOTHAK, V.: *Prevalence at birth of congenital malformations in Athens*. Greece. Int. J. Epidemiol., 1978; 7: 251-52.
- VAN REGEMORTER, N.; DODION, J.; DRUARD, C.; HAYEZ, F.; VAMOS, E.; FLAMENT-DURAND, J.; PERMUTTER-CREMER, N.; RODESCH, F.: *Congenital malformations in 10.000 consecutive births at a university hospital; need for genetic counselling and prenatal diagnosis*. J. Pediatr., 1984; 104: 386-90.
- MARTÍNEZ FRÍAS, M. L.; SALVADOR, J.; ADÁN, A.; FRÍAS, J. L.: *Frecuencia de defectos cardíacos en España 1976-1983*. An. Esp. Pediatr., 1986; 25: 145-53.
- PEDRAZ GARCÍA, C.; CARBAJOSA HERRERO, M. T.; BENITO ZABALLOS, F.; GARCÍA GONZÁLEZ, P.; MATEOS CAÑIZAL, G.; SANTOS BORBUJO, J.; SALAZAR VILLALOBOS, V.: *Malformaciones del tubo neural presentes al nacimiento*. Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Pediatr., 1982; 23: 253-64.
- HERNÁNDEZ, M. A.; FERNÁNDEZ TORAL, J.; DÍEZ TOMÁS, J. J.; BARREIRO, J.: *Estudio de las malformaciones extracardíacas de origen genético o ambiental presentes en 432 casos de cardiopatía congénita*. Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Pediatr., 1982; 23: 185-92.

7. BABSON y BENSON: *Tratamiento del embarazo de alto riesgo y cuidado intensivo de recién nacido*. Ed. Panamericana, 1973; pág. 349.
8. KHROUF, N.; SPANG, P.; PODGONA, T.; MILLED, S. B.; MOUSSAOUI, M.; CHIBANI, M.: *Malformaciones en 10.000 nacimientos consecutivos en Túnez*. Act. Pediatr. Scand. (edición esp.), 1986; 3: 579-584.
9. SMITH, D. W.: *Atlas de malformaciones somáticas en el niño*. Ed. Pediátrica. Barcelona, 1978.
10. MCINTOSH, R.; MERRIT, K.; RICHARDS, M. R.; SAMVELS, M. H.; BELLOWS, M. T.: *The incidence of congenital malformations. A study of 5.964 pregnancies*. Pediatrics (edición esp.), 1954; 14: 505-12.
11. HELIN, I.; PERSON, P. H.: *Diagnóstico ecográfico prenatal de las anomalías del tracto urinario*. Pediatrics (edición esp.), 1986; 22: 326-330.
12. CENTER FOR DISEASE CONTROL: *Temporal trends in the incidence of birth defects*. Morbidity Mortality Weekly Rep., 1979; 28: 401.
13. SHAFFER, A. J.; AVERY, M. E.: *Enfermedades del recién nacido*. 4.^a ed. Salvat Editores, Barcelona, 1981; 745.
14. WILSION, J. G.: *Environment and birth defects*. Academic Press. New York, 1973.