

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS

Estudio descriptivo realizado en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social,
durante el periodo de junio 1987 a mayo 1995

TESIS

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

POR

JOSE MARIO URIZAR OSOY

En el acto de investidura de:

MEDICO Y CIRUJANO

Guatemala, octubre de 1995

PROPIEDAD DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
Biblioteca Central

OS
T(2999)

DIRECCION GENERAL DE SERVICIOS MEDICO HOSPITALARIOS
DEPARTAMENTO MEDICO DE SERVICIOS TECNICOS
SECCION DE DOCENCIA E INVESTIGACION

FORMATO PARA SOLICITAR AUTORIZACION DE ESTUDIOS DE TESIS

Guatemala, ²¹ de julio de 1985

Yo JOSE MARIO URIZAR OSOY, estudiante de la Universidad de SAN CARLOS DE GUATEMALA, de la Facultad de: CIENCIAS MEDICAS, por este medio solicito sea autorizado realizar mi trabajo de Tesis en la Unidad: HOSPITAL JUAN JOSE AREVALO BERMEJO del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, cuyo tema aprobado es: "FRECUENCIA DE ANOMALIAS CONGENITAS"

siendo mi asesor Institucional: (debe ser miembro del personal del IGSS) DR. ANABELLA OVANDO, quien así: (puesto que ocupa) COORDINADORA DE DOCENCIA, AREA DE GINECO-OBSTETRICIA

Comprendo que me a cumplir con la Reglamentación vigente para estudios de investigación, así como a entregar un ejemplar de la Tesis a la Sección de Docencia e Investigación y a la Unidad donde ejecuta el estudio.

f) [Firma]

f) [Firma] APROBADO

f) [Firma] Dr. Oscar René Gómez E. Jefe de Departamento de Gineco-Obstetricia IGSS 2.0

Dr. Anabella Ovando
Médica Cirujana
CULIQUIL 101. 576

M. Ovando
Médica
CULIQUIL 101. 576

Jefe de Departamento o (sello) Coordinador del programa

f) [Firma]
Director de la Unidad (sello)

USO EXCLUSIVO DE LA SECCION DE DOCENCIA E INVESTIGACION.

La Sección de Docencia e Investigación, Hace Constar: Que revisó el Protocolo de Investigación adjunto a esta solicitud, no encontrando ningún inconveniente para su ejecución, debido a que llena los requisitos académicos, técnicos y de normas internacionales, como tampoco representa erogación para el Instituto.

[Firma]
Jefe de la Sección de Docencia e Investigación



[Firma]
Jefe del Departamento Médico de Servicios Técnicos



Esta Sección es para autorizar el Informe Final. (Debe adjuntarse nota del asesor, aprobando el Informe Final).

La Sección de Docencia e Investigación, Hace Constar: Que revisó el Informe Final de Tesis, autorizando al solicitante continuar sus trámites de impresión.

AUTORIZADO: [Firma]
f) [Firma]
Jefe de la Sección de Docencia e Investigación



[Firma]
Jefe del Departamento Médico de Servicios Técnicos



Esta solicitud debe llenarse en triplicado, adjuntando inicialmente el Protocolo de Tesis, autorizado por la Facultad respectiva. Para autorizar el Informe Final debe traer nota del asesor de tesis institucional, donde aprueba su impresión.



Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Ciudad de Guatemala, C. A.

Dirección Cablegráfica IGSSO
Dirección Postal: Apartado 349
Teléfono 26001-9

108/95

19 de julio de 1995

Bachiller
José Mario Urizar Osoy
Presente

Señor Urizar Osoy:

En atención a lo solicitado, le informo que ha sido Autorizado el Tema de Tesis :

" FRECUENCIA DE ANOMALIAS CONGENITAS "

Por lo anterior, puede proceder a la elaboración del protocolo e ingresarlo a este hospital cuando tenga la autorización correspondiente de las Autoridades del Departamento de Docencia e Investigación de la Institución y de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sin otro particular, me suscribo atentamente,

ORG/eca.



FORMA C

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
GUATEMALA, CENTRO AMERICA

Guatemala, 27 de septiembre de 1995
DIF-106-95

Director Unidad de Tesis
Centro de Investigaciones de las
Ciencias de la Salud - Unidad de Tesis

Se informa que el: MAESTRO DE EDUCACION PRIMARIA URBANA JOSE
Título o diploma de diversificado, Nombres y ape-

MARIO URIZAR OSOY

Carnet No. 89-13004

llidos completos

Ha presentado el Informe Final del trabajo de tesis titulado:

"FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS"

y cuyo autor, asesor(es) y revisor nos responsabilizamos de los conceptos metodología, confiabilidad y validez de los resultados, pertinencia de las conclusiones y recomendaciones, así como la calidad técnica y científica del mismo, por lo que firmamos conformes:

[Firma]
Firma del estudiante

[Firma]
Dra. Annabella Orando
Ginecología y Obstetricia
Colegiada 6226

Asesor

Firma y sello personal

[Firma]
Revisor
Firma y sello

Registro Personal 11878

EL DECANO DE LA FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
DE LA
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FORMA D

HACE CONSTAR QUE :

El (La) Bachiller: JOSE MARIO URIZAR OSOY

Carnet Universitario No. 89-13004

Ha presentado para su Examen General Público, previo a optar al

Título de Médico y Cirujano, el trabajo de Tesis titulado:

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS

Trabajo asesorado por: DRA. ANNABELLA OVANDO

y revisado por: DR. CARLO A. CAFFARO

quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite,
firma y sella la presente

ORDEN DE IMPRESION :

Guatemala, 26 de septiembre de 1995

DR. EDGAR DE LEON BARILLAS
Por Unidad de Tesis

DR. RAMON CASTILLO RODAS
DIRECTOR
CENTRO DE INVESTIGACIONES
DE LAS CIENCIAS DE LA SALUD

IMPRIMASE :

Dr. Edgar Axel Oliva González
DECANO

INDICE

I.	INTRODUCCION.....	1
II.	DEFINICION DEL PROBLEMA.....	3
III.	JUSTIFICACION.....	5
IV.	OBJETIVOS.....	7
V.	REVISION BIBLIOGRAFICA.....	8
VI.	METODOLOGIA	24
VII.	PRESENTACION DE RESULTADOS.....	28
VIII.	ANALISIS Y DISCUSION DE RESULTADOS.....	33
IX.	CONCLUSIONES.....	39
X.	RECOMENDACIONES.....	40
XI.	RESUMEN.....	41
XII.	REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	42
XIII.	ANEXOS.....	44

I

INTRODUCCION

Es bien sabido que tanto en nuestro medio como a nivel de otras latitudes, el diagnóstico de anomalías congénitas se realiza con frecuencia relativa.

Estas patologías constituyen un grave problema que incluso tienen el agravante de que empeoran con el paso del tiempo, ya que aparte de las anomalías que se detectan al momento del nacimiento, hay otras muchas que sólo pueden diagnosticarse en etapas posteriores de la vida, entre ellas las renales y cardíacas.

Además de las secuelas psicológicas posibles a largo plazo, tanto en la persona afecta como en sus familiares, este problema representa una inversión muy grande para los centros de Neonatología y Pediatría, ya que además del tratamiento al momento del nacimiento, el cual muchas veces es una emergencia quirúrgica, en algunos lugares se les presta atención durante mucho tiempo después, como por ejemplo en el IGSS, en donde se les da atención médica hasta los 15 años y no solamente hasta los 5, como sucede con los niños que no presentan anomalías.

En la literatura sobre el tema, se reporta que las anomalías del tubo neural son las más frecuentes, y en un estudio sobre anomalías congénitas hecho en el IGSS, el mielomeningocele fue la que se diagnosticó con más frecuencia.

Para saber cuáles son las anomalías que se diagnosticaron con más frecuencia a nivel local, se decidió hacer este estudio, que es de tipo descriptivo-retroactivo, y abarca desde el 1 de junio de 1987, que fue cuando empezó a prestarse atención en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, lugar en donde se efectuó el estudio, hasta el mes de mayo de 1995.

En el mismo se comprobó lo que se reporta en la literatura sobre el tema, ya que se encontró que las anomalías más frecuentes fueron las del cierre defectuoso del tubo neural, constituyendo un 25% del total de casos, o sea 127 de un total de 479.

La anomalía más frecuentemente encontrada fue el mielomeningocele, con 60 casos, o sea que constituyó el 47% de las

anomalías más frecuentemente encontradas. El sexo más afectado fue el masculino, que representó un 56%, (268 casos), mientras que el femenino representó el 44% (211 casos).

El problema se presentó, en promedio, en 10 de cada 1000 nacidos vivos, que es una presentación mucho mayor de la reportada en el estudio realizado en el IGSS de 1977 a 1983, y que fue de 3.5 por 1000; ello puede explicarse por el hecho de que el presente estudio abarcó más tiempo (9 años), mientras que el mencionado previamente fue de 7 años y además abarcó diversos hospitales del IGSS y no sólo uno, como el actual.

Se concluye que deben hacerse estudios que identifiquen factores de riesgo asociados al problema para poder sugerir e implementar medidas que logren la reducción de este problema.

II

DEFINICION DEL PROBLEMA

Las anomalías congénitas, constituyen patologías que se diagnostican con relativa frecuencia en nuestro medio, variando la magnitud del problema de cifras del 0.9 al 1%, dependiendo de la población estudiada. (2) (7) (10)

Según la literatura sobre el tema, a las anomalías del tubo neural corresponde la incidencia más elevada de todas las anomalías genéticas, con una presentación del 1.5×1000 . (2) (7) (8)

En un estudio que se realizó en el servicio de recién nacidos, Departamento de Pediatría del IGSS, durante los años 1977 a 1983, se observaron las principales anomalías congénitas que se presentaron en los nacidos vivos del período mencionado, relacionando dichas anomalías con la época del año en que se presentaron.

Se encontró que de 110,096 recién nacidos vivos del período estudiado, 387 presentaron defectos, o sea 3.5 por cada 1000 nacidos vivos. Se estudiaron las siguientes anomalías:

- Mielomeningocele
- Labio leporino y paladar hendido
- Síndrome de Down
- Ano imperforado
- Hernia diafragmática
- Atresia esofágica.

De estas anomalías, el mielomeningocele fue la que se encontró con más frecuencia, estando presente en uno de cada 720 nacidos vivos. De los 387 niños con anomalías congénitas, el 51% pertenecía al sexo femenino y el 49% al masculino. Únicamente el 10% de estos niños fueron clasificados como pretérmino. O sea menor de 38 semanas de edad gestacional, el 27% pesaron menos de 2500 gramos. (4)

Luego de leer lo anterior, surge la siguiente interrogante: cuáles son las anomalías congénitas que se diagnostican actualmente en nuestro medio?; este estudio pretende resolverla, y

para ello se decidió hacer una revisión de todos los casos de recién nacidos hijos de pacientes atendidas en el departamento de Gineco-Obstetricia del Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, ubicado en la zona 6 de esta ciudad, y que tuvieron diagnóstico de anomalías congénitas.

El estudio no abarcará únicamente una época o período específico, sino que incluirá los casos desde que se empezó a prestar servicio en el Hospital citado, ~~que fue~~ el 1 de junio de 1987 (20), hasta la época actual (mayo de 1995).

Este estudio se limitará únicamente a describir las malformaciones congénitas que se encuentran, sin hacer ningún tipo de descripción o búsqueda de factores de riesgo sobre el problema analizado.

III

JUSTIFICACION

Al revisar la literatura sobre el tema, nos damos cuenta que las malformaciones congénitas se presentan en un 2% del total de recién nacidos, y que esta cifra aumenta hasta el 5% si se incluyen las malformaciones detectadas en edades posteriores de la infancia, como anomalías cardíacas, renales, pulmonares y de la columna vertebral. (8) (9) (13)

Ese problema representa, en los centros de Neonatología, un alto costo y una mortalidad elevada, encontrándose en un estudio realizado en el IGSS de 1977 a 1983, que el 18% de los niños con malformaciones congénitas, fallecieron en las primeras 72 horas de vida. (4)

Además muchos de los niños con malformaciones congénitas, necesitan cirugía de urgencia y otros atención especial durante gran parte de su vida (sino es que toda); en el IGSS se cumple con ello de manera satisfactoria, ya que según fue informado por el Dr. Carlos Paredes, jefe del Departamento de neonatología del Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, zona 6, a los niños con malformaciones congénitas, se les sigue prestando atención hasta los 15 años y no sólo a los 5, como sucede con los niños sin defectos congénitos.

Por lo anteriormente expuesto, es importante conocer qué anomalías son las que se diagnostican en nuestro medio, ya que ello servirá para determinar cuáles son las más frecuentes, así también como punto de partida para la realización de estudios posteriores que identifiquen los factores de riesgo para el problema, la prevención de los mismos y con ello se pueda lograr una reducción, aunque sea mínima de este problema, que como ya se mencionó, se va agravando con el tiempo.

Se decidió hacer este estudio en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, ya que el mismo atiende a una buena parte de la población de la Ciudad Capital, incluyendo algunas de las zonas más populosas de la misma, como lo son las zonas 6 y 18, además de las zonas 2, 16 y 17; le corresponde además, los municipios del norte

del departamento de Guatemala (por ej. Palencia), y emergencias de los departamentos del nororiente (o referidos).

En el mencionado Hospital, según fue informado por el Dr. Oscar Gómez, Jefe del Departamento de Gineco-Obstetricia, lo cual fue además corroborado en los libros de labor y partos, se atienden de 5500 a 6500 partos por año, lo cual da una buena cantidad de los mismos para efectuar este estudio, constituyendo un número importante.

De presentarse las anomalías en la misma proporción que se encontró en un estudio parecido realizado en el IGSS y que fue de 3.5 por 1000 nacidos vivos (4), se recolectará una buena cifra de casos.

IV

OBJETIVOSGENERAL:

Identificar las anomalías congénitas diagnosticadas en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, desde junio de 1987 hasta mayo de 1995.

ESPECIFICOS:

- Cuantificar los casos reportados para cada anomalía congénita diagnosticada.
- Establecer la frecuencia anual de casos diagnosticados.
- Determinar qué anomalías congénitas se diagnostican con mayor frecuencia.

V

REVISION BIBLIOGRAFICAMALFORMACIONES CONGENITAS.Generalidades.

Las malformaciones congénitas son anomalías o anormalidades anatómicas o estructurales presentes al nacimiento (del latín congenitus, el que nace con); sin embargo, pueden no diagnosticarse sino hasta después.

Pueden ser macroscópicas o microscópicas, superficiales o internas. (10) (11)

Las malformaciones congénitas, con un 18% de fallecimientos, *constituyen la tercera causa de muerte por debajo del año de edad.* Ciertos trastornos del desarrollo son más frecuentes entre fetos abortados de modo espontáneo que en los nacidos vivos. (17)

Las malformaciones mayores (por ej. espina bifida) se observan en cerca de 3% de los recién nacidos, y las malformaciones congénitas se detectan en 3% adicional durante la infancia; este porcentaje puede ser aún mayor (5%) si se toman en cuenta las malformaciones cardíacas, renales, pulmonares, y de la columna vertebral. (3) (11) (12)

Son causa importante de mortinatos, ya que aproximadamente 1 de cada 4 están malformados y casi el 50% tiene etiología genética, y de éstas, las anomalías del tubo neural son las que tienen la incidencia más elevada, 1.5 x 1000. (2)

De 3% de niños nacidos con malformaciones, 0.7% tiene malformaciones mayores múltiples asociadas, de los cuales la mayoría fallece. (11)

Las malformaciones mayores son más comunes en embriones jóvenes (10 a 15%), pero la mayoría es abortado espontáneamente. (11)

CLASIFICACION:

Se ha adoptado una terminología arbitraria y simple para describir las malformaciones.

Malformación mayor:

Es aquella que determina graves consecuencias médicas, quirúrgicas o estéticas.

Anomalías menores y variantes de la normalidad:

Sin consecuencias graves, su diferenciación es arbitraria, considerando que una anomalía menor aparece en el 4% o menos de los niños de una determinada raza, mientras que las variantes de la normalidad son más frecuentes.

Síndrome:

Es el conjunto de malformaciones que reconocen una causa única específica, como el síndrome de Holt Orami, de carácter autosómico dominante, caracterizado por malformaciones cardíacas y de las extremidades superiores.

Asociación:

Indica un conjunto de malformaciones de etiología específica no determinada, como por ejemplo VATER, constituida por anomalías vertebrales, anales, traqueales y renales.

Complejo Morfogénico:

Comprende una malformación primaria y sus cambios estructurales correspondientes, pero sin causa específica (por ej. el Síndrome de Pierre Robin, con paladar hendido, glosoptosis y micrognatia). (12)

Etiología.

Entre las causas identificadas de malformaciones se incluyen anomalías genéticas, factores ambientales y la combinación de los dos primeros, que se denomina herencia multifactorial. Ese tipo de herencia es la más común de tales etiologías, sin embargo por lo menos 40% de todas las malformaciones están en espera de explicación.

La frecuencia de anomalías es similar entre distintos

grupos raciales, áreas geográficas y grupos sociales. Intentos de relacionar a factores como el fumar, prácticas anticonceptivas, y drogas, con cambios en la frecuencia de anomalías cromosómicas han sido negativos o inconsistentes. (3) (18)

Anormalidades genéticas.

En la mayoría de enfermedades de transmisión genética, el riesgo de padecerlas se incrementa con la edad materna, habiéndose tomado como límite a partir del cual se produce dicho incremento, la edad de 32 años. (18)

Anomalías Cromosómicas.

TRISOMIA 21.

Es el resultado de la presencia de un cromosoma 21 adicional, constituye la alteración cromosómica humana más frecuente en nacidos vivos, aunque se calcula que 2 tercios de los embarazos que la presentan, no llegan a término. Es la trisomía mejor conocida y los rasgos son característicos y patentes incluso al nacimiento. (12) (17)

Son niños que presentan hipotonía, retardo (retraso) mental, occipucio plano, fisuras palpebrales oblicuas, pliegues epicánticos, puente nasal ancho, lengua en protusión, orejas prominentes y mal implantadas, cardiopatías congénitas, principalmente defectos septales y de cojinetes endocárdicos; micropene, *criptorquidia*. (3) (12)

También manos cortas y anchas (clinodactilia), hipoplasia de la falange medial del quinto dedo, surco palmar horizontal (surco simiesco), que se observa en el 75% de los casos, a veces limitado al V dedo; aunque este surco en un pequeño porcentaje de la población general (1-4%) es normal. (16)

No hay certeza acerca del pronóstico de los niños afectados, aproximadamente el 40% mueren a los 10 años de edad por infecciones o problemas cardíacos.

Estos pacientes tienen predisposición a las reacciones leucemoides, lo que puede llevar a diagnosticar erróneamente

leucemia. A pesar de todo lo anterior, el 50% de los afectados llegan a la edad adulta, y algunos llegan a edades avanzadas.

Algunas mujeres con la patología han tenido hijos, pero los varones casi siempre son infecundos y carecen de potencia sexual. Los descendientes de las mujeres pueden ser normales, pues no puede transmitirse el cromosoma adicional al cigoto. (15)

TRISOMIA 18.

Es la segunda aberración cromosómica por orden de frecuencia; también, (al igual que la trisomía 13) fue descrita en 1960 y se le conoce como síndrome de Edwards. Su incidencia es de aproximadamente 1 caso por 8000 nacidos vivos. Es uno de los defectos cromosómicos más comúnmente asociados con malformaciones múltiples.

Los niños son de bajo peso al nacer, retardo mental y motor graves, occipucio prominente, micrognatia, implantación baja de las orejas con pabellones mal formados, labio y paladar hendidos, deformidad de flexión de los dedos, pie en mecedora o equinovaro, pelvis pequeña, *criptorquidia*, cardiopatía congénita, principalmente comunicación interventricular y ductus arterioso persistente; hernias de varios tipos: diafragmática, umbilical o inguinal.

La sobrevivencia media de niños con esta patología es de 48 días. Muestra predilección por el sexo femenino, afectando 1 varón por cada 4 hembras. (1) (3) (12)

TRISOMIA 13.

Descrita en 1960, también se le conoce como Síndrome de Patau; su incidencia varía según la fuente consultada, yendo de 1:5000 a 1 caso en 20000 nacidos vivos.

Los productos son pequeños con bajo peso al nacer, retraso mental, aspecto típico, que incluye microcefalia, hipertelorismo, microftalmia, micrognatia, hendidura palatina y/o labio hendido, pabellones deformes y de implantación baja, nariz bulbosa y ancha.

Presentan además polidactilia, enfermedad cardíaca congénita,

onfalocele, riñones poliquísticos. La supervivencia por lo común es muy corta, reportándose una media de 130 días.

Su incidencia como en la mayoría de las trisomías aumenta al aumentar la edad materna. (1) (3) (12) (17)

Anomalías de cromosomas sexuales.

Síndrome de Turner.

Se presenta en mujeres que tienen monosomía para el cromosoma X (45X), aparece en aproximadamente 1 de cada 2500 nacidos vivos.

Casi el 97% de los cigotos con este síndrome terminan en aborto. Es la anomalía cromosómica sexual más común. (13)

Síndrome de Klinefelter.

Incide en sujetos fenotípicamente varones, con fórmula cromosómica anómala, pues en vez de dos cromosomas sexuales XY, presentan 3: XXY.

Su incidencia es de 1 en mil nacidos vivos. Hay atrofia testicular, retraso mental, vello pubiano ginecoide, ginecomastia. (16)

Síndrome de "las superhembras".

Mujeres con fórmula cromosómica con tres cromosomas sexuales (XXX) en vez de dos.

Se observa en 1 por cada 1000 nacidos vivos. Con frecuencia son fértiles, aunque pueden ser estériles.

Anomalías de los genes.

Herencia autosómica dominante:

Afecta a varones y mujeres con la misma intensidad; los genes causantes se localizan en alguno de los 22 autosomas.

El riesgo para el descendiente de una persona afecta es del 50%. Ej.: acondroplasia, enfermedad renal poliquística del adulto, síndrome de Marfan. (9) (11)

Herencia autosómica recesiva:

No muestra preferencia ninguna por un sexo en especial; el 25% de la progenie estará afectado. Se presenta frecuentemente cuando hay consanguinidad entre los progenitores.

Ej.: albinismo, anemia de células falciformes, galactosemia. (12) (13).

Herencia ligada al sexo:

Se produce cuando el gen mutante se localiza en el cromosoma X. Se calcula que 85% de los individuos con trastorno ligado a X cursan con problemas de reproducción y 30% de afectados muere antes de llegar a la edad reproductiva.

Las mujeres están afectadas con mayor frecuencia que los hombres. La mitad de la progenie de una mujer afectada también lo estará, mientras que todas las hijas pero ningún hijo de un varón afectado, están afectadas. Ej.: raquitismo resistente a la vitamina "A". (9) (13).

Malformaciones del sistema nervioso.

El sistema nervioso se desarrolla a partir de la placa neural, un área espesada del ectodermo embrionario que aparece alrededor de la tercera semana.

A partir de esta estructura se forman el tubo neural y la placa neural que originan, el primero, el sistema nervioso central, constituido por cerebro y médula espinal, mientras que la segunda origina la mayor parte del sistema nervioso periférico. (10) (11)

Encéfalo.Hidrocefalia:

Es una de las más comunes anomalías del desarrollo; se le encuentra con mucha rutina en la práctica obstétrica, y siempre está asociada a daño cerebral fetal. (14)

Se define como una distensión de los ventrículos con aumento del volumen del líquido cefalorraquídeo; puede resultar de 2 mecanismos:

- a) Producción excesiva del líquido cefalorraquídeo.
- b) Absorción disminuida de líquido cefalorraquídeo.

En los recién nacidos, la presión interna del LCR trae como consecuencia la expansión, en muchos casos impresionante del encéfalo y cráneo, debido a que todavía están abiertas las suturas y fontanelas. (10) (11) (15) (4)

Su frecuencia varía de 0.2 a 5 por 1000 nacimientos y la asociación entre hidrocefalia y mielomeningocele usualmente implica peor pronóstico para la función neurológica normal, tanto central como periférica. (14) (15)

Anencefalia:

Es quizá la más intensa malformación, es incompatible con la vida; se debe a una detención en el cierre del tubo encefálico.

Es común y se presenta una vez en cada 1000 nacimientos, siendo alrededor de 4 veces más común en hembras que en varones.

La bóveda craneal suele faltar, así como el recubrimiento cutáneo, además el encéfalo es reemplazado en su mayor parte por una masa vascular con estructuras del encéfalo posterior; sin embargo en general están presentes un tallo cerebral rudimentario y vestigios de los núcleos basales, por lo que un nombre más apropiado a esta condición sería meroanencefalia (del gr. meros, parte).

Las suprarrenales están muy hipoplásicas, lo que se debe o se cree que es consecuencia de la ausencia de la hipófisis. (4) (10) (11) (17)

Exencefalia:

En esta condición la mayor parte del encéfalo está expuesto o sale al exterior del cráneo, siendo cubierto únicamente por los tegumentos.

Se observa con alguna frecuencia en los embriones productos de abortos, pero no aparece al nacimiento.

A veces la malformación es localizada y de poca extensión ofreciéndose un pequeño tumor al que se denomina encefalocele.

Dependiendo de la participación meníngea, del tejido neural o de algún divertículo ventricular, los encefalocelos se clasifican en meningocele, meningoencefalocelo y encéfalo-cisto-meningocele.

Aproximadamente el 75% de los encefalocelos aparecen en el área occipital y el resto son parietales, frontales o nasofaríngeos. (4) (5) (10) (11) (12)

Microcefalia:

Es una alteración rara, caracterizada por hipoplasia generalizada del encéfalo y en especial de los hemisferios cerebrales, con notable retraso de la capacidad mental.

Aunque cerebro y cráneo son pequeños, la cara es normal; la causa de la microcefalia (del gr. Mikros, pequeño y Kephale, cabeza) es la microencefalia (del gr. mikros, pequeño y enkephalos, cerebro), ya que el crecimiento del cráneo se debe en general a la presión que sobre él realiza el encéfalo en crecimiento.

El cerebro presenta una pérdida de peso que puede ser hasta del 25%; los lóbulos frontales son los más atrofiados, y a menudo el cerebelo es desproporcionadamente grande. (4) (10) (11) (12)

MEDULA ESPINAL:

La mayor parte de estos defectos, aparecen como consecuencia del cierre defectuoso del neuroporo caudal hacia el final de la cuarta semana del desarrollo.

Los defectos graves del tubo neural también complican a los tejidos que descansan sobre la misma y que la tapizan. (5) (10) (11)

Espina bífida:

Constituye un complejo de malformaciones medulares asociadas a la falta de cierre posterior de los arcos vertebrales (raquisquisis).

La dehiscencia del canal vertebral puede ser total o parcial, extendiéndose a veces al cráneo, lo que se conoce como craneorraquisquisis. (4) (5)

Espina bífida oculta:

La médula es normal, pero existe una raquisquisis que puede estar en las regiones sacra, lumbar y cervical, la cual está cubierta por la piel y señalada las más de las veces por un pequeño hoyelo con un mechón de cabellos.

Casi siempre es asintomática, con frecuencia afecta una sola vértebra y aproximadamente un 10% de la población aparentemente normal, presenta el defecto, generalmente en L5 o S1.

Aproximadamente 3% de la población adulta padece espina bífida oculta del atlas. (4) (10) (11) (12)

Espina bífida quística:

Son tipos graves de espina bífida que cursan con protusión de las meninges (meningocele), de la médula espinal o ambos (mielomeningocele): si parte del cerebro también hace protusión, al defecto se le llama meningoencefalocele. (10) (11) (17)

Todos los tipos de espina bífida quística en general, tienen una presentación de 1 caso en 1000 nacimientos, mientras que la espina bífida con mielomeningocele presenta variación geográfica, oscilando de 0.2 a 4 por 1000 nacidos vivos; su mayor incidencia aparece entre galeses e irlandeses. (10) (11) (12)

En casi todos los casos, el mielomeningocele se asocia a la malformación de Arnold--Chiari, que consiste en un desarrollo anormal con desplazamiento hacia abajo hacia la columna cervical, de partes del cerebelo, del cuarto ventrículo y del bulbo raquídeo. (12)

Uno de los tipos más graves de espina bífida es la mieloraquisquisis, en la cual no se cierra el canal neural y en consecuencia a la fisura raquídea se añade la fisura medular; la piel no cubre el defecto, observándose en el fondo de un canal dorsal, la médula abierta en su mitad posterior. (10) (11)

Amielia:

Es la falta total de la médula; puede acompañarse sin embargo, de la presencia de ganglios raquídeos. (4)

Malformaciones congénitas faciales.

A nivel de la cara, las distintas malformaciones se expresan en forma de fisuras que no existen en ningún periodo del desarrollo.

A nivel del paladar las fisuras o hendiduras anómalas son por el contrario, verdaderas detenciones del desarrollo normal. (4)

Ptosis palpebral congénita:

Es un defecto relativamente frecuente; puede deberse a un desarrollo anómalo o insuficiente del músculo elevador de los párpados.

Es de tipo hereditario, soliendo transmitirse en forma autosómica dominante. (11)

Aniridia:

Existe ausencia casi completa del iris; puede relacionarse con glaucoma, cataratas y otras anomalías oculares, así como tumor de Wilms. (11) (12)

Afaquia:

Significa ausencia del cristalino; es una afección sumamente rara y se debe quizá a una inducción insuficiente del cristalino por la vesícula óptica. (4) (11)

Epicanto:

Es un pliegue cutáneo de concavidad temporal situado en el ángulo interno de la hendidura palpebral cuyo diámetro reduce.

Casi siempre se origina en el párpado superior, pero a veces lo hace en el opuesto (epicantus inversus). Es normal en las razas mongólicas, y se considera una anomalía (casi siempre bilateral y simétrica), si la presentan los caucásicos.

Este pliegue se encuentra presente en el síndrome de Down. (4) (16)

Malformaciones congénitas del oído.

Existe una gran variación normal en la forma de las orejas. Las deformaciones congénitas graves, por ejemplo trastornos renales, pueden acompañarse de deformaciones menores del oído.

Las malformaciones graves del oído externo son raras, aunque las deformidades leves son frecuentes. (11) (12)

Anotia:

Pabellón auricular ausente; se presenta en muy raras ocasiones y se asocia frecuentemente a anomalías meáticas y del oído medio. (4) (12)

Microtia:

Crecimiento defectuoso del pabellón; resulta de la supresión en el desarrollo de las prominencias auriculares. Se relaciona con frecuencia a atresia del conducto auditivo externo y del oído medio. (4) (11) (16)

Criptotia:

Aquí el borde superior del pabellón se encuentra fusionado al cuero cabelludo. (4)

Apéndices auriculares (anexos cutáneos):

Son comunes, resultan del desarrollo de prominencias auriculares supernumerarias; por lo común se ubican por delante de la oreja más frecuentemente cuando son unilaterales que bilaterales.

Malformaciones congénitas de la lengua.

Estas son poco frecuentes, son excepciones de ello la fisuración de la lengua y la hipertrofia de las papilas linguales, características del síndrome de Down. (11)

Anquiloglosis (cortedad del frenillo):

En USA, ocurre en 1 de cada 300 lactantes. Lo que ocurre es

que el frenillo se extiende hasta casi la punta de la lengua e impide su funcionamiento; sin embargo, generalmente el frenillo se alarga al paso del tiempo, por lo que no requiere corrección quirúrgica. (5) (11)

Macroqlosia:

Hipertrofia generalizada de la lengua; es por lo común raro de encontrar y se debe a linfangioma o hipertrofia muscular. (4) (11)

Microqlosia:

Lengua hipoplásica; es raro hallarla, se relaciona con micrognatia. (11)

Malformaciones congénitas de cuello y extremidades.

Síndrome de Klippel-Feil:

Consiste en la falta de segmentación de la columna cervical.

Sus rasgos son cuello corto, baja implantación del cuero cabelludo y restricción del movimiento cervical.

En la mayor parte de los casos el número de cuerpos vertebrales cervicales es menor del normal. (4) (12)

Acondroplasia:

Es una condrodistrofia (trastorno del crecimiento del cartilago), que da como resultado una muy baja estatura. Es la causa más común de enanismo.

Su prevalencia es de 1 en 25000 nacidos vivos, es un trastorno que se transmite de forma autosómica dominante.

Los individuos afectados son de baja estatura, manos cortas y anchas, frente abultada, tronco más o menos grande, nariz ahuecada.

Puede agravarse con hidrocefalia; si no se presenta esta complicación, la sobrevida es buena. (3) (11) (12)

-*-

El período crítico del desarrollo del miembro superior es 24 a 42 días después de la fertilización; el período crítico para el

desarrollo del miembro inferior se extiende hasta el día 44. (11)

En la nomenclatura internacional usada para describir las malformaciones de las extremidades, sólo se usan 2 términos básicos:

- a) amelia, que es la falta total de un miembro o miembros, y
- b) meromelia (del gr. meros, parte, y melos, extremidad), falta parcial de un miembro o miembros.

Otros términos que son menos precisos pero se usan a veces son:

- hemimelia, defecto de la parte distal del miembro;
- focomelia, gran reducción de la parte proximal de la extremidad, que produce aproximación de las partes distales al tronco;
- sirenomelia, fusión más o menos completa de ambos miembros inferiores; suele ser incompatible con la vida. (4) (11) (12)

Braquidactilia:

Es el acortamiento de los dedos de la mano o pie y resulta de la reducción en el tamaño de las falanges; a menudo se acompaña de talla corta. (10) (11) (12)

Polidactilia:

Dedos supernumerarios; es un problema común. Con frecuencia el dedo extra es incompleto e inútil y es de ubicación más lateral que central, tanto en pie como en mano.

En las manos son más frecuentes junto al quinto dedo o al pulgar. La polidactilia más frecuente es la exodactilia, que son seis dedos. (4) (10) (11) (12)

Sindactilia:

Es la presencia de una membrana entre los dedos; es la malformación más común de las extremidades. Es más frecuente en el pie que en la mano, requiere tratamiento quirúrgico, ya que sino se trata puede producir pérdidas funcionales.

Se observa con más frecuencia entre el 2do. y 3er. dedos del

pie y 3ero. y 4to. dedos de la mano. (10) (11) (12)

Pie zambo:

Cualquier deformidad del pie que afecte al astrágalo (hueso del tobillo), se denomina pie zambo o talipes (del latín talus, talón o tobillo, y pes, pie). Es una deformidad común que se presenta una vez en cada 1000 nacimientos.

El equinovaro es el tipo más común de pie zambo, presentándose 2 veces más frecuentemente en el sexo masculino que en el femenino. (11)

Luxación congénita de la cadera:

Se presenta aproximadamente en uno de cada 1500 recién nacidos vivos y es más común en mujeres que en varones. Comúnmente se sugieren 2 factores causales:

- a) Desarrollo anormal del acetábulo, que se sugiere debido a que aproximadamente el 15% de los que padecen el problema tienen el antecedente de presentación pélvica.
- b) Laxitud generalizada de las articulaciones, la cual parece estar relacionada con el padecimiento, heredándose con carácter dominante. (11) (12)

Malformaciones congénitas torácicas y abdominales.

Hernia diafragmática:

Es relativamente la única anomalía congénita del diafragma. Su frecuencia es de 1 en 2000 nacimientos.

El defecto, generalmente unilateral, consiste en un gran agujero o abertura (denominada agujero de Bochdalek) en la zona posterolateral del diafragma.

Ocurre en el lado izquierdo con mayor frecuencia que en el derecho, con relación de 5 a 1. (11) (12)

Atresia esofágica:

Aparece en 1 de cada 3000-4000 nacidos vivos, aproximadamente

la tercera parte de esos casos son prematuros. En más del 75% de los casos, una fístula entre la tráquea y el esófago distal acompaña a la anomalía. Se supone que estas anomalías surgen de una mala diferenciación del intestino anterior primitivo para transformarse en la tráquea y el esófago. (12)

Onfalocele:

Es la herniación o protrusión del contenido abdominal en la base de implantación del cordón umbilical, y resulta de la incapacidad de los intestinos para regresar a la cavidad abdominal en la décima semana.

La herniación intestinal presenta una frecuencia de aproximadamente 1:5000 nacimientos, y la herniación de intestinos e hígado 1:10000.

La cubierta es peritoneo y amnios en todos los casos, a diferencia de la hernia umbilical, que está cubierta por tejido celular subcutáneo y piel. (11) (12)

Gastrosquisis:

Raro trastorno resultante de un defecto cercano a la línea media de la pared abdominal anterior. El defecto permite la extrusión de la viscera sin afectar el cordón umbilical.

El término (que significa literalmente estómago hendido o abierto), es inapropiado ya que es la pared abdominal anterior la que está separada y no es el estómago. Ocurre más en el lado derecho y afecta con mayor frecuencia a varones que a mujeres. (11)

Megacolon agangliónico (enfermedad de Hirschprung):

Es la causa más común de obstrucción del colon en recién nacidos y supone alrededor del 33% de todas las obstrucciones neonatales.

Se debe a la ausencia de células ganglionares parasimpáticas en los plexos de Meissner y Auerbach en la pared intestinal, y que se extiende en sentido proximal desde el ano hasta una distancia

variable. (11) (12)

Ano imperforado:

Se presenta una vez en aproximadamente 5000 partos y es más frecuente en varones; se clasifica en variedad alta o baja, según el recto atraviese o no el músculo puborrectal, que es parte principal del músculo elevador del ano, responsable de la defecación. (11) (12)

Además de todas las anomalías mencionadas, hay una cantidad enorme de otras, por ejemplo las cardíacas, las del sistema genitourinario; sin embargo la mayoría de éstas no se diagnostican al momento del nacimiento, sino en etapas posteriores de la infancia y por ello no es probable que aparezcan en los registros de recién nacidos. (Aunque claro es posible que haya excepciones como por ej. la ectopia cordis, extrofia vesical o anomalías de los genitales por citar sólo algunos).

VI. "METODOLOGIA"

METODOLOGIA.**1. Tipo de estudio:**

- **Descriptivo:** Ya que no intentará dar ninguna explicación del objeto de estudio.
- **Retrolectivo:** Debido a que se limitará a la lectura de material acumulado en el pasado.

2. Selección del objeto de estudio:

El mismo está constituido por todas aquellas anomalías congénitas que fueron diagnosticadas al momento del parto, en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, desde junio de 1987 hasta mayo de 1995.

3. Tamaño de la muestra:

Se tomarán en cuenta todos los casos en que hubo diagnóstico de anomalía congénita (hecho al nacimiento), ellos serán el universo.

4. Criterios de inclusión y de exclusión:**A. Inclusión:**

Se incluirán en el estudio todos los casos con diagnóstico de anomalía congénita, que tengan expediente médico, que el mismo esté completo, que sea una anomalía externa y que por lo mismo sea diagnosticada en el momento del nacimiento (examen físico inicial).

B. Exclusión:

Casos con diagnóstico de anomalía congénita interna, o sea que no se diagnosticó al momento del nacimiento, o examen físico inicial.

5. VARIABLES A ESTUDIAR:

La única que se estudiará será las anomalías congénitas diagnosticadas en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo desde junio del año 1987 hasta mayo de 1995.

6. Recursos:A. Materiales:

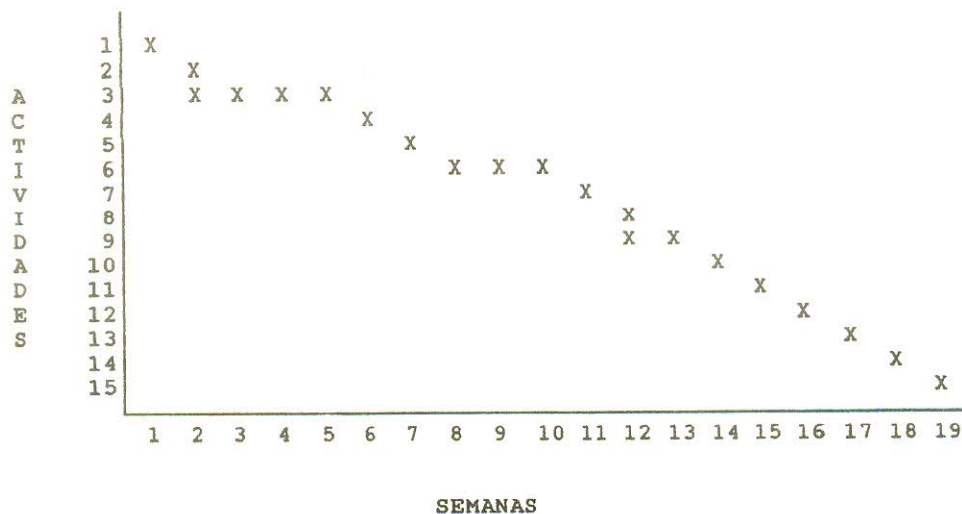
- Económicos: corren por cuenta del investigador.
- Físicos:
 - Instalaciones del archivo del Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS (zona 6 de la ciudad capital).
 - Biblioteca de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC.
 - Material y equipo de oficina.

B. Humanos: no hay recursos de esta clase en este estudio.

7. Plan para recolectar los datos.

- I. Luego de recibir la aprobación de docencia del Hospital Juan José Arévalo Bermejo, la USAC y autoridades del IGSS, se procederá a revisar en el archivo del hospital mencionado, los expedientes de pacientes que tengan anomalías congénitas.
- II. La información que se obtenga será anotada en una boleta de recolección de datos que se elaboró para el efecto; dicha boleta es muy sencilla, ya que lo que interesa al estudio son las malformaciones en sí y no otros factores, como podrían ser la etiología del problema, características de los grupos afectados, etc.
- III. El único que participará en la recolección de la información será el estudiante investigador.
- IV. Los datos que sean recolectados serán tabulados, representados en gráficas y en base al análisis de los mismos, se harán las conclusiones y recomendaciones del caso.

GRAFICA DE GANTT



GUIA DE ACTIVIDADES.

1. SELECCION DEL TEMA OBJETO DE ESTUDIO.
2. ELECCION DE ASESOR Y REVISOR.
3. RECOLECCION DE MATERIAL BIBLIOGRAFICO.
4. ELABORACION DEL PROTOCOLO DE INVESTIGACION.
5. PRESENTACION DEL PROTOCOLO A AUTORIDADES DEL IGSS Y APROBACION DEL MISMO POR PARTE DE ELLAS.
6. APROBACION DEL PROTOCOLO POR PARTE DE LA UNIDAD DE TESIS.
7. EJECUCION DEL TRABAJO DE CAMPO.
8. PROCESAMIENTO DE DATOS.
9. ANALISIS Y DISCUSION DE RESULTADOS.
10. REALIZACION DE CONCLUSIONES, RECOMENDACIONES Y RESUMEN.
11. ELABORACION DEL INFORME FINAL.
12. CORRECCION DEL INFORME FINAL POR PARTE DEL ASESOR Y REVISOR.
13. APROBACION DEL INFORME FINAL.
14. IMPRESION DEL INFORME FINAL.
15. EXAMEN PUBLICO.

VII. "PRESENTACION DE RESULTADOS"

CUADRO No. 1

Anomalías congénitas según el número de partos atendidos anualmente.

HOSPITAL JUAN JOSE AREVALO BERMEJO (IGSS ZONA 6)
De junio de 1987 a mayo de 1995.

AÑO	NUMERO DE ANOMALIAS	NUMERO DE PARTOS ATENDIDOS	PORCENTAJE
1987	16	1819	0.87%
1988	44	4279	1.03%
1989	58	4904	1.18%
1990	66	5518	1.19%
1991	65	5934	1.09%
1992	73	5882	1.24%
1993	73	6379	1.14%
1994	60	6410	0.93%
1995	24	2690	0.89%
TOTAL	479	43785	1.09%

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

CUADRO No. 2

ANOMALIAS MAS FRECUENTEMENTE DIAGNOSTICADAS.

Hospital Juan José Arévalo Bermejo (IGSS Zona 6)
Durante junio de 1987 a mayo de 1995.

<u>Anomalia</u>	No. de casos.	Presentación (por 1000 nacidos vivos)
1. MIELOMENINGOCELE	60	1.37
2. HIDROCEFALIA	52	1.18
3. PIE EQUINO VARO	41	0.93
4. LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO	39	0.89
5. SINDROME DE DOWN	36	0.82
6. MENINGOCELE	23	0.52
7. POLIDACTILIA	15	0.34
8. ENCEFALOCELE	14	0.31
9. ATRESIA ESOFAGICA	13	1.18
10. LUJACION CONGENITA DE CADERA	13	0.29
11. ANO IMPERFORADO	12	1.37
12. HIDROCELE	10	0.22
13. LABIO LEPORINO	9	0.20

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

CUADRO No. 2.1

OTRAS ANOMALIAS DIAGNOSTICADAS.

Hospital Juan José Arévalo Bermejo (IGSS Zona 6)
Durante junio de 1987 a mayo de 1995.

<u>Anomalia</u>	<u>No. de casos</u>
14. ESPINA BIFIDA	7
15. MULTIPLES ANOMALIAS CONGENITAS	7
16. MICROCEFALIA	6
17. FOCOMELIA	6
18. HIPOSPADIA	6
19. SINDROME DE ARNOLD-CHIARI	5
20. HERNIA DIAFRAGMATICA IZQUIERDA	5
21. AGENESIA DEL PABELLON AURICULAR DERECHO	5
22. SINDROME DE POTTER	5
23. SINDROME DISMORFOGENETICO	5
24. TRISOMIA 18	4
25. TRISOMIA 13	4
26. ANENCEFALIA	4
27. ONFALOCELE	4
28. DEXTROCARDIA	4
29. SINDROME DE PIERRE ROBIN	4
30. PALADAR HENDIDO	4
31. MACROCEFALIA	3
32. HERNIA DIAFRAGMATICA DERECHA	2
33. ANOMALIAS MULTIPLES DEL TUBO NEURAL	2

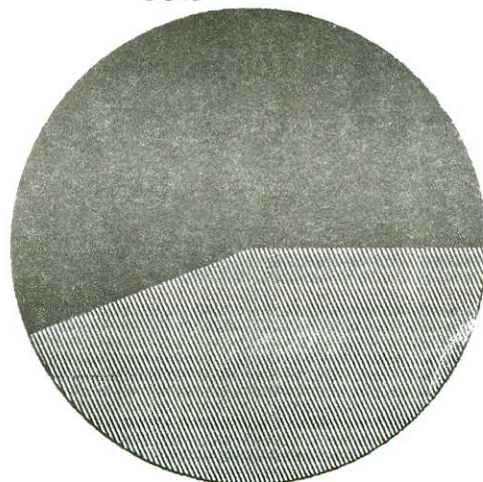
FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

GRAFICA No. 1

PORCENTAJE DE ANOMALIAS
QUE SE PRESENTARON POR SEXO

MASCULINO (268 CASOS)

56%



44%

FEMENINO (211 CASOS)

FUENTE: BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

VIII. "ANALISIS Y DISCUSION DE RESULTADOS"

ANÁLISIS E INTERPRETACION DE RESULTADOS.

El presente estudio fue realizado en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, desde el mes de junio de 1987 hasta mayo de 1995.

Durante el mencionado tiempo, que fueron 9 años, se atendieron en dicho Hospital 43785 partos, para un promedio de 4865 partos anuales; aunque es de mencionar que si el número es aparentemente muy bajo, es porque el promedio se ve afectado por la cantidad que se registró en 1987, en que no se llegó a ver ni siquiera 2000 partos anuales, lo cual puede explicarse por el hecho de que el Hospital empezaba a funcionar y lógicamente a organizarse y a tener cobertura creciente con los años, como efectivamente sucedió; además en dicho año no se atendió sino hasta el mes de junio en adelante.

Hubo un total de 479 casos con diagnóstico de anomalías congénitas, para una presentación del problema de 10.9 casos por cada 1000 nacidos vivos.

Esta presentación es más alta que la que se ha encontrado en estudios similares en nuestro medio, que ha variado del 0.9 al 3.5 casos por cada 1000 nacidos vivos.

Sin embargo, si se compara el porcentaje que representan el total de anomalías encontradas en este estudio (479), respecto al total de partos atendidos encontrados en el mismo (43785), con el porcentaje que se reporta que representan las anomalías en estudios similares en nuestro medio, se verá que son muy parecidos, ya que en este estudio ese porcentaje fue de 1.09%, mientras que en los estudios mencionados varía de 0.9 a 1%.

CUADRO No. 1

Aquí está representado el número de anomalías que se diagnosticaron anualmente, además del número de partos correspondientes y la presentación de cada una de ellas por cada 1000 nacidos vivos.

Se puede observar que en el año 1987, hubo pocos diagnósticos de anomalías, lo cual es comprensible por el hecho de que también

fue el año en que menos partos se atendieron, por las razones arriba citadas.

Posteriormente, puede notarse que el número de anomalías fue aumentando anualmente, siendo los años 1992 y 1993 en los que más anomalías se diagnosticaron, siendo 73 las que se registraron en cada uno de esos años.

Se puede inferir que eso ocurrió debido a que el número de partos atendidos fue también aumentando paulatinamente, debido a que el hospital ya estaba firmemente establecido, su cobertura fue mayor y claramente definida, por lo que la consulta aumentó.

En el año de 1995 hubo otro aparente descenso en el número de anomalías diagnosticadas y partos atendidos, sin embargo esa disminución no es real, ya que en ese año únicamente se incluyeron los casos hasta el mes de mayo, y aún así, se nota que el número de partos ya se aproxima a la mitad del número de partos del año anterior, y eso sin ir aún a la mitad del año, por lo que es lógico suponer que se va a superar el número de partos del año anterior y lógicamente el número de anomalías puede también ser mayor.

Como ya se mencionó, el porcentaje anual de anomalías congénitas diagnosticadas, es muy similar al que se reporta en otros estudios similares hechos en nuestro medio.

Ese porcentaje, además es menor que el correspondiente reportado a nivel mundial, y que es del 2% (para anomalías del tipo que incluyó el estudio presente).

Aquí están representadas, las anomalías más frecuentemente diagnosticadas, enfatizando que el cuadro se continúa con el No. 2.1.

Puede observarse que tal y como se reporta en la literatura sobre el tema, las anomalías del tubo neural fueron las más frecuentemente encontradas, siendo un total (en este cuadro) de 97 casos, que respecto al número total de casos en el mismo (335), representa un 29%.

Coincidentemente con un estudio similar realizado en el IGSS

de 1977 a 1983, en el que el mielomeningocele fue la anomalía más frecuentemente encontrada, en este estudio también fue dicha anomalía la que se halló en mayor número.

Las anomalías del tubo neural, en este estudio, se encontraron con una presentación de 2.5 casos por cada 1000 nacidos vivos, la cual es un poco mayor que la que se reporta en los textos médicos sobre el tema y otros estudios realizados (2) (7) (8), y que es de 1.5 por cada 1000 nacidos vivos.

Puede observarse que el Síndrome de Down, con 36 casos, es la anomalía cromosómica que más frecuentemente se encontró, tal y como se menciona en los libros de medicina al respecto de dicha anomalía, como por ejemplo en la Pediatría de Nelson y la Medicina Interna de Cecil, por mencionar algunos; es de hacer notar que no hubo predilección por algún sexo en particular con dicha anomalía, ya que hubo 18 casos para cada uno de los sexos.

Con respecto a otras anomalías en las que se encontró su presentación en la literatura consultada, tenemos que en general correspondió a la presentación que tuvieron en este estudio o tuvieron ligeras variaciones; por ejemplo la hidrocefalia se reporta que se presenta en 0.2 a 5 de cada 1000 nacidos vivos y en este estudio se presentó en 1.18 de cada 1000; la atresia esofágica se reporta 1 caso en 3000-4000 nacidos vivos y este estudio encontró 1.18; el ano imperforado se presenta en 1 de cada 5000 nacimientos, hallándose en este estudio 1.37 por cada 5000.

El 75% de los casos de meningocele son occipitales de acuerdo a la bibliografía consultada; en este estudio no se pudo comprobar si se obtenía ese mismo porcentaje, debido a que en prácticamente todos los casos de diagnóstico de ese problema, no se mencionó su localización.

CUADRO No. 2.1

Continuación del cuadro No. 2, agrupa otras anomalías diagnosticadas, aclarando que no se registró a todas por razones prácticas, ya que hay muchísimas anomalías que presentaron únicamente 1 ó 2 casos, por lo que sería demasiado largo y tedioso

enumerarlas.

Puede observarse en este grupo de anomalías que nuevamente las del cierre defectuoso del tubo neural fueron las más frecuentes, con 18 casos de un total de 92, para constituir el 19.5% (en este cuadro).

Los casos de múltiples anomalías congénitas y anomalías múltiples del tubo neural, aunque constituyen diagnósticos imprecisos, así fueron registrados, por lo que así también se dejan acá.

Se puede observar que las anomalías cromosómicas (trisomías 18 y 13), tienen el mismo número de casos, y que ni siquiera sumándolos entre sí (serían 8 casos), superan el número de casos de la trisomía 21 (36 casos, cuadro No. 2), con lo que se reafirma que la 21 es la trisomía más frecuente.

Con respecto a lo reportado sobre la presentación de estas trisomías (que es 1 caso por cada 8000 nacidos vivos para la 18 y 1 para cada 12000 en la 13), varía muy poco con lo que se encontró en este estudio, ya que para la 18 se encontró 0.73 casos por cada 8000 nacidos vivos y para la 13, 1.09 por cada 12000 nacidos vivos.

La espina bífida se encontró con una frecuencia de 0.27 por cada 1000 nacidos vivos, cifra que es muy cercana a la reportada en los textos consultados, y que es de 0.2 por cada 1000 nacidos vivos.

GRAFICA No. 1

Aquí se ilustra la forma en que se distribuyeron las anomalías en cada sexo, pudiéndose notar que el sexo más afectado es el masculino, ya que fueron un total de 268 casos los afectados para un 56%; mientras, el sexo femenino fue afectado en un 44%, para 211 casos.

Esto puede explicarse por el hecho de que siempre nacen más varones que hembras (lo cual es fácilmente comprobable en los libros de registros de partos de cualquier servicio de maternidad), sin embargo el sexo masculino es más susceptible y en el transcurso del tiempo mueren más niños que niñas, por lo que al llegar a la

vida adulta, es bastante similar el número de ambos sexos; las anomalías congénitas y sus secuelas pueden constituirse en una de las causas de la mayor mortalidad en el sexo masculino, según puede interpretarse de esta gráfica, ya que fue al sexo al que más afectaron.

IX. CONCLUSIONES.

- Las anomalías congénitas debidas al cierre defectuoso del tubo neural, fueron las más frecuentemente diagnosticadas, con 127 casos, que constituyeron un 26.5% del total.
- El mielomeningocele fue la anomalía que se encontró en mayor número, con un total de 60 casos.
- El sexo masculino fue el más afectado, representando un 56% del total de casos, contra un 44% del sexo femenino
- La anomalía cromosómica más frecuentemente diagnosticada fue la trisomía 21, tal y como se reporta en la literatura sobre el tema.
- La presentación promedio de las anomalías congénitas en este estudio, fue de 10.9 por cada 1000 nacidos vivos.

X. RECOMENDACIONES.

- Deberá hacerse estudios que tengan como objeto de análisis, encontrar los factores de riesgo para la génesis de las anomalías congénitas, con el fin de eliminarlas en lo posible y disminuir así el problema.

- Analizar la creación de un programa de atención médica a estos pacientes que sea para toda la vida y no sólo hasta los 15 años, y si no fuera posible en todos los casos, estudiarlos para determinar en cuáles sí se puede hacer.

- Realizar un estudio similar al que ya se hizo en el IGSS de 1977 a 1983 (y que por tanto no incluyó al Hospital Juan José Arévalo Bermejo), en que se estudiaron las anomalías congénitas en relación con la época del año en que se presentaron, para determinar si existe alguna asociación entre ellas.

- Establecer un programa de apoyo para los padres y familiares de niños con el problema estudiado, a fin de concientizarlos sobre la necesidad de evitar nuevos embarazos, por el riesgo de reincidencia de la anomalía y para ayudarlos a enfrentar el problema con una actitud adecuada.

XI. RESUMEN.

El presente estudio fue realizado en el Hospital Juan José Arévalo Bermejo del IGSS, ubicado en la zona 6 de esta ciudad; fue de tipo descriptivo-retrolectivo, y su objeto fue determinar las anomalías congénitas diagnosticadas en el citado hospital desde que se empezó a prestar servicio, (junio de 1987) hasta mayo de 1995.

Se encontró que fueron diagnosticados 479 casos con el problema dicho, y se atendieron 43785 partos, para una presentación de 10.9 por cada 1000 nacidos vivos.

Las anomalías debidas al cierre defectuoso del tubo neural fueron las más comunes, con 127 casos, y la anomalía más frecuente fue el mielomeningocele; de las anomalías cromosómicas la trisomía 21 fue la que más se encontró; el sexo más afectado fue el masculino, con 56% del total de anomalías.

XII

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Benacerraf, C. et al. Sonographic detection of fetuses with trisomies 13 and 18: Accuracy and limitations. Am. J. Obstet Ginecol. 1988. Feb. (158) 404-409
2. Cabrera, J. Anomalías del tubo neural. Universidad de San Carlos de Guatemala. Facultad de Ciencias Médicas, Fase II, abril de 1985.
3. Cecil. Cromosomas, cromosomopatías y malformaciones congénitas. Tratado de Medicina Interna. 18ava. edición. México. Interamericana, 1986. T1 (187,1920) T2 (2067-2069).
4. Cerezo, R.; Bran, V.; Figueroa, R. Variaciones estacionales en la incidencia de malformaciones congénitas. Guatemala Pediátrica, 1984, Vol. 1 195-205.
5. Genis Gálvez, José M. Biología del desarrollo, fundamentos de Embriología. Primera Edición. Barcelona. España. 1970. 1 tomo. Págs142-145,171,172,217-219,259,260,339-348,365,366,380,381.
6. Hamilton. Desarrollo prenatal de la forma y la función. Embriología Humana. 4ta. Edición. Intermédica. Argentina. 1975. 1 tomo. Págs. 310,315,316,505,506.
7. Interiano, V., José S. Anomalías del tubo neural; estudio retrospectivo en el departamento de Neonatología del IGSS y Hospital General San Juan de Dios. Tesis (Médico y cirujano). Universidad de San Carlos. Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala, 1987. 62 p.
8. Langman, J. Embriología Médica. 6ta. Edición. Panamericana. Argentina. 1993. 1 tomo. Págs. 133,135,136,155,156,159-162, 165,178,179,245,256,261,318-320,345,346,362-365,377-379.
9. Lobos O., Mario. Muerte fetal intraútero; estudio retrospectivo de los diez principales factores de riesgo materno-fetales en el departamento de Ginecología y Obstetricia del IGSS. Tesis (Médico y Cirujano). Universidad de San Carlos. Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala. 1989. 94 p.
10. Mendoza I., Luis F. Frecuencia de anomalías congénitas fetales en abortos espontáneos; estudio prospectivo de 30 casos en el departamento de Obstetricia del Hospital General. Tesis (Médico y Cirujano). Universidad de San Carlos. Facultad de Ciencias Médicas. Guatemala. 1986. 42 p.

11. Moore, Keith L. Embriología Básica. 2a. Edición. Interamericana. México. 1985. 1 tomo. Págs. 105,138,139,144, 147,150,151,167,172,234,235,241,245,255-258,266,269.
12. Moore, Keith L. Embriología Clínica. 4ta. Edición. Interamericana. México. 1989. 1 tomo. Págs. 144-145,182-185, 199,208,215,218,219,221,258-261,267,337-343,375,377,379,380, 387,395,397,409-411,423,427,431,449,452,458,459.
13. Nelson, W.E. Anomalías cromosómicas, malformaciones congénitas. Tratado de Pediatría. 13a. Edición. México. Interamericana. 1987. T1 (266-270,277-281,286,406) T2 456-459.
14. Novak, E., Genética y Citogenética. Tratado de Ginecología. 11a. Edición. México. Interamericana. 1991. 1 tomo. Págs. 90-96,102.
15. Perkins R. Fetal dystocia. Clinical Obstetrics and Gynecology. 1987. March 30 (1) 64-67.
16. Robbins, S. Trastornos genéticos. Patología Estructural y Funcional. 3a. Edición. México. Interamericana. 1988. 1 tomo. Págs. 117,118,124-130,336-337.
17. Surós. Síndrome de Down y pliegues palmares. Semiología Médica y Técnica Exploratoria. 7a. Edición. México. Salvat. 1986. 1 tomo. Págs. 18,265.
18. Williams. Enfermedades, lesiones y malformaciones del feto, lactante y recién nacido. Obstetricia. 3a. Edición. México. Salvat. 1986. Págs. 773-781.
19. Wayburton, Dorothy. Chromosomal causes of fetal death. Clinical Obstetrics and Gynecology. 1987. Feb. (30) 268-277.
20. Guatemala. Instituto Guatemalteco de Seguridad Social. Departamento de Relaciones Públicas. Educación en Seguridad Social. Publicación # 14. 1994.

XIII. ANEXOS