

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN Y ESTUDIOS AVANZADOS
DEPARTAMENTO DE ESTUDIOS AVANZADOS
DEPARTAMENTO DE EVALUACION PROFESIONAL**



**“INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A MALFORMACIONES
CONGENITAS EN RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL GENERAL DE
TLALNEPANTLA DEL MES DE ENERO DE 2009 A ENERO DE 2011”.**

HOSPITAL GENERAL DE TLALNEPANTLA “VALLE CEYLÁN”

**TESIS
QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA DE NEONATOLOGIA**

**PRESENTA:
E. EN PED. FERNANDO ISRAEL VAZQUEZ NAVARRO**

**DIRECTOR DE TESIS
E. EN NEONAT. HUGO ESTEBAN MENDEZ**

**REVISORES DE TESIS
M. EN C.S. LUIS GUILLERMO DE HOYOS MARTINEZ
M. EN C.S. MARIA DEL CARMEN FUENTES CUEVAS
E. EN NEOTAT. DORIA EDITH SUAREZ VERGARA
E. EN NEONAT. JULIA PENELOPE DIAZ ALVAREZ**

TOLUCA, ESTADO DE MEXICO, 2013

AGRADECIMIENTO

Agradezco nuevamente a la vida y a Dios, por la oportunidad que me regalo para continuar creciendo en mi carrera profesional y poder acumular un logro más en mi vida.

Agradezco con gran aprecio a mis profesores, al Dr. Esteban y a la Dra. Arriola por la confianza, amistad, apoyo y por todas las lecciones enseñadas.

Al instituto por haberme recibido dos años más y a mi hospital por haberme brindado techo y protección.

DEDICATORIA

A mi hijo Diego, por ser mi mayor motivación, por hacerme mejor ser humano y por que cada cosa que yo haga estará impulsada siempre por la alegría que trajo a mi vida.

A mis padres, Reyna y Jesus por todo el apoyo que siempre me han brindado, por la educación y los valores que me enseñaron para siempre ser mejor

A toda mi familia por sus atenciones, confianza y descanso que siempre me han sabido regalar.

ÍNDICE

MARCO TEORICO.....	5
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	25
JUSTIFICACIÓN.....	25
HIPÓTESIS.....	25
OBJETIVOS.....	25
MÉTODOLÓGÍA.....	26
DISEÑO DE ESTUDIO.....	26
UNIVERSO DEL TRABAJO Y MUESTRA	29
INSTRUMENTOS DE INVESTIGACIÓN.....	29
DESARROLLO DEL PROYECTO.....	29
DISEÑO DE ANÁLISIS	30
IMPLICACIONES ÉTICAS.....	30
RESULTADOS	30
DISCUSIÓN.....	38
CONCLUSIONES.....	39
RECOMENDACIONES.....	39
BIBLIOGRAFIA.....	42
ANEXOS.....	44

RESUMEN

Objetivo: Determinar la incidencia y prevalencia de las malformaciones congénitas en el Hospital General de Tlalnepantla y relacionarlos con los posibles factores de riesgo asociados a estas.

Material y método: Se realizó un estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo.

Se revisaron los expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico de alguna malformación, ingresados a la Unidad Neonatal del Hospital General de Tlalnepantla en el periodo comprendido de enero del 2009 a enero del 2011, y se trataron de identificar factores de riesgo durante el embarazo para la aparición de estas alteraciones.

Resultados: La prevalencia de malformaciones en la población estudiada fue de 0.0069, con una incidencia absoluta de 28 casos por año. El sistema más afectado fue el sistema digestivo con 28.5% de los casos con una IA de 8.1 casos por año, seguido de alteraciones cardíacas con 25% de los casos. No se demostró de forma clara algún factor de riesgo específico como causante etiológico de alguna malformación. No se halló relación directa con la edad materna, sexo, uso de fármacos, radiación, infecciones y adicciones para la presentación de alguna malformación específica.

Conclusión: No se logró identificar específicamente un factor de riesgo para cada malformación, y tal como lo describe la bibliografía, las teorías suelen ser generalmente multifactoriales con agresiones en tiempos embriológicos específicos y que resultan imposibles identificar en la mayoría de los casos.

ABSTRACT:

Objective: To determine the incidence and prevalence of congenital malformations in the General Hospital Of Tlalnepantla and relate them to potential risk factors associated with.

Material and method: We performed a descriptive, transversal, observational, retrospective study. We review the clinical records of patients with diagnosis of any malformation admitted to the Neonatal Unit of the General Hospital of Tlalnepantla in the period from January 2009 to January 2011, and they tried to identify risk factors during pregnancy for the appearance of these alterations.

Results: The prevalence of malformations in the studied population was 0.0069, with an absolute incidence of 28 cases per year. The system most affected was the digestive system with 28.5% of the cases with an absolute incidence of 8.1 cases per year, followed by alterations heart with 25% of the cases. Not been shown so clearly some risk factor specific as the etiological cause of any malformation. Found no direct relationship with maternal age, sex, use drugs, radiation, infection and addictions of any malformation specifies.

Conclusion: Can not specifically identify a risk factor for each malformation, and such as described in the literature, theories tend to generally be multicatalorial with assaults in specific embryological times and which are impossible to identify in the majority of cases.

ANTECEDENTES Y MARCO TEÓRICO

El nacimiento de un niño con alteraciones es por lo general un hecho inesperado, aún con las actuales posibilidades de detección pre-natal, tanto el personal médico como la familia deben adecuarse a una realidad diferente de la prevista, que incidirá en el manejo médico, en el plano psicológico y en la repercusión emocional.

Históricamente encontramos referencias a malformaciones en las cuales se mezclan la realidad de la observación con el componente mágico que acompañaba a todos los hechos no explicables mediante los conocimientos con que se contaba.

Cada año, más de 7.9 millones de niños (6% de los nacimientos a nivel mundial) nacen con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales; dentro de estos los más frecuentes son los defectos cardíacos, los del tubo neural y el síndrome de Down.

Según las estadísticas sanitarias mundiales en 2009 unas 260000 defunciones neonatales en el mundo se deben a anomalía congénitas, lo que corresponde a un 7% de todas las defunciones neonatales.

En lo que respecta a la salud pública, en los países desarrollados se ha modificado la importancia relativa de la patología genética y congénita como causa de morbi-mortalidad infantil gracias a el control de las causas infecciosas y nutricionales así como al mejoramiento del nivel socio-económico, pero hay otros factores que pueden intervenir en la persistencia e incluso incremento de alteraciones genéticas

Se estima que alrededor del 8% de los defectos al nacimiento, dependen de factores ambientales, el 33% de factores genéticos y cromosómicos y el restante 51% por la interacción de factores genéticos y ambientales o desconocidos.

La categoría y gravedad de los defectos congénitos estructurales dependen del gen o genes involucrados en el desarrollo embrionario y de factores ambientales al que se vea expuesto dicho desarrollo y desencadene un riesgo para su morfogénesis.

La etiología de cada entidad es variable y depende de varios factores así como de la agresión específica que se expresará en el defecto físico; y se deben considerar factores genéticos o cromosómicos y multifactoriales.

Los aspectos genéticos ocupan un lugar importante en muchas de las malformaciones. La constitución del huevo o cigoto se produce por la fusión de dos gametos haploides y cada uno aporta un juego completo de genes que encuentran su homólogo en el juego del otro padre o madre; y estos genes ocupan lugares equivalente u homólogos los cuales codifican hacia un carácter; y esta expresión puede no causar cambios fenotípicos y pasar inadvertido o causar cambios fenotípicos normales o que incluso pueden representar enfermedad o malformación. Que un determinado genotipo pueda dar un fenotipo sano o

enfermo depende del carácter del gen. Si en una célula o en un individuo diploide ambos alelos son iguales, se denomina homocigoto; si son diferentes lo denominamos heterocigoto y si uno de estos alelos es reconocido y expresado, le decimos dominante. Si la existencia del gen sólo puede reconocerse fenotípicamente cuando está en carga doble, lo llamamos recesivo.

Estos genes están contenidos en una constitución compleja de 46 cromosomas, con estructuras bien determinadas y específicas, y cualquier alteración en esta estructura determina o no la expresión o falta de expresión de alguna característica física, orgánica y funcional; el 90% de las alteraciones se expresan en productos abortados ya sea reconocidos o pre-implantados

Así mismo cada individuo presenta una susceptibilidad diferente a la acción de un factor ambiental, como por ejemplo: la probabilidad de enfermarse al ser expuesto a un agente patógeno; la sensibilidad a la acción de una dosis determinada de un tóxico o la posibilidad de sufrir una deformación por causa de presión intrínseca o extrínseca. Los genes confieren al individuo un umbral de susceptibilidad a partir del cual los factores ambientales teratogénicos ocasionarán manifestaciones fenotípicas; así pues la suma de la susceptibilidad genética y la acción desencadenante ambiental se llamara multifactorial y este es el mecanismo considerado responsable en la mayoría de las patologías congénitas comunes.

El recién nacido puede presentar una sola alteración, como polidactilia aislada, pero cuando presenta dos o más alteraciones o combinaciones, ya sea deformaciones o displasias el enfoque se torna complejo. Las malformaciones pueden responder a una causa única generalmente genética y podría encasillarse en algún síndrome. Otros cuadros de anomalías pueden responder a causas ambientales que afecte ciertas estructuras en forma selectiva, según el momento de la embriogénesis.

Y en otras ocasiones se puede formar un complejo mal formativo con alteraciones unidas o incorporadas de forma secundaria llamadas secuencias y que generalmente permiten la identificación de una causa primaria que explica las anomalías subsiguientes.

El desarrollo intrauterino controlado, modificado y regulado por la interacción multifactorial genes-ambiente, podría representarse como una serie escalonada de eventos que involucran estructuras específicas en momentos específicos, lo cual nos permite identificar momentos y regiones de vulnerabilidad a la acción de un factor cualquiera. Todos elemento ambiental que modifica la evolución normal es considerado como disrupción. Tales elementos pueden ser de origen químico, físicos o biológico, y estos no solo modifican las estructuras sobre las que actúan, sino que introducen cambios en la codificación del ADN (mutaciones) los que son responsables del desarrollo de cánceres infantiles o que se expresan alteraciones en generaciones futuras.

El periodo de mayor susceptibilidad es antes de las semana 8 de gestación; en la mayoría de la población los embarazos no son planeados y las medidas preventivas y profilácticas respectivas no se llevan a cabo en este periodo, es aquí donde factores como las

infecciones, fiebre, radiaciones y medicamentos toman gran importancia para la expresión posterior a una malformación, y justamente es donde debemos hacer una labor importante para reducir estos factores y contar con una población sana.

Para poder diagnosticar la patología es importante identificar y conocer algunas definiciones:

Malformación.- defecto morfológico de un órgano o parte de este que resulta de un proceso de desarrollo anormal. (polidactilia)

Malformación mayor.- aquellas anomalías graves que reducen la expectativa de vida o comprometen la función normal.

Variación menor.- variante de desarrollo familiar, presente en una proporción de individuos normales (rasgo familiar de epicantero interno)

Disrupción.- alteración morfológica de un órgano o región más extensa como consecuencia de una falla extrínseca en un proceso del desarrollo originalmente normal (alcohol oTORCH)

Displasia.- defecto estructural que es consecuencia de una función celular anormal que afecta un tipo tisular en general (displasia ectodérmica)

Secuencia.- anomalías múltiples derivadas de un primer evento conocido (Potter)

Asociación.- combinación de anomalías múltiples, en la que los componentes individuales coexisten con mayor frecuencia de lo que podría esperarse por azar (vacter)

Síndrome.- anomalías múltiples relacionadas genéticamente entre sí, de etiología conocida o idiopática (Down)

MALFORMACIONES DIGESTIVAS.

DEFINICIÓN.- alteración morfológica del sistema digestivo, presente al nacer y que se origina en las primeras semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico normal del sistema digestivo en cualquier parte de su trayecto.

GASTROSQUISIS

Defecto congénito de la pared abdominal anterior, adyacente y usualmente presente del lado derecho de la inserción del cordón umbilical. (4,5)

Esto resulta en una hernia del contenido abdominal en el saco amniótico, normalmente sólo el intestino delgado, pero a veces también el estómago, colon y ovarios.

El defecto de pared abdominal es relativamente pequeño en comparación con el tamaño del intestino eviscerado, que desarrolla a menudo paredes engrosadas con una cáscara fibrosa. (5,6,7)

La Gastrosquisis no tiene ningún saco de revestimiento y no tiene síndromes asociados, lo cual lo diferencia de un onfalocele, que generalmente está cubierto por un saco membranoso y más frecuentemente está asociado con otras anomalías estructurales y cromosómicas (tabla 1). Aunque si pueden asociarse con otras anomalías gastrointestinales como atresia intestinal, estenosis, malrotación y tiene mejor pronóstico que el onfalocele (5,7)

La patogénesis de la gastrosquisis sigue siendo controvertida. El tracto gastrointestinal se desarrolla desde el tubo digestivo primitivo derivado de la vesícula vitelina. Una parte del intestino se abre ventralmente en la vesícula vitelina. El disco embrionario se dobla en pliegues cefálicos, caudales y laterales, cada uno de los cuales converge en el ombligo para borrar el celoma, que forma al futuro la cavidad peritoneal. Al comienzo de la sexta semana, se alarga a un ritmo más rápido que el de la elongación del cuerpo embrionario. Esto da como resultado el desarrollo de una hernia umbilical fisiológica. A las 10 semanas, la yema vuelve rápidamente a la cavidad abdominal embrionaria y las capas de la cefálica, caudal y pliegues laterales se unen para cerrar el defecto en la pared abdominal. Esta reducción normal de la hernia fisiológica va seguida por el cierre de pared abdominal y es clave para el desarrollo normal. Se han desarrollado diversas teorías para explicar cómo o por qué esto no ocurre. (4,5,6,7)

La teoría de la alteración vascular se celebra más comúnmente. El embrión comienza con dos arterias onfalomesentérico y dos venas umbilicales. Entre 28 y 32 días después de la concepción, la vena umbilical derecha involuciona. Una teoría de gastrosquisis es que esa involución prematura puede llevar a isquemia, que resulta en un punto débil de la pared abdominal, posteriormente se rompe, resultando en hernia visceral, también involuciona la arteria onfalomesentérico izquierda y el derecho se desarrolla en la arteria mesentérica superior. Asimismo, la interrupción de este proceso puede causar isquemia y el desarrollo de gastrosquisis. Otras teorías que especulan sobre el origen embriológico de gastrosquisis incluyen la ruptura de un onfalocele y diversos insultos vasculares intrauterinos y el estrangulamiento del intestino eviscerado. (6,7)

La creciente prevalencia de gastrosquisis en diferentes poblaciones y diferentes periodos de tiempo en una distribución geográfica amplia, sugiere la exposición a teratógenos ambientales pero no se han identificado de forma clara y la investigación actual ha demostrado un mayor riesgo en madres que consumen fármacos vasoactivos incluyendo la pseudoefedrina, aspirinas, ibuprofeno y acetaminofen, pero de igual forma asociado a cuadros infecciosos virales, por lo cual no queda clara la influencia directa. (18-19), también el tabaquismo ha sido implicado como factor de riesgo vascular y microvascular. Además se ha identificado mayor riesgo de defecto en mujeres adolescentes con desnutrición durante el embarazo. (4,5,6)

Otro factor asociado de algunos estudios en la población rural, es el uso o contacto con pesticidas o fertilizantes, pero no hay estudios definitivos que confirmen esta hipótesis. (4,5)

El manejo preoperatorio es importante para el pronóstico ya que los líquidos forman parte importante en la estabilización del paciente y el cierre primario dependerá del tamaño del defecto, en ocasiones es necesaria la colocación de un silo para extender la pared abdominal y favorecer el crecimiento y cierre posterior. (6,7)

ATRESIA INTESTINAL

La atresia intestinal es la causa más frecuente de obstrucción intestinal neonatal. Puede presentarse a cualquier nivel del intestino, duodeno, yeyuno, íleon y colon. Son más frecuentes a nivel yeyuno-ileal y son excepcionales las de colon. (8,9)

La incidencia de la atresia intestinal es aproximadamente de un caso por cada 3.000-4.000 nacidos vivos. Esta frecuencia es similar a la de la atresia de esófago y aproximadamente tres veces mayor que la enfermedad de Hirschsprung. (8,9)

Existen, clásicamente, dos teorías embriológicas para explicar la patogenia de las atresias intestinales:

Teoría de la recanalización de Tandler. Según este autor, primitivamente el tubo digestivo sería un cordón rígido sin luz, que en sucesivas semanas de gestación se iría recanalizando hasta formarse completamente la luz intestinal. Un defecto en la recanalización de ese intestino provocaría la atresia. (9,10,11)

Teoría vascular. Según esta teoría un defecto en la vascularización del intestino en la época prenatal provocaría la atresia. Existen una serie de hechos que parecen demostrar la veracidad de esta última teoría, como son:

- a) El hallazgo de meconio y células de descamación intestinal dístales a la atresia.
- b) La posibilidad de reproducir atresias intestinales en animales de experimentación provocando alteraciones vasculares. Esto es un hecho comprobado por una multitud de autores. (9,10,11)

La atresia intestinal se asocia con frecuencia a otras malformaciones congénitas:

- A. Genéticas, especialmente algún tipo de trisomías. La trisomía 21 se asocia a atresia duodenal (30% de los casos).
- B. Cardíacas, frecuentemente canal común, ducto arterioso, etc.
- C. Renales, frecuentes en las atresias bajas.
- D. Prematuridad, casi constante en las atresias complicadas.
- E. Defectos de la pared abdominal como el onfalocele y la gastrosquisis pueden asociarse también a atresia intestinal. (9,10,11)

TIPOS DE ATRESIA INTESTINAL.-

1. Atresia duodenal.

Hay diferentes tipos de obstrucción duodenal:

a. En relación a su forma anatómica:

- I. Completa, con frecuencia membranosa.
- II. Incompleta, generalmente estenosis provocada por páncreas anular.

- b. En relación al lugar de atresia:
- I. Supravateriana, excepcional.
 - II. Infravateriana, las más frecuentes.

El diagnóstico se realiza por la clínica y la radiología. La imagen radiológica es típica. Existen dos únicas burbujas de aire en la cavidad abdominal, que corresponden a estómago y duodeno, si la obstrucción es infravateriana los vómitos son biliosos. (8,9,10)

2. Atresia yeyuno-ileal.

Generalmente solitarias (múltiples en el 6-20% de los casos), afectan por igual a ambos sexos; siendo más frecuentes en íleon distal (36%) o yeyuno proximal (31%). Habitualmente se trata de niños pequeños para su edad gestacional, existe la posibilidad de presentación familiar, habiéndose descrito un modelo de herencia autosómico recesivo la imagen radiológica es típica con niveles hidroaéreos múltiples y asas dilatadas. Si se asocia a peritonitis meconial aparecen calcificaciones peritoneales. (25-26-28-30) Desde el punto de vista morfológico podemos encontrar cuatro tipos de atresia yeyuno-ileal:

- Tipo I. Atresia membranosa. 20% de los casos. No hay interrupción del intestino ni de su meso, sólo de su luz.
- Tipo II. Este tipo de atresia muestra dos bolsones ciegos separados por un cordón fibroso. (30% de los casos).
- Tipo IIIa. En este tipo hay separación de bolsones con defecto de meso. Es el más frecuente. (35%).
- Tipo IIIb. Este tipo se llama también “apple peel” o “árbol de navidad” (10%). Es una malformación compleja que asocia una atresia yeyunal y un gran defecto de meso. El íleon muy corto, aparece enrollado sobre una arteria ileocólica, en forma de peladura de manzana. Esta malformación se asocia a intestino corto y a prematuridad.
- Tipo IV. Atresia múltiple (5%). Suele incluir varias atresias de diferentes tipos.

3. Atresia cólica.

Se presenta como interrupción completa de la luz intestinal a nivel cólico. Su mayor frecuencia es del tipo I o membranosa aunque podemos encontrar atresias a lo largo del marco cólico de iguales características que las del delgado. (9,10,11)

4. Atresias ano-rectales

Son las más frecuentes en el grupo de las atresias de intestino grueso. Se clasifican en altas o bajas según la separación del bolsón rectal en relación al periné. Es frecuente que las atresias altas tengan fístulas rectourinarias y malformaciones asociadas (60% de los casos), mientras las bajas tienen un porcentaje menor de anomalías asociadas en el 20% de los casos (9,10,11)

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO.- Todo tipo de atresia intestinal provoca un cuadro de obstrucción intestinal en el neonato que con frecuencia es diagnosticado antes del nacimiento por ecografía a la madre (en el seno de un polihidramnios), y por un cuadro sintomático típico consistente en:

- Distensión abdominal.
- Vómitos biliosos.
- Deshidratación y alteración del equilibrio ácido-base. (9,10,11)

Esto impone una actitud urgente en el diagnóstico y tratamiento quirúrgico, sin olvidar que la estabilización preoperatoria como el manejo de líquidos y antibióticos ayudará a la evolución del paciente.

El pronóstico dependerá del nivel de obstrucción, y severidad y tipo de la atresia que el paciente muestre, ya que la resección intestinal nos permitirá o no el desarrollo nutricional del bebe con el éxito en su recuperación y desarrollo general. (8,,9,10,11)

ATRESIA ESOFÁGICA

Malformación del intestino anterior en su trayecto torácico.

Se denomina así a la interrupción congénita del esófago, con o sin conexión con el aparato respiratorio. El hecho de que embriológicamente la formación del esófago y la tráquea sean simultáneas durante las seis primeras semanas de gestación y ambos procedan de un mismo tracto endodérmico explica la frecuencia con la que existe atresia del esófago con fístula traqueoesofágica asociada. (12,13,14)

La frecuencia de esta malformación es de un caso cada 3,000 a 3,500 nacidos vivos, con incidencia similar para ambos sexos. Esta frecuencia es equivalente a la del labio leporino y aproximadamente la mitad de la estenosis pilórica hipertrófica. Se conoce desde hace muchos años que la incidencia de esta malformación depende de factores ambientales, de tal manera que los casos de atresias de esófago llegan a los centros especializados en su tratamiento agrupados en "rachas" y excepcionalmente como casos aislados.(13,14)

Clasificación Anatómica.

Las atresias esofágicas se clasifican en:

1. AE con fístula Traqueo Esofágica (FTE) distal (88%)
2. AE sin FTE distal (8%)
3. FTE en "H" sin AE (4%)
4. AE con doble fístula, proximal y distal y otras variantes (<1%)

Diagnóstico.

La AE se debe sospechar cuando existe el antecedente de polihidramnios especialmente si se asocia a ausencia cámara gástrica en la ecografía prenatal, siendo en el 56% de los casos, predictivo de AE. (12,13,14,15)

En el período de recién nacido inmediato se debe sospechar ante la imposibilidad de pasar una sonda para aspirar secreciones gástricas, o la presencia de sialorrea, cianosis, tos o atragantamiento con la primera alimentación. Se confirma intentando pasar una sonda orogástrica de 10 a 12 F, la que se detiene a 10 - 12 cms. de la arcada dentaria inferior cuando hay atresia esofágica. (13,14,15)

La radiografía de tórax muestra dilatación del cabo proximal del esófago (en la placa lateral). Si hay aire en el tubo digestivo, indica presencia de FTE. La imagen de doble burbuja en abdomen es indicativa de obstrucción duodenal. (13,14,15)

La radiografía puede mostrar además malformación vertebral (hemivértebras) y /o costales.

IV. Manejo y tratamiento.

Hecho el diagnóstico, se debe instalar aspiración continua del cabo esofágico proximal con sonda de doble lumen, administrar antibióticos, y trasladar a un centro quirúrgico. Si el traslado precoz no es posible, o se está en zona alejada, debería hacerse gastrostomía previa al traslado, para disminuir el riesgo de reflujo ácido y el daño pulmonar por neumonitis química. (14,15,16)

El tratamiento quirúrgico es la sección y sutura de la FTE y la anastomosis término-terminal del esófago. A los siete días se realiza esófagograma para comprobar integridad de la anastomosis y buen paso a través de ella. Si es adecuado se inicia alimentación por boca en volúmenes progresivos. (14,15,16)

De no ser posible una anastomosis primaria (AE sin fístula o cabos esofágicos muy separados en AE con fístula T-E), se hace tratamiento en etapas, dejando una gastrostomía para alimentación y una Esofagostomía para manejo de secreciones salivales (AE sin fístula). (14,15)

En el caso de la AE con FTE de cabos separados, se puede obviar la esofagostomía e intentar la reconstitución esofágica en a 4 semanas.

En el caso de AE sin FTE la siguiente etapa es el reemplazo esofágico, en el que puede utilizarse estomago (ascenso gástrico o tubo gástrico) o la interposición de un segmento del colon, solución factible de efectuar alrededor del año de edad o con diez kilos de peso. (14,15,16)

En todo niño con AE, es obligatorio estudiar malformaciones asociadas: cardiopatías (29%), defectos gastrointestinales (atresia duodenal y malformaciones anorectales), genitourinarias y malformaciones esqueléticas. (14,15,16)

Las complicaciones postoperatorias inmediatas son: filtraciones menores de la anastomosis (10%) o dehiscencia (<5%) o estenosis de la anastomosis (40%) o reproducción de la fístula traqueo esofágica (< 10%).

En atresia esofágica puede haber aparición de síntomas tardíos de otras patologías: reflujo gastroesofágico (40% de los casos), alteración de la motilidad esofágica, lo que se manifiesta por disfagia y traqueomalacia (5% de los casos). (14,15)

LABIO Y PALADAR HENDIDO

Las fisuras labio palatinas constituyen deficiencias estructurales congénitas debidas a la falta de coalescencia entre algunos de los procesos faciales embrionarios en formación. Existen diferentes grados de severidad que comprenden fisura de labio, labio palatina y palatina aislada (17)

Es el defecto más común de los nacimientos con una prevalencia de 1 a 2 x 1000 nacimientos y puede ser tan variante que puede implicar algunas otras alteraciones de la línea media o solo el defecto craneofacial. Implica manejo multidisciplinario donde la cirugía plástica y maxilofacial toma gran importancia en la evolución y seguimiento de estos pacientes. Las complicaciones iniciales son la dificultad para la alimentación y en el seguimiento neurológico presentan pérdida auditiva, alteraciones del lenguaje y fonación y algunas complicaciones ortodónticas. (17,18)

Se ha planteado que la incidencia global de hendiduras maxilofaciales está comprendida entre 1:500 y 1:700 nacimientos, aunque en los últimos años a causa del control de la natalidad y del asesoramiento genético, la incidencia de estas hendiduras ha disminuido (3,17). Las zonas comprometidas por las fisuras bucales comunes son el labio superior, el reborde alveolar, el paladar duro y el paladar blando. Ligeramente más del 50% son fisuras combinadas del labio y el paladar, y aproximadamente la cuarta parte de ellos es bilateral. Las fisuras aisladas del labio y el paladar constituyen el resto de las variedades que se ven. (2, 17))

Se ha comprobado que las fisuras de labios son más frecuentes en los varones, mientras que las fisuras aisladas del paladar son más comunes en las mujeres. Igualmente, el compromiso del labio fisurado es más frecuente del lado izquierdo que el derecho. (2,3 17))

Estos fenómenos carecen de explicación, y la causa subyacente de la deformidad se comprende sólo de una manera parcial. La falta de unión de las partes que normalmente forman el labio y el paladar, se produce en un momento temprano de la vida fetal. (33-34) Esta afección resulta de la falta de fusión del proceso maxilar y nasal medio, entre la semana 4 a 6 de gestación. El paladar derecho e izquierdo falla en la elevación y fusión en la línea media hacia la semana 8 a 12 de gestación. En general se acepta que es producto de la susceptibilidad genética asociado a un insulto ambiental lo cual progresa a la expresión del defecto puede ocurrir por si solo o en combinación con otras deformidades, pudiendo ser de igual forma uni o bilateral. (17,18)

En la variedad unilateral, el alveolo maxilar es asimétricamente dividido en dos piezas, el segmento mayor que incluye la pre maxila y el menor, encargado del cierre del labio. Cuando el segmento premaxilar protruye de forma anterior y se desvía hacia el lado nasal, favorece la inserción medial y lateral con el cierre del cartilago nasal y los labios de un solo lado, resultando el defecto clásico. Se vuelve más complicado cuando hay un prolapsos del ala nasal afectada por falta de ascenso, lo cual genera más tensión del punto de inserción y mayor complicación a la corrección quirúrgica. (3,17)

En la variedad bilateral, la rama alveolar es dividida en tres segmentos, el segmento premaxilar esta posicionado fuera de la boca a ambos lados, mientras un segmento permanece intraoral. El labio también se divide en tres partes: el prolabio aparece en la base da la nariz, pero la columnela es deficiente y corta y el segmento lateral del labio se localiza detrás de la protrusión premaxilar anterior y del prolabio dando como resultado el defecto. (18)

Los niños que tienen paladar hendido presentan alteraciones fisiopatológicas tales como la imposibilidad para succionar por estar permanentemente comunicadas la boca con las fosas nasales; como resultado, los líquidos contenidos en la boca acompañan fácilmente al aire que se inspira y penetran en la laringe. Es una alteración que puede causar neumonías. De igual manera, y debido a la gran relación entre el orificio interno de la trompa de Eustaquio y la boca en el caso de los labios hendidos con fisura palatina, se producen frecuentes infecciones del oído medio. El factor mecánico lo constituye la irritación que provocan los alimentos al entrar fácilmente en contacto con el orificio faríngeo de la trompa de Eustaquio, lo que produce inflamaciones que cierran la luz del

conducto y facilitan la infección. Además, en la mayoría, de los casos de labio hendido completo y fisura palatina ocurre una pérdida de audición superior a los 10 decibeles, misma que parece crecer en progresión aritmética a medida que aumenta la edad en la que se realiza la reconstrucción del paladar anterior y posterior. (17,18)

MALFORMACIONES CARDIÁCAS.

Definición.- alteración morfológica cardiaca, presente al nacer y que se origina en las primeras semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico normal del sistema cardiovascular.

Incidencia.- las cardiopatías constituyen el grupo de malformaciones congénitas más frecuentes. Su etiología es multifactorial (1) En la literatura sudamericana se dan cifras de 0.5 a 0.8 x cien nacidos vivos con variables por país y situación demográfica y en E.U. la incidencia se reporta desde 0.3 a 0.9 x cien, con un impacto importante en las tasas de mortalidad perinatal constituyendo el 20% de muertes perinatales por malformaciones congénitas. (2-3-19)

Las cardiopatías congénitas se asocian a otras malformaciones en un 30 a 50% y a cromosomopatías en un 25% de los casos. (19,20) Durante el embarazo pueden ser causa de hidrops, retardo del crecimiento intrauterino y muerte fetal y en el periodo neonatal un tercio fallece en el primer mes y de estas la mitad en la primera semana de vida. (2-3-19, 20)

Las cardiopatías más frecuentes son comunicación interventricular, persistencia del ducto arterioso y estenosis pulmonar, canal auriculoventricular y tetralogía de fallot. (19,20,21)

Los niños que nacen con una malformación congénita tendrán riesgo 10 veces mayor de tener un hijo afectado que la población general. Además, la variabilidad de expresión de las malformaciones significa que esos adultos con malformación congénita cardiaca podrían tener niños gravemente afectados, aunque ellos presenten una malformación moderada. (20,21,22)

Los niños están generalmente más afectados que las niñas, sobre todo para la transposición de los grandes vasos y las malformaciones aórticas valvulares. Por el contrario, el número de niñas es mayor para los canales auriculoventriculares (CAV) y las comunicaciones intraauriculares (CIA). (21,22,23)

PERSISTENCIA DE DUCTO ARTERIOSO

El ducto arterioso es un componente esencial en la circulación fetal permitiendo la comunicación entre la arteria pulmonar y la aorta. (4-19,20) Después del nacimiento usualmente se cierra en las primeras 48 horas y se puede considerar persistencia cuando el cierre falla pasadas 72 horas de vida. Estos pacientes incrementan su presión pulmonar así como el volumen auricular izquierdo produciendo mala redistribución sanguínea sistémica (3-19,20).

Clínicamente las complicaciones dependen del grado de corto circuito izquierda-derecha a través del ducto. Los síntomas hemodinámicos están presentes en 55 a 70% de los niños que desarrollan esta patología la cual se agrava a mayor prematurez de tal forma que el 70 a 80% de los niños menores a 28 SDG requieren manejo medico o quirúrgico.(20,21,22) Existen varios factores que contribuyen a la aparición de ducto arterioso y así mismo numerosas estrategias para el manejo de estos pacientes, que incluyen desde el manejo apropiado de líquidos, el uso de indometacina hasta el abordaje quirúrgico en el momento adecuado.(20,21,23)

Las complicaciones que pueden generar y la evolución de estos pacientes depende del tamaño del ducto así como de las patologías agregadas que en el paciente se presentan y el pronóstico suele ser favorable si el manejo es oportuno.(19,20)

Incidencia:

Peso	Incidencia
Menores de 1750gr	45%
Menores de 1500gr	70%
Menores de 1200gr	80%

Clínicamente los pacientes se asocian a morbilidad variante debido a las alteraciones en la presión sanguínea. (19,20). La presión de salida del ventrículo izquierdo puede estar incrementada a más del 100%, lo que incrementa el flujo pulmonar y disminuye la presión sistémica así como a órganos pasivos tales como el intestino, piel, músculos y riñón. (Esta redistribución prolongada puede llevar al sufrimiento hipóxico de estos órganos resultando no solo en acidosis metabólica sino en enterocolitis necrozante, insuficiencia renal y edema agudo pulmonar. (2-19,20,21)

La evolución respiratoria si es que requiere apoyo mecánico se vuelve insidiosa y predispone al incremento de parámetros ventilatorios y fallo de la extubación. El tiempo de evaluación y el manejo oportuno modifican la evolución y el éxito del manejo por lo cual es importante el abordaje diagnostico y el manejo integral de los pacientes de riesgo. (19,20,22)

COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR (CIV).

La CIV describe un orificio en el tabique interventricular, que puede encontrarse en cualquier punto del mismo, ser único o múltiple y con tamaño y forma variable. Pueden presentarse aisladas o formando parte integrante de otras cardiopatías más complejas (1-22,23)

INCIDENCIA

La comunicación interventricular (CIV) es la cardiopatía congénita más frecuente si excluimos la válvula aórtica bicúspide. En su forma aislada representa aproximadamente el 20% de todas las cardiopatías congénitas. (22,23)

La prevalencia se calcula entre 1 y 3.5/1000 recién nacidos vivos, mayor en prematuros; sin embargo, recientemente se han dado cifras más elevadas, hasta de 50/1000 nacidos vivos y superiores.(21,22,23) Los factores que explican las diferencias son: la población seleccionada, si el diagnóstico atiende a criterios clínicos o ecocardiográficos y si se incluyen o no diagnósticos prenatales.(19,20) Los estudios a todos los recién nacidos con ecocardiografía arrojan una elevada incidencia, a expensas de pequeñas-mínimas CIV musculares de las que un 85-90% cerrarán espontáneamente en el primer año y quedarían excluidas en otro tipo de valoración.(21,22,23)

Se ha propuesto una etiología multifactorial con interacción entre predisposición hereditaria y factores ambientales como condicionantes del defecto. (19,20,21) El riesgo de recurrencia de cardiopatía congénita en familiares de primer grado de un afectado se sitúa entre el 3 y 4%, existiendo concordancia (la cardiopatía será también una CIV) en más de la mitad de los casos. (19,20)

Las CIV se clasifican atendiendo a su situación en el tabique:

1) *CIV perimembranosas* (membranosas, infracristales o cono-ventriculares): Son las más frecuentes, constituyendo el 75-80% del total. El septo membranoso es una pequeña zona adyacente a la válvula aórtica, por debajo de la misma en el lado izquierdo y contiguo a la válvula tricúspide en el lado derecho. La valva septal tricúspide lo divide en dos porciones (septo membranoso interventricular y atrioventricular), que separan el ventrículo izquierdo del ventrículo derecho y de la aurícula derecha respectivamente. (19,20,21)

2) *CIV musculares o del septo trabeculado*: Constituyen entre el 5 y 20% del total. Hacia el lado derecho el septo trabeculado se extiende entre las inserciones de las cuerdas tricuspídeas, el ápex y la crista supra-ventricular. Pueden subdividirse en apicales, centrales y marginales o anteriores (cercanas al límite entre septo y pared libre). (20,21)

3) *CIV infundibulares* (supracristales, conales, subpulmonares o subarteriales doblemente relacionadas): Representan aproximadamente el 5 a 7% de las CIV (30% en población asiática). El septo infundibular comprende la porción septal entre la crista supraventricular y la válvula pulmonar. Son defectos en el tracto de salida del ventrículo derecho debajo de la válvula pulmonar y asocian con frecuencia insuficiencia aórtica. (20,21)

4) *CIV del septo de entrada* (posteriores): Suponen el 5 a 8% de las CIV. Se han llamado también defectos tipo canal atrio-ventricular, término no adecuado pues no asocian anomalías de válvulas aurículo-ventriculares. El septo de entrada separa las porciones septales de los anillos mitral y tricúspide. Son defectos posteriores e inferiores a los membranosos, por detrás de la valva septal de la válvula tricúspide. (20,21)

La localización del defecto condiciona la relación del tejido de conducción con el mismo y tiene implicaciones con la tendencia a disminuir de tamaño y con la predisposición a desarrollar anomalías secundarias. (19,20)

Las repercusiones funcionales dependen de la dirección y grado del cortocircuito. A su vez, la magnitud del cortocircuito está condicionada por el tamaño del defecto y la relación de presiones entre ambos ventrículos a través del ciclo cardiaco lo que, en ausencia de defectos asociados, depende de la relación de resistencias vasculares sistémicas y pulmonares (19,20)

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los niños con una CIV pequeña están asintomáticos, el patrón alimentario, de crecimiento y desarrollo es normal. El único riesgo es la endocarditis infecciosa.

Habitualmente se detecta un soplo en las primeras semanas de vida, que se ausculta en 3º y 4º espacio intercostal izquierdo, con irradiación a ápex o 2º espacio intercostal izquierdo en función de la localización del defecto. (8-9-10) El soplo es pansistólico, de alta frecuencia, normalmente intenso III-VI/VI y con frecuencia acompañado de frémito. (1-,19,20,21) Los niños con CIV mediana o grande pueden desarrollar síntomas en las primeras semanas de vida, más precoces en el prematuro que en el niño a término. (19,20,21) La clínica consiste en taquipnea con aumento de trabajo respiratorio, sudoración excesiva debida al tono simpático aumentado y fatiga con la alimentación, lo que compromete la ingesta calórica y conduce, junto con el mayor gasto metabólico, a escasa ganancia ponderal. (19,20,21,22,23)

Los defectos membranosos y musculares reducen su tamaño con el tiempo y en muchos casos se cierran espontáneamente, sobre todo durante los dos primeros años de vida aunque pueden hacerlo más tarde, incluso en la edad adulta.(9-10) Las CIV infundibulares y las del septo de entrada no se cierran, como tampoco lo hacen los defectos con mala alineación.

El porcentaje global de cierre espontáneo es de 30-35%, significativamente mayor en las CIV musculares generalmente en relación con crecimiento e hipertrofia del músculo alrededor del defecto. (1,19,20,21,22)

Tras el cierre espontáneo de una comunicación interventricular el paciente puede ser dado definitivamente de alta, sin requerir controles o precauciones especiales y si el tamaño del defecto es muy amplio y no se asocia a otras alteraciones estructurales se puede desarrollar el cierre quirúrgico o mediante cateterismo con excelentes resultados.(19,20,21)

TRANSPOSICIÓN DE GRANDES VASOS

La Transposición de las Grandes Arterias (TGV) es una anomalía cardíaca congénita en la que la aorta sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo derecho y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo. (Discordancia ventrículo arterial). (1-2-3-4)

El ventrículo derecho (VD), esta normalmente posicionado, es hipertrófico y grande y estructuralmente consta de las tres partes de un VD normal en el 90% de los casos (cámara de llenado, cámara trabeculada y un infundíbulo), del que sale la aorta, situada a la derecha de la arteria pulmonar (D-TGV). (3-20,21)

El ventrículo izquierdo (VI) tiene continuidad mitro-pulmonar, similar a la continuidad mitro-aórtica de un corazón normal. (3-22,23)

En la TGV, al nacer el VD es considerablemente de mayor grosor que el VI, al contrario de lo que ocurre en un corazón normal. El VI que tiene un grosor normal, comienza a disminuir el tamaño de su pared a las pocas semanas vida y entre los 2 a 4 meses del nacimiento tiene una pared relativamente delgada.(2-3-19) Esta evolución anatómica será la que condicione en parte el procedimiento quirúrgico que se podrá aplicar.(2-3-19)

Cuando existe una comunicación interventricular (CIV) asociada y esta es grande, la situación fisiopatológica complica la enfermedad con una Insuficiencia Cardíaca Congestiva (ICC), añadiéndole una mayor mortalidad pre y post operatoria y un mayor riesgo de un rápido desarrollo de enfermedad vascular pulmonar. (3-19,20,21)

La Comunicación interventricular se clasifica en: cono-ventriculares (perimembranas), yuxtaaorticas (subpulmonares), del septo de entrada (tipo canal a-V), y musculares. (19)
Se puede asociar además a obstrucción ventricular izquierda, la cual puede ser dinámica o anatómica.

La obstrucción dinámica se ve en pacientes con TGA con septo íntegro (SI) y es el resultado de un abultamiento en el lado izquierdo del tabique muscular interventricular secundario a una presión ventricular derecha alta, que junto a un anormal funcionamiento por movimiento sistólico anterior de la mitral reproduce un mecanismo similar a la miocardiopatía hipertrófica obstructiva. (19,21,22)

La obstrucción anatómica por membrana fibrosa subvalvular, raramente produce obstrucción al VI en pacientes con TGA y tabique interventricular íntegro. La estenosis valvular pulmonar y el anillo valvular hipoplásico son muy raros. (2,20,22)

Cuando los pacientes presentan TGA con CIV la estenosis del VI es subvalvular, ya sea del tipo de estenosis subvalvular por anillo fibroso o una estenosis tipo túnel fibromuscular o estenosis por protrusión del septo infundibular en la parte medial y anterior del tracto de salida del VI. (2,20,22)

INCIDENCIA

La TGA es una forma común de cardiopatía congénita y supone una incidencia de 19,3 a 33,8 por 100.000 nacidos vivos y presenta una incidencia del 7% al 8% de las cardiopatías congénitas. Es más frecuente en varones en la relación 2:1 y no se relaciona con cromosomopatías. (19,20,22)

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se presenta como una cardiopatía cianozante severa, debido a que al no existir mezcla entre las circulaciones sistémicas y pulmonares, no es posible la oxigenación a nivel sistémico. La presencia de conexiones entre los dos circuitos, principalmente a nivel auricular (natural o secundaria a atrioseptostomía con balón) aportará a la cardiopatía una excelente paliación en los primeros días de la vida. (19,20,22)

El tratamiento convencional en neonatos y niños pequeños con cianosis severa será la realización de una fístula sistémico-pulmonar tipo Taussig-Bing modificada. (20,21,22)

Cuando en el neonato existe una estenosis sub-pulmonar por membrana o por excrecencias de tejido endocárdico fácil y completamente resecables, se puede corregir mediante corrección anatómica de la TGA con cierre de CIV y resección subpulmonar. (19,20,21)

La Corrección mediante técnica de Rastelli es la técnica definitiva de corrección de este tipo de cardiopatía, tanto para los que tienen una fístula previa, como para la corrección de neonatos, o niños mayores sin intervención paliativa, ya que al nacer tenían una anatomía más favorable y no precisaron de paliación previa. (19,20,21)

MALFORMACIONES MUSCULOESQUELETICAS

Definición.- alteración morfológica del sistema musculoesquelético presente al nacer y que se origina en las primeras semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico normal del sistema muscular esquelético en cualquier segmento corporal.

PIE EQUINO VARO

El pie equino-varo (EV) es una malformación congénita rígida de etiología desconocida que se presenta en el 1 a 3/1000 de los nacidos vivos. Es bilateral en el 50% de los casos, el 70% de los pacientes son varones y puede estar asociada a otras deformidades. Oscila entre el 6,8/1000 en polinesios y maoríes, el 3.5/1000 en los negros sudafricanos al 0.56/1000 en chinos y japoneses.(1,24)

No se conoce de forma precisa su etiología pero entre las siete y nueve semanas del embarazo existe una postura en equino-varo que desaparece en la onceava semana. La falta de corrección espontánea llevaría a la deformidad de manera persistente al nacer y consiste en una posición rígida en e quinismo, varo y supinación del tarso posterior con el ante pié aducto y con mayor o menor grado de cavo. Lo característico es que se trata de una postura rígida, es decir, de una deformidad con atrofia de la pantorrilla, disminución de la masa muscular flexora y aductora pero engrosamiento de las vainas tendinosas de peroneos y tibial posterior. Las cápsulas articulares posterior del tobillo, astrágalo escafoidea y calcáneo-cuboidea están retraídas junto con Los ligamentos mediales del tobillo, plantares del tarso anterior y la fascia plantar Se clasifica en tres tipos. En el Tipo I no hay alteración ósea, se produce por una postura en la fase terminal del embarazo y la actitud se corrige fácilmente mediante manipulaciones que se debe realizar precozmente para que la actitud no se fije durante el crecimiento rápido de los primeros meses.(24,25)

En los Tipo II y III ya existen de entrada alteraciones morfológicas siendo mucho más graves en el pie teratológico. El astrágalo presenta un aumento del ángulo entre el cuerpo y el cuello, la parte anterior del cuerpo del astrágalo no está cubierta por la tibia y por ello se hipertrofia (barra de Adams). El calcáneo está desviado en varo con alteraciones de las carillas subastragalinas y el tálamo deformado con desalineación tridimensional. El escafoides está aplastado y desplazado medialmente por la tracción del tibial posterior y casi en contacto con el maléolo interno donde aparece un aplanamiento. (24,25)

El escafoides tarsiano tiene un papel de charnela entre el retropié y antepié y se desvía de forma activa o pasiva según las fuerzas que actúan. Se desvía hacia dentro por la tracción del tibial posterior en el pie equino-varo. Estas deformaciones óseas van en aumento a medida que el esqueleto crece y las partes blandas que lo rodean no ceden.

Las alteraciones tendinosas y musculares, ya presentes, se van acentuando con la tracción ejercida por el esqueleto. El sistema aquíleo-calcáneo-plantar, que ya está tenso y desalineado (desplazado a medial), va aumentando el varo del calcáneo y el aducto del antepié. Los flexores retromaleolares internos (tibial posterior, flexor común y propio) le ayudan en la desviación. Todo el pie por debajo de la tibia y astrágalo gira hacia abajo y hacia dentro. El entrecruzamiento del flexor común y propio del hallux, en la parte interna y plantar del pie bajo el escafoides, rodeado por un manguito fibroso (el llamado nudo maestro de Henry), degenera en una zona de gran fibrosis que amalgama todas las estructuras y las retiene impidiendo su reducción.

Lo mismo sucede en la parte posteroexterna en que se forma otra zona de fibrosis por el equinismo y la supinación del retropié. La compensación en rotación externa produce el retraso del maléolo peroneo lo que obliga a alargar el tendón de Aquiles, a la sección de los ligamentos peroneo-astragalino posterior y peroneo-calcáneo para corregir totalmente la deformidad. (2,24,25)

El cuboide puede estar desplazado medialmente respecto al calcáneo y se debe corregir. También se observa cuando existe una corrección incompleta. Con el tiempo el tobillo se valguiza en un intento de compensar el pie. Entendidas todas estas deformaciones se comprende que el tratamiento del pie rígido debe comenzar de inmediato, es decir después de nacer, para evitar que las deformaciones aumenten.(24,25)

POLIDACTILIA

La polidactilia es una anomalía congénita caracterizada por la existencia de dedos supernumerarios o bífidos. Esta puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones formando parte de algunos síndromes conocidos (síndrome de Meckel, trisomía 13, etc). La polidactilia aislada fue la primera enfermedad autosómica reconocida por su transmisión mendeliana simple, cuya herencia dominante fue descrita por Maupertis, en el año 1756, en base a tres generaciones de afectados en la familia de un cirujano que tenía seis dedos en todas sus extremidades¹. A pesar de este temprano conocimiento, aún persisten muchas interrogantes respecto de la herencia de esta anomalía, debido a su heterogeneidad genética y a la penetrancia incompleta de los genes responsables.(26)

La polidactilia tiene distintas formas de presentación, las que se han clasificado de la siguiente manera Preaxial 1 = polidactilia del pulgar o primer orjejo del pie, preaxial 2 = pulgar trifalángico, preaxial 3 = polidactilia del dedo índice, y postaxial = polidactilia en el borde cubital de la mano o peroneo del pie. Antiguamente se consideraban como diferentes a la polidactilia postaxial A (dedo extra bien articulado) y la postaxial B (dedo extra incompleto o mal articulado), sin embargo, en la actualidad se las considera como una misma entidad (26)

La mayor prevalencia de polidactilia se observa en poblaciones de origen negroide, especialmente la polidactilia postaxial. En un estudio en Nigeria se encontraron prevalencias de polidactilia postaxial de 17.9 y 27.1 por 1000 RN en mujeres y varones respectivamente⁴; los autores concluyen que se trata de una malformación de herencia autosómica dominante con una penetrancia de 64.9%. Orioli⁵ en un extenso estudio en base al total de la casuística registrada en el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas) encuentra que en pacientes de raza negra hay una frecuencia de polidactilia superior en los hijos de varones afectados que de mujeres afectadas, pero no encuentra esta diferencia en los casos de polidactilia de individuos de otras razas, por lo cual plantea la existencia de genes modificadores recesivos ligados al X, que estarían presentes en raza negra y no en otras etnias.(26)

Muchos estudios han revelado una mayor frecuencia de esta malformación en varones que mujeres, y un predominio del tipo postaxial sobre el preaxial.

Se han hecho estudios familiares con el fin de localizar el gen responsable de la polidactilia postaxial, y éstos han permitido identificar un gen responsable diferente, en cada una de las tres familias estudiadas: en una de ellas el gen responsable se lo identificó en el brazo corto del cromosoma 7, gen GL13, en otra familia éste se identificó como PAPA2 ubicado en el brazo largo del cromosoma 13, y una tercera familia permitió ubicar el gen PAPA3 en el brazo corto del cromosoma 19, lo cual estaría demostrando la heterogeneidad genética de esta anomalía. Adicionalmente, otros investigadores han postulado la posible existencia de un gen recesivo e incluso evidencias en favor de una herencia multifactorial, debido a la baja penetrancia génica encontrada. También se ha planteado que la polidactilia postaxial de manos es una entidad diferente que la de los pies, siendo la primera más común en poblaciones negroides y la de pies, más común en poblaciones amerindias. Todos estos antecedentes demuestran que hay múltiples mecanismos genéticos distintos actuando, los cuales difieren de una población a otra y hace recomendable tener un conocimiento particular de cada población (2,26)

MALFORMACIONES DE SISTEMA NERVIOSO

Definición.- alteración morfológica del sistema nervioso presente al nacer y que se origina en las primeras semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico normal

HIDRANENCEFALIA

La hidranencefalia (del griego, Hydor: agua y Egkephalos.cerebro) es la condición congénita del sistema nervioso central en la cual los hemisferios cerebrales están casi completamente ausentes, reducidos a unos sacos membranosos llenos de fluido y generalmente con el cráneo y las meninges intactas. (27)

El más antiguo caso descrito corresponde a Ambrosio Paré, 3 quien al abrir el cráneo de un niño con sospecha de hidrocefalia encontró el cerebro del tamaño de una "pequeña bola".

Es reconocido que es Cruveilhier quien da la primera descripción de los hallazgos anatómicos de la hidranencefalia, llamándolos en esa ocasión Anencephalic Hydrocephalique. Aunque no llevó a cabo estudios histológicos consideró la posibilidad de que fuera debido a procesos destructivos porque el tejido cerebral encontrado era muy parecido al cerebro de los adultos que habían fallecido por hemorragias o infartos cerebrales. (27,28)

El término hidranencefalia fue introducido en 1904 por Spielmeyer 4. Los patólogos del presente siglo la consideran una entidad particular

La incidencia se reporta cerca de 2 en 10,000 nacidos vivos. La patogénesis es multifactorial y permanece desconocida. (27)

Numerosas teorías se han planteado para explicar la condición, como hay siempre un crecimiento progresivo del perímetro cefálico se ha sugerido el hecho de que sea una hidrocefalia que haya cursado intraútero. (27,28,29)

Otros la consideran un defecto del desarrollo como resultado de lesiones vasculares. (8-12)

Entre los factores que se reconocen como elementos causantes se encuentran una serie de procesos destructivos: Sífilis materna, Toxoplasmosis, Hepatitis infecciosa, Leptopirosis, Influenza, Radiaciones, intentos de aborto, trauma físico, torsión del cordón y anoxia fetal. (27,28,29)

Los mecanismos patogenéticos han sido explicados desde distintos puntos de vista. Como en una gran parte de los casos reportados se preserva la parte inferior de los lóbulos occipitales. Se ha argumentado que una de las causas principales es la oclusión de las carótidas (28,29)

La explicación del mecanismo de producción en los casos de obstrucción o malformación de las carótidas, es variada e incluyen agenesias, infección por Herpes Simple y otras encefalitis.

Friede, reporta una serie de 31 casos, de los cuales la gran mayoría padecieron de infección placentaria y miocarditis, explicando el fallo en la circulación cerebral por el severo edema. (28,29,30)

Aunque el daño al territorio de irrigación de las carótidas es lo más comúnmente encontrado. Roesmann (29,30), presenta un caso de hidranencefalia en el territorio de la arteria basilar, con casi toda la destrucción del cerebelo, secundario a hemorragia intra-útero. (29,30)

La evidencia en los casos reportados indica que los distintos procesos productores de la hidranencefalia pueden actuar intra-útero desde el 3er. mes hasta el término del embarazo.

Se han reportado casos de meningitis post-natal y traumas que han actuado en períodos tardíos de hasta dos años. (28,29,30)

Los factores genéticos parecen no desempeñar un papel importante en esta patología, sólo se han reportado dos casos con relación familiar. Uno presentado en mellizos, con el resto de la historia familiar negativa,

Cuadro clínico:

Dada su presentación polimorfa parece no existir un "clásico" patrón clínico de la hidranencefalia.

Al nacimiento el perímetro cefálico es algunas veces de mayor tamaño, aunque en ocasiones puede presentarse dentro de los límites normales. El niño presenta movimientos espontáneos de las extremidades, el llanto y el reflejo de succión pueden estar completamente normales. Se explica esta porque se preservan las estructuras subcorticales. (29,30)

El método más simple e inocuo de diagnóstico consiste en la transiluminación del cráneo del infante, la cual será en todos los casos muy dramática, pues produce frecuentemente la total iluminación de la bóveda craneana por encima de las orejas. (28,29,30).

A las 7 u 8 semanas cuando la corteza empieza a asumir sus funciones se hacen evidentes las diversas manifestaciones clínicas que incluyen: severo retardo mental, ceguera, cuadriparesia espástica y crisis epilépticas de diferentes tipos. No existiendo un período determinado en la aparición de dichas manifestaciones. (28,29,30)

En caso de sobrevivir y al pasar las semanas el niño se tornará irritable, los reflejos osteotendinosos se exaltarán, aparecerán movimientos oculares incoordinados con ausencia de la actividad motora, y el disco óptico se presenta pálido. Aunque la ceguera es uno de los encuentros comunes, Glen reporta un caso en que se observaron fenómenos de seguimiento a un campo visual móvil y a la vez fenómenos de habitación auditiva. (28,29,30)

Diagnóstico

En los casos de severa Hidranencefalia el diagnóstico podrá hacerse intraútero, en la mayoría de los casos alrededor de las 28 semanas con el equipo de ultrasonido. (30) En las primeras semanas de vida el diagnóstico es de vital importancia y debe ser el objetivo principal evitar la confusión con Hidrocefalia que tiene un pronóstico diferente, mucho mejor. Es comúnmente aceptado que el diagnóstico de Hidranencefalia se hará en el caso de que las pupilas se translucen si los párpados son elevados, (29,30), Este signo es patognomónico de Hidranencefalia, aunque recientemente se ha reportado su aparición en los casos de encefalomalacia multicística, Ford señala que las "V" invertidas que aparecen en la proyección antero-posterior son sombras de los ventrículos y exclusivas de la Hidranencefalia. Contrario a este criterio Martin Johns señala que dichas sombras son debidas al adelgazamiento de la tabla ósea del cráneo y no a los ventrículos como se creía anteriormente. (28,29)

La transluminación del cráneo no es un procedimiento nuevo fue primeramente reportado por Richard Bright en 1831, su importancia radica en que puede obtenerse una respuesta positiva en el diagnóstico de la Hidranencefalia aún en los casos de micro o macrocefalia. Las entidades con las que habrá que hacer el diagnóstico diferencial serán: Hidrocefalia, hematoma subdural, porencefalia bilateral, Dandy Walker, quistes y atrofia cerebral. (29,30)

Los exámenes complementarios que podrán ayudar al diagnóstico son EEG, Ventriculografía y Arteriografía cerebral. La tomografía axial computarizada es el medio más efectivo de diagnóstico. (29,30)

Pronóstico

La mayoría de los infantes con Hidranencefalia mueren en los primeros días de vida, pero se han reportado casos con mayor sobrevivencia. (30)

MALFORMACIONES RESPIRATORIAS.

DEFINICION.-.- alteración morfológica del sistema respiratorio presente al nacer y que se origina en las primeras semanas de gestación por factores que actúan alterando o deteniendo el desarrollo embriológico normal de este sistema.

HERNIA DIAFRAGMÁTICA.

Es un defecto severo de la cavidad torácica, con una incidencia aproximada de 1 por cada 2000 recién nacidos, con una tasa de sobrevivencia entre 50 y 70% con variaciones regionales de hasta el 80% en países desarrollados, basada en la detección prenatal, el manejo intrauterino y los cuidados posnatales adecuados. (31)

La hernia diafragmática es consecuencia de un desarrollo anormal del septum transversum con cierre incompleto de la capa pleuroperitoneal entre la semana 6 y 10 de gestación. Lo que provoca, la herniación de vísceras abdominales hacia la cavidad torácica. (31,32)

La mayoría de los defectos se caracterizan por la migración del hígado y del mesogastrio dorsal hacia el pecho. Normalmente la proliferación de células hepáticas alrededor de los vasos umbilicales indica el crecimiento del septum transversum hacia atrás del mesenterio dorsal. (31)

Así mismo hay un crecimiento pleuroperitoneal y se extiende hacia el mesenterio del esófago al septum transversum y la expansión de la cavidad pleural forma la membrana pleuroperitoneal para después penetrar hacia la pared muscular y formar el diafragma hacia la semana 11 de gestación. Después ocurre el cierre diafragmático primero del lado derecho hacia el izquierdo. Es por eso que el 90% de las hernias son del lado izquierdo. Al desarrollo del diafragma precede la formación y maduración del árbol traqueobronquial y pulmones hasta la semana 28. Cualquier disrupción de la secuencia con eventración torácica explica la asociación con la hipoplasia pulmonar por la compresión mecánica de las vísceras dentro del tórax. De las hernias, la de Bochdaleck izquierda se observa en 85 a 8905 de los casos, la hernia de Morgagni se observa en el 15 a 20% de los restantes. (31,32,33)

Existen más de 70 síndromes que pueden incluir hernia diafragmática, casi todos asociados a hipoplasia pulmonar. La regulación proteica del DNA juega un rol central en la diferenciación muscular, el defecto se ha asociado a delección de 15q26 dando como resultado la alteración muscular del diafragma. Aunque también se han descrito mutación de Novo con factores maternos no específicos. (31,32,33)

Los actuales avances en la tecnología, permiten la detección intrauterina del defecto, el efecto del ultrasonido permite identificar la presencia de vísceras abdominales en el espacio pleural así como el desplazamiento del corazón y mediastino. Así mismo se puede apreciar la burbuja gástrica en la cavidad torácica, y de igual forma en casos graves puede apreciarse hídrops no inmune. (33,34)

El diagnóstico de hernia de Morgagni es más difícil debido a que se puede ser una hernia incompleta o reductible lo que podría dificultar en el momento del estudio la presencia de vísceras en cavidad torácica, por lo cual tomar USG seriados y en caso de sospechas por otras malformaciones asociadas tomar resonancia magnética para llegar al diagnóstico puede ser necesaria. (32,33,34)

El pronóstico de estos pacientes depende del grado de hipoplasia pulmonar que pueden presentar así como de las malformaciones que estén asociadas a este paciente.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuál es la incidencia y factores de riesgo asociados a las malformaciones congénitas en el hospital general Tlalnepantla?

JUSTIFICACIÓN

Desconocíamos en nuestro medio, la frecuencia de las principales malformaciones congénitas que se presentan en este hospital así como la magnitud y gravedad de las mismas, ya que esto determina la calidad de vida de los pacientes es importante tratar de identificar qué factores de riesgo presentaron y si es posible influir directamente en estos para modificar de alguna forma la presentación y evolución de estas alteraciones.

En los últimos años gran parte de la atención y esfuerzo de los equipos neonatológicos ha estado dirigido a los recién nacidos de término y pretérmino, en quienes se han alcanzado importantes logros en lo referente a sobrevivencia, disminución de secuelas y calidad de vida; la cual puede verse afectada con otras alteraciones no inherentes a la atención perinatal sino a las condiciones iniciales del embarazo o incluso previas a este suceso así como a los factores de riesgo individuales y ambientales que rodean a una mujer embarazada.

Por consiguiente, el poder repercutir de manera temprana en los factores de riesgo asociados a malformaciones pudiera aumentar niveles y calidad de vida y disminuir costos hospitalarios ya que este grupo de pacientes concentra altos índices de morbimortalidad infantil y tasa de secuelas a largo plazo, constituyendo un grupo de alto riesgo biomédico que requiere de prolongadas hospitalizaciones y de un complejo manejo multidisciplinario, representando una gran carga a la salud pública por los altos costos y consumo de recursos; además que al detectar estos pacientes con malformaciones se podrían referir de modo oportuno a unidades de alta especialidad en donde su manejo sería adecuado en tiempo y con el equipo humano y tecnológico necesario para cada malformación.

HIPÓTESIS

- Por ser un estudio descriptivo no requiere hipótesis

OBJETIVOS

GENERAL:

- Determinar la incidencia y prevalencia de las malformaciones congénitas en el hospital general Tlalnepantla y los factores de riesgo asociados a estas

ESPECÍFICOS

- Determinar cuál de las malformaciones congénitas en los recién nacidos fue la más frecuente en el Hospital General de Tlalnepantla durante el periodo estudiado
- Conocer los factores maternos de riesgo asociados con malformaciones congénitas como la ingesta de medicamentos y presentación de infecciones

MÉTODOLOGIA

Se analizó el total de los expedientes de recién nacidos con diagnóstico de malformaciones en el hospital general de Tlalnepantla, del primero de enero de 2009 al primero de 31 de enero del 2011

Se realizó estadística descriptiva y porcentual en base a frecuencias y casos, y se calculó incidencias y prevalencia de los casos detectados x sistemas.

La incidencia absoluta de un evento en una población determinada es el número de veces que ocurre dicho evento en la población por unidad de tiempo

La incidencia relativa de un evento en una población es una fracción cuyo numerador es el número de ocurrencias de dicho evento y cuyo denominador es la cantidad de observación.

La prevalencia se define como el número de casos estudiados entre el número de nacidos vivos en el universo de trabajo.

$$\text{Prevalencia} = \frac{\text{Número de pacientes con malformaciones}}{\text{Número de nacidos vivos}}$$

TIPO DE ESTUDIO

Descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo

VARIABLES

Recién nacidos en el hospital general de Tlalnepantla con alguna malformación.

Variable	Definición teórica	Dominio	Definición operacional	Tipo	Nivel de medición
Malformación cardiaca	Defecto morfológico del corazón	Malformación cardiaca	a)Ducto arterioso permeable.- b)comunicación interventricular c)trasposición de grandes vasos	Independiente Cualitativa Nominal	Presente
Malformación Digestiva	Defecto morfológico del sistema digestivo en cualquier parte de su trayecto	Malformación. Digestiva	a) Atresia esofágica. b)Atresia intestinal c)gastrosquisis d)labio y paladar hendido	Independiente Cualitativa Nominal	Presente
Malformación de SNC	Defecto morfológico del sistema nervioso central	Malformación neurológica	A)hidranencefalia	Independiente Cualitativa Nominal	Presente
Síndrome de Down	Alteración genética, causada por la triplicación del material genético correspondiente al cromosoma 21	Sx Down	Sx down	Independiente Cualitativa Nominal	Presente
Malformación Musculo-esquelética	Defecto morfológico de los huesos	Malformación musculo-esqueléticas	a)Pie equino varo b)polidactilia	Independiente Cualitativa Nominal	Presente
Malformación respiratoria	Defecto morfológico del sistema respiratorio.	Malformación respiratorias	Hernia diafragmática	Independiente Cualitativa Nominal	Presente

Factores de Riesgo: Toda circunstancia o situación que aumenta las probabilidades de una persona de contraer una enfermedad

Variable	Definición teórica	Dominio	Definición operacional	Tipo	Nivel de medición
Genero	Asignación genética a ser hombre o mujer	Femenino o masculino	Femenino o masculino	Cualitativa Nominal	Masculino y femenino
Edad materna	Edad cronológica	Edad	Años cumplidos	Cualitativa Nominal	Edad en años
Consumo de ácido fólico y vitaminas	Ingesta de medicamentos potencialmente benéficos para el desarrollo embrionario	Consumo de ac fólico y vitaminas	Si No	Dicotómica	Presente /Ausente
Fármacos	Ingesta de medicamentos Potencialmente riesgosos para el desarrollo embrionario	Medicamentos	Si No	Dicotómica	Presente /Ausente
Radiación	Exposición a radiación potencialmente riesgosa para el desarrollo embrionario	Radiación	Si No	Dicotómica	Presente /Ausente
TORCH	Agresión viral presente antes o durante el embarazo	Torch	Positivo Negativo	Dicotómica	Positivo o negativo
Infecciones del 1er trimestre de embarazo	Afección sospechada o comprobada causada por un patógeno	Infección durante el embarazo	Si No	Dicotómica	Presente /Ausente
adicciones	Ingesta y dependencia de sustancias toxicas potencialmente riesgosas para el desarrollo embrionario	Adicciones	Si No	Dicotómica	Presente /Ausente

UNIVERSO DE TRABAJO Y MUESTRA

Se incluyeron los expedientes de los recién nacidos con malformaciones que nacieron en el Hospital General de Tlalnepantla, ingresados al servicio de Neonatología durante el periodo comprendido del primero de enero de 2009 al 31 de enero del 2011.

Se consideró también en el estudio al Síndrome de Down, sospechado solo por fenotipo ya que el protocolo para identificar las posibles malformaciones asociadas y el cariotipo no se realizó en el hospital en ninguno de los casos detectados.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Todos los expedientes de los recién nacidos con malformaciones congénitas en el Hospital General de Tlalnepantla, en el período comprendido del primero de enero del 2009 al primero de enero del 2011

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Todos los expedientes de recién nacidos que no presentaron malformaciones
- No se contó con el expediente

CRITERIOS DE ELIMINACIÓN

- Expedientes incompletos

INSTRUMENTO DE INVESTIGACIÓN

- Expedientes clínicos
- Sabana de recolección de datos y factores de riesgo.

DESARROLLO DEL PROYECTO

- Se analizó la bitácora de ingresos a UCIN, verificando el diagnóstico de malformaciones anotando el número de expediente para revisión del mismo. Se registró la malformación en la sabana de recolección de datos y se trataron de identificar los probables factores de riesgo durante el embarazo. Se analizaron los resultados con estadística descriptiva y porcentual.

DISEÑO DEL ANÁLISIS

1. Se elaboró una base de datos Excel 2007 para análisis estadístico y elaboración de tablas.
2. Se realizó cálculo estadístico de Incidencias
3. Se realizó cálculo estadístico de prevalencias.
4. Se incluyeron en el marco teórico solo las patologías encontradas en la serie.

IMPLICACIONES ÉTICAS

Aun cuando este estudio incluye a seres humanos, no implica riesgo para la salud o la vida de los participantes; atendiendo los lineamientos de investigación que se realiza con seres humanos, indicados en el Código de Helsinki, se desempeña cabalmente el deber del médico de proteger la vida, la salud, la dignidad, la integridad, la intimidad y la confidencialidad de la información personal de los pacientes que forman parte de esta investigación.

RESULTADOS

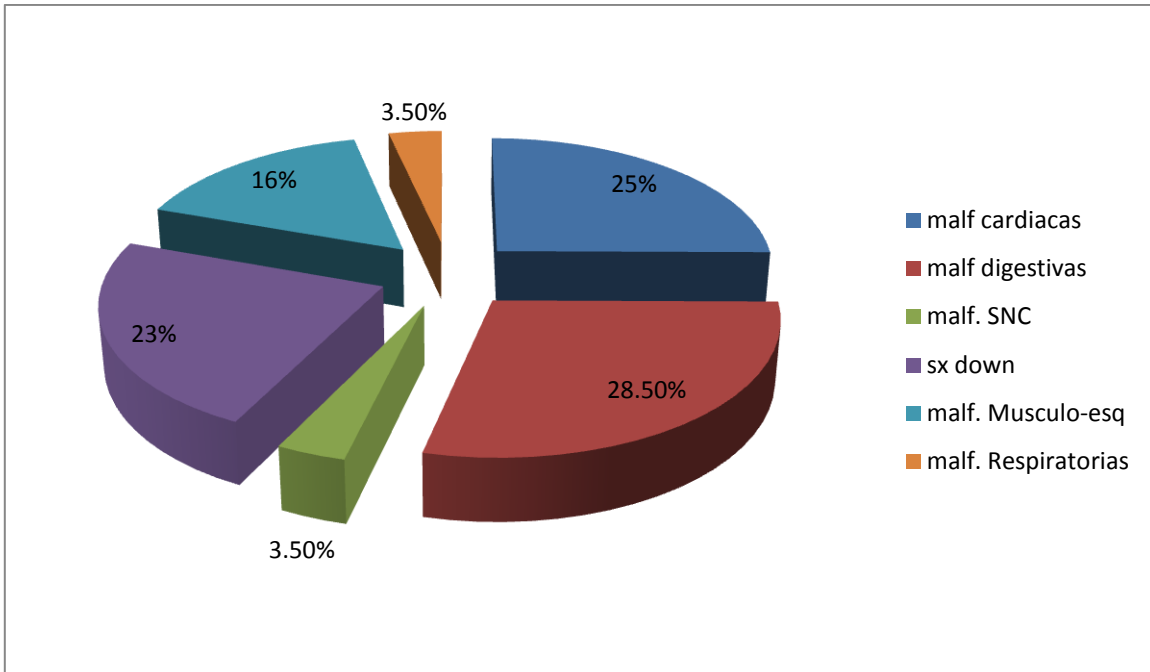
De los expedientes revisados se encontraron 56 casos de recién nacidos con diagnóstico de malformaciones congénitas, de los cuales 14 (25%) presentaban alteraciones cardiacas; 16 casos (28.5%) alteraciones digestivas; 2 casos (3.5%) con malformaciones de sistema nervioso central; 9 (16%) con malformaciones musculo esqueléticas; 2 (3.5%) con malformaciones respiratorias; y 13 pacientes (23.5%) mostraban datos sugestivos de Síndrome de Down (este síndrome puede reunir malformaciones en varios sistemas del organismo, los pacientes detectados no fueron estudiados con protocolo completo por lo cual solo se comentara la incidencia de los cuadros fenotípicos con Síndrome de Down)cuadro 1

Cuadro 1

Sistema afectado	Número de casos	Porcentaje de casos	Prevalencia	Incidencia relativa	Incidencia absoluta
Malf. Cardiacas	14	25%	0.0017	0.00086	7 casos x año
Malf. Digestivas	16	28.5%	0.0019	0.00098	8.1 casos x año
Malf. SNC	2	3.5%	0.00024	0.00012	1 caso x año
Malf musculo-esqueleticas	9	16%	0.0011	0.00055	4.5 casos x año
Malf, respiratorias	2	3.5%	0.00024	0.00012	1 caso x año
Sx Down	13	23.2%	0.0016	0.00080	6.5 casos x año
Totales	56	100%	0.0069	0.0034	28 casos x año

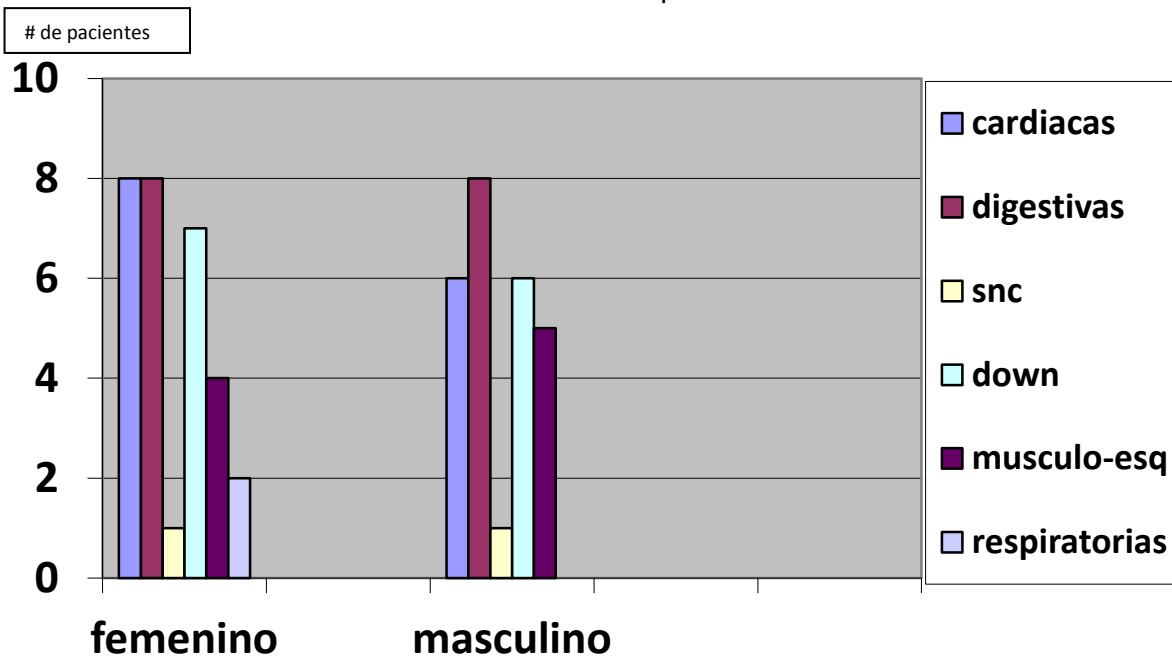
Fuente: archivo clínico del Hospital general de Tlalneapantla

GRÁFICA 1 Distribución de las malformaciones por aparatos y sistemas.



Ref. Cuadro 1 (archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

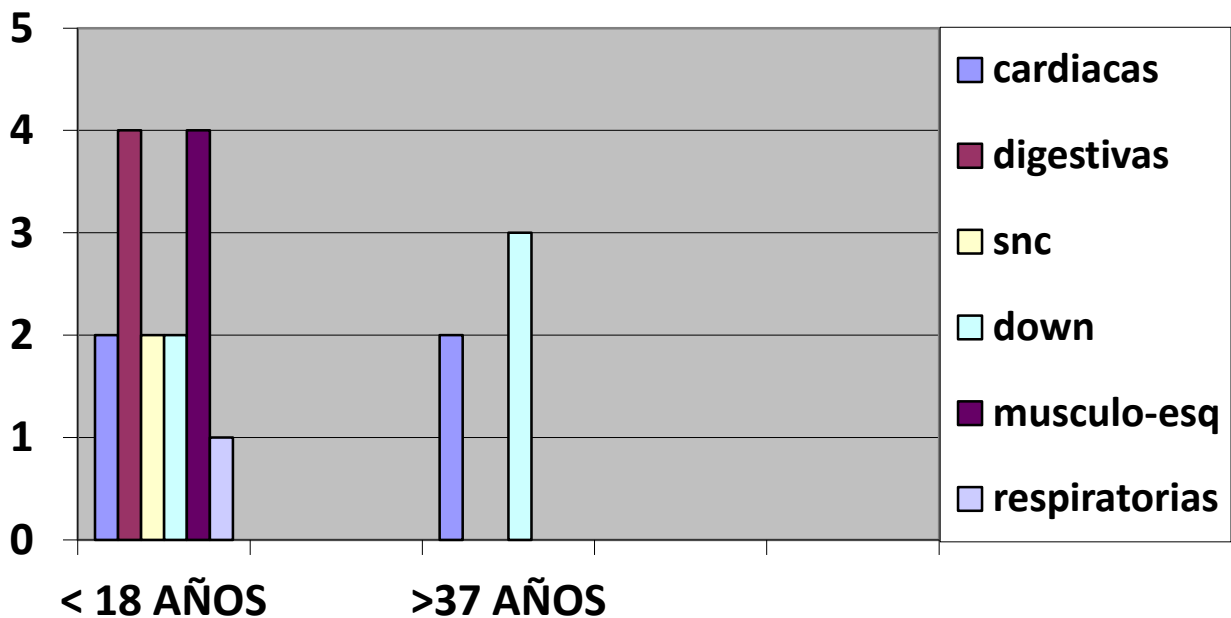
GRÁFICA 2. Distribución de sexo por sistema malformado



Gráfica 2.- muestra la distribución de las malformaciones en cuanto a sexo, de tal forma que se encontraron para las cardiopatías 8 mujeres y 6 hombres.

Para alteraciones digestivas: 8 mujeres y 8 hombres, del SNC 1 hombre y una mujer; para alteraciones musculo esqueléticas 4 mujeres y 5 hombres y para respiratorias 2 mujeres. No hay predominio claro por sexo para estas alteraciones. (Archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

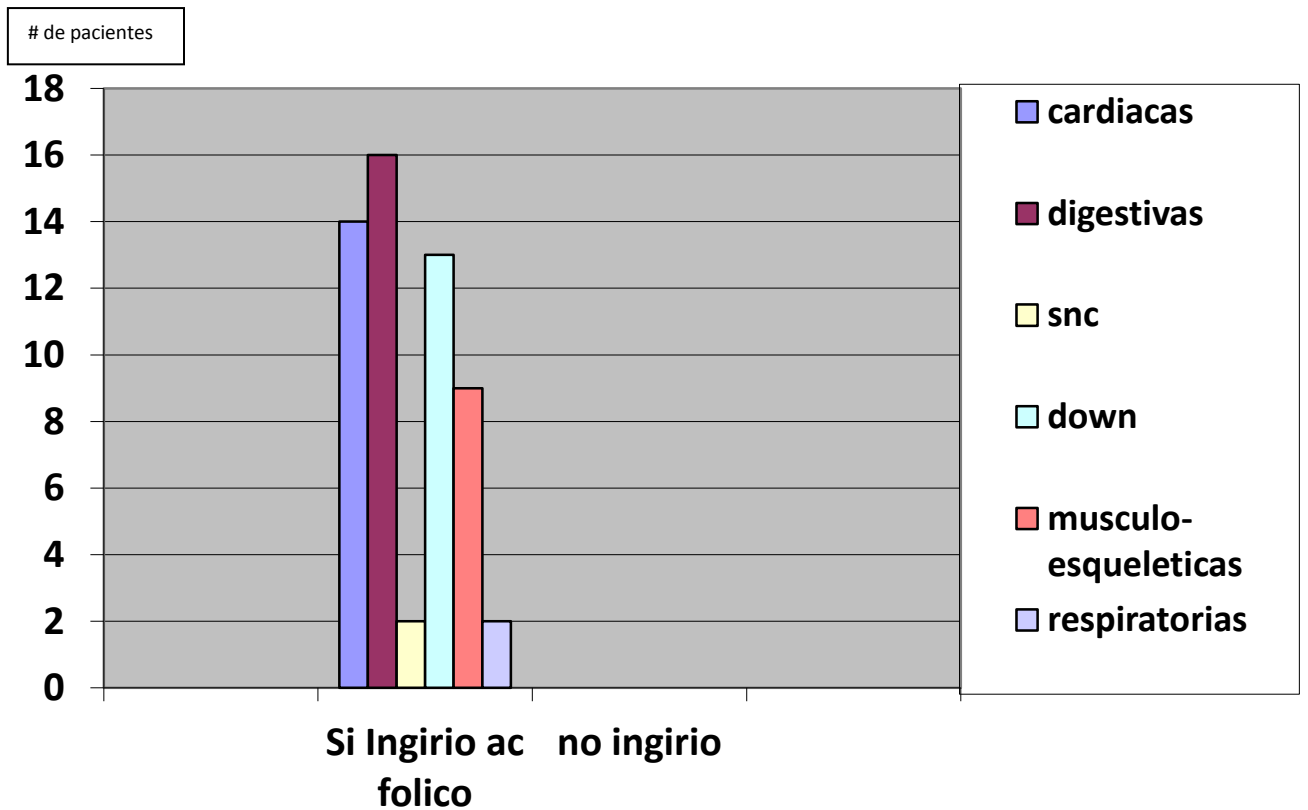
GRÁFICA 3. Distribución de la edad materna x sistema afectado



Gráfica 3.- esta grafica muestra resultados en cuanto a tipo de malformación y edad, considerando como edad de riesgo a madres menores de 18 años y mayores de 37. De tal forma que para malformaciones cardiacas 2 pacientes fueron del primer grupo y dos más del segundo. Para digestivas 4 madres eran menores de 18 año , para SNC las dos eran menores de 18 años,: Sx. Down 2 del primer grupo y tres mayores de 27 años, y para alteraciones musculo esqueléticas 4 madres menores de 18 años, y finalmente 1 paciente era menor en relación a alteraciones respiratorias (archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

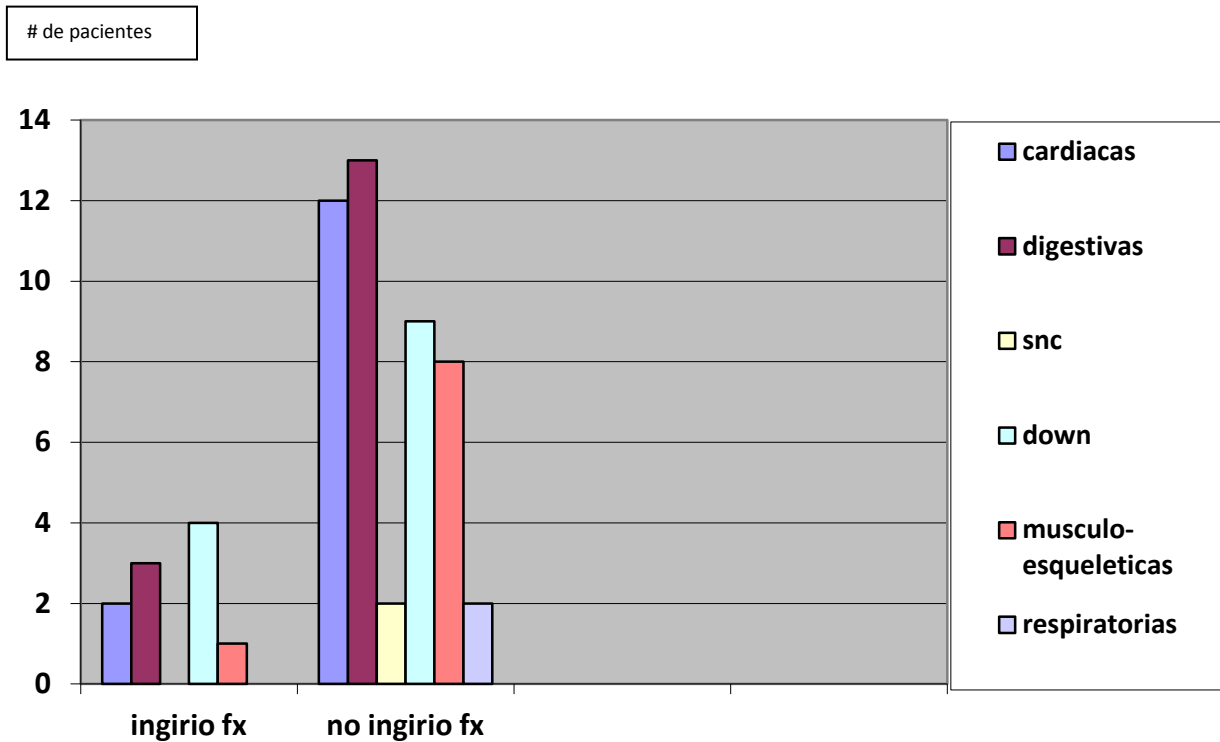
La edad materna es un factor de riesgo potencial y universal para todas las malformaciones y patologías, pero no es causante directo de alguna alteración específica, por lo cual no podemos darle peso o relación concluyente a este factor como determinante de la alteración morfológica.

GRÁFICA 4. Distribución de la ingesta de ácido fólico por sistema afectado.



Gráfica 4.- esta muestra la ingesta de ácido fólico la cual es tuvo presente en todos los embarazos analizados, por lo cual no hay asociación de esta ingesta o no con las alteraciones morfológicas. (Archivo clínico del hospital general Tlalnepantla)

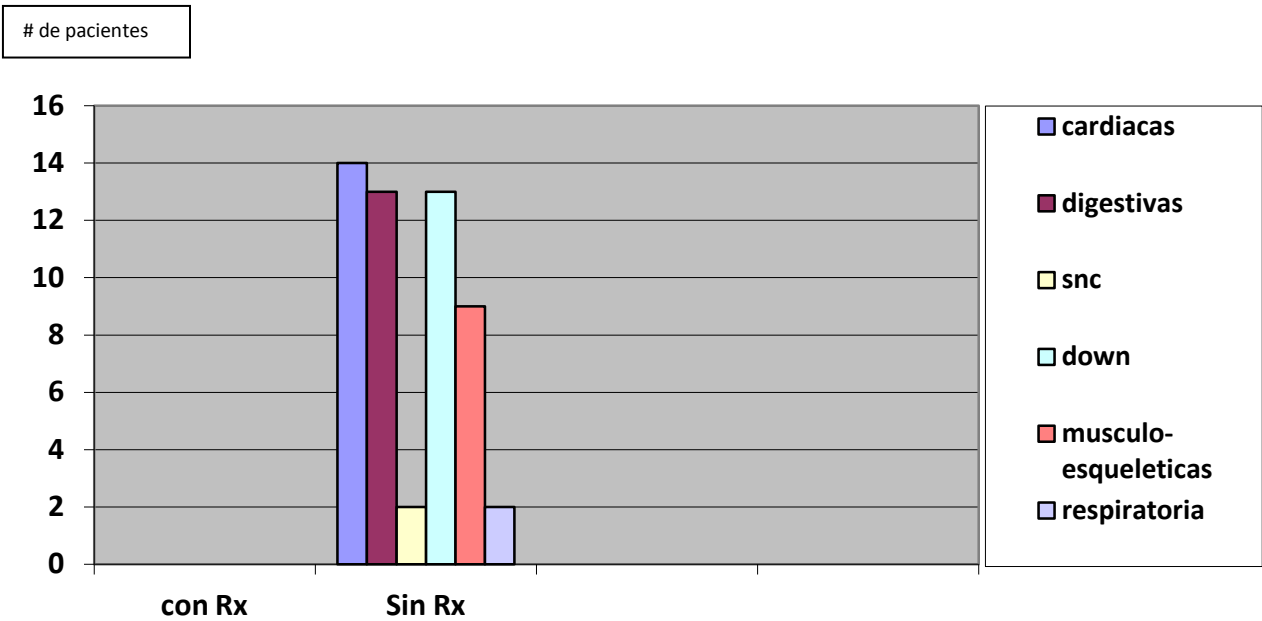
GRÁFICA 5. Distribución en la ingesta de fármacos por sistema afectado.



Gráfica 5.- muestra la distribución en la ingesta de algún fármaco por malformación; así pues para las malformaciones cardiacas 2 pacientes refirieron haber ingerido algún fármaco no especificado, igualmente 3 de los casos con malformaciones digestivas, 4 para sx de Down y una sola para alteraciones musculo esqueléticas (archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

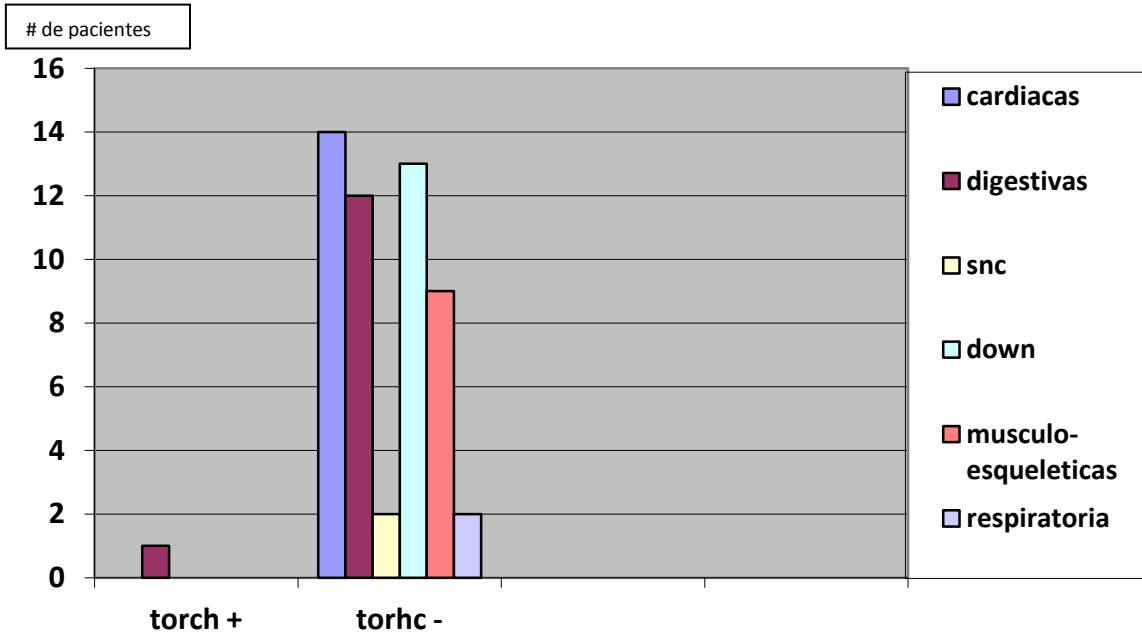
No se especificó el tipo de fármaco administrado, pero todos los casos eran aparentemente recomendados por indicación médica y como tratamientos específicos, por lo cual no podemos asociar esta ingesta con alguna malformación específica.

GRÁFICA 6. Distribución de la exposición a radiación por sistema afectado.



Gráfica 6.- Esta grafica muestra que en ningún caso hubo exposición a radiación, por lo cual no hay relación como causante de algún defecto. (Archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

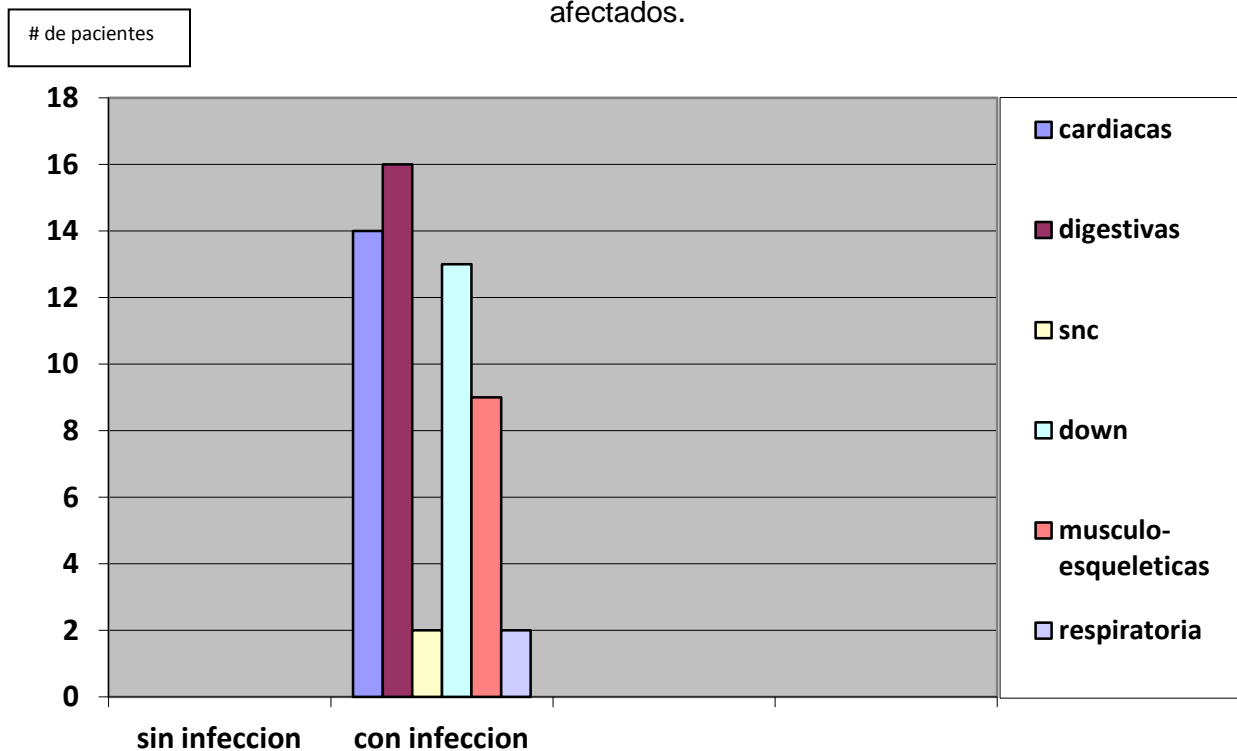
GRÁFICA 7. Distribución de perfil TORCH en pacientes afectados.



Gráfica 7.- esta grafica muestra la positividad del perfil torch en un caso de malformaciones digestivas; el resto se reporto negativo. No representa asociación causal con algún defecto (archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

Se asocia el perfil torch a alteraciones del desarrollo neurológico y calcificaciones, así mismo a alteraciones visuales principalmente cataratas y retardo del crecimiento. En esta serie no se incluyo ningún paciente con estas características y en el caso positivo no se identificó la titularidad de los anticuerpos específicos para determinar la carga y actividad de la infección, así como el tiempo de infección por lo cual la relación directa como causante de la alteración no se puede especificar.

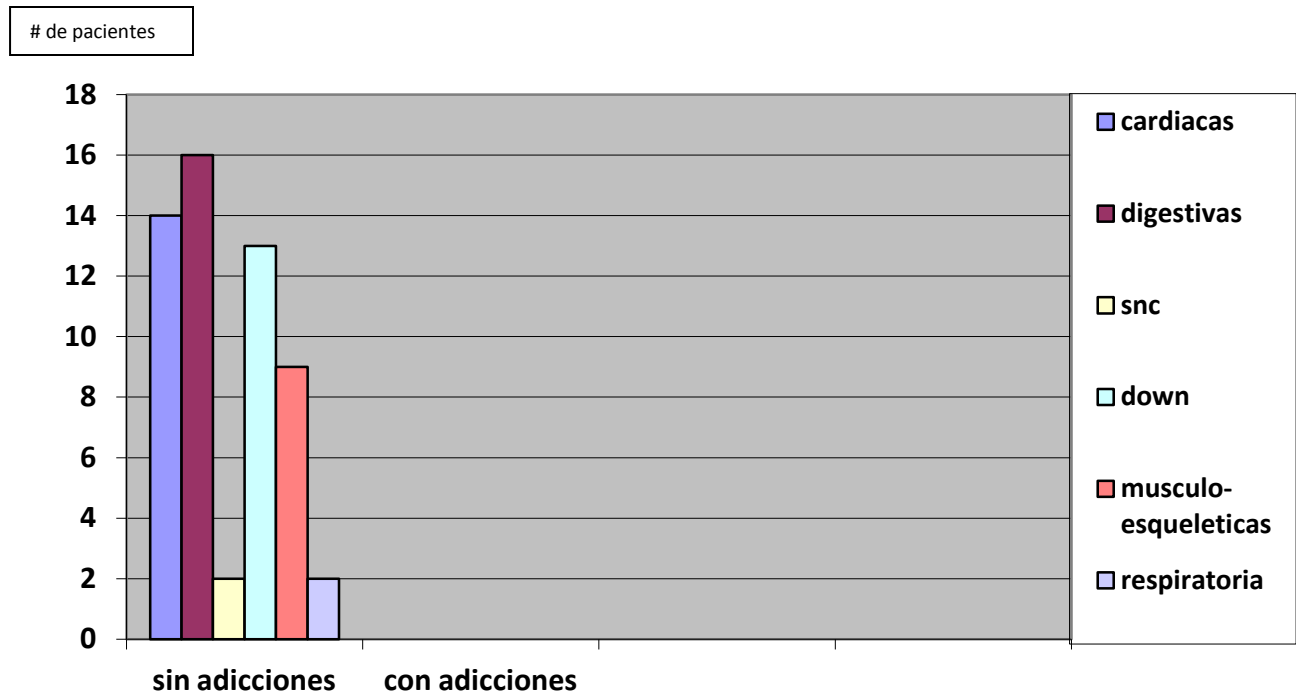
GRÁFICA 8- Distribución de cuadros infecciosos durante el embarazo por sistemas afectados.



Gráfica 8.- esta grafica muestra que en todos los casos se presento alguna infección, vaginal o urinaria durante el embarazo, no se especifica el mes del embarazo en que se presento y tampoco se aisló agente en ninguno de los casos, todos fueron manejados de forma medica sin aparentes complicaciones (archivo clínico del hospital general de Tlalnepanltla)

Está bien establecido como factor de riesgo universal las trasgresiones infecciosas sobre todo en el primer trimestre de la gestación, pero en todos los casos no hubo aparentes complicaciones y no logro detectarse agente especifico para asociarlo a las malformaciones y en consecuencia es parte solo de la multicausalidad de las alteraciones.

GRÁFICA 9. Distribución de adicciones en las madres de niños afectados.



Gráfica 9.- esta grafica muestra que ninguna paciente refirió alguna adicción o toxicomanía durante el embarazo, por lo cual no hay asociación con las malformaciones. (Archivo clínico del hospital general de Tlalnepantla)

DISCUSIÓN

En relación al sexo, algunas malformaciones comentan cierta predilección en la presentación de los casos pero nunca como factor determinante, dependerá entonces de la carga genética específica y si la información hereditaria es dominante o recesiva en relación a género.

La edad materna es un factor importante comentado para todas las patologías perinatales, sobre todo para el síndrome de Down, pero en esta serie solo 3 pacientes tocaban las líneas de riesgo, y el resto de la población se distribuyó para las demás malformaciones, por lo cual no se puede establecer como causante este factor, solo se agrega a la lista multifactorial para la agresión en la formación normal del feto.

Todas las pacientes recibieron ácido fólico, no se encontró relación directa con alguna alteración.

En este estudio encontramos que todas las pacientes recibieron algún fármaco de prescripción médica y bajo estricta indicación prenatal, no se especificó el tipo de medicamento y en las patologías encontradas en la serie, en ninguna se describe como causante directa a algún medicamento específico. Por lo cual tampoco se establece relación causal en esta serie.

Ninguna paciente se sometió a radiación ni presentó algún tipo de adicción, por lo que no se establece tampoco relación causal de estas y las malformaciones.

En el presente estudio se encontró que todas las pacientes habían referido alguna infección de tracto genitourinario durante el embarazo, pero en ninguno se aisló agente específico, la bibliografía comenta claramente como factor de riesgo sobre todo en el primer trimestre la agresión bacteriana en relación a la susceptibilidad genética determinada de forma hereditaria, por lo cual también se suma a los factores multifactoriales que pueden influir en la aparición de alguna alteración.

Como se comenta en la bibliografía universal, y a pesar de que hay muchos factores de riesgo asociados a las malformaciones, resulta difícil y a veces imposible determinar si un solo factor fue el responsable de la alteración morfológica o responsable más específicamente de la falta de expresión genética y por consiguiente fenotípica y orgánica de un recién nacido.

Los factores de riesgo asociados son prácticamente los mismos para todas las alteraciones, entre ellos la edad y nutrición materna, el consumo de sustancias químicas y la exposición a factores ambientales son los principales agentes, pero en la mayoría de las alteraciones no se identificó de forma específica y en otros casos no hubo exposición a alguno de estos factores y desgraciadamente en el hospital no contamos con el servicio de genética para el estudio y consejo genético pertinente y el seguimiento subsecuente no se completo para poder identificar el factor hereditario.

CONCLUSIONES

La incidencia absoluta fue de 28 casos x año. La relativa se calculó en 0.0034 y la prevalencia total fue de 0.0069.

Las malformaciones más comunes fueron las alteraciones digestivas con 16 casos, seguidas de alteraciones cardíacas con 14 casos, le sigue el sx de Down con 13, luego las musculoesqueléticas con 9 casos y las de sistema nervioso central al igual que las respiratorias con dos casos cada una.

No se logró identificar específicamente un factor de riesgo para cada malformación, y tal como lo describe la bibliografía, las teorías suelen ser generalmente multifactoriales con agresiones en tiempos embriológicos específicos y que resultan imposibles identificar en la mayoría de los casos...

RECOMENDACIONES

Continuar con el seguimiento longitudinal de los niños con malformaciones aun habiéndose enviado a tercer nivel para protocolo de estudio. Ampliar la historia clínica perinatal así como mejorar el seguimiento prenatal de todos los embarazos.

Dar seguimiento por malformación específica y realizar un proyecto de análisis más amplio para cada alteración, sobre todo las más frecuentes encontradas en nuestro hospital.

BIBLIOGRAFIA

1. Mac Donald, Mhairi, Seshia Mary. Avery's, Neonatology, Pathology and management of the new born, 6^a edición.
2. Tricia Lacy Gomella, Fabien G Eyal, Neonatology: management, procedures, on call problems, disease, and drugs, 5^a edición
3. Jasso GL; Neonatología práctica, Manual Moderno 6ta edición.
4. Hwang PJ, Kousseff BG. Omphalocele and gastroschisis: an 18-year review study. *Genet Med.* 2006;6:232–236
5. Laughon M, Meyer R, Bose C, et al. Rising birth prevalence of gastroschisis. *J Perinatol.* 2005;23:291–293
6. Nichols CR, Dickinson JE, Pemberton PJ. Rising incidence of gastroschisis in teenage pregnancies. *J Matern Fetal Med.* 2006; 6:225–229
7. Torfs CP, Velie EM, Oechsli FW, Bateson TF, Curry CJ. A population- based study of gastroschisis: demographic, pregnancy, and lifestyle risk factors. *Teratology.* 2005;50:44–53
8. Louw JH, Barnard CN (2007) Congenital intestinal atresia: observation on its origin. *Lancet* 2:1065–1067
9. Shorter NA, Georges A, Perenyi A et al (2006) A proposed classification system for familial intestinal atresia and its relevance to the understanding of the etiology of jejunoileal atresia. *J Pediatr Surg* (11):1822
10. Snyder CL, Miller KA, Sharp RJ et al (2005) Management of intestinal atresia in patients with gastroschisis. *J Pediatr Surg*(10):1542–1545
11. Sudan D, Thompson JS, Botha J et al (2007) Comparison of intestinal lengthening procedures for patients with short bowelsyndrome. *Ann Surg* 246(4):593–601 (discussion 601–604)
12. Carlos Baeza H, patología Quirúrgica Neonatal. 2^a ed.
13. Robb A, Lander A. Oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. *Surgery (Oxford)* 2007;25:283-286.
14. Holland AJ, Fitzgerald DA. Oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula: current managementstrategies and complications. *Paediatr Respir Rev* 2010;11:100-1
15. Spitz L. Oesophageal atresia. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:24-3
16. De Jong EM, De Haan M, Gischler SJ, Hop W, Cohen-Overbeek TE, Bax N, et al. Preand postnatal diagnosis and outcome of fetuses and neonates with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *Prenat Diagn*2010;30:274-279
17. Currículo fundamental para labio y paladar hendido y otras anomalías craneofaciales- Asociación Americana de Hendidura de paladar y alt craneofaciales. 2005.
18. Lohr KN 2004, "Rating the strength of scientific evidence: relevance for quality improvement Programs", *International Journal for Quality in Health Care*, vol. 16, pp. 9-18. Ref ID: 2
19. Moss A J, Adams FH: Heart Disease in infants, Children, and Adolescents. 5a edición
20. Hernandez I. Cardiopatías congenitas. En Salvo H y Hering E (ed): Normas de Diagnostico y Tratamiento Neonatal, 2a ed.

21. Kirsty T, Nilober S, and Wren C. Cardiovascular Malformations among Preterm Infants. *Pediatrics* Vol. 116 No. 6 December 2007, pp. e833-e838 (doi:10.1542/peds.2005-0397).
22. Guia Clínica "Cardiopatías Congénita Operables en menores de 15 años". 1ª Ed. Minsal 2006.
23. Hoffman J, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2005; 39: 1890-900
- Dobbs MB, Gurnett CA: Update on clubfoot: etiology and treatment. *Clin Orthop Relat Res* 2009; 467(5): 1146-1153.
24. Hulme A. The management of congenital talipes equinovarus. *Early Hum Dev* 2006; 81(10): 797-802.
25. Charles s, club foot, rising incidence, why? *Foot and ankle orthopaedics*, dec 2008 31(12) 1175
- Light T, Buck-Gramcko D. Polydactyly: terminology and classification. En: Buck Gramcko D, editor. *Congenital malformations of the hand and forearm*. London: ChurchillLivingstone; 2006. p. 217-24.
26. Perez GA, Perez DM, experiencia con polidactilia pre y posaxial en Instituto Nacional de Pediatría. *Bol Med Hosp Infant Mex* Vol 65 enero 2008
- 27- Spielmeier, W. (1904). Ein Hydranencephales Zwillingsspar. *Arch. Psychiat. Everk*, 39: 807.
- 28- Hasley, J. H., Allen N., Cahmberlin H. R. (2005). The morphogenesis of Hydranencephaly, *Journal of Neurological Sciences*: 187-217.
- 29.- Crome L. (2005). Annotations. *Develop. Med. Child, Neurol.*, 14:224.
- 30.- Pascual Castroviejo, I., López Martín V., Rodríguez Costa T., (2006), Hidranencefalia Quística Múltiple. *Archivos de Neurobiología*, 32: 607.
31. Brownlee EM, Howatson AG, Davis CF, Sabharwal AJ. The hidden mortality of congenital diaphragmatic hernia: a 20-year review. *J Pediatr Surg* 2009; 44: 317–20
32. Pober BR. Overview of epidemiology, genetics, birth defects, and chromosome abnormalities associated with CDH. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2007; 145C: 158–71.
33. Babiuk RP, Greer JJ. Diaphragm defects occur in a CDH hernia model independently of myogenesis and lung formation. *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol* 2006; 283: L1310–22. Greer JJ, Babiuk RP, Thebaud B. Etiology of congenital diaphragmatic hernia: the retinoid hypothesis. *Pediatr Res* 2007: 726–30.
34. Baptista MJ, Melo-Rocha G, Pedrosa C, Gonzaga S, Teles A, Estevao-Costa J, et al. Antenatal vitamin A administration attenuates lung hypoplasia by interfering with early instead of late determinants of lung underdevelopment in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2006; 40: 658–65

ANEXOS

	Cardiacas	digestivas	Snc	Down	MUSC-ESQ	Respiratorias
Genero	M.-IIIIIIII H.-IIIIII	M.-IIIIIIIIII H.-IIIIIIIIII	M.-I H.-I	M.-IIIIII H.-IIIIII	M.-IIII H.-IIIIII	M.-II H
Edad materna	<18.-II 19-36.-IIIIIIIIII + 37.-II	<18.-IIII 19-36.-IIIIIIIIII >37.-	<18.-II 19-36 >37	<18.-II 19-36. IIIIII >37.- III	<18.-II 19-36. IIII >37.- II	<18.-I >37.- I
Ac fólico y vitamínicos	si.-IIIIIIIIII NO.-	Si.-IIIIIIIIII NO.-	si.-II NO.-	Si.-IIIIIIIIII NO.-	Si.-IIIIIIIIII NO.-	Si.-II NO.-
Fármacos primer trimestre	Si.-II No.-IIIIIIIIII	Si.-III No.-IIIIIIIIII	Si No.-II	Si.-IIII No.-IIIIIIII	Si.-I No.-IIIIIIII	Si No.-II
Radiación	Si No.-IIIIIIIIII	Si No.-IIIIIIIIII	Si No.-II	Si No.-IIIIIIIIII	Si No.-IIIIIIII	Si No.-II
Torch	+ -:IIIIIIIIII	+.-I -:IIIIIIIIII	+ -:II	+ -:IIIIIIIIII	+ -:IIIIIIII	+ - II
Adicciones	si.-III NO.-IIIIIIIIII	SI.- NO.-IIIIIIIIII	Si.- NO.-II	SI.- NO.-IIIIIIIIII	SI.- NO.-IIIIIIII	SI.- NO.-II
Infección	SI.-IIIIIIIIII NO.-	SI.-IIIIIIIIII NO.-	SI.-II NO.-	SI. IIIIIIIIII NO.-	SI.-IIIIIIII NO.-	SI. II NO.-
	Total 14 PCA.- 11 CIV.- 2 TGV.-2	Total 16 AT ES.-3 AT INT.-4 GAST.-4 Labio y paladar .-5	Tot 2 Hidra 2.	Total 13	TO 9 PEV.- 2 POLI.- 7	TOT 2 h.diaf.- 2

	Tipo de malformación	Sexo	Edad materna	Ingesta de ácido fólico	Fármacos en el primer trimestre	Exposición a radiación	TORCH	Adicciones maternas	Infecciones durante el embarazo
1									
2									
3									
4									
5									
6									
7									
8									
9									
10									
11									
12									
13									
14									
15									
16									
17									
18									
19									
20									
21									
22									
23									
24									
25									
26									
27									
28									
29									
30									
31									
32									
33									

