

EL IMPACTO NEONATAL DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS: Primer año de experiencia de un registro hospitalario.

Rubén Bronberg*, Gustavo Pintos, Mónica Rebagliati*****

*Área Genética Médica y Poblacional, **Internación Neonatal Conjunta, ***Unidad de Terapia Neonatal, Servicio Neonatología, Hospital General de Agudos Dr. José María Ramos Mejía, Ciudad de Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia: Dr. Rubén Bronberg. Área Genética Médica, Servicio Neonatología. General Urquiza 609 (1332) Ciudad de Buenos Aires. Correo: rbronberg@intramed.net

Resúmen:

Los defectos congénitos constituyen un problema emergente en Salud Pública, esto ocurre por la magnitud de la incidencia, mortalidad, discapacidad e impacto socioeconómico que estos producen. El objetivo del presente trabajo es poner en evidencia la importancia que los defectos congénitos toman lugar en un hospital de Agudos de la Ciudad de Buenos Aires. Por medio de un registro prospectivo de casos, formando parte del Estudio Colaborativo Latinoamericano de malformaciones congénitas. Se registraron desde el 1° de Marzo al 31 de Octubre de 2009 el nacimiento de 1041 niños, de los cuales 87 de ellos presentaron defectos congénitos, correspondiendo al 8,4% de los recién nacidos. Es importante, por ello la implementación de registros hospitalarios de Defectos Congénitos, que a su vez promuevan la conformación de un Registro Nacional que incorpore el total de los nacimientos del país, que permitirían diseñar estrategias adecuadas de prevención a las necesidades existentes en cada hospital.

Palabras claves: defectos congénitos, registro hospitalario

Abstract:

Birth defects are an emerging problem in public health, this occurs by the magnitude of the incidence, mortality, disability and socioeconomic impact they produce. The aim of this paper is to highlight the importance of birth defects take place in an acute care hospital in the Buenos Aires City. Through a prospective registry of cases part of the Latin American Collaborative Study of congenital malformations. Were recorded from March 1 to October 31, 2009 the birth of 1041 children, of whom 87 of them had birth defects, corresponding to 8.4% of newborns. It is important therefore the implementation of hospital records of birth defects, which in turn promote the formation of a National Registry to incorporate the total births in the country, which would design appropriate prevention strategies to the needs in each hospital.

Key words: birth defects, hospital record

“A todas aquellas personas que con los brazos abiertos han permitido desarrollar un área de Genética Médica, concibiendo un proyecto en el que todos puedan formar parte”

Introducción:

A medida que los avances en la detección prenatal, atención neonatal, control de enfermedades prevalentes como malnutrición y enfermedades infecciosas se desarrollan, los defectos congénitos van tomando un lugar de singular importancia en la práctica médica, constituyendo un problema emergente en Salud Pública, debido a la magnitud de la incidencia, mortalidad, discapacidad e impacto socioeconómico que estos producen. [1]

Los defectos congénitos (DC) son definidos, según la Organización Mundial de la Salud (OMS) como toda anomalía del desarrollo morfológica, funcional o molecular presentes al momento mismo del nacimiento. [2] Una anomalía mayor se define tan solo como un proceso anormal en la función o en la aceptabilidad social del individuo; en contraste, una anomalía menor no reviste importancia, ni médica ni cosmética [3].

La incidencia de los DC según revisiones han mostrado que 2-3% de todos los recién nacidos tienen al menos una anomalía mayor aparente al nacimiento. La incidencia teniendo en cuenta defectos que pueden presentarse más tarde en la vida, como malformaciones del sistema nervioso central es cercana al 5%. Las anomalías menores se encuentran en aproximadamente 10% de todos los recién nacidos. Si dos o más anomalías menores están presentes en un recién nacido existe un riesgo del 10-20% de que el bebé pueda tener también una anomalía mayor. [4]

El Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) es un programa de vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas que reúne alrededor de 150 maternidades de 11 países latinoamericanos. Uno de los objetivos principales del ECLAMC es el de monitorizar la frecuencia de los DC, de tal manera de pesquisar variaciones de dicha frecuencia con el fin de alertar, en caso de aparecer un aumento brusco de alguna de ellas, tratando de descubrir sus causas y poder hacer prevención primaria. [5]

El hospital de Agudos Ramos Mejía formó parte tempranamente del ECLAMC a finales de los años 60, recientemente luego de contar con la visita del Dr. Eduardo Castilla, médico coordinador y pionero en el campo de la Genética Médica, al Servicio de Neonatología, se reincorporó nuevamente a este prestigioso registro.

El objetivo del presente trabajo es poner en evidencia la importancia que los defectos congénitos toman lugar en un hospital de Agudos de la Ciudad de Buenos Aires. Los siguientes resultados preliminares obedecen al primer año de experiencia en el registro de los DC, con el solo fin descriptivo para los otros servicios del hospital.

Materiales y métodos:

El presente registro descriptivo prospectivo de recién nacidos de más de 500 grs. con algún defecto congénito fue realizado en el Hospital General de Agudos Dr. José María Ramos Mejía desde el 1° de Marzo al 31 de Octubre de 2009. La maternidad del hospital está caracterizada por asistir a más de 1500 partos al año de gestantes provenientes tanto de la Ciudad de Buenos Aires, como del primer y segundo cordón bonaerense. Los criterios de inclusión de cada defecto congénito esta consensuado en el Manual Operacional del ECLAMC. [6] El registro está coordinado por un médico genetista y participan todos los integrantes médicos del Servicio de Neonatología. Los gráficos fueron realizados por el paquete estadístico Microsoft Office Excel 2007.

Resultados:

En el período de los meses de Marzo y Octubre del año 2009 en el Hospital de Agudos Ramos Mejía nacieron 1041 niños, de los cuales 87 de ellos presentaron defectos congénitos, correspondiendo al 8,4% de los recién nacidos (Tabla 1). Los sistemas más afectados fueron la piel, craneofacial, cardiovascular y genitourinario con el 37,6%, 15,3%, 12,9% y el 8,2% de los casos respectivamente (Figura1), mientras que los DC específicos más frecuentemente hallados fueron los nevos cutáneos, los defectos cardíacos septales y los hemangiomas cutáneos (Tabla 2). De los defectos congénitos mayores, se contó con un diagnóstico prenatal en el 20,8% de los casos (Figura 2). Las evidencias diagnósticas utilizadas se repartieron entre la clínica, el ecocardiograma y la ecografía prenatal en un 49,3%, 15,5% y 14,1% respectivamente (Figura 3). Los defectos congénitos menores casi en la totalidad contó con un diagnóstico al nacer y la evidencia implementada fue la clínica.

Tabla 1: Registro de recién nacido con defectos congénitos entre los meses de marzo a octubre de 2009. RN: recién nacido; RNM: recién nacido muerto (>500gr). RNDC: recién nacido con defecto congénito; RNMD: recién nacido muerto con defecto congénito (>500gr).

Mes	RN (RNM)	RN DC (RNM DC)	% RN DC
Marzo	118 (2)	11 (0)	9,3
Abril	152 (3)	15 (1)	9,9
Mayo	131 (1)	12 (0)	9,2
Junio	135 (1)	8 (1)	5,9
Julio	146 (3)	11 (0)	7,5
Agosto	137 (4)	9 (0)	6,6
Septiembre	112 (3)	8 (2)	7,1
Octubre	120 (2)	13 (2)	10,8
Total (8 meses)	1041 (19)	87 (6)	8,4

Tabla 2. Defectos congénitos específicos más frecuentes hallados en porcentajes

Defectos Congénitos específicos	%
Nevos cutáneos	24,3
Defectos cardíacos	9,7
Septales	7,8
Hemangiomas	7,8
Mamelones cutáneos	5,8
Politelia	5,0
Pie equino varo	4,0
Criptorquidia	4,0
Estenosis valvulares	4,0
Anomalía en el pabellón auricular	3,8
Anencefalia	3,0
Polidactilia	3,0
Encefalocele	2,0
Craneosinostosis	2,0
Hidrocefalia	2,0
Coartación Aorta	2,0
Dismorfías faciales	2,0
Hipospadia	2,0
Otros	14,8

Gráfico 1: Recién nacidos con defectos congénitos por sistemas en porcentajes, representados en un gráfico de anillos

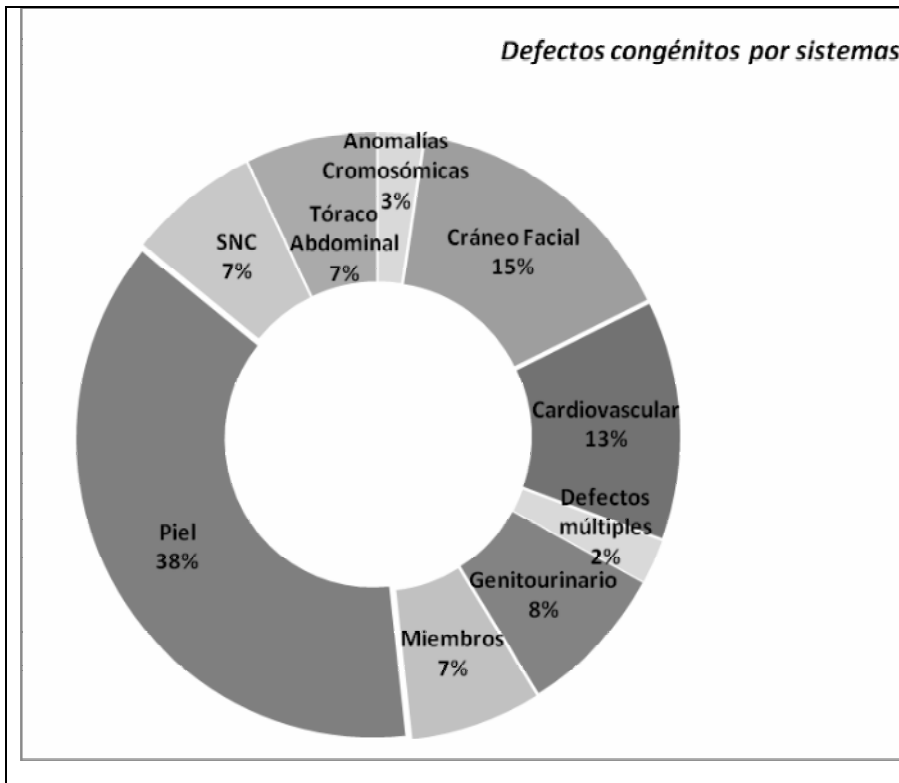


Gráfico 2: Edad de diagnóstico de defectos congénitos mayores en porcentajes, representado en un gráfico de torta

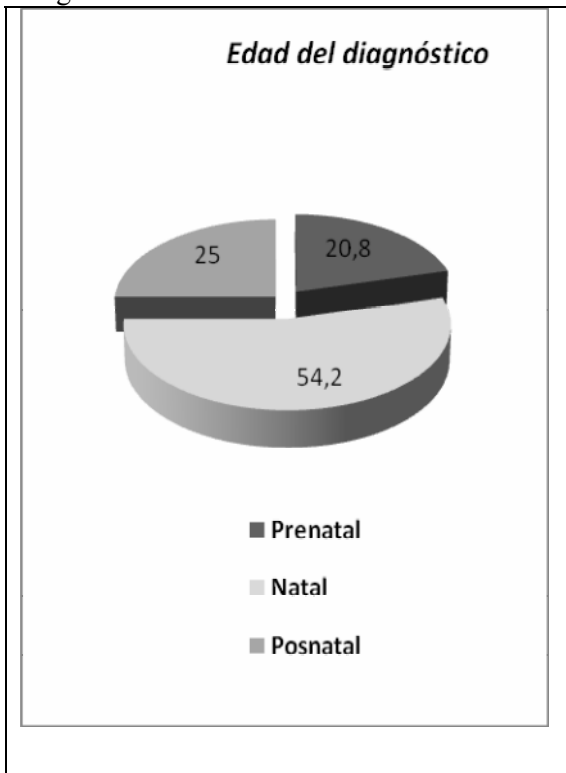
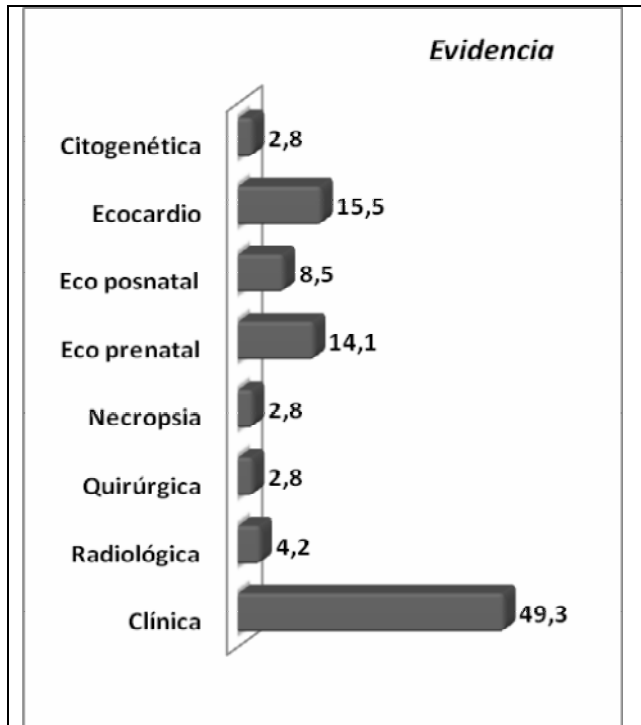


Gráfico 3: Evidencia utilizada para el diagnóstico de defectos congénitos mayores en porcentajes, representada en un gráfico de barras.



Discusión:

Los Defectos Congénitos van adquiriendo cada día mayor importancia a nivel de las Unidades de Neonatología, especialmente aquellas que comprometen la vida, que con un adecuado manejo neonatal y corrección quirúrgica logran sobrevivir, aún necesitando muchas de ellas un tratamiento de rehabilitación prolongado.

El pronóstico general de este grupo de recién nacidos es actualmente dispar, un 50% restante tendrá una perspectiva favorable luego del tratamiento, un 25% desarrollará una discapacidad física o mental, y el 25% restante fallecerá en la primera infancia [7].

Los Defectos Congénitos ocupan el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año de edad y contribuye hasta un 27% de la mortalidad infantil en la mayoría de los países Latinoamericanos, según datos de la Organización Mundial de la Salud. En Argentina obedeciendo al mismo comportamiento ocupa el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año y contribuye al 22,7% de las muertes en menores de 1 año. En la Ciudad de

Buenos Aires, en donde se sitúa el hospital de agudos Ramos Mejía es uno de los distritos de mayor porcentaje del país alcanzando el 28,4%. [8]

El alto promedio de días de hospitalización de los Recién Nacidos malformados, significa mayores costos de prestación, si uno los compara con los costos de prestación en prematuros menores de 34 semanas o menores de 1.500 g y días de estadía prolongada en la unidades de cuidados neonatales [9]. Durante la estadía se necesita asimismo de interconsultas médicas a los subespecialistas, enfermería de alta complejidad, exámenes de alto costo como neuroimágenes (TAC, RMN), ecocardiografías, además de intervenciones quirúrgicas y alimentación parenteral en mucho de ellos.

Es así como los hospitales deben estar preparados para atender de la mejor forma posible, a estos pacientes, facilitando la conexión a centros médico-quirúrgicos, de alta complejidad y especializados en la corrección de este tipo de patologías, donde pudiera derivarse a las mujeres embarazadas con diagnóstico prenatal de alguna malformación susceptible de corrección quirúrgica.

El seguimiento inicial por parte de un médico genetista favorece una adecuada descripción y comprensión etiopatogénica del defecto, implementa la búsqueda para defectos asociados, establece un acertado diagnóstico, plantea diagnósticos diferenciales, realiza el seguimiento y previene las complicaciones, confluyendo en el las diferentes opiniones de los especialistas, como obstetricia, neonatología, psicología, cirugías, imágenes, servicio social, en el que por intermedio de un comité de malformados se genera un adecuado manejo de estos pacientes que otorgan un perfil de atención de acuerdo a cada caso.

Es por ello, que el desplazamiento de la genética médica como área relevante comienza a revertirse, esto es por la transición de algunos indicadores epidemiológicos, como la reducción de la mortalidad infantil, que permiten un mayor reconocimiento a los defectos congénitos y la importancia de las prioridades para la implementación de medidas de prevención.

Los Defectos Congénitos pueden prevenirse en un 50% y constituye un principio de responsabilidad para las autoridades sanitarias, para la sociedad y especialmente para los profesionales de la salud, estar informados y actuar en consecuencia. La otra mitad es de causa desconocida y en este punto la investigación epidemiológica como la que se lleva a cabo en este hospital es fundamental para mejorar la prevención [10]

Los factores de riesgo para Defectos Congénitos incluyen: 1- a la edad materna avanzada y prematura (> de 35 y < de 17 años), asociadas con algunas anomalías cromosómicas, 2- la carencia nutricional, especialmente la deficiencia de ácido fólico asociada a los defectos del cierre de tubo neural, 3- la exposición a agentes teratogénicos, tanto infecciosos, medicamentosos y maternos, 4- el origen étnico y la consanguinidad [11], 5- genes de predisposición, como es el caso en la población argentina del alelo 677C>T del gen MTHFR que confiere mayor riesgo para defectos del cierre del tubo neural [12] y 6- el acceso diferencial a las técnicas de diagnóstico prenatal y terminación electiva de embarazos. [13]

Las medidas de prevención pueden llevarse a cabo en el período preconcepcional, prenatal y posnatal. En el período preconcepcional intentan mejorar la salud, nutrición y autosuficiencia en especial de las mujeres, prevenir los embarazos no intencionales, mejorar la calidad de atención prenatal, controlar los posibles riesgos ocupacionales, screening y asesoramiento genético de las parejas con el fin de asesorarlas acerca de su riesgo particular de su descendencia, fortificar la dieta con ácido fólico (ley 25630), vacunación antirubeólica, política de protección contra mutágenos y teratógenos, incentivar a las madres para tener niños entre los 20 y 35 años, educar acerca de los riesgos del consumo de alcohol y evitar el tabaquismo. [14]. Como ejemplo de una medida de prevención primaria en la Argentina la mortalidad por Anencefalia en el primer año de vida se redujo un 53% luego de la suplementación de las harinas con ácido fólico, indicando una clara disminución en su incidencia. [15]

En el período prenatal es importante la detección temprana de los Defectos Congénitos seguida de un tratamiento apropiado, la pesquisa neonatal para enfermedades metabólicas, la vigilancia del crecimiento y desarrollo de los niños para una detección precoz de afecciones genéticas, la detección de heterocigotos en familiares con casos índices. [16]

Por último en la etapa postnatal esta destinada a corregir el defecto o tratar sus complicaciones, procurando la sobrevivencia y ofreciendo una mejor calidad de vida.

En Argentina no existe información disponible sobre el costo social que implican los Defectos Congénitos, aunque se presupone que en su conjunto producen un alto impacto a nivel individual y familiar por la estigmatización y discriminación social que estas producen.

El desarrollo del área de Genética Médica en el ámbito perineonatal del hospital pretenderá a corto plazo organizar un programa de salud en genética tendiente a la detección de factores de riesgo genético a nivel comunitario bajo su área de cobertura, seguida de asesoramiento genético a las parejas en riesgo elevado y de estrategias de diagnóstico prenatal en los casos que estén indicados y cuando las parejas así lo deseen para el mejor manejo del embarazo, posibilitando que muchas de estas patologías, que antiguamente desencadenaban muerte fetal o neonatal precoz, sean referidos a centros especializados mejorando su sobrevivencia en Unidades de Cuidados Especiales Neonatales y la atención integral, multidisciplinaria y longitudinal de los pacientes con defectos congénitos. [17]

Conclusión:

Los Defectos Congénitos conforman un problema emergente en Salud Pública, puestos en evidencia por mejores registros, aparición de nuevas técnicas de diagnóstico especialmente prenatales, como la ecografía, ecocardiografía, estudios genéticos de líquido amniótico y vellosidades coriales, disminución de la mortalidad infantil por causas corregibles, como las infecciosas y nutricionales.

El acceso diferencial a los sistemas de salud en los hospitales de las ciudades y regiones del país provocarían un impacto desigual de los Defectos Congénitos. Es por ello lo importante de la implementación de registros hospitalarios y de la conformación de un Registro Nacional que incorpore el total de los nacimientos del país, que permitirían diseñar estrategias adecuadas de prevención a las necesidades existentes a cada hospital.

***Agradecimientos:** El presente trabajo necesitó de la continua colaboración y compromiso de los Dres. Santa María, Adriana; Lamelas, Jorge; Romero, Edith; Echeverría, Marcela; Ballesteros, Pablo; Stalteri, Carlos; Libenson, Paola; Bringas, Griselda; Espinosa, Silvia; Pandullo, Paola; Seguí, Elsa; Adissi, Lelia; Romero, Nilda; Tamanaha, Fernanda y Sancovivi, Marta.*

Bibliografía

- 1- Nazer H, Julio; Aravena C, Teresa y Cifuentes O, Lucía. Malformaciones congénitas en Chile.: Un problema emergente (período 1995-1999). *Rev. méd. Chile.* 2001, vol.129, n.8, pp. 895-904.
- 2- Organización Mundial de la salud (OMS). Consejo ejecutivo. 126° reunión. EB126/10, 3 de Diciembre de 2009.
- 3- Barreiro C. Malformaciones congénitas. *Arch Argent Pediatr* 2009;107 (3):199-200.
- 4- Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. 5th Edition, Filadelfia. WB Saunders; 1997.
- 5- Castilla E, Orioli I. ECLAMC: the latin american collaborative study of congenital malformation. *Community Genet.* 2004;7(2-3):76-94
- 6- Castilla E. Manual operacional del Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) 1995. FioCruz- Rio de Janeiro: Editorial Fundação Oswaldo Cruz, 2002
- 7- Catalán M, Jorge; Nazer H, Julio y Cifuentes O, Lucía. Impacto de las malformaciones congénitas en una Unidad de Cuidados Especiales Neonatales. *Rev. chil. pediatr.* 2005, vol.76, n.6, pp. 567-572.
- 8- Bronberg R, Alfaro E, Chaves E y Dipierri J. Análisis de la mortalidad infantil por malformaciones congénitas en Argentina: Quinquenio 2002-2006. *Arch Argent Pediatr* 2009; 107(3):203-211.
- 9- Salinas P, Hugo. Impacto económico de la prematuridad y las malformaciones congénitas sobre el costo de la atención neonatal. *Rev. chil. obstet. ginecol.* 2006; vol.71 (4): 234-238
- 10- Organización Mundial de la Salud (OMS) .Servicios para la prevención y tratamiento de los trastornos genéticos y defectos congénitos en los países en desarrollo. La Haya, 1999
- 11- Bronberg, R. Consanguinidad: impacto en la salud. Boletín del Centro Nacional de Genética Médica. 2005, Nro. (6),p 6-8
- 12- Buzzalino N, Cortese R, Bronberg R, Goldschmidt E, Mercado G, Liascovich R, Dain L . Genes de riesgo para defectos del tubo neural (DCTN) en Argentina. *Revista Medicina (Buenos Aires)* 2004; vol. 64(Supl.II): 312-313
- 13- Castilla E, López Camelo J, Orioli I, Paz J. Prevención Primaria de los defectos congénitos. Ed. Fiocruz. Río de Janeiro. Brasil
- 14- Resumen Ejecutivo del Estado de conocimiento y agenda de prioridades para la toma de decisiones en enfermedades de causa parcial o totalmente genética, 2008
- 15- Bronberg R, Alfaro E, Dipierri J: Mortalidad Infantil por Anencefalia en Argentina. *Acta Biológica Colombiana.* 2008; vol.13 (3): 93-94
- 16- Nazer H, J. Prevención primaria de los defectos congénitos. *Rev Méd Chile* 2004; 132: 501-508

17- Penchaszadeh, V. Genética y salud pública. Bol of Sani. Panam. 1993; 117 (1):1-11