Estudio poblacional de la patología de origen prenatal en Navarra

N. Irisarri[1], E. Sesma[2], J.I. Yanguas[2], A. Puras[3], C. Romero[4], M.A. Ramos-Arroyo[1]

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad pediátrica. A pesar de su importancia clínica se conoce muy poco de su etiología. Sólo se han identificado algunos factores genéticos y ambientales relacionados con una pequeña proporción de defectos congénitos.

En teoría, los estudios epidemiológicos de malformaciones congénitas son de gran importancia en la búsqueda de su etiología. Sin embargo, en la mayoría de los estudios a largo plazo la recogida de información no es fácil, y muchos datos familiares y obstétricos están incompletos. En 1991, comenzamos un estudio epidemiológico de base hospitalaria con el principal objetivo de analizar aquellos factores que pudieran jugar un papel en la etiología de defectos congénitos mayores. Los objetivos son:

1. Identificar a los recién nacidos (vivos o muertos) de la Comunidad Foral de Navarra que presenten: uno o más defectos congénitos mayores o enfermedad hereditaria, diagnosticables durante el primer año de vida.

2. Elaborar un protocolo de diagnóstico y seguimiento de los casos, coordinando la actuación intra e interhospitalaria de las diversas especialidades médicas (ginecología, pediatría, genética y anatomía patológica) que participan en dichas tareas.

3. Estimar la tasa de incidencia de anomalías congénitas en recién nacidos vivos y recién nacidos muertos.

4. Estimar la frecuencia de partos gemerales (monozigóticos y dizigóticos) en Navarra.

5. Determinar los factores genéticos y teratogénicos que dan lugar a patología prenatal en la Comunidad Foral de Navarra.

6. Valorar el papel diagnóstico correspondiente a los métodos actuales de ecografía fetal.

7. Proporcionar información del riesgo de recurrencia a todas las familias de los casos identificados, que así lo deseen.

8. Determinar la factibilidad de iniciar un estudio poblacional, a largo plazo, de anomalías de etiología prenatal en la Comunidad Foral de Navarra.

ANALES Sis San Navarra 1997, 20 (Supl. 2): 53-57.

1 Servicio de Genética.
2 Servicio Ginecología.
3 Servicio Anatomía Patológica.
4 Servicio Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

MATERIAL Y MÉTODOS

Los datos para este estudio fueron obtenidos en el Hospital Virgen del Camino de Pamplona, el cual atiende más del 75% del total de partos en la provincia de Navarra. Desde enero de 1991 a diciembre de 1992, se recogieron datos clínicos, obstétricos y familiares de todos los recién nacidos vivos y muertos con defectos congénitos mayores nacidos en el Hospital. Se definió como «Defecto congénito mayor» aquel que tenía una repercusión clínica, quirúrgica o estética para el niño.

Cada recién nacido fue examinado exhaustivamente por un pediatra con experiencia en diagnosticar defectos al nacimiento. Los niños/as con sospecha o diagnóstico de defecto congénito fueron seguidos periódicamente por los pediatras, cirujanos y/o genetistas. El examen anatomopatológico de los recién nacidos muertos fue realizado rutinariamente y se realizó análisis citogenético cuando existía la sospecha de anomalía cronosómica. También se recogió la información adicional correspondiente a otros métodos especiales de diagnóstico tales como rayos X, TAC, etc.

RESULTADOS

Durante los años 1991-1992 nacieron un total de 6.284 niños, 237 de los cuales tuvieron un defecto congénito mayor. Se diagnosticó o hubo sospecha de malformación en alguna ecografía practicada durante el embarazo en 27 casos. Un total de 151 niños fueron de sexo masculino, 83 de sexo femenino, y en tres casos el sexo no estaba especificado. La incidencia de malformaciones entre recién nacidos vivos fue del 3,6% y aquella entre los recién nacidos muertos fue del 25,6% (Tabla 1). La incidencia de malformaciones para defectos mayores durante el período de estudio, distribuido por meses, se presenta en la figura 1. Cuarenta y uno niños (17,3%) con

Tabla 1. Muestra de estudio y tasa de malformaciones (%).

	Año 1991			Año 1992			Total		
	Casos	Nacimientos	Tasa Malf.	Casos	Nacimientos	Tasa Malf.	Casos	Nacimientos	Tasa Malf.
Neonatos vivos	120	3132	3,8	107	3112	3,4	227	6244	3,6
Neonatos muertos	5	24	20,8	5	15	33,3	10	39	25,6
Total	125	3156	4	112	2137	3,6 237	6248	3,8	

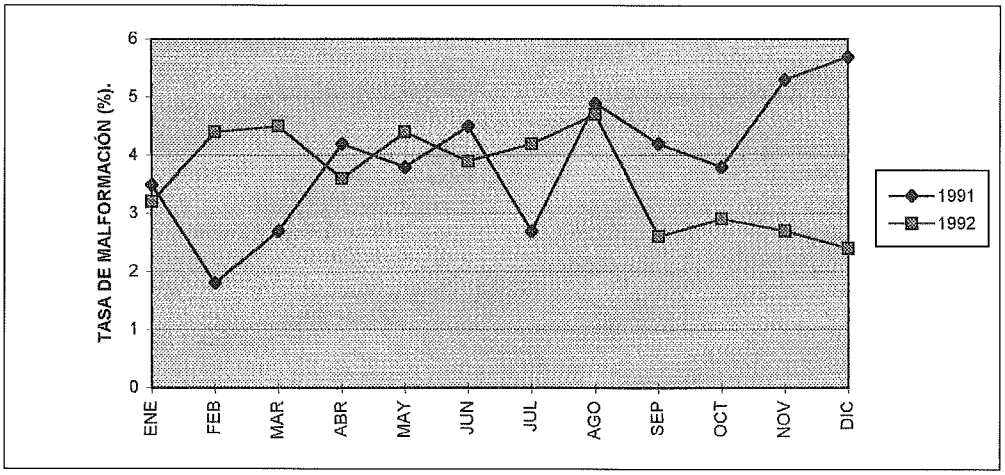

Figura 1. Tasa de malformación por meses.

malformaciones murieron antes del nacimiento o durante el primer año de vida. La autopsia se llevó a cabo en el 77% de los casos. En tres ocasiones el embarazo se interrumpió voluntariamente.

Cuarenta y seis niños presentaron un síndrome de etiología conocida, mientras que en 148 ocasiones los niños presentaban un defecto aislado o múltiples defectos de origen desconocido. La distribución de los casos por etiología se muestra en la Figura 2. La alteración cromosómica más frecuente fue la trisomía 21 (Tabla 2). Tres niños murieron en el momento del nacimiento y en dos ocasiones el embarazo fue interrumpido. Siete madres eran mayores de 35 años. La prevalencia del síndrome de Down entre los recién nacidos vivos fue de 1:450.

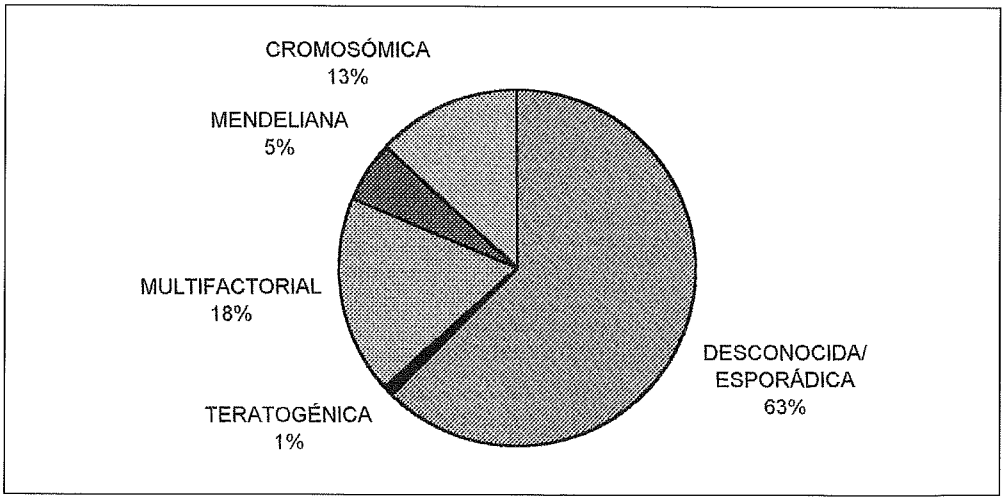

Figura 2. Distribución de los casos por etiología.

Tabla 2. Anomalías cromosómicas.

TIPO	1991	1992	TOTAL
Trisomía 21	11	7	18
Trisomía 18	3	3	6
Trisomía 13	1	0	1
47, XYY	1	0	1
Otras trisomías	1	2	3
Traslocaciones balanceadas	2	0	2

La prevalencia de algunos defectos congénitos específicos en los niños con malformaciones aisladas o múltiples se muestra en la Tabla 3.

CONCLUSIONES

1. La prevalencia de defectos congénitos mayores en recién nacidos vivos y muertos en nuestro estudio (3,6%) fue

Tabla 3. Prevalencia de algunos defectos congénitos específicos.

CLASIFICACION DE LOS DEFECTOS*	1991	1992	PREVALENCIA (por10000)
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	**6**	**9**	**23,9**
-Anencefalia	1	1	3,2
-Espina bífida	2	1	4,8
-Hidrocefalia	3	3	9,5
-Microcefalia	0	1	1,6
-Agnesia cuerpo calloso	0	1	1,6
SISTEMA CARDÍACO	**4**	**10**	**22,3**
-Persistencia conducto arterioso	1	0	1,6
-Transposición grandes vasos	1	0	1,6
-Cia	0	1	1,6
-Civ	1	2	4,8
-Tetralogía fallot	0	1	1,6
SISTEMA ESQUELÉTICO	**13**	**10**	**36,6**
-Polidactilia	2	3	8
-Defectos transversales de los miembros	4	2	9,5
-Luxación cadera	3	2	8
SISTEMA DIGESTIVO	**11**	**10**	**33,4**
-Estenosis pilórica	11	4	23,9
-Estenosis intestinal	0	1	1,6
-Ano imperforado	0	3	4,8
SISTEMA GENITOURINARIO	**8**	**3**	**17,5**
-Hipospadias	6	1	22,3
-Agenesia renal	1	1	3,2
PIEL	**3**	**3**	**9,5**
-Angiomas	2	2	6,4
CRANEOFACIAL	**10**	**4**	**22,3**
-Microftalmia	1	0	1,6
-Labio leoporino + Fisura palatina	5	0	8
-Fisura palatina	0	1	1,6
OTROS			
-Hernia umbilical/inguinal	35	32	106,6
-Hernia diafragmática	3	3	9,5

* No están incluidos los casos con síndromes de etiología desconocida.

mayor que la observada en la mayoría de los estudios anteriormente publicados. Este hecho puede ser, en parte, debido a una mejor identificación de los casos y un seguimiento más directo de aquellos niños/as con sospecha de un defecto congénito al nacimiento. Por otro lado hay que tener en cuenta que, el Hospital Virgen del Camino es centro de referencia obstétrica para embarazos de alto riesgo, lo que hace más probable el nacimiento y posterior control de niños con sospecha de problemas al nacimiento.

2. El diagnóstico etiológico, y por lo tanto, el riesgo de recurrencia para sus familiares, se pudo realizar en un 40% de los casos. Las causas (conocidas) más frecuentes de defectos congénitos fueron de tipo multifactorial y cromosómica.

3. Las técnicas de ecografía fetal constituyen un pilar importante en el proceso de diagnóstico prenatal de defectos congénitos. El dato obtenido a través de este estudio de sospecha diagnóstica por ecografía en el 11% de los casos, no puede considerarse un reflejo real de las posibilidades de diagnóstico ecográfico en el Hospital Virgen del Camino, ya que, muchos de los embarazos fueron controlados fuera el mismo, tanto a nivel de sanidad pública como privada.

4. Los efectos de origen prenatal constituyen una de las causas más importantes de mortalidad perinatal, ya que el 26% de los niños recién nacidos muertos presentaban alguna malformación, y el 10% de aquellos que nacieron con esta patología murió durante el primer año de vida.

5. Los estudios epidemiológicos de defectos congénitos de base poblacional constituyen una herramienta de vital importancia para conocer la magnitud real de la patología de origen prenatal y valorar la eficacia de los mecanismos de prevención y diagnósticos de la misma.

Agradecimientos: Agradecemos su colaboración a todas aquellas personas que han participado en el presente estudio.

BIBLIOGRAFÍA

1. ERICKSON J D. Risk factors for Birth Defectos: data from the Atlanta Birth Defects Case-Control Etudy. Teratology 1991; 43: 41-51.
2. JANERICH D T, POLEDNAK A P. Epidemiology of birth defects. Epidemiol Rev 1983; 5: 16-37.
3. KHOURY M J. Epidemiology of birth defects. Epidemiol Rev 1989; 11: 244-248.
4. KHOURY M J, ERICKSON J D, CORDERO J F, MCCARHTY B J. Congenital malformations and intrauterine growth retardation: A population study pediatrics 1988; 82: 83-90.
5. MARTÍNEZ-FRÍAS M L, FRIAS J L, SALVADOR J. Clinical/Epidemiological analysis of malformations. Am J Med Genet 1990; 35: 121-125.
6. SPRANGER L, BENERSCHKE K, HALL J G, LENZ W, LOWRY R B, OPITZ J M, PINSKY L, SCHWARZACHER H G, SMITH D W. Errors of morphogenesis: Concepts and terms. J Pediatr 1982; 100: 160-165.
7. VAKSMANN S, BOUCART Ph, PATEY-SAVATIER P, MAUNOURY-LAFEBVRE C, VINATIER D, MONNIER J C. Les grossesses multifoetales. J Gynecol Obstet Biol Reprod 1990; 19: 383-394.
8. WITT D R, HALL J G. Approach to multiple congenital anomaly syndromes. Semin Perinatol 1985; 9: 219-231.