

Impacto de las malformaciones congénitas en una Unidad de Cuidados Especiales Neonatales

Jorge Catalán M.¹, Julio Nazer H.², Lucía Cifuentes O.³

Resumen

Introducción: Las malformaciones congénitas (MFC) constituyen actualmente, la segunda causa de muerte en el primer año de vida, lo que las transforma en un problema de Salud Pública. **Objetivos:** Este estudio pretende evaluar los efectos de esta patología en la Unidad de Cuidados Especiales Neonatales (UCEN) del Hospital Clínico Universidad de Chile. **Pacientes y Método:** Se estudió todos los recién nacidos (RN) malformados de 500 gramos o más, vivos y mortinatos, período 2000–2003. Se utilizó la base de datos del ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) y de la UCEN. **Resultados:** En el período hubo 7 858 nacimientos. Sesenta casos (0,76%) fueron mortinatos y 16 de ellos (26,6%) tenían MFC. Se encontró 639 nacidos vivos con malformaciones (8,2%), 139 de ellos con defectos severos, 13 fallecieron poco después de nacer, 126 (19,8%) necesitaron hospitalización y 49 (38,9%) requirieron tratamiento quirúrgico. Observamos una mortalidad de los RN hospitalizados de 65,4% en malformados y 34,6% por otras causas. La mortalidad por malformaciones fue de 4,6 por 1 000 NV. **Conclusiones:** Los niños hospitalizados por MFC tienen una mortalidad el doble que los fallecidos por otras causas, con un período de hospitalización mayor.

(**Palabras clave:** Malformaciones congénitas, hospitalización del RN con malformaciones).

Rev Chil Pediatr 76 (6); 567-572, 2005

Importance of Congenital Diseases in a Neonatal Special Care Unit

Introduction: Congenital malformations (CM) are the second cause of death in infants under one year age, becoming a Public Health problem. **Objective:** to evaluate the effects of these pathologies in the Special Neonatal Care Unit (UCEN) at the Clinical Hospital of the University of Chile. **Method:** All babies with congenital malformations and birth weight over 500 g, born between 2000 and 2003 were studied. Data was obtained from ECLAMC (Latin American Congenital Malformations Collaborative Study) and from our Neonatal Unit data base. **Results:** 7858 births were registered. 60 cases were still-birth (0,76%) and 16 (26,6%) had congenital malformations. We found 639 live-birth babies with birth defects (8,2%), 139 had severe defects, 13 babies died short after birth and 126 (19,8%) needed hospitalization and 49 (38,9%) needed surgery. We observed a death rate of 65,4% in newborn with CM and 34,6% for other causes. The death rate from CM was 4,6 per 1000 live-birth. **Conclusions:** Infants with congenital malformations have twice the death rate than infants hospitalized from other causes, with a prolonged period of hospitalization.

(**Key words:** congenital malformations, hospitalization, newborn).

Rev Chil Pediatr 76 (6); 567-572, 2005

1. Pediatra Neonatólogo. Profesor Asistente. Unidad de Neonatología. Hospital Clínico Universidad de Chile.
2. Pediatra Neonatólogo. Profesor Titular. Unidad de Neonatología. Hospital Clínico Universidad de Chile.
3. Genetista. Profesor Asociado. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Trabajo recibido el 22 de abril de 2005, devuelto para corregir el 22 de mayo de 2005, segunda versión el 11 de octubre de 2005, aceptado para publicación el 31 de octubre de 2005.

Correspondencia a: Dr. Jorge Catalán M. Servicio Neonatología. Hospital Clínico Universidad de Chile. E-mail: jocatamarti@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas han ido adquiriendo una mayor importancia relativa dentro de las patologías del recién nacido que requieren hospitalización en una Unidad de Cuidados Especiales. Los controles prenatales, efectuados en forma normada, por personal profesional desde el comienzo de la gestación -ya que la población ha tomado conciencia de su importancia- han permitido pesquisar patologías maternas, agudas o crónicas, que al ser tratadas oportunamente, evitan el compromiso del embrión y del feto. Enfermedades como la diabetes, hipertensión arterial, epilepsia, infecciones, etc pueden ser controladas por el médico obstetra, de modo que no afecten el desarrollo del feto¹. Por lo tanto, numerosas patologías del feto y del recién nacido dependientes de patologías maternas han sido evitadas, de manera que las malformaciones congénitas han emergido como una de las más importantes y frecuentes patologías en el período neonatal^{2,3}.

El diagnóstico prenatal de defectos congénitos estructurales, ha permitido 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 sobrevida en Unidades de Cuidados Especiales Neonatales³.

Es sabido que los defectos congénitos son mucho más frecuentes en los mortinatos, su diagnóstico antenatal permite un nacimiento electivo, donde muchos de estos niños nacen ahora vivos e ingresan a las Unidades Neonatales⁵.

El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas hace que algunos centros, como el Hospital Clínico de la Universidad de Chile (HCUCH), se transformen en centros de referencia de este tipo de patologías fetales y neonatales, lo que hace aumentar su prevalencia al nacimiento^{4,5}.

OBJETIVOS

Evaluar los recién nacidos portadores de malformaciones congénitas durante el período 2000-2003 en la Unidad de Cuidados Especiales Neonatales (UCEN) del Hospital Clínico de la Universidad de Chile (HCUCH), en relación a duración de la hospitalización,

diagnósticos más frecuentes, tratamientos, evolución y mortalidad.

SUJETOS Y MÉTODO

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas), "es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos"⁶. Se inició el 1 de julio de 1967 y, en más de 36 años de funcionamiento, conserva lo esencial de su diseño original, aunque haya sufrido una lógica evolución funcional, impuesta por los adelantos en el conocimiento general en la materia y por la propia experiencia acumulada. El HCUCH se integró al ECLAMC en septiembre de 1969 y se ha mantenido sin interrupciones hasta la fecha, a cargo del mismo médico iniciador, lo que ha permitido mantener una política uniforme a lo largo del tiempo⁷.

Para este estudio se utilizó la información comprendida entre el 1 de enero del 2000 y el 31 de diciembre del 2003. Se utilizó las bases de datos de la UCEN de la maternidad del HCUCH y del ECLAMC que lleva un registro de todos los recién nacidos vivos (RN) y mortinatos (MN), de 500 gramos o más, que presenten una o más malformaciones congénitas. A todo RN con defectos congénitos se le confecciona una ficha ad-hoc, donde se consignan antecedentes maternos, del embarazo, parto y del niño. Se toma como control al RN del mismo sexo, sin malformaciones, que nace a continuación del caso, registrándosele con la misma información⁷. Sin definir lo que es una malformación mayor o menor, ya que el ECLAMC no hace distinción, se consideró para la hospitalización de un malformado el pronóstico vital, respecto a lo que dicha malformación significaba en sobrevida e integración del individuo a una vida normal⁸. Se estimó como día de hospitalización de un malformado al hecho de haber ingresado a UCEN, calculándose en ellos el promedio de estadía y su mediana, eliminándose para este cálculo aquellos RN que fallecieron en la sala de atención inmediata.

Para el análisis estadístico se utilizó el programa computacional Statistica. Las comparaciones entre las variables cuantitativas se hicieron mediante la prueba t de Student

Tabla 1. Total de nacimientos período 2000-2003

Año	Total Nacimientos	NV	NM	Mortalidad por 1 000 NV
2000	2 219	2 208	11	5,0
2001	2 184	2 166	18	8,3
2002	1 860	1 840	20	10,8
2003	1 595	1 584	11	7,0
Total	7 858	7 798	60	7,6

NV: Nacidos vivos; NM: Nacidos muertos

y para las variables cualitativas se utilizó la prueba de χ^2 . Se consideró p significativo < 0,05.

RESULTADOS

Durante el período estudiado, ocurrieron en la Maternidad del HCUCH 7 858 nacimientos consecutivos, de los cuales 7 798 fueron nacidos vivos (NV) y 60 mortinatos (NM), lo que representa una mortalidad de 7,6 por 1 000 NV, (tabla 1). De los RN vivos se hospitalizaron en la UCEN 1 417 RN con diferentes diagnósticos, de los cuales fallecieron 55 (mortalidad intrahospitalaria 3,9%).

En la tabla 2 se resume el total de malformaciones congénitas del período, señalándose cuantas se presentaron en malformados vivos y cuantas en malformados muertos.

De los 638 RN vivos malformados, 139 presentaron malformaciones graves que requerían hospitalización. Sin embargo, 13 RN fallecieron a los pocos minutos en la sala de atención inmediata y no ingresaron a la UCEN. Los 126 RN restantes fueron ingresados a la Unidad, lo que representa 8,9% del total de RN hospitalizados (126/1 417).

Tabla 2. Total de malformaciones en 7 858 nacimientos consecutivos. Período 2000-2003

Año	Total MF	MFV	MFM
2000	170	168	2
2001	181	174	7
2002	148	145	3
2003	155	151	4
Total	654	638	16
	(8,3%)	(8,2%)	(26,7%)

Total MF: Total malformados; MFV: Malformados vivos; MFM: Malformados muertos

El promedio de días de hospitalización fue de 21 días (rango 1 a 201), mediana 11 días. El peso promedio fue de 2 750,4 g (rango 610 g a 4 670 g), el 28,7% de los RN hospitalizados pesó menos de 2 500 g. La edad materna promedio fue 31,3 años (rango 15 a 45), con gestaciones máximas entre 1 y 3 (84,3%). De los 139 RN malformados vivos, en la tabla 3 se puede apreciar el tipo de parto que tuvieron durante el período, observándose que la mayoría nació por cesárea (66,2%). En relación al sexo, 54,7% fue femenino, 43,9% masculino y 2 RN con

Tabla 3. Resolución del parto en 139 RNV malformados. Período 2000-2003

Tipo de parto	Malformados		Total Maternidad	
	n	%	n	%
Cesárea	92	66,23	130	39,8
Espontáneo	40	28,83	7 784	8,1
Fórceps	7	5,0	950	12,1

sexo ambiguo (1,4%). La edad gestacional obstétrica fluctuó entre las 24 y 41 semanas, observándose que el gran porcentaje de los malformados vivos nació sobre las 33 semanas (tabla 4).

La distribución de malformaciones por sistemas se puede apreciar en la figura 1. En este grupo de RN se observó 19 RN con síndrome de Down (2,4/1 000), 4 con trisomía 18 (0,5/1 000), 3 con trisomía 13 (0,38/1 000) y 1 RN con trisomía 9 (0,13/1 000).

Se observó además, 4 RN con múltiples malformaciones, sin diagnóstico sindrómico (0,5/000), 4 casos de Malformación de Arnold Chiari (0,5/000), 3 casos de Síndrome de Dandy Walker (0,4/000), 2 RN con Síndrome de DiGeorge y un caso en cada uno de los siguientes diagnósticos: Werning Hoffmann, Pena Schokeir, síndrome de Turner, síndrome de Potter, síndrome de Crouzon, síndrome de Gorlin-Chaundlry-Moss, síndrome Orofaciodigital, Asociación Vacter, Cri du Chat, Prune Belly, Goldenhar, Klippel Trenaunay y un Síndrome de Noonan.

Tabla 4. Edad gestacional obstétrica de los 139 RNV malformados. Período 2000-2003

Semanas	Malformados n	%
< 28	4	2,9
29-32	7	5,0
33-36	36	25,9
37 y más	92	66,2

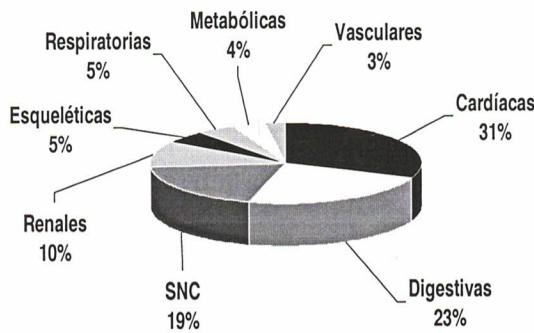


Figura 1. Distribución de malformaciones por sistemas.

Entre los RN malformados hospitalizados, 49 (38,9%) requirieron algún tipo de corrección quirúrgica falleciendo 2 casos (letalidad 1,6%): 1 RN de 39 semanas, portador de un Síndrome de Down asociado a canal A-V con atresia duodenal y 1 RN de 38 semanas con Mielomeningocele, hidrocefalia, malformación adenomatosa quística pulmonar, artrogriposis y pie Bot. El resto de los niños hospitalizados, 77 (61%), no necesitaron tratamiento quirúrgico y sólo recibieron tratamiento médico y atención de enfermería.

En relación al alta, 39 RN (31%) se fueron sanos, 57 (45,2%) requirieron tratamiento ambulatorio, 23 (18,2%) fallecieron durante su hospitalización y 7 (5,6%) fueron trasladados a otros centros especializados.

En total fallecieron 36 niños malformados, 13 en la sala de atención inmediata y 23 en la UCEN, lo que corresponde a una letalidad de 2,5%. Si consideramos que en 1 417 RN hospitalizados fallecieron 55, tenemos que la letalidad por malformaciones fue el 65% de la letalidad total. Considerando el total de NV en el período estudiado la mortalidad neonatal por malformaciones congénitas fue de 4,6 por 1 000 NV.

A 59 RN (42,4%), se les tomó cariograma, obteniéndose 35 cariotipos alterados (59,3%) y 24 (40,7%) fueron normales.

A todos los RN, incluidos los mortinatos, se les efectuó estudio ecográfico prenatal. De los 139 casos nacidos vivos en 103 (74,1%) se hizo algún diagnóstico de anomalía estructural del feto y 36 (25,9%) fueron informadas como normales. La distribución de los casos informados como normales se puede ver en la tabla 5.

Tabla 5. Casos de ecografías prenatales normales en RN malformados. Período 2000-2003. Hospital Clínico de la Universidad de Chile

Cardiopatías congénitas únicas	14 (38,9%)
S. de Down con cardiopatía asociada	8 (22,2%)
Malformaciones digestivas	5 (13,9%)
Síndromes diversos	4 (11,1%)
Fisuras labiopalatinas	3 (8,3%)
Linfangiomas	2 (5,6%)

DISCUSIÓN

El alto promedio de días de hospitalización de los RN malformados (mediana 11 días), 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 g⁹ y días de estada prolongadas en UTI. Durante la estada se necesitó de interconsultas médicas a los subespecialistas, enfermería de alta complejidad, exámenes de alto costo como TAC, RNM, ecocardiografías, además de intervenciones quirúrgicas y alimentación parenteral en mucho de ellos.

La mortalidad perinatal por malformaciones congénitas (mortalidad fetal tardía más mortalidad neonatal precoz) fue de 6,1 por 1 000 NV. Durante el período la mortalidad perinatal registrada en nuestra maternidad fue de 14,4 por 1 000 NV y en Chile fue 9 por 1 000 NV¹⁵. Este hecho es fundamental, ya que casi la mitad de la mortalidad perinatal de la maternidad del HCUCH está dada por muertes ocasionadas por malformaciones congénitas. Si se quiere disminuir la mortalidad neonatal y por ende la mortalidad infantil (MI), es preciso darle la importancia que se merecen a las anomalías congénitas, pues cada día va aumentando su importancia relativa dentro de la mortalidad infantil. En efecto, en la década de los 70 del siglo pasado, la mortalidad infantil era de 78 por 1 000 NV y la mortalidad por malformaciones era de 3,5 por 1 000 (4,5% de la MI), en cambio, actualmente la mortalidad infantil ha bajado a menos de 9 por 1 000 nacimientos desde 1993 a la fecha¹⁶, gracias al control de enfermedades infectocontagiosas, respiratorias, diarrea, sepsis y desnutrición, mientras que la mortalidad por malformaciones congénitas se ha mantenido alrededor del 3,5 por 1 000 (más de 35% de la MI).

Al comparar los promedios de edades maternas entre RN malformados y controles se encontró una diferencia significativa entre ellos ($p < 0,0001$), teniendo mayor edad las madres de los RN malformados. Esto concuerda con otras comunicaciones nuestras^{1,5,10,11} y con el informe anual del año 1999 del Centro Hospitalario Pereira Rossell de Montevideo, Uruguay, que también da una frecuencia mayor de malformados en madres de 40 años o más¹².

Dos hechos importantes a destacar, por una parte la mayoría de los niños malformados

nacieron por cesárea (66,2%). Sin embargo, durante el período en estudio las cesáreas constituyeron el 39,8% en nuestra maternidad; este contraste se explicaría por la indicación de vía alta ante el diagnóstico prenatal de malformación congénita. Por otra parte, el 66,2% de los niños malformados tenían 37 semanas y más de gestación lo que se explicaría, que desde el punto de vista obstétrico, la conducta es favorecer la mayor edad gestacional y por ende maduración del niño malformado.

En relación a las malformaciones congénitas por sistemas se puede apreciar que las malformaciones cardíacas constituyen el mayor porcentaje, hecho destacado en otras publicaciones como la revisión en el Hospital de Puerto Montt de los años 1986 al 2000, en que da un porcentaje de 24,1%¹³ y en un estudio realizado el año 2001 en este hospital¹⁴.

Un hecho importante fue que se encontró 27 RN portadores de algún síndrome cromosómico, lo que representa una prevalencia al nacimiento de 34,4 por 10 000 nacimientos, tasa superior a la encontrada por nosotros en el período 1990-2001 en el HCUCH, que fue de 30,7 por 10 000¹⁰.

Llama la atención que de los 139 NV malformados, en 103 se hizo diagnóstico prenatal de anomalía estructural del feto, pero 36 (25,9%) tuvieron ecografía prenatal normal, de los cuales destacan las cardiopatías congénitas únicas y los síndromes de Down con patología cardíaca asociada. Esto podría explicarse, porque a pesar del uso cada vez mayor de la ecografía prenatal, se estima que sólo 15% de los defectos cardíacos congénitos importantes se detecta antes del nacimiento¹⁷. Además, la ecografía prenatal, como método de detección sistemática y fiable del síndrome de Down, por medio de la translucencia nucal, en el segundo trimestre del embarazo, sólo permite la identificación de alrededor del 60% de los casos¹⁸.

Finalmente, hay que considerar, también, los 13 casos de malformados que fallecieron en atención inmediata, alguno de los cuales podrían haber requerido hospitalización y es posible que a futuro se logre disminuir la mortalidad fetal tardía, con tratamientos intrauterinos y/o extracción del feto enfermo para ser tratado en una UTI neonatal de mayor complejidad, con lo cual una proporción de los 16 mortinatos del período,

probablemente también necesitarían hospitalización^{19,20}.

REFERENCIAS

- 1.- Nazer J: Prevención primaria de los defectos congénitos. Rev Méd Chile 2004; 4: 501-8.
- 2.- Ordóñez MP, Nazer J, Aguilera A, Cifuentes L: Malformaciones congénitas y patología crónica de la madre. Estudio ECLAMC 1971-1999. Rev Méd Chile 2003; 131: 404-11.
- 3.- Nazer J: Anomalías congénitas estructurales en el recién nacido (segunda parte). Rev Hospital Clínico Universidad de Chile 2002: 294-305.
- 4.- Nazer J, Margozzini J, Rodríguez C, et al: Malformaciones Invalidantes en Chile: Estudio ECLAMC, 1982-1997. Rev Méd Chile 2001; 1: 67-74.
- 5.- Nazer J, Juárez ME, Hübner ME, et al: Malformaciones congénitas del sistema digestivo: Maternidad del Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Período 1991-2001. Rev Méd Chile 2003; 2: 190-6.
- 6.- ECLAMC. Manual operacional. Edición 2002. Río de Janeiro. Brasil.
- 7.- Hübner ME, Ramírez R, Nazer J: Malformaciones Congénitas: Diagnóstico y manejo neonatal. Editorial Universitaria 2005; Prólogo: 17-8.
- 8.- Castilla E, Villalobos H: Malformaciones Congénitas: Estudio de Malformaciones Asociadas y Epidemiología 1977; 3: 43-76.
- 9.- Salinas H: Estudio de costo por rubro y total en recién nacidos hospitalizados malformados, menores de 34 semanas y menores de 1 500 g. Año 2004. Diagnóstico seleccionado. En imprenta.
- 10.- Nazer J, Antolini M, Juárez ME, et al: Prevalencia al nacimiento de aberraciones cromosómicas en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Período 1990-2001. Rev Méd Chile 2003; 131: 651-8.
- 11.- Nazer J, Cifuentes L, Ruiz G: ¿Están aumentando las malformaciones congénitas? Estudio comparativo de dos períodos: 1971-1977 y 1982-1991. Rev Méd Chile 1993; 121: 1068-74.
- 12.- Larrandaburu M: ECLAMC. Informe anual año 1999. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo. Uruguay.
- 13.- Malformaciones más frecuentes en el Hospital de Puerto Montt. Revisión 1986-2000.
- 14.- Nazer J, Aravena T, Cifuentes L: Malformaciones congénitas en Chile. Un problema emergente (período 1995-1999). Rev Méd Chile 2001; 129: 895-904.
- 15.- Guía Perinatal del Minsal/Cedip 2003.
- 16.- Mortalidad neonatal. Chile, 1980-1999. Gobierno de Chile Ministerio de Salud Departamento de Estadísticas e Información de Salud. Mortalidad Neonatal. Chile, 1980-1999.
- 17.- Lynn L, Simpson MD: Anomalías cardíacas estructurales. Clínicas de Perinatología. Editorial McGraw- Hill Interamericana 2000; 4: 857-81.
- 18.- Menachem H, Graupe MD, Scott Naylor MD, et al. Trisomía 21. Ultrasonografía en el segundo trimestre. Editorial McGraw-Hill Interamericana 2001; 2: 289-304.
- 19.- Aldunate M: Malformaciones pulmonares congénitas. Rev Chil Pediatr 2001; 72: 52-7.
- 20.- Tapia GJI, Pérez RMA: Cirugía in útero: indicaciones y contraindicaciones. Acta Ped Mex 1993; 14: 288-94.