

Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de la región de la Araucanía

Prevalence of congenital malformations in newborns in the Araucanía region

Maribel Muñoz M.^a, Carlos Kilchemmann F.^b, Andrés Román N.^c, Bernardita Baeza W.^a

^aMatrona. Universidad De La Frontera. Temuco, Chile.

^bMatrón. Facultad de Ciencias, Universidad Mayor. Temuco, Chile.

^cServicio de Neonatología, Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena de Temuco, Universidad de La Frontera. Temuco, Chile.

Recibido: 27 de mayo de 2021; Aceptado: 4 de diciembre de 2021

¿Qué se sabe del tema que trata este estudio?

No existen reportes de prevalencia de malformaciones congénitas actuales en la región de la Araucanía.

¿Qué aporta este estudio a lo ya conocido?

Se describe la frecuencia de malformaciones congénitas de acuerdo a clasificación CIE 10. Aportamos información relevante que permite explicar una parte importante de la morbilidad neonatal e infantil de la región.

Resumen

Anualmente 7,9 millones de neonatos en el mundo presentan anomalías del desarrollo. Junto a la prematuridad, constituyen las principales causas de mortalidad durante el primer año de vida en los países desarrollados o en vías de desarrollo. En Chile, se estima una prevalencia de 3,9% del total de nacidos vivos. No existen reportes de prevalencia de malformaciones en la Región de La Araucanía.

Objetivo: Estimar la prevalencia al nacer de malformaciones congénitas en neonatos hospitalizados en un Servicio de Neonatología. **Pacientes y Método:** Estudio de corte transversal. Población de referencia: 54.241 nacidos vivos, en el Hospital Regional de Temuco en un periodo de 10 años. Los casos provienen de la base de datos de egresos hospitalarios de neonatología según clasificación CIE 10, desde el 1 de enero del 2009 al 31 de diciembre del 2018. Se realizó estadística descriptiva y analítica con el software STATA 15. Resultados: se identificaron 949 neonatos portadores de una o más malformaciones congénitas. La prevalencia global de neonatos con malformaciones fue de 1,7% siendo las de mayor prevalencia: defecto del tabique ventricular 40,9 x 10.000 recién nacidos vivos (RNV), defecto del tabique auricular 21,5 x 10.000 RNV, fisura labial y palatina 14,0 x 10.000 RNV, cardiomiopatías hipertróficas congénitas 8,1 x 10.000, ausencia, atresia y estenosis congénita del ano 7,9 x 10.000 RNV. **Conclusiones:** La prevalencia global de malformaciones es similar a la reportada para el país. Al analizar por tipo se encontraron frecuencias significativamente mayores a los reportados en estudios previos.

Palabras clave:

CIE10;
Malformaciones;
Malformaciones
Congénitas;
Recién Nacido;
Prevalencia

Abstract

Annually, 7.9 million neonates in the world have developmental anomalies. Together with prematurity, they constitute the main causes of mortality during the first year of life in developed and developing countries. In Chile, the estimated prevalence is 3.9% of all live births. There are no reports on the prevalence of malformations in the Araucanía Region. **Objective:** to estimate the prevalence of congenital malformations at birth in neonates hospitalized in a Neonatology Service. **Patients and Method:** cross-sectional study. Reference population: 54,241 live births at the Regional Hospital of Temuco over a 10-year period. Cases came from the neonatology hospital discharge database according to the ICD 10 classification, from January 1, 2009, to December 31, 2018. Descriptive and analytical statistics were performed with the STATA 15 software. **Results:** 949 neonates with one or more congenital malformations were identified. The overall prevalence of neonates with malformations was 1.7%, the most prevalent being ventricular septal defect 40.9 x 10,000 live newborns (LNB), atrial septal defect 21.5 x 10,000 LNB, cleft lip and palate 14.0 x 10,000 LNB, congenital hypertrophic cardiomyopathies 8.1 x 10,000 LNB, and congenital rectal atresia and stenosis or absence of the anus 7.9 x 10,000 LNB. **Conclusions:** the overall prevalence of malformations is similar to that reported for the country. When analyzing by type, we found significantly higher incidences than those reported in previous studies.

Keywords:

CIE10;
Malformations;
Congenital
Malformations;
Newborn;
Prevalence

Introducción

El concepto de malformación congénita se entiende como una formación anormal de una estructura fetal presente al momento del nacimiento, debido a un factor subyacente que altera el desarrollo, de origen genético, epigenético o ambiental. Esta es la denominación más utilizada en el ámbito clínico, a pesar de que sólo hace referencia a alteraciones anatómicas estructurales. Un concepto más amplio, que incluye alteraciones a nivel celular y molecular, es el de anomalía del desarrollo¹. Las malformaciones congénitas se clasifican en mayores y menores siendo las primeras, las que representan un impacto médico o cosmético significativo, las cuales nunca se consideran como una variación de la normalidad². Según estudios recientes el 10% de las malformaciones son atribuidas a exposición ambiental, que incluyen: patologías maternas, abuso de sustancias ilícitas, infecciones, medicamentos, radiación, hipertermia, exposición a químicos y anomalías uterinas. Entre un 15% a un 20% son producidas por alteraciones genéticas únicas, un 5% por anomalías cromosómicas y en aproximadamente un 65% a un 75% la causa es desconocida, en las cuales se puede atribuir a etiologías poligénicas y multifactoriales³. Se estima que 7.9 millones de recién nacidos en el mundo presentan algún tipo de anomalía del desarrollo al año. Estas patologías constituyen, junto a la prematuridad, las principales causas de mortalidad durante el primer año de vida en los países desarrollados o en vías de desarrollo⁴. Según datos del observatorio regional de salud y mortalidad de la Organización Panamericana de Salud, las malformaciones congénitas han ocupado el segundo lugar como causa de mortalidad infantil por más

de 20 años⁵. En Chile entre las principales causas de muerte neonatal están las malformaciones congénitas, las anomalías cromosómicas, la prematuridad y la sepsis neonatal⁶.

El Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), que incluyó una cohorte de 2.406.407 nacimientos entre los años 1995 a 2008, reporta una tasa de prevalencia de malformaciones congénitas mayores para la región de 2,7% del total de recién nacidos vivos (RRNV) y para Chile de 3,1%, destacando en nuestro país una baja incidencia de anencefalia y espina bífida en el periodo estudiado, pero una alta incidencia global de malformaciones⁷. Reportes posteriores utilizando datos del ECLAMC muestran una tasa de prevalencia en Chile durante el periodo 2001 a 2010 de 3,9% del total de nacidos vivos⁸.

En base a los resultados de un estudio ecológico poblacional, que utilizó datos del DEIS y el Instituto Nacional de Estadística, Dipierri y col., lograron identificar la existencia de una disparidad en la mortalidad por malformaciones congénitas entre las distintas regiones de Chile, especialmente en el sur del país⁹. Según los datos disponibles en el Departamento de Estadísticas e Información en Salud DEIS durante el año 2012 la tasa de mortalidad por malformaciones congénitas en la Región de la Araucanía fue de 6,2 x 100.000 habitantes; en este mismo año se presentaron 264 egresos de menores de un año con malformaciones congénitas en el Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena¹⁰. Según el Registro nacional de Anomalías Congénitas-RENACH del 2016, la incidencia en la región de la Araucanía es 1,2%¹¹.

El objetivo del estudio es describir la prevalencia

al nacimiento de malformaciones congénitas en neonatos nacidos en el Hospital Regional Dr. Hernán Henríquez Aravena de Temuco y hospitalizados en el Servicio de Neonatología del mismo hospital, según tipo y clasificación CIE 10, en el periodo comprendido entre el 1° de enero del año 2009 y el 31 de diciembre del 2018.

Pacientes y Método

Diseño

Estudio de corte transversal. Población de referencia: 54.241 nacidos vivos, en el Hospital Regional Dr. Hernán Henríquez Aravena de Temuco en un periodo de 10 años, entre el 1 de enero de 2009 al 31 de diciembre de 2018.

Muestra

Recién nacidos, con diagnóstico de malformación congénita hospitalizados en el Servicio de Neonatología y nacidos en el Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena, entre los años 2009 a 2018. Se excluyó a los neonatos derivados desde otros hospitales de la región. No se incluyó a los neonatos con malformaciones que no se hospitalizaron, ni a los mortinatos, ni mortineonatos, ni abortos. Se utilizó CIE-10 para clasificar las malformaciones por sistema y tipo. La información se obtuvo desde una base de datos de registros clínicos anonimizados. No se dispone de estudio genético, dado que se analiza sólo los diagnósticos de egreso.

Análisis estadístico

Se realizó análisis descriptivo de los sujetos en el periodo estudiado ($n = 949$). Se utilizó CHI2, T-Test y análisis de varianza, con un nivel de significación de 5%. Se utilizó el software STATA 15. Se calculó la prevalencia considerando como denominador el número de nacimientos en el Hospital Regional Dr. Hernán Henríquez Aravena de Temuco durante el periodo de estudio.

Consideraciones éticas

El estudio contó con la aprobación del Comité de Ética del Servicio de Salud Araucanía Sur y la autorización de la dirección del Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena (HHA) de Temuco.

Resultados

En el periodo estudiado se identificaron 949 recién nacidos portadores de una o más malformaciones congénitas, los que sumaron un total de 1494 malformaciones. De estos recién nacidos, el 29,2% ($n = 277$)

tenían diagnóstico prenatal. La edad materna tuvo una mediana de 30 años con un rango entre 13 y 47 años. Las características de los casos estudiados se describen en la tabla 1. Se presenta el número total de malformaciones por sistema desglosando los que tenían compromiso de uno o más sistemas. La microcefalia fue el diagnóstico más frecuentemente reportado en las malformaciones del sistema nervioso central con 38 casos. De este grupo 23 casos (60,5%) corresponde a recién nacidos pequeños para la edad gestacional. Del total de recién nacidos pequeños para la edad gestacional, 19 (82,6%) presentaron un perímetro cefálico por debajo de 2 desviaciones estándar para su edad gestacional. Si se agrupan todos los diagnósticos asociados a defectos de cierre del tubo neural (espina bífida, anencefalia, encefalocele occipital y otras anomalías hipoplásicas del encéfalo, la prevalencia es de un 12,9 x 10.000 RN ($n = 70$) superando a la microcefalia como causa más frecuente de malformaciones del sistema nervioso central. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas por sexo, en los casos con malformaciones de los órganos genitales y del sistema urinario. La condición de pequeños para la edad gestacional (PEG) fue significativamente más frecuente en las malformaciones del sistema nervioso y de los órganos genitales. La condición de grande para la edad gestacional (GEG) fue significativamente mayor para el grupo de las cardiopatías congénitas. La letalidad durante la hospitalización fue de 102 casos (10,7%) y los egresados vivos fueron 847 casos (89,3%). Se observó una mayor letalidad en los casos con malformaciones del sistema respiratorio, nervioso y urinario lo que fue estadísticamente significativo.

La prevalencia total de neonatos con malformaciones fue de 1,74% del total de nacidos vivos. La prevalencia de malformaciones congénitas fue de 2,7% de los recién nacidos vivos. Se reporta un total de 135 tipos de malformaciones congénitas. La prevalencia por sistema y tipo de malformación según la clasificación CIE 10, en orden de frecuencia, se presenta en la tabla 2. Los sistemas que presentaron la mayor proporción de malformaciones fueron el sistema circulatorio que da cuenta de 43,57% del total de malformaciones, seguido de malformaciones del sistema nervioso central con un 14,52%, en tercer lugar, el sistema respiratorio con un 12,98% y el sistema digestivo con un 10,97%. El sistema urinario, osteomuscular, órganos genitales, ojo, cara y oído, y otras malformaciones contribuyen en un 17,96%. Del total de sujetos reportados 206 (21,7%), presentan como diagnóstico de egreso una genopatía. De este grupo 80 pacientes corresponden a trisomía 21 (38,8%), 25 a trisomía 18 (12,1%), y 9 a trisomía 13 (4,3%). Se encontró 92 pacientes (44,6%) clasificados como otras genopatías, no identificadas.

Tabla 1. Neonatos con malformaciones congénitas hospitalizados en servicio de Neonatología, nacidos en Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena, periodo 2009 – 2018 (n = 949)

	Total n (%)	Compromiso de 2 o más sistemas n (%)	Edad gestacional (sem) Peso de nacimiento (g) (DS)	Sexo n (%) Femenino Masculino No definido	Adecuación n (%) Adecuado Grande Pequeño	Letalidad n (%)
Sistema nervioso central	167 (17,6)	51 (30,5)	36,4 (2,9) 2702 (893)	89 (55,3) 72 (44,7) 0 (0)	83 (53,4) 24 (14,9) 51 (31,7)*	26 (16,4)*
Ojo, cara, cuello, oído	22 (2,3)	13 (59,1)	36,2 (3,9) 2612 (855)	17 (77,3) 5 (22,7) 0 (0)	17 (77,3) 0 (0) 5 (22,7)	0
Sistema circulatorio	462 (48,7)	126 (27,3)	36,2 (3,6) 2761 (1108)	251 (54,3) 209 (45,2) 2 (0,4)	253 (55,0) 74 (16,0)* 134 (29)	46 (10,1)
Sistema respiratorio	179 (18,9)	94 (52,5)	36,4(3,5) 2752 (926)	86 (48,0) 90 (50,3) 3 (1,7)	114 (63,7) 15 (8,4) 50 (27,9)	34 (19,4)*
Sistema digestivo	148 (15,6)	52 (35,1)	36,4 (3,5) 2752 (926)	79 (53,4) 67 (45,3) 2 (1,4)	101 (68,2) 14 (9,5) 33 (22,3)	14 (9,7)
Órganos genitales	31 (3,3)	14 (45,2)	36,3 (3,3) 2648 (827)	12 (38,7) 14 (45,2) 5 (16,1)*	21 (67,7) 0 (0) 10 (32,3)*	7 (22,6)*
Sistema urinario	102 (10,7)	44 (43,1)	35,9 (3,5) 2622 (980)	41 (40,2) 58 (56,9)* 3 (2,9)	57 (55,9) 10 (9,8) 35 (34,3)	17 (16,8)*
Sistema osteomuscular	40 (4,2)	30 (75,0)	36,6 (3,4) 2647 (917)	25 (62,5) 15 (37,5) 0 (0)	25 (62,5) 2 (5) 13 (32,5)	7 (18,9)
Otras malformaciones	39 (4,1)	25 (64,1)	36,2 (3,2) 2589 (876)	17 (43,6) 20 (51,3) 2 (5,1)	21 (53,9) 2 (5,1) 16 (41,0)	3 (7,7)

*Valor p menor a 0,05. Adecuación de acuerdo a las curvas de crecimiento Chilenas de Alarcón-Pittaluga.

Tabla 2. Prevalencia de malformaciones congénitas x 10.000 nacidos vivos. Neonatos hospitalizados en servicio de Neonatología, nacidos en Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena, periodo 2009 – 2018

	n	Tasa x 10.000 RNV
Sistema nervioso central	217	40,0
Q02 Microcefalia	38	7
Q05 Espina bífida	26	4,79
Q03 Hidrocéfalo congénito	24	4,4
Q04.3 Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo	23	4,42
Q04.0 Malformaciones congénitas del cuerpo calloso	22	4,05
Q04.6 Quistes cerebrales congénitos	21	3,87
Q04.9 Malformación congénita del encéfalo, no especificada	18	3,31
Q01.2 Encefalocele occipital	8	1,47
Q03.1 Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka	7	1,29
Q03.8 Otros hidrocéfalos congénitos	7	1,29
Q04.2 Holoprosencefalia	7	1,29
Q00.0 Anencefalia	6	1,1
Q07.0 Síndrome de Arnold–Chiari	5	0,92
Q07.9 Malformación congénita del sistema nervioso, no especificada	2	0,18
Q04.4 Displasia opticoseptal	1	0,18
Q04.8 Otras malformaciones congénitas del encéfalo, especificadas	1	0,18
Q06.1 Hipoplasia y displasia de la médula espinal	1	0,18

Ojo, cara, oído, cuello	28	5,16
Q16.0 Ausencia congénita del pabellón	7	1,29
Q16.1 Ausencia congénita, atresia o estrechez del conducto auditivo	7	1,29
Q12.0 Catarata congénita	4	0,73
Q11.1 Otras anoftalmías	3	0,55
Q13.0 Coloboma del iris	2	0,36
Q17.2 Microtia	2	0,36
Q13.4 Otras malformaciones congénitas de la córnea	1	0,18
Q15.0 Glaucoma congénito	1	0,18
Q15.8 Otras malformaciones congénitas del ojo, especificadas	1	0,18
Sistema circulatorio	651	20,01
Q21.0 Defecto del tabique ventricular	222	40,92
Q21.1 Defecto del tabique auricular	117	21,57
I42.2 Otras cardiomiopatías hipertróficas	44	8,11
Q21.2 Defecto del tabique auriculoventricular	36	6,63
Q21.3 Tetralogía de Fallot	33	6,08
Q25.1 Coartación de la aorta	22	4,05
Q25.4 Otras malformaciones congénitas de la aorta	21	3,87
Q22.1 Estenosis congénita de la válvula pulmonar	16	2,94
Q25.6 Estenosis de la arteria pulmonar	15	2,76
Q26.2 Conexión anómala total de las venas pulmonares	13	2,39
Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar	10	1,84
Q25.5 Atresia de la arteria pulmonar	10	1,84
Q20.4 Ventrículo con doble entrada	9	1,65
Q20.3 Discordancia de la conexión ventriculoarterial	8	1,47
Q20.3 Discordancia de la conexión ventriculoarterial	8	1,47
Q23.4 Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo	8	1,47
Q24.0 Dextrocardia	8	1,47
Q23.0 Estenosis congénita de la válvula aórtica	7	1,29
Q20.1 Transposición de los grandes vasos en ventrículo derecho	6	1,1
Q23.1 Insuficiencia congénita de la válvula aórtica	6	1,1
Q89.3 Situs iRNVersus	5	0,92
Q20.2 Transposición de los grandes vasos en ventrículo izquierdo	4	0,73
Q22.4 Estenosis congénita de la válvula tricúspide	4	0,73
Q22.6 Síndrome de hipoplasia del corazón derecho	4	0,73
Q22.3 Otras malformaciones congénitas de la válvula pulmonar	3	0,55
Q22.5 Anomalia de Ebstein	3	0,55
Q25.3 Estenosis de la aorta	3	0,55
Q26.3 Conexión anómala parcial de las venas pulmonares	3	0,55
Q22 Malformaciones congénitas de las válvulas pulmonar y tricúspide	2	0,36
Q24.9 Malformación congénita del corazón, no especificada	2	0,36
M8903/0 Rabdomioma fetal	2	0,36
Q24.1 Levocardia	1	0,18
Q24.4 Estenosis subaórtica congénita	1	0,18
Q25.7 Otras malformaciones congénitas de la arteria pulmonar	1	0,18
I42.4 Fibroelastosis endocárdica	1	0,18
I44.2 Bloqueo auriculoventricular completo	1	0,18

Sistema respiratorio	194	35,76
Q35–Q37 Fisura del paladar y labio leporino	76	14,01
Q79.0 Hernia diafragmática congénita	32	5,89
Q31.5 Laringomalacia congénita	21	3,87
Q39.1 Atresia del esófago	21	3,87
Q33.6 Hipoplasia y displasia pulmonar	20	3,68
Q30.0 Malformaciones congénitas de la nariz	7	1,29
Q33.8 Otras malformaciones congénitas del pulmón	5	0,92
Q31.1 Estenosis subglótica congénita	2	0,36
Q32.3 Estenosis congénita de los bronquios	2	0,36
Q33.3 Agenesia del pulmón	2	0,36
Q38.2 Macroglosia	2	0,36
Q31.3 Laringocele	1	0,18
Q32.0 Traqueomalacia congénita	1	0,18
Q32.1 Otras malformaciones congénitas de la tráquea	1	0,18
Q32.2 Broncomalacia congénita	1	0,18
Sistema digestivo	164	30,23
Q42.2 Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano	43	7,92
Q79.3 Gastrosquisis	36	6,63
Q41.0 Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno	23	4,24
Q41.2 Ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon	13	2,39
Q79.2 Exómfalos Onfalocelo	11	2,02
Q40.0 Estenosis hipertrófica congénita del píloro	9	1,65
Q41.1 Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno	9	1,65
Q43.3 Malformaciones congénitas de la fijación del intestino	7	1,29
Q43.0 Divertículo de Meckel	3	0,55
Q43.1 Enfermedad de Hirschsprung	3	0,55
Q43.5 Ano ectópico	2	0,36
Q43.7 Persistencia de la cloaca	1	0,18
Q44.0 Agenesia, aplasia e hipoplasia de la vesícula biliar	1	0,18
Q44.4 Quiste del colédoco	1	0,18
Q44.6 Enfermedad quística del hígado	1	0,18
Q45.1 Páncreas anular	1	0,18
Organos genitales	31	5,71
Q50.1 Quiste en desarrollo del ovario	12	2,21
Q54 Hipospadias	10	1,84
Q56 Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo	9	1,65
Sistema urinario	124	22,86
Q62.0 Hidronefrosis congénita	39	7,19
Q62.5 Duplicación del uréter	23	4,24
Q61.4 Displasia renal	16	2,94
Q61 Enfermedad quística del riñón	15	2,76
Q60.0 Agenesia renal, unilateral	8	1,47
Q63.1 Riñón lobulado, fusionado y en herradura	6	1,1
Q63.2 Riñón ectópico	5	0,92
Q60.6 Síndrome de Potter	4	0,73
Q62.3 Otros defectos obstructivos de la pelvis renal y del uréter	3	0,55
Q62.7 Reflujo vésico–urétero–renal congénito	3	0,55
Q62.1 Atresia y estenosis del uréter	1	0,18
Q64.4 Malformación del uraco	1	0,18

Sistema osteomuscular	46	8,48
Q74 Otras anomalías congénitas del (de los) miembro(s)	7	1,29
Q74.3 Artrogriposis múltiple congénita	6	1,1
Q75.0 Craneosinostosis	5	0,92
Q76.4 Otra malformación congénita de la columna vertebral	4	0,73
Q71.3 Ausencia congénita de la mano y el (los) dedo(s)	3	0,55
Q73.1 Focomelia, miembro(s) no especificado(s)	3	0,55
Q73.8 Otros defectos por reducción de miembro(s)	3	0,55
Q76.0 Espina bífida oculta	2	0,36
Q78.9 Osteocondrodysplasia, no especificada	2	0,36
Q79.4 Síndrome del abdomen en ciruela pasa	2	0,36
Q67.8 Otras deformidades congénitas del tórax	1	0,18
Q71.8 Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s)	1	0,18
Q72.8 Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)	1	0,18
Q75.1 Disostosis craneofacial, Enfermedad de Crouzon	1	0,18
Q76.3 Escoliosis congénita debida a malformación congénita ósea	1	0,18
Q76.6 Otras malformaciones congénitas de las costillas	1	0,18
Q77.1 Enanismo tanatofórico	1	0,18
Q77.4 Acondroplasia	1	0,18
Q77.6 Displasia condroectodérmica	1	0,18
Otras malformaciones	39	7,19
Q87.0 Sínd. de malf. congénitas que afectan principalmente la apariencia facial	14	2,58
Q87.1 Sínd. de malf. congénitas asociadas principalmente con estatura baja	11	2,02
Q80 Ictiosis congénita	4	0,73
Q87.2 Sínd. de malf. congénitas que afectan principalmente los miembros	2	0,36
Q87.3 Sínd. de malf. congénitas con exceso de crecimiento precoz	2	0,36
Q89.0 Malformaciones congénitas del bazo	2	0,36
Q96 Síndrome de Turner	2	0,36
Q87.8 Otros síndromes de malformaciones congénitas	1	0,18
Q89.2 Malformaciones congénitas de otras glándulas endocrinas	1	0,18
Total	1494	275,43

Discusión

La prevalencia total de recién nacidos con malformaciones congénitas encontradas en el periodo estudiado fue de 1,7% y de malformaciones un 2,7% con respecto al total de nacidos vivos. Esta prevalencia resulta cercana a los datos entregados por la OMS que en grandes estudios poblacionales reporta un 2 a 3% de malformaciones mayores en todos los nacimientos vivos en países desarrollados e inferior al 6% reportado para los países en desarrollo¹². En Chile el ECLAMC reporta una prevalencia de 3,9% en los periodos (2001-2010) con 10.925 casos de malformaciones en 282.568 nacimientos. En el 2017 el registro nacional de anomalías congénitas para la región de la Araucanía reporta un 1,2% lo cual es inferior a lo encontrado en este estudio¹¹. Es posible que esta diferencia se deba a que

los datos actuales corresponden al centro de referencia perinatal de la región, que concentra la mayor cantidad de gestantes de riesgo.

Según los datos reportados por el RENACH, la mayor proporción de malformaciones mayores correspondieron al sistema circulatorio con un 32,9%, similar a lo encontrado en este estudio, con un 43,5%, representando una tasa de prevalencia para este grupo en 120 x 10.000 nacidos vivos¹¹. Dentro de este sistema, la mayor parte corresponde a defecto del tabique ventricular: 34,1%, seguido por el tabique auricular: 18%, lo que corresponde a una prevalencia de 40,9 x 10.000 y 21,5 x 10.000 RNV, respectivamente. Estas cifras son similares a lo descrito por otros autores en Chile, en las que se reporta una tasa de 100 x 10.000 RNV¹³, y superior a lo reportado por la OMS para Sudamérica 28 x 10.000 RNV¹².

En este estudio, la segunda frecuencia la ocupa el sistema nervioso central con un porcentaje de malformaciones de 14,52%. Llama la atención que la mayor frecuencia está dada por la microcefalia, con una tasa de 7×10.000 RNV lo que no se menciona en el estudio de ECLAMC. La segunda frecuencia en este grupo lo constituye la espina bífida, con una tasa de $4,7 \times 10.000$ RNV, lo que experimenta un leve aumento en comparación a lo reportado en la serie del ECLAMC. Una posible explicación podría ser la ausencia de prevención primaria con ácido fólico periconcepcional en nuestra población dado la alta proporción de embarazos no planificados, 56,4%, según las cifras reportadas en publicación anterior del mismo autor¹⁴.

En el sistema respiratorio la mayor frecuencia está dada por la fisura palatina con $14,1 \times 10.000$ RNV similar a lo descrito en el ECLAMC; en segundo lugar, la hernia diafragmática $58,9 \times 10.000$ RNV supera a la reportada por ECLAMC con 4×10.000 RNV, como también supera a la atresia de esófago con un $5,8 \times 10.000$ RNV comparado con 2×10.000 RNV reportado por ECLAMC. En el sistema digestivo se encontró un $7,9 \times 10.000$ RNV en malformación ano rectal, lo que es superior al reporte de ECLAMC con un 6×10.000 RNV y no reportan gastrosquisis, la cual destaca en este estudio con una tasa de $6,6 \times 10.000$ RNV.

En los órganos genitales el sexo indeterminado correspondió a un $1,6 \times 10.000$ RNV, cifra inferior a la reportada por ECLAMC con un 2×10.000 RNV. En el sistema osteomuscular la artrogriposis representa la mayor incidencia en este estudio $1,1 \times 10.000$ RNV, siendo inferior a la informada por el ECLAMC con 2×10.000 RNV⁸.

Las malformaciones que en este estudio ocupan la más alta incidencia son el defecto del tabique ventricular con un $40,9 \times 10.000$ RNV, seguido del defecto del tabique auricular $21,5 \times 10.000$ RNV, la fisura del paladar y labio leporino 14×10.000 RNV, otras miocardiopatías hipertróficas $8,1 \times 10.000$ RNV, Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano $7,9 \times 10.000$ RNV, microcefalia 7×10.000 RNV, defecto del tabique auriculoventricular $6,6 \times 10.000$ RNV, tetralogía de Fallot $6,0 \times 10.000$ RNV, hernia diafragmática congénita $5,8 \times 10.000$ RNV y espina bífida $4,7 \times 10.000$ RNV.

Para el caso de las microcefalias, encontramos en la literatura una tasa en Chile de $0,3 \times 1000$ RNV¹⁵, mientras que en este estudio la tasa fue más del doble ($0,7 \times 1000$ RNV). Podemos señalar que en este grupo el 60,5% de los recién nacidos son pequeños para la edad gestacional. No obstante, al analizar el perímetro cefálico de estos pacientes encontramos que 31 de 38 (81,5%) tenían mediciones por debajo de 2 DS para la edad gestacional. De los casos con microcefalia pequeños para la edad gestacional, 19 de 23 (82,6%) presentaron un perímetro cefálico por debajo de 2 desvia-

ciones estándar para su edad gestacional. Por lo tanto, de acuerdo a las diferencias de definición podríamos encontrar una cifra levemente sobre estimada.

Cabe destacar que, para el grupo total, el promedio de edad gestacional al nacer fue de 36 semanas, teniendo la mayor letalidad el grupo de malformaciones del aparato cardiovascular.

Este estudio adolece de algunas limitaciones, como por ejemplo, incluye solo los neonatos con malformaciones que habiendo nacido en el hospital fueron hospitalizados en el servicio de neonatología, excluyendo algunas que no merecían hospitalización y que solo estuvieron en puerperio. Por esta razón es probable que la prevalencia de recién nacidos con trisomía 21 esté subvalorada, considerando que un número no despreciable no se hospitalizan, lo que no ocurre para la trisomías 18 o 13. El hospital regional no registra datos en el RENACH desde el año 2015 en adelante por lo que no se cuenta con esa información. Por otro lado, lo que interesa mayormente para el análisis de la mortalidad neonatal e infantil, son las malformaciones mayores, que salvo excepciones se hospitalizan casi en su totalidad. Hay algunas mayores que actualmente no se hospitalizan y a cuyas madres se les ofrece cuidados paliativos en puerperio hasta su fallecimiento. Sin embargo, esta conducta se ha comenzado a realizar después de los años del estudio y por lo tanto durante los años analizados, los cuidados paliativos se entregaban en el servicio de neonatología. Por lo tanto, el niño con malformación mayor y no viable, era igualmente hospitalizado.

Otro elemento a considerar es que el hospital regional recibe embarazadas con diagnóstico prenatal de malformaciones mayores para resolverse en este hospital, único de nivel terciario, con UCIN y cirugía neonatal en la región, lo que puede explicar las altas tasas de algunas malformaciones como la hernia diafragmática y gastrosquisis, dado la mejoría del diagnóstico prenatal que ha experimentado la región en los últimos años.

Conclusiones

Se describe la prevalencia al nacer de malformaciones en pacientes hospitalizados en el servicio de neonatología y la distribución por sistemas, de acuerdo con la clasificación internacional CIE-10. La prevalencia encontrada es similar a la reportada para Chile y por la OMS. Al analizar por tipo se encontraron algunas prevalencias significativamente mayores a los reportados en estudios previos. Pese a las limitaciones de estudio, se describen tasas de prevalencia que reflejan la realidad de la región, en ausencia de otros trabajos en el área, lo que es relevante al momento de diseñar estrategias

que permita la reducción de la mortalidad neonatal e infantil, que se encuentra estabilizada en los últimos años.

Responsabilidades Éticas

Protección de personas y animales: Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos: Los autores declaran

que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la Privacidad y Consentimiento Informado: Los autores declaran que la información ha sido obtenida de datos previos en forma anonimizada, por lo cual el Comité de Ética de Investigación en uso de sus facultades, ha eximido de la obtención de un consentimiento informado, lo cual consta en el acta respectiva.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Referencias

- Hubner M, Ramírez R, Nazer J. Malformaciones congénitas, diagnóstico y manejo neonatal. Cap I: malformaciones congénitas, generalidades. Santiago, Chile: Editorial universitaria 2005;21-5.
- Tara L, Wenger and Elizabeth J. Bhoj. Contemporary Evaluation of the Neonate with Congenital Anomalies. NeoReviews. 2017;18:e522
- Harris BS, Bishop KC, Kemeny HR, et al. Risk Factors for Birth Defects. Obstet Gynecol Surv. 2017;72:123-35.
- Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes Global Report on Birth Defects. The Hidden Toll of Dying and Disabled Children. March of Dimes Birth Defects Foundation 2006.
- Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud - mortalidad [Internet]. PLISA plataforma de información en salud de las Américas PAHO 2014. Disponible el 31 de agosto 2021, en: https://www3.paho.org/data/index.php/es/?option=com_content&view=article&id=515:indicadoresvz&Itemid=348.
- Manríquez PG, Escudero OC. Analysis of risk factors for neonatal death in Chile, 2010-2014. Rev Chil Pediatr. 2017;88:458-64.
- Nazer HJ, Cifuentes OL. Congenital malformations in Latin America in the period 1995-2008. Rev Med Chil. 2011;139:72-8.
- Nazer HJ, Cifuentes OL. Prevalence of congenital malformations at birth in Chilean maternity hospitals. Rev Med Chil. 2014;142:1150-6.
- Dipierri JE, Acevedo NE, Bronberg RA. Infant mortality from congenital malformations in Chile: temporal and spatial analysis, 1997-2011. Rev Panam Salud Publica. 2015;38:380-7.
- Ministerio de Salud Chile, Departamento de estadística e información en salud DEIS, Egresos Hospitalarios Según Edad y Causa - Regiones. Disponible el 31 de agosto de 2021 en: https://informesdeis.minsal.cl/SASVisualAnalytics/?reportUri=%2Freports%2Freports%2F23138671-c0be-479a-8e9d-52850e584251§ionIndex=0&sso_guest=true&reportViewOnly=true&reportContextBar=false&sas-welcome=false
- Ministerio de Salud Chile, Departamento de estadística e información en salud, Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENACH) 2015. Disponible el 31 de agosto de 2021, en: https://estadisticas.ssosorno.cl/mortalidad_natalidad/documentos_natalidad/Presntaci%C3%B3n%20RENACH%2018.12.15.pdf
- OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas. Atlas de algunos defectos congénitos. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015. Disponible el 31 de agosto de 2021, en: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/149821/9789243564760_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Mayorga C, Rodríguez JG, Enríquez G, et al. Cardiopatías congénitas: diagnóstico prenatal y seguimiento. Rev Chil Obstet Ginecol. 2013;78:349-56.
- Munoz M, Poo AM, Baeza B, et al. Riesgo relacional madre-recién nacido: Estudio de prevalencia y variables asociadas. Rev Chil Pediatr. 2015;86:25-31.
- Nazer J, Margozzini J, Rodríguez M, et al. Malformaciones invalidantes en Chile: Estudio ECLAMC, 1982-1997. Rev Méd Chile. 2001;129:67-74.