

Las Malformaciones Congénitas en Costa Rica

I. Mortalidad, Registro y Vigilancia

Ramiro Barrantes*

RESUMEN

En un estudio de la mortalidad por malformaciones congénitas en niños menores de 1 año en Costa Rica, en el período de 1970 a 1977, se encontró que la frecuencia de malformaciones aumenta de 4.5% a 14.5%; sin embargo, las frecuencias varían por provincias, mostrando valores más altos aquellas situadas en la parte central del país. La misma tendencia existe con las tasas de mortalidad por 1000 nacimientos. Es posible que las diferencias se deban, en gran parte, a problemas de diagnóstico y registro. No fueron detectadas disimilitudes en la mortalidad por cantones. Existe una mayor proporción de varones entre las defunciones por anomalías congénitas en el período estudiado y el 75% de las muertes en ambos sexos ocurre en los primeros dos meses de vida, incluyendo un 35% en los primeros tres días. Las malformaciones más frecuentes como causa de mortalidad son las cardiopatías congénitas y las malformaciones asociadas.

Se propone un modelo de registro y vigilancia epidemiológica en malformaciones congénitas adaptado a las condiciones socioeconómicas y hospitalarias de Costa Rica, con objetivos que incluyen la expansión del sistema a otros tipos de enfermedades hereditarias. Se discute la problemática de su aplicación y las consecuencias de su desarrollo en la salud pública.

Es un hecho incuestionable que, conforme aumenta el desarrollo económico y socio-cultural de un país emergen en las estadísticas vitales las enfermedades con una base genética, ocupando los primeros lugares como causas de mortalidad y egresos hospitalarios. Las malformaciones congénitas son un ejem-

plo real de tal situación, ya que al disminuir la mortalidad infantil por otras causas, particularmente infección y desnutrición, aumenta su frecuencia relativa, y muchas veces absoluta, de tal forma que en países de alto desarrollo económico constituyen hasta el 25% de la mortalidad neonatal (17,30). Por otra parte, las anomalías de tipo genético que se manifiestan antes y después del nacimiento constituyen un verdadero problema de salud pública, ya que por lo menos el 20% de los embarazos terminan en abortos con predominio de desórdenes genéticos (4), y que el 6% de los recién nacidos muestran anomalías genéticas y de desarrollo, incluyendo un 4% de defectos congénitos (30,31).

Es también un hecho conocido que las causas de muchas malformaciones congénitas no están bien determinadas al presente; aunque existen algunas que son de herencia mendeliana simple, una gran cantidad tiene un fundamento poligénico (9,10,11,14), en interacción con parámetros ambientales difíciles de cuantificar. Otras anomalías congénitas son definitivamente provocadas por diversos agentes como agentes infecciosos y otros teratógenos (3,8,29,34,35). Esta indefinición causal, además de problemas inherentes a las condiciones de prevención y epidemiología, ha traído como consecuencia el desarrollo de programas de registro y vigilancia, con objetivos más o menos ambiciosos, en diferentes países y conforme al

*Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) y Escuela de Biología, Universidad de Costa Rica.

problema causado por las malformaciones congénitas se ha agudizado, predominando en la actualidad los registros prospectivos que, además de incluir el registro y vigilancia epidemiológica, pretenden dilucidar las causas genéticas y ambientales de las malformaciones detectadas.

Costa Rica no ha escapado al problema de salud pública que constituyen las malformaciones congénitas ya que al final de esta década ocuparon los primeros lugares como causa de mortalidad infantil. Sin embargo, es bien poco lo hecho al respecto en términos de investigación epidemiológica y de prevención. Una revisión de los trabajos publicados en los últimos años muestra que los estudios sobre malformaciones se limitan a la descripción de casos concretos aparecidos en hospitales y, con excepción de los estudios descriptivos de las frecuencias de malformaciones de Arauz *et al.* (2) y Pacheco *et al.* (28) no existen análisis serios epidemiológicos ni de prevención y registro o al menos no han sido descritos en la literatura científica.

Actualmente se desarrolla en la Universidad de Costa Rica una investigación retrospectiva, del tipo caso-control, en una muestra representativa de malformaciones congénitas en el período de 1970-1977, con el objetivo de estudiar las frecuencias de las diferentes malformaciones en Costa Rica y explorar sus posibles relaciones con la estructura poblacional y, por otra parte, tratar de plantear modelos de prevención adaptados a nuestras condiciones de desarrollo. El presente trabajo es parte de este proyecto y se relaciona con el problema de la mortalidad infantil y neonatal por malformaciones congénitas en Costa Rica y con la elaboración de un modelo de registro y vigilancia con posible aplicación en el sistema hospitalario nacional.

1. MATERIAL DE ESTUDIO

Como parte de un estudio retrospectivo del tipo caso-control, que incluye el análisis de más de 3000 casos de malformaciones congénitas y sus respectivos controles, tomando en cuenta 34 variables concomitantes, se hizo un estudio de la mortalidad neonatal e infantil, utilizando los censos de la Dirección General de Estadísticas y Censos del Ministerio de Economía, Industria y Comercio de Costa Rica. Información adicio-

nal sobre egresos hospitalarios y estadística vital, fue obtenida en el Departamento de Estadística, Unidad Sectorial de Planificación, del Ministerio de Salud Pública.

La información de los registros de mortalidad fue obtenida directamente de los datos elaborados por computador y no publicados, en Estadística y Censos; estas cifras fueron comparadas con los datos publicados por Estadísticas Sociales (24), con excepción de los años 1976 y 1977. En el caso de incompatibilidad de resultados entre estas dos fuentes, siempre se usó el resultado obtenido por lectura directa de los originales no publicados. Este hecho limita la muestra en algunas ocasiones, al período 1971-1977, que contiene la información computada más confiable. Se obtuvo información específica sobre las siguientes variables: tipo de malformación, proporciones sexuales y estadísticas vitales de natalidad y mortalidad neonatal e infantil de Costa Rica en el período determinado (1970-1977). Los resultados sobre estas variables fueron agrupados por provincia y cantón, de manera general y por tipo de malformación.

2. MORTALIDAD POR MALFORMACIONES CONGENITAS EN COSTA RICA, PERIODO 1970-1977

La frecuencia (%) de defunciones por malformaciones congénitas en Costa Rica, y su distribución por provincias, se presenta en el Cuadro 1. Es evidente el aumento de las frecuencias en el tiempo, pasando de 4,5% en 1971 a 14,5% en 1977. Realmente, la posición de las malformaciones como causa de mortalidad pasó del 11º lugar en 1960 al 6º en 1967, al 5º en 1971, al 3º en 1976 y posteriormente al 2º en 1978. Por otra parte, son notables las diferencias encontradas en las diversas provincias, mientras que en la Meseta Central los porcentajes ocuparon el 1º y 2º lugar en frecuencias en el período estudiado, las provincias de Guanacaste, Limón y Puntarenas siempre se mantuvieron en los últimos lugares. Aunque cabe hacer notar que la mortalidad infantil en estas dos últimas provincias es más alta (Cuadro 2) y en los últimos dos años el aumento de defunciones por malformaciones es relativamente mayor.

Además del aumento en frecuencias relativas de mortalidad también se incrementan

las frecuencias absolutas (de 143 a 266); el número de malformaciones se acentúa en el tiempo, a pesar de la disminución gradual de la mortalidad infantil. Si este fenómeno es debido a la mejoría de registros en los hospitales o si obedece a causas propias del desarrollo del país, es un problema que espera una clara respuesta en el futuro.

Cuando se hizo un análisis por cantón dentro de cada provincia, no se obtuvo diferencias significativas, aunque sí se observaron diferencias entre los cantones de la Meseta Central y los de las provincias costeras, no obstante, este resultado debe tomarse con cautela ya que el pequeño número de casos y las diferencias obtenidas pueden ser causadas por defectos de registro. Las tasas de mortalidad por malformaciones por 1000 nacimientos (Cuadro 2) arrojan resultados similares. Al disminuir la mortalidad infantil por otras causas, especialmente inmadurez y otras enfermedades de la primera infancia (gastroenteritis y colitis, neumonía y bronconeumonía), es evidente la emergencia e importancia de las malformaciones congénitas como causa importante de mortalidad neonatal e infantil. Las tasas aumentaron en el período estudiado, aunque la explicación de este fenómeno es difícil de precisar por el momento. Obviamente en las provincias con un mayor desarrollo económico, reflejado en la menor mortalidad infantil y mejores servicios hospitalarios, el problema se evidencia primero al elevarse las frecuencias y las tasas de defunciones, pero esto no implica que las diferencias entre provincias sean esencialmente biológicas o ambientales.

Cuando se comparan las frecuencias (en %) de mortalidad por malformaciones congénitas de Costa Rica con un país con cierto nivel de desarrollo como España (18) durante el período 1960-1974 (Cuadro 3), se observa que existe una tendencia idéntica de aumento en la mortalidad en ambos países. Como es de esperar, las frecuencias presentan cifras mayores en España, reflejando las diferencias socio-económicas existentes entre ambos países. Sin embargo, la provincia de mayor desarrollo económico de Costa Rica, San José, que ofrece los mejores servicios hospitalarios y que contiene un alto porcentaje de la población, muestra valores mucho más altos, y en 1977 alcanzó el 21 por ciento, cifra de un país en franco

desarrollo (Cuadro 1) indicando la posible evolución del problema a una situación como la española.

En el Cuadro 4 se muestra la mortalidad por malformaciones congénitas en niños hasta de un año de edad, analizando su frecuencia (en %) por períodos y por la proporción sexual. El 35% de los casos se manifiesta en los primeros tres días después del nacimiento, el 56% del primer mes y el 75% dentro de los dos primeros meses. Un 25% ocurre entre dos meses y un año. Es importante señalar que el número de niños fallecidos por malformaciones durante el primer año de vida representan el 85% del total de muertes por esta causa hasta los cuatro años. La mayoría de las defunciones ocurre en los primeros 3 días, de ahí la importancia de un sistema de registro detallado en los primeros días posparto. La proporción sexual siempre pasa de 100, lo que implica una mayor mortalidad de varones, dato que confirma lo observado en otras series en diversos países (27).

Entre las anomalías congénitas más frecuentes como causa de defunción, las cardiopatías ocupan el primer lugar, seguidas de las malformaciones múltiples (Cuadro 5). Cabe mencionar que los términos cardiopatías y malformaciones múltiples o asociadas abarcan una serie de variables de diagnóstico y, de manera general, existe una cierta discrepancia entre el diagnóstico de defunción y los términos usados.

3. REGISTRO Y VIGILANCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS

Los resultados obtenidos en el estudio realizado durante el período 1970-1977 sobre la mortalidad infantil por malformaciones congénitas representan necesariamente una subestimación del problema global por varias razones: primero, las defunciones por anomalías congénitas representan sólo una fracción del total ocurrido por esta causa; segundo, es un hecho conocido que sólo un 60% de todas las malformaciones son reportadas en registros de mortalidad o nacimientos, aunque esta proporción varía de acuerdo al tipo de malformación (31); tercero, estos resultados no dan idea de si los factores ambientales, geográficos o étnicos están influenciando las frecuencias en el tiempo.

Estas razones, de hecho universales, indu-

CUADRO 1
Frecuencia (%) de defunciones por malformaciones congénitas en niños
menores de un año en las diferentes provincias de Costa Rica.
1971-1977

Año	Costa Rica	San José	Alajuela	Cartago	Heredia	Guanacaste	Puntarenas	Limón
1971	143 (4,5)	50 (6,6)	26 (5,6)	23 (5,3)	11 (6,5)	6 (1,5)	14 (2,5)	13 (3,6)
1972	166 (5,0)	63 (7,3)	36 (7,5)	19 (5,7)	10 (6,7)	12 (3,0)	14 (2,4)	12 (3,4)
1973	197 (8,0)	77 (12,7)	40 (12,5)	34 (11,3)	12 (9,6)	11 (3,2)	19 (4,3)	4 (1,5)
1974	184 (8,5)	68 (12,3)	41 (12,6)	22 (10,6)	9 (8,8)	9 (3,5)	25 (5,9)	10 (3,6)
1975	197 (9,0)	87 (15,0)	33 (9,4)	21 (8,0)	18 (14,0)	10 (4,4)	22 (6,3)	6 (2,0)
1976	274 (13,5)	119 (19,8)	39 (14,3)	32 (15,5)	17 (15,6)	20 (9,0)	26 (7,5)	21 (8,0)
1977	266 (14,5)	114 (21,0)	37 (13,9)	32 (14,8)	18 (16,5)	20 (9,5)	29 (11,2)	16 (7,5)

ieron el desarrollo de sistemas de registro y vigilancia epidemiológica en varios países, especialmente en la última década. Estos sistemas pueden catalogarse en tres tipos: estudios prospectivos, estudio retrospectivo en recién nacidos con o sin seguimiento y estudio retrospectivo a cualquier edad. Los estudios prospectivos son los mejores desde todo punto de vista y se han desarrollado en primer lugar en los países económicamente más fuertes, por ejemplo, el "Birth Defects Monitoring System" en Estados Unidos de América; el "Canadian System of Congenital Anomalies"; dos sistemas de vigilancia desarrollados en Suecia en 1965 y 1973 (16); otro en 1966 en Israel y algunos otros.

En América Latina existe un programa epidemiológico de registro y vigilancia de malformaciones congénitas iniciado en 1967 en cinco países de América del Sur, el "Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas" (ECLAMC), y sus resultados se han publicado en diferentes fuentes (5,6,7,33). Este programa, de carácter prospectivo, ha tenido mucho auge y cuenta con un manual operacional (19) y boletines periódicos. La semejanza económica y socio-cultural entre estos países y Costa Rica, amerita el aprovechamiento de esta valiosa experiencia. Un programa semejante, e igualmente sugestivo para la realidad costarricense, es el desarrollado en España, con características semejantes al ECLAMC (12,18).

En Costa Rica, a pesar de los avances en el área de la salud y las metas propuestas en el Plan Nacional de Salud (21), no existe un planteamiento a fondo de cuantificación y prevención de enfermedades hereditarias en general y malformaciones congénitas en particular, a pesar de su importancia claramente demostrada y de las perspectivas en los próximos años de emergencia y predominio de este tipo de anomalías. El contexto y el objetivo de un programa de registro y vigilancia son universales, pero existen particularidades en cada país que ameritan adaptaciones. En Costa Rica hay ciertas ventajas en la aplicación de un programa de este tipo, como son: a) un sistema hospitalario estatal que permite la adopción de políticas generales en todo el país; b) la población es relativamente poco numerosa

(comparada con otros países) y las distancias de comunicación son cortas, lo que favorece una comunicación personal más estrecha, aumentando la efectividad del consejo genético; c) la posibilidad de detectar cualquier factor ambiental que incida en la frecuencia de malformaciones es más fácil de precisar.

A continuación propongo un modelo de registro y de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas detectables en los primeros tres días después del nacimiento, factible de aplicarse en Costa Rica y enmarcado dentro de los objetivos generales de un programa descriptivo y analítico de este tipo como son: 1) el establecimiento de la frecuencia de malformaciones en el país; 2) la influencia de los factores ambientales en la modificación temporal de frecuencias; 3) la comparación entre resultados obtenidos en diferentes regiones, grupos étnicos del país, y de éste con otros países; 4) la determinación de políticas de prevención y consejo a los viduos y familias afectadas.

En la Figura 1 se presenta un esquema de modelo de registro y vigilancia epidemiológico de malformaciones congénitas posible de aplicar en Costa Rica, mediante un diagrama de flujo con diferentes etapas. En un primer término (N^o1) está el diagnóstico o reconocimiento en los primeros tres días de su vida del niño malformado. Este diagnóstico debe ser hecho por un pediatra, de preferencia neonatólogo (N^o2). En un protocolo especial se hará una descripción detallada del caso con los datos necesarios para el registro.

Siguiendo el esquema de la ECLAM, que se ajusta a los objetivos propuestos en esta parte del modelo, los factores de exposición necesarios incluyen: nacimientos múltiples, nivel socio-económico de los padres, orden del nacimiento, duración de la gestación, presentación fetal, tipo de parto, ocurrencia y recurrencia familiar de malformaciones, estructura de la hermandad, endocruzamiento, peso al nacimiento, tipo de anexos fetales, composición étnica y factores exógenos actuantes en el primer trimestre de gestación (7). La información es de varios tipos: general, de diagnóstico, pre y perinatal, familiar y médica. Simultáneamente, el pediatra neonatólogo ejecutará exactamente el mismo procedimiento para otro niño no

CUADRO 2
Tasas de mortalidad infantil (MI) y malformaciones (M) por 1000 nacimientos
en las diferentes provincias de Costa Rica, 1970—1977.

	1970		1971		1972		1973		1974		1975		1976		1977	
	MI	M	MI	M	MI	M										
Costa Rica	65,78	3,26	59,72	2,68	58,75	3,12	48,41	3,98	37,57	3,24	40,45	3,62	33,15	4,6	27,48	4,1
San José	52,85	4,16	44,71	2,78	46,14	3,42	35,72	3,92	27,41	3,41	29,31	4,41	26,54	5,4	22,14	4,7
Alajuela	63,06	2,75	50,83	2,82	52,44	3,96	38,29	4,82	35,59	4,50	38,24	3,64	27,82	4,0	24,83	3,5
Cartago	72,71	4,89	74,43	3,95	57,38	3,27	54,79	6,21	33,83	3,60	43,26	3,48	32,12	5,1	32,27	4,8
Heredia	52,60	4,36	52,82	3,42	43,31	2,95	38,64	3,74	28,23	2,49	34,93	4,87	26,51	4,1	24,14	4,0
Guanacaste	66,40	1,85	67,48	1,05	69,30	2,15	59,81	1,95	45,79	1,60	43,64	1,93	38,42	3,5	36,15	3,5
Puntarenas	85,48	2,02	75,39	1,87	80,86	1,96	61,65	2,65	52,93	3,15	53,68	3,20	44,83	3,4	31,70	3,6
Limón	93,65	1,40	92,93	3,40	93,61	3,16	65,63	0,98	62,27	2,26	75,22	1,54	59,08	4,8	45,18	3,6

CUADRO 3
Comparación de la frecuencia (%) de mortalidad
por malformaciones congénitas en España y Costa Rica
1960-1974

AÑO	Muertes en menores de un año		Muertes por malformaciones		% de muertes por malformaciones	
	España	Costa Rica	España	Costa Rica	España	Costa Rica
1960	23,234	4,034	1,143	149	4,9	3,7
1970	13,632	3,553	1,261	176	9,3	5,0
1971	12,552	3,181	1,425	143	11,4	4,5
1972	10,905	3,127	1,611	166	14,8	5,0
1973	10,167	2,394	1,723	197	16,9	8,0
1974	9,438	2,133	1,847	184	19,6	8,5

malformado de nacimiento inmediatamente posterior a un malformado de igual sexo, ocurrido en la misma maternidad.

La información obtenida es enviada, en un plazo conveniente, a un centro de investigación específico de registro y vigilancia (Nº3), en el cual se analizará de inmediato. Este centro procesará la información, que estará debidamente codificada, en un programa de computador de carácter universal y previamente diseñado, y la registrará en una memoria o archivo, para su uso en cualquier momento. El centro dispondrá del servicio de investigadores y laboratorios de diferente tipo, pero trabajando en forma integrada: computación, epidemiología y bioestadística, bioquímica, inmunohematología, citogenética y genética de poblaciones, además de otras disciplinas conexas. La presencia de este cuerpo de investigadores favorece la precisión en el análisis de malformaciones y proyecta el estudio hacia otros campos relacionados: el diagnóstico genético y teratogénico prenatal, los errores congénitos del metabolismo y otras enfermedades hereditarias.

Los resultados obtenidos en el centro de registro y vigilancia serán enviados, en la forma más conveniente, por dos vías: hacia el pediatra en particular y en general a la maternidad incluida en el programa (Nº2), y hacia los médicos que tendrán a su cargo la prevención y consejo (Nº4) con especialización o adiestramiento en genética clínica

(lo ideal sería un médico con un grado académico en genética humana). Estos últimos enviarán el resultado de sus actividades nuevamente al centro de referencia donde serán debidamente registrados. El ciclo total vendrá a mejorar la salud pública del país (Nº5) con el transcurso del tiempo.

Es probable que, por diversas circunstancias, el modelo no pueda ejecutarse en su totalidad de inmediato; sin embargo esta posibilidad está implícita en el modelo mismo, permitiendo que pueda desarrollarse en tres etapas:

Etapas. **Etapas 1.** Desarrollo del sistema de registro y análisis de la información enviada por los hospitales. La investigación se limita al análisis epidemiológico en el tiempo y al cruzamiento de información, especialmente en las partes Nº1, 2 y 4 del modelo. Paralelamente se inicia la creación de la infraestructura predeterminada y, especialmente, el adiestramiento y especialización de personal técnico, médico y académico en el sentido y el espíritu de los nuevos objetivos establecidos. **Etapas 2.** Mejoramiento del diagnóstico en las partes 1, 4 y 5 del modelo planteado; perfeccionamiento de la relación entre el médico, el individuo y la familia, con base en el desarrollo del centro de investigación y en la calidad de la información emanada. Se desarrolla el estudio de prevención y registro de micromalformaciones y otros trastornos genéticos y de teratógenos u otros agentes ambientales a nivel prenatal

CUADRO 4
Mortalidad infantil por malformaciones congénitas,
proporción sexual y frecuencia (%),
1970-1977

AÑO	1 día		≤ 3 días		≤ 6 días		≤ 13 días		≤ 27 días		≤ 2º mes		2 meses- 1 año ambos sexos	TOTAL
	H	M	H	M	H	M	H	M	H	M	H	M		
1970	45	16	15	10	6	10	8	4	5	4	3	9	41	176
71	28	25	5	3	5	4	4	5	8	0	10	9	37	143
72	18	23	7	7	4	4	6	5	5	2	24	19	42	166
73	23	26	7	8	9	6	8	8	7	3	24	21	47	197
74	21	26	8	6	3	7	7	3	10	7	17	21	48	184
75	26	21	8	7	8	6	7	4	8	7	18	20	57	197
76	43	28	15	8	6	3	13	13	12	8	31	27	67	274
77	33	28	18	9	8	7	11	11	17	10	29	22	63	266
TOTAL	240	190	83	58	49	47	64	53	72	41	156	148	402	1603
Total (ambos sexos) %	430		141		96		117		113		304		402	1603
Proporción sexual	126		143		104		121		176		105		25	100
													--	--

*H: hombres; M: mujeres.

y posterior a los tres días de vida. **Etapas 3**, Consolidación del programa, consejo genético y prevención fuera de los hospitales y clínicas; programas de "screening" detallados en diversos trastornos genéticos. Cabe señalar que la duración de las etapas es una variable independiente, por lo que una vez iniciada una etapa la que sigue es fundamental pero no indispensable para su cumplimiento; realmente el tiempo de ejecución depende de las condiciones económicas y humanas con que se cuenta en un momento dado.

4. DISCUSION Y CONCLUSIONES

Los datos de mortalidad en niños menores de un año por malformaciones congénitas, mostraron que las frecuencias relativas y absolutas de defunciones por estas anomalías aumentaron sustancialmente en el período comprendido entre 1970 y 1977. Las causas de este aumento no pueden precisarse con claridad, pero es muy probable que en la actualidad hay mayor precisión en el diagnóstico de malformaciones y registros de defunciones más completos. No obstante, los estudios que he realizado en diferentes hospitales del país y aún no publicados muestran que los sistemas de archivo y registro hospitalarios tienen deficiencias en tal sentido; por ejemplo, de 34 variables estudiadas al menos 10 tienen una confiabilidad relativa y algunas definitivamente deben ser excluidas del estudio. La conclusión obvia es que un sistema de registro y vigilancia debe tener una prioridad con carácter de urgencia, en que se consideren de antemano todas las variables necesarias para cumplir objetivos concretos. En este caso el estudio prospectivo es ideal —sin negar la importancia del estudio retrospectivo para detectar la verdadera naturaleza del problema—, ya que reduce al mínimo las probabilidades de ocurrencia de la dolencia. Por otra parte, existe la posibilidad de que conforme aumenta el desarrollo económico del país, una serie de agentes teratógenos estén introduciéndose en el ambiente con posibles cambios de frecuencias de algunos tipos de malformaciones. Sin embargo es ésta una hipótesis difícil de comprobar en este momento y con la información existente.

¿Por qué un Centro de Investigación de Registros y Vigilancia? Un sistema de registro podría limitarse a obtener los datos, orde-

narlos y posteriormente enviar la información a los hospitales; pero en las circunstancias actuales de Costa Rica se precisa algo más, una verdadera política de salud pública con un apoyo netamente científico, y la mejor manera de ejecutarla es centralizando la investigación en un ente con objetivos bien definidos y dentro de un plan concreto de prevención. La localización de esta entidad debe definirse con criterios lógicos y contemplando la realidad hospitalaria y de investigación de Costa Rica. En otros programas similares al planteado, la información es generalmente referida a las universidades, especialmente Facultades de Medicina, por ejemplo en el ECLAMC (7) o el Estudio Colaborativo Español (12). Dada la estructura del sistema hospitalario nacional, bien podría formarse la unidad central en un hospital importante, o bien en una extensión de un centro universitario de investigación asociado a las entidades hospitalarias. En el año 1974 por ejemplo, el número de egresos por malformaciones congénitas fue de 2457 de los que 2048 correspondieron a la región central, con 1579 (64% del total) en dos hospitales, el Hospital Nacional de Niños y la Maternidad Carit (1002 y 577 respectivamente). A pesar del aumento probable de egresos en otros hospitales en años posteriores, es lógico proponer que un programa de registro y vigilancia de malformaciones congénitas se inicie en estas instituciones y que un centro de investigación como el propuesto tiene necesariamente que comenzar su cometido en una estrecha relación con los criterios operacionales de estos hospitales.

El problema de la mortalidad o incidencia de enfermedades con una base genética, no queda resuelto ejecutando una prevención en malformaciones del desarrollo. Son conocidos de sobra los avances en prevención prenatal de anomalías genéticas (13,15,22, 32) y la importancia del diagnóstico pre y posnatal de errores congénitos del metabolismo (23,32), de donde se deduce la importancia de la planificación gradual de un centro de investigación que contemple el estudio, registro y vigilancia de otras anomalías con base genética. Costa Rica ha experimentado una disminución en la mortalidad infantil en su componente neonatal (20), pero sin embargo la propor-

CUADRO 5
Número y frecuencia relativa (%) de mortalidad
en los primeros meses de vida
por malformaciones congénitas en Costa Rica, 1970-77

Malformaciones	1970	1971	1972	1973	1974	1975	1976	1977	TOTAL	%
Cardiopatías	27	26	38	31	37	56	52	46	313	26,1
Malformaciones múltiples	20	13	9	22	16	23	30	27	160	13,3
Anomalías del tubo digestivo	11	—	12	16	10	11	13	22	95	7,9
Anencefalia	13	15	10	7	7	7	13	16	88	7,3
Hidrocefalia congénita	5	12	7	8	3	4	11	7	57	4,7
Espina bífida	11	5	11	9	7	3	4	6	56	4,6
Síndrome de Down	3	5	5	11	6	6	3	4	43	3,6
Otras (> 40)	45	30	32	46	50	30	81	75	389	32,4
TOTAL	135	106	124	150	136	140	207	203	1201	

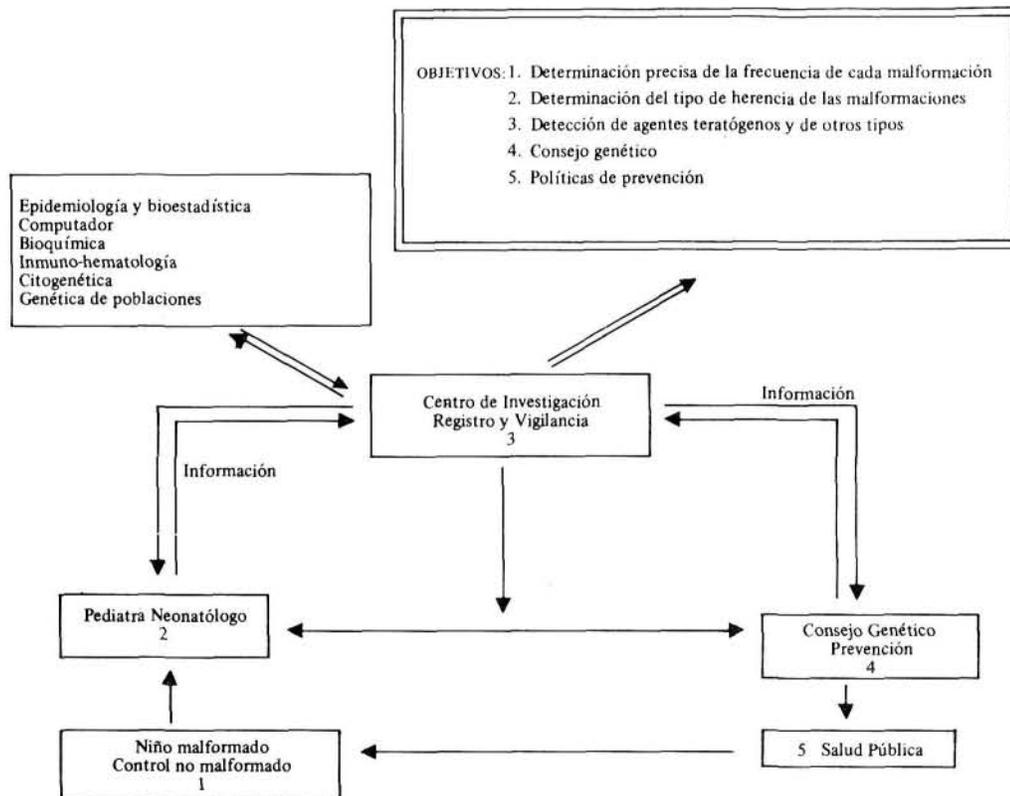


FIGURA 1. Modelo de registro y vigilancia de malformaciones congénitas adaptable a las condiciones médico-hospitalarias y de investigación de Costa Rica (explicación en el texto).

ción de muerte fetal causada por factores genéticos, y la interacción de éstos con factores ambientales, no es conocida; realmente las definiciones de "morbilidad perinatal", "inmadurez y ciertas enfermedades de la primera infancia", que aparecen en los registros oficiales de salud, son oscuras y mantienen una incógnita en cuanto a la cuantificación del problema genético, que es grande a este nivel (32). En otras palabras, no existe una política de salud pública con objetivos y metodologías definidas en este sentido.

Fraser (11) menciona "... para la prevención de defectos al nacimiento... dependemos de dos fuentes principales, los programas de registro y vigilancia, y el clínico alerta". Esta frase de Fraser ilustra la importancia del médico, específicamente el pediatra, en el éxito o el fracaso de un programa prospectivo de registro y vigilancia en malformaciones. El detalle y la precisión del diagnóstico y descripción del caso, es más exacto conforme el médico tenga más conocimiento del problema. En los programas del ECLAMC y ECEMC la participación del médico neonatólogo, e incluso de las maternidades involucradas, es voluntario y se han conducido con éxito; no obstante, dadas las condiciones particulares de Costa Rica, es válido sugerir una política oficial al respecto, al menos, en un primer término, en los hospitales con mayor cantidad de personal médico y paramédico más especializado. Por otra parte emerge, como una necesidad perentoria, el adiestramiento, especialización y mejoramiento académico de médicos y otros profesionales dentro de una metodología genética. En este aspecto Costa Rica va muy atrás en relación a otros países latinoamericanos (Brasil, Chile, Argentina, México, Venezuela, Cuba entre otros). La investigación en este sentido es mínima y los centros con capacidad para realizarla sólo actualmente empiezan a preocuparse del asunto. Además en las facultades y escuelas biomédicas de las universidades, los cursos específicos en genética humana constan de pocas horas de información limitada, y son claramente insuficientes. El enfoque genético a las enfermedades humanas está aún por desarrollarse en Costa Rica.

Es evidente que la expansión de un modelo como el propuesto trae como consecuencia una inversión monetaria alta, aunque en etapas, pero es también un hecho que los resultados que se obtienen en términos de salud pública ameritan esta erogación. En Norte América, por ejemplo, un tercio o más de las admisiones, a los hospitales de niños, son causados por enfermedades genéticas con el consiguiente gasto hospitalario (3) y estudios hechos en Canadá revelan que niños con desórdenes dominantes o recesivos son admitidos en los hospitales 5 a 10 veces más frecuentes que el promedio y los días de hospitalización son al menos 10 veces más altos que la media (26). Este es exactamente el camino que seguirán todos los países en desarrollo. En Costa Rica, en 1973, el número de egresos hospitalarios por malformaciones fue de 1543, ya en 1974 de 2457 (25) para citar un ejemplo. La importancia socioeconómica de las malformaciones congénitas es un hecho, y como bien dice Adler (1) "... Dejando a un lado razones éticas y morales que exigen que una sociedad gaste en salud pública lo necesario para mejorar las condiciones de vida de sus integrantes, es forzoso destacar que desde un punto de vista estrictamente económico los gastos necesarios para la prevención de las malformaciones congénitas en ningún caso pueden equipararse a los que se deben afrontar una vez que éstas se producen".

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a Paulina Cordero su valiosa ayuda en la recolecta de los datos. Esta investigación fue financiada por la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad de Costa Rica con el Proyecto 02-07-03-87.

BIBLIOGRAFIA

- 1.— Adler, R. 1976. Biología del desarrollo y malformaciones congénitas. El Ateneo. Buenos Aires. 185 p.
- 2.— Arauz, C.M.; Gloria Pacheco, y L.G. Ledezma. 1976. Características de las malformaciones congénitas más frecuentes en Costa Rica II. ACTA MED. COST. 19:29-
- 3.— Barrow, M.V. 1971. A brief history of teratology to the early 20th Century. TERATOLOGY. 4:19

- 4.- Carr, D.M. y M.M. Gedeon, 1977. Population cytogenetics of human abortuses. In: E.B. Hook y L.H. Porter, Population Cytogenetics. Academic Press, p.1-10.
- 5.- Castilla, E., J. Paz, O. Mutchinick, Elsa Muñoz, Elba Giorgiutti y Zulema Gelman, 1973. Polydactyly: a genetic study in South America. AM. J. HUM. GENET., 25:406-
- 6.- Castilla, E., O. Mutchinick, S. Paz, Elsa Muñoz y Zulema Gelman, 1974. Estudio Latinoamericano sobre malformaciones congénitas. BOL. OF. SANIT. PANAMER. 76:494-
- 7.- Castilla, E. y H. Villalobos, 1977. Malformaciones congénitas. Estudio de Malformaciones asociadas I. Epidemiología. Publicaciones de la Universidad de Zulia, Maracaibo. 379 p.
- 8.- Doll, R. 1973. Hazards of the first nine months: an epidemiologist's nightmare. J. IRISH MED. ASSOC. 66:117-
- 9.- Fraser, F.C. 1970. The genetics of cleft lip and cleft palate. AM. J. HUM. GENET. 22: 336
- 10.- Fraser, F.C. 1976. The multifactorial/threshold concept-uses and misuses. TERA TOLOGY. 14:267-
- 11.- Fraser, F.C. 1978. Preventions of birth defects: how are we doing? TERATOLOGY. 17:193-
- 12.- Frías, María Luisa, A. Rodríguez, C. Salgado, M.L. Marcitlach, R. Carasa, María Luz Seara y M.T. Gil. 1978. El estudio de las malformaciones congénitas detectables durante los tres primeros días de vida. Depto. Publicaciones SEREN, Madrid. 63 p.
- 13.- Friedmann, T. 1971. Prenatal diagnosis of genetic disease. SCI. AMER. 225:34-
- 14.- Holmes, L.B. 1974. Inborn errors of morphogenesis. N. ENGL. J. MED. 291:763-
- 15.- Ksu, Lillian, Sara Kaffe, F. Yahr, Andrea Serotkin, F. Giordano, L. Godmilowe, H.J. Kim, Karen David, T. Kerenyi y K. Hirschhoru, 1978. Prenatal citogenetic diagnosis: first 1000 successful cases. AM. J. MED. GENET. 2:365-
- 16.- Kennedy, W.P. 1967. Epidemiological aspects of the problems of congenital malformations. BIRTH DEFECTS ORIG. ART., 2: 1-
- 17.- Kellen, B. y J. Winberg, 1967. A Swedish register of congenital malformations. Pediatrics, 41:765-
- 18.- Madrid, Universidad Autónoma. 1978. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Boletín del ECEMC., No. 4. 52p.
- 19.- Maracaibo, Universidad de Zulia. 1977. Manual Operacional del ECLAMC. Boletín de la Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Zulia, 29 p.
- 20.- Mata, L., H. Villegas, C. Albertazzi y E. Mohs. 1978. Crecimiento fetal humano en Costa Rica. 1970-1976. REV. BIOL. TROP., 26:432-
- 21.- Mata, L., E. Mohs, J. Brenes, J.M. Alvarado, E. Mora y J. Cerdas. 1979. La Salud en Costa Rica en 1978: ciencia y tecnología en un marco de prioridades. ACT. MED. COST., 22:209-
- 22.- McDonough, P.G. 1978. Antenatal diagnosis, a new dimension in genetic counseling. Postgrad. Med, 63:161-
- 23.- McKusick, V. 1978. Mendelian inheritance in man. Johns Hopkins Univ. Press. 975 p.
- 24.- Ministerio de Economía, Industria y Comercio, Costa Rica. Dirección General de Estadística y Censos. Estadística Vital (años 1970-77). Departamento de Estadísticas Sociales.
- 25.- Ministerio de Salud, Costa Rica. Departamento de Estadística. Características de Egresos Hospitalarios. 1973, 1974.
- 26.- Neel, J.V. 1978. Mutation and disease in man. CAN. J. GENET. CYTOL. 20:295-
- 27.- Organización Mundial de la Salud. 1970. Factores genéticos y malformaciones congénitas. Serie de Informes Técnicos, No.438. 48 p.
- 28.- Pacheco, Gloria, C.M. Arauz y L.G. Ledezma. 1974. Frecuencia de las malformaciones congénitas en Costa Rica I. ACTA MED. COST. 17:211-
- 29.- Persaud, T.V.N. 1974. Environmental factors in the etiology of human malformations: perspectives and problems of evaluation. In: F. Coulston y F. Korte, Environmental Quality and Safety, Stuttgart, pp.164-172.
- 30.- Persaud, T.V.N. 1977. Problems of birth defects. MTP Press. Lancaster. 399 p.

- 31.- Polani, P.E. 1973. *The incidence of development and other genetic abnormalities*. Guy's Hosp., Rep., 122:53
- 32.- Riccardi, V.M. 1977. *The genetic approach to human disease*. Oxford Univ. Press. 273p.
- 33.- Río de Janeiro, Universidad Federal 1978. Documento final da X reuniao anual, do estudo colaborativo Latino-americano de malformações congénitas. Departamento de Genética. UFRJ. 157 p.
- 34.- Wilson, J.G. 1972. Mechanisms of teratogenesis. AM. J. ANAT., 136:129-