

LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN COSTA RICA. III. Síndromes y malformaciones múltiples.

Ramiro Barrantes*

RESUMEN

Se estudiaron los síndromes y malformaciones congénitas múltiples en el Hospital Nacional de Niños Carlos Sáenz Herrera y la Maternidad Carit, Costa Rica entre 1970 y 1977, que constituye un 24% de un total de 2072 defectos congénitos y un grupo testigo analizados. Se describe la frecuencia de niños con Síndrome de Down (34%) en mujeres entre 15 y 24 años inusualmente alta y se propone una explicación de este fenómeno. Se encuentra una tendencia a las asociaciones entre malformaciones propias del sistema nervioso central y de éste con anomalías del sistema esquelético. Se sugiere la necesidad de métodos más eficientes para estudiar estas situaciones aparentemente particulares de Costa Rica.

SUMMARY

Congenital syndromes and multiple malformations were analyzed using clinical records from the Hospital Nacional de Niños Carlos Sáenz Herrera and the Maternidad Carit, Costa Rica, during the period between 1970 and 1977. These defects constitute 24% of a total of 2072 congenital malformations studied. There was an unusually high frequency of children (34%) showing Down's Syndrome born to women between 15 and 24 years old and we propose explanation for this finding. There was also an association between central nervous system and skeletal system anomalies. We emphasize the need for more efficient methods of studying these phenomena which are apparently particular to Costa Rica.

INTRODUCCION

Las malformaciones múltiples constituyen el diagnóstico más frecuente entre las anomalías congénitas que padecen los recién nacidos, reportándose en la literatura frecuencias entre 6% y 30%, aunque en la mayoría de las poblaciones estudiadas las proporciones oscilan entre 10 y 15% del total de malformaciones (4). Por otra parte, es reconocida la presencia de diversos síndromes polimalformativos, generalmente que son el producto de trastornos cromosómicos, con frecuencias relativamente altas, destacándose el Síndrome de Down como el más significativo y común, ya que se presenta aproximadamente en 1 de cada 700 nacimientos (6).

La situación apuntada prevalece también en Costa Rica, como fue mostrado en un estudio anterior (2), ya que las malformaciones múltiples representan un 16% del total y los síndromes un 8% (incluyendo 6% de Síndrome de Down). Además, estas anomalías son una de las causas más importantes de mortalidad infantil en el país (1). Esta circunstancia motivó que en el presente estudio se examinara con más detalle las malformaciones múltiples y algunos aspectos del Síndrome de Down, como parte de una investigación sobre malformaciones congénitas en Costa Rica ya descrita (2), en un período de 8 años.

MATERIAL Y METODOS

En una publicación anterior fue detallada la metodología utilizada en el Hospital Nacional de Niños Carlos Sáenz Herrera y la Maternidad Carit (denominada en la actualidad Instituto Carit), en un estudio retrospectivo de caso-control sobre los defectos congénitos en Costa

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

Rica, incluyendo los síndromes y las malformaciones múltiples (2). Se separaron estas anomalías con el fin de llevar a cabo un estudio más detallado sobre algunas de las características ya mencionadas y otras específicas de estas dolencias, a saber: desglose de las malformaciones múltiples, efecto de la edad materna y tipos de malformaciones asociadas.

Para efecto de clasificación por sistemas, se unificaron las siguientes malformaciones de acuerdo a la Clasificación Internacional de Enfermedades (5): Sistema Nervioso Central (SNC) 740, 741, 742 y 743; cardiovascular 746 y 747; Sistema Digestivo 750 y 751; Sistema Esquelético 755 y 756. El resto de los sistemas corresponden a un sólo código, de acuerdo a la nomenclatura internacional mencionada.

RESULTADOS Y DISCUSION

En la Tabla I se detalla el número de las malformaciones múltiples y de los síndromes. Se observa un predominio de recién nacidos con dos malformaciones (80%) y del Síndrome de Down, como era de esperar. Es notable la baja frecuencia de casos con más de 3 malformaciones, que en otras series de recién nacidos representan alrededor del 15% (4). Es posible que exista aquí un subregistro de este tipo de anomalías.

Cuando se comparan las distribuciones de edades de las madres de niños con Síndrome de Down, malformaciones múltiples y el grupo control (Tabla II), se observa un resultado notable en la estructura etaria correspondiente al Síndrome de Down, ya que existe una frecuencia muy alta de madres en los grupos entre 15 y 24 años, dándole a esta distribución una apariencia bimodal (Figura 1), que no es frecuente en otras series estudiadas (7). Este hallazgo necesita mayor investigación porque pueden existir diversos factores que no permiten aclararlo del todo, a saber: a) la muestra no incluye todos los casos de mongolismo ocurridos en Costa Rica ya que, asumiendo que esta anomalía ocurra en 1 de cada 700 nacimientos, era de esperar en el período alrededor de 650 casos. Por supuesto, esta situación no es anormal tratándose de un estudio retrospectivo y si se toma en cuenta la subestimativa implícita en la cuantificación de este síndrome (3). Sin embargo, cabe mencionar que esta tendencia a la bimodalidad también fue observada en otro estudio de Costa Rica con un mayor número de casos (Dr. F. Cruz, comunicación personal); b) existe una gran posibilidad de que está ocurriendo una mezcla de varios factores causando una variación en esta distribución etaria: uno relacionado positivamente

con la edad de la madre y, por otro lado, otros que no dependen de esta variable. Este fenómeno ya ha sido señalado como posible por otros autores (7). Es indudable que, de ser real, esta situación amerita un estudio exhaustivo en que se analicen otras probables causas que expliquen la frecuencia del Síndrome de Down en Costa Rica, además del efecto producido por la edad de la madre. Los resultados relacionados con las malformaciones múltiples son los esperados; sin embargo, las diferencias con el grupo testigo no son significativas.

En la Tabla III se muestra el número de asociaciones entre las malformaciones múltiples. Es evidente la tendencia a las asociaciones entre malformaciones del sistema nervioso central (SNC) y de este sistema con otros, especialmente con anomalías del sistema esquelético. Cuando se comparan estos datos con un estudio semejante (4) se nota que en nuestros resultados se acentúan las asociaciones con el SNC, mientras que la serie de casos mencionada, correspondientes a países latinoamericanos, prevalecen además otras asociaciones en altas frecuencias. Este resultado es difícil de explicar, ya que puede ser el reflejo de la acción de varios factores, que pueden ir desde una tendencia a hacer diagnósticos relacionados con el SNC hasta una alta prevalencia de este tipo de asociación. La necesidad de un estudio prospectivo que lleve en cuenta estos detalles es de urgencia, como fue mencionado en otra oportunidad (1, 2).

En la Tabla III no se incluyen las asociaciones con el Síndrome de Down pero estas fueron estudiadas en forma independiente. La asociación más frecuente en este caso fue con las cardiopatías (49%), seguido del sistema digestivo (24%). En un estudio llevado a cabo por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (4), se obtuvo un predominio de asociaciones con el sistema digestivo (35%) y el pie contrahecho (14%). Cabe mencionar que en ambos estudios la mayor parte de los casos con Síndrome de Down no incluyen asociaciones con otras malformaciones.

Los resultados obtenidos en el presente estudio permiten llegar a dos conclusiones, a saber: a) es necesario implementar métodos más eficientes de registro, especialmente prospectivos, con protocolos específicos para malformaciones asociadas y el Síndrome de Down; b) se han detectado situaciones que, aparentemente, son particulares de Costa Rica, lo que amerita una investigación más profunda que permita aclarar y, si es posible, prevenir la aparición de estas malformaciones.

TABLA I

**FRECUENCIA (%) DE MALFORMACIONES
MÚLTIPLES Y SÍNDROMES EN UNA MUESTRA
DE RECIEN NACIDOS DEL HOSPITAL
NACIONAL DE NIÑOS
Y LA MATERNIDAD CARIT, 1970-1977**

Malformaciones múltiples:	N	%
Con dos	230	80
Con tres	54	19
Con cuatro	4	1
No especificadas	46	-
TOTAL	334	68
Síndromes:	N	%
Down	124	78
Otros	36	22
TOTAL	160	32
Total de malformaciones y síndromes	494	100

TABLA II

**DISTRIBUCION ETARIA DE MADRES DE NIÑOS RECIEN NACIDOS CON
SÍNDROME DE DOWN, MALFORMACIONES MÚLTIPLES Y UN GRUPO
CONTROL NO MALFORMADO. HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS Y
MATERNIDAD CARIT, 1970-1971**

	Síndrome de Down		Malformaciones Múltiples		Grupo Control	
	N	%	N	%	N	%
< 15	-	-	-	-	7	0.5
15-19	10	11	46	28	335	24
20-24	21	23	52	31	465	33
25-29	14	16	28	17	306	22
30-34	9	10	14	8	160	11
35-39	7	8	16	10	89	6
40-44	21	23	9	5	48	3
45+	8	9	2	1	2	< 1
TOTAL	90		167		1412	
Media ± D.E	31±9.6		24.5±8.5		24.7±6.8	

FIGURA 1

FRECUENCIA (%) DE NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN, MALFORMACIONES MÚLTIPLES Y UN GRUPO CONTROL NO MALFORMADO, EN FUNCIÓN DE LA DISTRIBUCIÓN DE EDADES DE LAS MADRES. HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS Y MATERNIDAD CARIT, 1970-1977

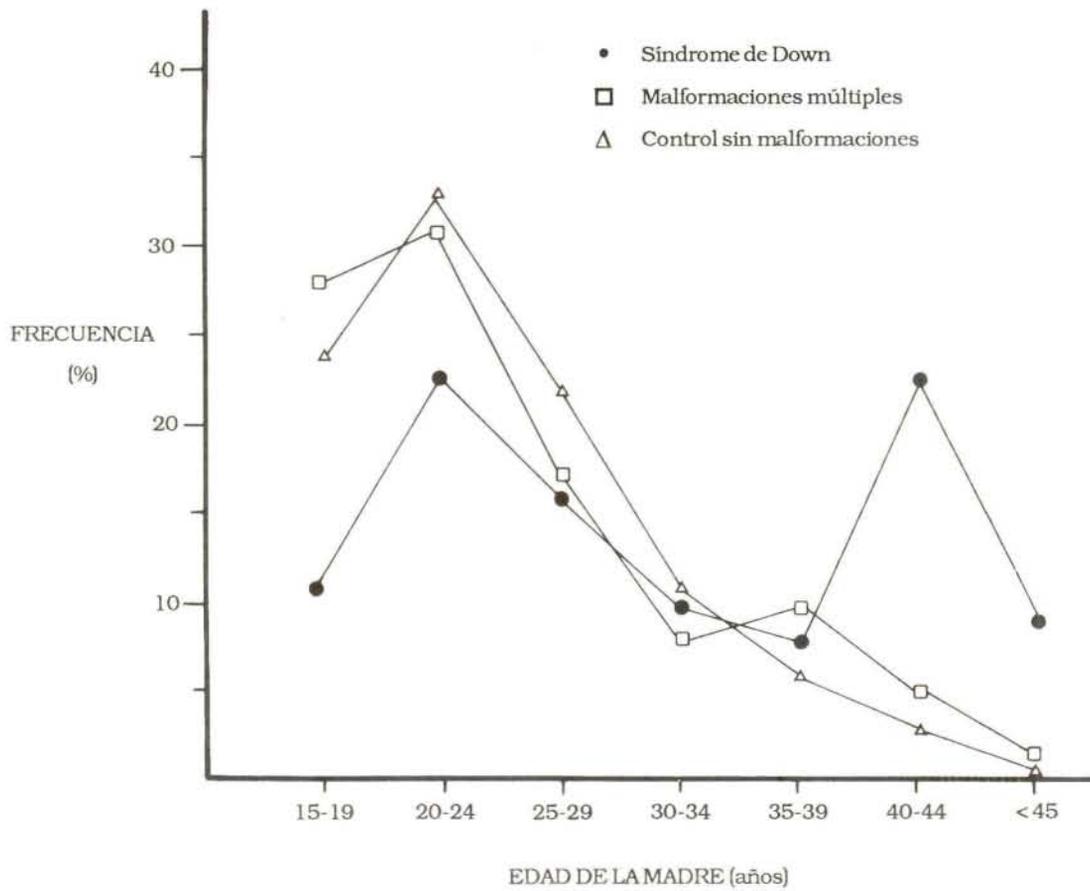


TABLA III
MATRIZ MOSTRANDO LA FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS MULTIPLES Y ASOCIADAS EN LA MUESTRA DE NIÑOS RECIEN NACIDOS ESTUDIADA

Código CIE (5)	Malformaciones cogénitas	756	755	754	753	752	751	750	749	748	746	745	743	742	741	551
551	Hernias	1	1	1	3	10	1	-	-	-	5	-	-	2	1	-
740	Anencefalia	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-
741	Espina bifida	1	11	19	-	2	1	-	2	-	1	3	66	1	1	-
742	Hidrocefalia	-	4	1	-	2	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-
743	Otras anomalías sist. nervioso	-	1	2	-	-	2	-	2	-	3	-	-	-	-	-
744	Anomalías del ojo	-	1	-	-	-	-	-	2	-	1	-	-	-	-	-
745	Anomalías del oído, cara y cuello	-	-	1	-	1	1	-	2	-	1	-	-	-	-	-
746	Anomalías del corazón	-	4	-	-	3	5	2	3	1	-	-	-	-	-	-
748	Malformc. sist. respiratorio	-	1	-	-	2	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-
749	Labio leporino/paladar endido	1	6	3	-	1	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-
750	Anomalías del sist. digestivo sup.	-	3	-	-	3	4	-	-	-	-	-	-	-	-	-
751	Otras anomalías sist. digestivo	-	4	5	1	6	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-
752	Anomalías de los genitales	-	1	4	4	11	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
753	Anomalías sist. urinario	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
754	Pie contrahecho	-	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
755	Otras anomalías miembros	-	2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
756	Otras anomalías sist. osteo-muscular	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

BIBLIOGRAFIA

- | | |
|--|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Barrantes, R. Las malformaciones congénitas en Costa Rica. I. Mortalidad, registro y vigilancia. Act. Méd. Cost., 1980, 23: 119-131. 2. Barrantes, R. Las malformaciones congénitas en Costa Rica. II. Estudio retrospectivo hospitalario de caso-control. Act. Méd. Cost., (enviado a publicación). 3. Carter, C.O. Genetics of mental handicap. INSERM, 1981, 105: 75-82. 4. Castilla, E. Y H. Villalobos. Malformaciones congéni- | <ol style="list-style-type: none"> tas. Estudio de malformaciones asociadas. I. Epidemiología. Universidad de Zulia, Maracaibo, 1977, 379 p. 5. International Classification of Diseases. World Health Organization, Geneva, 1967, 477 p. 6. Smith, D.W. Recognizable patterns of human malformation. W.B. Saunders, Philadelphia, 1976, 504 p. 7. Vogel, F. y A.G. Motulsky. Human Genetics. Problems and approaches. Springer-Verlag, Berlin, 1979, pp. 282-293. |
|--|--|

AGRADECIMIENTOS

Esta investigación fue financiada con fondos de la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad de Costa Rica, con el proyecto #02-07-03-87.