

Título: Defectos congénitos mayores del sistema nervioso central.

Autora: Dra. Yaima Saavedra Boza

Tutora: Dra. Yudelkis Benítez Cordero. Especialista de I Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Investigador Agregado. Profesora Asistente.

RESUMEN: Los Defectos Congénitos son defectos estructurales ocasionados por un trastorno del desarrollo durante la morfogénesis. Pueden tener un origen genético, ambiental o multifactorial. Tienen como consecuencia un daño físico o mental. Según su severidad puede producir disminución del promedio de vida con aumento de la letalidad. Algunas se detectan antes del nacimiento otras al nacimiento y muchas en los días posteriores, es por esto que se decide realizar este trabajo con el objetivo de describir las anomalías congénitas mayores del SNC y sus factores de riesgo asociados. Se pueden realizar múltiples acciones basadas en el conocimiento de los factores de riesgo para evitar que nazcan niños afectados con defectos congénitos. A medida que avanza la investigación científica, se van reconociendo un mayor número de factores etiológicos que constituyen pautas obligadas del control de las malformaciones congénitas.

Palabras Clave: Defectos Congénitos, anomalías congénitas mayores del SNC, factores de riesgo

Introducción

Los Defectos Congénitos (DC) son defectos estructurales ocasionados por un trastorno del desarrollo durante la morfogénesis. Pueden tener un origen genético, ambiental o multifactorial; que ocurre en algún momento de la formación del cuerpo humano, desde la concepción hasta el nacimiento. Muestran gravedad y formas de presentación variable. Son visibles clínicamente o a través de las manifestaciones de disfunción de un órgano o sistema de órganos. Tienen como consecuencia un daño físico o mental. Según su severidad puede producir disminución del promedio de vida con aumento de la letalidad. Algunas se detectan antes del nacimiento otras al nacimiento y muchas en los días posteriores. ^(1,2)

Se dividen en menores y mayores. Las menores son pequeños defectos morfológicos que no tienen repercusiones serias para la vida del paciente desde el punto de vista médico, quirúrgico o estético. ^(1,3)

Las mayores constituyen un compromiso importante para la vida, con consecuencias médicas y estéticas; tienen repercusión social y requieren tratamiento o atención médica, muchas veces de urgencia. Son causa de enfermedad, secuela y muerte entre los lactantes y niños, adquieren cada vez más importancia como causa de morbilidad y conjuntamente con la prematuridad constituyen las primeras causas de mortalidad infantil en los países desarrollados.

En América, la situación es diferente para cada país, pues en algunos la mortalidad infantil ha descendido a menos de 20 por cada 1 000 nacidos vivos, pero la mayoría se mantiene con tasas muy elevadas. Cuba resulta una excepción pues, a pesar de ser un país con escasos recursos económicos, ha logrado reducir este indicador, ubicándose entre los primeros países de todo el mundo, incluyendo los industrializados. ⁽¹⁾

En Cuba constituyen la segunda causa de muerte, en los niños menores de 1 año y en los de 1 a 4 años de edad, así como la tercera causa en las edades entre 5 y 14 años. ⁽¹⁾

De forma general las malformaciones congénitas obedecen a 2 grandes causas: factores genéticos y factores ambientales. Aunque el 40 % de las malformaciones es de causa desconocida, en la mayoría de los casos se acepta la interacción entre factores hereditarios y ambientales (herencia multifactorial). ⁽¹⁾

Las secuelas más frecuentes ocasionadas por estos son la invalidez y/o discapacidad intelectual o sensorial, con repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad. Es por eso que resulta importante identificar las personas que padecen enfermedades hereditarias con mayor susceptibilidad genética de producir malformaciones, así como de orientar de forma correcta la aplicación del diagnóstico prenatal. ⁽³⁾

Se pueden realizar múltiples acciones basadas en el conocimiento de los factores de riesgo para evitar que nazcan niños afectados con defectos congénitos.

A medida que avanza la investigación científica, se van reconociendo un mayor número de factores etiológicos que constituyen pautas obligadas del control de las malformaciones congénitas el seguimiento del riesgo familiar de ocurrencia o recurrencia de antecedentes de aberración cromosómica o enfermedad hereditaria familiar, mujeres mayores de 35 años, adolescentes bajo peso, exposición a teratógenos químicos como metales pesados, el contacto con factores físicos, algunas deficiencias nutricionales como el de ácido fólico, enfermedades maternas, infecciones perinatales. Últimamente se ha relacionado a la obesidad materna con varios defectos congénitos (defectos del tubo neural, cardiopatías, paladar y/o labio fisurados, malformación ano-rectal y anomalías de extremidades).^(6,7)

La identificación de factores de riesgo genético brinda la oportunidad de establecer un programa que dé respuesta a las necesidades de la pareja y la familia y facilite una atención multidisciplinaria e integral.⁽³⁾

En Cuba, en 1981 se creó un programa nacional para el diagnóstico y prevención y manejo de los DC, con el objetivo de ofrecer a la pareja la información necesaria y una vez conocida la magnitud del riesgo por parte de la misma eligen la opción preventiva que mejor se adapte a sus valores personales y expectativas con respecto al embarazo. Por estas razones, desde el año 1985 se ha implementado en el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) programa de atención y vigilancia clínico-epidemiológica de los defectos congénitos. Su funcionamiento ha permitido el establecimiento de las frecuencias de base de los distintos DC y el análisis del comportamiento de la tendencia de estos a través de los años.⁽⁸⁾

Mediante la vigilancia epidemiológica de la frecuencia de los DC se pretende evitar la ocurrencia de las mismas, impidiendo de esta forma una tragedia similar a la ocurrida a principios de los años 60 del pasado siglo, cuando en todo el mundo nacieron entre 8.000 y 10.000 niños con reducción de extremidades y otros DC, como consecuencia de la exposición prenatal a un fármaco, la Talidomida, utilizado como antiemético. La tragedia de la Talidomida hizo que surgieran diversas iniciativas en varios países de todo el mundo, encaminadas a vigilar la frecuencia de los DC.⁽⁷⁾

En Europa funcionan el European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) y el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). En Latinoamérica existen diferentes registros entre ellos el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC), el Registro de Malformaciones Congénitas en Costa Rica, Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE) en México y el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) que cubre la mayor parte de Sur América.⁽⁹⁾

Planteamiento del problema científico.

¿Cuáles serán las características de los defectos congénitos mayores del SNC y sus factores de riesgo asociados?

OBJETIVO: Describir las anomalías congénitas mayores del SNC y sus factores de riesgo asociados.

Desarrollo

Los defectos congénitos han fascinado a la humanidad por siglos. Los antiguos griegos consideraban los nacimientos anormales como augurios de acontecimientos futuros. Otra explicación, era la creencia de que los defectos congénitos eran resultado del apareamiento de seres humanos con demonios, brujas, y otros elementos malignos.⁽¹⁰⁾

A principios del siglo XIX, como consecuencia de los experimentos de Trembley, el desarrollo de la embriología experimental permitió profundizar la comprensión del origen de los defectos congénitos. En aquella época los DC, solo tenían carácter descriptivo ya que no era posible ni prevenirlas ni tratarlas.⁽¹⁰⁾

La Organización Mundial de la Salud define los defectos congénitos como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, interna o externa, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde).⁽¹¹⁾

Pueden ser estructurales o funcionales. Los estructurales involucran alteraciones morfológicas, es decir, afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo. Algunos ejemplos son hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar.⁽¹³⁾

Los defectos congénitos estructurales pueden ser mayores y menores. Los mayores implican un daño significativo en la salud, explican la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas significativas para los afectados y, por lo general, requieren de tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación. ⁽¹²⁾

Los menores, frecuentes en la población, generalmente no implican ningún problema de salud importante, ni tienen consecuencias sociales o estéticas. Ejemplos de anomalías congénitas menores son: cuello corto, angiomas pequeños, una sola arteria en el cordón umbilical, entre muchas otras. ⁽¹²⁾

En muchos casos, la presencia de una o más anomalías menores (visibles), se puede asociar a una o más anomalías mayores. Las personas que tienen 2 anomalías menores tienen una probabilidad de aproximadamente el 10% de presentar una anomalía mayor. Si el individuo tiene 3 o más anomalías menores, esta probabilidad aumenta al 25%. ⁽¹²⁾

Las funcionales interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal. ⁽¹²⁾

Factores de Riesgo

Ambroise Paré quien se considera no solo el padre de la cirugía francesa sino también de las teorías multifactoriales de los defectos congénitos, creía en la multiplicidad de factores etiológicos. ⁽¹⁰⁾

- 1933- Hale observó que las crías de cerdas sin vitamina A, nacían sin ojos y concluyó que este déficit podía perturbar los factores que controlan el desarrollo ocular. ⁽¹⁰⁾
- 1941- Epidemia de rubéola, Gregg observó que los embriones expuestos al virus tenían anomalías como: cataratas, defectos cardíacos, sordera y retraso mental. ⁽¹⁰⁾
- 1960- Talidomida, sedante suave utilizado en las mujeres, parecía provocar anomalías características en las extremidades, fue descubierto por Lenz. ⁽¹⁰⁾

Todo lo cual llevó a la conclusión de que los agentes ambientales también son causantes de las malformaciones congénitas.

Pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes. El hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros factores que pueden causar defectos congénitos. ⁽¹⁴⁾

Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down. ⁽¹⁵⁾

Factores genéticos

La consanguineidad aumenta la prevalencia de defectos congénitos y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de DC. ⁽¹⁵⁾

Infecciones.

Las infecciones maternas, como la sífilis, toxoplasmosis o la rubéola, son una causa importante de defectos de nacimiento. El perfil TORCHZ es un examen diagnóstico que detecta algunas infecciones. corresponde a las iniciales en inglés de toxoplasmosis, rubéola,

citomegalovirus, herpes simple, VIH y Zika. Mejor conocido como síndrome TORCHZ la infección se produce durante el embarazo o el parto.

Las fuentes de infección pueden ser por virus, bacteria o parásito. El diagnóstico de las infecciones que agrupa el TORCHZ es serológico o por técnicas de biología molecular (reacción en cadena de la polimerasa o PCR) o por cultivo celular. Cuando alguna de las infecciones ocurre antes de las 20 semanas es más grave y puede provocar malformaciones múltiples; si ocurre posteriormente puede ocasionar prematuridad, bajo peso, alteraciones del sistema nervioso central, si ocurre antes del parto, puede presentarse en forma de sepsis con ictericia. Puede ser asintomático en el periodo neonatal, y producir secuelas neurosensoriales en el desarrollo de la vida.

Estado nutricional de la madre

Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural. Además, el aporte excesivo de vitamina A puede afectar al desarrollo normal del embrión o del feto. ⁽¹⁵⁾

Factores ambientales

Defectos Teratogénicos: El embrión o feto en su desarrollo puede ser expuesto a múltiples sustancias teratogénicas, que causan diferentes grados de malformaciones. Cada teratógeno produce un patrón característico de malformación(es) cuya expresión depende de la dosis y el tiempo de la exposición, siendo el más crítico el primer trimestre de embarazo. Además los teratógenos son responsables de aborto espontáneo, retardo del crecimiento intrauterino y /o postnatal, neoplasias y discapacidad intelectual. ⁽⁶⁾

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias. ⁽¹⁵⁾

En los países industrializados se ha producido una importante reducción tanto de las enfermedades infecciosas como de las enfermedades nutricionales, lo que ha provocado que los defectos congénitos se sitúen entre sus principales causas de morbilidad y mortalidad infantil. ⁽¹¹⁾

Defectos Congénitos del Sistema Nervioso Central

Dentro de los defectos congénitos, los del sistema nervioso central (SNC) predominan a nivel mundial.

Son las anomalías congénitas más importantes y determinantes para el desarrollo. La evidencia sugiere que muchos factores que incluyen la radiación, drogas, malnutrición, procesos químicos y genéticos como la mutación de la respuesta al folato o las vías dependientes de folato pueden afectar de manera negativa al desarrollo del SNC. ⁽⁵⁾

Existe una gran variedad de DC del SNC, entre estos se encuentra la Hidrocefalia que era conocida desde la antigüedad y se dice que Hipócrates ya había puncionado y drenado ventrículos Hidrocefálicos. El mecanismo de producción de esta enfermedad fue aclarado por Dandy y Cols, en el Jonh Hopkins Hospital en 1914. ⁽⁹⁾

La Holoprosencefalia, denominada también arrinencefalia o holtelencefalia fue descrita por primera vez por Hans Kindrat en 1882. Este autor describió la ausencia de bulbo olfatorio, el fallo en la división del cerebro en desarrollo en dos hemisferios y una serie de malformaciones faciales. Por su parte Heschl introdujo en 1859 el término porencefalia para referirse a la situación en que existen defectos cerebrales implicando el tejido cordial y el sistema ventricular. ⁽⁹⁾

Una antigua referencia a la espina bífida fue la de Morgagni en 1769, quien explicaba que la espina bífida era un tumor acuoso de las vértebras. En 1886 el médico Von Recklinghausen llevó a cabo estudios detallados de este proceso y desarrolló una teoría sobre la patogenia del mielomeningocele. La parte más baja del canal era la que se afectaba con más frecuencia, implicando unas 5 o 6 vértebras. Se identificaron tres formas de espina bífida: el meningocele, el meningomielocele y el siringomielocele. ⁽⁹⁾

La malformación de Arnold-Chiari fue descrita por Julios Arnold y Hans Von Chiari en 1894. Arnold era profesor de anatomía patológica en Heidelberg y Chiari ocupaba la cátedra de anatomía patológica de Estrasburgo. La malformación describe una anomalía cerebral posterior en la que la raíz del cuarto ventrículo descansa por debajo del nivel del foramen magnum y produce así una obstrucción al paso del líquido cerebro espinal, con la consiguiente hidrocefalia. Sus observaciones fueron complementadas por las de Russel en 1935 y las de Donald también en ese año, quienes publicaron 10 casos de espina bífida con mielomeningocele, todos los cuales mostraban la malformación y en 8 de ellos estaba también presente la hidrocefalia. ⁽⁹⁾

El tratamiento quirúrgico del mielomeningocele se introdujo en 1959. Antes de esta fecha entre el 70 y 100% de los niños con esta malformación morían dentro de los 6 primeros meses de vida. Así también lo describen Rickham y Maudsley en 1966, Laurence y Tew en 1967, así como Sorber en 1971. Este último proponía un tratamiento quirúrgico del mielomeningocele con un índice de supervivencia a los 2 años del 64%. Los resultados del seguimiento de estos niños no eran alentadores, pero Sorber indicaba aquellos datos que podían ser utilizados para predecir la supervivencia con grados aceptables de minusvalías. ⁽⁹⁾

La clasificación de los defectos congénitos recomendada internacionalmente incluye los grupos siguientes: ⁽¹³⁾

a) Malformaciones del sistema nervioso central.

- b) Malformaciones del sistema circulatorio.
- c) Malformaciones de la cara.
- d) Malformaciones del aparato digestivo.
- e) Malformaciones de la pared anterior del cuerpo.
- f) Malformaciones del aparato urinario y genitales externos.
- g) Malformaciones del aparato respiratorio.
- h) Malformaciones óseas.
- i) Otros tipos de malformaciones.

Entre las Malformaciones del SNC se encuentran:

Encefalocele. Raro defecto del tubo neural que se produce por un fallo en su cierre, se caracteriza por la herniación del contenido craneal a través del defecto. De acuerdo a su localización se clasifica en occipital, parietal y frontal, siendo la occipital la forma más frecuente y predomina en el sexo femenino. El diagnóstico es posible realizarlo antes del nacimiento mediante ecografía, con la que se evidencia el defecto óseo, luego del nacimiento al examen físico y puede complementarse con radiografía de cráneo, tomografía axial computarizada y resonancia nuclear magnética. Debe realizarse tratamiento quirúrgico, y es importante corregirlo de manera temprana realizando resección y plastia del defecto neural. ⁽¹⁶⁾

Espina Bífida. Defecto del tubo neural que se origina en las dos primeras semanas de gestación, se produce por un cierre parcial de los pliegues neurales y fusión imperfecta de los arcos vertebrales, provocando una protrusión de estructuras como meninges, músculo, piel o nervios, quedando expuestas en la superficie. Según la localización se puede clasificar en:

Espina bífida oculta que se localiza más frecuentemente a nivel lumbar, de origen mesodérmico esta cubierta por piel, aponeurosis y gran parte de tejido celular subcutáneo, no se puede observar a simple vista, generalmente asintomática. ⁽¹⁶⁾

Espina bífida quística o abierta se localiza en el área lumbosacra, se produce por un defecto en el cierre de los arcos vertebrales, se presenta como una protrusión con forma de saco o quiste, dependiendo de las estructuras que lo conforman recibe el nombre de:

-Meningocele cuando existe un defecto de los arcos vertebrales posteriores, afecta a vertebras y meninges, abarca a las meninges que tienen en su interior líquido cefalorraquídeo, es generalmente asintomática aunque en ocasiones presenta dolor intenso lo que indica compromiso de raíces nerviosas al interior del quiste. ⁽¹⁶⁾

-Mielomeningocele anomalía en la que el quiste está cubierto por tejido epitelial y meninges, conteniendo en su interior líquido cefalorraquídeo y muy frecuentemente nervios espinales. En algunos casos presenta una zona translúcida que al desgarrarse provocaría la salida de líquido cefalorraquídeo, recibe el nombre de mieloquistis, de ocurrir traería consigo: parálisis flácida de extremidades inferiores, arreflexia, incontinencia urinaria y fecal como consecuencia de la afectación del cono medular. ⁽¹⁶⁾

-Raquisquisis Forma más compleja de las malformaciones del tubo neural, se observa una lesión dividida y plana, resultando una masa exenta de tejido nervioso con extravasación de líquido cefalorraquídeo que hace contacto con la superficie externa del cuerpo. Generalmente acompañado de hidrocefalia, el proceso de la lesión comienza en la columna vertebral y aumenta de longitud comprimiendo a la médula espinal hacia el foramen magnum, obstruyendo el paso del líquido cefalorraquídeo en dirección al cerebro, provocando problemas a nivel motor y sensitivo así como discapacidad intelectual. ⁽¹⁶⁾

Anencefalia Defecto de nacimiento grave en el que no están presentes en los pacientes partes del encéfalo y el cráneo, se produce por un fallo en el cierre del extremo encefálico o cabeza del tubo neural, esto ocurre entre los días 23 y 26 del desarrollo, lo que trae como resultado la ausencia parcial o total del cerebro, cráneo, y cuero cabelludo. ⁽¹⁶⁾

Debido a la ausencia de corteza cerebral funcional generalmente estos pacientes presentan ceguera, sordera, insensibilidad al dolor, tampoco existe un cerebro operativo. La ecografía confirma el diagnóstico en el embarazo, los incrementos en los niveles alfafetoproteína sugieren un defecto en la formación del tubo neural. No existe tratamiento, si el niño no nace muerto, por lo general fallece algunas horas o días después del nacimiento. ⁽¹⁶⁾

Hidrocefalia Congénita. Incremento del volumen de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el interior de la cavidad craneal, puede ser causado por interacción entre factores genéticos y ambientales durante el desarrollo embrionario. La acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo provoca dilatación de los ventrículos, aumentando la presión lo que provoca daño a los tejidos del cerebro. La macrocefalia es el signo más frecuente, también se asocia signos de hipertensión intracraneana, abombamiento de la fontanela anterior, separación de las suturas craneanas, la piel del cráneo se vuelve fina y brillante, convulsiones, puede haber disminución del tono de los miembros inferiores, irritabilidad o el rechazo al alimento con insuficiente ganancia de peso en el recién nacido. El diagnóstico puede realizarse durante el embarazo con la ultrasonografía que nos permite su detección precoz y precisar si está asociado a otras malformaciones congénitas. La tomografía axial y la resonancia magnética indican la magnitud y etiología del proceso. ⁽¹⁶⁾

Holoprosencefalia. Incluye una gran variedad de anomalías del cráneo y de la cara, se produce entre la cuarta y octava semana de gestación y se debe falta de desarrollo del prosencéfalo. Se pueden clasificar en lobar, semilobar y alobar, siendo esta última la forma más severa, consecuencia de la fusión completa de los hemisferios cerebrales y ventrículos laterales, formando un ventrículo único central, en ausencia del cuerpo calloso y de la hoz central. Semilobar donde existe fusión parcial de los hemisferios, la fusión se presenta en la parte anterior del encéfalo y la posterior permanece separada. La forma lobar es la más leve, caracterizada por la separación de los hemisferios cerebrales y los ventrículos laterales izquierdo y derecho con algún grado de fusión del neocórtex frontal. ⁽¹⁶⁾

Clínicamente pueden presentar microcefalia, hidrocefalia, discapacidad intelectual, encefalopatía severa con epilepsia, problemas hormonales y alteraciones cardíacas. El diagnóstico prenatal se realiza a través de la ecografía a partir de la décima semana de gestación ya que hasta la novena semana existe normalmente un ventrículo único en el cerebro anterior. Luego del nacimiento el diagnóstico es clínico y se puede confirmar con ultrasonido de cráneo y resonancia magnética nuclear. ⁽¹⁶⁾

El pronóstico depende de la forma clínica, en la alobar es malo, incompatible con la vida, la gran mayoría de los casos fallecen a las pocas horas o días del nacimiento. La semilobar puede tener expectativas de vida normales, en estos casos se observa discapacidad intelectual y otras secuelas neurológicas importantes. Las lobares tienen buen pronóstico, pueden ser necesarias las correcciones de algunas anomalías como labio leporino y fisura palatina. ⁽¹⁶⁾

Labio leporino – Paladar hendido. Un labio o un paladar leporino es una abertura el labio o la bóveda del paladar que se presenta si estas estructuras no se fusionan adecuadamente en el primer trimestre del desarrollo. El labio y el paladar se desarrollan por separado, por lo cual es posible que se presente labio leporino o paladar leporino, o ambos. El tamaño de la hendidura puede ser pequeña o extenderse hasta la base de la ventana de la nariz. Puede ser unilateral o bilateral y el paladar leporino puede afectar sólo al paladar duro o al paladar

blando o una combinación de ambos. Puede ser detectada por medio de un examen de ultrasonido prenatal. ⁽¹⁶⁾

El examen de la nariz, labio y boca, confirman la presencia o ausencia de labio o paladar leporino. El cuidado empieza desde el nacimiento con un diagnóstico acertado. El tratamiento definitivo es quirúrgico, el labio leporino usualmente entre los 3 y 6 meses y el paladar leporino los 9 y 12 meses de vida. ⁽¹⁶⁾

En el transcurso de las últimas 4 décadas, el diagnóstico prenatal ha mostrado un desarrollo impresionante, tanto en el número de mujeres estudiadas como en problemas y trastornos, para los que se cuenta con las pruebas idóneas. Más de la mitad de los fetos malformados pueden ser identificados en etapa prenatal en el estudio de rutina, ya que la mayoría de los hallazgos son sospechados en la ultrasonografía inicial. ⁽³⁾

La prueba diagnóstica más eficaz para el pesquisaje de este tipo de anomalías lo constituye el ultrasonido (UTS). Por otro lado la profundización en los elementos epidemiológicos que caracterizan el problema ayudaría a identificar sobre quienes se debe de intervenir de forma más enérgica y eficaz. ⁽¹⁷⁾

Teniendo presente la tendencia actual a nivel mundial de sustituir las técnicas invasivas, se han introducido nuevas modalidades de ultrasonido para el diagnóstico prenatal, ya sea bidimensional, tridimensional, Doppler a color y transvaginal. Sin embargo, la ecografía bidimensional sigue siendo, en manos expertas, un medio ideal y relativamente barato e inocuo para el diagnóstico intrauterino precoz de MC, con un alto porcentaje de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo. ⁽³⁾

SITUACIÓN EN EL MUNDO

En cifras aproximadas, las anomalías congénitas afectan a uno de cada 33 lactantes y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se estima que unos 276,000 bebés mueren dentro de las 4 semanas de luz cada año, en todo el mundo, a partir de anomalías congénitas. Se estima que alrededor del 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios. ⁽¹⁸⁾

SITUACIÓN EN LAS AMÉRICAS

Son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez. ⁽¹⁸⁾

La implementación de la Genética Comunitaria en Cuba ha permitido el desarrollo de programas de pesquisaje prenatal y postnatal. Logrando un mejor seguimiento del riesgo individual-familiar con fines preventivos y aumentando la oportunidad de diagnóstico de estas anomalías que incluyen no solo defectos estructurales, sino también defectos microscópicos, errores del metabolismo, trastornos fisiológicos y anomalías celulares y moleculares y que además pueden comprometer la aceptación por parte de la sociedad. ^(19, 20)

Resulta de vital importancia mejorar los registros de defectos congénitos y mantener la vigilancia epidemiológica; ya que esto permite identificar los cambios en el tiempo y los factores de riesgo. Esta estrategia brindará la posibilidad de un diagnóstico oportuno. ⁽²¹⁾

El desarrollo genético de los últimos años en Cuba ha permitido una disminución de las malformaciones congénitas mayores al nacer incompatibles con la vida. La práctica del examen físico detallado a los recién nacidos es importante, para la búsqueda de signos dismórficos. En este sentido tiene un importante papel el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC), desarrollado fundamentalmente por los especialistas en Neonatología de los hospitales maternos, con el objetivo de prevenir el nacimiento de niños con estos defectos, ya que los mismos pueden desencadenar una serie de eventos crónicos, los cuales no solo afectan su calidad de vida, sino también la de sus cuidadores. ^(22, 23, 24)

Cuba cuenta con un programa de diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas, que permite de forma precoz intervenir sobre este problema de salud. El estudio comprende la realización de UTS entre las 20 a 24 semanas de gestación, mediante el cual se diagnostica un número importante de malformaciones. La eficacia diagnóstica resultaría de enorme importancia y utilidad para la reducción de las tasas de morbilidad y mortalidad infantil con beneficios tanto sociales como económicos. ^(17, 25,26)

Un diagnóstico prenatal adecuado, unido a un asesoramiento genético correcto y a una atención multidisciplinaria oportuna, constituye una forma de medicina preventiva que

permite disminuir la ansiedad familiar y asegura que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción teniendo mayor conocimiento sobre el tema. ^(3, 23,27,28)

Referencias Bibliográficas

1-Sabina Almaguer P, Fonseca Hernández M, Romeo Escobar M, Corona Luis A. Martínez. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de San Lázaro. Rev Cub Pediat. [Internet] 2002 [citado 8 de noviembre de 2019]; (74): 1. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S003475312002000100006&script=sci_arttext&tlng=en

2- García H. Malformaciones congénitas mayores: la necesidad del manejo multidisciplinario. Rev Mex de Pediat. (versión On-line) vol. 85, No. 3 Mayo-Junio 2018 pp 81-82 [citado 8 febrero 2019].

3-Piloto Morejón M, Sanabria Chocontá M, Menéndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cub Obst y Gineco (versión On-line) v.27 n.3 Ciudad de la Habana sep.-dic. 2001 [citado 8 de noviembre de 2019] Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2001000300011

4- Seijo Echevarría BM, Macías Macías J, Mirón Folgoso C. Transformación, El estudio de los defectos congénitos del sistema nervioso central mediante un producto digital The study of congenital disorders of the central nervous system by using a digital product ene-abr. 2019, 15 (1), 74-84

5- Caro Osorio E, Mendoza Rodríguez C, Vázquez Flores H. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central y manifestaciones cutáneas

6- Mazzi Gonzales de Prada E. Defectos congénitos. Rev Bol Pediat [Internet]. 2015 [citado 2020 Feb 23]; 54(3): 148-159. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1024-06752015000300006&lng=es.

7- Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-frecuencias-defectos-congenitos-al-nacimiento-S1138359310002352>

8-Acosta Batista C, Mullings Pérez R. Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. (versión On-line) Artículo original. Ciudad de la Habana. [citado 11 de diciembre de 2019] Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2015000300007

9- Álvarez Vázquez J. Trastornos y malformaciones del sistema nervioso central. Hum Méd [Internet] 2011 [citado 11 de diciembre de 2019]; 11(2):384-387

10-Historia de la Teratología Clínica. (versión On-line) [citado 11 de diciembre de 2019] Disponible en: https://scholar.google.com/cu/scholar?hl=es&as_sdt=0%2C5&q=Historia+de+

11- Aparicio Manresa G, Rodríguez Royeros L, Barreto Fiu E, Beltrán González Benita M, López Espinosa JG, Aparicio Manresa LR. Características del diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas en gestantes del Municipio de Ranchuelo. Artículo Clásico [citado 11 de diciembre de 2019] Disponible en: <http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/237>

12- Romina A, Liasovich R, Meroni ME, Jaen O, Maier B. Anomalías Congénitas. Enfoque en la Atención Primaria de Salud. [serial online] [citado 20 Abril 2019].

13- García Fernández Y, Fernández Ragi R M, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cub de Pediat. (versión On-line) v.78 n.4 Ciudad de la Habana oct.-dic. 2006 [citado 8 de noviembre de 2019]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312006000400003

14- 63.^a Asamblea Mundial de la Salud. Defectos congénitos, Informe de la Secretaría. Punto 11.7 del orden del día provisional 1 de abril de 2010. (versión On-line) [citado 20 Abril 2019]. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-en.pdf?ua=1

- 15- Estrán Buyo B, Iniesta Casas P, Ruiz-Tagle Oriol P, Cornide Carrallo A, Ares A. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas. (versión On-line) febrero 2018 [citado 6 marzo 2019].
- 16- Factores de riesgo asociados a malformaciones congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital General Isidro Ayora de la ciudad de Loja en el período enero-junio 2016. Disponible en: <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/19582/1/Tesis%20Alison%20Fernanda%20Guzm%C3%A1n%20Andrade.pdf>
- 17-González Jiménez G, Gómez Baute R, González Iglesias Y. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Rev Cub Obst y Gineco (versión On-line) v.28 n.3 Ciudad de la Habana sep.-dic. 2002 [citado 8 de noviembre de 2019]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2002000300001
- 18- Boletín informativo. Malformaciones congénitas. (versión On-line) junio 2015. [citado 15 marzo 2019].
- 19- Martínez Rubio A, Martínez Rubio A, Creagh Bandera I, Pacho Rodríguez O. Los programas de diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas en Cuba. Rev Inf Cient (versión On-line) 2013; 80(4) [citado 15 marzo 2019]. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/5517/551757265018.pdf>
- 20- Rojas M, Walker L. Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos. Int. J. Morphol. (versión On-line) 2012; 30(4):1256-1265 [citado 15 marzo 2019]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S071795022012000400003&script=sci_arttext&lng=e
- 21- Gallegos Rivas MC, Romero Gutiérrez G, Pérez López, Salazar M. Defectos congénitos mayores y múltiples en neonatos de mujeres atendidas en un hospital de tercer nivel. Ginecología Obstetricia México (versión On-line) 2007,75:247-52 [citado 15 de marzo 2019]. Disponible en: http://www.nietoeditores.com.mx/nieto/Ginecologia/2007/numero%205/defectos_congenitos.pdf
- 22- Campos Cuevas N, Ruiz Juan Y, Bosch Gainza D, Martínez Rubio A. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en provincia Guantánamo. Rev Infor Cient (versión On-line) 2013; 82(6) Artículo Original [citado 10 Abril 2019]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6146136>
- 23- Morales Peralta E. Los defectos congénitos en la práctica pediátrica Revista Cubana de Pediatría. (versión On-line) 2016,88(1):5-7 [citado 10 Abril 2019]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312016000100002&script=sci_arttext&lng=en
- 24- González González N. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública. Defectos Congénitos, (versión On-line) Marzo 2015; 02:2-9 [citado 10 Abril 2019]. Disponible en: https://scholar.google.com/cu/scholar?hl=es&as_sdt=0%2C5&q=Protocolo+de+Vigilancia+en+Salud+P%C3%BAblica+DEFECTOS+CONG%C3%89NITOS&btnG
- 25- Marcheco Teruel B. La ultrasonografía y su valor para el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en Cuba. (versión On-line) Rev Cub Genet Comunit. 2010; 4(2):3-4 [citado 8 Mayo 2019].
- 26-Rojas I. Prevención de enfermedades genéticas y asesoramiento genético. En: Lantigua PA, editor. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas 2011; 18:342-372.
- 27-Rojas Betancourt I A, María T Pérez Mateo, La Rosa Lorenzo D, Hernández Hernández N, Chávez Díaz S, Fuentes Smith LE, et.al. Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el territorio Sur-este de la Provincia de La Habana, 1993-2008. Rev Cub Gen Comun. (versión On-line) 2010;4(1):32-36 [citado 8 Mayo 2019].
- 28- Romero Campos A, Díaz Martínez A, Fornieles García Y, Calero Romero L, Irala Pérez F, López Torné M, et. al. Anomalías Congénitas, (versión On-line) edición 2010 [citado 8 Mayo 2019].