

ARTÍCULO ORIGINAL

Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010

ANA MARÍA ZARANTE¹
GLORIA GRACIA²
IGNACIO ZARANTE³

Resumen

Introducción. Las anomalías congénitas son una causa de morbi-mortalidad en nuestro país, razón por la cual el Instituto de Genética Humana y la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá desarrollaron un programa de vigilancia epidemiológica, basado en la metodología del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC).

Métodos. Se recolectaron los datos de los nacimientos vigilados, en las modalidades de casos - controles y monitor. Se evaluaron los factores de riesgo maternos y del recién nacido.

Resultados. Se vigilaron 121.674 nacimientos, de los cuales, 1,81% presentó malformaciones congénitas, con mayor frecuencia en el sexo masculino. Se estimó una prevalencia de 18 niños y niñas con malformación congénita por cada mil nacimientos. Las malformaciones más frecuentes fueron en orejas y extremidades. Los principales factores de riesgo evidenciados fueron: edad materna avanzada, bajo peso y talla para la edad de gestación. El 47,2% de casos y controles y el 52,3% de monitor, respectivamente, se beneficiarían de una intervención oportuna.

1 Médica, residente de II año de Genética Médica, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C., Colombia.

2 Fisioterapeuta, magister en Salud Pública, especialista en Epidemiología General, Secretaría Distrital de Salud, Bogotá, D.C., Colombia.

3 Médico, PhD; profesor asociado, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C., Colombia.

Recibido: 27-09-2011

Revisado: 29-09-2011

Aceptado: 17-01-2012

Conclusiones. Los pacientes con malformaciones congénitas presentan mayor riesgo de prematuridad y bajo peso al nacer. Se debe mejorar la vigilancia y el entrenamiento del personal de salud vinculado al programa, para aumentar la sensibilidad de detección en nuestro programa.

Palabras clave: anomalías congénitas, vigilancia en salud pública, factores de riesgo, pronóstico.

Title

Evaluation of risk factors associated with congenital malformations in the surveillance program of birth defects based on the methodology ECLAMC in Bogotá during the period 2001 to 2010

Abstract

Introduction: Birth defects are a cause of morbidity and mortality in our country, so the Institute of Human Genetics and the Health Secretary of Bogotá developed a surveillance program based on the methodology of the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC).

Methods: We collected data on births monitored in the case-control and monitor modes. Maternal and newborn risk factors were evaluated.

Results: 121,674 births were monitored, 1,81% had congenital malformations, higher in males. The most frequent malformations were ear and limbs. The main risk factors showed: advanced maternal age, low weight and size for gestational age. 47,2% and 52,3% of case-control and monitor respectively, would benefit from early intervention.

Conclusions: Patients with congenital malformations have a higher risk of prematurity and low birth weight. Monitoring and training should improve in order to increase detection sensitivity in our program.

Key words: Congenital anomalies, surveillance in public health, risk factors, prognosis.

Introducción

Las malformaciones congénitas se definen como defectos estructurales primarios de un órgano o parte del mismo, que resultan de una anomalía inherente al desarrollo ya sea por una interrupción en su fase inicial o un desarrollo erróneo[1]. Afectan, aproximadamente, 3 a 5% de los recién nacidos en los Estados Unidos y son una causa importante de morbilidad; se estima que 70% de los recién nacidos fallecen a causa de malformaciones congénitas en el primer mes de vida[2].

Se estima que a nivel mundial 7,9 millones de niños presentan algún tipo de malformación congénita, lo que corresponde al 6% de todos los nacimientos y puede aumentar en caso de enfermedades que son diagnosticadas de forma tardía. La prevalencia mundial de malformaciones congénitas es de 25-62 por 1.000 nacidos vivos[3]. En Colombia, según el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE), la segunda causa de mortalidad en menores de un año para el año 2009 fueron las malformaciones congénitas, con una tasa de 2,95 muertes infantiles por cada 1000 nacidos vivos[4].

Además, generan discapacidad a nivel cognitivo, visual y auditivo, entre otros. El reporte publicado en 2006 por la *March of Dimes* informó que 3,2 millones de niños de 7,9 millones con

malformaciones congénitas, presentaron alguna discapacidad permanente[5].

La etiología hasta el momento de la mayoría de dichas malformaciones no se ha establecido, por lo que se deben realizar búsquedas de los factores de riesgo posiblemente implicados en su aparición. Por esta razón, se han diseñado diferentes programas de vigilancia epidemiológica en Europa (España) y Latinoamérica (México), entre otros, con el objetivo de identificar factores asociados ambientales o teratógenos, implantar políticas de diagnóstico prenatal, prevención primaria, secundaria y terciaria, y crear estadísticas útiles para el abordaje del problema[6]. Sin embargo, ninguno de estos programas se encuentra estandarizado ni se utiliza de forma rutinaria en Colombia, por lo cual es importante su creación, ya que es la única forma de determinar el impacto epidemiológico de las malformaciones congénitas en cada una de nuestras poblaciones; así, se pueden crear campañas de prevención, detección temprana y manejo, con el fin de disminuir la mortalidad de dichas alteraciones y evitar la aparición de secuelas y de discapacidad.

El presente estudio buscaba determinar la frecuencia de malformaciones congénitas en el periodo comprendido entre los años 2001 y 2010 en 46 hospitales de Bogotá, utilizando dos modalidades diferentes de vigilancia epidemiológica, y determinar los factores de riesgo

asociados, evaluar el pronóstico, la discapacidad y el impacto que podría tener una intervención temprana y adecuada por los médicos y el hospital donde son atendidos estos pacientes.

Materiales y métodos

Se hizo una búsqueda de la información de las bases de datos del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) consolidadas en el Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana en Bogotá. El periodo analizado fue de enero de 2001 a noviembre de 2010, excluyéndose 2003 por no contar en el momento del estudio con los datos en medio digital. Los datos fueron tomados de 46 hospitales de Bogotá. El tipo de estudio fue observacional de tipo analítico.

Se utilizaron dos modalidades: la modalidad de casos y controles y la de monitor.

La modalidad de casos y controles consistió en que todos los recién nacidos de estos hospitales fueron examinados a diario por un médico general entrenado previamente en el manual del ECLAMC, descrito por Castilla[7]. En caso de encontrar algún recién nacido con malformaciones, se procedió a llenar una ficha diseñada por el ECLAMC tomando variables maternas y del recién nacido y se tomó un registro fotográfico del caso. En

esta modalidad, el control es el siguiente recién nacido del mismo sexo que no presente ninguna malformación.

La modalidad de monitor se creó como una modificación de la de casos y controles y se inició en 2007 a partir de la vinculación de la Secretaría de Salud al programa. Se basó en el registro de una ficha diferente a la de casos y controles, que contenía datos generales de la madre y del recién nacido; la descripción de las malformaciones se basó en el manual del ECLAMC, y las fichas fueron diligenciadas por los médicos que trabajaban en los 46 hospitales y que no habían recibido una capacitación estricta. Estos hospitales fueron visitados dos veces al mes por una auxiliar de enfermería, quien se encargó de recolectar las fichas de los casos de los pacientes malformados y la base de datos en la que había sido registrado el total de nacimientos en ese mes en cada una de las instituciones. En la modalidad de monitor no hubo apareamiento del caso con un control.

En todos los casos, previo al diligenciamiento de fichas y registros, se obtuvo el consentimiento informado de los padres.

Dentro del estudio se incluyeron nacidos vivos de cualquier peso y nacidos muertos con peso al nacer mayor de 500 g de ambas modalidades.

Los datos obtenidos fueron llevados a Excel® 2010 con el objetivo de crear una

base de datos para su posterior análisis y estandarización.

Las variables analizadas se dividieron en tres grupos:

1. de la madre: edad materna, la cual fue clasificada en tres grupos, menores de 16 años, entre 16 y 34 años y mayores de 35 años; edad de gestación, y número de embarazos.
2. de la modalidad y el aseguramiento en salud: casos y controles, o monitor; régimen subsidiado o contributivo, y
3. del recién nacido: peso al nacer, el cual se clasificó en pequeño para la edad de gestación, adecuado para la edad de gestación y grande para la edad de gestación; peso < 2.500 g; sexo; talla, y vitalidad.

Para la clasificación de la malformación se utilizaron dos sistemas: el sistema de codificación del ECLAMC y la CIE-10; a su vez, las malformaciones se clasificaron en grupo y subgrupo (clasificación creada por el Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana y la Secretaría Distrital de Salud). Los recién nacidos que presentarían, al menos, una malformación mayor en dos sistemas diferentes, se clasificaron como polimalformados.

Las malformaciones congénitas encontradas se clasificaron según una esca-

la de pronóstico de dichas alteraciones, propuesta en otro estudio realizado en el Instituto de Genética Humana[8] y estandarizada por la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, versión 2001.

Esta escala clasifica las malformaciones según su gravedad y la posibilidad de modificar su pronóstico mediante un tratamiento temprano y oportuno, de la siguiente forma:

Clasificación 1

- I. malformación congénita no compatible con la vida,
- II. malformación congénita con riesgo de mortalidad o grave y
- III. malformación congénita compatible con una vida normal.

Clasificación 2

La intervención adecuada o inadecuada del personal de salud:

- a. no cambia el pronóstico;
- b. mejora al paciente hasta la normalidad o lo empeora gravemente;
- c. produce, como mínimo, discapacidad permanente, y
- d. puede llevar a la mejoría total, no tienden a empeorar.

Los criterios de exclusión fueron: los recién nacidos que no hubieran nacido en

los hospitales incluidos o recién nacidos hijos de madres que no quisieron participar en el estudio.

La información fue digitalizada en Excel® versión 2010 y, posteriormente, las variables se analizaron en el programa Epicalc 2000, versión 1.02, los registros sin información fueron definidos como valores perdidos en el análisis estadístico. Para determinar el ji al cuadrado y el *odds ratio* para las variables cualitativas y la t de Student para el análisis de las variables cuantitativas. El nivel de confianza establecido fue de 95%.

Resultados

En el periodo comprendido entre enero de 2001 y noviembre de 2010, se vigilaron 121.674 nacimientos en los 46 hospitales, de los cuales, 107.599 (99,47%) fueron recién nacidos vivos y 577 (0,53%) mortinatos, 13.498 (11%) no tenían información en esta variable. Del total, 60.918 (50,88%) fueron de sexo masculino, 58.785 (49,10%), de sexo femenino, 30 (0,03%), de sexo indeterminado y 1941 (1,5%) sin información. En la tabla 1 se presenta la distribución de los nacimientos según cada uno de los hospitales; es importante tener en cuenta que esta no es la distribución normal de los nacimientos de los hospitales de Bogotá, tan solo muestra los hospitales que tuvieron una mayor vigilancia de nacimientos en el presente estudio. El 40,57% de los nacimientos se distribuye-

Institución	Nacimientos	%
San Ignacio	18.137	14,91
Cafam	12.067	9,92
CMI 94	7.244	5,95
David Restrepo	6.258	5,14
Veraguas	5.655	4,65
Magdalena	4.513	3,71
Suba	4.262	3,50
Col. Orquídeas	4.180	3,44
Emmanuel	3.420	2,81
Kennedy	3.344	2,75
San José	3.247	2,67
Simón Bolívar	3.155	2,59
Colsubsidio Roma	3.076	2,53
La Victoria	2.943	2,42
El Bosque	2.936	2,41
San Rafael	2.804	2,30
Partenón	2.732	2,25
Engativá	2.714	2,23
Olaya	2.510	2,06
Country	2.234	1,84
Meissen	2.220	1,82
Materno Infantil	2.100	1,73
Clínica de la Mujer	2.068	1,70
Federmán	2.009	1,65
Militar	1.709	1,40
San Blas	1.529	1,26
Policía	1.469	1,21
Palermo	1.439	1,18
Eusalud	1.369	1,13
Clínica Colombia	1.035	0,85
Colsánitas	957	0,79
El Tunal	874	0,72
Tunjuelito	863	0,71
Pablo VI	841	0,69
Méderi	831	0,68
La Samaritana	753	0,62
Fundación Santa Fe	704	0,58
Marly	561	0,46
San José Infantil	548	0,45
Clínica del Occidente	184	0,15
CAMI Vista Hermosa	67	0,06
CAMI Usme	45	0,04
Hospital de Usaquén	28	0,02
Hospital Rafael Uribe Uribe	24	0,02
CAMI Chapinero	12	0,01
Hospital de San Cristóbal	4	0,001
Total	121.674	-

ron entre el Hospital Universitario San Ignacio, CAFAM, la Clínica Materno-Infantil Saludcoop de la 94, la Clínica David Restrepo y Veraguas.

De los recién nacidos, 2.208 (1,81%) presentaron alguna malformación evidenciada al momento del nacimiento, de los cuales, 118 (0,097%) eran polimalformados. De los casos, 975 (44,5%) eran de sexo femenino, 1.191 (54,3%), de sexo masculino y, 12 (0,54%), de sexo indeterminado, con una relación hombre: mujer de 1,22 a 1 ($p < 0,001$). De los malformados, 1.578 (2,79%) pertenecían a la modalidad de casos y controles y, 630 (0,96%), a la modalidad de monitor.

En las mujeres con edad mayor o igual a 35 años, se encontró que tenían un riesgo 1,19 veces mayor de tener un hijo con alguna malformación congénita ($p < 0,001$) (tabla 2).

Los recién nacidos se clasificaron según su peso al nacer y la edad de gestación, en tres grupos: pequeño para la edad de gestación, 7.255 (6,49%); adecuado para la edad de gestación, 94.316 (84,33%), la mayoría, y grande para la edad de gestación, 10.277 (9,19%). La distribución en los casos fue: pequeño para la edad de gestación, 192 (2,64%); adecuado para la edad de gestación, 1.655 (1,78%), y grande para la edad de gestación, 195 (1,90%).

Tabla 2
Distribución y análisis estadístico, según sexo y edad materna

Variable	Malformados	Sanos	Total
Sexo (n=121.674)			
Femenino	975 (44,39%)	57.810	58.785 (49,10%)
Masculino	1.191** (54,23%)	59.727	60.918 (50,88%)
Indeterminado	30 (1,36%)		30 (0,025%)
Sin información	1.941 (1,5%)		
Edad (años) (n=11.832)			
<35	1.848	102.783	1,76%
≥35	360 *	16.683	2,11%

* $p < 0,05$

(n=119.733):

A su vez, también se clasificó el total de recién nacidos en dos grupos con peso menor, igual o mayor de 2.500 g, y se encontró que 13,5% presentó un peso al nacer inferior o igual a 2.500 g y, de ellos, 3,06% presentaba alguna malformación. El 86,50% presentó un peso superior a 2.500 g y la proporción de malformados fue de 1,60%. Se encontró que los recién nacidos con malformaciones congénitas tenían un mayor riesgo de ser pequeños para la edad de gestación y tenían un peso al nacer inferior a 2.500 g ($p < 0,001$).

El peso promedio al nacer fue de 2.834,87 g ($\pm 557,09$) y 2.976,25 g ($\pm 472,77$) para casos y controles, respectivamente. En cuanto a la edad materna, el promedio fue de 27,10 ($\pm 7,00$) años para los casos, y de 26,56 ($\pm 6,55$) años para los controles. La talla en los casos fue de 48,60 ($\pm 3,35$) cm y, en los controles, 49,45 ($\pm 2,54$) cm. Se encontró una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,001$) en dichas variables.

La edad de gestación en los casos fue de 37,54 ($\pm 2,38$) semanas y, en los controles, de 38,22 ($\pm 1,93$) semanas. El promedio del número de gestaciones previas en las madres de los casos fue de 2,06 ($\pm 1,23$) y de 2,01 ($\pm 1,19$) en las madres de los controles ($p < 0,001$ y $p < 0,05$, respectivamente), lo que indica que los recién nacidos con malformaciones congénitas tenían un mayor riesgo de ser prematuros y de presentar al

momento del nacimiento un peso y una talla inferiores para su edad de gestación (tabla 3).

De los 46 hospitales vigilados durante este periodo, en el que se encontró el mayor número de casos fue en el Hospital Universitario San Ignacio: 705 (3,89%). Estos resultados se ven influenciados por los hospitales en los que lleva mayor tiempo instaurado el programa de vigilancia y la modalidad a la que pertenecen.

Debido a que el registro de las malformaciones se hizo mediante dos modalidades diferentes, casos y controles y monitor, para su interpretación se separaron las diferentes variables para ambos grupos y se analizaron de forma independiente. El total de nacimientos vigilados en la modalidad de casos y controles fue de 56.517 (46,45%) y, en la modalidad de monitor, 65.156 (53,55%). El número de malformados en cada uno fue de 1.578 (2,79%) y 630 (0,96%), respectivamente. Esta diferencia está dada porque el programa de casos y controles presenta una mayor sensibilidad para la detección de casos, lo que nos habla de una falencia importante en la modalidad de monitor que debe mejorarse y, de esta forma, mejorar la cobertura y sensibilidad del programa de vigilancia.

En la tabla 4 se describen las primeras veinte malformaciones encontradas en este estudio y su tasa por 10.000.

Tabla 3
Análisis de variables cuantitativas

Variable / N total	Promedio malformados (DE)	Promedio sanos (DE)	Promedio total (DE)
Peso*** (n=118.318)	2.834,87 (±557,09) **	2.976,25 (±472,77)	2.975,67 ((±484,93)
Talla*** (n=116.086)	48,60 (±3,35) **	49,45 (±2,54)	49,45 (±2,61)
Edad materna***: (n=117.381)	27,10 (±7,00) **	26,56 (±6,55)	26,57 (±6,53)
Edad de gestación*** (n=114.592)	37,54 (±2,38) **	38,22 (±1,93)	38,22 (±2,19)
Número de embarazos*** (n=90.147)	2,06 (±1,23)*	2,01 (±1,19)	2,02 (±1,19)

DE: desviación estándar

** p<0,001

*** Los valores perdidos no fueron incluidos en el procesamiento y análisis de los datos.

Las anomalías de las orejas fueron la principal malformación evidenciada en este estudio. Sin embargo, es importante resaltar que la proporción de poli-malformados y de síndrome de Down ocupan el segundo y el tercer lugar, respectivamente. Estas alteraciones revisten una gran importancia debido a las complicaciones secundarias que dan como resultado una alta tasa de morbi-mortalidad, al igual que de discapacidad en el futuro; por lo tanto, es importante hacer énfasis en su diagnóstico y en los posibles factores que pueden estar condicionando su aparición.

Las malformaciones se clasificaron según el grupo CIE 10 y se encontró que las anomalías de los miembros eran las más comunes, con una frecuencia de 42,9 por 10.000, seguidas de las anomalías de la oreja con 34,35 por 10.000. En cuanto a la clasificación por grupo según la modalidad, para casos y controles y para monitor, el grupo con mayor frecuencia fue el de miembros, con 68,65 y 20,57 por 10.000, respectivamente. En segundo lugar se encontraron las anomalías de las orejas con una tasa por 10.000 de 51,31 en los casos y controles y de 17,65 en la modalidad de monitor.

En la clasificación por subgrupo CIE 10 no se encontró diferencia en la distribución. En cuanto al pronóstico para casos y controles en el total de las malformaciones encontradas, el 0,57% pertenecían al grupo I que son las malformaciones incompatibles con la vida, mientras que el 96,07% correspondían

a los grupos II y III, de los cuales hacen partes las malformaciones graves que tienen un alto riesgo de discapacidad y las malformaciones compatibles con la vida que pueden ser controladas con un adecuado manejo. En el 29,33%, la intervención temprana u oportuna por parte del personal de salud no cambia

Tabla 4
Frecuencia de las malformaciones y su tasa por 10.000, según la CIE-10

Malformación	Malformados	Tasa por 10.000
Apéndice auricular, trago accesorio, poliotia, apéndice preauricular, oído o lóbulo accesorio	229	18,82
Talipes, equino varo	156	12,82
Síndrome de Down	125	10,27
Dedos accesorios del pie; hallux supernumerario	94	7,73
Seno o quiste preauricular, fistula auricular o cérvico-aural	84	6,90
Otros nevos no neoplásicos congénitos específicos	75	6,16
Paladar duro hendido con labio hendido no especificado	74	6,08
Talipes calcáneo valgus	47	3,86
Cadera inestable, dislocable, subluxable	45	3,70
Testículos no descendido sin especificar; criptorquidia	42	3,45
Otras malformaciones no clasificadas en otra parte	41	3,37
Otras malformaciones congénitas cardíacas específicas: miocardio-pericardio, malposición cardíaca, tetralogía de Fallot, ectopia cordis	39	3,21
Hemangioma plano	38	3,12
Malformaciones congénitas cardíacas de cámaras y conexiones inespecíficas	38	3,12
Polidactilia preaxial	37	3,04
Microtia	32	2,63
Microtia o malformación congénita auditiva que causa pérdida auditiva	31	2,55
Espina bífida	28	2,30
Hidrocefalia congénita	28	2,30
Hidronefrosis congénita: diagnóstico prenatal de hidronefrosis	28	2,30
Otras malformaciones	897	73,51

el pronóstico del paciente. En 2,56% la intervención puede mejorar el pronóstico y, en 11,60%, a pesar de la intervención se puede desarrollar una incapacidad permanente; sin embargo, el 26,50% del total, con una adecuada y oportuna intervención por parte del personal de salud, puede conseguir una mejoría completa.

Para la modalidad de monitor, el 94,43% puede verse favorecida por una intervención temprana y pertinente por parte del personal de salud y en algunos casos llegar a tener una vida normal. En cuanto al pronóstico según la intervención por parte del personal de salud, en 25,71% la intervención no cambiaría en absoluto el pronóstico del paciente y, en 74,27%, la intervención oportuna podría disminuir la mortalidad y en algunos casos llegar a la normalidad y la incapacidad permanente derivada.

Discusión

La proporción de malformaciones congénitas evidenciadas en el presente estudio fue de 2,79% (1.578) para casos y controles, similar a la reportada en un artículo previo llevado a cabo en tres ciudades de Colombia, donde la frecuencia fue de 3,12%[8], y congruente con la encontrada en el reporte de Canadá de 2002[9], que fue de 3-4%. En la modalidad de monitor la frecuencia de malformaciones fue de 0,96% (630). La tasa total de polimalformados fue de 9,69 en 10.000

nacidos vivos, inferior a la reportada por Castilla y Orioli[7] en el ECLAMC, con una tasa de 28,0 por 10.000. La distribución de los nacimientos vigilados en este periodo fue mayor en la modalidad de monitor, la cual se inició en 2007 con la vinculación de la Secretaría Distrital de Salud a este proyecto; sin embargo, como se observó anteriormente, hay una frecuencia inferior de porcentaje de malformados en comparación con la de casos y controles. Estas diferencias se pueden explicar por una menor sensibilidad de la detección de malformaciones congénitas por la modalidad de monitor, dado el menor entrenamiento y continuidad de los médicos vinculados al programa.

En relación con la mortalidad, la frecuencia encontrada fue de 0,53% en el total de nacimientos vigilados, que es muy cercana a la encontrada en Chile de 0,63% en 12.735 nacimientos[10]. Sin embargo, es menor a la reportada por el DANE en sus estadísticas de 2006, en la que la mortalidad por malformaciones congénitas en el primer año de vida representó el 20,8% y fue la segunda causa de mortalidad después de las enfermedades infecciosas[4], que sugiere que lo encontrado puede deberse a un subregistro en su reporte.

Las malformaciones congénitas fueron más frecuentes en el sexo masculino, con una relación hombre: mujer de 1,22:1 que es acorde con lo reportado en otros países, como Gran Bretaña, y

en el artículo publicado por Lissi, *et al.*, en 24 países con una relación 1,20:1 y 1,06:1, respectivamente. Observándose una mayor tendencia a presentar malformaciones congénitas en los nacidos de sexo masculino[11].

En cuanto al análisis de las variables, las mujeres mayores de 35 años tienen un mayor riesgo de tener hijos con anomalías congénitas; este aumento puede estar influenciado por el mayor riesgo de cromosomopatías en este grupo, relación que ya se ha establecido previamente en otras revisiones[12-14].

En las variables analizadas del recién nacido, los malformados presentan bajo peso para la edad de gestación y un mayor riesgo de que el peso sea inferior a 2.500 g, principalmente aquellos que cursan con malformaciones congénitas graves o polimalformados. En los casos, la edad de gestación fue estadísticamente menor que en aquellos que no presentaban malformaciones. Esto indica que los recién nacidos que presentan anomalías congénitas tienen un mayor riesgo de ser prematuros y de presentar bajo peso al nacer, en relación con su edad de gestación, lo que puede contribuir al desarrollo de complicaciones y a un mayor aumento de la mortalidad. Se ha reportado que los pacientes con malformaciones congénitas mayores tienen 2,6 veces más riesgo de ser pequeños para la edad de gestación, siendo este riesgo aun mayor en quienes presenten

malformaciones múltiples o síndromes genéticos[15].

Entre las malformaciones congénitas más frecuentes encontradas en este estudio, tanto en la modalidad de casos y controles como de monitor, las que presentaron una mayor prevalencia fueron los apéndices preauriculares, con una tasa por 18,82 por 10.000. En segundo lugar, estuvo el talipes pie equino varo, con 12,82 por 10.000, inferior a la reportada por el ECLAMC, de 16,4 por 10.000[7].

En tercer lugar, encontramos los pacientes con diagnóstico de trisomía 21, o síndrome de Down, con una tasa de 10,8 por 10.000, que es inferior a la reportada a nivel mundial; según el reporte de la *Clearinghouse* de 2006, la tasa fue de 21,13, siendo la malformación congénita más frecuente en Suramérica[16], e inferior a la encontrada en Argentina, que fue de 19,6 por 10.000 nacimientos, la cual es muy similar a la encontrada por la *Clearinghouse*[17].

El labio y paladar hendido tuvo una tasa de 6,08 por 10.000 nacimientos, inferior a la reportada en la literatura científica; la tasa por 10.000 para el ECLAMC fue de 11,2. El paladar hendido representó 1,31 por 10.000, que es baja si se compara con la reportada en otros países; en un reporte de EUROCAT, la tasa fue de 6,2 en los cuales la mayoría fueron aislados[18]; sin embargo, esta frecuen-

cia varía según la distribución geográfica y se asocia con una gran influencia ambiental en su aparición.

Es de resaltar que las cardiopatías o el grupo de malformaciones congénitas cardiacas, siguen siendo escasamente diagnosticadas en el momento del nacimiento; su tasa fue de 7,07 por 10.000, que es baja en comparación con la de un estudio realizado en Colombia, en el que fue de 12,22[19], se esperaría que, gracias a las nuevas técnicas ecográficas y de diagnóstico prenatal, su frecuencia de detección fuera en aumento. Teniendo en cuenta que las cardiopatías causan un alto porcentaje de la mortalidad de los menores de un año, sería adecuado crear estrategias para aumentar la sensibilidad de su detección para brindar un manejo oportuno.

Se encontró que la discapacidad y el pronóstico de los pacientes a partir de una adecuada y oportuna intervención por parte del personal médico o de salud, según el tipo y la gravedad de la malformación, para las modalidades de casos y controles y monitor fueron de 44,16 y 52,28%, respectivamente. Se beneficiarían de una intervención temprana y adecuada, mejorando el pronóstico en busca de disminuir la aparición de complicaciones y discapacidades; este es el grupo en el que es importante hacer un mayor énfasis en nuestra población.

En conclusión, las malformaciones congénitas son un problema de salud pública emergente en nuestra población; la tasa de mortalidad en menores de un año en Colombia entre 2005 y 2009 estuvo entre 3,04 y 2,95 por 1000 nacidos vivos respectivamente, siendo las malformaciones congénitas la segunda causa de mortalidad[20].

Por esta razón, es necesario crear estrategias de vigilancia y detección para disminuir la mortalidad y las complicaciones derivadas de ellas. Sin embargo, es importante lograr una adecuada estandarización y entrenamiento del personal vinculado al proyecto, y vale la pena resaltar que la modalidad de monitor presenta grandes falencias en estos aspectos, que se reflejan en una menor sensibilidad de la detección y reporte de las malformaciones congénitas; por lo tanto, se debe intervenir en su mejoramiento, para hacer un programa más eficaz con la finalidad de que llegue a ser un programa a nivel nacional.

Declaración sobre conflicto de intereses

Manifestamos que somos independientes con respecto a las instituciones financiadoras y de apoyo, y que durante la ejecución del trabajo o la redacción del manuscrito no han incidido intereses o valores distintos a los que usualmente tiene la investigación.

Agradecimientos

Este trabajo se realizó con datos del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) y la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá. Agradecemos a todos los hospitales que participaron en el presente estudio, así como a los médicos internos, rurales, residentes de Genética Médica y auxiliares del proyecto por su empeño y dedicación en la recolección de la información.

Bibliografía

1. Mueller R, Young I. *Emery's: Genética médica*. Décima edición. Madrid: Marbán Libros, S.L. 2001;224-31.
2. Sekhobo J, Druschel C. An evaluation of congenital malformations surveillance in New York State: An application for Centers for Disease Control and Prevention (CDC) guidelines for evaluating surveillance systems. *Public Health Rep.* 2001;116:296-305.
3. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas incidencia y presentación clínica. *Arch Pediatr Urug.* 2006;77:225-8.
4. Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Estadísticas vitales. Consultado el 20/01/2012 Disponible en: www.dane.gov.co.
5. March of Dimes Birth Defects Foundation. Global report on birth defects. New York: 2006. White Plaños; 2006. Fecha de consulta: 20/01/2012. 2009. Disponible en: <http://www.marchofdimes.com>
6. Eurocat final activity report, for period March 2004 to August 2007. University of Ulster.
7. Castilla E, Orioli IM. ECLAMC: The Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet.* 2004;7:76-94.
8. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica.* 2010;30:65-71.
9. Health Canada. Congenital Anomalies in Canada –A Perinatal Health Report, 2002. Ottawa: Minister of Public Works and Government Services Canadá; 2002.
10. Nazer J, Aravena T, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile. Un problema emergente (período 1995-1999). *Rev Méd Chile.* 2001;129:895-904.
11. Lisi A, Botto L, Rittler M, Castilla E, Bianca S, Bianchi F, *et al.* Sex and congenital malformations: An international perspective. *Am J Med Genet A.* 2005;134A:49-57.
12. Nazer J, Cifuentes L, Ruiz G. ¿Están aumentando las malformaciones congénitas? Estudio comparativo de los períodos 1971-1977 y 1982-1991 en la maternidad del Hospital Clínico de la Universidad de Chile. *Rev Méd Chile.* 1993;121:1068-74.
13. Nazer J, Cifuentes L, Ruiz G. Edad materna como factor de riesgo para malformaciones congénitas. *Rev Méd Chile.* 1994;122:299-303.
14. Nazer J, Cifuentes L, Águila A, *et al.* Edad materna y malformaciones congénitas. Un

- registro de 35 años. 1970-2005. *Rev Méd Chile*. 2007;135:1463-9.
15. Paulozzi LJ. The relation between small size for gestational age and the sex ratio of children with birth defects. *Teratology*. 2001;63:52-6. International Clearing-house for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS). Annual Report, 2006. Fecha de consulta: 20/01/2012 Disponible en: www.icbdsr.org
 16. Campaña H, Pawluk MS, López JS. Births prevalence of 27 selected congenital anomalies in 7 geographic regions of Argentina. *Arch Argent Pediatr*. 2010;108:409-17.
 17. Calzolari E, Bianchi F, Rubini M, Ritvanen A, Neville AJ. Epidemiology of cleft palate in Europe: Implications for genetic research. *Cleft Palate Craniofac J*. 2004;41:244-9.
 18. Baltaxe E, Zarante I. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44.985 nacimientos en Colombia. *Arch Cardiol Mex*. 2006;76:263-8.
 19. Velandia M, Lobo M, Muñoz MM. *Guía para la atención del recién nacido*. Bogotá: Ministerio de la Protección Social; 2005.