

MALFORMACIONES CONGENITAS: PREVENCION

Dra. Cecilia Silva F.(2), Dr. Julio Nazer H.(1), Dra. Maria del Pilar Fernández F. (1).

(1) Unidad de Neonatología, Departamento de Obstetricia y Ginecología del Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

(2) Servicio de Pediatría del Hospital Clínico San Borja-Arriarán

SUMMARY

PREVENTION OF CONGENITAL MALFORMATIONS

The primary, secondary and tertiary prevention of congenital malformations are analyzed in this study.

Los defectos congénitos son anomalías morfológicas o funcionales, presentes al nacimiento, de causa genética y/o ambiental pre o post-concepcional. (1)

Un tipo de patología tan importante como ésta, que en nuestro medio tiene una incidencia alta, que alcanza al 5 a 10% de los nacimientos y que en muchas oportunidades compromete la vida del recién nacido, constituyendo la segunda causa de mortalidad infantil en muchas poblaciones sudamericanas (2), merece una preocupación especial en lo que se refiere a la prevención de ellas; para esto, es necesario conocer no sólo su incidencia sino también la distribución por regiones con el objeto de buscar factores predisponentes prevenibles y por tipo de causas para poner énfasis en aquellas que son predominantes. Así por ejemplo en nuestro país en 1991 la mortalidad por anomalías congénitas fue de 15.1 por 100.000 habitantes en la segunda región, seguida por 13.5 x 100.000 habitantes en la octava región, lo que está muy por sobre el promedio nacional (3).

Al analizar durante el mismo año las muertes por estas patologías por sistemas, se observa que las cardíacas ocupan el primer lugar seguidas por las

cromosómicas (3).

Como en la mitad de los casos los defectos congénitos pueden prevenirse, ello implica un principio de responsabilidad para la sociedad.

Clásicamente se distinguen tres clases de medidas preventivas: primarias, secundarias y terciarias (cuadro 1).

PREVENCION PRIMARIA

Es el conjunto de acciones fundamentalmente pre-concepcionales destinadas a impedir que se produzca alguna anomalía durante la gestación.

Sabemos que la prevención primaria es la meta de toda acción de salud y que es aplicable a las enfermedades genéticas y defectos congénitos, ya que son problemas de salud crónicos, invalidantes y que implican un costo considerable, tanto económico como social y humano.

Lamentablemente la prevención primaria de estos trastornos es sólo factible en un número limitado de circunstancias.

En algunos casos la causa es conocida, identificable y prevenible, como por ejemplo la Rubeola congénita que se puede prevenir con programas adecuados de inmunización. Lo mismo ocurre con el uso de drogas reconocidamente teratogénicas como la Talidomida (4) y el ácido Valproico (5). Existe evidencia que el aporte de ácido fólico puede disminuir el riesgo de defectos de cierre del tubo neural. En este sentido, el Servicio de Salud Pública de los Estados Unidos de Norteamérica ha recomendado que «toda mujer en edad fértil que esté en situación de embarazarse, debería consumir 0.4 mg/día de ácido fólico con el propósito de disminuir el riesgo de tener un hijo afectado con espina bífida u otras malformaciones

del tubo neural». (6,7,8)

En otros casos existen factores de riesgo asociados y una mayor incidencia de una malformación, como la edad materna y Síndrome de Down. Una medida que teóricamente rendiría mucho sería desalentar las gestaciones en mujeres mayores de 40 años, edad sobre la cual se produce un incremento violento de malformaciones, especialmente el Síndrome de Down y otras cromosomopatías. En nuestro medio (9,10) el 2% de los nacimientos provienen de madres de 40 años o más y este grupo etario produce el 33% de los niños afectados con Síndrome de Down. En los países desarrollados (11) sólo el 0.5% de los nacimientos proviene de mujeres mayores de 40 años y tienen casi un 50% de menor incidencia que en América Latina. Esta situación es aplicable a la mayoría de las anomalías cromosómicas cuya incidencia está relacionada con la edad materna. Como recomendación, en esta etapa, el grupo del ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) ha elaborado lo que se denomina el «Decálogo» de la prevención primaria de los defectos congénitos (3), que detallamos a continuación.

DECALOGO DE PREVENCION PRIMARIA

- I Aún sin saberlo, cualquier mujer en edad fértil puede estar embarazada.
- II Lo ideal es completar la familia mientras aún se es joven.
- III Los controles pre-natales son la mejor garantía para la salud del embarazo.
- IV Es importante vacunarse contra la rubeola antes de quedar embarazada.
- V Deben evitarse los medicamentos excepto los imprescindibles.
- VI Las bebidas alcohólicas perjudican el embarazo.
- VII No fumar y evitar los ambientes en que se fuma.
- VIII Comer de todo y bien, prefiriendo verduras y frutas.

- IX Consultar si el tipo de trabajo habitual es perjudicial para el embarazo.
- X Ante cualquier duda consultar al médico o a un servicio especializado (Servicio de Información Teratogénica).

De este decálogo se pueden deducir aquellos factores sobre los que se debe actuar. En el cuadro 2 se detallan, al igual que su sensibilidad.

PREVENCION SECUNDARIA

A diferencia de la anterior, la prevención secundaria no incluye acciones profilácticas en el sentido estricto, propias de la prevención primaria, engloba más bien una serie de acciones encaminadas al diagnóstico precoz, intraútero de malformaciones ya producidas, lo que es cada día más factible, con el uso rutinario de la ecografía, del cultivo de líquido amniótico, cordocentesis, biopsia de corion y fetoscopia. El conocimiento previo permitirá actuar tratando directamente al feto, como por ejemplo en el caso de la presencia de valvas uretrales, efectuando cirugía intraútero, lo que permitiría evitar el daño renal. En caso de existir el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita, usando corticoides en la madre, se impediría la virilización del feto.

El tratamiento precoz intraútero, ya sea médico o quirúrgico, es un campo abierto actualmente para la prevención de algunas anomalías congénitas que así lo requieren y que se encuentra aún en etapas iniciales en nuestro país.

En otros países, donde el aborto está legalizado, se realizan los abortos electivos en casos en que las malformaciones sean incompatibles con la vida, como por ejemplo anencefalia, trisomía 13, 18, etc..

Este tipo de prevención no debiera representar una solución desde el punto de vista de la salud pública. Sí lo es, si el diagnóstico precoz permite acciones recuperativas.

Todos los esfuerzos deben dirigirse hacia la prevención primaria.

PREVENCION TERCIARIA

Es post-natal y se refiere a la detección y corrección precoz de malformaciones. Puede realizarse por métodos simples al alcance de un médico en Atención Primaria, como por ejemplo, búsqueda sistemática por medio de la maniobra de Ortolani, de la Displasia de Caderas, realizando a continuación el tratamiento preventivo de la luxación, o por métodos más especializados como sería el caso del diagnóstico precoz y tratamiento oportuno del Hipotiroidismo congénito y Fenilquetonuria.

Dada la importancia creciente de estas patologías y que con medidas simples y económicas se puede disminuir la incidencia de ellas, es muy importante enfatizar la prevención primaria, propendiendo a la creación de centros de información teratogénica y cambios en el estilo de vida, como por ejemplo consumo de tabaco, dieta, alcohol y drogas. En aquellos casos en los que el diagnóstico sea intraútero, se deben hacer los mayores esfuerzos para aplicar la prevención secundaria.

Cuadro 1.
PREVENCION EN MALFORMACIONES
CONGENITAS

Prevención	Momento	Evita
Primaria	Preconcepcional	la Malformación
Secundaria	Pre-natal	el Malformado
Terciaria	Post-natal	la Complicación

Cuadro 2
PUNTOS DE ATAQUES PREVENCION
PRIMARIA

	Muy Sensibles	Poco Sensibles
Demográficos	Edad Materna	Edad Paterna Consanguinidad
Genéticos	«Genomics»	Asesoramiento
Químicos	Medicamentos	Drogas Ambientales Ocupacionales Sociales
Físicos	Radiación	Ultrasonido Ultravioleta Hipoxia Temperatura Alta Tensión
Biológicos	Rubéola	Toxoplasmosis CMV
Dieta	Hipofolato	Hiper vit. A

REFERENCIAS

1. Organización Panamericana de la Salud: Prevención y Control de Enfermedades Genéticas y los Defectos Congénitos. Washington D.C. publicación científica N 460, 1984.
2. Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas: La Prevención Primaria de los Defectos Congénitos. ECLAMC, 1995.

-
3. Ministerio de Salud, Chile: Mortalidad por Anomalías Congénitas en Chile, 1991.
 4. Lenz W.: Thalidomide and congenital abnormalities. *Lancet* 1962; 1:45-7.
 5. Boussemart T., Bonneau D., Levard G., et al.: Omphalocele in a newborn baby exposed to sodium valproate in utero. *Eur. J. Pediatr.* 1995; 154:220-3.
 6. MRC Vitamin Study Research Group: Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study. *Lancet* 1991; 338:131-5.
 7. CDC. Use of folic acid for prevention of spina bifida and other neural tube defects, 1983-1991. *MMWR* 1991; 40:513-5.
 8. CDC. Recommendations for the use of folic acid to reduce the number of cases of Spina Bifida and other Neural Tube defects. *MMWR* 1992; 41: RR14-8.
 9. Nazer J., Rizzardini M., Diaz G.: Malformaciones Congénitas VII: Síndrome de Down. *Pediatría* 1980; 23:82-6.
 10. Nazer J., Cifuentes L.: Increased incidence of Down's Syndrome. Possible relation to older maternal age. *N.Y. State J. of Med.* 1991; 91 (6): 465-9.
 11. Castilla E., Orioli I., Medeiros M.: Estudio de factores de riesgo en el Síndrome de Down. *Pediatría* 1980; 23:89-91.