

Prevalencia de malformaciones congénitas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas

 Mariana Castro González,¹  Carlos Villegas,²  Daniel Márquez,³  Ana Milano,³
 Bahilda Martínez.⁴

RESUMEN

Objetivo: Determinar la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía prenatal, en la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas, Venezuela, en el período comprendido entre el 1 de enero de 2015 y el 31 de diciembre de 2020.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, transversal. Se revisaron los registros estadísticos de la Unidad, con una población de 56 712 y se incluyeron 1844 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita, se excluyeron aquellas con marcadores ecográficos de cromosopatías de primer y segundo trimestre, síndromes cromosómicos y no cromosómicos y los embarazos múltiples y sus patologías.

Resultados: Se obtuvo una prevalencia general de 3,3 %. El mayor número de estudios se realizó en 2016 (12 781). La mayor prevalencia de malformaciones congénitas fue 4,6 %, en 2018. En orden de frecuencia, los sistemas afectados fueron: sistema nervioso central, cardiovascular, genitourinario, gastrointestinal y pared abdominal. Con menor frecuencia, se diagnosticaron anomalías en cara y cuello, tórax y pulmón, sistema musculoesquelético y tumores. Las malformaciones más frecuentes fueron: dilatación piélica (152/8,2 %), ventriculomegalia (143/7,6 %), gastroquisis (114/6,1 %), Arnold Chiari tipo II (71/3,8 %), secuencia acrania-exencefalia (66/3,5 %) y comunicación interventricular (64/3,4 %).

Conclusión: La frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticada por ultrasonido fue de 3,3 %. Las áreas afectadas con más frecuencia fueron el sistema nervioso central, cardiovascular y genitourinario

Palabras clave: Anomalías congénitas, Malformaciones congénitas, Diagnóstico prenatal, Ultrasonido.

Prevalence of congenital malformations in the Perinatology Unit of the Hospital Universitario de Caracas.

SUMMARY

Objective: To determine the frequency of congenital malformations diagnosed by prenatal ultrasound in the “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” Perinatology Unit of the University Hospital of Caracas, Venezuela, in the period between January 1, 2015 and December 31, 2020.

Methods: Retrospective, descriptive, cross-sectional study. The statistical records of the Unit were reviewed, with a population of 56,712 and 1844 patients were included in accordance with the inclusion criteria.

Results: A general prevalence of 3.3% was obtained. The largest number of studies was conducted in 2016 (12,781). The highest prevalence of congenital malformations was 4.6%, in 2018. In order of frequency, the affected systems were: central nervous system, cardiovascular, genitourinary, gastrointestinal and abdominal wall. Less frequently, abnormalities of the face and neck, chest and lung, musculoskeletal system, and tumors were diagnosed. The most frequent malformations were: pyelic dilation (152 / 8.2%), ventriculomegaly (143 / 7.6%), gastroschisis (114 / 6.1%), Arnold Chiari type II (71 / 3.8%), acrania-exencephaly sequence (66 / 3.5%) and ventricular septal defect (64 / 3.4%).

Conclusion: The frequency of congenital malformations diagnosed by ultrasound was 3.3%. The most frequently affected areas were the central nervous, cardiovascular and genitourinary systems.

Keywords: Congenital anomalies, Congenital malformations, Prenatal diagnosis, Ultrasound.

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología y Perinatología, Hospital Universitario de Caracas (HUC). ²Especialista en Obstetricia y Ginecología y Perinatología; Coordinador del Programa de Especialización en Perinatología Universidad Central de Venezuela/HUC. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología, y Perinatología; Adjunto Docente del Programa de Especialización en Perinatología UCV/HUC. ⁴Especialista en Obstetricia y Ginecología y Perinatología; Directora del Programa de Especialización en Perinatología Universidad Central de Venezuela/HUC. Correo de correspondencia: marianacastro1207@gmail.com

Forma de citar este artículo: Castro-González M, Villegas C, Márquez D, Milano A, Martínez B. Prevalencia de malformaciones congénitas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. Rev Obstet Ginecol Venez. 2022; 82(2):167-178. https://doi.org/10.51288/00820206

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas se definen como defectos estructurales o funcionales en el organismo, que están presentes al nacer y, por ende, son de origen prenatal, incluyendo defectos genéticos, ambientales o desconocidos, aunque tal defecto no sea aparente en el recién nacido y se manifieste posteriormente (1, 2).

Por otra parte, los adelantos de los análisis perinatales y los estudios de diagnóstico (por ejemplo, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriónicas, entre otros) han permitido detectar precozmente causas cromosómicas y genéticas relacionadas con estas anomalías (3).

Se requiere precisión en el diagnóstico prenatal, porque, una vez detectada la anomalía, es necesario brindar a la pareja información apropiada acerca del tipo de anomalía (leve o grave, aislada o sindrómica), pronóstico del feto, riesgo de recurrencia, conducta a seguir en futuros embarazos, posibilidad de ofrecer terapia fetal, cuando esta sea posible y el seguimiento posnatal (4).

Siendo un problema de salud pública global, cobra importancia el diagnóstico prenatal de estas anomalías para comprender su frecuencia y como se puede mejorar su supervivencia y calidad de vida.

Las anomalías congénitas pueden ser mayores o menores, las mayores afectan significativamente la salud y en general requieren tratamiento médico o quirúrgico; las menores son definidas como alteraciones en el fenotipo sin consecuencias funcionales, ni estéticas (5).

Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son la cuarta causa de muerte neonatal y la séptima causa de mortalidad en menores de 5 años en el mundo. La prevalencia de malformaciones mayores corresponde a un 2 % a 4 %, según la edad de la población evaluada y si el diagnóstico fue realizado pre- o posnatal. Las malformaciones menores aisladas son mucho más frecuentes y su prevalencia es aún más variable según distintos estudios, reportándose cifras entre 14 % y 35,8 %. Los fetos con tres o más malformaciones menores tienen un mayor riesgo de tener un síndrome genético o una malformación mayor (6).

Ahora bien, en la región de las Américas se estima que los defectos congénitos representan menos del 5 % de las causas de mortalidad infantil en los países con los menores ingresos, pero es de 30 % al año de vida, en países con los mayores ingresos (7).

En el mundo, las malformaciones congénitas graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y las cromosomopatías como el síndrome de Down. El tipo más frecuente de malformación congénita estructural son las cardiopatías congénitas, que afectan a 1 % de recién nacidos (8).

En Venezuela, para el año 2014, un reporte del Ministerio del Poder Popular para la Salud señaló que las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar de las causas de defunción para la población infantil menor de un año con 19,76 % y para la población neonatal menores de 28 días con 16,79 % (9).

Por otra parte, las posibles etiologías de estos defectos se caracterizan por factores genéticos, la consanguinidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras 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 anomalías congénitas (10).

En cuanto a las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de anomalías congénitas en los países de ingresos bajos y medios. Cabe destacar que el estado nutricional de la madre, las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionados con algunas anomalías congénitas (1, 10).

*PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS*

En tal sentido, los factores ambientales, como 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 (10).

Asimismo, los factores de riesgo evidenciados para malformaciones congénitas incluyen: edad materna avanzada, mayor de 35 años, bajo peso y talla para la edad gestacional, restricción del crecimiento fetal, antecedentes de malformaciones congénitas en la familia, factores físicos, exposición materna a agroquímicos y enfermedades agudas de la madre en el primer trimestre del embarazo (8).

Las malformaciones congénitas representan un importante problema de salud pública pues contribuyen a la mortalidad fetal e infantil y generan un impacto en la calidad de vida de los progenitores. Además, crea una afectación emocional, aumentando los costos médicos, sociales y educacionales necesarios para mejorar la calidad de vida tanto del afectado como de sus familias. Siendo un problema de salud pública, se decide realizar un estudio inédito de las patologías congénitas diagnosticadas en la Unidad de Perinatología "Dr. Freddy Guevara Zuloaga", tomando como muestra los datos estadísticos de la misma, en un lapso de 6 años. Este estudio va a permitir visualizar cuales patologías fueron más frecuentes, en el período analizado, y orientar a los profesionales de la salud en el área, para poder realizar investigaciones subsiguientes, teniendo como base este trabajo.

Por último, esta investigación permite fomentar la importancia de las ecografías especializadas, ya que muchas gestantes pueden ir a control prenatal y realizarse ecografías, pero no con el personal adecuado, acudir a las consultas preconcepcionales y realizar los controles prenatales periódicos, que conlleven a un diagnóstico precoz de estas anomalías y de esta

forma, se podrán tratar a tiempo y su manejo será el más adecuado para lograr un embarazo satisfactorio y óptimo, garantizando el bienestar tanto para la madre como para el feto. También se podrá formar un equipo multidisciplinario que trate a la gestante, para evitar que surjan desenlaces no deseables.

Son muchos los antecedentes importantes encontrados en la literatura médica con relación al tema, entre otros, Garne y cols. (11) evaluaron la presencia de las siguientes malformaciones: anencefalia, encefalocele, espina bífida, hidrocefalia, transposición de grandes arterias, corazón izquierdo hipoplásico, defecto de reducción de extremidades, agenesia renal bilateral, hernia diafragmática, onfalocele y gastrosquisis. Reportaron 4366 casos diagnosticados con las 11 malformaciones estructurales graves y de estos 2300 fueron nacidos vivos (53 %), 181 fueron muertes fetales (4 %) y 1863 fueron interrupciones del embarazo (43 %). Encontraron una tasa general de detección prenatal del 64 %, siendo más alta para anencefalia (469/498; 94 %) y más baja para la transposición de las grandes arterias (89/324; 27 %). Molina y cols. (12) diagnosticaron 236 fetos malformados entre 11 914 nacimientos (1,98 %), a una edad gestacional promedio al momento del diagnóstico de 26,7 semanas. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron en el sistema nervioso central: 37 % (la más prevalente fue la ventriculomegalia 16/7 %). La mortalidad perinatal fue de 34,7 %. Los fetos con malformaciones del sistema nervioso central, como la secuencia acraea-anencefalia, holoprosencefalia y encefalocele fallecieron todos. Corsello y cols. (13) describieron una prevalencia global de malformaciones congénitas al nacimiento, de 2 % - 3 %. Morris y cols. (14) reportaron un aumento anual de la prevalencia de defectos cardiacos congénitos graves, ventrículo único, defectos septales auriculoventriculares y tetralogía de Fallot de 1,4 %, 4,6 %, 3,4 % y 4,1 %, respectivamente, lo que puede reflejar aumentos en la obesidad materna y la diabetes que son factores de riesgo conocidos.

Las siguientes definiciones y conceptos son aceptados y reconocidos internacionalmente y de uso rutinario en la práctica de la medicina perinatal.

La malformación se define como un defecto estructural de la morfogénesis presente al nacimiento, que puede comprometer a un órgano o sistema o varios al mismo tiempo; puede ser leve y hasta pasar inadvertida hasta ser grave y comprometer la vida del feto o del recién nacido. Se conocen también como menores o mayores, dependiendo de su gravedad.

La deformidad se refiere a estructuras bien desarrolladas durante la embriogénesis y la organogénesis, que sufren alteraciones por factores mecánicos externos durante el curso de la vida intrauterina, como compresión, por anomalías uterinas o disminución importante de la cantidad de líquido amniótico, o factores intrínsecos como alteraciones que comprometen el sistema musculoesquelético, provocando defectos como el pie bot, artrogriposis, síndrome de Potter, etcétera.

La disrupción es un defecto que se produce en un tejido bien desarrollado por acción de fuerzas extrínsecas, daños vasculares u otros factores que interfieran en algún proceso en desarrollo. El ejemplo más conocido de disrupción es la formación de bridas amnióticas producidas por rupturas del amnios o infección del mismo, generalmente son asimétricas y se ubican en áreas inusuales.

Se considera secuencia cuando una causa única compromete a un tejido embrionario del que posteriormente se desarrollan varias estructuras anatómicas o bien la causa provoca una malformación conocida como primaria, la que a su vez provoca otras malformaciones secundarias. Un ejemplo es la agenesia renal bilateral, malformación primaria, que provoca oligoamnios grave y, como consecuencia de ello, hipoplasia pulmonar por falta de circulación del líquido amniótico por el árbol respiratorio. La compresión a que está sometido el feto dentro del

útero provoca defectos en la cara, en la nariz y en las extremidades: es el conocido como secuencia Potter.

Por último, el síndrome, se refiere a que una causa única afecta al mismo tiempo a varias estructuras durante la embriogénesis. Esta causa puede ser cromosómica, la exposición a algún teratógeno ambiental, a una infección viral, etcétera (15).

Las malformaciones congénitas se clasifican, de acuerdo al origen de la enfermedad, en: malformaciones congénitas del sistema nervioso central, malformaciones congénitas de cara y cuello, malformaciones congénitas del sistema pulmonar y torácico, malformaciones congénitas del sistema circulatorio, malformaciones congénitas del sistema digestivo y defecto de pared abdominal, malformaciones congénitas del sistema genitourinario, malformaciones y deformidades congénitas del sistema músculo-esquelético (16, 17).

La presente investigación se realizó con el objetivo de determinar la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía prenatal.

MÉTODOS

Fue un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal. La población estuvo representada por 56 712 gestantes evaluadas en la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas, entre enero de 2015 y diciembre de 2020. La muestra fue conformada por 1844 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita, se excluyeron aquellas con marcadores ecográficos de cromosomopatías de primer y segundo trimestre, síndromes cromosómicos y no cromosómicos y los embarazos múltiples y sus patologías. Previa autorización de las autoridades hospitalarias y del Comité de Bioética, se procedió a la revisión de los

*PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS*

registros de la Unidad de Perinatología, que contienen la información de las gestantes que ingresaron en el periodo señalado y a quienes se les hizo el diagnóstico de alguna malformación congénita. Se registraron las variables y, posteriormente, se realizó el análisis de los datos obtenidos.

Los datos fueron tabulados desde la base de datos de la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga”. Se aplicó la prueba chi-cuadrado para calcular diferencia entre porcentaje de diagnósticos según el año. Se consideró un valor como significativo si $p < 0,05$. Los cálculos fueron realizados con STATA 17.

RESULTADOS

Fueron realizados 56 712 estudios ecográficos y se diagnosticaron 1844 malformaciones, para una prevalencia general de 3,3 % (IC-95 %: 3,0 % – 3,5 %) en el periodo de 6 años. La distribución de los casos por año se presenta en la tabla 1. El mayor número de estudios se realizó en 2016 (12 781 estudios), de los cuales fueron casos patológicos 468 (3,7 %). La mayor prevalencia correspondió al año 2018 (4,6 %).

Tabla 1. Frecuencia de malformaciones congénitas

Años	Casos patológicos	Estudios realizados	Prevalencia %
2015	343	11 304	3,0
2016	468	12 781	3,7
2017	333	10 581	3,1
2018	358	7761	4,6
2019	187	9309	2,0
2020	155	4976	3,1
Total	1844	56712	3,3

En la tabla 2 se resumen los casos de acuerdo con los hallazgos patológicos por sistema orgánico y por año. En total el sistema más afectado fue el sistema nervioso central (SNC), con 548 casos, lo que representó el 29,7 % de todas las anomalías diagnosticadas. Le siguen en frecuencia el sistema cardiovascular (435/23,6 %), genitourinario (323/17,5 %), gastrointestinal y pared abdominal (237/12,9 %). Con menor frecuencia, el resto de los sistemas. La distribución por año se presenta en la tabla 2 ($\chi^2 = 133,6221$; $p = 0,001$).

Entre las malformaciones del SNC, predominó la ventriculomegalia con 143 casos, lo que representó un

Tabla 2. Distribución de casos por año, según el aparato o sistema afectado

Años	Patologías fetales n (%)							
	SNC	C/C	T/P	CV	G/PA	GU	ME	Tumores
2015	85 (25)	16 (5)	18 (5)	93 (27)	43 (13)	60 (17)	20 (6)	8 (2)
2016	177 (38)	6 (1)	18 (4)	130 (28)	48 (10)	75 (16)	9 (2)	5 (1)
2017	82 (25)	21 (6)	23 (7)	92 (28)	39 (12)	59 (18)	13 (4)	4 (1)
2018	86 (24)	23 (6)	17 (5)	76 (21)	56 (16)	74 (21)	21 (6)	5 (1)
2019	64 (34)	16 (9)	11 (6)	21 (11)	34 (18)	26 (14)	9 (5)	6 (3)
2020	54 (35)	11 (7)	3 (2)	23 (15)	17 (11)	29 (19)	14 (9)	4 (3)
Total	548 (30)	93 (5)	90 (5)	435 (24)	237 (13)	323 (18)	86 (5)	32 (2)

SNC: sistema nervioso central. C/C: cara y cuello. T/P: tórax y pulmonar. CV: cardiovascular. G/PA: gastrointestinal y pared abdominal. GU: genitourinario. ME: músculoesquelético.

$\chi^2 = 133,6221$ ($p = 0,001$)

Tabla 3. Distribución de casos de malformaciones del sistema nervioso central por año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Ventriculomegalia	35 (24)	49 (34)	18 (13)	14 (10)	19 (13)	8 (6)	143
Arnold-Chiari tipo II	7 (10)	24 (34)	10 (14)	6 (8)	10 (14)	14 (20)	71
Secuencia acrania-exencefalia	12 (18)	19 (29)	13 (20)	11 (17)	4 (6)	7 (11)	66
Holoprosencefalia	1 (3)	4 (14)	6 (21)	12 (41)	3 (10)	3 (10)	29
Encefalocele	8 (30)	8 (30)	3 (11)	2 (7)	3 (11)	3 (11)	27
Microcefalia	1 (4)	23 (85)	1 (4)	1 (4)	0	1 (4)	27
Malformación Dandy Walker	0	18 (75)	0	3 (13)	3 (13)	0	24
Megacisterna magna	5 (24)	5 (24)	2 (10)	0	4 (19)	5 (24)	21
Agnesia de cuerpo calloso	1 (5)	3 (15)	0	7 (35)	5 (25)	4 (20)	20
Hipoplasia cerebelar	2 (13)	7 (44)	0	5 (31)	1 (6)	1 (6)	16
Esquizencefalia	3 (20)	2 (13)	3 (20)	5 (33)	2 (13)	0	15
Quiste bolsa de Blake	4 (29)	0	5 (36)	3 (21)	2 (14)	0	14
Hidranencefalia	0	1 (13)	2 (25)	3 (38)	2 (25)	0	8
Porencefalia	0	2 (33)	1 (17)	1 (17)	0	2 (33)	6
Craneorraquisquisis	0	1 (17)	2 (33)	1 (17)	1 (17)	1 (17)	6
Agnesia del cerebelo	1 (17)	2 (33)	3 (50)	0	0	0	6
Otras	5 (10)	12 (24)	10 (20)	13 (27)	6 (12)	3 (27)	49

$$\chi^2 = 138,4062 \text{ (p} = 0,001)$$

26,1 % de todas las malformaciones del área. La mayor frecuencia se presentó en el año 2016 (49/34). El segundo hallazgo, en frecuencia, fue la malformación de Arnold Chiari tipo II, con 71 casos (12,9 %), seguido por la secuencia acrania-exencefalia con 66 (12,0 %). Hubo diferencia estadística entre estos porcentajes ($\chi^2 = 138,4062$; $p = 0,001$). Aquellas patologías que no alcanzaron un total de 5 casos en el periodo de estudio se clasificaron como otras (Tabla 3).

Las malformaciones congénitas cardiovasculares, segundas en frecuencia, fueron presentadas en la tabla 4. Se observa una gran dispersión, con múltiples diagnósticos establecidos a lo largo del tiempo, con baja frecuencia. La patología más frecuente fue la comunicación interventricular (CIV), con 64 casos (14,7 %), las cuales se diagnosticaron con más

frecuencia en el año 2016, cuando hubo 21 casos (33 %). Hubo 37 (8,5 %) casos de doble tracto de salida del ventrículo derecho (DTSVD), 35 (8,04 %) diagnósticos de canal auriculoventricular. Las frecuencias de los casos menos vistos y su distribución por año, se pueden observar en la tabla 4. Hubo diferencia estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 97,0518$; $p = 0,001$).

En cuanto al sistema genitourinario, tercero en frecuencia, hubo un predominio de dilatación piélica, con 152 casos (47,1 %) diagnosticada con más frecuencia en 2018, con 39 casos (26 %). Otros diagnósticos que destacan son displasia renal multiquística con 44 casos, hidronefrosis con 39. Otras patologías menos frecuentes y la distribución por año se pueden observar en la tabla 5. Hubo diferencia estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 104,0541$; $p = 0,001$).

*PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS*

Tabla 4. Distribución de casos de malformaciones congénitas cardiovasculares por año de ocurrencia.

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
CIV	11(17)	21 (33)	12 (19)	7 (11)	8 (13)	5 (8)	64
DTSVD	8 (22)	10 (27)	9 (24)	6 (16)	3 (8)	1 (3)	37
Canal AV	5 (14)	10 (29)	8 (23)	6 (17)	5 (14)	1 (3)	35
Cardiomegalia	6 (18)	10 (30)	6 (18)	8 (24)	0	3 (9)	33
Trastorno del ritmo	3 (11)	7 (25)	9 (32)	5 (18)	2 (7)	2 (7)	28
Estenosis pulmonar	5 (24)	6 (29)	5 (24)	3 (14)	2 (10)	0	21
CIA	4 (19)	6 (29)	2 (10)	6 (29)	2 (10)	1 (5)	21
SCIH	1 (7)	2 (13)	7 (47)	2 (13)	3 (20)	0	15
Tetralogía de Fallot	3 (21)	2 (14)	4 (29)	3 (21)	1 (7)	1 (7)	14
Corazón univentricular	4 (29)	4 (29)	3 (21)	1 (7)	2 (14)	0	14
Estenosis aórtica	3 (25)	4 (33)	2 (17)	2 (17)	0	1 (8)	12
Mal posición GV	2(18)	3 (27)	2 (18)	4 (36)	0	0	11
Atresia tricuspídea	1 (9)	0	4 (36)	2 (18)	2 (18)	2 (18)	11
TGA	2 (20)	2 (20)	4 (40)	2 (20)	0	0	10
VCSIP	1 (10)	3 (30)	1 (10)	2 (20)	2 (20)	1 (10)	10
Foramen oval aneurismático	0	4 (40)	0	1 (1)	4 (40)	1 (1)	10
Otras	36 (40)	31 (35)	16 (18)	6 (7)	0	0	89

CIV: comunicación interventricular; DTSVD: doble tracto de salida del ventrículo derecho; AV: auriculoventricular; CIA: comunicación interauricular; SCIH: síndrome de corazón izquierdo hipoplásico; GV: grandes vasos; TGA: transposición de grandes arterias; VCSIP: vena cava superior izquierda persistente.
 $\chi^2 = 97,0518$ ($p = 0,001$)

En cuanto a los diagnósticos de malformaciones congénitas gastrointestinales y de la pared abdominal, se encontraron 114 casos de gastrosquisis (48,1 %), la mayoría identificados en 2018, 33 (29 %); 25 casos de atresia esofágica (10,5 %), 17 casos de onfalocele (7,2 %). Otras patologías menos frecuentes y la distribución por año se pueden observar en la tabla 6. Hubo diferencia estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 124,3504$; $p = 0,001$).

Con relación a las malformaciones congénitas de cara y cuello, la queilopalatosquisis fue la más frecuente, con 40 casos (43,0 %), este diagnóstico fue más frecuente en el año 2017, 10 casos (25 %); el segundo

diagnóstico fue higroma quístico, 22 casos (23,7 %). Otros casos menos frecuentes y la distribución por años pueden observarse en la tabla 7. ($\chi^2 = 78,1044$; $p = 0,001$).

En tórax y pulmón, predominaron las hernias diafragmáticas izquierdas, con 42 casos (46,6 %), siendo más frecuente en el año 2015, 11 (26 %) de los casos. Hubo 20 casos de malformación adenomatoidea quística pulmonar (MAQP), lo que representó 22,2 %; otras patologías menos frecuentes y la distribución por año se pueden observar en la tabla 8. Hubo diferencia estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 111,0771$; $p = 0,001$).

Tabla 5. Distribución de casos de malformaciones congénitas del sistema genitourinario por años de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Dilatación piélica	22 (14)	29 (19)	35 (23)	39 (26)	10 (7)	17 (11)	152
Displasia renal multiquística	12 (27)	14 (32)	3 (7)	5 (11)	6 (14)	4 (9)	44
Hidronefrosis	10 (26)	14 (36)	7 (18)	6 (15)	1 (3)	1 (3)	39
Megavejiga	8 (30)	5 (19)	5 (19)	6 (22)	2 (7)	1 (4)	27
Agnesia renal	1 (13)	3 (38)	1 (13)	3 (38)	0	0	8
Hidrocele	0	3 (50)	0	3 (50)	0	0	6
Válvula uretral posterior	0	0	0	4 (80)	0	1 (20)	5
Ureterohidronefrosis	5 (100)	0	0	0	0	0	5
Ectopia renal	0	0	0	0	1 (33)	2 (67)	3
Bolsa hidronefrótica	1 (33)	0	0	2 (67)	0	0	3
Doble sistema pielocalicial	0	1 (33)	1 (33)	0	1 (33)	0	3
Otras	1 (4)	8 (29)	3 (11)	8 (29)	5 (18)	3 (11)	28

$$\chi^2 = 104,0541 \text{ (p} = 0,001)$$

Entre las malformaciones del sistema musculoesquelético, destaca el pie equinovaro con 28 (32,6 %) pacientes, la displasia esquelética letal, con 14 (16,3 %), y la polidactilia con 10 (11,6). El resto de los casos se presentan en la tabla 9. Hubo diferencia

estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 104,0541$; $p = 0,001$).

Finalmente, en la tabla 10 se distribuyeron los tumores, llamando la atención los tumores de ovario, con 14

Tabla 6. Distribución de casos de malformaciones congénitas gastrointestinales y defectos de la pared abdominal por año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Gastrosquisis	22 (19)	21 (18)	18 (16)	33 (29)	15 (13)	5 (4)	114
Atresia esofágica	4 (16)	6 (24)	4 (16)	2 (8)	4 (16)	5 (20)	25
Onfalocele	4 (24)	0	2 (12)	6 (35)	4 (24)	1 (6)	17
Atresia yeyuno-ileal	2 (12)	5 (29)	3 (18)	3 (18)	4 (24)	0	17
Atresia duodenal	2 (13)	4 (27)	5 (33)	1 (7)	3 (20)	0	15
Hepatoonfalocele	0	0	1 (17)	4 (67)	0	1 (1)	6
<i>Limb body wall complex</i>	0	2 (50)	0	0	2 (50)	0	4
<i>Situs visceral inversus</i>	0	0	0	3 (75)	0	1 (25)	4
Hepatomegalia/esplenomegalia	2 (50)	0	0	1 (25)	0	1 (25)	4
Otras	7 (23)	10 (32)	6 (19)	3 (10)	2 (6)	3 (10)	31

$$\chi^2 = 124,3504 \text{ (p} = 0,001)$$

*PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS*

Tabla 7. Distribución de casos de malformaciones congénitas de cara y cuello por año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Queilopalatosquisis	7 (18)	5 (13)	10 (25)	9 (23)	7 (18)	2 (5)	40
Higroma quístico	4 (18)	0	5 (23)	4 (18)	7 (32)	2 (9)	22
Dacriocistocele	0	0	2 (50)	0	1 (25)	1 (25)	4
Micrognatia	2 (67)	0	0	1 (33)	0	0	3
Queiloquisis	0	1 (33)	1 (33)	0	0	1 (33)	3
Otras	1 (5)	0	5 (24)	9 (43)	1 (5)	5 (24)	21

$\chi^2 = 78,1044$ (p = 0,001)

Tabla 8. Distribución de casos de malformaciones congénitas de tórax y pulmonar por año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Hernia diafragmática izquierda	11 (26)	8 (19)	6 (14)	7 (17)	8 (19)	2 (5)	42
MAQP	2 (10)	6 (30)	8 (40)	2 (10)	2 (10)	0	20
Tipo I	2 (22)	3 (33)	1 (11)	1 (11)	2 (22)	0	9
Tipo II	0	1 (33)	2 (67)	0	0	0	3
Tipo III	0	1 (50)	1 (50)	0	0	0	2
Mixta	0	1 (17)	4 (67)	1 (17)	0	0	6
Hidrotórax	2 (14)	0	5 (36)	5 (36)	1 (7)	1 (7)	14
Hernia diafragmática derecha	0	2 (40)	2 (40)	1 (20)	0	0	5
Otras	3 (21)	4(29)	5 (36)	2 (14)	0	0	14

MAQP: malformación adenomatoidea quística pulmonar

$\chi^2 = 111,0771$ (p = 0,001)

Tabla 9. Distribución de casos de malformaciones congénitas del sistema músculo esquelético por año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Pie equinovaro	13 (46)	0	6 (21)	4 (14)	3 (11)	2 (7)	28
Displasia esquelética letal	2 (14)	4 (29)	2 (14)	1 (7)	3 (21)	2 (14)	14
Polidactilia	3 (30)	0	0	5 (50)	2 (20)	0	10
Huesos largos cortos	0	0	2 (29)	3 (43)	0	2 (29)	7
Artrogriposis	0	1 (25)	2 (50)	1 (25)	0	0	4
Agnesia de radio	0	0	1 (25)	2 (50)	1 (25)	0	4
Rizomelia	1 (25)	0	0	0	0	3 (75)	4
Displasia esquelética no letal	0	3 (100)	0	0	0	0	3
Sirenomelia	1 (50)	0	0	1 (50)	0	0	2
Pie en sandalia	0	0	0	0	0	1 (100)	1
Otras	0	1 (11)	0	4 (44)	0	4 (44)	9

$\chi^2 = 104,0541$ (p = 0,001)

Tabla 10. Distribución de casos de tumores congénitos según año de ocurrencia

Patologías n (%)	Años						Total
	2015	2016	2017	2018	2019	2020	
Tumor de ovario	1 (7)	3 (21)	2 (14)	2 (14)	4 (29)	2 (14)	14
Teratoma sacrococcígeo	2 (33)	0	1 (17)	1 (17)	1 (17)	1 (17)	6
Rabdomioma	1 (33)	0	0	1 (33)	0	1 (33)	3
Tumor intracardiaco	1 (50)	1 (50)	0	0	0	0	2
Otras	3 (43)	1 (14)	1 (14)	1 (14)	1 (14)	0	7

$$\chi^2 = 87,4141 \text{ (p} = 0,001)$$

casos (43,7 %). Las otras lesiones y su distribución en el periodo se presentan en la tabla 10. Hubo diferencia estadística en estos porcentajes ($\chi^2 = 87,4141$; $p = 0,001$).

DISCUSIÓN

Del total de estudios, en 1844 fueron diagnosticadas malformaciones, con una prevalencia general de 3,3 %, datos que coinciden aproximadamente con lo reportado por Corsello y cols. (13), quienes describieron que la prevalencia de malformaciones congénitas es de alrededor del 2 % - 3 %.

Se diagnosticaron 548 anomalías del SNC, lo que representó un 30 % de todos los casos diagnosticados. Entre ellos, predominó la ventriculomegalia con 143 casos (26,1 %) de todas las malformaciones del área, que coincide con el estudio de Molina y cols. (12) en cuanto al sistema afectado y patología que predominó, pero al comparar con Garne y cols. (11) se determinó que los resultados obtenidos difieren de su estudio, porque en el mismo, la patología que ocupó alta frecuencia fue anencefalia. Hay que acotar que de los 27 casos de microcefalia diagnosticados en esta serie, 23 casos ocurrieron en el año 2016, y esto es debido a la infección perinatal causada por la epidemia del virus del Zika, que se presentó durante ese año.

El sistema cardiovascular es el segundo en orden de frecuencia, representando 24 % de todas las malformaciones. Estos resultados coinciden con Vargas y cols. (6) quienes encontraron que las malformaciones más frecuentes fueron las cardiovasculares y del sistema nervioso central. Por su parte Morris y cols., (14) describieron un aumento anual de la prevalencia de defectos cardiacos congénitos graves, ventrículo único, defectos septales auriculoventriculares y tetralogía de Fallot y lo asocia a la elevada frecuencia de obesidad materna y la diabetes que son factores de riesgo conocidos. En esta serie, se encontró como más frecuente la comunicación interventricular, el doble tracto de salida del ventrículo derecho y el canal aurículo ventricular. La comunicación interventricular (CIV), representa entre el 18 % y 20 % del total de cardiopatías congénitas descrito (18). La frecuencia en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas fue de alrededor de 15 %.

Con relación a las patologías cardiovasculares, llama la atención la gran dispersión en los diagnósticos, lo que produjo una frecuencia menor de 15 % para los hallazgos más frecuentes del área, de allí que se agruparan dentro de la categoría de otros más de 89 casos que fueron diagnósticos aislados, que no alcanzaron los 10 casos en el periodo de 6 años.

El tercer grupo de malformaciones encontradas, corresponden a las genitourinarias, con el 18 %. Vélez

*PREVALENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LA UNIDAD DE PERINATOLOGÍA
DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS*

y cols. (19) reportaron que las alteraciones renales ocuparon el 26,9 % de su serie y Vargas y cols. (6) las incluye entre las más frecuentes. En este estudio, las patologías más frecuentes fueron la dilatación piélica, que representó casi la mitad de los casos diagnosticados en el área (47,1 %), seguidos de la displasia renal multiquistica (13,6 %) y la hidronefrosis (12,1 %).

Entre las patologías gastrointestinales y de pared abdominal, destaca el diagnóstico de 114 casos de gastrosquisis (48 %). Se describe que el onfalocele y la gastrosquisis, son los defectos congénitos más frecuentes de la pared abdominal, y es necesario identificar las diferencias entre estos defectos con topografía parecidas (20, 21); en esta serie, el onfalocele se diagnosticó en alrededor del 7 %.

Y en definitiva, con respecto a las malformaciones de cara y cuello, tórax y pulmonar, musculoesquelético y tumores, las frecuencias fueron mucho menores. No se evidenciaron estudios significativos que estén vinculados con la investigación desarrollada.

Se concluye que la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas fue de 3,3 %, siendo las áreas más afectadas sistema nervioso central, cardiovascular, genitourinario, gastrointestinal y pared abdominal. Las malformaciones individuales más frecuentes fueron la dilatación piélica (8,2 %), la ventriculomegalia (7,6 %) y la gastrosquisis (6,1 %).

Se recomienda persuadir a las pacientes para asistir tanto a control preconcepcional como prenatal para la detección temprana de exámenes paraclínicos alterados, así como también estudios ecográficos de alto nivel, realizado por personal con experiencia, para que, una vez establecidos los diagnósticos, se pueda hacer el manejo adecuado y el seguimiento de los casos en colaboración con asesoramiento genético para evitar próximas gestaciones con desenlaces no deseados.

Asimismo, continuar la línea de investigación con respecto a los marcadores de cromosopatías de primer y segundo trimestre, y actualizar la información cada 3 años en la unidad.

AGRADECIMIENTOS

Los autores expresan su agradecimiento a los doctores Mireya González y Khristiam Álvarez por su apoyo en esta investigación.

Sin conflictos de interés.

REFERENCIAS

1. OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas [Internet]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015 [consultado 18 de noviembre de 2021]. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/177241/9789243548722_spa.pdf?sequence=1.
2. Fescina, RH, De Mucio B, Díaz Rossello JL, Martínez G, Serruya S. Salud sexual y reproductiva: guías para el continuo de atención de la mujer y el recién nacido focalizadas en APS [Internet]. 2a edición. Montevideo: CLAP/SMR; 2010 [consultado 18 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.paho.org/clap/dmdocuments/CLAP1577.pdf>
3. Healthy Children.org [Internet]. Malformaciones congénitas; 2014 [actualizado 20 de febrero de 2019; consultado 18 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Paginas/Congenital-Abnormalities.aspx>
4. Romero M, Hernández M, Silva C, Fuenmayor M. Importancia del diagnóstico morfológico en anomalías congénitas renales fetales. Rev Obstet Ginecol Venez [Internet]. 2006 [consultado 18 de noviembre de 201]; 66(4):259-264. Disponible en: <http://www.sogvzla.org.ve/sogvzla20186/cms/svcobtenerpdfrevista.php?id=000000026&tipo=normal&fila=9>

5. Groisman B, Bidondo M, Barbero P, Gilib J, Liascovich R; grupo de trabajo RENAC. RENAC: National Registry of Congenital Anomalies of Argentina. Arch Argent Pediatr. 2013; 111(6):484-494. doi: 10.5546/aap.2013.484
6. Vargas P, Mergudich T, Martinovic C, Córdova V, Valdés R, Luna D, *et al.* Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2020 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 85(4):358–365. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchog/v85n4/0717-7526-rchog-85-04-0358.pdf>
7. Durán P, Liascovich R, Barbero P, Bidondo MP, Groisman B, Serruya S, *et al.* Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro. Rev Panam Salud Publica. 2019; 43:e44. doi: 10.26633/RPSP.2019.44.
8. Ayala F, Guevara E, Carranza C, Luna A, Espinola-Sánchez M, Racchumi A, *et al.* Factores asociados a malformaciones congénitas. Rev Peru Investig Matern Perinat. 2019; 8(4):30-40. doi: 10.33421/inmp.2019171
9. Ministerio del Poder Popular para la Salud. República Bolivariana de Venezuela. [Internet]. Caracas: Anuario de Mortalidad 2014; 2018 [consultado 4 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://www.ovsalud.org/wp-content/uploads/Anuario-Mortalidad-2014.pdf>
10. Estrán B, Iniesta P, Ruiz-Tagle P, Cornide A, Ares A. Las malformaciones congénitas. influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas [Internet]. Pamplona: Colegio Orvalle; Universidad de Navarra; 2017 [consultado 20 de noviembre de 2021]. Disponible en: https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf
11. Garne E, Loane M, Dolk H, De Vigan C, Scarano G, Tucker D, *et al.* Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. Ultrasound Obstet Gynecol. 2005; 25(1):6-11. doi: 10.1002/uog.1784.
12. Molina S, Alfonso L, Parra C, Lancheros E, Rojas J, Acuña E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecol Obstet Mex [Internet] 2015 [consultado 3 de diciembre de 2021]; 83:680-689. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2015/gom1511d.pdf>
13. Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012; 25 Suppl 1:25-29. doi: 10.3109/14767058.2012.664943.
14. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, Loane M, Addor MC, Arriola L, *et al.* Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. PLoS One. 2018; 13(4):e0194986. doi: 10.1371/journal.pone.0194986.
15. Putti P. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. Rev Méd Urug [Internet]. 2016 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 32(3):218-223. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-03902016000300011&lng=es.
16. Timor-Tritsch I, Monteagudo A, Pilu G, Malinger G. Ultrasonografía del cerebro prenatal. Tercera edición. Medellín: Amolca; 2014.
17. Gratacós E, Gómez R, Nicolaides K, Romero R, Cabero L. Medicina fetal. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2007.
18. Santos M, Vázquez V, Padrón O, Torres C, Aguiar D. Malformaciones congénitas cardiovasculares. Cienfuegos, 2008-2017. Medisur [Internet]. 2020 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 18(2):203-210. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2020000200203
19. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. Rev Colomb Obstet Ginecol [Internet]. 2004 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 55(3):201-208. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S003474342004000300004&script=sci_abstract&tlng=es
20. Chávez J, Duarte L, García C, Quiñones J, Castro J, Ramos Z. Prevalencia, formas clínicas y factores asociados a defectos congénitos del sistema digestivo. AMC [Internet]. 2013 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 17(6):121-128. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552013000600005
21. Barrena D, Huertas L. Malformaciones congénitas digestivas. Pediatr Integral [Internet]. 2019 [consultado 20 de noviembre de 2021]; XXIII (6): 301–309. Disponible en: https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2019/xxiii06/04/n6-301-309_SaturBarrena.pdf

Recibido: 13 de enero de 2022
 Aprobado: 22 de marzo de 2022