

HOSPITAL GENERAL DOCENTE "ENRIQUE CABRERA"

Anomalías congénitas menores en recién nacidos

Por los Dres.:

DEBORA GARCIA MARTINEZ*, LIANE BORBOLLA VACHER**
y MANUEL ALMANZA MAS***

García Martínez, D. y otros. *Anomalías congénitas menores en recién nacidos*. Rev Cub Ped 54: 6, 1982.

Se examinaron 5 060 recién nacidos consecutivos en nuestra maternidad durante un período de dos años, en busca de anomalías congénitas menores y mayores. Se encontraron anomalías menores aisladas en 329 niños (65,01 x 1 000), hubo 43 niños con dos o más anomalías (8,49 x 1 000). Las anomalías menores más frecuentemente encontradas correspondieron a las orejas, con un predominio del defecto de enrollamiento del hélix auricular; le siguieron en frecuencia el apéndice y la fístula preauriculares. Se destaca la importancia de la búsqueda de las anomalías menores en recién nacidos, en los que pueden ser una expresión precoz de anomalías más serias no detectables al nacimiento.

INTRODUCCION

En nuestro país, las anomalías congénitas constituyen la segunda causa de muerte de los niños menores de un año de edad, de ahí la importancia de las mismas.

Las malformaciones congénitas han sido clasificadas en mayores y menores; de acuerdo con su importancia y en aisladas y múltiples de acuerdo con su número. Se consideran anomalías mayores aquéllas que pueden poner en peligro la vida del niño o que requieren tratamiento quirúrgico o estético. Las malformaciones menores no afectan la vida por sí mismas y su incidencia en la población es del 4% o menor; si su incidencia es mayor del 4% deben considerarse variantes normales dentro de la población.

El estudio de las malformaciones congénitas menores tiene especial interés por la relación que existe entre éstas y la presencia de anomalías mayores asociadas, detectables o no al nacimiento. Se reconoce en la actualidad, que los recién nacidos con anomalías menores tienen con más

* Especialista de I grado en pediatría. Servicio de neonatología.

** Doctora en Ciencias Médicas. Jefe del servicio de genética del hospital pediátrico docente "William Soler".

*** Jefe del servicio de neonatología, hospital general docente "Enrique Cabrera".

frecuencia malformaciones mayores,¹ trastornos del desarrollo y retardo mental; por tanto, estos niños deben ser estrechamente seguidos por el pediatra desde el nacimiento, en busca de otras malformaciones asociadas. Nuestros pediatras, por lo general, no prestan la atención merecida a la búsqueda de anomalías menores, por lo que éstas pueden pasar inadvertidas al realizar el examen clínico.

Conociendo que, hasta el momento, las anomalías menores no han sido objeto de estudio en nuestra población infantil y considerando su importancia como indicador de anomalías más serias no diagnosticadas al nacimiento, decidimos investigar su incidencia en una muestra de recién nacidos de nuestro servicio.

MATERIAL Y METODO

Este estudio prospectivo incluye 5 060 recién nacidos vivos nacidos consecutivamente en la maternidad del hospital general docente "Enrique Cabrera" en un período de dos años (agosto de 1978 a julio de 1980). El examen de los recién nacidos fue efectuado por neonatólogos adiestrados en la detección de anomalías menores con la colaboración de un geneticista. El examen físico de los recién nacidos fue realizada en las primeras horas de vida y repetido al alta.

La clasificación utilizada para las malformaciones fue la de mayores y menores, subdivididas a su vez en aisladas y múltiples. Se calculó la incidencia global y por sexos de las anomalías menores. La significación estadística se evaluó mediante la prueba de Chi-cuadrado.

Se excluyeron de entre las anomalías menores el hidrocele, la criptorquidia y la hernia umbilical por considerarse variantes normales. La polidactilia fue excluida por clasificarse como anomalía mayor.

RESULTADOS Y DISCUSION

Entre los 5 060 recién nacidos examinados, 2 589 fueron varones y 2 471 hembras, para una razón sexual secundaria de 1,04. De ellos, 506 (10%) presentaron anomalías congénitas mayores o menores. Las anomalías menores se encontraron en 372 niños, de los cuales 329 presentaron anomalías menores aisladas, para más de la mitad (65,01%) del grupo que presentaba algún tipo de anomalía (cuadro I). La incidencia global de malformaciones menores fue de 73,50 x 1 000 y la de anomalías menores aisladas de 65,01 x 1 000. O'Doherty² informa en su estudio, el 76 x 1 000 de anomalías menores aisladas.

De entre los 329 recién nacidos con anomalías menores aisladas, 187 fueron varones (56,84%) y 142 hembras (43,16%), por lo que se observa un predominio entre los varones ($p < 0,05$).

Los niños que presentaron dos o más anomalías fueron 43 (24 varones y 19 hembras), con tasa de 8,49 x 1 000, muy similar a la informada por Marden³ y constituyeron el 11,5% de las anomalías menores. O'Doherty² informa en su estudio el 13% de niños con dos o más anomalías menores.

CUADRO I
ANOMALIAS CONGENITAS MENORES

Anomalía	Número	Tasa/1 000
Aisladas	329	65,01
Dos o más	43	8,49
Total	372	73,50

Fuente: este trabajo.

En nuestro estudio, no resultó estadísticamente significativo el sexo entre los niños con dos o más anomalías menores ($p > 0,05$).

Nuestra incidencia de anomalías menores aisladas (65,01 x 1 000), es inferior a la señalada por *Marden*³ y a la de *Mehes*,⁴ pero esto puede deberse a que el método de selección de las anomalías utilizado por estos autores es diferente al nuestro, por lo que los resultados no son comparables.

De entre las anomalías menores aisladas, las más frecuentes fueron las de la oreja y el defecto de enrollamiento del hélix auricular (figura 1) ocupó el primer lugar: se encontró en 159 niños (31,42 x 1 000) (cuadro II). Le siguieron, en orden de frecuencia, los apéndices preauriculares (27 niños: 5,33 x 1 000) (figura 2) y las fístulas preauriculares (20 niños; 3,95 x 1 000). Otras anomalías menores encontradas fueron: fovea sacra (20 niños: 3,95 x 1 000), nevus pigmentado (17 niños; 3,36 x 1 000), pezones supernumerarios (12 niños; 2,37 x 1 000) y apéndices dérmicos pediculados en la región mamaria (12 niños; 2,37 x 1 000).

*Simpkiss y Lowe*⁵ informan una incidencia de la fístula preauricular del 22,2 x 1 000 en una muestra de la raza negra (bantú) y esta anomalía es más frecuente en la raza negra.

Nuestra incidencia de apéndices preauriculares (5,33 x 1 000), resulta inferior a la informada por *Marden*³ en la raza caucasiana y próxima a la señalada por *Holmes*⁶ del 4,0 x 1 000.

Entre los recién nacidos estudiados se encontró en tres la presencia de manchas café con leche en número mayor de ocho (figura 3); en dos de ellos existían antecedentes familiares de enfermedad de von Recklinghausen; el tercer recién nacido, a pesar de no tener antecedentes familiares de la enfermedad, desarrolló las lesiones neurofibromatosas características y le aumentaron el número de manchas café con leche en la cara y tronco durante los primeros seis meses de vida (figura 4).

En cuatro recién nacidos se notó la presencia de un mechón de cabellos blancos (figura 5) sin otras anomalías asociadas, por lo que fueron clasifi-

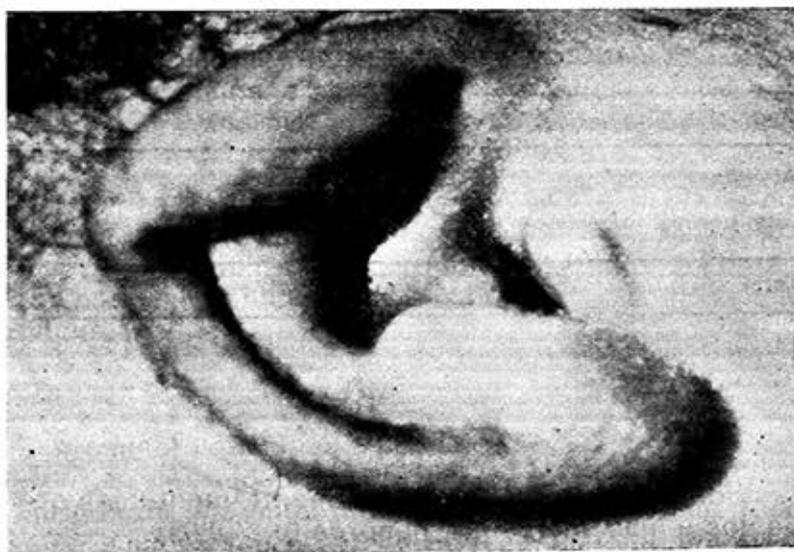


Figura 1

CUADRO II

TASA DE ANOMALIAS CONGENITAS MENORES EN RECIEN NACIDOS

Anomalia	Número	Tasa/1 000
Defectos enrollamiento hélix auricular	159	31,42
Apéndice preauricular	27	5,33
Fístula preauricular	20	3,95
Fovea sacra	20	3,95
Nevus pigmentado	17	3,36
Pezones supernumerarios	12	2,37
Apéndice dérmico mamario	12	2,37
Mechón de cabello blanco	4	0,79
Manchas café con leche (> 8)	3	0,58
Otras	55	10,86
Total	329	65,01

Fuente: este trabajo.



Figura 2

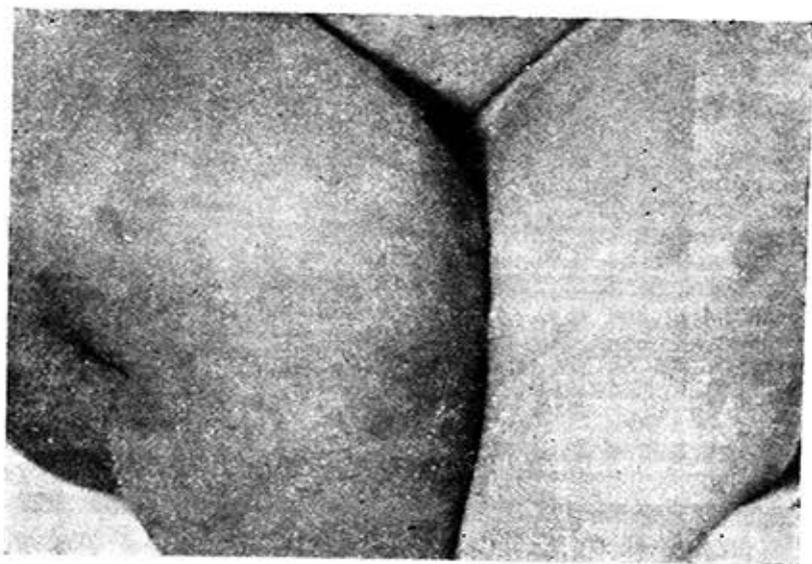


Figura 3



Figura 4



Figura 5

cados como pieboldismo al no comprobarse el diagnóstico de síndrome de Waardenburg y carecer de antecedentes familiares semejantes (autosómico dominante).

La distinción entre una anomalía menor y otra mayor en el diagnóstico de un síndrome es relativa, ya que a veces éste sólo se manifiesta al nacimiento por una anomalía menor, como en el caso de la enfermedad de von Recklinghausen, que en nuestro estudio fue diagnosticado en tan temprana edad por la sola presencia de manchas café con leche. En estos niños fue posible el diagnóstico de una enfermedad con herencia dominante autosómica con riesgo de presentación en la descendencia del 50%, a partir de una malformación menor. Este ejemplo pone de manifiesto la importancia de un cuidadoso examen clínico de los recién nacidos en busca de signos físicos menores que puedan orientarnos al diagnóstico de síndromes complejos.

CONCLUSIONES

La incidencia global de malformaciones congénitas menores en 5 060 recién nacidos estudiados fue $73,50 \times 1\ 000$.

Las anomalías menores aisladas resultaron más frecuentes ($65,01 \times 1\ 000$). El defecto de enrollamiento del hélix auricular resultó la anomalía menor más frecuente ($31,42 \times 1\ 000$).

Las anomalías menores aisladas se presentan con mayor frecuencia entre los varones.

El examen físico cuidadoso del recién nacido permite detectar precozmente la presencia de malformaciones menores que posibilitan el diagnóstico de síndromes complejos.

SUMMARY

García Martínez, D. et al. *Minor congenital anomalies in newborns*. Rev Cub Ped 54: 6, 1982.

In our maternity service and during a two year period 5 060 newborns were examined searching for minor and major congenital anomalies. Isolated minor anomalies were found in 329 children ($65,01 \times 1\ 000$); there was 43 children with two or more anomalies ($8,49 \times 1\ 000$). The most frequent minor anomalies found corresponded to ears, prevailing auricular helix winding defect, followed in frequency by preauricular appendix and fistula. Importance of searching minor anomalies in newborns, that should be an early expression of more serious anomalies no detectable at birth is pointed out.

RÉSUMÉ

García Martínez, D. et al. *Anomalies congénitales mineures chez des nouveau-nés*. Rev Cub Ped 54: 6, 1982.

L'étude a porté sur 5 060 nouveau-nés consécutifs dans notre maternité pendant une période de deux années, à la recherche d'anomalies congénitales mineures et majeures.

Il a été trouvé des anomalies mineures isolées chez 329 enfants (65,01 x 1 000); 43 enfants présentaient deux anomalies ou davantage (8,49 x 1 000). Les anomalies mineures les plus fréquentes correspondaient aux oreilles, avec une prédominance du défaut d'enroulement de l'hélicé auriculaire, suivies selon la fréquence par l'appendice et la fistule préauriculaires. Il est souligné l'importance de la recherche des anomalies mineures chez les nouveau-nés, chez lesquels elles peuvent être une manifestation précoce d'anomalies plus graves non détectables à la naissance.

РЕЗЮМЕ

Гарсия Мартинес, Д и соавт. Небольшие врожденные пороки у новорожденных. *Rev Cub Ped* 54: 6, 1982.

На протяжении двух лет проводится последовательный осмотр 5060 новорожденных в целях отыскания случаев со значительными и незначительными врожденными пороками. Обнаружены отдельные незначительные пороки у 329 детей (65,01 x 1 000). У 43 детей выявлено два и более пороков (8,49 x 1 000). Наиболее частое выявление незначительных пороков соответствовало ушам и преобладание наблюдалось со стороны завитка ушной раковины, за ними по частоте следовали аппендицит и преаурикулярная фистула. Указывается на значение поиска незначительных пороков среди новорожденных, которые могут послужить своевременным предупреждением более серьезных пороков, не обнаруженных при рождении.

BIBLIOGRAFIA

1. *Smith, D. W.; X. E. Bostian*: Congenital anomalies associated with idiopathic mental retardation. *J Ped* 65: 189, 1964.
2. *O'Doherty, N. et al.*: Congenital abnormality. Atlas of the Newborn. No. 5. Ed. Waterlow (Dionstable) Ltd, 1975. P. 13.
3. *Marden, Ph. M. et al.*: Congenital anomalies in the newborn infant including minor variants. *J Pediat* 64: 357, 1964.
4. *Meches, K. et al.*: Minor malformations in the neonate. *Helv Ped Acta* 28: 477, 1973.
5. *Simpkiss, M.; A. Lowe*: Congenital abnormalities in the African newborn. *Arch Dis Child* 36: 404, 1961.
6. *Holmes, L. B.*: The malformed newborn. Practical Perspectives. Boston, Developmental Disabilities Council, 1976.

Recibido: 22 de enero de 1982.

Aprobado: 23 de febrero de 1982.

Dra. Débora García
Hospital Docente "Enrique Cabrera".
Servicio de Neonatología.
La Habana, 8.