

# Incidencia y características de los pacientes portadores de defectos congénitos en el Servicio de Neonatología del Centro Hospitalario Pereira Rossell 2016-2020. 5 años de experiencia

Incidence and characteristics of patients with congenital defects at the Pereira Rossell Hospital's Neonatology Department in 2016-2020. 5 years experience

Incidência e características dos pacientes com defeitos congênitos no Serviço de Neonatologia do Centro Hospitalar Pereira Rossell 2016-2020. 5 anos de experiência

Álvaro Dendi<sup>1</sup>, Jennise de los Santos<sup>2</sup>, Regina Cordobez<sup>3</sup>, Vanina Silva<sup>4</sup>, Eliana López<sup>4</sup>, Camila Piquerez<sup>4</sup>, Verónica Ramos<sup>4</sup>, Andreina Blengio<sup>3</sup>, Helena Sobrero<sup>5</sup>, Mario Moraes<sup>6</sup>

## Resumen

Los defectos congénitos son alteraciones morfológicas que se originan durante la vida intrauterina que se presentan hasta en un 5% de los recién nacidos vivos. Tienen múltiples etiologías, siendo esta multifactorial en el 90% de los casos. Se realizó un estudio observacional, prospectivo, descriptivo incluyendo a todos los recién nacidos portadores de defectos congénitos en el período 2016-2020. El objetivo de este trabajo es determinar la incidencia de defectos congénitos en recién nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell en el período mencionado, así como conocer su distribución por aparatos y sistemas, las características demográficas de esta población, la prevalencia de diagnóstico prenatal y la exposición materna a factores de riesgo durante la organogénesis. Se obtuvo una incidencia de 1,7% (423 recién nacidos afectados en 24.870 nacimientos), de los cuales el 34,98% contaba con diagnóstico prenatal. El sistema cardiovascular fue el que presentó una mayor frecuencia de alteraciones, y el defecto congénito más frecuentemente observado individualmente fue la gastrosquisis, con una incidencia de 15,28 cada 10.000 nacidos vivos. La diabetes gestacional se presentó en el 17,25% de las gestantes. Este trabajo nos permitió conocer la incidencia de defectos congénitos, así como su distribución por aparatos y sistemas. Este tipo de sistemas de vigilancia resultan fundamentales para identificar elementos a mejorar, que permitan disminuir la morbilidad y mortalidad de estos pacientes y también identificar precozmente factores de riesgo que aumenten estas patologías de forma significativa.

**Palabras clave:** Anomalías congénitas  
Cardiopatías congénitas  
Recién nacido  
Diagnóstico prenatal

1. Neonatólogo. Asistente Servicio Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.  
2. Neonatóloga. Jefa Residentes. Servicio Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.  
3. Neonatóloga. Servicio Recién Nacidos. UDELAR. CHPR.  
4. Residente Neonatología. Servicio Recién Nacidos. UDELAR. CHPR.  
5. Prof. Adj. Servicio Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.  
6. Prof. Agdo. Servicio Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.  
Servicio Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR.  
Trabajo inédito.  
Los autores declaran no tener conflictos de intereses.  
Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.  
Fecha recibido: 23 octubre 2020  
Fecha aprobado: 23 junio 2022

## Summary

Congenital birth defects are morphological disturbances originated during gestation and present in up to 5% of live births. They have multiple etiologies, in 90% of cases of multifactorial origin. A longitudinal, prospective, observational study was carried out and it included all patients with congenital birth defects in 2016-2020. The main objective of this study was to determine the incidence of newborns with congenital birth defects between 2016 and 2020, to determine their distribution by organ, to describe their demographic characteristics, to calculate the prevalence of prenatal diagnosis and to identify maternal risk factors. We obtained an incidence of 1,7% (423 affected newborns in 24870 live births), 34,98% had prenatal diagnoses. The cardiovascular system was the most frequently affected and when classified by individual birth defect, the most frequently observed was gastroschisis with 15,28 cases in 10,000 live births. Gestational diabetes was the maternal risk factor most frequently observed with 17, 25%. This study enabled us to know the incidence of congenital birth defects and their distribution by different organs at our center. These surveillance systems are key to identify areas of potential improvement that might enable us to mitigate morbidity and mortality in this group of patients.

**Key words:** Congenital abnormalities  
Congenital heart defects  
Newborn  
Prenatal diagnosis

## Resumo

Os defeitos congênitos são alterações morfológicas que se originam durante a vida intrauterina e ocorrem em até 5% dos recém-nascidos vivos. Possuem múltiplas etiologias, sendo multifatoriais em 90% dos casos. Realizou-se um estudo observacional, prospectivo e descritivo incluindo todos os recém-nascidos com defeitos congênitos no período 2016-2020. O objetivo deste trabalho foi determinar a incidência de defeitos congênitos em recém-nascidos do Centro Hospitalar Pereira Rossell no período 2016-2020, bem como conhecer sua distribuição por órgãos e sistemas, as características demográficas dessa população, a prevalência de diagnóstico pré-natal e exposição materna a fatores de risco durante a organogênese. Obteve-se uma incidência de 1,7% (423 recém-nascidos afetados em 24.870 nascimentos), dos quais 34,98% tiveram diagnóstico pré-natal. O sistema cardiovascular foi o que apresentou maior frequência de alterações, e o defeito congênito mais observado individualmente foi a gastrosquise com incidência de 15,28 em cada 10.000 nascidos vivos. O diabetes gestacional ocorreu em 17,25% das gestantes. Este paper permitiu conhecer a incidência de defeitos congênitos, bem como sua distribuição por órgãos e sistemas. Estes tipos de sistemas de vigilância são essenciais para identificar elementos a melhorar, que permitam reduzir a morbidade e mortalidade desses pacientes e também identificar precocemente fatores de risco que aumentam significativamente essas patologias.

**Palavras chave:** Anormalidades congênita  
Cardiopatias congênitas  
Recém-nascido  
Diagnóstico pré-natal

## Introducción

Los defectos congénitos son alteraciones únicas o múltiples de la morfogénesis, identificables al momento del nacimiento o previamente mediante técnicas de diagnóstico prenatal. Constituyen una de las principales causas de morbilidad y mortalidad en el periodo neonatal y pediátrico. Así mismo, por el aumento en la sobrevivencia debido a las nuevas tecnologías, este grupo de pacientes requiere una creciente inversión económica en los diferentes sistemas de salud a nivel mundial y el desarrollo de equipos multidisciplinarios que permitan su seguimiento longitudinal a lo largo de la vida, así como programas de apoyo específicos a ellos y sus familias<sup>(1-6)</sup>.

Actualmente los defectos congénitos presentan una incidencia global de 3%-5% de los recién nacidos vivos<sup>(3)</sup>, que aumenta sustancialmente si se incluyen los abortos y óbitos<sup>(1)</sup>.

Los defectos congénitos han sido asociados a múltiples etiologías, algunas modificables como el consumo de alcohol o una baja ingesta de ácido fólico por parte de la madre gestante, aquellas habitualmente denominadas medioambientales, y otras no modificables entre las que se encuentran las alteraciones a nivel del genoma, desde aneuploidías cromosómicas a mutaciones de nucleótido único, o epigenéticas como cambios en los patrones de metilación de ciertas regiones del ADN. Sin embargo, la abrumadora mayoría de los defectos congénitos, aproximadamente un 90%, tendrán un origen multifactorial<sup>(1-4)</sup>.

Los defectos congénitos se pueden presentar como defectos únicos, aislados, o involucrar múltiples aparatos y sistemas, configurando ya sea un síndrome, una secuencia, una disrupción o una asociación<sup>(1)</sup>. Los síndromes son un grupo de alteraciones morfológicas que se presentan juntas con una única causa patogénica que las explica, como en el caso de los pacientes portadores de síndrome de Down. En el caso de las secuencias, un defecto congénito inicial explica una cascada de eventos que resultan en múltiples alteraciones, como en el caso de la secuencia de oligoamnios donde una oliguria por una alteración a nivel renal o de la vía urinaria, o una pérdida crónica de líquido amniótico deviene a posteriori en un paciente portador de hipoplasia pulmonar, asociando múltiples deformaciones o alteraciones posicionales del aparato locomotor. Las disrupciones son alteraciones secundarias a un factor exógeno mecánico en la vida intrauterina como el caso de las bandas amnióticas, o una alteración secundaria a lesión vascular, con destrucción de órganos previamente bien formados. Una asociación es un conjunto de defectos congénitos que se presentan juntos en una frecuencia mayor a la del azar sin una causa aparente que lo ex-

plique, por ejemplo, la asociación VACTERL. A pesar de la importancia de esta temática, en nuestro país contamos con escasos estudios que la aborden. Cabe destacar que en nuestro país existen un registro nacional de defectos congénitos y enfermedades raras, siendo los defectos congénitos de notificación obligatoria al Ministerio de Salud Pública (Ordenanza 447/2009). Desde 2016 contamos con un equipo de vigilancia hospitalaria de defectos congénitos en el Servicio de Recién Nacidos.

El objetivo de este trabajo es determinar la incidencia de defectos congénitos en los pacientes nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell, centro de referencia nacional para patologías neonatales, así como su prevalencia en los diferentes aparatos y sistemas, los factores de riesgo maternos ambientales más frecuentemente presentados, y la frecuencia con la que estos defectos congénitos son detectados de forma prenatal.

## Materiales y métodos

El presente estudio es de tipo observacional, prospectivo, descriptivo. Fueron incluidos los recién nacidos portadores de defectos congénitos, nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el período comprendido entre el 1 de setiembre de 2016 y el 1 de setiembre de 2020, y cuyo defecto congénito fue diagnosticado durante su internación o de forma prenatal. Aquellos pacientes que nacieron fuera del centro y fueron luego trasladados al mismo no fueron incluidos. El captado de los pacientes fue realizado a través de un equipo conformado por médicos y residentes del Servicio de Neonatología del Centro Hospitalario Pereira Rossell, creado específicamente con este objetivo. Los integrantes de este equipo realizaron un cuestionario estandarizado a los padres de los pacientes y posteriormente un examen físico, también estandarizado, con una descripción sistematizada de los hallazgos. Los hallazgos paraclínicos también fueron descritos de forma sistematizada por este equipo. Los pacientes fueron distribuidos por categorías de acuerdo al órgano o sistema afectado, aquellos que presentaron afectación de más de un aparato o sistema fueron clasificados dentro de la categoría “defectos congénitos múltiples”. A partir de estos datos se construyó una planilla en el procesador de datos Excel (Windows) y se realizó el análisis de los mismos utilizando el programa estadístico Prism GraphPad 8.0. Para la definición y posterior clasificación de nuestros pacientes en cuanto a la relación medida antropométrica/edad gestacional se utilizaron las tablas de Groveman. Para la clasificación de los pacientes de acuerdo a peso y edad gestacional se utilizaron los criterios definidos por la Organización

Mundial de la Salud. Para la comparación de datos con bases de datos internacionales fueron utilizadas las últimas versiones de los informes presentados por el estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC)<sup>(7)</sup>, correspondiente al año 2012, de la *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)*<sup>(7)</sup> correspondiente al año 2014 y de la red EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*) de año 2018<sup>(8)</sup>. La realización de este trabajo fue valorada y aprobada por el Comité de Ética Institucional del Centro Hospitalario Pereira Rossell.

## Resultados

Durante el periodo analizado registramos 24.870 recién nacidos vivos, de los cuales 423 presentaron defectos congénitos para una incidencia de 1,7%. La media de peso del grupo estudiado fue de 2.887g±833g y la mediana de la edad gestacional fue de 38 [36; 39] semanas. El 53,9% de los pacientes fueron de sexo masculino, y el 65,02% fueron adecuados para la edad gestacional.

El 34,98% de los pacientes contó con diagnóstico prenatal.

La totalidad de los datos demográficos de la cohorte de pacientes se describen en la tabla 1.

En relación a los factores de riesgo presentes en la vida intrauterina de los pacientes, el que se observó con mayor frecuencia fue la diabetes gestacional con un 17,25%, seguido del consumo de tabaco durante la gestación que fue observado en 13% de los casos.

El antecedente familiar de defecto congénito en primer grado fue presentado por 45 pacientes (10,63%), mientras que se observó consanguinidad en dos casos. Los datos completos sobre los factores de riesgo se encuentran presentados en la tabla 2.

En cuanto a la distribución de los defectos congénitos por aparatos y sistemas, vemos que el sistema cardiovascular fue el más frecuentemente afectado con 120 pacientes (28,5%), seguido de los defectos congénitos múltiples con 79 pacientes (18,68%). Si se analizan los defectos congénitos de forma desagregada, se observa que el más frecuentemente identificado fue la gastrosquisis con 38 casos, seguido de los defectos congénitos múltiples sin diagnóstico etiológico aclarado con 32 casos y de la comunicación interventricular con 31 pacientes. Los datos sobre la distribución de los pacientes por aparatos y sistemas, así como por defecto congénito se encuentran en la tabla 3.

## Discusión

La incidencia global de defectos congénitos en recién nacidos vivos se encuentra entre 3%-5%<sup>(3)</sup>, sin embar-

go, en el presente estudio se encuentra una incidencia anual de defectos congénitos en recién nacidos vivos de 1,7%. La red EUROCAT reporta en su último informe una incidencia global de defectos congénitos de 1,99%<sup>(8)</sup> en recién nacidos vivos y el ECLAMC informa una incidencia de 1,46%<sup>(7)</sup>. En virtud de estos datos se entiende que la información obtenida es confiable y que diferentes causas como la forma de captación, su período y los criterios de clasificación pueden explicar las diferencias de los datos con los estimados globales. Sin embargo que se encuentre en el rango entre dos sistemas de vigilancia fuertes a nivel internacional, y el hecho de que el actual sistema de vigilancia esté basado en el desarrollado por el ECLAMC fortalece el marco de recolección de datos y su validez. Este sistema de vigilancia utilizado es perfectible, y viene de la mano de un mayor índice de sospecha y una mejor formación en las áreas de internación de menor complejidad. También debemos resaltar que el llenado de las fichas estandarizadas no fue óptimo, ya que hay datos que se encuentran ausentes por omisiones al momento del llenado o de la transferencia de datos, elemento que ha ido mejorando en el tiempo pero que representa una limitante al momento de su análisis. Es importante destacar que si bien el Hospital Pereira Rossell es un centro de referencia nacional, el registro es de base hospitalaria, por lo que pueden observarse diferencias.

Hoy en día, prácticamente el 100% de los defectos congénitos pueden ser diagnosticado mediante la ecografía prenatal o la resonancia magnética<sup>(9)</sup>. La importancia de la realización de un diagnóstico prenatal radica en poder poner en marcha tratamientos de cirugía fetal en el caso que sea posible, o planificar el momento y lugar de la interrupción del embarazo, así como los recursos humanos y materiales para su asistencia<sup>(9)</sup>. En un estudio realizado mediante la red ECLAMC en 2010 en 18 hospitales de Latinoamérica durante un periodo de 2 años y medio, Campaña y colaboradores observaron una prevalencia de diagnóstico prenatal de defectos congénitos de 56,3%. Así mismo el último informe de EUROCAT notifica un promedio de 42,34% de diagnóstico prenatal durante el período 2013-2017. En el caso del presente trabajo, la prevalencia de diagnóstico prenatal fue de 34,98%. Esto se puede explicar por la dificultad de acceso a equipos de diagnóstico ecográfico de buena calidad, particularmente en las zonas más alejadas a la capital, y por la carencia de recursos humanos especializados a nivel país. También el escaso número de pacientes con ciertas patologías puede representar una dificultad para lograr la *expertise* técnica necesaria para algunos técnicos. Resulta interesante valorar algunos aspectos vinculados a la historia prenatal y

**Tabla 1.** Características demográficas de la población

		Número de pacientes (n=423)	Porcentaje (%)
Edad gestacional	Menor de 28 semanas	7	1,66
	28 a 31+6/7 semanas	18	4,25
	32 a 33+6/7 semanas	18	4,25
	34 a 36+6 semanas	62	14,66
	37 a 41+6/7 semanas	272	64,3
	Mayor de 42 semanas	0	0
	s/d	46	10,88
Diagnóstico prenatal		148	34,98
Peso al nacer	Menor a 1.000 g	7	1,66
	1.001 a 1.500 g	17	4,02
	1.501 a 2.500 g	87	20,56
	2.501 a 4.000 g	244	57,68
	Mayor de 4.000 g	31	7,33
	s/d	37	8,75
Sexo	Masculino	228	53,9
	Femenino	182	43,02
	Ambiguo	1	0,23
	Sin dato	12	2,85
Relación peso/edad gestacional (EG)	Pequeño para la EG	72	17,02
	Adecuado para la EG	275	65,02
	Grande para la EG	38	8,98
	s/d	38	8,98
Tipo de defecto congénito	Múltiple	79	18,68
	Único	344	81,32

los factores de riesgo durante la gestación como otro elemento fundamental de la valoración del riesgo de resultados adversos perinatales. Moraes y colaboradores presentaron un estudio descriptivo, realizado en el mismo centro en el que desarrollamos este estudio, analizando la incidencia de consumo de sustancias psicoactivas, entre ellas tabaco y alcohol, en el período 2013-2014<sup>(10)</sup>. Reportaron una prevalencia de 42,63% de mujeres que consumieron tabaco en el embarazo, un 23,82% que consumieron alcohol, 5% marihuana y 1,92% cocaína y sus derivados. Al compararlo con los datos obtenidos en el presente estudio, observamos que no existe un mayor consumo de este tipo de sustancias en las gestantes que luego tienen un recién nacido con al menos un defecto congénito. Si bien esto no es extrapolable a la individualidad, y conocemos el potencial teratogénico de algunas de estas sustancias, resulta un dato de importancia a destacar en lo poblacional. Es también relevante que el descenso en el consumo de tabaco de las gestantes puede

ser un resultado de las políticas públicas instauradas en el país durante los últimos años. Otro elemento parece ser la baja proporción de pacientes que declaran haber consumido alcohol, lo que seguramente sea un efecto de la forma en la que se pesquisa más que de una disminución real de la magnitud de este problema y, por lo tanto, un elemento a mejorar en la forma de funcionar del equipo.

En el caso de la diabetes gestacional sucede algo similar, ya que en 2017 se estimaba que la prevalencia de diabetes en el embarazo era de 16,2%<sup>(11)</sup>, muy similar al obtenido en el presente estudio (17,25%). Una limitación al analizar este dato es que durante la recolección de datos no se diferenció entre diabetes gestacional y diabetes pregestacional, lo que resulta clave sabiendo el rol de la diabetes pregestacional, más que de la diabetes gestacional, en el desarrollo de defectos congénitos durante la organogénesis.

El conjunto de defectos congénitos más frecuentemente presentados en este trabajo fue el de las car-

**Tabla 2.** Factores de riesgo maternos y antecedentes familiares

Factor de riesgo		Número de pacientes (n total=423)	Porcentaje (%)
Edad materna	Mayor de 35 años	30	7,09
	Menor de 18 años	48	11,35
Mal control del embarazo		47	11,11
Hábitos tóxicos	Cocaína y derivados	7	1,65
	Tabaco	55	13
	Alcohol	5	1,18
	Marihuana	7	1,65
Complicaciones del embarazo	Estados hipertensivos del embarazo	29	6,85
	Diabetes gestacional	73	17,25
	Anemia	11	2,6
	Hipotiroidismo	19	4,49
	Síndrome de impregnación viral	1	0,25
Bajo nivel educativo (primaria incompleta)		12	2,8
Consanguinidad		2	0,5
Antecedente familiar de defecto congénito		45	10,63

diopatías congénitas, siendo esto consecuente con lo reportado por el ECLAMC, la red EUROCAT y la mayoría de los sistemas de vigilancia afiliados a la ICBDSR, y también con los datos de la bibliografía internacional en su conjunto donde se reporta una incidencia de cardiopatías congénitas de hasta 0,8 de cada 100 recién nacidos vivos<sup>(12)</sup>. Sin embargo en estudios regionales de menor envergadura en unidades de internación neonatal, tienden a prevalecer otras patologías clínicamente más evidentes como las disrafias<sup>(13)</sup> o las patologías musculoesqueléticas<sup>(3)</sup>. Esto tiene que ver con que la mayoría de los defectos congénitos cardiovasculares no corresponden a cardiopatías congénitas complejas, sino a defectos de la septación como las comunicaciones interauriculares e interauriculares, que son diagnosticadas habitualmente más tardíamente y no en la internación en el periodo neonatal. El servicio en el que se desarrolló el presente estudio no se amolda a ese criterio ya que cuenta con un equipo propio de cardiología pediátrica y equipos propios de ecocardiografía, así como con la promoción de la formación de todos los neonatólogos y residentes integrantes del servicio en ecocardiografía funcional (*Point of Care Ultrasound*) por lo que ante la sospecha clínica el diagnóstico puede realizarse *in situ* y es, por lo tanto, incluido dentro del registro y en algunos casos, particularmente la comunicación interauricular, puede tratarse de un hallazgo y no por un estudio realizado específicamente con ese fin. El segundo grupo en frecuencia es el de

los defectos congénitos múltiples, donde se entiende fundamental destacar el alto número de pacientes sin diagnóstico etiológico aclarado ya que esta es una de las debilidades encontradas en este trabajo. Más allá que muchos pueden tener una causa multifactorial, también es fundamental poder tener guías de abordaje específicas que permitan avanzar de forma sistemática y organizada en el estudio de estos pacientes, tanto en lo genético como en lo epigenético y medioambiental a fin de obtener un diagnóstico etiológico en la mayor cantidad de pacientes posible<sup>(14)</sup>.

Desde el punto de vista individual la gastrosquisis fue el defecto congénito más frecuentemente observado. Si bien la mayoría de los estudios epidemiológicos y reportes de redes de vigilancia de defectos congénitos reportan un aumento en su incidencia<sup>(7,8,15)</sup>, ninguna de las principales redes de vigilancia ni los registros que a ellas aportan destacan a la gastrosquisis como defecto congénito más frecuente. Si se analiza la prevalencia de esta patología cada 10.000 recién nacidos vivos (RNV), también se puede observar que el dato del presente estudio (15,27 cada 10.000 RNV) es muy superior al reportado tanto por el ECLAMC (9,53 cada 10.000 RNV) como por EUROCAT (2,03 de cada 10.000 RNV). También fue muy superior a la reportada a nivel nacional en Estados Unidos en el trabajo realizado por Bhatt y colaboradores, que analiza las modificaciones temporales de la incidencia de esta patología en todo ese país, y reportó una incidencia en 2014, último incluido en su trabajo, de

**Tabla 3.** Distribución de defectos congénitos por aparatos y sistemas.

Sistema afectado	Defecto congénito detectado	Número de pacientes (n)	Porcentaje (%)	Prevalencia *100.000 RNV
Cardiovascular		120	28,37	48,25
	Comunicación interventricular aislada	31	7,33	12,46
	Comunicación interauricular aislada	20	4,73	8,04
	Ductus arterioso permeable	4	0,95	1,61
	Tetralogía de Fallot	14	3,31	5,63
	Canal aurículoventricular aislado (no sindrómico)	1	0,24	0,40
	Transposición de grandes vasos	3	0,71	1,21
	Coartación de aorta	10	2,36	4,02
	Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico	5	1,18	2,01
	Anomalia de Ebstein	1	0,24	0,40
	Arteria umbilical única	15	3,55	6,03
	Otras cardiopatías complejas	16	3,78	6,43
<b>Gastrointestinal</b>		<b>66</b>	<b>15,60</b>	<b>26,54</b>
	Gastrosquisis	38	8,98	15,28
	Onfalocele	6	1,42	2,41
	Extrofia cloacal	1	0,24	0,40
	Atresia de esófago	5	1,18	2,01
	Atresia intestinal aislada	3	0,71	1,21
	Hernia diafrágica congénita	10	2,36	4,02
	Duplicación intestinal	1	0,24	0,40
	Hepatoblastoma	1	0,24	0,40
	Vólvulo intestinal	1	0,24	0,40
<b>Dermatológico</b>		<b>14</b>	<b>3,31</b>	<b>5,63</b>
	Hemangioma congénito	6	1,42	2,41
	Fosita o apéndice preauricular aislado	3	0,71	1,21
	Nevus flemmes	1	0,24	0,40
	Glándula mamaria supernumeraria	1	0,24	0,40
	Microtia aislada	1	0,24	0,40
	Nevo plano	1	0,24	0,40
	Apéndice cutáneo aislado	1	0,24	0,40
<b>Osteoarticular</b>		<b>41</b>	<b>9,69</b>	<b>16,49</b>
	Queilopalatosquisis	7	1,65	2,81
	Palatosquisis	1	0,24	0,40
	Pie bot aislado	10	2,36	4,02
	Artrogriposis	2	0,47	0,80
	Polidactilia aislada	8	1,89	3,22
	Dentición congénita	1	0,24	0,40
	Craneosinostosis	2	0,47	0,80
	Genu recurvatum	1	0,24	0,40

Continúa en la página siguiente

Tabla 3. Distribución de defectos congénitos por aparatos y sistemas (continuación).

Sistema afectado	Defecto congénito detectado	Número de pacientes (n)	Porcentaje (%)	Prevalencia *100.000 RNV
	Ectrodactilia	1	0,24	0,40
	Agenesia de mano	1	0,24	0,40
	Agenesia de múltiples dedos	1	0,24	0,40
	Sindactilia aislada	3	0,71	1,21
	Braquisindactilia aislada	1	0,24	0,40
	Síndrome de bandas amnióticas	1	0,24	0,40
	Fosita coccígea aislada	1	0,24	0,40
<b>Genitourinario</b>		<b>42</b>	<b>9,93</b>	<b>16,89</b>
	Hipospadias	10	2,36	4,02
	Epispadias	1	0,24	0,40
	Criptorquidia aislada	8	1,89	3,22
	Hidronefrosis	4	0,95	1,61
	Poliquistosis renal	6	1,42	2,41
	Doble vía excretora	4	0,95	1,61
	Malformación anorrectal	3	0,71	1,21
	Síndrome de la Unión	2	0,47	0,80
	Displasia renal congénita	2	0,47	0,80
	Seno urogenital persistente	1	0,24	0,40
	Agenesia ureteral	1	0,24	0,40
<b>Defectos congénitos múltiples</b>		<b>79</b>	<b>18,68</b>	<b>31,77</b>
	Síndrome de Down	17	4,02	6,84
	Síndrome de Patau	4	0,95	1,61
	Síndrome de Edwards	2	0,47	0,80
	Síndrome de Turner	1	0,24	0,40
	Secuencia de Pierre Robin	5	1,18	2,01
	Síndrome de Treacher Collins	2	0,47	0,80
	Síndrome de Dandy Walker	2	0,47	0,80
	Asociación VACTERL	2	0,47	0,80
	Síndrome de Di George	3	0,71	1,21
	Síndrome de Goldenhar	1	0,24	0,40
	Síndrome de Prader Willi	1	0,24	0,40
	Osteogenesis imperfecta tipo II	1	0,24	0,40
	Pentada de Cantrell	1	0,24	0,40
	Secuencia de Potter	2	0,47	0,80
	Síndrome de Apert	1	0,24	0,40
	Neurofibromatosis tipo 1	1	0,24	0,40
	Síndrome de Walker Warburg	1	0,24	0,40
	Sin clasificar	32	7,57	12,87
<b>Neurológico</b>		<b>55</b>	<b>13,00</b>	<b>22,11</b>
	Disrafias	20	4,73	8,04
	Anencefalia	4	0,95	1,61
	Microcefalia	14	3,31	5,63

Continúa en la página siguiente

**Tabla 3.** Distribución de defectos congénitos por aparatos y sistemas (continuación).

Sistema afectado	Defecto congénito detectado	Número de pacientes (n)	Porcentaje (%)	Prevalencia *100.000 RNV
	Hidrocefalia	8	1,89	3,22
	Macrocefalia	1	0,24	0,40
	Holoprosencefalia	3	0,71	1,21
	Agenesia de cuerpo calloso	2	0,47	0,80
	Esquizencefalia aislada	1	0,24	0,40
	Hipoplasia de globo ocular	1	0,24	0,40
	Agenesia musculo depresor de los labios	1	0,24	0,40
<b>Respiratorio</b>		<b>5</b>	<b>1,18</b>	<b>2,01</b>
	Malformación adenomatoidea quística	2	0,47	0,80
	Membrana laríngea	3	0,71	1,21
<b>Otros</b>		<b>1</b>	<b>0,24</b>	<b>0,40</b>
	Teratoma congénito	1	0,24	0,40
<b>Total</b>		<b>423</b>	<b>100</b>	<b>170,08</b>

4,9 cada 10.000 RNV<sup>(16)</sup>. Son necesarios más estudios para poder dilucidar el porqué del aumento de los casos de gastrosquisis a nivel mundial y en particular de la alta prevalencia observada en nuestro país. El segundo defecto congénito aislado más frecuentemente observado fue la comunicación interventricular, coincidiendo con lo informado por EUROCAT<sup>(8)</sup> y comparable a lo reportado por la bibliografía.

Contar con un adecuado sistema de vigilancia sobre defectos congénitos, como queda evidenciado en este trabajo, es fundamental para cualquier servicio de internación perinatal y para cualquier sistema de salud<sup>(17,18)</sup>. Su existencia permite conocer la incidencia de defectos congénitos, así como su distribución en aparatos y sistemas, también conocer la carga de morbilidad y mortalidad que representan y diseñar estrategias para disminuirlas. Un sistema con un adecuado funcionamiento permite detectar precozmente alteraciones en el número de pacientes afectados o en la distribución de la carga de enfermedad y diseñar protocolos para conocer sus causas y eventualmente prevenirlas.

## Conclusión

El presente trabajo ha permitido conocer la incidencia de pacientes portadores de defectos congénitos y correlacionarla a los datos aportados a nivel internacional, concluyendo que si bien perfectible, ha permitido detectar un número de pacientes que

porcentualmente se compara a las grandes redes colaborativas internacionales. Se detectaron algunas debilidades, como el número de pacientes con defectos congénitos múltiples sin diagnóstico etiológico y el bajo número de pacientes con defectos congénitos que contaban con diagnóstico prenatal, lo que permitirá diseñar estrategias para abordar estas problemáticas e intentar solucionarlas. Finalmente, se observó una incidencia de gastrosquisis que se encuentra por encima de la reportada a nivel internacional, posicionándose como el defecto congénito más frecuente, lo que reafirma la importancia de este tipo de sistemas de vigilancia y la necesidad de realizar más estudios a fin de conocer las causas de esta problemática.

## Agradecimientos

Los autores queremos agradecer a todos los integrantes del Servicio de Recién Nacidos del Centro Hospitalario del Centro Hospitalario Pereira Rossell por su permanente apoyo al funcionamiento del equipo de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos. Quisiéramos extender este agradecimiento a todos aquellos residentes e internos que a través de los años han pasado por nuestro servicio y han colaborado de una manera u otra con este equipo, permitiendo su desarrollo continuo, lo que redundará en la visibilización de esta problemática y en la mejora de la calidad de asistencia de los recién nacidos portadores de defectos congénitos y sus familias.

## Referencias bibliográficas

1. Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2012; 25(Suppl 1):25-9.
2. Feldkamp M, Carey J, Byrne J, Krikov S, Botto L. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. *BMJ* 2017; 357:j2249. doi: 10.1136/bmj.j2249.
3. Flores G, Pérez T, Pérez M. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general: revisión de cuatro años. *Acta Pediatr Mex* 2011; 32(2):101-6.
4. Harris B, Bishop K, Kemeny H, Walker J, Rhee E, Kuller J. Risk factors for birth defects. *Obstet Gynecol Surv* 2017; 72(2):123-5.
5. Saliba A, Figueiredo A, Baroneza J, Afiune J, Pic A, Oliveira S, et al. Genetic and genomics in congenital heart disease: a clinical review. *J Pediatr (Rio J)* 2020; 96(3):279-88.
6. Swanson J, Sinkin R. Early births and congenital birth defects: a complex interaction. *Clin Perinatol* 2013; 40(4):629-44.
7. International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual report 2014. Rome: ICBDSR, 2014. Disponible en: <http://www.icbdsr.org/wp-content/annual-report/Report2014.pdf>. [Consulta: 11 octubre 2019].
8. European Commission. EUROCAT (2019) Data: analyse congenital anomalies and compare performance across population groups or geographic areas. Disponible en: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data_en). [Consulta: 11 octubre 2020].
9. Saldarriaga W, Ruiz F, Fandiño A, Cruz M, Isaza de Lourido C. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital anomalies diagnosable by prenatal ultrasound in patients in neonatal intensive care units of Cali, Colombia. *Colomb Med (Cali)* 2014; 45(1):32-8.
10. Moraes M, Duarte M, Barceló J, Báez P, González G, Sosa C. Consumo de tabaco, alcohol y marihuana según auto-declaración en mujeres que tuvieron su parto en el Centro Hospitalario Pereira Rossell (mayo 2013- abril 2014). *Rev Méd Urug* 2016; 32(4):234-41.
11. Dickens L, Thomas C. Updates in gestational diabetes prevalence, treatment, and health policy. *Curr Diab Rep* 2019; 19(6):33.
12. Quartermain M, Pasquali S, Hill K, Goldberg D, Huhta J, Jacobs J, et al. Variation in prenatal diagnosis of congenital heart disease in infants. *Pediatrics* 2015; 136(2):e378-85.
13. Campaña H, Ermini M, Aiello H, Krupitzki H, Castilla E, López J. Prenatal sonographic detection of birth defects in 18 hospitals from South America. *J Ultrasound Med* 2010; 29(2):203-12.
14. Carroll J, Wigby K, Murray S. Genetic testing strategies in the newborn. *J Perinatol* 2020; 40(7):1007-16.
15. Salinas V, Gutiérrez J, Aguirre O, Angulo E. Malformaciones congénitas como causa de hospitalización en una Unidad de Terapia Intensiva Neonatal. *Perinatol Reprod Hum* 2012; 26(2):83-9.
16. Bhatt P, Lekshminarayanan A, Donda K, Dapaah F, Thakkar B, Parat S, et al. Trends in incidence and outcomes of gastroschisis in the United States: analysis of the national inpatient sample 2010-2014. *Pediatr Surg Int* 2018; 34(9):919-29.
17. World Health Organization. Birth defects surveillance a manual for program managers. Geneva: WHO, 2014. Disponible en: [http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/110223/9789241548724\\_eng.pdf;jsessionid=9198A1D220D93BDA6FF2194395BBB00F?sequence=1](http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/110223/9789241548724_eng.pdf;jsessionid=9198A1D220D93BDA6FF2194395BBB00F?sequence=1). [Consulta: 11 octubre 2020].
18. Cassell C, Grosse S, Kirby R. Leveraging birth defects surveillance data for health services research. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2014; 100(11):815-21.

**Correspondencia:** Dr. Alvaro Dendi.  
Correo electrónico: [alvarodendi@gmail.com](mailto:alvarodendi@gmail.com)

Todos los autores declaran haber colaborado en forma significativa  
Alvaro Dendi, ORCID 0000-0002-6776-7818.  
Jennise de los Santos, ORCID 0000-0001-6600-2170.  
Regina Cordobez, ORCID 0000-0002-7212-7866.  
Vanina Silva, ORCID 0000-0003-1257-0417.  
Eliana Lopez, ORCID 0000-0002-1724-1914.  
Camila Piquerez, ORCID 0000-0003-3145-3662.  
Verónica Ramos, ORCID 0000-0003-2219-4742.  
Andreina Blengio, ORCID 0000-0001-6642-3004.  
Helena Sobrero, ORCID 0000-0002-6142-0717.  
Mario Moraes, ORCID 0000-0002-5174-2405.