

**Secretaría de Salud de Tlaxcala**  
**Dirección de Servicios de Salud**  
**Jefatura de Epidemiología**

Volumen 1, nº 44

2016



**Boletín Epidemiológico**  
**Defectos de Nacimiento,**  
**Tlaxcala**

Los defectos al nacimiento son un conjunto de patologías que alteran la estructura anatómica, la fisiología de la misma, los procesos del metabolismo y del crecimiento, desarrollo de los fetos y neonatos. Algunos de estos defectos pueden ser prevenibles, diagnosticados y manejados oportunamente; esta última acción permite ofrecer a la madre atención con calidad al momento de la resolución obstétrica y, al neonato, posibilidades de una mejor condición de vida.

En los últimos años, los logros obtenidos en el campo de la genética y del diagnóstico prenatal han tenido gran trascendencia, y se orientan a proporcionar la detección temprana de alteraciones fetales o complicaciones maternas que colocan en riesgo al binomio madre-hijo, así como a plantear estrategias dirigidas a reducir el riesgo de recurrencia.

La OMS calcula que en 2004 unos 260 000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) fueron causados por anomalías congénitas, lo que supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad. En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.

Los siguientes son algunos defectos al nacimiento:

<p><b><u>Sistema Nervioso Central</u></b></p> <p>1. Defectos del tubo neural; -Anencefalia -Encefalocele -Mielomeningocele</p> <p>2. Estados disráficos ocultos (Espina bífida, diastematomielia) -Hidrocefalia aislada, -Holoprosencefalia.</p>	<p><b><u>Craneofaciales</u></b></p> <p>-Microtia-atresia -Labio y paladar hendido -Craneosinostosis -Síndrome de Moebius -Atresia de Coanas</p>	<p><b><u>Cardiovasculares</u></b></p> <p>-Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular -Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular -Persistencia del conducto arterioso.</p>	<p><b><u>Osteomusculares</u></b></p> <p>-Pie equino varo -Luxación congénita de cadera -Anomalías en reducción de miembros -Artrogriposis</p>
<p><b><u>Metabólicos</u></b></p> <p>1. Endocrinos -Hipotiroidismo congénito -Hiperplasia suprarrenal congénita.</p> <p>2. Del metabolismo de los aminoácidos y ácidos orgánicos</p> <p>3. Fibrosis quística.</p>	<p><b><u>Cromosomopatías</u></b></p> <p>-Síndrome de Down -Síndrome de Edward's, -Síndrome de Patau</p>	<p><b><u>Sensoriales</u></b></p> <p>-Defectos de la audición -Defectos en la formación de globos oculares (anoftalmía, microftalmía) -Defectos de la movilidad ocular (estrabismo) -Cataratas congénitas.</p>	<p><b><u>Condiciones fetales y neonatales de alto riesgo para producir alteraciones sistémicas</u></b></p> <p>-Alteraciones de la maduración (prematurez) -Alteraciones del crecimiento (retardo del crecimiento intrauterino, bajo peso al nacer) -Hipoxia/asfisia.</p>

## Causas y factores de riesgo

No se conocen las causas de la mayoría de los defectos de nacimiento. Éstos pueden ser causados por una condición (genética) hereditaria o por exposiciones del feto o bebé en desarrollo a factores dañinos o a mala nutrición durante el embarazo. Un ejemplo de exposición al feto o bebé en desarrollo es cuando una madre toma un medicamento que atraviesa la placenta y llega hasta el bebé. Algunas exposiciones a factores que no son hereditarios durante el embarazo y que se sabe que causan defectos de nacimiento incluyen ciertos virus como el de la rubéola, así como un número limitado de medicamentos.

No obstante, se han identificado algunas de sus causas o factores de riesgo.

## Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes.

## Factores genéticos

La consanguineidad 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.

- Hijos previos con defectos congénitos.
- Hijos previos con anomalías cromosómicas.
- Portadores de cromosopatías.
- Antecedentes de familiares con enfermedades hereditarias.
- Hijos previos con retraso mental.

## Infecciones

Las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de anomalías congénitas en los países de ingresos bajos y medios.

Enfermedades virales, parasitosis: Toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes (TORCH), infecciones transmitidas sexualmente

## Estado nutricional de la madre

La desnutrición, las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural. Además, el aporte excesivo de vitamina A puede afectar al desarrollo normal del embrión o del feto.

## Factores ambientales

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. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias.

## Otros factores

- Embarazo múltiple.
- Embarazo en edades extremas de la vida reproductiva (menores de 20 años y mayores de 35 años).
- Multigestas (cuatro o más embarazos).
- Periodo intergenésico menor de dos años.
- Endocrinopatías.
- Edad de la madre mayor de 35 años, y cónyuge mayor de 45 años.

## Prevención

Las medidas de salud pública preventivas ofrecidas en los servicios de atención reducen la frecuencia de algunas anomalías congénitas. La prevención primaria de las anomalías congénitas implica:

- Mejorar la dieta de las mujeres en edad fecunda, garantizando un aporte suficiente de vitaminas y minerales en la alimentación, en especial de ácido fólico, mediante el suministro diario de complementos por vía oral.
- Asegurar que las mujeres eliminan o restringen el consumo de sustancias nocivas, particularmente el alcohol.
- Controlar la diabetes preconcepcional y gestacional, a través de asesoramiento, control del peso, dieta y administración de la insulina cuando sea necesario.
- Evitar la exposición ambiental a sustancias peligrosas, como los metales pesados y los plaguicidas, durante el embarazo.
- Garantizar que durante el embarazo la exposición a los medicamentos y a radiaciones por razones médicas (por ejemplo, para el diagnóstico por la imagen) esté justificada, basándose en un análisis cuidadoso de las ventajas y los riesgos para la salud.
- Mejorar la cobertura vacunal, en especial contra el virus de la rubéola, en las niñas y las mujeres. La rubéola es prevenible mediante vacunación en la infancia. La vacuna antirrubéólica también puede administrarse al menos 1 mes antes del embarazo a las mujeres no vacunadas que no hayan sufrido esta enfermedad en su infancia.
- Aumentar y fortalecer la formación del personal sanitario y de otros interesados en el fomento de la prevención de las anomalías congénitas.

## Detección

La atención en los períodos preconcepcional (antes de la concepción) y periconceptivo (en las fechas de la concepción) consta de prácticas básicas de salud reproductiva, así como del consejo y las pruebas genéticas. Estas pruebas se pueden realizar durante los tres periodos siguientes:

- En el periodo preconcepcional, las pruebas pueden servir para identificar a las personas en riesgo de padecer determinados trastornos o de transmitirlos a sus hijos. La estrategia consiste en el uso de los antecedentes familiares y la detección del estado de portador, y es particularmente valiosa en países en los que el matrimonio consanguíneo es frecuente.
- En el período periconceptivo, los resultados de las pruebas deben utilizarse para determinar la atención más adecuada en función del riesgo asociado a determinadas características maternas, tales como la edad temprana o avanzada o el consumo de alcohol, tabaco u otros medicamentos psicoactivos. La ecografía permite detectar el síndrome de Down durante el primer trimestre y las anomalías fetales graves durante el segundo trimestre. Además, la amniocentesis y otras pruebas pueden ayudar a detectar los defectos del tubo neural y las anomalías cromosómicas durante el primero y el segundo trimestres.
- En el periodo neonatal se puede realizar una exploración física y pruebas para detectar trastornos hematológicos, metabólicos y hormonales. Las pruebas para detectar la sordera y las malformaciones cardíacas y la detección precoz de las anomalías congénitas pueden facilitar la instauración de tratamientos capaces de salvar la vida y prevenir la evolución hacia discapacidades físicas, intelectuales, visuales o auditivas.

## Tratamiento y atención

Muchas anomalías congénitas estructurales se pueden corregir mediante la cirugía pediátrica, y a los niños con problemas funcionales como la talasemia (un trastorno hematológico hereditario recesivo), la drepanocitosis o el hipotiroidismo congénito (función tiroidea reducida) se les pueden administrar tratamientos precozmente.

El examen sistemático de los recién nacidos facilita la detección precoz de trastornos congénitos, así como su tratamiento y la prestación de asistencia.

El examen físico de todos los recién nacidos por parte de personal de atención primaria debidamente formado es un procedimiento factible que permite detectar numerosos trastornos congénitos.

El tratamiento de los defectos congénitos depende del nivel de asistencia sanitaria que sea posible prestar, y puede ir desde la terapia médica hasta la cirugía, la rehabilitación y la atención paliativa cuando convenga.

Existen varios defectos congénitos para los que existen terapias médicas eficaces que pueden salvar la vida de la persona, como una serie de trastornos funcionales comunes en los que interviene un solo gen. Cabe citar el tratamiento de la ictericia neonatal por déficit de glucosa-6- fosfato deshidrogenasa o por incompatibilidad del Rh, el hipotiroidismo congénito, la anemia falciforme, la talasemia, la hemofilia, la fibrosis quística y otros errores innatos del metabolismo. También hay otras posibilidades terapéuticas como el tratamiento in utero o la cirugía correctiva posnatal.

Aunque no se habla mucho de ella, la cirugía es un componente importante de los servicios necesarios para atender a los niños con defectos congénitos, que en más del 60% de los casos presentan una malformación que afecta a un solo órgano, sistema o miembro. Muchos defectos congénitos son susceptibles de tratamiento quirúrgico, intervención que además de ser rentable puede salvar la vida de la persona y mejorar el pronóstico a largo plazo. Buen ejemplo de ello es la cirugía aplicada a defectos cardíacos congénitos sencillos o a casos de labio leporino, fisura palatina, pie valgo, cataratas congénitas o anomalías gastrointestinales y urogenitales.

---

# SALUD DE TLAXCALA

CALLE IGNACIO PICAZO NORTE No. 25  
COL. CENTRO  
SANTA ANA CHIAUTEMPAN, TLAXCALA  
C.P. 90800

JEFATURA DE EPIDEMIOLOGÍA

TELEFONOS:  
246 46 2 10 60  
Ext: 8072 y 80 76  
Directo: 246 46 2 53 23