



FUNDACION  
CLINICA VALLE DEL LILI

# CARTA DE LA SALUD

NUMERO 87

www.clinicalili.org.co

AGOSTO 2003

## MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y SU PREVENCIÓN

Gonzalo Guerra, MD. - Jaime Orrego Gaviria, MD.  
Pediatras Neonatólogos

### EDITORIAL

El nacimiento de un niño con malformaciones congénitas enfrenta a la familia con una crisis severa, que reviste ciertas características especiales, no sólo por los desafíos que plantea en el cuidado de la salud del niño, sino por el duelo que viven los padres, por la pérdida del bebé perfecto con que soñaban durante el embarazo.

Por un lado, las malformaciones craneofaciales, alteran severamente la apariencia del bebé, y aunque no necesariamente amenazan la vida, sí dificultan el proceso de vinculación psicológica madre-hijo, tan necesario para el bienestar, el cuidado de la salud del bebé y su adecuado desarrollo. Lo anterior ocurre por ejemplo, en los casos de paladar hendido y labio leporino.

Por otro lado, otras malformaciones que comprometen más los órganos internos, pueden no ser aparentes en un principio, pero afectan gravemente la salud y amenazan la sobrevivencia del niño, como en los casos de malformaciones congénitas cardíacas o del tracto biliar. El estigma social que implica la deformidad, los continuos problemas que acarrea la apariencia del niño y su impacto en la familia, son aspectos que se deben tener en cuenta para planear las estrategias de intervención a largo plazo.

En su artículo, el Doctor Orrego nos habla de las deformidades más frecuentes, sus características, su detección mediante métodos diagnósticos preconceptionales y prenatales, y nos brinda también, un enfoque preventivo orientado a los padres que buscan el embarazo, con miras a disminuir los riesgos de malformaciones y la óptima salud de los niños por venir.

Omar Fernando Salazar, MD.  
Psiquiatría

### INTRODUCCIÓN

El nacimiento de un bebé con malformaciones congénitas desencadena una serie de situaciones estresantes, las cuales tienen su impacto no solamente dentro del núcleo familiar sino también, lo que es más doloroso, afectan al bebé en su crecimiento y desarrollo de acuerdo con la severidad de la anomalía que presente.

La mayoría de las malformaciones congénitas se deben a interacciones entre factores genéticos y el medio ambiente, constituyen la causa más frecuente de retardo mental y discapacidad, y es una de las principales causas de mortalidad infantil.

Las malformaciones congénitas afectan el 5% de los nacimientos y se considera que la mitad de ellas pueden ser prevenibles.

Las malformaciones congénitas propiamente dichas se definen como cualquier anomalía estructural o funcional manifiesta a cualquier edad, de naturaleza genética o ambiental, debida a causas que actúan antes del nacimiento.

En este mismo sentido podemos decir que los defectos al nacimiento son considerados anomalías congénitas puesto que "congénito" significa "estar presente al nacimiento".

### ¿POR QUÉ SE PRESENTAN MALFORMACIONES CONGÉNITAS?

En términos generales, el origen de las malformaciones congénitas puede clasificarse como:

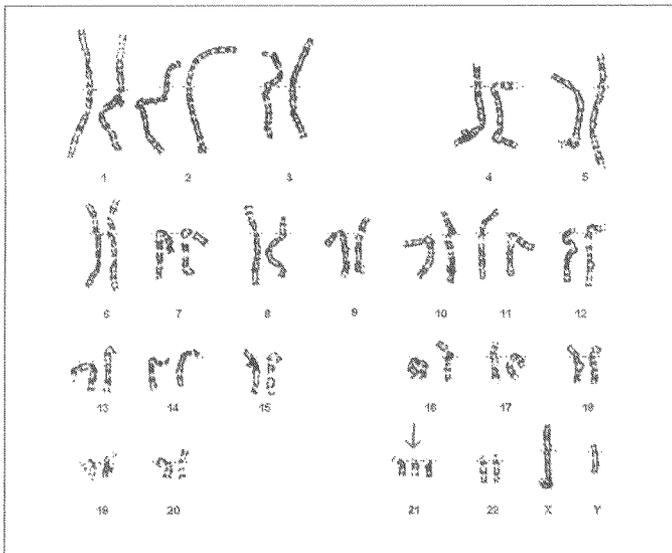
#### 1. ORIGEN DESCONOCIDO:

A pesar de los avances científicos, se desconoce el origen de la mayoría de las malformaciones congénitas en los seres

humanos, aunque les podemos asignar un origen multifactorial. En este grupo y con mayor frecuencia podemos destacar: labio leporino y fisura palatina (defectos en el labio y en el paladar superior respectivamente), anencefalia (ausencia de tejido nervioso central), espina bífida (defecto en el cierre de la columna vertebral, también llamado defecto de cierre del tubo neural, que genera exposición o salida de la médula espinal); ciertas cardiopatías congénitas (anomalías en la formación del corazón o de los grandes vasos sanguíneos), estenosis pilórica (estrechez de la parte final del estómago que limita el paso de la alimentación de éste al intestino), hipospadias (anomalía de la uretra en el pene), hernia inguinal, pie equinovaro (también llamado pie chapín) y luxación congénita de las caderas.

## 2. ORIGEN GENÉTICO:

Se estima que gran parte de los embarazos se pierden antes de llegar a término. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el 15% de los embarazos terminan en aborto espontáneo y cerca del 50% de ellos se deben a anomalías cromosómicas, es decir, se originan por datos en el material genético, muchas veces relacionados con la edad materna (por ejemplo, el síndrome de Down o mongolismo), pero en la mayoría de ellos la causa es desconocida.



Estudio cromosómico (cariotipo) de un síndrome de Down o mongolismo (trisomía del cromosoma 21).

## 3. AGENTES EXÓGENOS COMO CAUSA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS:

Son causas externas que pueden afectar directamente al feto durante la vida intrauterina, especialmente en los primeros meses de gestación.

Se pueden considerar múltiples orígenes:

a. **Estilo de vida y enfermedades de la madre:** Como causas importantes en este grupo consideramos el

alcoholismo, el tabaquismo, la diabetes y algunas deficiencias nutricionales.

- b. **Infecciones que pueden afectar a la madre y por ende al feto durante la vida intrauterina:** La rubéola, la toxoplasmosis, la sífilis, el citomegalovirus, la enfermedad por el virus del herpes simple, la varicela, el herpes zoster y la parvovirus.
- c. **Problemas mecánicos (llamados deformaciones):** pueden ser situaciones anómalas que afectan el desarrollo del bebé en la vida intrauterina, como por ejemplo, la compresión por bandas amnióticas en alguna extremidad que puede ocasionar amputaciones.
- d. **Productos químicos, fármacos, radiaciones en altas dosis, etc:** Muchos productos químicos de uso doméstico o industrial, medicamentos utilizados para combatir algunas enfermedades y la exposición a radiación en altas dosis, pueden afectar el crecimiento y el desarrollo de los bebés en la vida intrauterina.
- e. **Existen otros factores maternos que pueden contribuir además a la presencia de defectos en el tubo neural como:** antecedentes de la misma anomalía en otros miembros de la familia, el uso de ciertos medicamentos utilizados para el control de las convulsiones, la obesidad severa, la fiebre durante el comienzo del embarazo y la diabetes.

## PREVENCIÓN

Se pueden establecer tres niveles de prevención de los defectos al nacimiento, útiles al proponer estrategias en salud.

### PREVENCIÓN PRIMARIA:

El objetivo es educar a las personas sanas y más susceptibles, con el propósito de reducir la exposición a los diferentes factores de riesgo. La prevención primaria es la forma más efectiva para reducir la aparición de defectos congénitos (Ver tabla No. 1).

El impacto mayor es en la etapa preconcepcional, es decir, lo ideal es observar estos niveles de prevención antes de decidir el inicio de un embarazo, con el fin de procrear niños sanos. Es importante la educación en salud de las mujeres en la adolescencia. La administración de ácido fólico es un ejemplo de prevención primaria.

### ¿Qué es el ácido fólico?

El ácido fólico es una vitamina del complejo B que cuando se ingiere antes del embarazo y durante las primeras semanas del mismo, puede ayudar a prevenir defectos de

**Tabla No. 1 FACTORES DE RIESGO Y NIVELES DE PREVENCIÓN PRIMARIA**

FACTORES DE RIESGO	PREVENCIÓN
1. Embarazo no deseado	Cualquier mujer en la edad fértil puede desear su embarazo
2. Edad materna avanzada	La edad materna ideal es entre 20 y 34 años para concebir un hijo.
3. Control prenatal inadecuado	Control prenatal rutinario, a cargo de personal de salud debidamente entrenado.
4. Infecciones trans-placentarias o transmitidas de la madre al bebé a través de la placenta	Vacunación contra rubéola y otras enfermedades en la infancia o en la adolescencia.
5. Automedicación durante el embarazo	Evitar medicación durante el embarazo, sólo lo estrictamente necesario.
6. Alcohol	Evitar bebidas alcohólicas durante el embarazo.
7. Tabaco	Evitar fumar y exponerse al humo del cigarrillo.
8. Deficiencias nutricionales.	Tener buena alimentación durante el embarazo (dieta sana).
9. Riesgo ocupacional o factores que por motivos del trabajo o profesión pueden ser potencialmente riesgosos para malformaciones congénitas.	Solicitar consejo sobre riesgos profesionales en el sitio de trabajo durante el embarazo.
10. Cuidados médicos inadecuados durante el embarazo	Consultar al médico de confianza, a la IPS o al centro de salud.

nacimiento en el cerebro y la médula espinal denominados defectos del tubo neural,

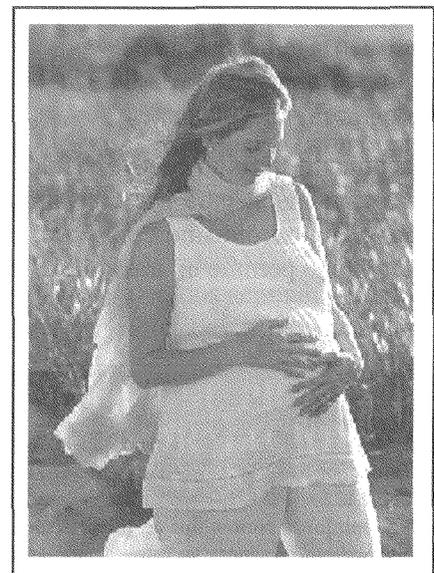
Los estudios demuestran que las mujeres que consumen la cantidad recomendada de esta vitamina, desde antes de la concepción y durante el primer mes del embarazo, pueden reducir el riesgo de tener un bebé con defectos de nacimiento en el cerebro y la columna vertebral (defectos del tubo neural).

Los defectos del tubo neural más comunes son: la espina bífida, que es una de las causas principales de la discapacidad infantil; y la anencefalia que consiste en una severa anomalía del cráneo y del cerebro en el recién nacido.

Los estudios también sugieren que el ácido fólico puede ayudar a prevenir algunos otros defectos de nacimiento, como el labio leporino y la fisura palatina. Se sabe también que dicha vitamina juega un papel fundamental en el proceso de la multiplicación celular, por lo tanto es altamente necesaria durante el embarazo. En un estudio se descubrió que las mujeres a quienes les faltaba ácido fólico tenían mayores probabilidades de dar a luz a un bebé prematuro y de bajo peso al nacer.

A pesar de que el ácido fólico puede encontrarse en determinados alimentos como frutas (naranja), vegetales verdes, leguminosas, etc., es difícil obtener la cantidad necesaria de esta vitamina sólo a partir de la dieta. Toda

mujer debería consumir 400 microgramos de ácido fólico diariamente. La dieta común de muchas mujeres no aporta en ningún caso, más de 200 microgramos.



Por eso se recomienda el uso diario de un complejo multivitamínico que contenga 400 microgramos de ácido fólico en su forma sintética, que es además la forma más sencilla de asimilarlo para el organismo, que en su forma natural.

Lo indicado es que una mujer aumente su consumo de ácido fólico sintético a 600 microgramos por día, una vez haya quedado embarazada. Los estudios han demostrado que la ingestión de una dosis mayor de ácido fólico por día durante el mes previo al embarazo y en los primeros meses de gestación, puede reducir el riesgo de que un feto sufra defectos en el tubo neural en un 70%. De todos modos, es importante que el consumo diario de ácido fólico por parte de la mujer, no supere los 1000 microgramos diarios.

Por lo anterior, ¿qué puede hacer una mujer para tener un bebé saludable?

Anticiparse a los hechos: ver a su médico y hacerse un examen físico completo. No fumar ni beber alcohol, seguir una dieta sana y no olvidar tomar una vitamina de ácido fólico antes y durante el embarazo.

El ultrasonido y la Resonancia Nuclear Magnética (RNM) no se han asociado con efectos severos adversos en el feto. Sin embargo la RNM debe evitarse durante el primer trimestre del embarazo, muy especialmente durante las semanas 8 a la 15.

### PREVENCIÓN SECUNDARIA:

En esta fase de la prevención, el objetivo se dirige sobre las mujeres embarazadas mediante el diagnóstico o la detección temprana y el adecuado tratamiento de las enfermedades detectadas (por ejemplo, de enfermedades infecciosas como la toxoplasmosis), con el fin de evitar o disminuir las secuelas de la misma.

### PREVENCIÓN TERCIARIA:

Su acción se centra en los recién nacidos enfermos con el fin de evitar las complicaciones y las secuelas de la enfermedad, mediante la corrección de las anomalías, cuando es posible, ó la rehabilitación. Estas acciones deben empezarse muy tempranamente después del nacimiento, con el fin de lograr mejores resultados.

Luego del nacimiento, al niño recién nacido se le debe realizar tamizaje neonatal para detectar algunas enfermedades como el hipotiroidismo congénito, cuyo diagnóstico muy temprano permite un tratamiento efectivo sin secuelas neurológicas.

## PARA RECORDAR

Prevención de malformaciones congénitas durante el embarazo:

Hay algunas cosas básicas que todas las mujeres pueden hacer para reducir estos riesgos y mejorar sus oportunidades de tener un embarazo normal y un niño saludable:

1. Planee su embarazo antes de iniciarlo.
2. Consuma 0.4 miligramos de ácido fólico (ésta cantidad se encuentra en la mayoría de las multivitaminas) diario antes de quedar embarazada y durante todo el primer trimestre, ya que ayuda a prevenir defectos del tubo neural (espina bífida, etc).
3. Acuda precoz y regularmente a una atención prenatal.
4. Coma alimentos muy nutritivos en una dieta variada.
5. Inicie su embarazo con un peso adecuado.
6. No fume durante el embarazo.
7. No beba alcohol durante el embarazo.
8. No use ninguna droga, ni medicamentos, a menos que sea recomendada por su ginecólogo.
9. Sométase a una amniocentesis, si así lo cree indicado su ginecólogo, en aquellos casos en que pueda estar indicada, por ejemplo:

Edad materna >35 años

Antecedentes familiares de malformaciones

Embarazos previos problemáticos

Sospecha de defectos del tubo neural (espina bífida, etc)

### MUY IMPORTANTE:

No fume, no beba alcohol, ni tome medicamentos que no le hayan recetado, durante todo el embarazo.

#### Comité Editorial:

- Dr. Martin Wartenberg
- Dr. Paulo José Llinás
- Dra. Marisol Badiel
- Dra. Sonia Jiménez Suárez
- Dr. Adolfo Congote
- Dr. Jaime Orrego
- Dra. Yuri Takeuchi
- Enfermera Ma. Elena Mosquera
- Sra. María Teresa Sellarés
- Dr. Alfredo Sánchez
- Dr. Carlos Alberto Cañas

Los conceptos y opiniones contenidos en los artículos de la Carta de la Salud, corresponden únicamente al de los autores y editorialistas. Esta publicación pretende mejorar su información en temas de la salud en general. Las inquietudes que se relacionen con su salud personal, deben ser consultadas y resueltas con su médico.

Dirección: Carta de la Salud - Fundación Clínica Valle del Lili - Cra. 98 # 18-49 - Tel.: 331 9090 - Fax: 331 7499 - Santiago de Cali  
e-mail: cartadelasalud@telesat.com.co

Esta publicación de 30.000 ejemplares, es cortesía de



**EL PAIS**  
El Diario de nuestra gente

  
FUNDACION  
CLINICA VALLE DEL LILI

  
FUNDACION AYUDEMOS  
ALICE ECHAVARRIA DE GARCÉS