

LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Cómo prevenirlas,
reconocerlas,
tratarlas y
acompañar a
las familias



Centro Nacional
de Genética Médica
"Dr. Eduardo E. Castilla"



ANLIS
MALBRÁN
ADMINISTRACIÓN NACIONAL DE LABORATORIOS
& INSTITUTOS DE SALUD "DR. CARLOS G. MALBRÁN"



RENAC-Ar
RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA

unicef 
para cada niño

¿Qué son las anomalías congénitas?

Las anomalías congénitas (también llamadas defectos congénitos) son un conjunto de alteraciones que se originan antes del nacimiento. Sin embargo pueden no ser evidentes al momento del nacimiento. Las anomalías congénitas pueden ser estructurales o funcionales. Se han identificado más de 8000 defectos congénitos y, la mayoría de ellos, provoca alguna discapacidad física o cognitiva.

¿Las anomalías congénitas son raras?

Las anomalías congénitas son individualmente eventos poco frecuentes, del orden de 1 en 1.000 o aun menos frecuentes. Sin embargo, en conjunto, las anomalías congénitas no son raras. Tres de cada cien niños/as nacen con una anomalía congénita. A su vez, como algunos defectos se detectan más tardíamente (ceguera congénita, sordera congénita, discapacidad intelectual y otros), las anomalías congénitas pueden llegar a afectar a un 10% de los niños y las niñas de hasta 6 años de edad.

Los datos estadísticos nos indican que en nuestro país **las anomalías congénitas son la segunda causa de mortalidad infantil**, detrás de las enfermedades perinatales.

¿Por qué se producen las anomalías congénitas?

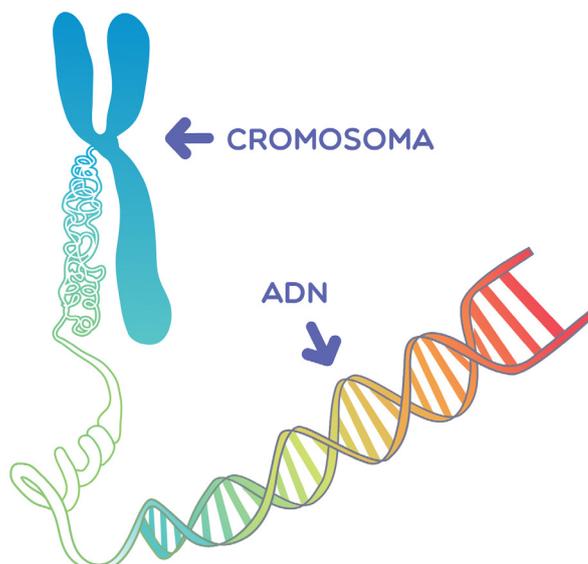
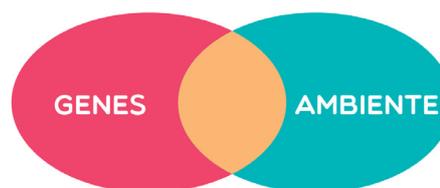
Las anomalías congénitas forman un grupo heterogéneo tanto si pensamos en las manifestaciones clínicas que producen como en relación con las causas-mecanismos que las generan. Alrededor del 50% de las anomalías congénitas presentan una causa conocida, la cual puede ser genética, ambiental o por interacciones entre ambas (causa multifactorial).

► **Causa genética:** se trata de alteraciones en un gen principal (monogénicas) o en el número o la estructura de los cromosomas (cromosómicas). Las anomalías monogénicas se pueden producir espontáneamente o se heredan de los padres. Algunos ejemplos son: acondroplasia, neurofibromatosis, albinismo, fibrosis quística, hemofilia, distrofia muscular de Duchenne, etc. La entidad cromosómica más frecuente es el síndrome de Down que se debe a la presencia de un cromosoma extra en el par 21. Otras anomalías cromosómicas son el síndrome de Edwards (trisomía 18) y síndrome de Patau (trisomía 13), entre otras.

► **Causa ambiental:** algunos defectos congénitos se deben a factores externos que pueden interferir en el desarrollo del embrión o del feto en gestación y producir diferentes efectos. Estos agentes externos se llaman teratógenos e incluyen el consumo de drogas o alcohol, infecciones maternas durante el embarazo (rubéola, citomegalovirus, toxoplasmosis, virus zika, etc.), ciertas enfermedades maternas (diabetes mal controlada, lupus eritematoso sistémico, etc.), la exposición a ciertos medicamentos (algunos anticonvulsivantes, ácido retinoico, talidomida, etc.) u otros productos químicos, las radiaciones, etc.



► **Causa multifactorial:** se deben a la acción conjunta de mutaciones en varios genes y factores ambientales desencadenantes. Algunos ejemplos son la fisura del labio o del paladar, los defectos cardíacos, los defectos de cierre del tubo neural como la espina bífida o la anencefalia, etc.



¿En qué se diferencian las anomalías congénitas estructurales de las funcionales?

Las anomalías congénitas estructurales son aquellas en las que se altera la forma. Es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo.

Las anomalías congénitas funcionales son aquellas que interrumpen procesos biológicos (funciones fisiológicas) sin implicar un cambio macroscópico de la forma. Pueden consistir en alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras.

Algunos ejemplos son: hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar, cardiopatía congénita.

Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal.

¿Cómo se puede detectar una anomalía congénita durante el embarazo?

Los estudios que pueden realizarse durante el embarazo incluyen pruebas no invasivas, como los exámenes ecográficos y las pruebas en la sangre materna, que no implican riesgo para el embarazo. Otras pruebas invasivas conllevan un mínimo riesgo de aborto espontáneo debido al procedimiento, como la biopsia de vellosidades coriónicas y la amniocentesis.

En cada caso el médico recomendará cuáles son los exámenes necesarios teniendo en cuenta los antecedentes familiares, la evolución del embarazo, etc.

Las mujeres con edad materna avanzada (35 años o más) poseen una mayor probabilidad, en comparación con las mujeres jóvenes, de tener un niño o una niña con anomalías cromosómicas como el síndrome de Down. El riesgo que

posee una mujer de tener un hijo o hija con síndrome de Down aumenta a medida que aumenta su edad.

El examen ecográfico tiene muchas aplicaciones durante el embarazo tales como la detección del embarazo ectópico (fuera del útero), detección de gemelos, verificación de la fecha estimada de parto, evaluación del crecimiento fetal, elección de la vía del parto, entre otras. Asimismo, las imágenes ecográficas pueden utilizarse para diagnosticar ciertos defectos estructurales como la ausencia de miembros, los defectos de cierre del tubo neural, defectos óseos, etc. Un tipo especial de ecografía llamada ecocardiografía permite registrar la anatomía de las cavidades y válvulas del corazón y los vasos sanguíneos, posibilitando la detección de varias malformaciones cardíacas como también las anomalías potencialmente peligrosas del ritmo del corazón.

Los estudios de tamizaje miden la presencia de ciertas sustancias en la sangre materna y evalúan el riesgo para anomalías cromosómicas tales como el síndrome de Down y los de-

¿Cómo detectar una anomalía congénita en un recién nacido?

1. Realizar un examen físico minucioso. Buscar desde la cabeza a los pies:

- ▶ la presencia de anomalías en la estructura corporal.
- ▶ alteraciones en el tono muscular, reflejos arcaicos.
- ▶ anomalías en las funciones (deglución, diuresis, cataris, respiración, auscultación cardíaca) para ver necesidad de explorar órganos internos.



ANENCEFALIA



MICROCEFALIA



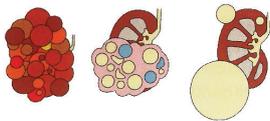
HIDROCEFALIA



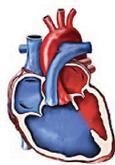
SÍNDROME DE DOWN



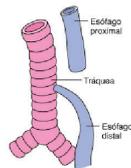
FISURA DE LABIO



ANOMALÍAS RENALES



CARDIOPATÍA



ATRESIA ESOFÁGICA



TALIPES



POLIDACTILIA



ESPINA BÍFIDA



SÍNDROME DE TURNER



ALTERACIONES ÓSEAS



GENITALES AMBIGUOS



ANO IMPERFORADO



Gastrosquisis



Onfalocelo

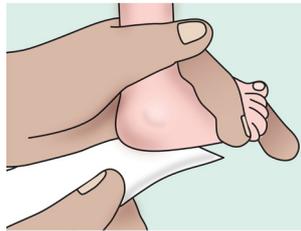
DEFECTOS DE PARED

fectos de cierre del tubo neural. Pueden realizarse tanto en el primer trimestre como en el segundo (según qué problema se desea evaluar) y sus resultados suelen combinarse con estudios ecográficos. Estos test no ofrecen un diagnóstico de certeza sino que indican una cierta probabilidad de que el feto esté afectado. Suelen ser altamente sensibles pero arrojan una cierta proporción de resultados falsos positivos.

El diagnóstico citogenético se lleva a cabo mediante dos técnicas: la amniocentesis (punción de líquido amniótico) se realiza entre las semanas 16 y 18 de gestación y, la biopsia de vellosidades coriónicas, entre las semanas 12 y 14. En la amniocentesis se inserta una aguja a través de la pared abdominal y se extrae del útero unos pocos mililitros de líquido amniótico. En el caso de la biopsia de vellosidades coriónicas el procedimiento es similar, pero se toma una pequeña muestra de la placenta. Ambos procedimientos pueden analizar los cromosomas fetales o investigar la existencia de alguna enfermedad monogénica mediante técnicas de análisis directo del ADN. La precisión de ambos procedimientos es muy alta.

2. Pesquisa neonatal (prueba del talón)

Este estudio debe realizarse a todo recién nacido y sirve para detectar de manera temprana enfermedades que, de no ser tratadas, pueden afectar al hígado y los riñones, producir dificultades en la alimentación, cataratas, retraso mental o en el crecimiento o, incluso, pueden ser causa de muerte del bebé. Con este test se detectan 6 enfermedades congénitas: Fenilcetonuria (o "PKU"), Galactosemia, deficiencia de Biotinidasa, Hipotiroidismo Congénito Primario, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Fibrosis Quística. Este análisis se le realiza al recién nacido a partir de las 48 hs y hasta las 72 hs con una muestra de gotas de sangre del talón.



3. Medición del perímetro cefálico

- ▶ Medir el perímetro cefálico del bebé entre las 24 y 48 hs de nacido utilizando una cinta métrica flexible no extensible haciendo pasar la misma por la glabella y el occipucio.
- ▶ Percentilar según tablas de la OMS para recién nacidos a término y tablas de Intergrowth-21 en recién nacidos de pretérmino.



4. Evaluación de la visión

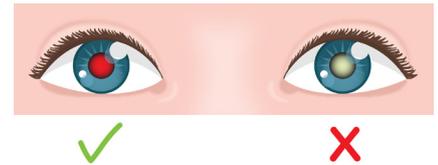
- ▶ La prueba del reflejo rojo es esencial para la detección precoz de anomalías de la visión. Se obtiene iluminando con una luz fuerte el ojo a través de la pupila, para observar el reflejo rojo de la retina iluminada y comprobar que el eje visual esté bien. Cualquier duda (asimetría) justifica un examen oftalmológico más completo a la brevedad.

¿Por qué es importante hacer el diagnóstico durante el embarazo?

En la actualidad, es posible diagnosticar muchas más anomalías congénitas de las que pueden ser tratadas en forma prenatal (algunos ejemplos de tratamiento prenatal son corticoterapia a la embarazada en casos de hiperplasia suprarrenal, tratamiento de ciertas arritmias cardíacas, cirugías intrauterinas de ciertas malformaciones reductibles).

Cuando el feto presenta una alteración para la cual no existe tratamiento prenatal, el diagnóstico precoz permite a los padres prepararse emocionalmente, planificar el momento, el lugar y el método más seguro para el nacimiento y disponer de los especialistas adecuados inmediatamente después del mismo. Someterse o no a un diagnóstico prenatal es una cuestión que debe decidir la pareja juntamente con los profesionales de salud. En algunas circunstancias, si la embarazada lo solicita puede realizarse interrupción legal del embarazo (ILE) según causal salud.

- ▶ El fondo de ojo permite comprobar que no haya malformaciones intraoculares, tumores intraoculares, secuelas de enfermedades infecciosas y se le debe realizar a todo recién nacido prematuro o con peso al nacer menor de 1500g para la detección de la Retinopatía del Prematuro (ROP).
- ▶ Aun sin factores de riesgo, se recomienda realizar un fondo de ojo antes de los 6 meses de vida.



5. Evaluación de la audición

La pesquisa de hipoacusias, implementada por la Ley 25415, indica que todo recién nacido antes del primer mes de vida debe ser evaluado en la audición mediante un estudio sencillo e indoloro llamado otoemisiones acústicas (OEA), a fin de no perder la oportunidad de la detección temprana.



6. Evaluación de infecciones congénitas

Las infecciones intrauterinas son una importante causa de morbimortalidad neonatal. Estas pueden ser congénitas, intraparto o posnatal inmediato. Las infecciones son responsables del 3% del total de los defectos congénitos. Las vías de acceso al feto de estas infecciones son la transplacentaria y la ascendente, pero se pueden dar durante el parto. Ante la sospecha de las mismas estudiar al recién nacido para, principalmente, los siguientes agentes biológicos:

- ▶ Citomegalovirus (CMV)
- ▶ Rubéola
- ▶ Parvovirus B19
- ▶ Varicela-Zóster (VZV)
- ▶ Toxoplasmosis
- ▶ Zika

¿Las anomalías congénitas pueden prevenirse? ¿Cuáles son los factores de riesgo para que un niño o una niña nazca con una anomalía congénita?

Existe un mito que dice que las anomalías congénitas no se pueden prevenir debido a su causalidad genética, no modificable. Esto no es así, hay muchas medidas de prevención que pueden tomarse antes y durante el embarazo que ayudan a reducir los riesgos de defectos congénitos y a que el bebé nazca sano. Es importante recordar que es posible que una mujer esté embarazada durante varias semanas antes de que lo note. Es durante esas primeras semanas que comienzan a formarse los órganos vitales del bebé.

La planificación del embarazo es una de las medidas de prevención disponible más importante.

Si una mujer está planeando un embarazo o piensa que está embarazada, debería tener en cuenta las siguientes recomendaciones:

- ▶ Se sugiere a las parejas que han tenido un bebé con un defecto congénito o que tengan antecedentes familiares de defectos congénitos, consulten a un médico genetista antes de planificar el próximo embarazo. Estos profesionales de la salud podrán establecer la causa del defecto y ayudar a las familias a disminuir el riesgo de que este vuelva a producirse en otro embarazo.
- ▶ Visitar al médico antes de quedar embarazada para así evaluar su estado de salud e identificar los riesgos que puedan existir. Si sufre de diabetes, epilepsia, alta presión sanguínea u otra enfermedad crónica, la mujer debería asegurarse de recibir tratamiento y el acompañamiento adecuado antes del embarazo para que dichas enfermedades maternas no afecten al embrión-feto por gestar.
- ▶ La suplementación con ácido fólico (400mg diarios) desde tres meses antes de la concepción y hasta las 12 semanas de edad gestacional disminuye el riesgo de que el feto presente un defecto del tubo neural (anencefalia, espina bífida). La ley nacional 25.630 del año 2002 implementó la fortificación de la harina de trigo y sus alimentos derivados con ácido fólico y contribuyó a disminuir la ocurrencia de defectos de cierre del tubo neural.
- ▶ Si la mujer no está inmune a la varicela y a la rubéola es importante recibir las vacunas antes de quedar embarazada. La vacuna contra la rubéola es obligatoria y gratuita. Estas enfermedades pueden causar defectos en el feto si la mujer las contrae durante el embarazo.
- ▶ Adoptar un estilo de vida sano, que incluya no tomar bebidas alcohólicas, no usar drogas, no fumar y reducir el estrés.
- ▶ Preguntarle al médico si los medicamentos, recetados o no, que está usando son seguros antes y durante el embarazo.
- ▶ Comer una dieta balanceada y nutritiva.

- ▶ Evitar el contacto con productos químicos y sustancias tóxicas como disolventes químicos, el plomo, el mercurio y removedores de pinturas, en la casa y en el trabajo.
- ▶ Evitar las picaduras de mosquitos ya que algunos pueden transmitir infecciones. Usar ropa clara y que cubra toda la piel, usar repelente y usar medidas de barrera en el hogar (sobre todo si vive en una zona de transmisión activa del virus Zika o va a viajar a ella durante el embarazo). Esta recomendación se extiende a la pareja sexual de la mujer embarazada ya que este virus se transmite también por vía sexual.

¿Las anomalías congénitas son tratables?

Gran parte de las anomalías congénitas tienen tratamiento.

Los tratamientos pueden ser complejos y requieren de un acitado trabajo interdisciplinario que tenga en vista la mejor adaptación del niño, su familia y el medio donde este se desarrolla, según su condición particular. Lamentablemente, para algunas enfermedades, existen solamente tratamientos paliativos.

Es importante que el profesional de la salud brinde a la familia información oportuna y actualizada sobre las posibilidades reales de tratamiento de su hijo o hija dado que en algunos casos para las condiciones de elevadísima letalidad, muchas veces la familia y el médico deciden no adoptar medidas que impliquen un encarnizamiento terapéutico.

Los abordajes terapéuticos para las anomalías congénitas tienen que ver con su carácter (estructural o funcional), su gravedad y pronóstico (leves, graves, letales), y con su evolución (rápida, lenta).

Existen anomalías congénitas estructurales que son pasibles de ser intervenidas mediante cirugía. Por ejemplo, las cardiopatías congénitas, las fisuras de labio y paladar o la espina bífida con salida de médula espinal y meninges, llamada mielomeningocele. En algunos casos estas cirugías son correctivas, como en muchas cardiopatías, pero hay otros casos en donde la cirugía no pretende ni puede "corregir" completamente el problema, pero si evitar mayores secuelas.

La identificación y derivación temprana y oportuna es crucial para los niños y las niñas afectados por una anomalía congénita. Para los casos del pie bot y la displasia de cadera el tratamiento temprano a pocos días de nacer permite resolver estos casos mediante tratamiento ortopédico, evitando así una cirugía cruenta, la internación de la madre y el bebé y post-operatorios prolongados con los riesgos que esto implica.

Todos los cuadros asociados a discapacidad intelectual, hipotonía, dificultades en el habla o en la marcha, se benefician con una estimulación temprana en las etapas iniciales de la vida así como de terapia del lenguaje, terapia física y kinesiología. Además, es crucial para estos/as niños y niñas garantizar su inclusión escolar.

¿Cómo ayudar a las familias y derribar barreras para lograr la equidad en el diagnóstico y en el tratamiento?

Los avances de la medicina moderna permiten que los niños, niñas y adolescentes con anomalías congénitas lleven una vida plena, activa. Un mejor conocimiento de la situación de su hijo o hija y la inclusión permiten que las personas con anomalías congénitas puedan participar de las actividades educativas, recreativas, sociales y familiares sin barreras.

El nacimiento de un niño o una niña con anomalías congénitas puede transformar un momento de dicha en uno de profundo dolor. La mayoría de las familias intenta adaptarse, pero pueden vivir situaciones de frustración, culpa o de búsqueda incesante de una explicación causal, etc. Esta búsqueda suele vincularse con el deseo de prevenir el nacimiento de otro niño afectado. En este punto la consulta con

el especialista en genética es fundamental para asesorar sobre el riesgo de recurrencia de la anomalía congénita en un próximo embarazo.

El acompañamiento a las familias y la orientación sobre derechos de niños, niñas y adolescentes con anomalías congénitas, los grupos de apoyo y las organizaciones no gubernamentales son medios fundamentales con las que la familia debe contar para asegurar la inclusión de su hijo o hija en la comunidad.

La falta de accesibilidad es un problema creciente en la atención del paciente que se debe resolver con políticas de salud adecuadas.

Por otro lado, es necesario generar lazos más estrechos entre el personal de salud que atiende niños y niñas (instituciones pediátricas) y quienes asisten a la población adulta, requiriendo que los profesionales de la salud trabajen interdisciplinariamente promoviendo relaciones institucionales y de servicios clínicos y de especialistas que promuevan una buena transición del pasar de ser paciente pediátrico a paciente adulto.

Recursos humanos disponibles en nuestro país:

- ▶ **Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)**
<http://www.msal.gov.ar/congenitas/renac-el-registro-nacional-de-anomalias-congenitas/>
Centro Nacional de Genética Médica "Eduardo Castilla"
ANLIS "Carlos Malbrán" Ministerio de Salud
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina
TEL: +5411 48090799 / 0800 444 2111
contacto@renac.com.ar
- ▶ **Centro Nacional de Genética Médica "Eduardo Castilla", ANLIS "Carlos Malbrán"**
<http://www.anlis.gov.ar/cenagem/>
+5411 48012326 - 48014488
Av. Las Heras 2670, 3° piso, 1425-CABA
- ▶ **LINEA SALUD FETAL**
0800 444 2111
Lunes a viernes de
9 a 15 hs.
Asesoría telefónica gratuita sobre los riesgos de anomalías congénitas por exposición a agentes ambientales durante el embarazo.
- ▶ **Servicios de genética en el país:**
http://www.anlis.gov.ar/cenagem/?page_id=119

Otros links de interés:

- Programa de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas (EPFyAC), Dirección Nacional de Maternidad, Infancia y Adolescencia, Ministerio de Salud y Desarrollo Social
<http://www.msal.gov.ar/congenitas/>
- Centro Latinoamericano de Perinatología (CLAP), de OPS/OMS
<https://www.paho.org/clap/index.php?lang=es>
- ECLAMC- Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas
<http://www.eclamc.org/>
- Sociedad Argentina de Pediatría
www.sap.org.ar
- GeneReviews (recurso internacional de acceso libre, escrito por uno o más expertos sobre una condición o enfermedad específica y que tiene utilidad para el manejo clínico de personas afectadas por entidades genéticas)
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- March of Dimes. Nacer Sano
<https://nacersano.marchofdimes.org/>



RENAC-Ar
RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA

