

# ACTITUD ANTE EL RECIÉN NACIDO CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Antonio Pérez Aytés

**E**l proceso diagnóstico en el recién nacido con malformaciones congénitas se fundamentará, como siempre en Neonatología, en los datos de embarazo, parto y postnatal inmediato, historia familiar, y detallada exploración clínica. A continuación sintetizamos los aspectos más relevantes:

## DATOS DE EMBARAZO

- Detenida encuesta a la madre sobre exposición durante el embarazo a *posibles teratógenos*:
  - \*Fármacos antiepilépticos, antihipertensivos, anticoagulantes, derivados de la vitamina A, fármacos vasoactivos, antidepresivos, sedantes, etc.
  - \*Sustancias de adicción: tabaco, alcohol, cocaína, etc.
  - \*Procedimientos invasivos de diagnóstico prenatal: biopsia corial, amniocentesis, cordocentesis
  - \*Infecciones: toxoplasma, rubeola, CMV, otras
  - \*Episodios febriles (la hipertermia se considera teratógeno potencial)
- Ciertas *enfermedades crónicas maternas* conllevan riesgo de anomalías para el feto, bien por efecto teratógeno de la propia enfermedad (diabetes, fenilcetonuria) o por transmisión genética de

la misma al feto (distrofia miotónica, enfermedad poliústica renal autosómico dominante, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis...)

- *Anomalías uterinas* maternas que pueden producir deformidades en el feto (útero bicorne, tabique uterino, grandes miomas ...)
- *Oligoamnios*: buen marcador de anomalías renales fetales
- *Polihidramnios*: buen marcador de malformaciones digestivas y neuromusculares

## PARTO Y PERINATAL

- *Presentación del parto*: Las presentaciones de nalgas y transversa están relacionadas con mayor número de anomalías fetales, sobre todo aquellas que producen alteraciones en la motilidad del feto.
- *Peso y características de la placenta*: En ciertas situaciones puede darnos la clave diagnóstica (hidrops no inmune, infecciones prenatales, síndrome de transfusión gemelo-gemelo ...)

## HISTORIA FAMILIAR

- Deberá realizarse un *árbol genealógico familiar*. Se debe preguntar sobre enfermedades y presencia de defectos con-

génitos, abarcando al menos tres generaciones: generación del probando (hermanos, primos), padres y tíos por línea materna y paterna, abuelos maternos y paternos. Especial atención debe prestarse a la consanguinidad.

## EXAMEN CLÍNICO

- En el examen físico prestaremos especial atención a tres zonas, *craneofacial*, *extremidades* y *genitales externos* (1,2)
- Los datos de *somatometría* (peso, talla y perímetro cefálico) van a ser también de suma importancia ya que con frecuencia las cromosopatías se acompañan de RCIU (3)
- El examen de *fondo de ojo*, realizado por una persona experta, debe practicarse siempre en casos de malformaciones del Sistema Nervioso Central

## EXPLORACIONES ESPECIALES

- *Cariotipo*: Es importante tener en cuenta que el cariotipo solamente nos detectará aberraciones cromosómicas, y que la mayoría de síndromes malformativos presentarán cariotipo normal.

Está indicado practicar un cariotipo en las siguientes situaciones:

- Recién nacido (RN) con dos o más malformaciones
- RN con una malformación y/o bajo peso/pequeño para la edad gestacional
- RN con rasgos dismórficos y bajo peso/pequeño para la edad gestacional
- Feto muerto que presente cualquier anomalía, tanto a la exploración física como en la historia obstétrica (polihidramnios, crecimiento intrauterino

retardado, hidrops, etc...)

- Recién nacido con genitales ambiguos
- *Estudios con técnicas de genética molecular*: Deberían solicitarse siempre con sospecha clínica fundamentada ya que suelen ser estudios caros y con frecuencia laboriosos.

Situaciones más frecuentes en las que se plantea estudio de genética molecular en el recién nacido:

- Enfermedad neuromuscular congénita (Distrofia miotónica, atrofia muscular espinal)
- Enfermedad poliquística renal
- Síndrome de la delección 22q11 (CATCH 22)
- Ileo meconial ó síndrome de tapón meconial en intestino grueso (Fibrosis quística)
- Hidrocefalia ligada a X (síndrome MASA, ó S. CRASH)
- *Radiografías/Ecografías*: El estudio radiológico sistemático de esqueleto ("serie ósea") no debe ser una exploración de rutina en todo malformado, deberemos solicitar Rx específicas, indicando los signos que uno espera encontrar para que ayuden en el diagnóstico diferencial.

La ecografía, ampliamente usada en Pediatría, aporta la ventaja suplementaria de que puede realizarse en la propia unidad neonatal, sin necesidad de desplazar al recién nacido: En todo polimalformado es aconsejable hacer ecografía renal y cerebral sistemáticas (renal por su frecuencia, cerebral por la importancia pronóstica) y probablemente también debido a su alta frecuencia una ecocardiografía, aun en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita.

- *Fotografías*: Es importante que quede

un documento gráfico del fenotipo al nacimiento y en las sucesivas edades. En casos de feto muerto, o recién nacido que fallece a las pocas horas/días, las fotografías pueden ser fundamentales para poder llegar a un diagnóstico retrospectivo. (No olvidar solicitar permiso por escrito a la familia para hacer las fotografías).

## ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA

Es fundamental tener claros los conceptos definidos en 1982 por un grupo internacional de trabajo (4):

- *Malformación*: Defecto primario, resultado de un proceso de desarrollo intrínsecamente anómalo. (Ej: Atresia de Esófago, Labio leporino, Onfalocele, Anoftalmia, etc..)
- *Disrupción*: Destrucción de un proceso de desarrollo que en su origen era normal (Ej: Amputaciones por bridas amnióticas, embriofetopatía alcohólica)
- *Deformación*: Alteración en la forma, moldeamiento, producido por un factor de tipo mecánico (Ej: Deformaciones por presentación de nalgas, malformaciones uterinas)
- *Secuencia*: Defectos en “cascada” que derivan de una malformación primitiva (Ej. Pierre-Robin: micrognatia→glosptosis→fisura palatina).
- *Asociación*: Cuadro malformativo todavía no bien encuadrado desde el punto de vista etopatogénico ni sindrómico (Ej.: VATER)
- *Displasia*: Organización anormal de las células en los tejidos con su consiguiente resultado morfológico (Ej:

Displasias óseas)

Este esquema de trabajo tiene la ventaja de que, aunque no conozcamos la causa, y aunque no lleguemos a un diagnóstico específico, si conseguimos delinear el cuadro como malformativo, disruptivo, displásico o deformativo, podremos ya dar cierta información a los padres, pues(5):

- *Malformativo*: Generalmente genético, originado en el período embrionario. Riesgo de recurrencia alto (1-25% o incluso más).
- *Displásico*: id. anterior con riesgo de recurrencia del 25%, o muy bajo si se trata de una mutación reciente.
- *Disruptivo*: Originado en el período embrionario o fetal. Riesgo de recurrencia bajo. Buscar causa ambiental (teratógeno, disrupción vascular..)
- *Deformativo*: Originado en el período fetal. Diferente pronóstico según la deformación sea de origen extrínseco (riesgo bajo) o intrínseco (riesgo de recurrencia mas alto)

Una vez acabado este proceso, ya podemos establecer unas hipótesis y enfocar el cuadro malformativo.

## BIBLIOGRAFÍA.

1. Pérez Aytés A. Bases para la identificación clínica en Dismorfología (XIX Congreso Nacional de Pediatría. Alicante, Septiembre 1995) An Esp Pediatr 1995(Supl 70):138-42.
2. Aase JM. The physical examination in dysmorphology. En: Aase JM, Diagnostic Dymorphology. New York. Plenum Medical Book Company, 1990:236.
3. ML Martínez-Frías, E Bermejo Sánchez, E Rodríguez Pinilla, A. Villa. Bajo peso al nacimiento como una indicación más para el estudio cromosómico. An Esp Pediatr 1997;46:593-6
4. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of Morphogenesis: Concepts and

