



Malformaciones en Área II 2014-2015

García Cegarra, P; Rubio Ciudad, M; Gómez Leal, P; Martínez Más, J; Urbano Reyes, M; García Izquierdo, O; Martínez Uriarte, J; Sánchez Zapata, M

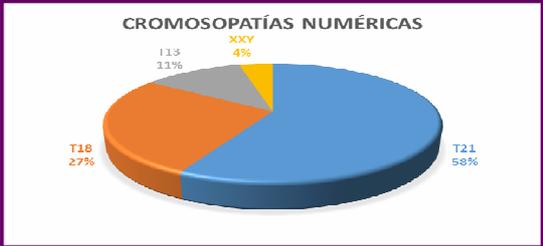
Hospital General Universitario Santa Lucía de Cartagena (Murcia)

INTRODUCCIÓN
Defecto congénito es toda anomalía de desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer, externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. Un 3% de los recién nacidos tienen una anomalía congénita mayor evidente en nacimiento y el 10 o 15% son portadores de una anomalía menor. Un 20% de estos defectos tienen una base genética, un 20% se relaciona con insultos medioambientales y un 60% todavía no tiene causa conocida. Dentro de las causas genéticas se incluyen las anomalías cromosómicas, las enfermedades monogénicas y las que resultan de la interacción de genes y factores ambientales. Entre las causas no genéticas distinguimos enfermedad materna, teratogenicidad, infecciones y cosanguinidad.

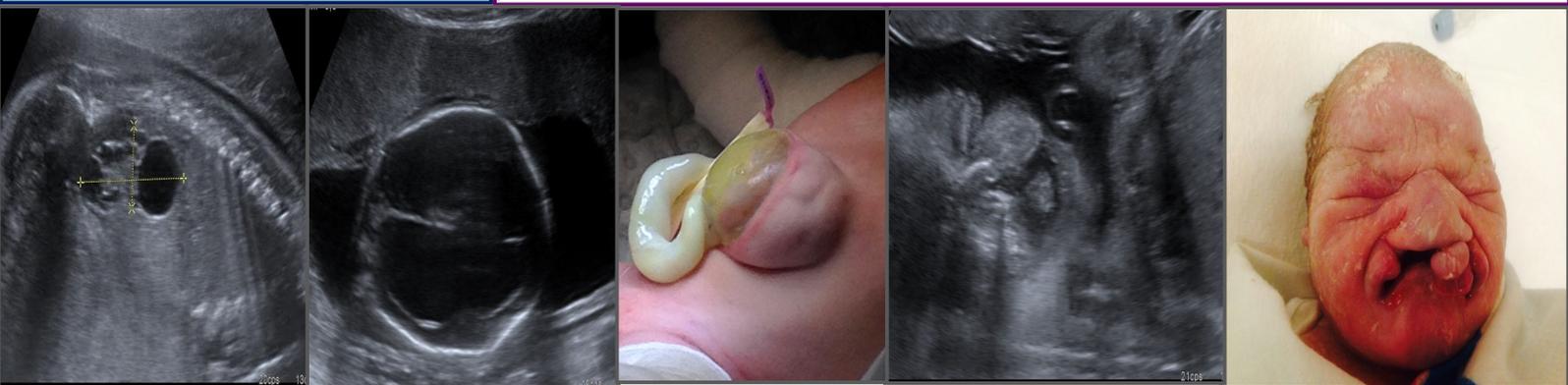
MATERIAL Y MÉTODOS
Entre 2014-2015 tuvimos un total de 5775 partos. Se diagnosticaron 125 casos de anomalías congénitas, con seguimiento posterior por parte de Neonatología y Cirugía Pediátrica.

RESULTADOS

En período 2014-2015 fueron diagnosticadas un total de 29 cromosopatías, siendo en su mayoría numéricas.
Las aneuploidias autosómicas fueron :
-16 casos de T21
-6 casos de T18
-4 casos de T13
En 2 casos, el diagnóstico de T21 y T13 fue posnatal (ambos sin control por nuestro servicio).



Entre las anomalías no atribuibles a cromosopatías, tuvimos un total de 97 casos diagnosticados prenatalmente. Divididas por sistemas, las malformaciones más frecuentes fueron:
-sistema urinario: 24 casos
-sistema cardiovascular: 18 casos
-sistema nervioso: 17 casos
-sistema digestivo: 4 casos



CONCLUSIONES
Las malformaciones congénitas mayores se presentan en aproximadamente un 3-4 % de los nacidos vivos, aunque las anomalías menores son más frecuentes. Los defectos de nacimiento pueden ser aislados o presentes en una combinación característica o patrón. En nuestro Área, la incidencia de malformaciones congénitas fue de aproximadamente un 2%.
Las causas genéticas de anomalías congénitas incluyen trastornos cromosómicos, trastornos de genes individuales, y trastornos que resultan de la interacción de múltiples genes y factores ambientales (trastornos multifactoriales). En hospital Santa Lucía de Cartagena, el porcentaje de anomalías congénitas atribuible a trastornos cromosómicos fue del 23%.
Las malformaciones más frecuentes en nuestro hospital fueron urinarias, cardíacas y del sistema nervioso central.

BIBLIOGRAFÍA
1. Human malformations and related anomalies. In: Oxford monographs on medical genetics, Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM (Eds), Oxford University Press, New York 1993. Vol 1.
2. Obstetricia y Medicina Materno-Fetal. Luis Cabero Roura, Donato Saldívar Rodríguez, Eduardo Cabrillo Rodríguez
3. Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003;21:313-21.