

Q 5675  
N228  
2003

Universidad Central de Venezuela.

Facultad de Medicina.

Curso de Especialización en Pediatría y Puericultura.

Hospital "J. M. de los Ríos".

**ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES EN PACIENTES HOSPITALIZADOS:  
FRECUENCIA E IMPORTANCIA.**

(Trabajo Especial de Investigación que se presenta para optar al título de Especialista  
en Pediatría y Puericultura).



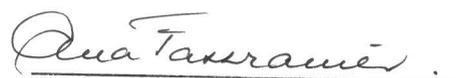
Caracas, 02 de Octubre de 2003.

Navarro Lezama, Lissette Katuska.

Rodríguez Peña, Norelis del Valle.

**TUTORA:**

Dra. Ana Fassrainer



Ana Fassrainer

**DIRECTOR DEL CURSO:**

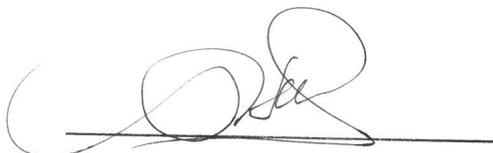
Dr. Jesús Velásquez.



J. Velásquez

**COORDINADOR DEL CURSO:**

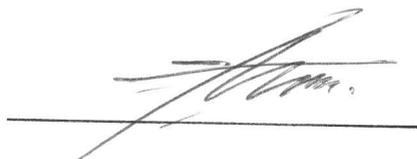
Dr. Alberto Hoheb.



Alberto Hoheb

**ASESOR ESTADÍSTICO:**

Dr. Fabio Arias.



Fabio Arias

## AGRADECIMIENTOS

A *Dios*, por ser fuente inagotable de amor y sabiduría.

A la *Universidad Central de Venezuela*, por fomentar la formación integral de todos sus estudiantes y por permitirnos aportar un granito de arena en la construcción de un gran país: Venezuela.

Al *Hospital "J. M. De los Ríos"*, nuestro hogar y refugio de los sueños de tantos.

A los *niños*, que fueron, han sido y serán el motivo de seguir siempre hacia adelante.

A todos los que de alguna manera hicieron posible este trabajo.

Gracias !!!.

## ÍNDICE DE CONTENIDO

Resumen	5
Introducción	6
Objetivos	16
Métodos	17
Resultados	25
Discusión	37
Conclusiones	40
Recomendaciones	41
Referencias	42
Anexos	46

## RESUMEN

**Introducción:** las anomalías congénitas menores son características morfológicas que carecen de consecuencias médicas o estéticas serias para el paciente pero que pueden indicar alteraciones de la morfogénesis; en Venezuela no existen registros estadísticos sobre su frecuencia, prevalencia o incidencia. **Objetivo:** conocer la frecuencia de anomalías congénitas menores, su relación con anomalías mayores y verificar su registro en las historias médicas de pacientes hospitalizados. **Métodos:** es una investigación no experimental, transversal y descriptiva en 102 pacientes de 0-14 años, ingresados al Hospital "J. M. de los Ríos" en Caracas, Venezuela, en el mes de Noviembre del año 2002; se realizó interrogatorio, examen físico sistemático, mediciones antropométricas y búsqueda de anomalías menores, constatando su registro en la historia clínica de ingreso. Los resultados se expresaron en porcentajes, media aritmética y desviación estándar; se aplicaron las pruebas de Chi cuadrado corregido por continuidad, Mc Nemar, Kappa y prueba de t no apareada. **Resultados:** se observaron anomalías congénitas menores en 68,3% (70) de los pacientes examinados y anomalías mayores en 35,3% (36). El 66,7% (24) de los pacientes con anomalías mayores tenían una o más anomalías menores asociadas; dicha asociación resultó estadísticamente significativa (Mc Nemar 18,87;  $p < 0,001$ ) y produjo una concordancia leve (K: 0,02). El registro de las anomalías menores en la historia clínica se observó sólo en 25,6% de los casos. **Conclusiones:** las anomalías congénitas menores son frecuentes, usualmente obviadas y existe una relación importante entre ellas y anomalías mayores concomitantes.

**Palabras claves:** anomalía congénita menor, anomalía congénita mayor, malformaciones congénitas, anomalías congénitas.

## INTRODUCCIÓN

Toda la información hereditaria se transmite de los progenitores a su descendencia a través de la herencia del **ácido desoxirribonucleico (ADN)**. El ADN es un polímero lineal compuesto por bases púricas y pirimidínicas cuya disposición determina en último término la secuencia de aminoácidos de todas las proteínas sintetizadas por el organismo. Un gen representa la secuencia completa de bases del ADN que codifica la secuencia de aminoácidos de una cadena polipeptídica para la formación de una molécula proteica. Los genes se disponen en una secuencia lineal de ADN que se enrolla en ciertas proteínas denominadas histonas, para agruparse dentro del núcleo celular. Este ADN se reúne en estructuras especiales denominadas **cromosomas**, cuya función es dividir equitativamente el ADN en el momento de la división celular (mitosis y meiosis). Las células somáticas contienen cuarenta y seis cromosomas ( $2n$ ) dispuestos en veintitrés pares ( $n$ ), provenientes de cada progenitor. De esta forma, toda persona hereda dos copias de cada cromosoma y, por consiguiente, dos copias de cada gen (**alelo**).<sup>(1)</sup>

La carga genética que está determinada por los genes constituyen el genotipo; la apariencia del organismo modificada por el ambiente, es decir, aquello que observamos y medimos, constituyen el fenotipo.<sup>(2)</sup>

Una **mutación** es cualquier cambio permanente en el ADN, por alteración en la secuencia de nucleótidos o por reordenamiento del ADN en el genoma. La mayoría de las mutaciones no tienen repercusiones patológicas; afectan las secuencias no codificantes del gen y han permitido que a lo largo de la evolución se genere un alto grado de diversidad genética lo que se conoce como **polimorfismos**. Existen

mutaciones que son responsables de enfermedades genéticas porque, al alterar la secuencia del ADN, perturban el proceso de transcripción o traducción originando un polipéptido anormal o ausente. Las mutaciones pueden tener su origen en las células somáticas o en las células germinales, pero sólo los cambios que se producen en las células germinales se heredan.

Las enfermedades genéticas se clasifican en general en tres categorías: 1) **Trastornos cromosómicos**: en los que la falta, el exceso o la estructuración anómala de uno o más cromosomas causa deficiencia o exceso de material genético. 2) **Trastornos transmitidos por herencia mendeliana simple o monogénica**: las cuales están determinadas por un único gen mutante y muestran pautas de herencia que pueden clasificarse en autosómicas dominantes, autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma "X". 3) **Trastornos multifactoriales**: ocasionados por la interacción de múltiples genes y factores ambientales.<sup>(3)</sup>

El estudio de las manifestaciones clínicas de las enfermedades genéticas es importante en especial en la comprensión y presentación de dichas enfermedades, cuya incidencia y mortalidad son elevadas, generan limitaciones al individuo y esto se traduce además en tratamientos largos y costosos. Se justifica entonces el gran valor que tienen el consejo genético, el screening de poblaciones para identificar personas con riesgo de enfermedades genéticas y el diagnóstico prenatal.<sup>(2,4)</sup>

**El proceso de diagnóstico y estudio de malformaciones congénitas es difícil y requiere de la elaboración de una historia clínica detallada y un examen físico exhaustivo y descriptivo. Es importante conocer en la historia clínica del paciente**<sup>(5,6,7)</sup>:

a) **Antecedentes obstétricos:** edad de los padres, número de embarazos, abortos espontáneos, exposición a posibles teratógenos, infecciones, enfermedades y complicaciones durante la gestación.

b) **Antecedentes perinatales:** movimientos fetales, duración y tipo de trabajo de parto, presentación fetal, complicaciones neonatales.

c) **Antecedentes familiares:** enfermedades genéticas, consanguinidad, estado de salud de los padres.

d) **Antecedentes personales:** crecimiento y desarrollo psicomotor, patologías recidivantes de un mismo órgano.

Igualmente el examen físico debe seguir algunas normas generales<sup>(5)</sup> que permitan aprovechar al máximo este recurso diagnóstico:

- Examinar al paciente completamente desnudo.
- **Inspección clínica detallada y comparativa entre ambos lados del cuerpo.**
- Dar importancia a cada observación hasta conocer su significado preciso.
- **Medir** adecuadamente y con exactitud aquellas características físicas susceptibles de medición.
- **Comparar estas medidas con tablas y gráficos aceptados y estandarizados,** siendo recomendable además utilizar aquellas tablas que más se asemejen a la población de origen del paciente.
- **Utilizar la terminología adecuada** para cada hallazgo físico
- Describir las observaciones y cuando sea posible documentarlas a través de fotografías.
- **Realizar la exploración cuantas veces sea necesario.**

Una vez realizada la historia clínica y el examen físico será posible determinar si la anomalía estructural fue de inicio prenatal o postnatal. El **inicio prenatal** designa anomalías estructurales presentes al nacimiento. El **inicio postnatal** es utilizado para designar anomalías estructurales que no están presentes al nacimiento pero que se generan secundariamente al deterioro de estructuras que se habían desarrollado y diferenciado adecuadamente <sup>(8)</sup>.

Los defectos estructurales de inicio prenatal frecuentemente están asociados con anomalías durante la gestación y el parto (alteración de movimientos fetales, cantidad de líquido amniótico, crecimiento fetal, dificultades en la adaptación neonatal). En cambio, en los defectos estructurales de inicio postnatal, el embarazo y el parto usualmente son normales.

Una vez que se ha determinado que la anomalía es de inicio prenatal se debe tratar de diferenciar si se trata de un defecto primario simple en el desarrollo o un síndrome de malformaciones múltiples <sup>(8)</sup>.

El **defecto primario simple en el desarrollo** involucra en la mayoría de los casos una sola estructura siendo el niño por lo demás completamente normal. Para la mayoría de ellos, la etiología es desconocida siendo difícil establecer el riesgo de recurrencia. Sin embargo, desde el punto de vista práctico la mayoría de los defectos primarios simples son explicados sobre la base de la herencia multifactorial la cual tiene un riesgo de recurrencia para parientes de primer grado de 2 a 5%. Por el contrario, el **síndrome de malformaciones múltiples** indica que todos los defectos estructurales probablemente tienen la misma etiología; los defectos usualmente incluyen errores en la morfogénesis no relacionados anatómicamente y el riesgo de recurrencia varía de 0 a 100% dependiendo del mecanismo patogénico implicado <sup>(8)</sup>. Si se trata de una

enfermedad de herencia mendeliana, la expresión fenotípica va a depender de varios factores: la **penetrancia** (capacidad que tiene el gen para manifestarse, es decir para producir la enfermedad cuando está presente), la **expresividad del gen** (que se corresponde con la gravedad clínica), el **sexo de los portadores** (herencia ligada al sexo), el **momento de aparición de la enfermedad** y el **pleiotropismo** de algunos genes (presencia de síntomas en órganos y funciones aparentemente no relacionados (2).

Los mecanismos implicados en los errores de la morfogénesis son: malformación, disrupción, displasia y deformidad (5,9). Igualmente el origen de los patrones de defectos incluyen: defectos de campo de desarrollo, secuencia, síndrome, asociación y complejo (4-6,9).

**Independientemente de la causa, las anomalías congénitas son frecuentemente clasificadas en “mayores” y “menores” en base al impacto sobre la morbilidad o mortalidad (6,10-13); sin embargo, no hay una división clara entre ambos tipos.**

Las **anomalías mayores** producen deterioro significativo de la función corporal normal o reducen la expectativa de vida, y por lo general afectan el aspecto físico del paciente. Su frecuencia es de alrededor de 3% en recién nacidos pero esta cifra puede aumentar hasta 5-6% debido a defectos presentes al nacimiento, que no son aparentes sino en etapas posteriores de la vida (6,10-13).

Las **anomalías menores** son características morfológicas que carecen de consecuencias médicas o estéticas serias para el paciente y como regla general se consideran que están presentes en menos del 4% de la población; aquellos defectos con una frecuencia entre 4-50% se consideran una **variante fenotípica normal** para un

determinado sexo y grupo racial <sup>(6,10-13)</sup>. Por lo tanto, una anomalía estructural puede representar una anomalía menor en una población mientras que en otra puede tomarse como una variante fenotípica normal; de allí la importancia de conocer la población de origen de los individuos evaluados.

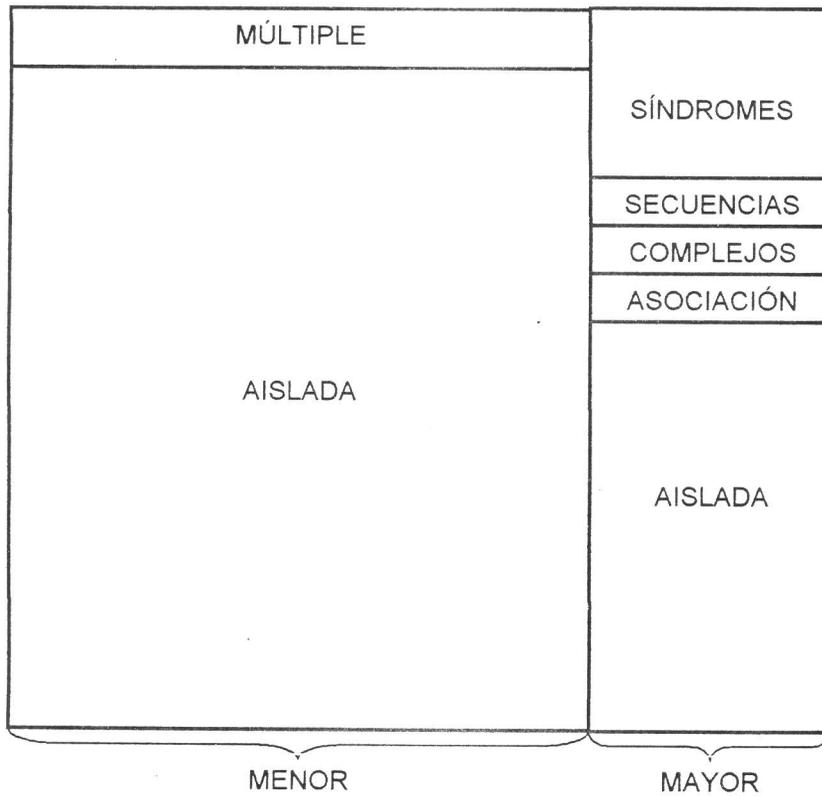
Las anomalías congénitas menores son usualmente aisladas y pueden aparecer en familias con un patrón de herencia autosómica dominante<sup>(6)</sup>. En tres estudios realizados en recién nacidos <sup>(10,14,15)</sup> se observaron anomalías menores aisladas en 7,6-22,3% de los nacidos vivos, estando las anomalías mayores frecuentemente asociadas en este grupo de pacientes. Menos del 1% de los recién nacidos normales tienen dos anomalías menores no relacionadas y en ellos las anomalías mayores son cinco veces más frecuentes que en la población general. Tres o más anomalías menores están presentes en 1 de 2000 nacidos vivos y se ha reportado hasta en 90% de ellos la presencia concomitante de una anomalía mayor <sup>(10)</sup>.

**El valor del reconocimiento de las anomalías menores** estriba en que pueden servir como indicadores de alteraciones de la morfogénesis en un sentido general o pueden constituir pistas valiosas en el diagnóstico de un tipo específico de malformación <sup>(13,16)</sup>, características que nos motivaron a realizar el presente estudio.

La mayoría de las anomalías congénitas (mayores y menores) son aisladas (ver Fig.1), afectan una sola región corporal lo cual quiere decir que las fallas en el desarrollo prenatal ocurren en una localización simple, mientras que el embrión o feto continúa su desarrollo normalmente <sup>(6)</sup>.

Fig. 1

Categorías de defectos al nacimiento, subdivididos por tipos generales



(Tomado de Aase J. 1992)

La frecuencia de la mayoría de las malformaciones congénitas, es decir, de los defectos de desarrollo prenatal, en seres humanos, varía entre poblaciones por causa de sus diferentes estructuras genéticas y condiciones ambientales. Consiguientemente, para cada grupo poblacional humano es necesario disponer de datos propios con respecto a las frecuencias de cada diagnóstico de malformación, así como también a la incidencia de los diferentes agentes potencialmente causales de malformación denominados factores de riesgo <sup>(17)</sup>. Es importante señalar que la incidencia aparente de malformaciones depende del interés y la experiencia del observador y del cuidado

de su documentación; resulta conocer que incluso los expertos detectan menos del 50% de las malformaciones presentes al nacimiento <sup>(15)</sup>. Por ende, son muchos los factores a considerar cuando se va a estimar la frecuencia poblacional de una malformación determinada.

Los datos sobre la frecuencia de malformaciones en la población latinoamericana son escasos, se destacan solamente dos publicaciones referentes a grandes muestras: el trabajo conducido por la Organización Mundial de la Salud <sup>(18)</sup> y el basado en el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC/MONITOR) <sup>(17,19)</sup>. Este último se ha conceptualizado como un programa de investigación y no de informática ni de servicio de salud, aunque también cumple estas dos funciones.

ECLAMC y MONITOR no son dos programas sino apenas dos modalidades de trabajo de un mismo programa. La modalidad MONITOR registra solo la descripción de la malformación y siete variables necesarias para interpretar la frecuencia de dicha malformación: sexo, gemelaridad, mortalidad, autopsia, peso al nacimiento, edad materna y orden de gravidez. La modalidad ECLAMC incluye enteramente a la modalidad MONITOR pero además investiga causas posibles de las malformaciones. Para 1982 había 50 hospitales que colaboraban con este programa distribuidos en 10 países iberosuramericanos, 31 de ellos en la modalidad MONITOR y 19 en la modalidad ECLAMC/MONITOR.

En el período en 1967-1979 el programa ECLAMC/MONITOR reportó una frecuencia de 2,3% de niños malformados <sup>(17,19)</sup> en un total de 64 hospitales distribuidos en 26 ciudades de 7 países (Argentina, Brasil, Chile, Ecuador, Perú, Uruguay y Venezuela).

Para 1955 en Venezuela las malformaciones congénitas ocupaban el séptimo lugar como causa de mortalidad infantil; en 1985 ya se ubicaban en el tercer lugar y en esa misma década comenzaron a aparecer entre las diez primeras causas de mortalidad general en el país <sup>(20)</sup>. En 1998 se ubicaban en el tercer lugar entre las causas de mortalidad infantil y constituyeron la segunda causa de mortalidad neonatal <sup>(21)</sup>; tal cambio probablemente refleja un aumento relativo en la frecuencia de malformaciones congénitas debido, por una parte, a un mejor control actual de las enfermedades infecciosas (las cuales representan las primeras causas de morbimortalidad infantil en países subdesarrollados como el nuestro) y por otra, al creciente interés del personal médico en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas.

La importancia de las malformaciones congénitas y de las enfermedades genéticas en general, como problema de salud pública en nuestro país comienza a hacerse evidente con el estudio de Penchaszadeh <sup>(22)</sup> quien demostró que hasta un 8,9% de los pacientes ingresados en el Hospital "J. M. de los Ríos" de Caracas se debían a una malformación hereditaria o enfermedad genética.

La definición y conocimiento exacto de la frecuencia de malformaciones congénitas en una población tiene importancia, no solo para definir la existencia o no de una situación particular de la población sino para precisar las características de dicha población, que la mayoría de las veces son muy diferentes a las reportadas en la literatura mundial para otras poblaciones. El conocimiento de estas características permite definir las medidas que pudieran ejecutarse a fin de controlar o manejar las situaciones epidemiológicas de índole genético susceptibles a ser modificadas.

En Venezuela, desafortunadamente los datos existentes sobre frecuencia, morbilidad y otras características epidemiológicas de la problemática causada por malformaciones congénitas y enfermedades genéticas en general, son relativamente escasos <sup>(20,23,24)</sup>; igualmente no existen registros sobre la frecuencia de anomalías menores, ni tablas o gráficos estandarizados de la somatometría de la población venezolana (exceptuando los gráficos existentes para la evaluación del crecimiento y estado nutricional). Esto podría explicar en parte el por qué se carece hasta el presente de un programa nacional de lucha contra estas enfermedades <sup>(20)</sup>.

Por todo lo antes expuesto consideramos importante llevar a cabo el presente estudio con la finalidad de conocer la frecuencia de las anomalías congénitas menores en un pequeño grupo de nuestra población venezolana y de esta forma contribuir de alguna manera a despertar el interés en el estudio de este tema.

## **OBJETIVO GENERAL**

Conocer la frecuencia de anomalías congénitas menores, su relación con anomalías mayores y verificar su registro en la historia médica de los pacientes ingresados al Hospital "J. M. de los Ríos" del 01 al 30 de Noviembre del año 2002.

## **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- 1.- Conocer la frecuencia de anomalías congénitas menores por sexo en pacientes ingresados al Hospital "J. M. de los Ríos" del 01 al 30 de Noviembre del año 2002.
- 2.- Determinar el número de anomalías menores presentes en los pacientes hospitalizados.
- 3.- Observar la distribución de las anomalías congénitas menores por regiones anatómicas en los pacientes incluidos en el estudio.
- 4.- Relacionar el número de anomalías congénitas menores encontradas en los pacientes del estudio con la presencia concomitante de anomalías congénitas mayores.
- 5.- Verificar el registro de las anomalías congénitas menores en la historia clínica correspondiente.

## MÉTODOS

El presente estudio es una investigación de tipo **No Experimental, Transversal y Descriptiva**.

Se examinaron 102 pacientes, con edades comprendidas entre 0 y 14 años, 60 varones y 42 hembras, que ingresaron del 01 al 30 de Noviembre del año 2002 por diferentes causas a los servicios de hospitalización médicos y quirúrgicos del Hospital "J. M. de los Ríos", en Caracas, Venezuela.

Los criterios para la exclusión de pacientes en este estudio fueron los siguientes:

- Pacientes mayores de 14 años de ambos sexos, debido a que la mayoría de los gráficos de referencia utilizados tienen esta edad como límite superior.
- Pacientes ingresados en áreas críticas (Emergencia, Terapia Intensiva Neonatal y Terapia Intensiva Pediátrica) y en los Servicios de Oncología y Cirugía Cardiovascular, debido a que las condiciones de salud de estos pacientes interferían con la recolección de los datos.
- Pacientes hospitalizados en cualquier área que presentara condiciones que obstaculizaran la correcta obtención de los datos.

Los pacientes fueron pesados y medidas sus tallas en un infantómetro (pacientes menores de 2 años) o en una balanza de pie con tallímetro incorporado (pacientes de 2 años o más), marca *Detecto Welb City MO USA*, graduados en kilogramos (kg) - gramos (g) y metros (m) – centímetros (cm), respectivamente. Para las medidas faciales (oculares) se utilizó una regla plástica transparente graduada en centímetros y

milímetros (mm) y para el resto de las medidas antropométricas se utilizó una cinta métrica metálica maleable, igualmente graduada en centímetros y milímetros.

Se elaboró una ficha para el registro de datos y una lista de anomalías congénitas menores (ver Anexos), realizada en base a datos publicados de manera independiente por distintos autores (4,6-8,10,11); igualmente, se dispuso de una pequeña lista de anomalías congénitas mayores (ver Anexos) que sirvió de guía representativa de estas lesiones. Se utilizaron gráficos de referencia (4,8,25-27) para ubicar las medidas antropométricas obtenidas.

Para realizar el presente estudio fue necesario solicitar la anuencia de los Jefes de Departamentos Médico y Quirúrgico del Hospital, del Comité de Ética y el consentimiento informado por escrito de los padres o representantes de los pacientes incluidos.

Se evaluaron 69 pacientes en los servicios médicos y 33 pacientes en los servicios quirúrgicos, lo que totalizó 102 pacientes de ambos sexos (60 varones y 42 hembras). Para obtener los datos se procedía de la siguiente manera con cada paciente: se interrogaban los datos personales, se realizaba el examen físico de manera sistemática y organizada por regiones anatómicas, verificando la presencia de anomalías congénitas menores de acuerdo a una lista elaborada a tal fin (ver Anexos); los datos eran asentados en una ficha de registro. Luego se procedía a la obtención de las siguientes medidas antropométricas:

- **Peso (kg):** se utilizó un infantómetro para menores de 2 años y una balanza de pie para pacientes de 2 años o más (ambas de tipo mecánico). Las balanzas se calibraron antes de cada medición y los pacientes se pesaron completamente desnudos (ver Fig. 2 y 3, Pág. 50).

- **Talla (cm):** los pacientes menores de 2 años se midieron en decúbito dorsal colocando la cabeza adosada al tope fijo del tallímetro, extendiendo los miembros inferiores y haciendo que los pies formaran un ángulo recto con el plano horizontal, luego se deslizaba el tope móvil del tallímetro hasta hacer contacto con la superficie plantar, registrándose la medida (ver Fig. 4, Pág. 51).

Los pacientes con edad igual o mayor a 2 años se midieron de pie y de espalda a la escala graduada, con los pies juntos; la cabeza se colocó según el plano de Frankfurt (línea imaginaria que parte del borde externo del ojo hasta el meato del conducto auditivo externo ipsolateral); el tope superior móvil se hizo descender hasta la cabeza del niño, registrándose el valor correspondiente a la talla (ver Fig. 5, Pág. 51).

- **Perímetro cefálico (cm):** se realizó la medición con la cinta métrica metálica maleable pasando por el reborde supraorbitario y la prominencia occipital (ver Fig. 6-8, Pág. 52-53).
- **Fontanela anterior media (cm):** se midió y multiplicó la longitud por el ancho de la fontanela anterior, para luego dividirlo entre dos; esto se calculó sólo en pacientes menores de un año con fontanela anterior permeable (el gráfico de referencia disponible es sólo para pacientes de esta edad) (ver Fig. 9, Pág. 53).
- **Distancia interpupilar (cm):** utilizando la cinta métrica se midió la distancia entre ambas pupilas (ver Fig. 10 y 11, Pág. 54).
- **Distancia intercantal interna (cm):** se midió la distancia desde el vértice del ángulo interno formado por los párpados superior e inferior del ojo derecho al mismo vértice del ojo izquierdo (ver Fig. 10 y 12, Pág. 54-55).

- **Distancia intercantal externa** (cm): se midió la distancia desde el vértice del ángulo externo formado por los párpados superior e inferior del ojo derecho al mismo vértice del ojo izquierdo (ver Fig. 10 y 13, Pág. 54-55).
- **Longitud del pabellón auricular** (cm): con la cinta métrica se midió la distancia desde el borde superior del hélix al borde inferior del lóbulo de la oreja, de cada lado (ver Fig. 16 y 17, Pág. 57).
- **Longitud total de la mano** (cm): se midió con la cinta métrica la distancia desde el pliegue de la muñeca hasta la punta del dedo medio; **Longitud del dedo medio** (cm): la medición se realizó desde el pliegue de la articulación metacarpofalángica del dedo medio hasta el extremo más distal del mismo; **Longitud de la palma** (cm): se midió la distancia desde el pliegue de la muñeca hasta el pliegue de la articulación metacarpofalángica del dedo medio; **Cálculo del porcentaje del dedo medio con respecto al total de la mano**. Las medidas anteriores fueron tomadas en ambas manos (ver Fig. 18-23, Pág. 58-60).
- **Distancia intermamilar** (cm): la distancia entre ambas mamilas se midió con la cinta métrica (ver Fig. 24 y 25, Pág. 60-61).

Las medidas fueron tomadas por triplicado y en trabajo compartido: un observador tomó las medidas y el otro se encargó de su registro; el promedio de las tres mediciones fue tomado como valor único para el análisis de los datos. En cambio, el examen físico general fue llevado a cabo por las dos observadoras para tratar de minimizar la posibilidad de que alguna anomalía fuera obviada.

Una vez culminada la evaluación de cada paciente se procedió a la revisión de la historia médica correspondiente, con la finalidad de verificar el registro de la(s) anomalía(s) menor(es) encontrada(s).

Finalmente se ubicó el valor promedio de cada medida antropométrica obtenida en su respectivo gráfico de referencia (ver Anexos) a saber:

- **Peso/Edad:** para menores de 2 años; **Peso/Talla:** para igual o mayores de 2 años, Gráficos de la Organización Mundial de la Salud (OMS) <sup>(25)</sup>, tomando como puntos de corte los siguientes:
  - Normal: Percentil 10-90.
  - Desnutrición Zona Crítica: Percentil 3-10.
  - Desnutrición Leve: Percentil 3 a -3DE.
  - Desnutrición Moderada: Percentil -3DE a -4DE.
  - Desnutrición Grave: Percentil <-4DE.
  - Sobrepeso: Percentil 90-97.
  - Obesidad: Percentil >97.
- **Talla/Edad:** del Estudio Transversal Caracas <sup>(25)</sup>; se tomaron como punto de corte los siguientes:
  - Normal: Percentil 3-97.
  - Talla Baja: Percentil <3.
  - Talla Alta: Percentil >97.

Para una talla mayor de 145 cm en varones y 137 cm en hembras, se utilizó el gráfico de Índice de Masa Corporal (IMC) del Estudio Transversal Caracas <sup>(25)</sup>, tomando como punto de corte para la normalidad entre el percentil 3 y 97.

Es de hacer notar que aunque se midió peso y talla de cada paciente, estos sólo fueron datos de referencia de la población estudiada, ya que el estado nutricional no se describe como factor que influya en la presencia de anomalías congénitas menores o mayores. Lo contrario sí puede suceder, es decir, ya que las anomalías congénitas mayores (no las menores) pueden influir en grado variable sobre el estado nutricional del individuo; sin embargo, esto no forma parte de los objetivos del trabajo.

- **Perímetro cefálico (cm):** se utilizó como referencia el gráfico de Circunferencia Cefálica/Edad de Fundacredesa, Proyecto Venezuela <sup>(25)</sup> (ver Fig. 7 y 8), tomando como puntos de corte:

- Normal: Percentil 3-97.
- Microcefalia: Percentil <3.
- Macrocefalia: Percentil >97.

Para el análisis de: **distancia intercantal interna, distancia intercantal externa, longitud del pabellón auricular, distancia intermamilar, longitud total de la mano, longitud del dedo medio, longitud de la palma y porcentaje del dedo medio con respecto al total de la mano:** se utilizaron los gráficos publicados para cada una de estas medidas <sup>(4, 8, 26, 27)</sup>; se tomó como punto de corte de normalidad para todas las medidas mencionadas todo valor ubicado entre los percentiles 3 y 97 (ver Fig. 11-13, 17, 19-23).

Las mediciones realizadas en ambos lados del cuerpo (longitud de pabellones auriculares y las medidas de la mano) se consideraron asimétricas cuando la diferencia entre ambos lados fue mayor o igual de 5 mm.

**Fontanela anterior media:** se utilizaron como referencia los gráficos publicados por Popovich y Smith <sup>(26)</sup> siendo los puntos de corte para la normalidad  $\pm 2$  DE de la media (ver Fig. 9).

Todos los datos fueron recopilados en tablas, procediéndose luego al respectivo análisis estadístico.

### **Análisis Estadístico:**

Las variables cualitativas se presentaron y graficaron con porcentajes; las variables cuantitativas se describieron mediante la media aritmética, la desviación estándar y los intervalos de confianza de la media.

Las asociaciones cualitativas se analizaron mediante las pruebas de *Chi cuadrado* corregida por continuidad y *Mc Nemar*, la concordancia con base en la prueba de *Kappa*. El análisis de la diferencia entre medias aritméticas se realizó mediante la prueba de *T no pareada*.

Se calculó la razón de posibilidades (OR: Odds Ratio) al determinar el riesgo relativo de presentar anomalías congénitas menores y mayores en varones y hembras. Se consideró una  $p \leq 0,05$  como nivel de significancia estadística.

Para el procesamiento de datos se utilizó una PC Pentium II 400 Mhz con el siguiente sistema operativo: Microsoft Office 2000 y Windows 98 (segunda edición).

### **Limitaciones del Estudio:**

- Escasa información sobre la frecuencia de anomalías congénitas menores y mayores en la población venezolana y latinoamericana.

- No se disponen de gráficos de referencia nacionales para ubicar los valores de las medidas antropométricas obtenidas, en particular las de antropometría facial, las cuales son influenciadas por la raza y la etnicidad de la población. Así, la variabilidad de rasgos de la población venezolana producto de la mezcla racial hace que la interpretación de los datos derivados de la aplicación de gráficos obtenidos de niños caucásicos , deba hacerse con suma cautela.
- Número insuficiente de áreas equipadas con instrumentos operativos y adecuados para evaluar a los pacientes en cada uno de los servicios de hospitalización.

## RESULTADOS

En los 102 pacientes del estudio se observaron anomalías congénitas menores en 68,3% y anomalías congénitas mayores en 35,3% de ellos (solos o combinadas).

Las anomalías congénitas menores se observaron en 71,7% de los varones y en 64,3% de las hembras; al aplicar la prueba  $X^2$  corregida por continuidad no se encontró diferencia estadísticamente significativa entre ambos sexos para las anomalías congénitas menores. Igualmente el riesgo relativo (OR) de anomalías congénitas menores para el sexo no fue significativo (Cuadro N° 1, Gráfico N° 1).

De igual manera, de los 102 pacientes del estudio en 35,0% de los varones y en 35,7% de las hembras se observaron anomalías congénitas mayores; no se encontró diferencia estadísticamente significativa entre ambos sexos con respecto a anomalías congénitas mayores y el riesgo relativo de anomalías congénitas mayores según el sexo tampoco fue estadísticamente significativo (Cuadro N° 2, Gráfico N° 1).

Al estudiar la distribución de las anomalías congénitas menores según su número en los pacientes examinados, se observó que de los 60 pacientes del sexo masculino, 55,0% tenían 1 o 2 anomalías congénitas menores y 16,7% 3 o más anomalías; de igual manera, de los 42 pacientes del sexo femenino se observó 1 o 2 anomalías en 52,4% de ellas y 3 o más anomalías en 11,9% (Cuadro N° 3).

En cuanto a la distribución de las anomalías menores por regiones anatómicas y sexo, se observó que en los varones, las regiones anatómicas más frecuentemente involucradas (57,6%) fueron: ojos, orejas y manos/pies. En las hembras, las regiones anatómicas donde se encontraron con mayor frecuencia las anomalías congénitas

menores (76,5%) fueron: ojos, manos/pies, tórax/abdomen y piel (Cuadro N° 4, Gráfico N° 2).

En el total de pacientes examinados se encontraron 129 anomalías congénitas menores (aisladas o múltiples); de éstas las más frecuentes fueron el epicanto, la hernia umbilical y el nevus pigmentado pequeño las cuales conforman el 32,6% de las anomalías menores observadas (Cuadro N° 5).

Al estudiar la asociación entre anomalías menores y mayores, se constató que de los 36 pacientes con anomalías congénitas mayores, 24 (66,7%) presentaron simultáneamente una o más anomalías congénitas menores; dicha asociación produjo un resultado significativo (Mc Nemar: 18,78;  $p < 0,001$ ). Así mismo, el análisis entre anomalías congénitas menores y mayores produjo una concordancia leve mediante la prueba Kappa (K: 0,02) (Cuadro N° 6).

De los 55 pacientes que presentaban menos de 3 anomalías congénitas menores, un tercio (30,9%) tenían una anomalía congénita mayor en forma simultánea. Mientras que, de 15 pacientes con 3 o más anomalías congénitas menores, la mitad (46,7%) tenían una anomalía congénita mayor asociada (Cuadro N° 7).

En cuanto al registro de la(s) anomalía(s) congénita(s) menor(es) en la historia médica correspondiente, éste solo se efectuó en 25,6% de los casos (de las 129 anomalías congénitas menores observadas se registraron sólo 33), es decir, que de cada cuatro anomalías congénitas menores observadas, en la historia médica se registró solamente una anomalía. De las 96 anomalías congénitas menores no registradas en la historia médica las más frecuentes fueron el epicanto, el nevus pigmentado pequeño y el hipertelorismo, constituyendo el 34,3% de las mismas (Cuadro N° 8).

### Cuadro N° 1

Pacientes con anomalías congénitas menores según sexo.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002

Sexo	Anomalías		Menores		Total	
	SI	%	NO	%	N°	%
Varón	43	(71,7)	17	(28,3)	60	(100,0)
Hembra	27	(64,3)	15	(35,7)	42	(100,0)
Total	70		32		102	

$X^2_c = 0,329$ ;  $P = 0,56$  - NS.

OR= 1,40; Z= 0,80;  $P > 0,05$  - NS.

IC= 0,60 - 3,27.

### Cuadro N° 2

Pacientes con anomalías congénitas mayores según sexo.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002

Sexo	Anomalías		Mayores		Total	
	SI	%	NO	%	N°	%
Varón	21	(35,0)	39	(65,0)	60	(100,0)
Hembra	15	(35,7)	27	(64,3)	42	(100,0)
Total	36		66		102	

$X^2c= 0,019$ ;  $P= 0,89$  - NS.

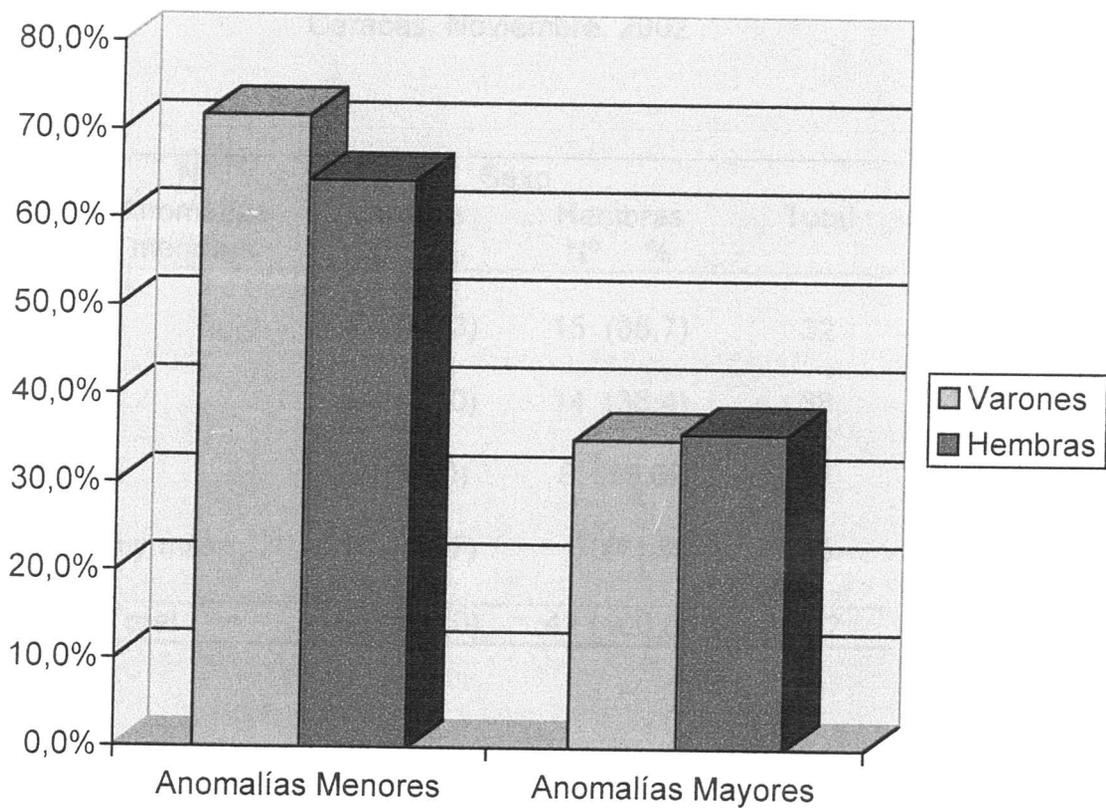
OR= 0,97; Z= 0,07;  $P> 0,05$  - NS.

IC= 0,42 - 2,21.

### Gráfico N° 1

Pacientes con anomalías congénitas menores  
y mayores según sexo y porcentaje.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002.



$X^2c= 0,329$ ;  $p= 0,56$  - NS.  
 $OR= 1,40$ ;  $Z= 0,80$ ;  $p> 0,05$  - NS.  
 $IC= 0,60 - 3,27$ .

$X^2c= 0,019$ ;  $p= 0,89$  - NS.  
 $OR= 0,97$ ;  $Z= 0,07$ ;  $p> 0,05$  - NS.  
 $IC= 0,42 - 2,21$ .

### Cuadro N° 3

Pacientes según sexo y número de anomalías  
congénitas menores. Hospital "J.M. de los Ríos"  
Caracas. Noviembre, 2002

N° Anomalías menores	Sexo		Total
	Varones N° %	Hembras N° %	
0	17 (28,3)	15 (35,7)	32
1	24 (40,0)	14 (33,4)	38
2	9 (15,0)	8 (19,0)	17
3 y más	10 (16,7)	5 (11,9)	15
Total	60 (100,0)	42 (100,0)	102

### Cuadro N° 4

Anomalías congénitas menores observadas  
según región anatómica y sexo.

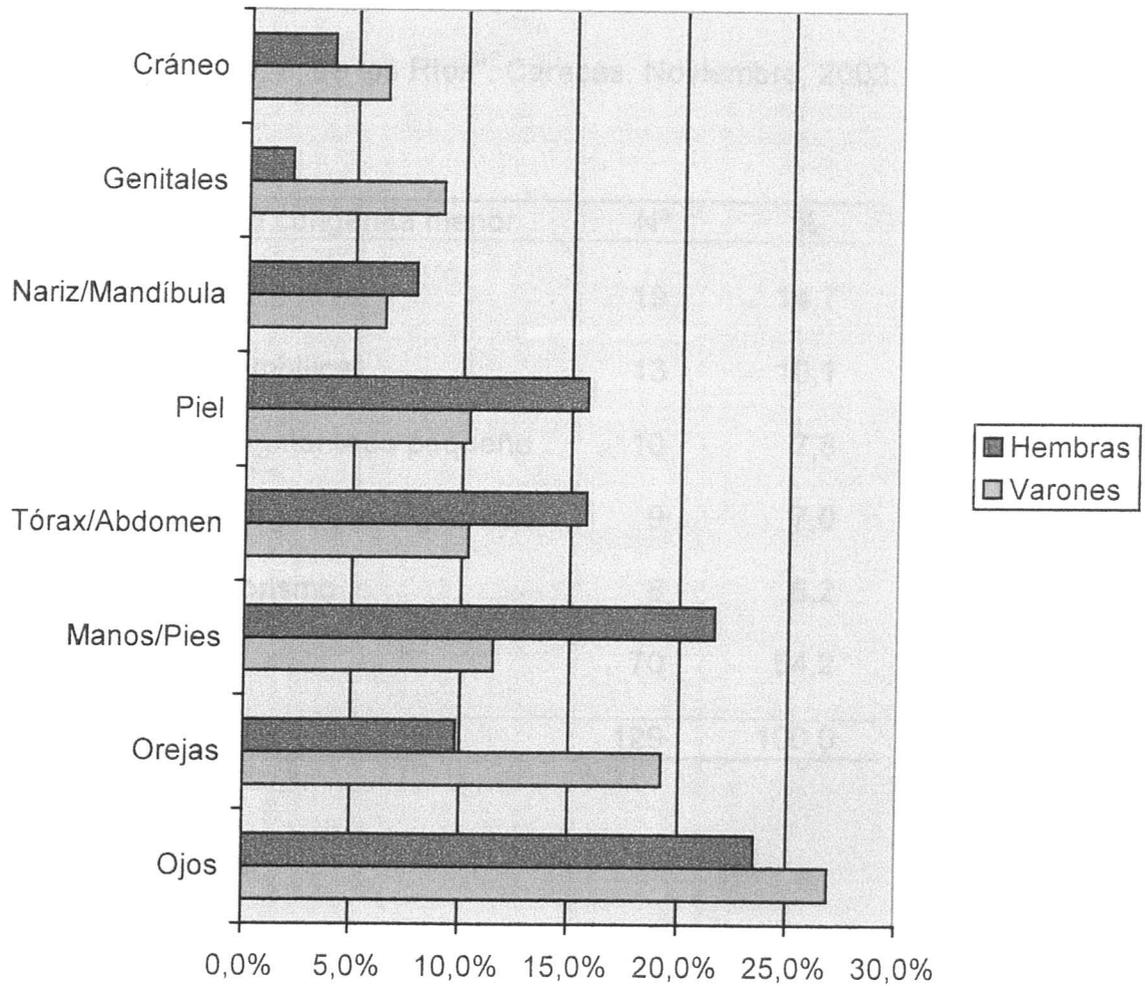
Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002.

Región anatómica	Sexo				Total	
	Varones N°	%	Hembras N°	%	N°	%
Ojos	21	(26,9)	12	(23,5)	33	(25,6)
Orejas	15	(19,2)	5	(9,8)	20	(15,5)
Manos/Pies	9	(11,5)	11	(21,6)	20	(15,5)
Tórax/Abdomen	8	(10,3)	3	(15,7)	16	(12,4)
Piel	8	(10,3)	8	(15,7)	16	(12,4)
Nariz/Mandíbula	5	(6,4)	4	(7,8)	9	(7,0)
Genitales	7	(9,0)	1	(2,0)	8	(6,2)
Cráneo	5	(6,4)	2	(3,9)	7	(5,4)
<b>Total</b>	<b>78</b>	<b>(100,0)</b>	<b>51</b>	<b>(100,0)</b>	<b>129</b>	<b>(100,0)</b>

## Gráfico N° 2

Anomalías congénitas menores observadas  
según región anatómica y sexo.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002.



### Cuadro N° 5

Anomalías congénitas menores observadas más frecuentes.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002.

Anomalía congénita menor	Nº	%
Epicanto	19	14,7
Hernia umbilical	13	10,1
Nevus pigmentado pequeño	10	7,8
Dedos largos y adelgazados	9	7,0
Hipertelorismo	8	6,2
Otras	70	54,2
Total	129	100,0

### Cuadro N° 6

Pacientes según asociación de anomalías  
congénitas menores con anomalías congénitas mayores.  
Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002.

Anomalía menor	Anomalía mayor		Total
	Si	No	
Si	24 (66,7)	46 (69,7)	70
NO	12 (33,3)	20 (30,3)	32
Total	36 (100,0)	66 (100,0)	102

### Cuadro N° 7

Pacientes según asociación de anomalías congénitas mayores con el número de anomalías congénitas menores observadas.

Hospital "J.M. de los Ríos". Caracas. Noviembre, 2002

Anomalías menores	Anomalía mayor		Total			
	SI	%	NO	%	N°	%
< 3	17	(30,9)	38	(69,1)	55	(100,0)
≥ 3	7	(46,7)	8	(63,3)	15	(100,0)
Total	24		46		70	

### Cuadro N° 8

Anomalías congénitas menores no registradas  
en las historias médicas. Hospital "J.M. de los Ríos".

Caracas. Noviembre, 2002.

Anomalía menor no registrada	N°	%
Epicanto	16	16,7
Nevus pigmentado pequeño	9	9,3
Hipertelorismo	8	8,3
Hernia umbilical	7	7,3
Dedos largos y adelgazados	7	7,3
Otras	49	51,1
Total	96	100,0

## DISCUSIÓN

En el presente estudio se observó la frecuencia de anomalías congénitas menores en 102 pacientes ingresados al Hospital "J. M. de los Ríos" desde el 01 hasta el 30 de Noviembre del año 2002, encontrándose anomalías menores en 70 de ellos (68,3%). Esta frecuencia difiere en gran medida de la reportada en un estudio previo realizado por Marden en 4412 recién nacidos, donde se encontró anomalías congénitas menores en 14,7% de los niños <sup>(10)</sup>. Sin embargo, ambas poblaciones no son comparables debido a varias razones: 1) el rango de edad de los pacientes que conformaron nuestro estudio (0 a 14 años) aumenta la probabilidad de detectar anomalías congénitas no siempre evidentes al momento del nacimiento <sup>(10,11,20)</sup>; 2) la heterogeneidad racial de la que es producto la población venezolana (la frecuencia de los defectos del desarrollo prenatal varía entre poblaciones debido a sus diferentes estructuras genéticas y condiciones ambientales) <sup>(17,28)</sup>; 3) todos los pacientes estaban hospitalizados (enfermos por cualquier causa), lo cual aumenta la probabilidad de observar anomalías congénitas y que incluso estas (anomalías mayores) sean la causa de la hospitalización; 4) la utilización de un listado de anomalías congénitas menores detallado por región anatómica y la toma de medidas antropométricas probablemente disminuyó la posibilidad de pasar inadvertida alguna anomalía menor.

En el análisis de la frecuencia de anomalías congénitas menores según sexo no se encontraron diferencias estadísticamente significativas; como en estudios previos no se ha informado diferencia de frecuencia de estas anomalías según el sexo, no se pueden establecer comparaciones.

de las Por otra parte, en investigaciones previas se ha demostrado que las anomalías congénitas menores fueron más comunes en niños con una anomalía mayor detectable (4,7,10-12,26). Es así que se ha reportado que la frecuencia de múltiples anomalías menores en un paciente sin anomalías mayores es de solo de 0,8%, en comparación con 6,9% en aquellos con una anomalía mayor, y de 56,2% en aquellos con múltiples anomalías mayores (10). Estos hallazgos coinciden con los arrojados por nuestro estudio, donde la asociación de anomalías congénitas menores y mayores se presentó en 24 pacientes, y la frecuencia de anomalías congénitas mayores fue mayor en el grupo de pacientes con 3 o más anomalías congénitas menores en comparación con los pacientes que tenían menos de 3 anomalías menores.

Las anomalías menores son más frecuentes en zonas de rasgos complejos y variables como la cara, pabellones auriculares, las manos y los pies (26) y en este estudio se corroboró tal hecho.

De las 129 anomalías congénitas menores encontradas, el epicanto fue la más frecuente (14,7%). Esto coincide con la frecuencia reportada por otros investigadores quienes reportan las mismas regiones anatómicas involucradas al igual que el epicanto, como anomalía menor más frecuente (11,26).

Es indiscutible el valor que tiene la historia clínica y el examen físico detallado por regiones, con somatometría comparativa entre los lados derecho e izquierdo del cuerpo pues no siempre las anormalidades y asimetrías son obvias por simple inspección. Existen gráficos que sirven de ayuda en la evaluación objetiva de pacientes y su uso disminuye la probabilidad de pasar desapercibidas anomalías congénitas menores; el desconocimiento de la existencia de estas herramientas por los médicos en formación en nuestros hospitales puede haber influido en el hecho de que solo el 25,6%

de las 129 anomalías menores observadas estuviesen descritas en la historia médica correspondiente.

Es importante resaltar que no contamos con gráficos de antropometría facial de la población venezolana que nos permita establecer con mayor seguridad el rango de normalidad, ya que lo que en una población puede ser una anomalía menor en otra puede llegar a ser una variante anatómica normal según la frecuencia del hallazgo. Consideramos de gran valor fomentar estudios de investigación en esta área y extender este tipo de proyectos a otros centros asistenciales, incluyendo la red ambulatoria, para ampliar nuestros conocimientos sobre la frecuencia y tipo de anomalías congénitas en la población venezolana; esto contribuiría a un registro epidemiológico más exacto de este tipo de patologías además de proporcionarnos parámetros propios de referencia.

## CONCLUSIONES

- La presencia de anomalías congénitas menores fue un hallazgo frecuente entre los pacientes incluidos en este estudio y su presencia no tuvo relación con el sexo.
- Existe una relación importante entre el número de anomalías congénitas menores observadas en un paciente y la presencia concomitante de una anomalía mayor asociada; ésta última fue más frecuente en pacientes con tres o más anomalías menores.
- El mayor número de anomalías menores se encontró a nivel de ojos, pabellones auriculares, manos y pies. El epicanto fue la anomalía menor más frecuente.
- El reconocimiento de las anomalías congénitas menores como una entidad nosológica es pobre en nuestra institución.

## RECOMENDACIONES

- Promover la realización de estudios sobre la antropometría facial en la población venezolana, en todas las edades, con el fin de contar con parámetros propios de referencia.
- Propiciar estudios de investigación a mayor escala que permitan establecer la frecuencia de ciertos hallazgos morfológicos en nuestra población; de esta manera se podrá definir y diferenciar una anomalía congénita menor de una variante fenotípica normal.
- Ampliar la cobertura de los programas de registro de malformaciones congénitas a la mayoría de los centros hospitalarios nacionales con la finalidad de aproximarnos más a la realidad actual de este problema en nuestro país.
- Instruir a los médicos en formación en nuestros hospitales sobre la importancia de la identificación y registro de las anomalías congénitas menores y su posible asociación con anomalías mayores.
- Sospechar e investigar la presencia de anomalías mayores ocultas en pacientes que presenten anomalías menores múltiples.

## REFERENCIAS

1. Goldstein JL, Brown MS. Aspectos genéticos de la enfermedad. En Wilson JD, Braunwald E, editores. Principios de Medicina Interna. México: Interamericana Mc Graw Hill, 1991:25-36.
2. Ballesta F, Cruz M. Conceptos básicos de genética. Consejo genético. En: Cruz M editor. Tratado de Pediatría. Madrid: Ergon, 2001:221-236.
3. Shapiro LJ. Genética humana. En: Behrman R, Kliegman RM, editors. Nelson Tratado de Pediatría. México: Interamericana Mc Graw Hill, 1997:375-383.
4. Cruz M, Bosh J. Atlas de síndromes pediátricos. 1° ed. Barcelona: Espaxs 1998.
5. Goodman RM, Gorlin RJ. Malformaciones en el lactante y en el niño. Guía ilustrada. 1° ed. Barcelona: Salvat 1986.
6. Aase JM. Dismorphologic diagnosis for the pediatrics practitioner. En: Ped Clin North Am 1992;39:135-156.
7. Figuera L, Cantú J. El proceso diagnóstico en el paciente dismórfico. Bol Med Hosp Infant Méx 1994;51:59-67.
8. Jones K, Jones M. A clinical approach to the dysmorphic child. In: Emery AE, Rimoin D, editors. Principles and practice of medical genetics. Great Britain: Churchill Livingstone, 1990:215-223.
9. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lawry R, Opitz J et al. Errors of morphogenesis: concepts and terms. J Pediatr 1982;100:160-165.
10. Marden PM, Smith DW, Mc Donald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations. J Pediatr 1964;64:357-371.

11. Leppig K, Werler M, Cann C, Cook C, Holmes L. Predictive value of minor anomalies. I. Association with major malformations. *J Pediatr* 1987;110:531-536.
12. Chung C, Myriantopoulos N. Congenital anomalies: mortality and morbidity, burden and classification. *Am J Med Genet* 1987;27:505-523.
13. Smith DW. Atlas de malformaciones somáticas en el niño. Aspectos genéticos, embriológicos y clínicos. 2° ed. Barcelona: *Pediatr* 1978.
14. Mehes K, Mestyan J, Knoch V, Vinceller M. Minor malformations in the neonato. *Helv Pediatr Acta* 1973;28:477.
15. Beischer NA, Mackay EV. Obstetricia y Neonatología. 1° ed. Barcelona: Interamericana Mc Graw Hill 1988.
16. Friedman JM. A practical approach to dysmorphology. *Pediatr Ann* 1990;19:95-101.
17. Castilla EE, Orioli LM. El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas: ECLAMC/MONITOR. *Interciencia* 1983;8:271-277.
18. Stevenson A, Johnston H, Stewart M, Golding D. Congenital malformations: a report of a study of series of consecutive birth in 24 centers. *Bull Wld Hlth Org* 1966;34:1-127.
19. Castilla EE, Mutchinick O, Paz J, Muñoz E, Gelman Z. Estudio latinoamericano sobre malformaciones congénitas. *Boletín de la Oficina Sanitaria Panamericana* 1974:494-500.
20. Sánchez O, Salazar A, Brito A, Ramírez N, Alvarez M. Epidemiología de malformaciones congénitas en el Hospital Ruíz y Páez de Ciudad Bolívar. Una experiencia de 10 años. *Inv Clin* 1989;30:159-172.

21. Anuario de Epidemiología y Estadística Vital. Dirección General de Epidemiología y Análisis Estratégico del Ministerio de Salud y Desarrollo Social. 1998-2000.
22. Penchaszadeh V. Frecuencia de enfermedades y defectos congénitos entre los pacientes admitidos en el Hospital de Niños J. M. de los Ríos. Arch Venez Puer Pediatr 1978;XLI:363-372.
23. Mendez H, Uzcategui L. La patología del recién nacido en el Hospital Universitario de Caracas. Gaceta Médica de Caracas 1962:335-346.
24. Velez BF. Bibliografía venezolana de malformaciones congénitas de 1927 a 1968. Rev Ven San y Asist Soc 1970; XXXV:730-747.
25. Espinoza I. Guía práctica para la evaluación antropométrica del crecimiento, maduración y estado nutricional del niño y adolescente. Arch Ven Puer Pediatr 1998;61 Suppl 1:S3-S42.
26. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. 3°ed. Philadelphia: Saunders, 1982:727-746.
27. Saavedra M, Santos Z, Thonapson O, Noguera E, Vidal S, Chavira S. Antropometría facial en niños mexicanos de 0-12 años de edad. Bol Med Hosp Infant Mex 2000;57:672-680.
28. López J, Cabello P, Dutra M. A simple model for the estimation of congenital malformatio frequency in racially mixed populations. Braz J Genet 1996;19:657-663.
29. Jims. Diccionario enciclopédico de Medicina. 4° ed. Barcelona: Jims. 1997:134,178,310,410,452,468.

30. Lanpunzina P, Aiello H. Manual de antropometría normal y patológica. 1° ed.  
Barcelona: Masson 2002.

1. D-1

No.

Ap-

Fec.

Ed-

Ed-

Se-

Se-

2.

P

L

H

## ANEXOS

## FICHA DE REGISTRO DE DATOS

### 1. Datos Personales:

Nombres:

Apellidos:

Fecha de Nacimiento:

Edad Cronológica:

Edad Decimal:

Sexo:

Servicio:

### 2. Examen Físico:

Peso:

Talla:

a) Piel:

b) Cabeza:

PC:

FA:

FAM:

c) Fascias:

- Ojos:

Distancia intercantal interna:

Distancia interpupilar:

Distancia intercantal externa:

-Nariz:

-Orejas:

Longitud de pabellón auricular:

-Boca:

d) Cuello:

e) Tórax:

Distancia intermamilar:

f) Abdomen:

g) Ano:

h) Genitales:

Hembras:

Varones:

i) Músculo Esquelético:

-Extremidades:

-Manos y pies:

**3. Descripción de hallazgos en la historia:**

No:

Si:                   ¿Cuáles?

**4. Diagnósticos actuales:**

**CONSENTIMIENTO INFORMADO  
(Modelo)**

Por medio de la presente, Yo \_\_\_\_\_ portadora de la CI,  
representante del paciente \_\_\_\_\_, autorizo a Norelis Rodríguez P,  
portadora de la CI 12.064.598 y a Lissette Navarro L, portadora de la CI 11.005.205 a  
utilizar los datos obtenidos de mi representado en su Trabajo Especial de Investigación:  
"Anomalías Congénitas Menores en pacientes hospitalizados: frecuencia e  
importancia".

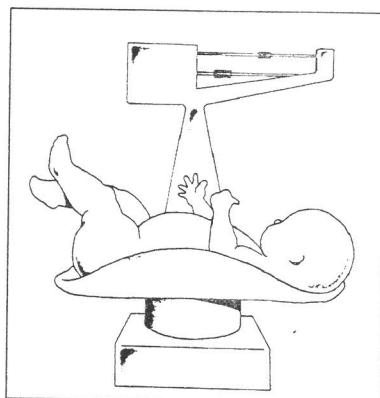
Atentamente,

\_\_\_\_\_  
Representante  
CI

## MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS

**Fig. 2**

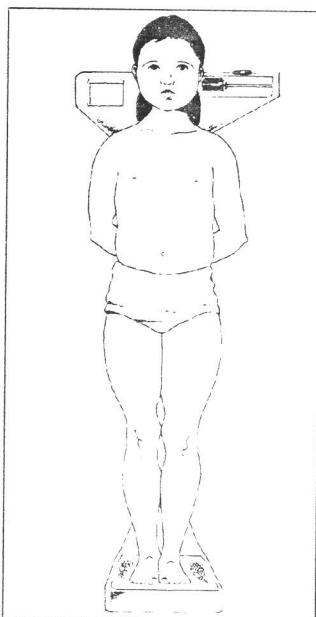
**Medición de Peso en niños menores de 2 años**



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

**Fig. 3**

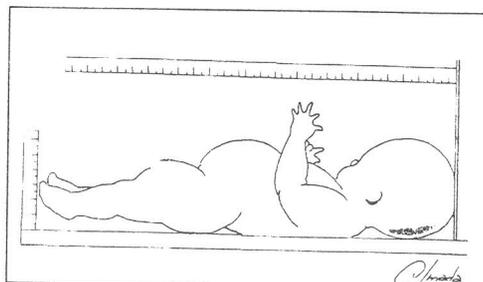
**Medición de Peso en niños mayores de 2 años**



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

**Fig. 4**

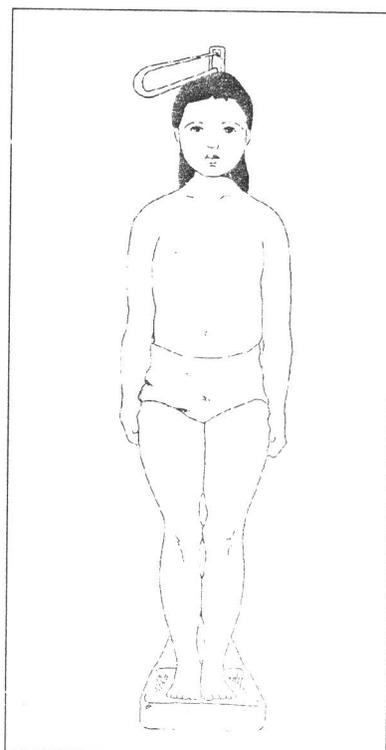
**Medición de Talla en niños menores de 2 años**



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

**Fig. 5**

**Medición de Talla en niños mayores de 2 años**



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

**Fig. 6**

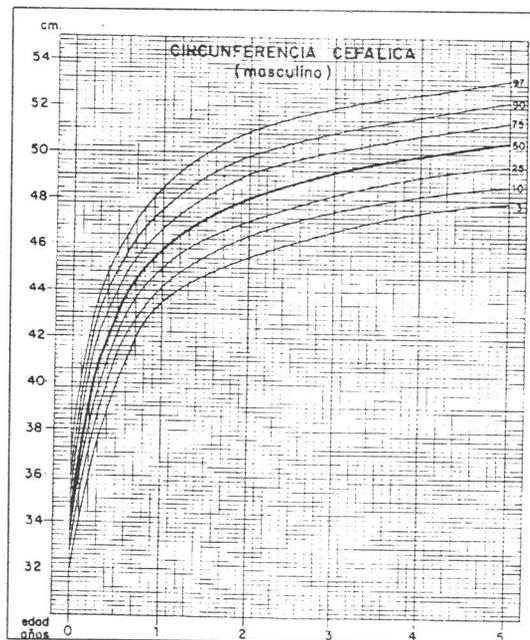
**Medición de Perímetro Cefálico**



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

**Fig. 7**

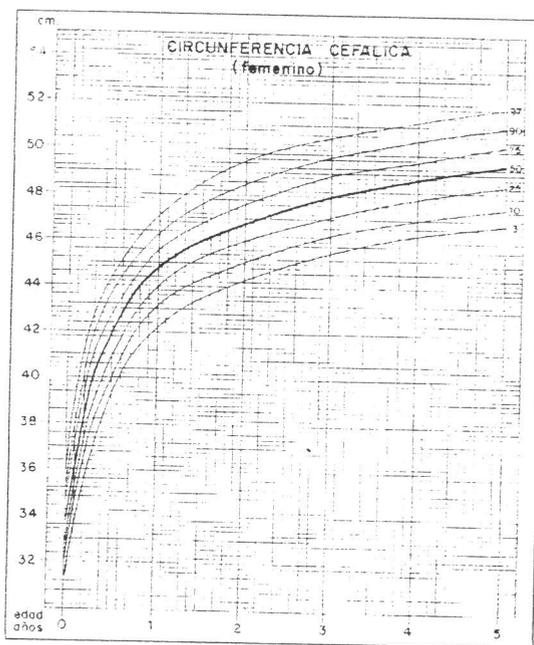
**Gráfico de Circunferencia Cefálica/Edad en varones**



(Tomado de: Espinoza I. 1998)

Fig. 8

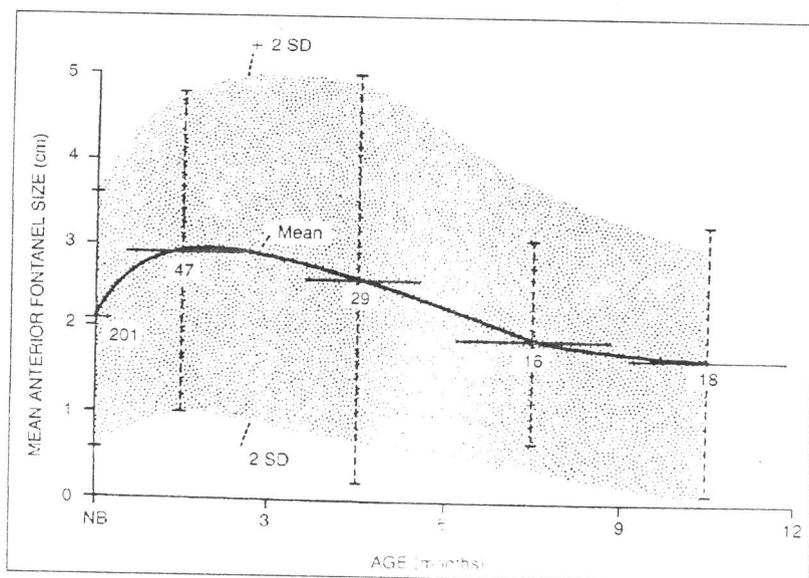
Gráfico de Circunferencia Cefálica/Edad en hembras



(Tomado de: Espinoza I. 1998)

Fig. 9

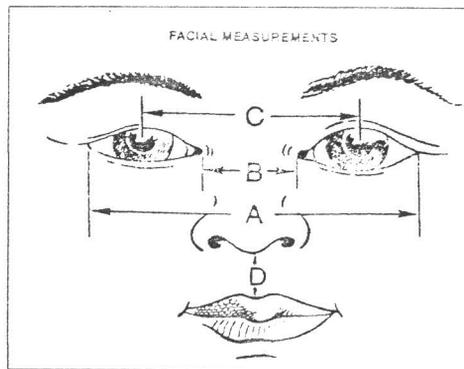
Gráfico de Fontanela Anterior Media/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 10

Medidas Faciales

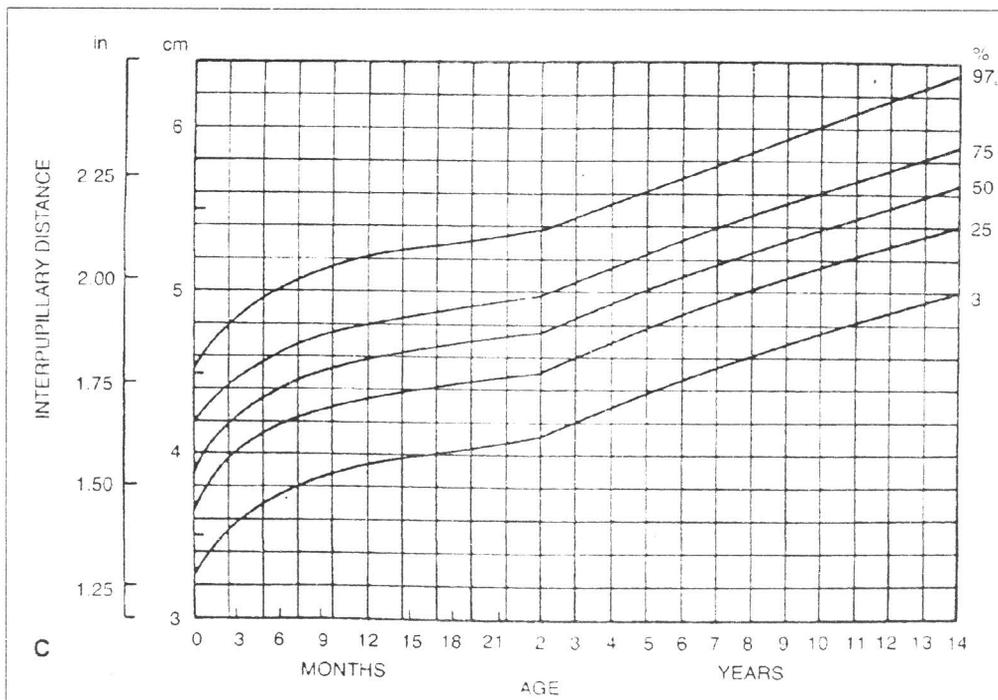


(Tomado de: Smith. 1982)

- A: distancia entre cantos externos.
- B: distancia entre cantos internos.
- C: distancia interpupilar.
- D: longitud del philtrum.

Fig. 11

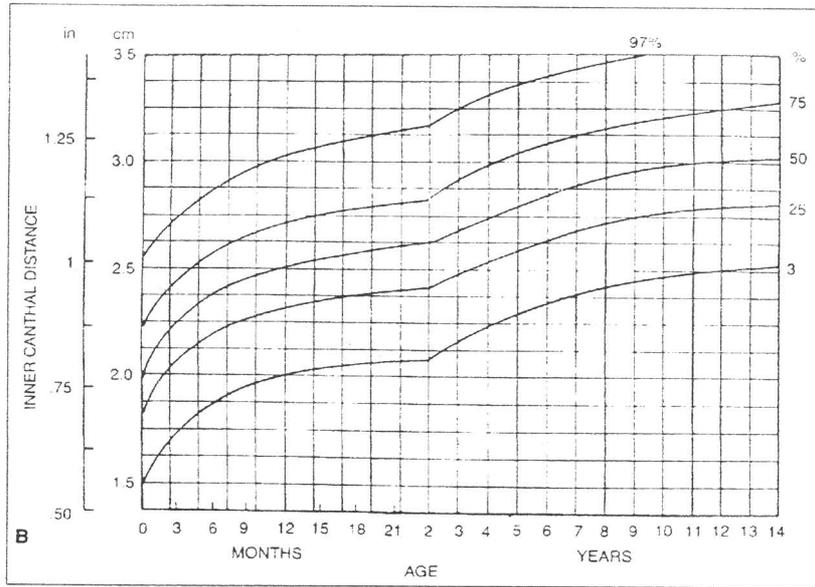
Gráfico de Distancia Interpupilar/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 12

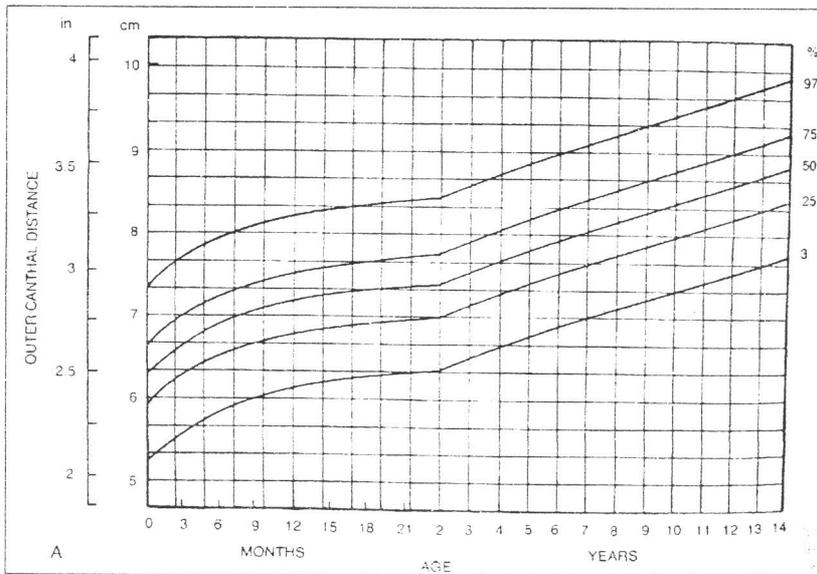
Gráfico de Distancia Entre Cantos Internos/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 13

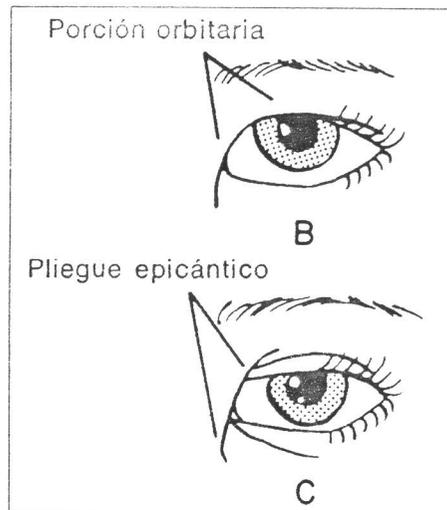
Gráfico de Distancia Entre Cantos Externos/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 14

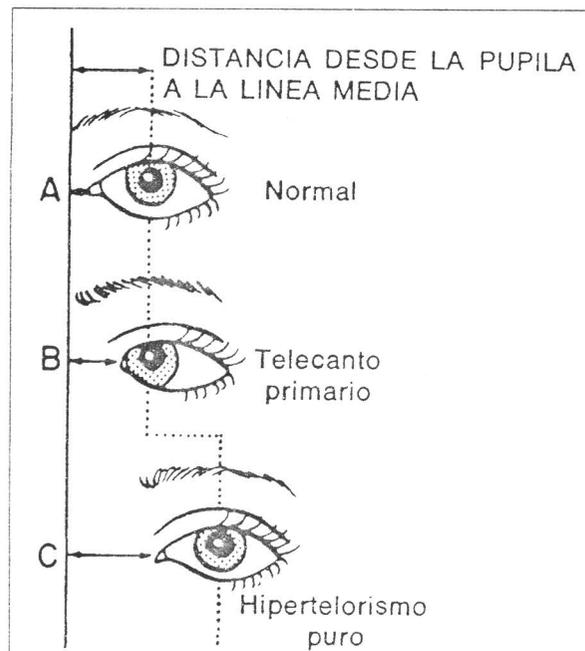
Pliegue epicántico



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

Fig. 15

Diferencias entre Distancia Interpupilar Normal, Telecanto e Hipertelorismo



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

Fig. 16

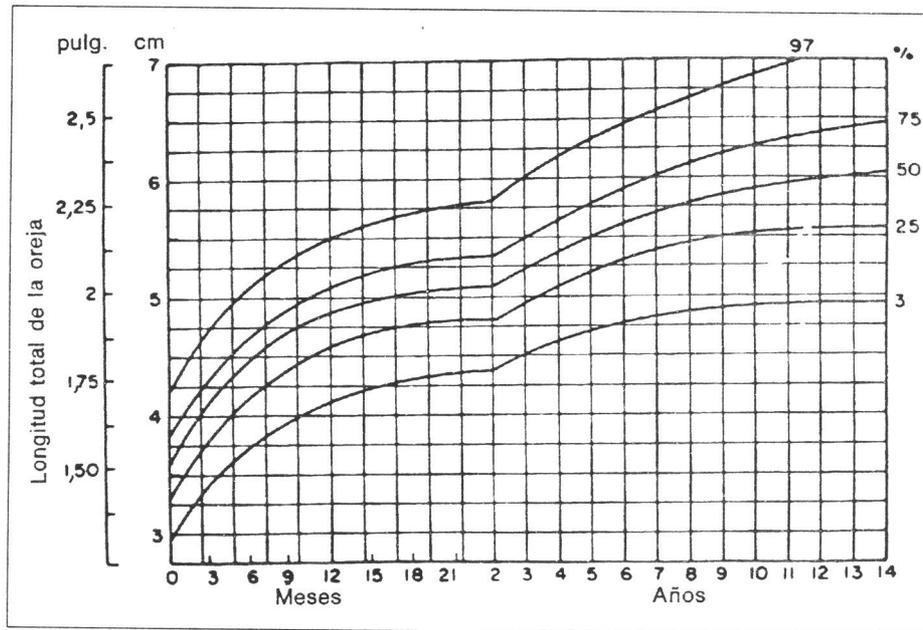
Medición de la Longitud del Pabellón Auricular



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

Fig. 17

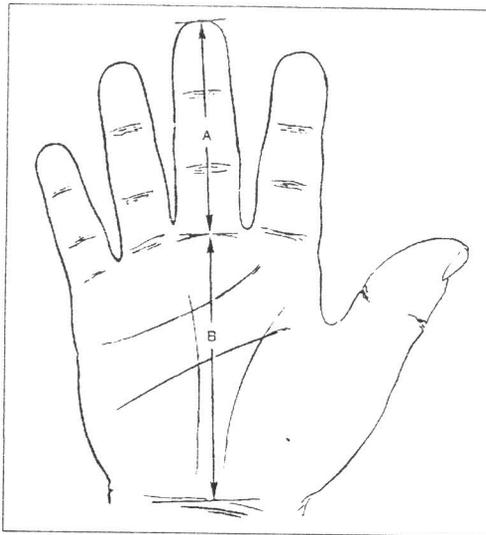
Gráfico de Longitud del Pabellón Auricular/Edad



(Tomado de: Goodman R, Gorlin R. 1986)

Fig. 18

MEDIDAS DE LA MANO



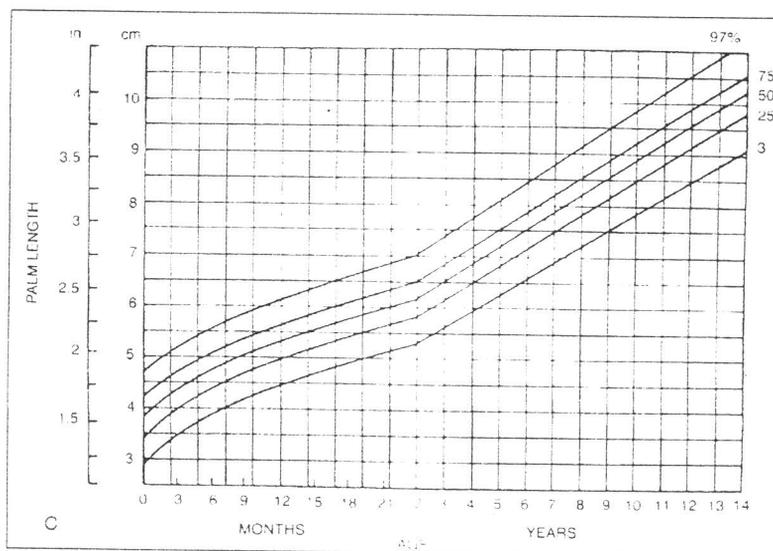
(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

A: longitud del dedo medio.

B: longitud de la palma.

Fig. 19

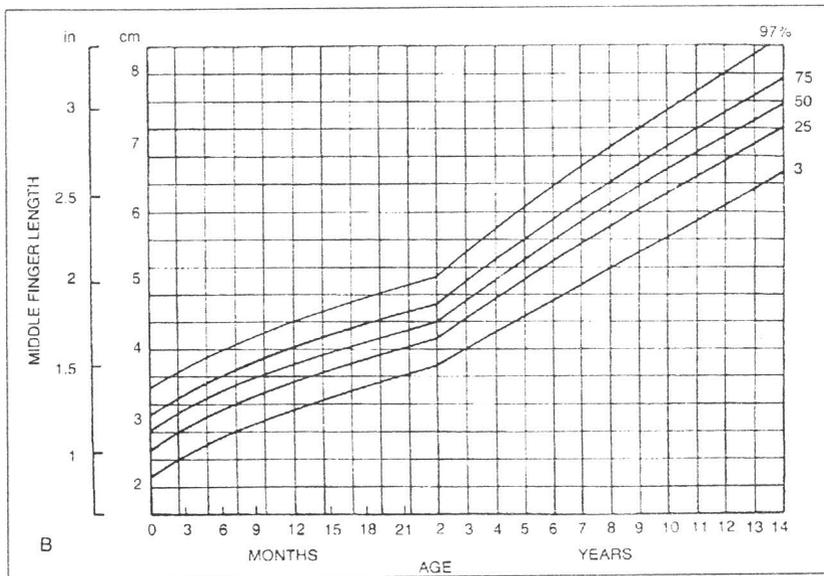
LONGITUD DE LA PALMA



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 20

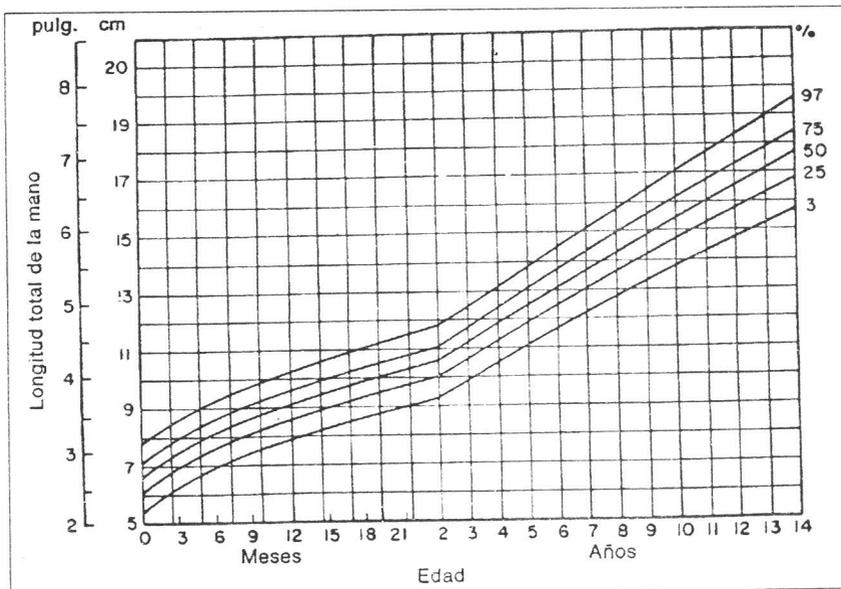
Gráfico de Longitud del Dedo Medio/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

Fig. 21

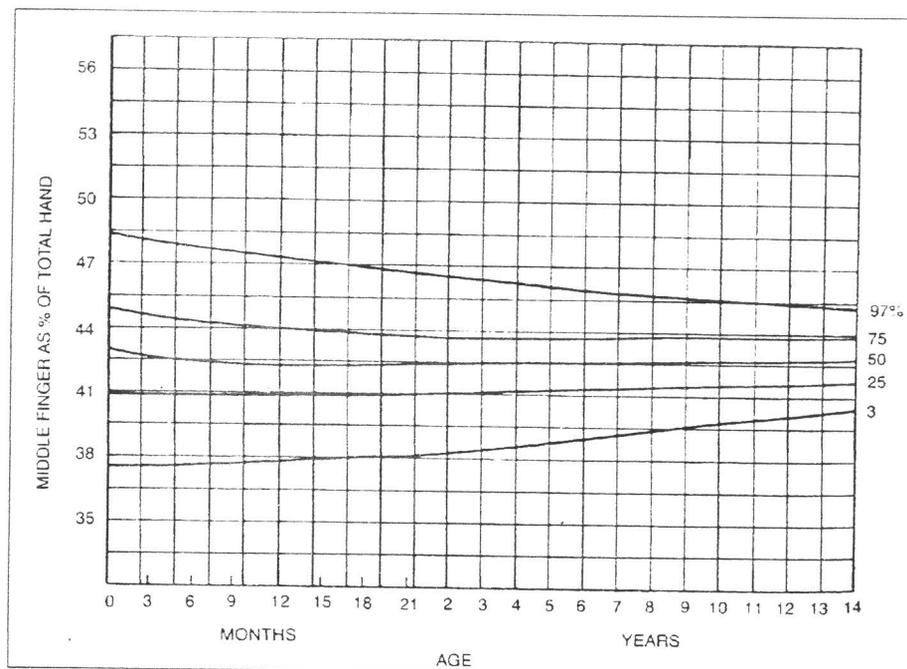
Gráfico de Longitud Total de la Mano/Edad



(Tomado de: Goodman R. Gorlin R. 1986)

Fig. 23

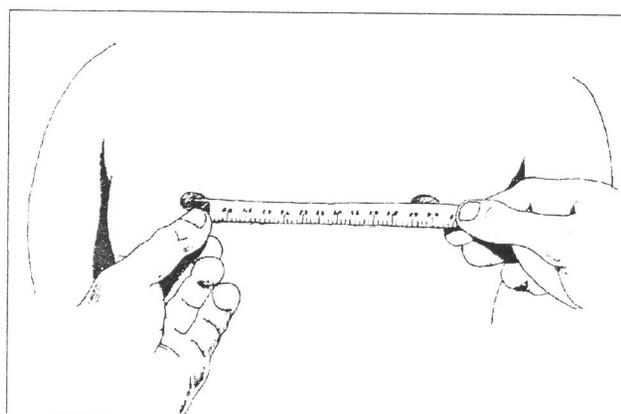
Gráfico de Porcentaje del Dedo Medio con respecto al Total de la Mano/Edad



(Tomado de Smith. 1982)

Fig. 24

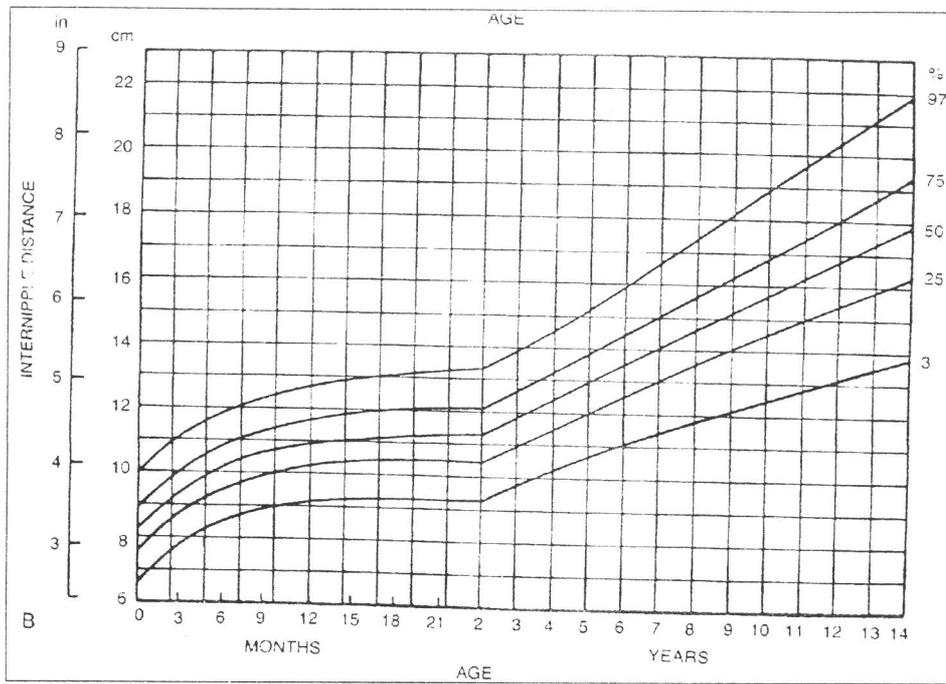
Medición de Distancia Intermamilar



(Tomado de: Lanpunzina P, Aiello H. 2002)

Fig. 25

Gráfico de Distancia Intermamilar/Edad



(Tomado de: Smith. 1982)

## EJEMPLOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES

Fig. 26

**Clinodactilia\***

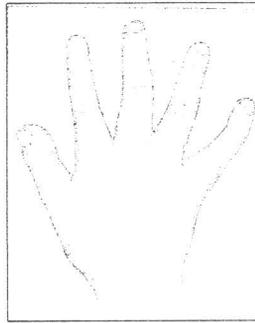


Fig. 27

**Criptorquidia\***

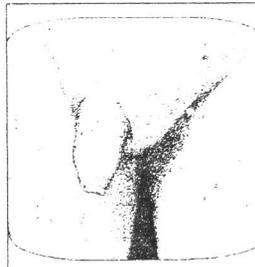
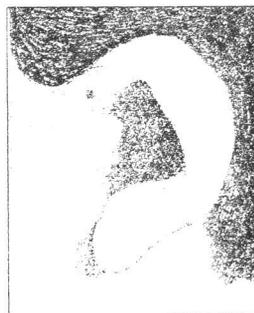


Fig. 28

**Fosita y Apéndice Preauricular\***



\*(Tomado de: Cruz M, Bosch M. 1998)

## MALFORMACIONES MENORES

### 1.- Cutáneas :

- Hemangioma capilar (excluidos los de párpados, nuca y frente).
- Nevus pigmentados aislados.
- Manchas color café con leche.
- Depresiones cutáneas sobre superficies óseas.

### 2.- Craneales:

- Fontanela anterior / posterior amplias.
- Sutura metópica abierta hasta el bregma.
- Aplasia cutis del cuero cabelludo.
- Cabello con triple remolinos o ausencia de los mismos.
- Implantación baja del cabello en frente, sienes y nuca.
- Occipucio plano o prominente.
- Depresión en parietales/ convexidad parietal.
- Frente prominente o plana.
- Alopecia.

### 3.- Faciales:

#### Ojos:

- Hipertelorismo / hipotelorismo.
- Epicanto.
- Cejas anormales o confluentes.
- Manchas de Brushfield en el iris.
- Heterocromía del iris.
- Coloboma del iris.
- Ptosis congénita.
- Cortedad o inclinación de la hendidura palpebral.

#### Nariz:

- Narinas antevertidas.
- Columnela corta.
- Punta de nariz bulbosa.
- Puente nasal prominente o achatado.

#### Orejas:

- Asimétricas.
- Implantación baja.
- Pabellones auriculares grandes.
- Pabellones auriculares pequeños con hélix poco desarrollados
- Orejas en "asa".
- Ausencia del pliegue del hélix.

- Hélix unida al cuero cabelludo.
- Orejas muy inclinadas con respecto al ángulo ocular (> de 20°).
- Ausencia del trago.
- Hipoplasia, duplicación o ausencia del lóbulo.
- Apéndices cutáneos preauriculares o sobre el lóbulo.
- Fositas preauriculares.
- Hendiduras en el lóbulo.
- Tubérculo de Darwin.

#### **Boca y Mandíbula:**

- Micrognatia mínima.
- Úvula bífida.
- Frenillos aberrantes.
- Displasia del esmalte.

#### **4.- Cuello:**

- Restos de arcos branquiales.

#### **5.- Tórax:**

- Pectum carinatum o excavatum.
- Mamilas separadas.
- Politelia.
- Apéndice xifoides no palpable.

#### **6.- Abdomen:**

- Arteria umbilical única.
- Hernia umbilical.
- Diástasis de rectos > 3 cms.

#### **7.- Ano:**

- Papilas anales.
- Estenosis anal.

#### **8.- Genitales:**

- Desplazamiento distal del escroto.
- Hidrocele.
- Ectopia testicular.
- Criptorquidia.
- Hipospadia leve (glandeana).
- Hipoplasia de labios mayores con sensación de hipertrofia de clítoris.

#### **9.- Músculo-esquelético:**

**Extremidades:**

- Genu varum.
- Genu valgum.
- Genu recurvatum.
- Cubitus valgus.

**Manos y pies:**

- Pliegue simiano, completo o incompleto.
- Dedos largos y adelgazados.
- Clinodactilia del 5° dedo (meñique).
- Braquidactilia del 5° dedo (pie).
- Dorsiflexión del hallux.
- Calcáneo prominente
- Asimetría y cabalgamiento de los dedos del pie.
- Amplia separación entre el hallux y el segundo dedo.
- Polidactilia rudimentaria (preaxial y postaxial).
- Camptodactilia del 5° dedo.
- Sindactilia del 2° y 3° dedo (mano y pie).
- Uñas estrechas e hiperconvexas o hipoplásicas.
- Uñas espatuladas.
- Surcos ungueales.

## MALFORMACIONES MAYORES

### 1.- Piel:

- Alopecia congénita.
- Hipertrichosis.
- Incontinencia pigmenti.
- Nevus gigante.

### 2.- Cráneo y cuello:

- Craneosinostosis.
- Fístula y quistes branquiales.
- Síndrome del 1° arco (Treacher-Collins, Pierre Robin).
- Quiste tirogloso.

### 3.- Faciales:

- Cataratas congénitas.
- Ciclopi.
- Anoftalmia.
- Microftalmia.
- Micrognatia severa.
- Nariz bífida. Orificio nasal único.
- Atresia de coanas.
- Hendidura labial.
- Hendidura palatina.
- Microstomía congénita.
- Atresia del meato auditivo.
- Ausencia del pabellón auricular.

### 4.- Cardíacas:

- Comunicación interauricular.
- Comunicación interventricular.
- Tronco arterioso común.
- Persistencia del conducto arterioso.
- Transposición de grandes vasos.
- Estenosis pulmonar.
- Coartación aórtica.

### 5.- Digestivas:

- Atresia esofágica.
- Onfalocele. Gastrosquisis.
- Malrotación, estenosis o atresia intestinal.
- Imporforación, agenesia anal.
- Atresia o estenosis rectal.
- Estenosis pilórica.

## **6.- Urogenitales:**

- Duplicidad piélica o ureteral.
- Agenesia o ectopia renal.
- Riñón en herradura.
- Extrofia vesical.
- Ambigüedad genital.
- Epispadia.
- Hipospadia severa.
- Útero bicorne.

## **7.- Esqueléticas:**

- Espina bífida oculta.
- Hemivértebras.
- Pie equinovaro.
- Pulgar trifalángico.
- Aplasia o hipoplasia radial.
- Ausencia de pulgares.
- Ausencia de metacarpianos.
- Ausencia de falanges distales.
- Ausencia de uñas.
- Ausencia de músculo esternocleidomastoideo.
- Luxación congénita de cadera.

## **8.- Nerviosas:**

- Espina bífida.
- Anencefalia.
- Meningocele / Encefalocele.
- Mielomeningocele.
- Hidrocefalia.
- Microcefalia.
- Holoprosencefalia.

Anomalías congénitas menores en varones por  
región anatómica. Hospital "J.M. de los Ríos".

Caracas. Noviembre, 2002.

➤ Anomalías cutáneas:

Nevus pigmentado pequeño	5
Hemangioma capilar	1
Manchas café con leche	2
Depresión cutánea sobre la superficie ósea	0
Total:	<u>8</u>

➤ Anomalías en nariz y mandíbula:

Puente nasal achatado	3
Micrognatia	2
Total:	<u>5</u>

➤ Anomalías oculares:

Hipertelorismo	8
Hipotelorismo	1
Epicante	9
Dirección anómala de hendidura palpebral	3
Total:	<u>21</u>

➤ Anomalías en orejas:

Ausencia del pliegue del hélix	1
Hipoplasia de lóbulo	4
Apéndices preauriculares	2
Fositas preauriculares	2
Orejas asimétricas	4
Orejas grandes	2
Total:	<u>15</u>

➤ Anomalías en genitales:

Hipospadia	1
Hidrocele	1
Criptorquidia	5
Total:	<u>7</u>

➤ Anomalías craneales:

Occipucio plano	4
Fontanela posterior aumentada	0
Depresión en parietales	<u>1</u>
Total:	5

➤ Anomalías en manos y pies:

Braquidactilia del 5º dedo (pie)	0
Clinodactilia del 5º dedo (mano)	2
Amplia separación del 1º y 2º dedo (pie)	1
Pliegue simiano	2
Cabalgamiento de dedos del pie	1
Dedos largos y adelgazados	<u>3</u>
Total:	9

➤ Anomalías de tórax y abdomen:

Mamilas separadas	0
Hernia umbilical	7
Diastasis de rectos abdominales	<u>1</u>
Total:	8

Total: 78 anomalías congénitas menores

## Anomalías congénitas menores en hembras por

región anatómica. Hospital "J.M. de los Ríos".

Caracas. Noviembre, 2002.

### ➤ Anomalías cutáneas:

Nevus pigmentado pequeño	5
Hemangioma capilar	1
Manchas café con leche	1
Depresión cutánea sobre la superficie ósea	1
Total:	<u>8</u>

### ➤ Anomalías en nariz y mandíbula:

Puente nasal achatado	4
Micrognatia	0
Total:	<u>4</u>

### ➤ Anomalías oculares:

Hipertelorismo	0
Hipotelorismo	1
Epicanto	10
Dirección anómala de hendidura palpebral	1
Total:	<u>12</u>

### ➤ Anomalías en orejas:

Ausencia del pliegue del hélix	0
Hipoplasia de lóbulo	0
Apéndices preauriculares	0
Fositas preauriculares	1
Orejas asimétricas	2
Orejas grandes	2
Total:	<u>5</u>

### ➤ Anomalías en genitales:

Hipoplasia en labios mayores	1
Total:	<u>1</u>

➤ Anomalías craneales:

Occipucio plano	1
Fontanela posterior aumentada	1
Depresión en parietales	0
Total:	<u>2</u>

➤ Anomalías en manos y pies:

Braquidactilia del 5º dedo (pie)	2
Clinodactilia del 5º dedo (mano)	1
Amplia separación del 1º y 2º dedo (pie)	1
Pliegue simiano	1
Cabalgamiento de dedos del pie	0
Dedos largos y adelgazados	6
Total:	<u>11</u>

➤ Anomalías de tórax y abdomen:

Mamilas separadas	2
Hernia umbilical	6
Diastasis de rectos abdominales	0
Total:	<u>8</u>

Total: 51 anomalías congénitas menores.

Anomalías congénitas menores por región

anatómica. Hospital "J.M. de los Ríos".

Caracas. Noviembre, 2002.

➤ Anomalías cutáneas:

Nevus pigmentado pequeño	10
Hemangioma capilar	3
Manchas café con leche	2
Depresión cutánea sobre la superficie ósea	1
Total:	<u>16</u>

➤ Anomalías en nariz y mandíbula:

Puente nasal achatado	7
Micrognatia	2
Total:	<u>9</u>

➤ Anomalías oculares:

Hipertelorismo	8
Hipotelorismo	2
Epicanto	19
Dirección anómala de hendidura palpebral	4
Total:	<u>33</u>

➤ Anomalías en orejas:

Ausencia del pliegue del hélix	1
Hipoplasia de lóbulo	4
Apéndices preauriculares	2
Fositas preauriculares	3
Orejas asimétricas	6
Orejas grandes	4
Total:	<u>20</u>

➤ Anomalías en genitales:

Hipoplasia de labios mayores	1
Hipospadia	1
Hidrocele	1
Criptorquidia	5
Total:	<u>8</u>

Asociación

➤ Anomalías craneales:

múltiple

Occipucio plano	5
Fontanela posterior aumentada	1
Depresión en parietales	1
Total:	<u>7</u>

Bra

➤ Anomalías en manos y pies:

Cada

Braquidactilia del 5º dedo (pie)	2
Clinodactilia del 5º dedo (mano)	3
Amplia separación del 1º y 2º dedo (pie)	2
Pliegue simiano	3
Cabalgamiento de dedos del pie	1
Dedos largos y adelgazados	9
Total:	<u>20</u>

➤ Anomalías de tórax y abdomen:

Mamilas separadas	2
Hernia umbilical	13
Diastasis de rectos abdominales	1
Total:	<u>16</u>

Total: 129 anomalías congénitas menores.

## GLOSARIO

- Asociación:** es la aparición, no debida al azar, en dos o más individuos, de anomalías múltiples de las que no se sabe que representen un defecto de campo, una secuencia o un síndrome <sup>(4,6,9)</sup>.
- Braquidactilia:** acortamiento de uno o más dedos <sup>(29)</sup>.
- Camptodactilia:** flexión permanente e irreductible que afecta a uno o más dedos; afecta generalmente las articulaciones de las falanges medias, pero pueden afectar cualquier articulación de los dedos <sup>(5)</sup>.
- Clinodactilia:** desviación o curvatura medial o lateral permanente de uno o más dedos; afecta frecuentemente al quinto dedo de la mano o meñique <sup>(29)</sup>.
- Complejo:** se refiere a las anomalías en varias estructuras diferentes, las cuales se encuentran en la misma región corporal durante el desarrollo embrionario <sup>(4,6,9)</sup>.
- Criporquidia:** defecto del desarrollo en el que los testículos se hallan situados en la cavidad abdominal; conocida también como falta de descenso de los testículos <sup>(5)</sup>.
- Cubitus valgus:** deformidad del antebrazo en la que éste se desvía hacia adentro al efectuar la extensión <sup>(5)</sup>.
- Defectos de campo de desarrollo:** son regiones del embrión que responden a los agentes patógenos como una unidad coordinada <sup>(4,6,9)</sup>.
- Deformación:** es una forma, configuración o posición anormal de una parte del cuerpo, producida por fuerzas mecánicas <sup>(5,9)</sup>.
- Displasia:** consiste en una organización anormal de las células en tejidos con resultados morfológicos consiguientes. Afecta el proceso de histogénesis <sup>(5,9)</sup>.

**Disrupción:** es un defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, que resulta de un fallo de origen extrínseco de un proceso del desarrollo originalmente normal, o de una interferencia con él <sup>(5,9)</sup>.

**Epicanto:** repliegue de la piel que a veces recubre el ángulo interno del ojo <sup>(29)</sup>.

**Genu recurvatum:** deformidad del miembro inferior caracterizada por el ángulo abierto hacia delante que forman el muslo y la pierna, quedando la rodilla hacia atrás <sup>(29)</sup>.

**Genu valgum:** deformidad en el que las rodillas se encuentran anormalmente juntas <sup>(5)</sup>.

**Genu varum:** deformidad en el que las rodillas se encuentran anormalmente separadas <sup>(5)</sup>.

**Hidrocele:** acumulación excesiva de líquido en la túnica vaginal del testículo <sup>(29)</sup>.

**Hipertelorismo:** distancia anormal entre dos órganos o partes; término empleado corrientemente para describir el aumento de la distancia interpupilar y del aumento de la distancia intermamilar (hipertelalia) <sup>(5)</sup>

**Hipospadia:** abocamiento congénito de la uretra en la cara inferior del peno o del perineo; abocamiento congénito de la uretra en la vagina <sup>(29)</sup>.

**Hipotelorismo:** disminución de la distancia interpupilar <sup>(29)</sup>.

**Malformación:** es un defecto morfológico de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal <sup>(5,9)</sup>.

**Micrognatia:** pequeñez anómala de la mandíbula, con retracción del maxilar inferior <sup>(5)</sup>

**Pectum carinatum:** prominencia anómala del esternón <sup>(5)</sup>.

**Pectum excavatum:** depresión anómala del esternón <sup>(5)</sup>.

**Polidactilia:** dedos supernumerarios <sup>(29)</sup>.

**Politelia:** presencia de pezones supernumerarios <sup>(29)</sup>.

**Secuencia:** es un patrón de anomalías múltiples derivado de una sola anomalía o factor mecánico previo, conocido o supuesto <sup>(4,6,9)</sup>.

**Sindactilia:** proceso en el que dos o más dedos están adheridos de forma parcial o completa, debido a la fusión de la piel o de la piel y el hueso <sup>(5)</sup>.

**Síndrome:** es un patrón de anomalías múltiples con relación patogénica entre sí, y sin que representen una secuencia simple o un defecto del campo <sup>(4,6,9)</sup>.

**Telecanto:** aumento de la distancia entre los cantos internos de los ojos <sup>(5)</sup>.