

FRECUENCIA DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN LAS AUTOPSIAS DEL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS (1974-1981)*

Gloria Pacheco de Arauz**, Jorge Piza Escalante**, Carlos Arauz Pacheco***, Patricia Fallas F.***

Key Word Index: Autopsy, chromosomic abnormalities

RESUMEN

Se revisaron 1272 protocolos de autopsia del Servicio de Patología del Hospital Nacional de Niños de San José de Costa Rica, entre los años 1974 a 1981 inclusive, encontrándose 464 casos de malformaciones congénitas.

Las cardiopatías congénitas forman el grupo más frecuente de malformaciones; el segundo grupo moderadamente frecuente fue el constituido por malformaciones múltiples y del aparato digestivo. Las del sistema nervioso, aparatos genito-urinario y respiratorio fueron poco frecuentes y la del aparato locomotor y endocrino fueron escasas. Se enuncian las 11 cardiopatías más frecuentes y las malformaciones con las cuales se asocian.

Se clasifican las malformaciones múltiples por síndromes y por aparatos y sistemas. Enfatizamos sobre las anomalías agregadas al síndrome de Down. Se clasifican las malformaciones del aparato digestivo, detallando las atresias y sus asociaciones. Se hace lo mismo con las anomalías más frecuentes de los otros sistemas. Se resumen las diez lesiones letales más frecuentes y se dividen en aisladas, asociadas a otras malformaciones o formando parte de un cuadro de malformaciones múltiples.

Es de importancia en este trabajo el haber determinado la mayor o menor frecuencia de cada una de las malformaciones y el porcentaje de asociación a otras lesiones congénitas y otros. Los datos pueden servir de base para orientar el estudio clínico de pacientes con este grupo de enfermedades.

Se hace una comparación de tres trabajos de autores nacionales, uno de ellos sobre morbi-mortalidad perinatal y los otros dos sobre morta-

lidad. Las coincidencias son notables en cuanto al grupo más frecuente, que es el de cardiopatías congénitas, seguido por el de malformaciones múltiples. Las diferencias se presentan después entre los dos trabajos de mortalidad y el de morbimortalidad, lo cual es explicable por su misma naturaleza. [Rev. Cost. Cienc. Méd. 1986; 7(1):7-17].

INTRODUCCIÓN

Se han publicado varios trabajos que aportan datos, desde diferentes puntos de vista, sobre la frecuencia y características de las malformaciones en Costa Rica. Pacheco, Arauz y Ledezma (4), hicieron un estudio retrospectivo de 49.355 partos atendidos en la Maternidad Carit, entre 1962 y 1971, de los cuales 485 niños (0.98 por ciento) tenían alguna malformación y 122 (25.1 por ciento de los anteriores) fallecieron, aparentemente a causa de la misma. Los aparatos afectados con mayor frecuencia fueron el sistema nervioso, el aparato locomotor, el cardiovascular, el digestivo, el urogenital, las malformaciones múltiples y las de los órganos de los sentidos, en el orden enunciado. La mortalidad en estos siete grupos fue variable, desde un 66.7 por ciento en las malformaciones múltiples hasta un 7.7 por ciento en las del aparato locomotor. Relatan, además, coincidencia con embarazos múltiples, polihidramios y parto con presentación anormal.

Posteriormente, los mismos autores (1) demuestran un alto porcentaje de niños de bajo peso al nacer, así como algunas diferencias en frecuencia de acuerdo a la residencia de la madre. Sin embargo, estos datos no fueron comparados con la población total que atiende dicho centro.

Barrantes (2) hizo un estudio de los registros de defunción de la Dirección General de Estadística y Censos y encontró que entre 1971 y 1977, el porcentaje de mortalidad por malformaciones aumentó de 4.5 a 14.5 por ciento en niños menores de un año. La tasa de mortalidad infantil por esta causa aumentó de 3.26 a 4.1 por mil nacimientos, al tiempo que la tasa general de mortalidad infantil disminuyó. Al analizar la mor-

* Presentado en el XLVII Congreso Médico Nacional, San José, Costa Rica, 3 al 8 de diciembre de 1984.

** Escuela de medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Costa Rica. San José, Costa Rica y Departamento de Patología, Hospital de Niños, San José, Costa Rica

*** Sección de Medicina Interna, Hospital Calderón Guardia, San José, Costa Rica, y Sección de Pediatría, Hospital Nacional de Niños

talidad durante los primeros dos meses de vida, el tipo más frecuente fue las cardiopatías congénitas, seguido de malformaciones del sistema nervioso, malformaciones múltiples, del tracto digestivo y Síndrome de Down.

En este trabajo se presenta una revisión de las autopsias del Hospital Nacional de Niños (H.N.N.), en la cual se hizo énfasis en la frecuencia y tipo de malformaciones en esta población, así como sobre las asociaciones en distintos aparatos y sistemas.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron 1.272 protocolos de autopsia del Servicio de Patología del H.N.N., correspondientes a los años 1974 a 1981 inclusive, anotando todas las malformaciones congénitas existentes. Este centro atiende niños de 0 a 12 años y 11 meses de edad. En los casos en que existía más de una anomalía que no constituía una secuencia de malformaciones, de deformaciones o de discrupción, ni un síndrome conocido de malformación múltiple, se consideró el caso como una "asociación" (6). En estos últimos se escogió la malformación que los autores consideraron más grave usando en muchos casos un criterio subjetivo, y luego se clasificó el caso dentro del grupo correspondiente a dicha malformación principal. Las lesiones restantes se anotaron como "malformaciones asociadas". Cuando se encontraron más de dos malformaciones independientes

o en más de dos sistemas, se consideró el caso como malformación múltiple.

No se incluyen en este trabajo las enfermedades genético-metabólicas, a pesar de que se encontraran alteraciones macroscópicas en el momento del nacimiento, por ejemplo los casos de ileo meconial. En los casos de hiperplasia suprarrenal congénita se incluyeron las malformaciones asociadas, por ejemplo ambigüedad sexual en el aparato genitourinario.

RESULTADOS

En el período de 1974 a 1981 (cuadro 1), hubo 3.744 fallecimientos (468 por año en promedio). El número anual de muertes en el H.N.N. aumentó progresivamente debido a que se ha atendido una población mayor y un número mayor de problemas complejos, como resultado de una reorganización de los servicios de salud. Se hizo autopsia en 1.272 casos, lo cual representa un 34 por ciento; en éstas, se encontraron anomalías congénitas en 464, o sea en el 36.48 por ciento; el número de casos con anomalías varió entre 27.8 y 42.4 por ciento; esto se debió fundamentalmente al mayor o menor interés en este problema en diferentes épocas.

De acuerdo al sistema afectado por la lesión principal (cuadro 2), las cardiopatías congénitas ocuparon el primer lugar, con un 44 por ciento.

Hubo un segundo grupo de malformaciones frecuentes, constituido por las malformaciones múltiples y del aparato digestivo; un tercer gru-

CUADRO 1

NÚMERO DE PACIENTES FALLECIDOS, DE AUTOPSIAS Y CASOS CON MALFORMACIONES CONGÉNITAS, EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS - 1974-1981

Año	Número de Muertes	Número de Autopsias	% Autopsias	Número de Casos con Malformaciones	% con Malformaciones
1974	384	165	43	46	27.88
1975	381	155	41	52	33.55
1976	400	138	35.5	50	36.23
1977	485	160	33	66	41.25
1978	464	165	35.5	70	42.42
1979	463	144	31	56	38.88
1980	557	166	30	61	36.74
1981	610	179	29.5	63	35.19
TOTAL	3.744	1.272	34	464	36.48

CUADRO 2

MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN AUTOPSIAS, DISTRIBUIDAS POR APARATOS Y SISTEMAS, HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS – 1974-1981

Malformación congénita	No. de casos	%
Cardiopatías congénitas	205	44.18
Malformaciones múltiples	80	17.24
Aparato digestivo	64	13.79
Sistema nervioso	34	7.33
Aparato genito urinario	43	9.27
Sistema endocrino	5	1.08
Aparato respiratorio	19	4.09
Aparato locomotor	8	1.73
Otros	6	1.29
TOTAL	464	100.00

po, que puede considerarse como moderadamente frecuente es el de malformaciones del sistema nervioso, aparato genito-urinario y respiratorio. Finalmente, las anomalías del sistema locomotor, endocrino y otras, fueron poco frecuentes en las autopsias.

Malformaciones Congénitas del Corazón

En el cuadro 3 pueden observarse las once cardiopatías más frecuentes, de las cuales la tetralogía de Fallot ocupó el primer lugar. Las anomalías asociadas a este grupo de malformaciones fueron las siguientes:

CUADRO 3

LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS MAS FRECUENTES Y SUS ASOCIACIONES, HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS – 1974-1981

Cardiopatía Congénita	Aisladas	Con otras malformaciones	Total
1. Tetralogía de Fallot	20	7	27
2. Comunicación interventricular	14	6	20
3. Drenaje anómalo de venas pulmonares	15	3	18
4. Hipoplasia de cavidades izquierdas	17	1	18
5. Atresia y estenosis pulmonar	10	8	18
6. Transposición de grandes arterias	11	5	16
7. Coartación de aorta	8	7	15
8. Atresia tricuspídea	7	4	11
9. Conducto arterioso permeable	4	6	10
10. Comunicación interauricular	6	1	7
11. Doble vía de salida del V.D.	7	0	7
12. Otras cardiopatías			38
TOTAL CARDIOPATÍAS			205

1. **Tetralogía de Fallot:** Se asoció con comunicación interauricular en cuatro casos, uno de tipo ostium primun, con persistencia de vena cava superior izquierda; con anomalías vasculares en dos casos: uno con subclavia aberrante y otro con arco aórtico a la derecha y duplicación de las arterias renales. El caso restante tenía una malrotación intestinal.
2. **Comunicación interventricular:** Se asoció con comunicación interauricular en cinco casos, dos con conducto arterioso permeable: hubo un caso con fibroelastosis endocárdica e hipoplasia del ventrículo derecho.
3. **Retorno anómalo de venas pulmonares:** Se asociaron, uno con hipoplasia de cavidades izquierdas, otro con coartación preductal y el tercero con hipoplasia pulmonar respectivamente.
4. **Hipoplasia de cavidades izquierdas:** Un caso asociado con ano imperforado más hernia inguinal bilateral.
5. **Atresia o estenosis pulmonar:** Se asoció con comunicación interventricular en seis casos, dos de los cuales coincidieron con anomalías de posición de la subclavia y otros dos con anomalías renales. De los dos restantes hubo estenosis tricuspídea más conducto arterioso permeable en uno e hipoplasia del ventrículo derecho en otro. Uno de los casos puros tenía enfermedad por citomegalovirus.
6. **Transposición de las grandes arterias:** Comunicación interventricular en cuatro casos y en uno bazos accesorios.
7. **Coartación de la aorta:** Los siete casos asociados tenían comunicación interventricular (uno tenía además persistencia de la vena cava superior izquierda y otro dobles arterias renales).
8. **Atresia tricuspídea:** Con transposición de las grandes arterias en dos casos, otro caso con atresia esofágica y arco aórtico a la derecha y el último con ventana aorto-pulmonar y comunicación interventricular.
9. **Conducto arterioso permeable:** Con comunicación interauricular en dos casos: catarata y sordera en un caso de síndrome de rubéola congénita; riñón en herradura, poliesplenia y fibroelastosis respectivamente en los tres casos restantes. Se encontró, además otro niño con rubéola congénita, no asociada a persistencia de conducto arterioso.
10. **Comunicación interatrial:** Un paciente con CIA tipo foramen primun y conducto

arterioso permeable.

11. **Doble vía de salida del ventrículo derecho:** Un caso se encontró en un niño con situs inversus.

Malformaciones Múltiples:

Las malformaciones múltiples se clasificaron por el aparato o sistema que presentó la lesión más grave (cuadro 4); por ejemplo se incluyeron en genitourinario el Síndrome de Potter, la agenesia ovárica, malformaciones uterinas, etc. En muchos casos de síndrome de trisomía no existe estudio de cromosomas.

Síndrome de Down:

Solamente tres casos pueden considerarse como puros, ya que tenían únicamente las ano-

CUADRO 4

**DISTRIBUCIÓN DE LAS MALFORMACIONES
CONGÉNITAS MÚLTIPLES EN AUTOPSIAS
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS
1974-1981**

Malformaciones Múltiples	No. de Casos
Síndrome de Down	24
Otras trisomías	7
Aparato cardiovascular	7
Sistema genitourinario	7
Sistema digestivo	4
Sistema nervioso central	4
Sistema respiratorio	1
Aparato locomotor	1
Síndrome de Vater	5
Síndrome de Ier. Arco Branquial	2
Osteogénesis imperfecta	2
Síndrome de agenesia de los músculos abdominales (prune belly)	2
Síndrome de Cornelia de Lange	1
Síndrome de Apert	1
Síndrome de Zellweger	1
Síndrome de Meckel	1
Síndrome de Klippel-Feil	1
Síndrome de Arnold Chiari	1
Síndrome de Le Jeune	1
Síndrome de Bannayan	1
Siameses	1
Poliesplenia	3
Anisoesplenia	2
TOTAL	80

malías citadas como criterios para el diagnóstico (6). En los otros 21 casos se encontraron malformaciones asociadas, cuyo detalle puede verse en el cuadro 5. En 10 casos se encontró sólo una anomalía asociada, 5 tuvieron dos malformaciones, 4 tuvieron tres malformaciones y dos tuvieron cuatro malformaciones.

A pesar de que el número es reducido, se encontró que la mayoría de niños con atresia duodenal tienen otras anomalías agregadas, mientras que la atresia de esófago se presentó siempre como la única anomalía asociada al síndrome de Down. En 14 casos se encontró malformación cardiovascular, en once del sistema digestivo y en tres de otros sistemas.

Síndrome de Vater

Hubo cinco casos en que se encontraron al menos tres de las malformaciones descritas en este síndrome, lo cual fue adoptado como criterio para la clasificación. En la mayor parte de las autopsias no se encontró una descripción adecuada de las malformaciones vertebrales. Los cinco tenían atresia de esófago con fístula traqueosofágica, y cardiopatía congénita. Dos casos tenían ano imperforado, uno de ellos con

duplicación de arterias venales y divertículo de Meckel y el otro con una fístula recto-vaginal. El tercer caso tenía fusión con ectopia renal, duplicación de arterias renales, malrotación intestinal y agenesia de la vesícula biliar. El cuarto, tenía sindactilia y el último espina bífida, divertículo de Meckel y dismorfismo facial.

Malformaciones Múltiples por Aparatos y Sistemas:

Siete casos tuvieron el aparato genito-urinario afectado por la malformación que fue considerada la más grave, tres de los cuales correspondieron a Síndrome de Potter, con agenesia renal bilateral. Se encontraron siete casos en los cuales la malformación más importante fue el aparato cardiovascular, la cual generalmente consistió en cardiopatías complejas. En seis, se encontró además una anomalía del tracto genito-urinario y en cinco, malformaciones del aparato digestivo. En dos casos se agregó una hernia inguinal y en otro arrinencefalia. Hubo cuatro casos con malformación peredominantemente del sistema digestivo, dos con atresia de esófago y dos con ano imperforado. Se

CUADRO 5

**ANOMALÍAS ASOCIADAS EN 21 CASOS DE AUTOPSIAS DE SÍNDROME DE DOWN
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS – 1974-1981**

Anomalías	Una	Dos	Tres o más	Total
Atresia duodenal	1	3	4	8
Canal atrioventricular	3	–	3	6
Comunicación interventricular	–	4	1	5
Comunicación interatrial	2	–	2	4
Atresia de esófago	3	–	–	3
Aorta bivalva	1	–	1	2
Persistencia de conducto arterioso	–	1	1	2
Páncreas anular	–	–	2	2
Malrotación intestinal	–	–	2	2
Catarata congénita	–	1	–	1
Riñón de herradura	–	1	–	1
Hipoplasia de vías biliares	–	–	1	1
Anillo vascular	–	–	1	1
Anomalía de Ebstein	–	–	1	1
Hidronefrosis	–	–	1	1
No. TOTAL DE CASOS	10	5	6	21

CUADRO 6

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO EN AUTOPSIAS HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1974-1981

asociaron a malformaciones de varios sistemas, principalmente el genito-urinario y otras malformaciones independientes del tracto digestivo. En el sistema nervioso hubo dos casos de hidrocefalia, un caso de macrocefalia y uno de microcefalia, todos asociados a malformaciones múltiples. El del sistema respiratorio correspondió a una hernia diafragmática, con hipoplasia y secuestro pulmonar asociados a otras malformaciones severas. El caso de aparato locomotor tuvo escoliosis congénita, con otras malformaciones óseas y compromiso secundario del aparato respiratorio.

Los otros casos de malformaciones múltiples corresponden a los patrones descritos en la literatura.

Malformaciones del Aparato Digestivo

Las malformaciones congénitas en las cuales la lesión principal residió en el aparato digestivo, pueden verse en el cuadro 6. El grupo de atresias forma el 63 por ciento de los casos. En el cuadro 7 se presentan las asociaciones de las atresias.

Hay cinco casos aislados de atresia del esófago con fístula traqueoesofágica; otros cuatro casos coincidieron con ano imperforado, y dos se asociaron con riñón en herradura, uno de los cuales tuvo además divertículo de Meckel. Los otros dos casos se asociaron con comunicación interauricular y divertículo de Meckel, respectivamente.

Atresia duodenal: Tres se acompañaron de malrotación intestinal y uno de hiperplasia suprarrenal congénita.

La atresia de vías biliares se presentó en la mayoría de los casos aislada, sólo en un caso se asoció con hernia inguinal y un quiste del ligamento ancho.

Anomalía	No. de casos
Atresia y fístula traqueo esofágica	13
Atresia duodenal	10
Atresia de vías biliares	9
Atresia intestinal	8
Megacolon agangliónico	5
Divertículo de Meckel	5
Onfalocele	4
Malrotación intestinal	3
Duplicación intestinal	2
Hipertrofia congénita del píloro	2
Ano imperforado	2
Divertículo esofágico	1
TOTAL	64

Atresia del intestino: Hubo cinco casos de lesión única. En otros tres casos la malformación se encontró formando parte del complejo de la enfermedad fibroquística.

Malformaciones Congénitas del Sistema Nervioso Central

La malformación más frecuente del sistema nervioso central fue la hidrocefalia (cuadro 8). En siete casos fue secundaria a estenosis o atresia del acueducto de Silvio, sin causa aparente. En

CUADRO 7

CASOS DE ATRESIAS DEL APARATO DIGESTIVO EN AUTOPSIAS HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS - 1974-1981

	Aislada	Asociada	Total
Atresia o fístula traqueo esofágica	5	8	13
Atresia duodenal	6	4	10
Atresia de vías biliares	8	1	9
Atresia intestinal	5	3	8
TOTAL	23	16	39

cinco casos fue secundaria a una toxoplasmosis congénita. Hubo además un niño con cetominoacidemia e hidrocefalia.

Hubo cuatro casos de microcefalia, uno de ellos de causa desconocida, con hidrocefalia *ex vacuo*. Otro tuvo porencefalia con microcefalia. Un caso correspondió a un higroma subdural congénito con atrofia cerebral secundaria, cuya causa no fue posible documentar. Finalmente hubo un caso secundario a enfermedad por citomegalovirus.

Se encontraron tres casos de mielomeningocele con hidrocefalia secundaria, uno de ellos asociado con pie Bott, y además un caso de encefalocele frontal.

CUADRO 8

MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO Y ÓRGANOS DE LOS SENTIDOS EN AUTOPSIAS, HOSPITAL NACIONAL 1974-1981

Malformaciones	No. de casos
Hidrocefalia	13
Encefalo mielomeningocele	4
Microcefalia	4
Hidranencefalia	6
Anencefalia	1
Síndrome de Dandy Walker	2
Holotelencefalia	1
Craneolacunia	1
Catarata congénita	1
TOTAL	34

Malformaciones Congénitas del Aparato Genitourinario

Los nueve casos de ambigüedad sexual corresponden a niños con hiperplasia suprarrenal congénita (7 mujeres y 2 hombres) asociada a esta malformación. Uno de estos casos tuvo además microcefalia e hipertiroidismo secundario y otro conducto arterioso permeable. Hay otros seis casos de hiperplasia suprarrenal congénita sin ambigüedad sexual: 5 no se incluyeron en esta revisión y uno tuvo año imperforado, por lo cual se incluyó entre las malformaciones del aparato digestivo.

La malformación renal más frecuente es el riñón

multiquístico o displasia renal. En 5 casos la lesión fue bilateral, uno de los cuales se asoció a malformaciones de los dedos; en dos fue unilateral. Además se encontraron otros tres casos de displasia bilateral asociada a síndrome de Potter, que fueron incluidos en el grupo de malformaciones múltiples.

CUADRO 9

MALFORMACIONES DEL APARATO GENITOURINARIO EN AUTOPSIAS HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS 1974-1981

Malformaciones	No. de casos
Ambigüedad sexual con hiperplasia suprarrenal congénita	9
Riñón multiquístico	7
Duplicación ureteropélvica	7
Hipoplasia renal	2
Hidronefrosis	3
Riñón Poliquístico tipo infantil	3
Ptosis renal	2
Hipospadias	2
Criptorquidia	2
Riñón en herradura	2
Hidrocele	1
Criptorquidia con hipoplasia de pene	1
Duplicación de arterias renales	1
Agenesia ovárica	1
TOTAL	43

Malformaciones Congénitas del Aparato Respiratorio

La hernia diafragmática se presentó con hipoplasia pulmonar bilateral en todos los casos (cuadro 10). En un caso se trató de hernia del hiato esofágico, en nueve, hernia de Bochdaleck izquierda y en tres derecha. Solamente cinco casos no se asociaron con otras malformaciones. De los ocho restantes, se describe malrotación intestinal en dos y otros dos con hidronefrosis uni o bilateral. Las otras malformaciones se presentaron en un solo caso cada uno y fueron: divertículo de Meckel, hernia inguinal, hiperplasia suprarrenal congénita y aorta bivalva.

CUADRO 10

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL
APARATO RESPIRATORIO EN AUTOPSIAS
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS
1974-1981**

Malformación	No. de casos
Hernia diafragmática	13
Hipoplasia pulmonar sin hernia diafragmática	2
Estenosis laríngea	2
Estenosis de las coanas	1
Estridor laríngeo congénito	1
TOTAL	19

Malformaciones del Aparato Locomotor y otros

Las malformaciones del aparato locomotor (cuadro 11) fueron relativamente poco frecuentes en este grupo de autopsias, lo mismo que las del sistema endocrino (cuadro 12). Hubo finalmente un grupo de malformaciones varias, principalmente faciales; (labio leporino y dismorfismo facial (cuadro 13).

Solamente se consideró como bazos accesorios la presencia de tres o más nódulos independientes o cuando alguno de ellos fue mayor de 1 cm.

CUADRO 11

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL
SISTEMA LOCOMOTOR EN AUTOPSIAS
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS
1974-1981**

Malformaciones	No. de casos
Luxación congénita de la cadera	1
Hernia inguinal	1
Poli y sindactilia	1
Tortícolis congénita	1
Craneosinostosis	1
Osteopetrosis	3
TOTAL	8

CUADRO 12

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL
SISTEMA ENDOCRINO EN AUTOPSIAS
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS
1974-1981**

Malformaciones	No. de casos
Hipotiroidismo	3
Síndrome de Turner	1
Hipoplasia suprarrenal	1
TOTAL	5

CUADRO 13

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS VARIAS
HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS
1974-1981**

Malformaciones	No. de casos
Bazos accesorios	4
Labio leporino	1
Dismorfismo facial	1
TOTAL	6

En el cuadro 14 se hace un resumen de las diez malformaciones letales más frecuentes. Estas se han dividido de acuerdo a si se presentan aisladas, asociadas a otras o como parte de un cuadro de malformaciones múltiples. Las tres primeras corresponden al aparato cardiovascular, en cuarto lugar el Síndrome de Down y la atresia y fístula traqueo-esofágica. La tetralogía de Fallot, el drenaje anómalo de venas pulmonares y la hipoplasia de cavidades izquierdas se presentan en la mayoría de los casos como malformación única. En la comunicación interventricular, la coartación de la aorta, la transposición de grandes arterias y la estenosis pulmonar, aproximadamente la mitad se asocia a otras malformaciones. Las atresias esofágica y duodenal en su mayoría se asocian a otras lesiones congénitas.

CUADRO 14

**LAS DIEZ MALFORMACIONES LETALES MÁS FRECUENTES EN AUTOPSIAS
DEL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS – 1974-1981**

Malformación	Aislada		Asociada a otras malformaciones		Múltiple como parte de malformaciones		No. total
	No.	%	No.	%	No.	%	
1. Comunicación inter-ventricular	14	48.28	6	20.69	9	31.03	29
2. Tetralogía de Fallot	20	71.43	7	25.00	1	3.57	28
3. Drenaje anómalo venas pulmonares	15	60.00	3	12.00	7	28.00	25
4. Síndrome de Down	—		6*	25.00	18	75.00	24
5. Atresia y fístula traqueo-sofágica	5	20.83	8	33.33	11	45.83	24
6. Atresia y estenosis pulmonar	10	45.45	8	36.36	4	18.18	22
7. Hipoplasia de cavidades izquierdas	17	89.47	1	5.26	1	5.26	19
8. Atresia duodenal	6	31.52	4	21.05	9	47.37	19
9. Coartación de aorta	8	47.06	7	41.17	2	11.76	17
10. Transposición de grandes arterias	7	43.75	9	56.25	—	—	16

* Malformaciones no comprendidas como parte del síndrome (Smith)

DISCUSIÓN

El Hospital Nacional de Niños es el centro nacional de referencia para enfermedades complejas, desde recién nacidos hasta los 12 años y 11 meses. La mayor parte de los fallecimientos ocurren en niños menores de un año y sobre todo en recién nacidos. En una revisión de autopsias de este centro, puede esperarse una frecuencia más alta de malformaciones severas que en los estudios clínicos, basados en pacientes ambulatorios u hospitalizados, de los cuales muere sólo un porcentaje. Menos puede pretenderse que este trabajo aporte indicios sobre la frecuencia de malformaciones en la población general.

Las autopsias de este hospital constituyen un 34 por ciento de las mortalidad total durante el período estudiado; éstas se deciden por criterios diversos, tanto del patólogo como del clínico, por lo cual nuestra población constituye un grupo seleccionado mediante un sesgo, que no refleja fielmente las frecuencias de las lesiones en la mortalidad total del Hospital (5).

El análisis de las asociaciones en cada entidad, por ejemplo la frecuencia de comunicación interauricular en la tetralogía de Fallot, o de la comunicación interventricular en la estenosis pulmonar, no entra en los objetivos de esta revisión, sino que serían el tema de nuevos estudios sobre malformaciones específicas.

Es de interés la frecuencia de cada una de las malformaciones, así como el porcentaje en que (cuadro 14) se encuentran asociadas a otras lesiones congénitas. Estos datos pueden servir de base para orientar el estudio clínico de pacientes con este grupo de enfermedades.

Un estudio comparativo de tres trabajos hechos en Costa Rica nos permite considerar (cuadro 15):

1. El trabajo de 10 años de Pacheco y Arauz (4), incluye en el período perinatal, tanto malformaciones graves que causaron mortalidad, como otras moderadas y leves, con las que los niños superaron esa etapa.
2. El trabajo presente abarca 8 años y se consideran niños fallecidos y autopsiados cuyas

CUADRO 15

ANÁLISIS DE TRES TRABAJOS NACIONALES, SEGÚN CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES DE LA OMS - 1965

Anomalia	Pacheco y Arauz %	Pacheco y Piza %	Barrantes %
749 Anencefalia	7.2	0.2	7.3
741 Espina Bífida	4.3	0.2	4.7
742 Hidrocefalia congénita	10.1	2.8	4.7
743 Otras anomalías congénitas del sistema nervioso	1.4	3.0	-
744 Anomalías congénitas del ojo	0.6	0.2	-
745 Anomalías congénitas del oído, de la cara y del cuello	0.8	0.4	-
746 Anomalías congénitas del corazón	18.3	46.3	26.1
747 Otras anomalías congénitas del aparato circulatorio	-	-	-
748 Anomalías congénitas del aparato respiratorio	-	4.0	-
749 Fisura del paladar y labio leporino	7.6	0.2	-
750 Otras anomalías congénitas de la parte superior del tubo digestivo	7.6	13.8	7.9
751 Otras anomalías congénitas del aparato digestivo	-	-	-
752 Anomalías congénitas de los órganos genitales	2.5	3.0	-
753 Anomalías congénitas del aparato urinario	1.2	6.3	-
754 Pie contrahecho (congénito)	7.6	-	-
755 Otras anomalías congénitas de los miembros	3.5	0.4	-
756 Otras anomalías congénitas del sistema osteomuscular	10.7	1.1	-
757 Anomalías congénitas de la piel, del pelo y de las uñas	-	-	-
758 Otras anomalías congénitas y las no especificadas	1.0	0.9	32.4
759 Síndromes congénitos que afectan a múltiples aparatos y sistemas	15.3*	17.2*	16.9*
TOTAL EN FRECUENCIAS ABSOLUTAS	485	464	1201

* Se incluye el Síndrome de Down y malformaciones múltiples.

edades oscilan entre 1 día y 12 años y 11 meses.

3. El informe de Barrantes (2) sólo incluye malformaciones que produjeron la muerte durante el primer año de vida, en un período de 8 años.

En relación al trabajo de Barrantes debemos hacer notar que el 32.4 por ciento de casos no especificados incluyen probablemente todos los rubros considerados por los otros dos autores, de tal manera que podemos sacar las siguientes conclusiones:

- a. En el estudio actual, la anencefalia es poco frecuente, puesto que los niños nacen muertos o fallecen al nacer. Los casos de espina

bífida comprenden mielomeningocele; ésta y la hidrocefalia probablemente fueron diagnósticos evidentes, que no requirieron autopsia.

- b. Las cardiopatías congénitas aparecen en los tres trabajos como la entidad más frecuente.
- c. En segundo lugar encontramos las malformaciones múltiples.
- d. En tercer lugar tenemos las anomalías del sistema digestivo, en esta serie y en la revisión de mortalidad de Barrantes (2). En el trabajo de Pacheco-Arauz (4), en período perinatal, se encuentran malformaciones del sistema osteomuscular con más frecuencia, las cuales tuvieron una mortalidad baja.

- e. Las diferencias en los otros items, por ejemplo labio leporino y paladar hendido, en los dos trabajos previos, puede deberse al progreso en el tratamiento de esta entidad cuando se encuentra aislada. Otro ejemplo lo encontramos en el aparato respiratorio, en donde las hernias diafragmáticas se incluyeron en músculo-esquelético en Pacheco-Arauz (4), mientras que en el presente trabajo se incluyeron en el sistema respiratorio. Esos dos ejemplos nos demuestran que existe un criterio arbitrario para incluir en un aparato determinada entidad, lo cual dificulta la comparación de resultados.

ABSTRACT

One thousand two hundred and seventy two autopsy charts from the Department of Pathology, National Children's Hospital, San José, Costa Rica, were reviewed, in order to search for congenital malformations. Between 1974 and 1981, 464 such cases were identified.

Congenital cardiopathies were the most frequent group, followed by multiple malformations and those of the digestive system.

Nervous system, urogenital and respiratory malformations were rare. A classification of the multiple malformations is given, by syndromes and systems, with special emphasis on Down Syndrome abnormalities.

It is important to have determined the frequency of malformations in this hospital, together with the percentage of associations and other details.

Such information is useful to guide clinical studies of patients in this group of diseases.

Three national studies are compared, one of them dealing with perinatal morbi-mortality, and the others on mortality. In all, congenital cardiopathies are the most frequent malformations, followed by multiple malformations. The differences between morbi-mortality and mortality studies are explained by the nature of the study itself.

BIBLIOGRAFÍA

1. Arauz, C.M.; Pacheco de Arauz, G. y Ledezma, L.G. "Características de las Malformaciones Congénitas más frecuentes en Costa Rica, II". *Acta Med. Costarricense* 1976; 19:29-42.
2. Barrantes, R. "Las Malformaciones Congénitas en Costa Rica. Registro y Vigilancia". *Acta Med. Costarricense* 1980; 23:119-131.
3. Organización Mundial de la Salud. *Clasificación Internacional de Enfermedades. Revisión 1975*. Washington, D.C: Organización Panamericana de la Salud, 1978:279.
4. Pacheco de Arauz, G.; Arauz, C.M. y Ledezma, L.G. "Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Costa Rica. I". *Acta Med. Costarricense* 1974; 17:211-220.
5. Piza, E. y Piza, J. "Estimación de Frecuencia de Lesiones en Mortalidad Hospitalaria, a partir del Análisis Retrospectivo de Autopsias". *Patología (Mex)* 1985; 22:139-152.
6. Smith, D.N. "Recognizable Patterns of Human Malformations" Philadelphia, PA. W.B. Saunders Co. 1982; 118.