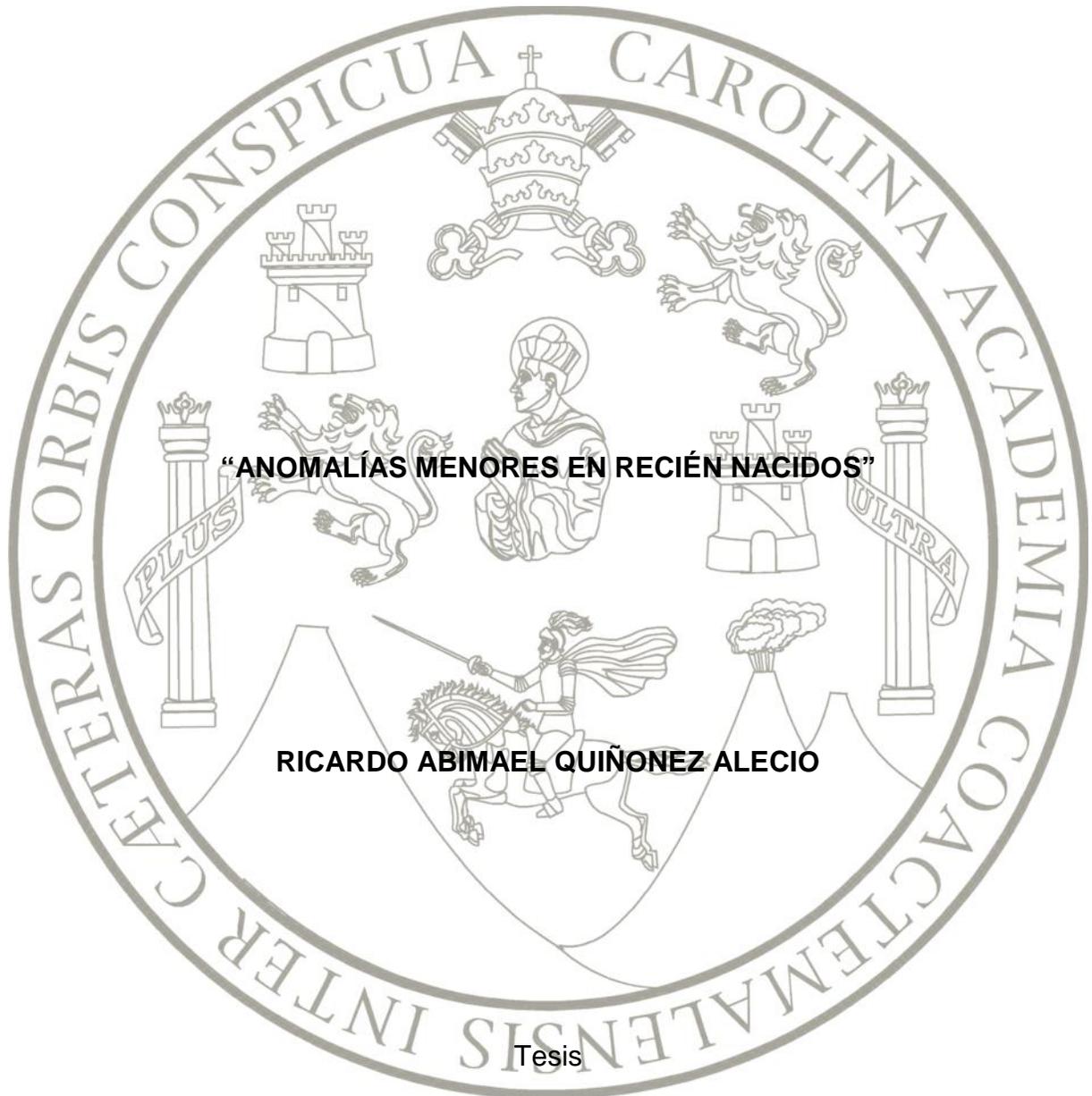


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO



“ANOMALÍAS MENORES EN RECIÉN NACIDOS”

RICARDO ABIMAEI QUIÑÓNEZ ALECIO

Tesis

Presentada ante las autoridades de la
Escuela de Estudios de Postgrado de la
Facultad de Ciencias Médicas
Maestría en Pediatría
Para obtener el grado de
Maestro en Ciencias en Pediatría

Enero 2014



ESCUELA DE
ESTUDIOS DE
POSTGRADO

Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El Doctor: Ricardo Abimael Quiñonez Alecio

Carné Universitario No.: 100020079

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro en Ciencias en Pediatría, el trabajo de tesis **"Anomalías menores en recién nacidos"**

Que fue asesorado: Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde

Y revisado por: Dr. Carlos Enrique Sánchez Rodas MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para enero 2014.

Guatemala, 05 de noviembre de 2013


FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS USAC
Escuela de Estudios de Postgrado
DIRECTOR

Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.
Director
Escuela de Estudios de Postgrado


FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS USAC
Programas de Maestrías y Especialidades
Escuela de Estudios de Postgrado
COORDINADOR GENERAL

Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.
Coordinador General
Programa de Maestrías y Especialidades

/lamo

2ª. Avenida 12-40, Zona 1, Guatemala, Guatemala

Tels. 2251-5400 / 2251-5409

Correo Electrónico: especialidadesfacmed@gmail.com



Oficio CEPP/EEP/HR -113/2013
Guatemala, 30 de agosto de 2013

Dr. Luís Alfredo Ruiz Cruz MSc
COORDINADOR GENERAL
Programas de Maestrías y Especialidades
Presente

Estimado Doctor Ruiz:

Atentamente me dirijo a usted, deseándole éxitos en sus labores cotidianas, el motivo de la presente es para informarle que he sido ASESOR del trabajo de tesis titulado:

Anomalías menores en Recién Nacidos

Realizado por Dr. Ricardo Abimaél Quiñonez Alecio, de la Maestría de Pediatría, el cual ha cumplido con todos los requerimientos para su aval.

Sin otro particular por el momento, me suscribo de usted,

Atentamente,

Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde
Genetista
Hospital Roosevelt
ASESOR

CESR/vh
c.c. archivo



Oficio CEPP/EEP/HR -114/2013
Guatemala, 30 de agosto de 2013

Dr. Luís Alfredo Ruiz Cruz MSc
COORDINADOR GENERAL
Programas de Maestrías y Especialidades
Presente

Estimado Doctor Ruiz:

Atentamente me dirijo a usted, deseándole éxitos en sus labores cotidianas, el motivo de la presente es para informarle que he sido REVISOR del trabajo de tesis titulado:

Anomalías menores en Recién Nacidos

Realizado por Dr. Ricardo Abimaél Quiñonez Alecio, de la Maestría de Pediatría, el cual ha cumplido con todos los requerimientos para su aval.

Sin otro particular por el momento, me suscribo de usted,

Atentamente,

Dr. Carlos Enrique Sánchez Rojas MSc
Docente Programa Postgrado Pediatría
Universidad de San Carlos de Guatemala
Hospital Roosevelt
REVISOR

CESR/vh
c.c. archivo

ÍNDICE

	Páginas
RESUMEN	i
I INTRODUCCIÓN	1
II ANTECEDENTES	3
III OBJETIVOS	22
IV MATERIAL Y MÉTODOS	23
V RESULTADOS	27
VI DISCUSIÓN Y ANÁLISIS	28
6.1 CONCLUSIONES	30
6.2 RECOMENDACIONES	30
VII REFERENCIAS	31
VIII ANEXOS	35

ÍNDICE DE GRAFICAS

	Páginas
Grafica V.1	27
Grafica V.2	28

RESUMEN

Las anomalías menores se definen como características morfológicas inusuales que no provocan consecuencias médicas o cosméticas serias sobre los pacientes, las cuales a menudo ocurren en infantes normales^{2,3}. Las anomalías menores que se observan en más del 4% de los recién nacidos se consideran como variantes fenotípicas normales de una raza o población.

El objetivo de este estudio fue caracterizar las anomalías menores de los pacientes nacidos en el Hospital Roosevelt para lo cual se realizó un estudio descriptivo transversal; tomando el total de recién nacidos de los meses de febrero a septiembre del año 2011.

Fueron evaluados un total de 4,638 recién nacidos obteniendo como anomalías menores de mayor prevalencia en recién nacidos guatemaltecos las siguientes: en recién nacidos masculinos la clinodactilia 2.09%; pliegue transversal único 2.07%; puente nasal plano 1.68%; puente nasal ancho 0.88% y frente ancha 0.67% y en recién nacidos femeninos el pliegue transversal único 2.52%; clinodactilia 1.53%; puente nasal plano 1.29%; y puente nasal ancho 0.80%. Además se evaluaron a 7 pacientes que presentaron 3 anomalías menores y no se encontró ninguna asociación con un síndrome dismorfogenético. No se obtuvo un 4% de prevalencia de alguna anomalía menor y se determinó como anomalía menor más común el pliegue transversal único.

La incidencia de anomalías menores en recién nacidos guatemaltecos es de 7.81%.

I. INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas de acuerdo a su severidad se dividen en dos categorías: anomalías mayores que son aquellas que tienen efectos en el funcionamiento o en la aceptabilidad social del paciente y anomalías menores como aquellas que no tienen consecuencias médicas o cosméticas en el paciente¹.

Las anomalías menores se definen como características morfológicas inusuales que no provocan consecuencias médicas o cosméticas serias sobre los pacientes, las cuales a menudo ocurren en infantes normales^{2,3}. Estas deben considerarse como un indicador de morfogénesis alterada en un sentido general o constituir puntos clave en el diagnóstico de un patrón de malformación específica³.

Las anomalías menores que se observan en más del 4% de los recién nacidos se consideran como variantes fenotípicas normales de una raza o población. Hay que tomar en cuenta dos factores que nos ayudan a diferenciar las anomalías menores de las variantes comunes: prevalencia e implicación¹.

A la fecha, únicamente hay pocos estudios a nivel mundial sobre la incidencia y significado de las anomalías menores, concentrándose estos en Estados Unidos, Europa y China, no habiendo datos disponibles acerca de la frecuencia en la que se presentan en la población latinoamericana principalmente en Guatemala, esta carencia de información puede desviar la atención de la captación de anomalías menores y posteriormente identificar así anomalías mayores no evidentes fenotípicamente y síndromes dismorfogenéticos.

Debido a lo anteriormente expuesto se llevo a cabo un estudio descriptivo – transversal acerca de las anomalías menores de pacientes de la Unidad de Neonatología en el Departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt de enero a Junio del año 2011, mediante la evaluación de los recién nacidos al momento de su nacimiento a través de la comparación de los hallazgos físicos obtenidos con las fotografías de las 20 anomalías menores más frecuentes descritas en la literatura, agrupándose por regiones anatómicas, tomándose además en cuenta los antecedentes maternos y perinatales del paciente.

Excluyéndose del estudio a aquellos no nacidos en el Hospital Roosevelt. Caracterizando la anomalía menor más común y poder determinar cuál de estas puede ser una variante de nuestro grupo étnico tomando aquella que pase el 4% de su prevalencia.

II. ANTECEDENTES

Anomalías Menores

Las anomalías menores se definen como características morfológicas inusuales que no provocan consecuencias médicas o cosméticas serias sobre los pacientes, las cuales a menudo ocurren en infantes normales^{2,3}. Estas deben considerarse como un indicador de morfogénesis alterada en un sentido general o constituir puntos clave en el diagnóstico de un patrón de malformación específica³.

Moerlob y cols. dividen las anomalías menores en tres grupos:

1. Malformaciones congénitas menores, que son debidas a errores en la organogénesis.
2. Variantes menores, consideradas como variantes fenotípicas que no están presentes en síndromes congénitos que presentan múltiples anomalías menores a menudo tienen presentación familiar o en pacientes de determinados grupos étnicos.
3. Desordenes que desaparecen durante el desarrollo, que son aquellos defectos menores en el desarrollo embriológico que desaparecen con el tiempo¹.

Es importante mencionar que la mayoría de anomalías menores son detectadas al momento de realizar una evaluación física superficial al momento del nacimiento. En un estudio realizado por Marden y cols., encontraron que el 14% de los recién nacidos puede llegar a presentar una anomalía menor.

En aquellos recién nacidos con hallazgos de tres o más anomalías menores, se debe de descartar la presencia de una anomalía mayor oculta y a la vez un síndrome dismorfogenético^{2,3}.

Las anomalías menores que se observan en más del 4% de los recién nacidos se consideran como variantes fenotípicas normales de una raza o población. Hay que tomar en cuenta dos factores que nos ayudan a diferenciar las anomalías menores de las variantes comunes: prevalencia e implicación¹.

Craneofaciales

Occipital Plano

Es la reducción de la convexidad del occipusio, esto da la apariencia de aplanamiento. No hay medidas para esta medición todo depende de la experiencia del observador, este hallazgo puede o no estar acompañado de braquicefalia y puede observarse más frecuentemente en infantes que duermen de espaldas^{5,6}.



Cara Plana

Ausencia de concavidad y convexidad de la cara cuando es vista de perfil.

Una guía útil es trazar una línea imaginaria que una la gabela a la parte anterior de la mandíbula pasando por la parte superior del surco nasolabial donde se encuentra con la base de la columela. La gabela es el punto más destacado en el hueso frontal por encima de la raíz de la nariz. Si el surco nasolabial (filtrum) superior es anterior a esta línea la cara es cóncava^{5,6}.



Frente Ancha

El ancho de la frente o la distancia entre la frontotemporales es mayor a 2 desviaciones de lo normal.

Aparentemente incrementa la distancia entre los dos lados de la frente. Los frontotemporales es el punto lateral, el componente vertical de la cresta supraorbitaria, donde hay un hundimiento. No debe confundirse con prominentes frente^{5,6,8}.



Frente Prominente

Prominencia de toda la frente hacia adelante, esto es debida a una protrusión del hueso frontal.

No es lo mismo que el frontal abombado en donde hay un abombamiento de las partes laterales del hueso frontal con una separación relativa de la línea media. Otro nombre, frente saltona^{5,7,8}.



Micrognatia

Es un término que describe una mandíbula inferior anormalmente pequeña. La micrognatia puede ser la única anomalía en un niño y frecuentemente se autocorrigue durante el crecimiento, especialmente en la pubertad cuando la mandíbula crece en forma significativa. Igualmente, puede ser causada por ciertos trastornos y síndromes hereditarios^{5,6,7}.

La micrognatia es una causa del alineamiento anormal de los dientes, lo cual se puede observar en la forma como éstos cierran. A menudo, no hay suficiente espacio para que los dientes crezcan^{5,6,7}.

Causas comunes

- Síndrome de Pierre Robin
- Síndrome Hallerman-Streiff
- Trisomía 13
- Trisomía 18
- Síndrome X0 (síndrome de Turner)
- Progeria
- Síndrome de Treacher-Collins
- Síndrome Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome Russell-Silver
- Síndrome Seckel
- Síndrome del maullido de gato
- Síndrome de Marfan



Región Periorbitaria

Pliegues Epicánticos

Es piel del párpado superior (que se extiende desde la nariz hasta el lado interno de la ceja) que cubre el ángulo interno o canto del ojo.

La presencia de un pliegue epicántico es normal en algunas personas de ascendencia asiática y también en los niños que padecen el síndrome de Down. Estos pliegues también pueden observarse en niños pequeños de cualquier raza antes de que el puente nasal comience a elevarse^{6,7,22}.

Los pliegues epicánticos pueden ser normales para las personas de origen asiático y algunos bebés de origen distinto; sin embargo, también pueden deberse a ciertos trastornos médicos, como:

- Síndrome de Down
- Síndrome de alcoholismo fetal
- Síndrome de Turner
- Fenilcetonuria (FCU)
- Síndrome de Williams
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de blefarofimosis



Telecantos

Es la distancia aumentada más de dos desviaciones por arriba de lo normal entre ambos cantos internos. Aparentemente incrementa la distancia entre ambos cantos. El telecanto puede estar presente con o sin los ojos ampliamente separados. En el caso anterior los ojos deben de ser evaluados por separado. La distancia entre los cantos internos varía según el grupo étnico. Sinónimo Dystopia canthorum^{6,7,22}.



Microftalmia y Anoftalmia:

La microftalmía (órbita con un ojo hipoplásico) y la anoftalmía (ausencia completa del globo ocular) son malformaciones a nivel orbitario, congénitas o adquiridas²³, que conllevan la pérdida de la función visual.

Específicamente, la anoftalmía congénita se refiere a cualquier órbita que contiene un ojo severamente hipoplásico al nacimiento o una ausencia completa del globo ocular debido al fracaso de formación de la vesícula óptica y la anoftalmía adquirida de la órbita es aquella originada por trauma o un tumor^{23,24}. El microftalmo congénito es más común que la anoftalmía congénita, observándose una prevalencia de 1.2 y 1.8:10.000 nacimientos respectivamente, en poblaciones blancas^{24,25}.

La microftalmía y la anoftalmía severa propician una microórbita, con una apariencia temprana de hemiatrofia craneofacial²⁴. Existe carencia de los párpados y del saco conjuntival, debido a una falta de estímulo por la pérdida extrema de función para el desarrollo y crecimiento de dichas estructuras. Schittkowski y Hingst expresan que la pérdida congénita del ojo puede ser la razón más importante del hipodesarrollo orbitario. Esta deficiencia del desarrollo trae consecuencias funcionales, físicas y psicológicas, que dificultan su tratamiento^{24,25,26,27,28}.

En los casos de anoftalmía y microftalmía congénita el fin del tratamiento es estimular el crecimiento adecuado de la órbita. En casos de anoftalmía adquirida la meta es la restauración del volumen orbital con un reemplazo del contenido orbitario, para cumplir las expectativas del paciente con respecto a la prótesis final. El grado de deformidad determina qué técnica de rehabilitación oculoplástica se requiere. Se debe descartar,

cualquier potencial visual del globo microftálmico. Posteriormente, el tratamiento dependerá de la edad del paciente y del volumen del contenido orbitario^{28,29,30}.



Nariz y Filtrum

Puente Nasal Ancho

Incremento en la longitud del ancho del puente nasal.

Debe distinguirse cuidadosamente entre el incremento del ancho del hueso y el de los tejidos paranasales. Un puente nasal ancho debe distinguirse del telecanto e hipertelorismo^{31,32}.



Puente Nasal Plano

Es un aplanamiento de la parte superior de la nariz. La disminución en el crecimiento (hipoplasia) del puente nasal se puede presentar en asociación con enfermedades infecciosas o genéticas. Esta disminución en la altura del puente nasal se puede observar mejor a partir de una vista lateral de la cara^{31,32}.

Las causas comunes son:

- Variación normal
- Disostosis cleidocraneal

- Sífilis congénita
- Síndrome de Down
- Síndrome de Williams
- Otros síndromes congénitos



Filtrum Largo

Aumento de la distancia entre la base de la nariz y la línea media del labio superior. La longitud del filtrum usualmente muestra una relación con la longitud de la nariz. El filtrum y la nariz ocupan la zona central de la cara, un cambio en uno usualmente se ve acompañado en un cambio de la longitud del otro. Por ejemplo con un filtrum largo hay una nariz corta; en este caso ambos deben de ser evaluados por separado³².



Orejas

Holluelo Auricular

Pequeño orificio en la parte inferior de la ascendente del hélix, concha, o en el cruce del helix. La ubicación de estos holluelos es el plano de la fusión de la primera hendidura branquial



Holluelo Preauricular

Pequeño orificio anterior a la inserción de la oreja La ubicación de estos holluelos es el plano de la fusión de la primera hendidura branquial



Apéndices Preauriculares

Son tumoraciones congénitas cutáneo-cartilaginosas de forma nodular, ovoide, sésil o pediculada; son una anomalía común de los arcos branquiales y resultan de una morfogénesis redundante de las seis proliferaciones auriculares mesenquimatosas esperadas, localizadas en los extremos dorsales del primero y del segundo arcos faríngeos (hay tres sobre cada arco), que ocurre entre las dos y las seis semanas de gestación^{6,7,8,9,10,11}.

Estas malformaciones congénitas menores son importantes desde el punto de vista estético y porque en algunos casos acompañan a otras deformaciones. Pueden vincularse con diversos síndromes o padecimientos de origen mendeliano, cromosómico, teratogénico o multifactorial. Su frecuencia varía en diferentes regiones geográficas. Todavía no se han estudiado en profundidad como defectos aislados^{10,11,16,17,18,19,20,21}.

La prevalencia de apéndice preauricular en este estudio (1.96 por cada 1,000 nacidos vivos) es muy similar a la reportada en otras regiones de México (1.35 por cada 1,000)⁹ y en Venezuela (1.59 por cada 1,000),¹⁰ pero menor a la de Suecia (5.4 por cada 1,000)¹¹ y la de Israel (6.2 por cada 1,000).¹² Es posible que variables relacionadas con algunos factores de la población, como la permanencia de grupos humanos durante largos periodos en una misma región y los flujos migratorios particulares, entre otras, contribuyan al incremento en las tasas de apéndice preauricular^{9,10,11,12,20,21}.



Orejas de Implantación Baja

Orejas de implantación baja es un término usado para describir una posición deprimida del pabellón auricular dos o más desviaciones estándar por debajo del promedio de la población.

Durante el desarrollo fetal, el "pabellón auricular" u oreja se forma en el momento en que muchos otros órganos críticos, como los riñones, apenas se están desarrollando. Las anomalías en la forma o posición del pabellón auricular pueden ser un indicador de que hay otras anomalías asociadas presentes. Las anomalías comunes abarcan pliegues anormales en el pabellón, prominencia de las orejas, baja implantación, rotación anormal del pabellón e incluso ausencia de éste.

Muchos niños nacen con orejas que sobresalen (orejas prominentes). Aunque la gente pueda comentar sobre la forma de las orejas, esta afección es una variación de la forma

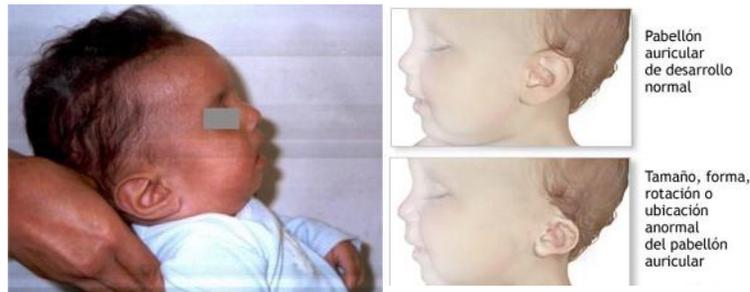
normal y no está asociada con otros trastornos. Sin embargo, las orejas de baja implantación, los pabellones ausentes y los pliegues anormales pueden estar asociados con varias afecciones^{8,10}.

Las siguientes afecciones comunes están asociadas con las orejas de implantación baja y las orejas que presentan deformidades.

- Síndrome de Down
- Síndrome de Turner

Las afecciones poco comunes asociadas con las orejas de implantación baja y las orejas que presentan deformidades abarcan:

- Síndrome de Treacher Collins
- Síndrome de Potter
- Trisomía 18
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Trisomía 13
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz



Microtia

Microtia (en latín significa "pequeña oreja") es una deformidad congénita del pabellón de la oreja (oído externo). La microtia es una anomalía congénita que se caracteriza por una oreja pequeña, por lo general acompañado por un estrecho canal auditivo, el que puede estar bloqueado o ausente. Puede ser unilateral (un lado sólo) o bilateral (afectando ambos lados). En la microtia unilateral, la oreja derecha es típicamente la afectada^{7,8}.

Microtia puede ocurrir como la única anomalía clínica o como parte de un síndrome. La prevalencia estimada de la microtia es 0.8-4.2 por 10 000 nacimientos, y es más común en los hombres^{8,14}.

Microtia puede tener una predisposición genética o ambiental.



Labios, Boca y Cavidad Oral

Macroglosia

La macroglosia es un trastorno en el que la lengua es más grande de lo normal (en posición de reposo protruye más allá del reborde alveolar), generalmente debido a un aumento en la cantidad de tejido y no debido a un crecimiento externo como en el caso de un tumor³³.

La macroglosia puede causar anomalías dento-músculo-esqueléticas, crear problemas en la masticación, fonación y manejo de la vía aérea e inestabilidad del tratamiento de ortodoncia o cirugía ortognática³³.

Esta malformación se puede observar en ciertos trastornos hereditarios o congénitos, incluyendo:

- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
- Hipotiroidismo congénito
- Síndrome de Down
- Amiloidosis primaria
- Acromegalia



Comisuras Labiales Desviadas Hacia Abajo

Las comisuras labiales se encuentran desviadas hacia abajo. Este hallazgo debe de ser evaluado con la boca cerrada, los labios en contacto y la cara relajada. Puede ser difícil de distinguir cuando el labio superior es largo.

Sinónimos boca en carpa, boca de pescado.



Cuello Corto

Disminución de la distancia desde el punto en donde el cuello y los hombros se unen al margen inferior del hueso occipital. No hay una medida objetiva disponible^{5,6,7}.



Manos y Pies

Clinodactilia

Significa dedo doblado, en este caso en el plano coronal. El dedo afectado con mayor frecuencia es el meñique con desviación radial de la articulación interfalángica distal. Ocurre en el 1% de los nacidos vivos normales y se encuentra con frecuencia en la trisomía 21.

Usualmente es un defecto en el desarrollo de la falange media, y puede estar asociada con falanges deltas, que ocasionan una angulación mayor de 10°. El compromiso de la falange media se debe a la osificación tardía de la misma ya que es uno de los últimos huesos de la mano en osificarse³⁴.

Rara vez la deformidad supera los 20° de la angulación. La clinodactilia es más un problema estético que funcional. El tratamiento no quirúrgico consiste en colocación de férulas, los cuales en niños pequeños son difíciles de manejar, por lo que la tutoría con el dedo vecino con cinta adhesiva, micropore o velcro, constituye una buena alternativa. Cuando la deformidad persiste o aumenta, se puede considerar la opción de un tratamiento quirúrgico³⁴.

La cirugía, que no debe hacerse antes de los seis años, consiste en una osteotomía de cuña cerrada, con la base ancha en el lado convexo de la deformidad. En algunos casos se requiere de la liberación de los tejidos blandos para realizar la corrección completa. La cortical de vértice preferiblemente se debe dejar intacta. Una vez hecha la osteotomía se fija con dos clavos de Kirschner por 6 semanas. En el postoperatorio se debe utilizar una férula por un tiempo mínimo de seis meses para mantener la corrección obtenida.



Sindactilia

Es la fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí, que se produce por la falta de diferenciación de los tejidos de entre los dedos que ocurre entre los días 37 y 47 semanas de gestación. La sindactilia se produce por una detención de la muerte celular programada. Cuando es de causa genética generalmente son de tipo autosómico dominante. Es más frecuente en hombres y se suele asociar a anomalías que comprometen la boca y/o las orejas^{34,35}.

La sindactilia es la malformación congénita de los miembros más frecuente, con una incidencia de 1 entre 2000-3000 nacidos vivos.

En la mitad de los casos se presenta en ambas manos, el 10% es hereditario y el 50% de estos ocurre entre el dedo anular y medio.

La sindactilia puede ser simple o compleja. Sindactilia simple es cuando sólo compromete tejidos blandos, pudiendo individualizar las falanges en toda su extensión, ya sea incompleta o completa. Sindactilia compleja es cuando compromete además las falanges; estas pueden ser extraordinariamente severas con ausencia de falange y/o fusiones o deformidades (Ej. Síndrome de Apert)^{34,35}.

El síndrome que con mayor frecuencia presenta sindactilia simple es el Síndrome de Poland, en el que además de la paquisindactilia hay ausencia o hipoplasia del pectoral e hipoplasia mamaria.

Las consideraciones quirúrgicas de la sindactilia involucra la coordinación de los tiempos quirúrgicos, programando la digitalización de una mano por tiempo quirúrgico, digitalizar primero los dígitos de los extremos no debiendo digitalizar espacios vecinos simultáneamente. Siempre se debe considerar la utilización de injertos de piel. Las técnicas que existen actualmente para corregir la sindactilia son múltiples y en general todas consideran utilizar un colgajo local para formar el espacio interfalángico.

Con respecto a la sindactilia compleja su manifestación más severa corresponde a la “mano en botón de rosa” en la cual hay una fusión y malposicionamiento de prácticamente todas las falanges con mucha dificultad para la diferenciación de los dígitos. Las

consideraciones quirúrgicas dependen de la severidad, separando los dígitos ya sea en cuatro espacios o solamente en uno (primer espacio), se deben programar dos tiempos quirúrgicos y considerar que estos pacientes solamente tienen movilidad de la articulación de metacarpo-falángica y que la angulación del pulgar es progresiva y se irá acentuando con el crecimiento³⁵.



Polidactilia

La polidactilia viene del griego «poly»=«mucho» y «daktylos»=«dedo». Es un trastorno genético donde un humano nace con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde (por lo regular un dedo más).

La polidactilia de causa genética es generalmente de tipo autosómica dominante. Es más común en raza negra y su presentación clínica puede ser de tres tipos: radial, central o cubital, dependiendo de su situación anatómica.

La polidactilia cubital es la más frecuente y se presenta en el lado cubital de la mano como un dedo supernumerario que cuelga de un pedículo blando muy laxo; en estos casos se recomienda su extirpación precoz sope todo cuando la base es angosta (incluso en período de recién nacido), cuando la base es más ancha se extirpa entre los 6 y los 12 meses de edad³⁴.

La polidactilia radial se manifiesta fundamentalmente como un pulgar bífido, identificándose 7 tipos diferentes, dependiendo el nivel óseo de la duplicación (falange distal, proximal o metacarpiano). La presentación más compleja es el pulgar trifalángico, la cirugía se realiza entre los 12 y los 18 meses, considerando que en estos casos raramente encontramos una unión mínima como en las cubitales. La presentación más frecuente del pulgar bífido es la tipo IV en que hay duplicación completa de la falange proximal y distal. Entre las consideraciones quirúrgicas del pulgar bífido, está la

extirpación del elemento de localización radial o unir los dos remanentes hipoplásicos; además se debe reparar, estabilizar y balancear los tendones y músculos de inserción anómalos³⁴.

La polidactilia central que es poco frecuente se puede ver que los dígitos mediales están duplicados completa o parcialmente y frecuentemente tienen sindactilia asociada.

Es recomendable realizar al menos un examen físico buscando otras alteraciones que hagan sospechar de algún trastorno genético.

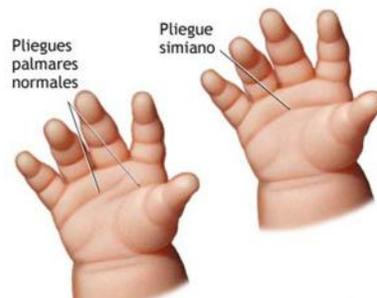


Pliegue Palmar Único

Es la presencia de una sola línea que se extiende a través de la palma de la mano. Normalmente, las personas tienen tres pliegues en las manos.

El término "pliegue simiano" ya no se utiliza mucho, dado que tiende a tener una connotación negativa (se refiere al mono o primate). Este pliegue en general simplemente se denomina pliegue palmar único.

Un pliegue palmar único aparece en aproximadamente 1 de cada 30 personas y los hombres tienen el doble de probabilidades con respecto a las mujeres de presentar esta afección. Algunos pliegues palmares indican problemas con el desarrollo y están asociadas con trastornos como el síndrome de Down³⁴.



Braquidactilia

La braquidactilia significa acortamiento de los dedos de las manos y de los pies y constituye un rasgo mendeliano dominante y puede presentarse aislado o bien formando parte de síndromes genéticos.

La braquidactilia ocurre generalmente en el primer dedo (pulggar). La braquidactilia también puede ir acompañada de otras malformaciones como la sindactilia, polidactilia, defectos de reducción o sinfalangismo. En casos aislados de braquidactilia, la herencia es mayoritariamente autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia³⁴.

El diagnóstico es clínico, radiológico y antropométrico. El diagnóstico prenatal no es generalmente indicado para las formas aisladas de braquidactilia, pero puede ser apropiado en formas sindrómicas. No existe un tratamiento específico que se aplica a todas las formas de braquidactilia. La cirugía plástica sólo se indica si la braquidactilia afecta función de la mano o por razones estéticas, pero por lo general no es necesario³⁴.



Camptodactilia

Del griego kamptos, curva, y dákylos, dedo. Malformación de los dedos, caracterizada por la flexión permanente de uno (meñique) o de varios dedos de la mano, flexión que afecta particularmente a la articulación de la segunda sobre la primera falange. Sería un estigma de neuroartritis³⁴.



Pies en Mecedora

Presencia de talon prominente y aumento en el contorno de la convexidad de la region plantar. El termino es usado comúnmente³⁴.



Pies Cortos

Se llaman pies cortos cuando la longitud de de los pies es menos de 2 desviaciones para recién nacidos entre 27 – 41 semanas de gestación según las tablas. La medida de los pies se encuentran por debajo del percentil tres en individuos desde el nacimiento hasta los 16 años de edad. La apariencia de los pies es desproporcionada.



III. OBJETIVOS

3.1 General:

- Caracterizar las anomalías menores en los recién nacidos del Hospital Roosevelt

3.2 Específicos:

- 3.2.1 Determinar la incidencia de anomalías menores en los recién nacidos del Hospital Roosevelt
- 3.2.2 Determinar la anomalía menor más común.
- 3.2.3 Determinar la principal variante común de nuestra población.
- 3.2.4 Determinar el porcentaje de recién nacidos con más de tres anomalías menores asociadas a una anomalía mayor.
- 3.2.5 Determinar el porcentaje de recién nacidos con más de tres anomalías menores asociadas a un síndrome dismorfogenético clínico.

IV. MATERIAL Y MÉTODO

4.1 Tipo de Estudio

- Descriptivo – Transversal

4.2 Población

- Recién nacidos en el servicio de Transición del Área de Neonatología del departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt de Enero a Septiembre del año 2011.
- Según la literatura se podría esperar un número de recién nacidos con anomalías menores en el rango de 574 a 1177.

4.3 Universo

- Todos los recién nacidos hospitalizados en el servicio de Transición del Área de Neonatología del departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt de Enero a Septiembre del año 2011, con base a los datos del 2009 que reporta 8845 recién nacidos/año; se esperan obtener un total aproximado de 5896 recién nacidos en los 8 meses de trabajo de campo.

4.4 Criterios de Exclusión

- Recién nacidos referidos de otros centros hospitalarios, centros de salud, médicos particulares.
- Recién nacidos con sospecha de síndrome dismorfogenético estables que sean trasladados con la madre.

4.5 Recursos

Humanos

- o Médico Asesor
- o Residente encargado de la investigación

Materiales

- Boleta de recolección de datos
- Guía ilustrada de las anomalías

4.6 Método de Recolección de Datos

- Se creará una boleta de recolección de datos que contenga los datos generales del paciente, antecedentes maternos, antecedentes familiares y el listado de anomalías menores
- Se evaluarán a los recién nacidos que se encuentren en el servicio de Transición de la Unidad de Neonatología para identificar anomalías menores y los datos obtenidos se introducirán en la boleta de recolección de datos
- Los recién nacidos a los que se les encuentre más de tres anomalías menores serán remitidos a niño sano con el Dr. Julio Cabrera para estudio y así descartar algún síndrome en específico.
- El periodo de tiempo estimado para la recolección de datos es de 6 meses y para el seguimiento de los pacientes a los que se les encuentre tres o más anomalías menores se utilizarán cuatro meses para descartar anomalías mayores o síndromes dismorfogenético.

4.7 Variables

Dependiente:

- Anomalías Menores

Independientes:

- Edad Gestacional
- Sexo
- Peso
- Síndrome Dismorfogenético
- Factores Teratogénicos Asociados

4.8 Operacionalización de Variables

Variable	Definición	Definición Operacional	Tipo de Variable	Escala de Medición	Unidad de Medida
Anomalías Menores	Características morfológicas inusuales que no provocan consecuencias médicas o cosméticas serias sobre los pacientes, las cuales a menudo ocurren en infantes normales	Se determinara a través de los datos obtenidos en la boleta de recolección y el examen físico del paciente con base al diagnostico que el clínico asigne.	<ul style="list-style-type: none"> • Cualitativa Politónica 	<ul style="list-style-type: none"> • Nominal 	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnostico
Edad Gestacional	Tiempo transcurrido desde fecundación hasta el nacimiento.	Se determinara a través de la escala de capurro.	<ul style="list-style-type: none"> • Cuantitativa Discreta 	<ul style="list-style-type: none"> • Razón 	<ul style="list-style-type: none"> • Semanas.
Sexo	Clasificación en hombre o mujer basada en numerosos criterios, entre ellos las características anatómicas y cromosómicas	Dato obtenido en la boleta de recolección.	<ul style="list-style-type: none"> • Cualitativa Dicotónica 	<ul style="list-style-type: none"> • Nominal 	<ul style="list-style-type: none"> • Hombre • Mujer
Peso	El resultado o medida para la fuerza/atracción gravitatoria que el campo gravitatorio del centro de la superficie del planeta tierra ejerce sobre la masa de un cuerpo u objeto.	Dato obtenido en la boleta de recolección-	<ul style="list-style-type: none"> • Cuntitativa Continua 	<ul style="list-style-type: none"> • Razón 	<ul style="list-style-type: none"> • Kilogramos
Síndrome Dismorfogénico	Cuadro clínico o conjunto sintomático que presenta alguna enfermedad con cierto significado y que por sus características posee cierta identidad; es decir, un grupo significativo de síntomas y signos. Tomando en cuenta 3 anomalías mayores y 2 menores	Se realizara el diagnostico clínico a través de los hallazgos que se encuentren en el examen físico si el paciente llena los criterios clínicos	<ul style="list-style-type: none"> • Cualitativa • Dicotónica 	<ul style="list-style-type: none"> • Nominal 	<ul style="list-style-type: none"> • Si • No
Factores Teratogénicos Asociados	Factores predisponentes para el desarrollo de anomalías menores	Se obtendrán a través de la boleta de la boleta de recolección de datos.	<ul style="list-style-type: none"> • Cualitativa Dicotónica 	<ul style="list-style-type: none"> • Nominal 	<ul style="list-style-type: none"> • Si • No

4.9 Descripción y Definición de la Intervención

- Se evaluarán a todos los recién nacidos sanos que se encuentren en el Servicio de Transición de la Unidad de Neonatología durante los meses de Enero a Junio del año 2011.

4.10 Estrategia de Análisis

- Se utilizará análisis en base a hoja electrónica realizada en programa Excel.

4. 11 Desarrollo de la Investigación

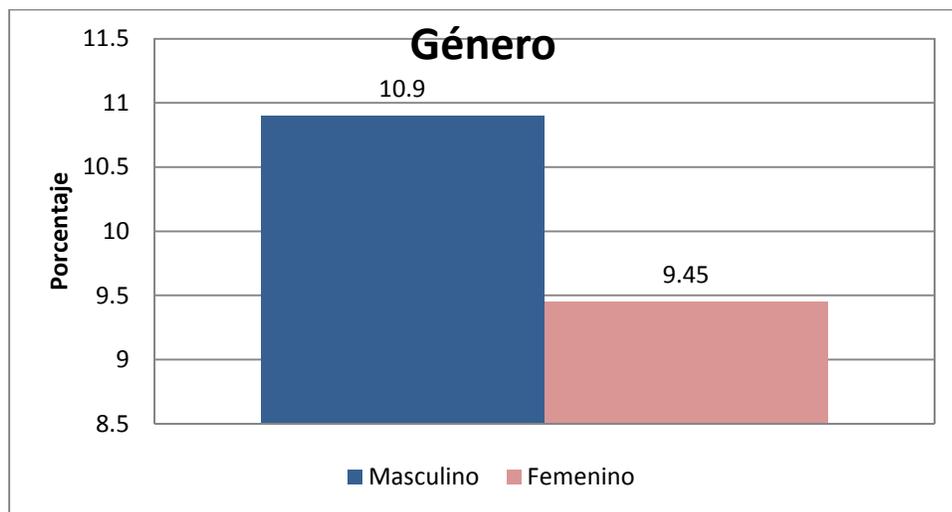
- Identificación del problema
- Realización de anteproyecto.
- Elaboración de protocolo.
- Elaboración de boleta de recolección de datos.
- Validación de boleta de investigación.
- Revalidación de boleta de investigación.
- Capacitación a residentes de primer ingreso
- Recolección de datos
- Tabulación de resultados obtenidos.
- Análisis e interpretación de resultados obtenidos.
- Presentación de resultados obtenidos (Tablas, Gráficas y Análisis).
- Elaboración de Informe Final.
- Presentación de Informe Final.

V. RESULTADOS

En este estudio el 20.38% de los recién nacidos presento una anomalía menor evaluando un total de 4638 recién nacidos hospitalizados en el servicio de Transición del Área de Neonatología del departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt de Enero a Septiembre del año 2011; se excluyeron a los pacientes referidos de otros centros asistenciales y recién nacidos con sospecha de síndrome dismorfogénico estables trasladados con la madre.

Grafica No. 1

Porcentaje de recién nacidos que presentan anomalías menores por género

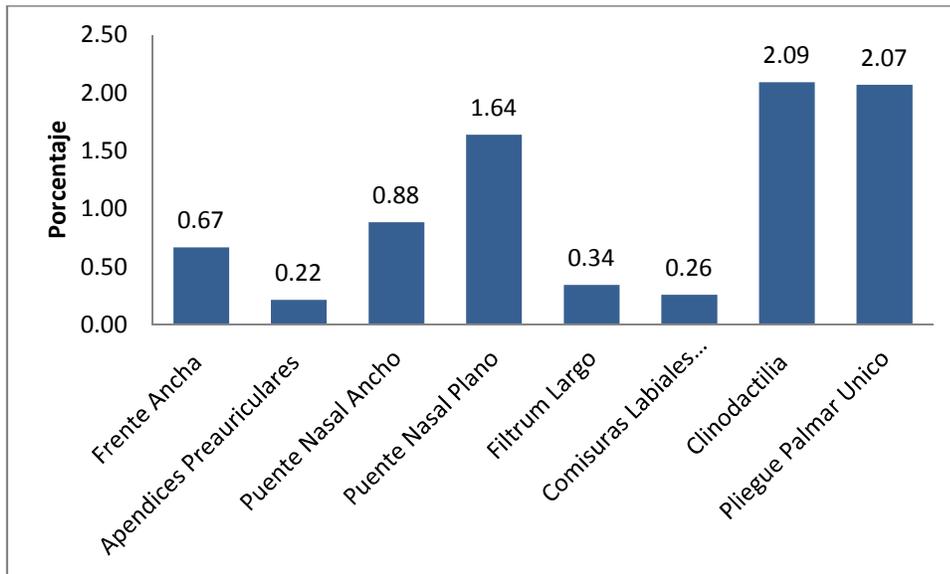


La incidencia obtenida en los recién nacidos del Hospital Roosevelt de presentar una anomalía menor en este estudio es de 7.81%..

De los pacientes documentados con tres anomalías ninguno encajo en un síndrome dismorfogénico y ni se le documento alguna anomalía mayor asociada al momento del estudio.

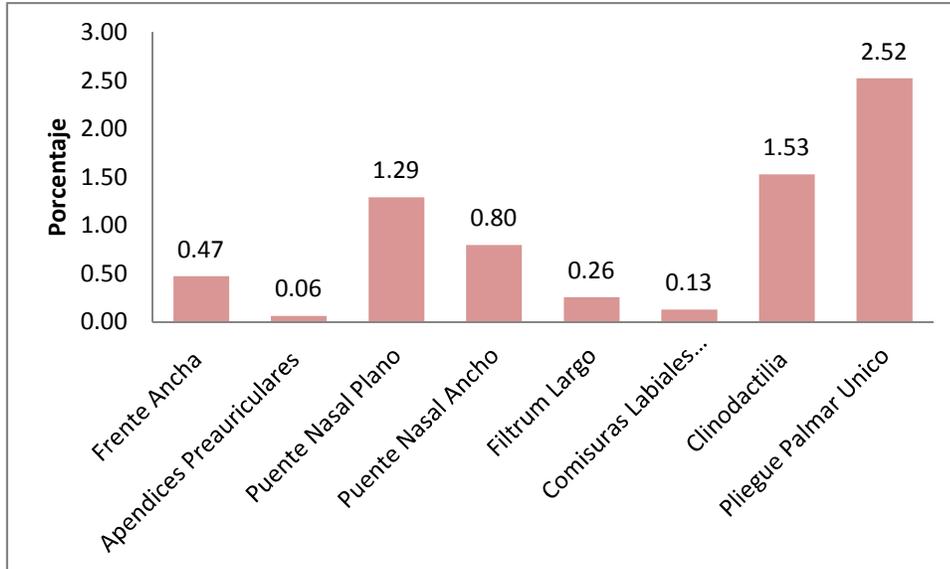
Grafica No.2

Anomalías menores más comunes en recién nacidos masculinos



Grafica No.3

Anomalías menores más comunes en recién nacidos femeninos



En las graficas 2 y 3 se presentas las anomalías menores más comunes por género siendo estas el pliegue transverso único, clinodactilia y puente nasal ancho las más comunes en ambos géneros.

VI. DISCUSIÓN

A la fecha se encuentran pocos artículos que provean información en cuanto a las anomalías menores de cada población. Son pocos los reportes sobre anomalías menores estudiadas en diferentes grupos raciales y la mayoría son datos obtenidos de poblaciones caucásicas²; por lo tanto se selecciono recién nacidos guatemaltecos como población de estudio.

Se modifico una lista de 67 anomalías menores creadas originalmente por Marden et al. Me'hes et al. y Leppig et al. Dr. F. J. Tsai²; adaptadas adecuadamente al tipo de estudio. Según estos estudios se ha establecido que si una anomalía menor excede el 4% de la población se toma como una variante normal de la población.

En estudios previos se demuestra que el pliegue transverso único y el frontal ancho es una variante normal para la población China. Las anomalías menores que se documentaron en recién nacidos guatemaltecos son las siguientes: en recién nacidos masculinos la clinodactilia 2.09%; pliegue transverso único 2.07%; puente nasal plano 1.68%; puente nasal ancho 0.88% y frente ancha 0.67% y en recién nacidos femeninos el pliegue transverso único 2.52%; clinodactilia 1.53%; puente nasal plano 1.29%; y puente nasal ancho 0.80%; estos datos se asemejan a el estudio realizado en la población china del Dr. F. J. Tsai.; pero ninguna de esta sobrepaso el 4% de la población para concluir que es una variante de nuestra población; se debe de tomar en cuenta el tiempo y el número de pacientes evaluados en este estudio comparado con la literatura.

El porcentaje de anomalías menores documentado en este estudio es de 20.38% comparado con el estudio de Dr. F. J. Tsai en la población china que es de 44.9% pero se debe de tomar en cuenta el tiempo en el cual se desarrollo el estudio y la población del mismo.

No se documento ninguna anomalía mayor ni ningún síndrome dismorfogenético en los recién nacidos a los cuales se les documento más de una anomalía menor.

La incidencia que muestra dicho estudio en cuanto a las anomalías menores en recién nacidos guatemaltecos es del 7.81 por cada 100 nacidos.

6.1 CONCLUSIONES

Este estudio caracterizo las anomalías menores más comunes en los recién nacidos guatemaltecos aunque ninguna de estas sobrepaso el 4% de la población para concluir que se trata de una variante propia de nuestra población, se logro determinar la incidencia de anomalías menores en la población guatemalteca y además se determino que el sexo más afectado es el masculino.

La incidencia obtenida en los recién nacidos del Hospital Roosevelt de presentar una anomalía menor en este estudio es de 7.81%.

6.2 RECOMENDACIONES

Se recomienda realizar un estudio con una población mayor, con un lapso de tiempo más amplio y que se cuente con más personal para recaudar datos para poder realizar una comparación con los estudios realizados en diferentes poblaciones a nivel mundial y así poder establecer un valor predictivo, en los pacientes que presenten más de dos anomalías menores, para determinar una anomalía mayor o un porcentaje de estas que pueden orientar a un síndrome dismorfogenético.

VII. REFERENCIAS

1. Johannes H.M. Merks, Clara D.M. van Karnebeek, Hubert N. Caron, and Raoul C.M. Hennekam, Phenotypic Abnormalities: Terminology and Classification, American Journal of Medical Genetics 123A:211–230 (2003)
2. F-J Tsai, C-H Tsai, C-T Peng, J-Y Wu, C-H Lien and T-R Wang, Different race, different face: minor anomalies in Chinese newborn Infants, Acta Paediatrica 88: 323±6. 1999
3. Jones, SMITH'S Recognizable Patterns of Human Malformation, El Sevier, 2006, pages 817 – 836
4. M. Marti Herrero, ENFOQUE CLÍNICO DEL NIÑO CON DISMORFIAS, UTILIDAD DE UN PORTAL DE TELEGENÉTICA, BSCP Can Ped 2004; 28 - nº 2 y 3
5. Allanson JE, Cunniff C, Hoyme HE, McGaughran J, Muenke M, Neri G. 2009b. Elements of morphology: Standard terminology for the head and face. Am J Med Genet Part A 149A:6–28.
6. Allanson JE, Biesecker LG, Carey JC, Hennekam RC. 2008. Elements of morphology: Introduction. Am J Med Genet Part A 149A: 2–5.
7. Farkas LG. 1981. Anthropometry of the head and face in medicine. New York: Elsevier
8. HunterAGW, Frias F, Gillessen-Kaesbach G, Hughes HE, Jones KL, Wilson L. 2008. Elements of morphology: Standard terminology for the ear. Am J Med Genet Part A 149A:40–60.
9. Cornwall R. Upper limb. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007:chap 680.

10. O'Rahilly R, Müller F. Human embryology & teratology. 3a ed. New York: Wiley-Liss, 2001;pp:480-6.
11. Kankkunen A, Thiringer K. Hearing impairment in connection with preauricular tags. *Acta Paediatr Scand* 1987;76:143-6.
12. Kugelman A, Tubi A, Bader D, Chemo M, Dabbah H. Pre-auricular tags and pits in the newborn: the role of renal ultrasonography. *J Pediatr* 2002;141:388-91.
13. Sadler TW. Embriología medica con orientación clínica. 8a ed. Buenos Aires: Médica Panamericana, 2001;pp:376-80.
14. Jiménez-Balderas EA, Salamanca-Gómez F, Martínez-Apac S, Bracho-Solís M. Estudio de malformaciones congénitas en 105,825 nacimientos consecutivos. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1985;42:744-7.
15. Cedeño-Rincón R, León A, Romero R. Epidemiología de las malformaciones congénitas externas en una maternidad de Venezuela. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1996;53:117-22.
16. Scheinfeld NS, Silverberg NB, Weinberg JM, Nozad V. The preauricular sinus: a review of its clinical presentation, treatment, and associations. *Pediatr Dermatol*. 2004;21(3):191–196
17. Tan T, Constantinides H, Mitchell TE. The preauricular sinus: a review of its aetiology, clinical presentation and management. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(11):1469–1474
18. Kankkunen A, Thiringer K. Hearing impairment in connection with preauricular tags. *Acta Paediatr Scand*. 1987;76(1):143–146
19. Kugelman A, Hadad B, Ben-David J, Podoshin L, Borochowitz Z, Bader D. Preauricular tags and pits in the newborn: the role of hearing tests. *Acta Paediatr*. 1997;86(2):170–172

20. Kohelet D, Arbel E. A prospective search for urinary tract abnormalities in infants with isolated preauricular tags. *Pediatrics*. 2000;105(5). Available at: www.pediatrics.org/cgi/content/full/105/5/e61
21. Chami RG, Apesos J. Treatment of asymptomatic preauricular sinuses: challenging conventional wisdom. *Ann Plast Surg*. 1989;23(5):406–411
22. Hall BD, Graham JM Jr, Cassidy SB, Opitz JM. 2009. Elements of morphology: Standard terminology for the periorbital region. *Am J Med Genet Part A* 149A:29–39.
23. Shorey P, Lobo G. Congenital unilateral absence of orbit with anophthalmos and partial arhinia. *Indian J Ophthalmol* 1991; 39(3):132-133.
24. Pellerin P, Mouriaux F, Dhellemmes-Defoort S, Guilbert F. Surgical treatment of micro-ophthalmic syndromes. *Ann Chir Plast Esthet* 1997; 42(5):437-446.
25. Clauser L, Sarti E, Dallera V, Galié M. Integrated reconstructive strategies for treating the anophthalmic orbit. *J Craniomaxillofac Surg* 2004; 32(5):279-290.
26. Dolk H, Busby A, Armstrong BG, Walls PH. Geographical variation in anophthalmia and microphthalmia in England, 1988- 94. *BMJ* 1998; 317:905-910.
27. McLean CJ, Ragge NK, Jones R, Collin JRO. The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anophthalmos. *Br J Ophthalmol* 2003; 87:860-863.
28. Oberhansli C, Charles-Messance D, Munier F, Spahn B. Behandlung von Mikrophthalmus und Anophthalmus: Erfahrung mit Augenprothese. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2003; 220:134-137.

29. Schittkowski M, Gundlach K, Guthoff R. Kongenitaler klinischer Anophtalmus und funktionsloser Mikrophthalmus. *Ophthalmologie* 2003; 100(7):507-517.
30. Schittkowski M, Guthoff R. Injectable self inflating hydrogel pellet expanders for the treatment of orbital volume deficiency in congenital microphtalmos: preliminary results with a new therapeutic approach. *Br J Ophthalmol* 2006; 90:1173-1177.
31. Adam M, Hudgins L. The importance of minor anomalies in the evaluation of the newborn. *NeoReviews*. 2003;4(4):e99–e104
32. Hennekam RCM, Cormier-Daire V, Hall J, Mehes K, Patton M, Stevenson R. 2009. Elements of morphology: Standard terminology for the nose and philtrum. *Am J Med Genet Part A* 149A:61–76.
33. Carey JC, Cohen MM Jr, Curry CJR, Devriendt K, Holmes LB, Verloes A. 2009. Elements of morphology: Standard terminology for the lips, mouth, and oral region. *Am J Med Genet Part A* 149A:77–92.
34. Biesecker LG, Aase JM, Clericuzio C, Gurrieri F, Temple IK, Toriello H. 2009. Elements of morphology: Standard terminology for the hands and feet. *Am J Med Genet Part A* 149A:93–127.
35. Biesecker LG. 2007. A maneuver to assess the presence of metacarpal or metatarsal osseous syndactyly: A physical finding useful for the differential diagnosis of polydactyly. *Am J Med Genet Part A* 143A:1788– 1789.

VIII. ANEXOS

No: _____

BOLETA DE ROLECCION DE DATOS.

ANOMALÍAS MENORES EN RECIÉN NACIDOS

(Estudio Descriptivo Transversal acerca de Anomalías Menores en pacientes del servicio de Neonatología del Departamento de Pediatría del Hospital Roosevelt de Enero a Junio del año 2,011).

Datos generales

Edad Gestacional _____ Semanas Peso Al Nacer _____ kg Talla _____ cm Sexo M F

Antecedentes Maternos

Edad _____ años

Control Prenatal si no

Ingesta de Acido Fólico si no

Antecedente Anomalías congénitas si no

Uso de drogas, alcohol tabaco si no

Exposición a radiación si no

Enfermedades Maternas

Tratamiento

Listado de Anomalías Menores

Craneofaciales

- Occipital Plano si no
- Cara Plana si no
- Frente Ancha si no

Orejas

- Holluelo Auricular si no
- Holluelo Preauricular si no
- Apéndices Preauriculares si no
- Orejas de Implantación Baja si no
- Microtia si no

Región Periorbitaria

- Pliegues Epicánticos si no
- Telecantos si no

Nariz y Filtrum

- Puente Nasal Ancho si no

Otras:

• Puente Nasal Plano si no

• Filtrum Largo si no

Labios, Boca y Cavidad Oral

• Macroglosia si no

• Comisuras Labiales Desviadas Hacia Abajo si no

Manos y Pies

• Clinodactilia si no

• Sindactilia si no

• Polidactilia si no

• Pliegue Palmar Único si no

• Braquidactilia si no

• Camptodactilia si no

• Pies Cortos si no

• Pies en Mecedora si

PERMISO DEL AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO

El autor concede el permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada: "Anomalías Menores en Recién Nacidos" para propósitos de consulta académica. Sin embargo quedan reservados los derechos del autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.