

ENFOQUE INTEGRAL DE LA DISMORFOLOGÍA CRANEO-FACIAL

DRA. EDITH LOSOVIZ

Cuerpo Docente del Ateneo Argentino de Odontología.

Ex-Directora del Programa para la Formación de Recursos Humanos para la Atención de Pacientes con Deformidades Dentomaxilofaciales en la Provincia de Santa Cruz

RESUMEN

Estimativamente el 5% de los niños nacidos vivos presentan algún defecto congénito o enfermedad genética que va a afectar su salud, crecimiento y/o desarrollo en forma significativa. En ese 5% se incluyen centenares de trastornos diferentes, la mayoría de los cuales son de baja frecuencia individual, de presentación clínica particular y de etiología y patogenia diversa. Los trastornos congénitos son en general de diagnóstico complejo, multisistémicos, crónicos, estigmatizantes, de tratamiento difícil y de gran impacto psicosocial en el niño y su familia.

El objetivo científico y humanitario debe ser el conocimiento sobre la causalidad de defectos de nacimiento para crear oportunidades para su prevención primaria.

Debe progresarse para que existan estrategias, alternativas, diagnóstico (especialmente prenatal) para producir un mayor impacto en la reducción de la mortalidad y morbilidad causadas por defectos del nacimiento.

PALABRAS CLAVE: dismorfología craneofacial – defectos heredados – defectos congénitos – vigilancia epidemiológica – prevención primaria

ABSTRACT

Estimatingly, 5% of children born alive present some congenital defect or genetic disease that will significantly affect their health, their growth and/or their development. This 5% includes a large number of different disorders most of which are of individual low frequency, particular clinical appearance and diverse etiology and pathology. Generally, diagnosis of congenital disorders is complex, they being multisystemic, chronic, stigmatizing, difficult to treat and of great psychosocial impact in the child and his family.

The scientific and humanitarian goal must be to achieve knowledge about birth defect causes in order to create opportunities for their primary prevention.

Progresses must be made in strategies, alternatives, diagnosis (especially prenatal diagnosis) to produce a greater impact in reduction of birth defects caused mortality and morbidity.

KEYWORDS: craneofacial dysmorphology – inherited defects – congenital defects – epidemiologic controls – primary prevention.

INTRODUCCIÓN

Estimativamente el 5% de los niños nacidos vivos presentan algún defecto congénito o enfermedad genética que va a afectar su salud, crecimiento y/o desarrollo en forma significativa. En ese 5% se incluyen centenares de trastornos diferentes, la mayoría de los cuales son de **baja frecuencia individual**, de presentación **clínica** particular y de **etiología y patogenia diversa**. Los **trastornos congénitos** son en general de diagnóstico complejo, multisistémicos, crónicos, estigmatizantes, de tratamiento difícil y de

gran impacto psicosocial en el niño y su familia.

La tarea conjunta en “equipos interdisciplinarios” compuestos por neonatólogos, pediatras, odontólogos, fonoaudiólogos, cirujanos plásticos, kinesiólogos, trabajadores sociales, psicólogos, genetistas, etc. optimiza el resultado del tratamiento en beneficio del paciente (centro de la atención) y ejerce **un papel orientador** para la familia, el cual es un factor importante en la rehabilitación bio-psico-social.

Ciertas anomalías presentan tal grado de complejidad que pueden llevar a los profesionales a considerar los trastornos congénitos fuera de su competencia y capacidad y proceder a su derivación para su diagnóstico y tratamiento.

En estos últimos años se produjeron adelantos científicos que permitieron avances importantes en la **comprensión de las causas, los mecanismos patogénicos y la evolución natural de un gran número de defectos congénitos**. También se han perfeccionado técnicas diagnósticas que permiten confirmar las sospechas clínicas, así como **procedimientos terapéuticos**.

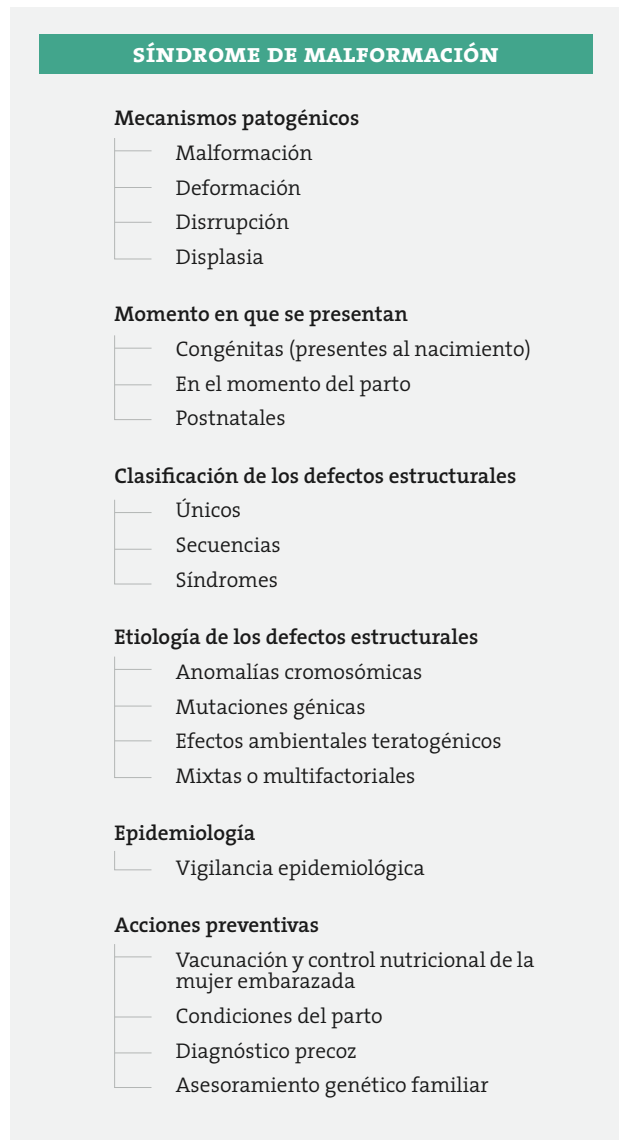
Los objetivos científicos y humanitarios, aunque ciertamente no totalmente factibles, deben ser conocer todo lo posible sobre la **causalidad** de defectos del nacimiento y crear la oportunidad para su prevención primaria.

Si bien el **factor genético** gravita significativamente en estos trastornos, **el ambiente interactúa como condicionante o predisponente** tanto en la presentación de la enfermedad como en el grado de expresión. Por ello muchos de estos trastornos podrían considerarse **evitables con la intervención médica oportuna y apropiada y con medidas de Salud Pública**.

Las prioridades programáticas definidas por la XXII Conferencia Panamericana en la Resolución XXI establecen la necesidad de transformar los Sistemas Nacionales de Salud con énfasis en la descentralización¹. De acuerdo con este objetivo resulta necesario orientar en forma racional y coordinada el desarrollo de recursos humanos y físicos. Su objetivo es facilitar una respuesta adecuada a las necesidades asistenciales de cada población impulsando ideas renovadoras en la búsqueda de soluciones. Para ello deben tenerse en cuenta a los profesionales del área en desarrollo así como la adecuación y optimización de la capacidad instalada existente².

En esta publicación se presenta terminología habitualmente utilizada en relación a los trastornos congénitos estructurales, sus diferentes presentaciones clínicas, una reseña de sus mecanismos etiopatogénicos y sus causas, clasificación, aspectos epidemiológicos y alternativas de acciones preventivas en poblaciones de alto riesgo.

ESQUEMA CONCEPTUAL



TÉRMINOS Y CONCEPTOS

En primer lugar se debe aclarar con precisión el significado de algunos términos para entender el complejo tema de los defectos de nacimiento.

El estudio de las personas con anomalías es la meta de un campo conocido como sindromología, dismorfología, genética médica y teratología. Ninguno de estos términos abarca todo el problema, y aunque cada uno tiene sus partidarios, cada uno también presenta limitaciones propias³. Se utilizará el término **dismorfología craneofacial** en referencia a **defectos estructurales y/o funcionales que afectan al área craneofacial**, con o sin compromiso de otras áreas de la economía. Son sinónimos de **defectos los términos anomalías, alteraciones y trastornos**.

MECANISMOS PATOGENÉTICOS

Existen cuatro mecanismos principales de patogénesis del desarrollo de los **defectos congénitos** estructurales:

Malformación: Defectos **intrínsecos** en la morfogénesis (detención, retardo o dirección errónea del desarrollo), que llevan a anomalías en la estructura de un órgano, parte de un órgano o una región mayor del cuerpo. Ejemplo: cardiopatías congénitas aisladas, labio leporino, anoftalmia.

Deformación: anomalías producidas por **fuerzas mecánicas que distorsionan** estructuras que de otra manera se desarrollarían normalmente. Ejemplo: embarazos múltiples, oligohidramnios, malposición fetal, etc. (Fig. 1) ⁴.



Fig. 1 Deformación mandibular por presión in útero (De Michel Cohen)

Disrupción: es un defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región mayor del cuerpo resultado de la destrucción de un tejido previamente normal. Esta destrucción puede producirse por una **interrupción extrínseca o una interferencia en el proceso del desarrollo por isquemia, hemorragia o adhesión de otros tejidos**. Ejemplo: microsomía facial, amputaciones de miembros, etc.

Displasia: es una anomalía en la organización o función celular dentro de un tejido determinado. La característica de la displasia es que la anomalía **es dinámica y puede continuar a lo largo de la vida** a diferencia de los otros mecanismos que cesan una vez que se completa el desarrollo fetal. Ejemplo: displasias esqueléticas, enfermedades de depósito, hemangiomas, otros hamartomas.

La definición de estos términos establece que, tanto **en la deformación como en la disrupción, no existe compromiso en el embrión o en el feto en tanto que la malformación y la displasia se desarrollan a partir de tejidos intrínsecamente afectados** (Fig. 2).



Fig. 2 Tipos de problemas en la morfogénesis

Por ser la **deformación consecuencia de fuerzas mecánicas, su recuperación parcial o total dependerá del momento en que dichas fuerzas actuaron y de la dimensión del deterioro. Tanto la malformación como la disrupción, inevitablemente dejan secuelas.**

La definición de un defecto estructural por su mecanismo patogénico no define necesariamente la etiología pero sí ayuda al **proceso de comprensión causal**.

- Las deformaciones y las disrupciones son **extrínsecas al feto y generalmente son de origen ambiental**.
- Las displasias casi siempre son debidas a **mutaciones génicas**.
- Las malformaciones pueden ser de causas **diversas, pero siempre el error de desarrollo ocurre temprano en la gestación, durante la organogénesis**.

Aproximadamente 3% de los nacidos vivos presenta malformaciones importantes y, de ellos, un tercio tiene malformaciones múltiples, conocidas como síndromes. **La clase más frecuente es la morfogénesis incompleta**, en la cual se suspende el desarrollo, como por ejemplo en el paladar hendido.

En un cierre normal los procesos palatinos embriónicos se horizontalizan a las siete semanas de gestación y se fusionan en la doceava, aproximadamente. Si algún factor los detiene durante la embriogénesis, el resultado es un paladar hendido (Fig. 3). Se reconocen dos factores etiopatogénicos:



Fig. 3 Defecto palatino en «V» o en «U»

- 1) La información procedente de las células inductoras del crecimiento de la cresta neural. En este caso la fisura tiene forma de “V” y es de origen malformativo.
- 2) Fuerzas extrínsecas durante el desarrollo incipiente que no permitan la deflexión cefálica en el momento oportuno. Por ejemplo en: embarazos múltiples, oligohidramnios, mandíbula intrínsecamente hioplásica o por falta de espacio suficiente para crecer, la lengua permanece acuñada entre los procesos palatinos y el defecto resultante tiene forma de “U”. En este caso el origen es deformativo.

Existen síndromes que pueden ser tanto de origen malformativo como deformativo como, por ejemplo, la Secuencia de Pierre Robin.

El diagnóstico diferencial es sumamente importante dado que los defectos de origen deformativo

tienden a autocorregirse, no así los malformativos.

La expresión de la malformación puede ser mínima o máxima. Por ejemplo, una úvula bífida es expresión mínima del paladar hendido. Esta malformación es inespecífica, es decir, puede presentarse en forma aislada o acompañando otras malformaciones formando parte de diversos síndromes.

Distintas malformaciones ocurren con frecuencia diversa en diferentes síndromes y por ello se dice que son inespecíficas, razón por la cual el diagnóstico de un síndrome no se establece a partir de cierta anomalía sino de su patrón general.

En el cuadro 1 se muestra una comparación entre los rasgos característicos de las malformaciones, las deformaciones y las disrupciones.

MOMENTO EN QUE SE PRESENTAN

Conviene aclarar los términos “**congénito**” y “**heredado**”.

Congénito significa **presente al nacer**, y se manifieste o no al momento del nacimiento. Existen alteraciones congénitas que pueden expresarse tardíamente a distintas edades y no precisamente al momento del nacimiento.

Algunos ejemplos pueden observarse en el cuadro 2⁵.

CARACTERÍSTICAS	MALFORMACIONES	DEFORMACIONES	DISRRUPCIONES
Tiempo de ocurrencia	Embriónicas	Fetales	Embriónico-fetales
Nivel de disturbio	Organo	Región	Área
Mortalidad perinatal	+	-	+
Corrección espontánea	-	+	-
Corrección por postura	-	+	-
Corrección por cirugía	+	+/-	+
Riesgo relativo de recurrencia	Alta	Baja	Extremadamente baja
Frecuencia aproximada en neonatos	3%	2%	1%

Cuadro 1 Comparación entre malformaciones, deformaciones y disrupciones.

Trastornos	Edad de manifestación
Labio y/o paladar fisurado	Al nacer
Alcaptonuria	Al nacer
Osteogénesis imperfecta congénita	Al nacer
Dentinogénesis imperfecta	6-12 meses
Fibromatosis gingival	6 meses-12 años
Hipodoncia de incisivo lateral superior	6-8 años
Lobodoncia	6-12 años
Gota	15-50 años
Corea de Huntington	35-60 años

Cuadro 2 Edad de manifestación de diversos trastornos genéticos. (de Carlos Salinas)

Heredado indica una etiología, es decir, que fue transmitido de una generación anterior, sea consecutiva o no. Esta transmisión es producida por **mutación genética**. La **mutación** es un **cambio en la estructura molecular del material heredado que puede causar una alteración**.

Por otra parte, puede ocurrir una mutación en las células germinales del padre o de la madre, siendo potencialmente transmisible a la generación siguiente sin antecedentes previos. Estas son las llamadas **mutaciones espontáneas o frescas** (no están presentes en generaciones anteriores pero si son posibles de ser heredadas en el futuro) (Fig. 4).



Fig. 4 Momento en que se presentan

Los **cambios heredados** pueden **manifestarse** en la vida **prenatal o postnatal** (a distintas edades del individuo, incluso después de su vida reproductiva). Esto se debe a que la vida es una **cadena continua de reacciones** en que los genes actúan, ya sea **activándose o desactivándose**, a distinto tiempo y según las condiciones del ambiente.

CLASIFICACIÓN DE LOS DEFECTOS ESTRUCTURALES

Defectos únicos

Constituyen la mayoría de los **defectos congénitos estructurales**. Incluyen: el labio fisurado, fisura de paladar, dislocación de cadera, etc. En general son de **etiología multifactorial**.

Secuencias

La **presencia de un defecto estructural primario puede determinar secundariamente otros defectos**. Por ejemplo, la agenesia renal causa oligohidramnios que, a su vez determina compresión craneofacial (facies de Potter), artrogriposis (flexión o contractura permanente de una articulación) e hipoplasia pulmonar. Otro ejemplo es la secuencia de Pierre Robin. En ella la hipoplasia mandibular es el defecto primario que secundariamente determina fisura de paladar y glosoptosis (caída de la lengua hacia atrás).

Síndromes

Un síndrome **congénito es un conjunto de defectos que se repiten en distintos pacientes con un patrón consistentemente similar**. A diferencia de las secuencias, ninguno de los defectos es consecuencia de otro. Ellos ocurren independientemente, determinados por una causa única. Esta causa puede ser:

- **cromosómica** como en el síndrome de Down
- **teratogénica** como en el síndrome de alcohol fetal
- **mendeliana**
- **desconocida**

En la Fig. 5 puede observarse un esquema de las cinco categorías en que puede clasificarse la naturaleza de los defectos estructurales⁶.

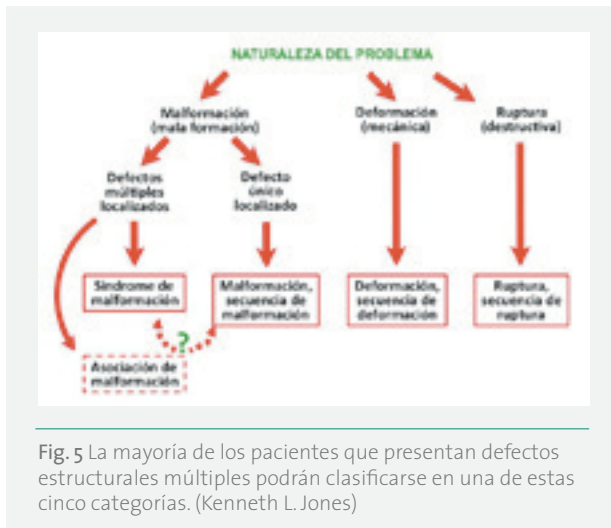


Fig. 5 La mayoría de los pacientes que presentan defectos estructurales múltiples podrán clasificarse en una de estas cinco categorías. (Kenneth L. Jones)

ETIOLOGÍA DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Las cuatro categorías en que pueden clasificarse los defectos congénitos son: 1) anomalías cromosómicas, 2) mutaciones génicas, 3) efectos ambientales teratogénicos y 4) mixtas o multifactoriales.

1) Anomalías cromosómica

Pueden ser de tipo **numérico o estructural**. La característica esencial es el **déficit o exceso de material cromosómico** lo que lleva a un desequilibrio cuantitativo del material genético. La célula somática de la especie humana está constituida por 46 cromosomas que, cuando son normales, están formados por **22 pares de cromosomas autosómicos y un par sexual que es XX en la mujer y XY en el varón**.

Cada cromosoma está constituido por brazos largos que se identifican con la letra “q”, brazos cortos con la letra “p” y un centrómero (fig. 6).

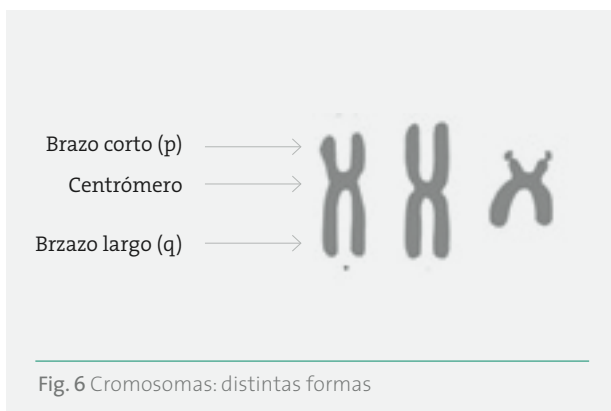


Fig. 6 Cromosomas: distintas formas

Las **células germinales (óvulo y espermatozoide)** deben poseer cada una 23 cromosomas para que, como resultado de su unión, se genere un nuevo individuo de 46 cromosomas. Para ello sufren un **proceso de reducción** llamado **gametogénesis** (espermatogénesis en el varón y ovogénesis en la mujer). **Cada par de autosomas y uno de los cromosomas sexuales se distribuyen aleatoriamente en cada célula hija**.

Debido a que existen **muchos genes en un cromosoma**, su alteración acarrea un **desequilibrio del material genético** que se traduce en una patología ya clásica. Un número alterado de cromosomas casi siempre se origina en una **falla de distribución cromosómica al momento de la formación de las gametas**.

Cuando sobra un cromosoma completo se habla de trisomía (Ejemplo trisomía del par 21 o Síndrome de Down). Los trastornos por exceso de un cromosoma sexual completo se denominan, de acuerdo a la constitución sexual resultante: XXX, XYY y XXY.

Cuando falta un cromosoma se habla de monosomía. En la práctica los fetos con monosomías son generalmente inviábiles y la mayoría no llega a término. Si falta el cromosoma sexual resulta en Xo o Síndrome de Turner.

Para hacer visibles a los cromosomas, poder contarlos y distinguir su estructura individual, las células son cultivadas, sufren un tratamiento especial para su posterior ordenamiento y estudio, confeccionándose un **cariograma o ideograma** (Fig.7)



Fig. 7 Criotipo de bandas (Kenneth L. Jones)

Ocasionalmente se producen **alteraciones que determinan el exceso o déficit de sólo parte de un cromosoma**. En el caso de **exceso** se habla de **duplicación o trisomía parcial del segmento cromosómico** en cuestión. En caso de **déficit**, se habla de **delección o monosomía parcial**.

Las **inversiones** corresponden a una **porción de un cromosoma fijada en el orden inverso de la secuencia normal, causada por rotura cromosómica** (Fig. 8).



CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES DE LAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS:

- Los niños con **anomalías cromosómicas** suelen presentar: **malformaciones congénitas múltiples, trastornos de la diferenciación sexual, del crecimiento y desarrollo y retardo mental**. El retardo mental, sin embargo, no suele estar presente en las anomalías cromosómicas sexuales. Cada anomalía cromosómica presenta un **patrón clínico característico** y algunas pueden diagnosticarse clínicamente. La confirmación diagnóstica requiere un **estudio cromosómico**.
- La ocurrencia de anomalías cromosómicas es generalmente **producto de errores accidentales (falta de separación de un par cromosómico o rotura cromosómica) en la producción de las gametas de los progenitores**, quienes poseen una constitución cromosómica normal. Ocasionalmente, el defecto ocurre en las divisiones posteriores a la concepción. Ello da origen a una persona con una mezcla de células normales y anormales, fenómeno llamado **mosaicismo**. La significación clínica depende del cromosoma involucrado, del tipo de anomalía y de la proporción de células normales y anormales en los distintos tejidos.
- El **riesgo de ocurrencia** de las anomalías cromosómicas en una familia está **positivamente relacionada con la edad de la madre**.
- Existe una excepción en cuanto a la posibilidad de heredar una anomalía cromosómica y son las **translocaciones balanceadas**. En ellas los padres no padecen enfermedad pero sí pueden transmitir material cromosómico desequilibrado a sus hijos.
- En los últimos años, gracias a nuevas técnicas de alta resolución cromosómica y de análisis molecular, se ha descrito una **categoría intermedia de defectos congénitos**, que se debe a deleciones parciales de pequeños segmentos cromosómicos llamadas **microdeleciones**.

2) Alteraciones génicas

Producen enfermedades hereditarias y se conocen más de 5000 defectos congénitos debidos a la función anormal de un gen principal. Estas enfermedades afectan diferentes órganos y/o funciones de acuerdo al gen involucrado, pudiendo este último ser un **gen autosómico o estar ligado al cromosoma X**. Algunos **genes defectuosos** determinan **defectos congénitos estructurales**, mientras que otros se expresan principalmente como **trastornos funcionales o enfermedades** propiamente dichas. **Una característica de las enfermedades de origen génico es la expresividad variable**. Esto significa que, en algunos individuos, la enfermedad producida por el gen se manifiesta de forma severa mientras que, en otros, puede hacerlo en forma moderada.

Cada gen ocupa un **lugar fijo (locus) en la cadena de ADN** en uno de los 23 cromosomas y, como estos, existe por duplicado.

El **par de genes** para una **característica determinada** se denomina alelos. Cada par de genes alelos contiene la información para la elaboración de una proteína con una función biológica específica. La alteración en la **secuencia de ADN de un gen se denomina mutación** y suele determinar un **producto deficiente en cantidad y/o función**. Ya se ha comentado que las mutaciones pueden ser heredadas o producirse espontáneamente y, cuando ocurren en las células germinales, pueden transmitirse a la descendencia. **Las mutaciones en células somáticas, en cambio, no se transmiten a la descendencia**.

Cuando **sólo basta un gen del par** para producir la enfermedad se decide que ese gen es de **expresión dominante**. Otras mutaciones sólo presentan manifestaciones de enfermedad **si ambos genes del par están afectados**. Estos genes se llaman **recesivos**. Si un individuo posee **sólo un gen recesivo** por lo cual no padece la enfermedad se lo llama **portador sano**.

Las **enfermedades recesivas** ocurren cuando **ambos progenitores son portadores del mismo gen recesivo y ambos lo transmiten a un hijo**.

Los genes ubicados en los cromosomas sexuales se heredan en forma peculiar, dada la diferencia entre los sexos, y se las conoce como **enfermedades génicas ligadas al X**.

3) Efectos ambientales teratogénicos

Son “no hereditarios” y se vinculan a la **acción de influencias que tienen la capacidad de afectar el desarrollo embrionario y fetal**. Ello trae por consiguiente el aumento de la mortalidad y morbilidad perinatal. La gran variedad que ha sido identificada puede resumirse en:

- Fármacos y drogas utilizados por la madre
- Infecciones durante el embarazo
- Enfermedades maternas
- Agentes físicos
- Hipoxia
- Metales pesados
- Bandas amnióticas aberrantes

[*] Medicamentos y drogas tomadas por la madre

En general **cada teratógeno produce un patrón característico de malformaciones múltiples, menores y mayores, cuya expresión depende de la dosis y del período de exposición.**

El **período crítico** para la teratogénesis es durante la **organogénesis**, es decir, durante el **primer trimestre de gestación**. Además de malformaciones, los teratógenos suelen causar **aborto espontáneo, retardo de crecimiento intrauterino y/o postnatal, retardo mental y/o neoplasias.**

Se han mencionado múltiples **medicamentos** como agentes teratogénicos o dismorfogénicos. Los efectos se han podido comprobar sólo en el caso de algunas drogas. Por ejemplo: alcohol, talidomida, antifólicos como la aminopterina, andrógenos, cocaína, estreptomina, fenobarbital, heroína, yodo, tetraciclina, tabaco, metotrexato, warfirina, anticonvulsivos hidantoínicos, etc.

[*] Las infecciones durante el embarazo son muy comunes. Es sabido que las infecciones víricas, excepto el catarro común, afectan aproximadamente al **5% de las mujeres embarazadas**. De todas ellas se conocen muy pocas que, a ciencia cierta, perturben al feto. Las más conocidas que **afectan el desarrollo craneofacial** son:

- rubéola
- citomegalovirus
- virus herpes
- toxoplasmosis
- sífilis

[*] Diversas enfermedades maternas pueden estar implicadas en trastornos del desarrollo craneofacial de sus respectivos hijos. Entre ellas, las más conocidas son:

- diabetes mellitus
- varicela

- fenilcetonuria
- deficiencia de vitamina A
- intoxicación con monóxido de carbono
- alcoholismo
- intoxicación con plomo y mercurio.

[*] Agentes físicos como:

- hipertermia
- irradiación del feto con rayos X o radio (puede dar lugar a malformaciones congénitas tales como microcefalia, defectos craneales, espina bífida, microftalmía, paladar hendido, retraso mental, etc.)

4) Multifactoriales o mixtas

La mayoría de los defectos congénitos tiene una **etiología compleja** en la que **interactúan factores constitucionales (genes)** que otorgan una predisposición genética y factores medioambientales pre y postnatales. Se incluyen en esta categoría la mayoría de las malformaciones congénitas aisladas y muchas enfermedades comunes.

EPIDEMIOLOGÍA

La **epidemiología** estudia los **factores que determinan la frecuencia y distribución de las enfermedades, morbilidad (cantidad de personas enfermas), daños, discapacidades y mortalidad en poblaciones humanas.** No analiza poblaciones en general sino poblaciones específicas y aplica las observaciones obtenidas, a través del método epidemiológico, al control de los problemas de salud.

Los **defectos de nacimiento** son una de las mayores causas de mortalidad infantil y morbilidad de la niñez, entre 2-3%. Ellos también son responsables de un gran número de muertes embrionarias y fetales.⁸

En nuestro país representa la 2da. causa de mortalidad en niños menores de 1 año, luego de las perinatales (Cuadro 3).

GRUPOS POR CAUSA DE DEFUNCIÓN	< DE 1 AÑO	
	Nº	%
Afec. Perinatales	4487	50.1
Anomalías congénitas	2739	30.5
Otros capítulos	1735	19.4
Total	8961	100.0

Cuadro 3 Fuente Estadísticas Vitales. Ministerio de Salud. Argentina 2011⁹

El acercamiento de la epidemiología a los defectos de nacimiento ha sido la columna vertebral de la investigación de sus causas. Las hipótesis sobre los posibles **agentes etiológicos** pueden obtenerse de diferentes fuentes tales como observaciones de los médicos, de la teratología experimental en animales, de estudios epidemiológicos.

Desde la identificación de la talidomida como un teratógeno humano (1961), múltiples esquemas para la identificación y registro de defectos del nacimiento se han establecido en muchas partes del mundo. La mayoría de estos se identificaron como **sistemas de vigilancia**.

CONCLUSIÓN

La **Vigilancia Epidemiológica** aporta la información para la acción. **La observación y el análisis rutinario tanto de la ocurrencia y distribución de enfermedades**, como de **los factores que inciden sobre su control** son necesarios para que las acciones de prevención y control resulten oportunas y eficaces.¹⁰

Es importante recoger información adicional acerca de:

- salud de los padres en relación a sus ocupaciones laborales
- medicación materna durante el embarazo
- circunstancias socioeconómicas
- historia de la familia

Los datos de defectos de nacimiento pueden analizarse de acuerdo con **tres dimensiones**:

- lugares donde se realizan los estudios epidemiológicos
- período
- personas

Probablemente este último sea el más importante para la identificación de factores de riesgo.

Los **estudios geográficos** pueden indicar **dónde** los riesgos son más altos y las **diferencias temporales** indican **cuándo** los riesgos son más altos. Pero el análisis de las personas nos habla de quiénes, dentro de esta estructura espacio/tiempo, son los **individuos o grupos de particular riesgo**.

Etnicidad: no todos los grupos étnicos tienen riesgo similar de defectos de nacimiento específicos.

Consanguineidad: estrechamente unido a la etnicidad y prácticas religiosas, los matrimonios consanguíneos **aumentan el riesgo de defectos** que son totalmente o en parte de origen genético. La unión

incestuosa (entre parientes de primero o segundo grado) lleva un riesgo muy alto de enfermedades genéticas a la descendencia.

Factores socioeconómicos: el riesgo aumentado de defectos de nacimiento en **familias de bajos recursos socio-económicos** contribuye a través de la pobre nutrición, pobre vivienda, pobre cobertura sanitaria y pobre educación.

Exposiciones específicas: aparte de las **exposiciones ocupacionales, ciertas drogas, infecciones y radiaciones ionizantes son conocidos como potenciales agentes teratógenos**. Otras exposiciones, como vivir cerca de estaciones nucleares o bajo cables de electricidad de alta tensión se han propuesto como posibles riesgos. Exposiciones fatales como resultado de **desastres naturales o provocados por el hombre** también ofrecen la oportunidad para estudiar el resultado de embarazos vulnerables.

Edad materna y paridad: el riesgo de muchos defectos congénitos no es el mismo en todas las edades maternas e incide la paridad.

Embarazos múltiples: muchas anomalías no genéticas son bastante más comunes en nacimientos múltiples. Por consiguiente el riesgo aumenta ligeramente para cualquier madre que está en el riesgo aumentado de nacimientos múltiples. Esto incluye aquellas con historia de mellizos en parientes cercanos y en aquellas que están en tratamiento de fertilización asistida in vitro.

El objetivo científico y humanitario debe ser el conocimiento sobre la causalidad de defectos de nacimiento para crear oportunidades para su prevención primaria.

Debe progresarse para que existan **estrategias, alternativas, diagnóstico (especialmente prenatal)** para producir un mayor impacto en la **reducción de la mortalidad y morbilidad** causadas por defectos del nacimiento.

Dentro de las **acciones preventivas** que conducen a bajar el riesgo de que la enfermedad se produzca y, si ello ocurriera, su tratamiento oportuno, deben considerarse las condiciones de vida en general, el control médico durante el embarazo, la vacunación, las condiciones del parto, el diagnóstico precoz y asesoramiento genético familiar, entre otros.

BIBLIOGRAFÍA

1. O. P. S. Programa de Desarrollo de Servicios de Salud. Julio de 1990.
2. Losoviz, Edith; Ganiewich, Ester. "Descentralización – Aprendizaje en servicio – Interdisciplina". Revista del Ateneo Argentino de Odontología. Vol XXXVIII, N° 1, 45:47, Enero 1999.
3. Enlow, Donald H. "Crecimiento maxilofacial". Ed. Interamericana.
4. Cohen, Michel. "The Child with Multiple Birth Defects". Raven Press, New York, 1982.
5. Salinas, Carlos F. "Genética Craneofacial". O.P.S. 1979.
6. Jones, Kenneth L. "Atlas de Malformaciones Congénitas." Ed. Interamericana. McGraw-Hill. 4ta. Edición. México, 1990.
7. Sever, J.L.; White, L.A. "Intrauterine viral infections". Ann Rev. Med. 19:471, 1968.
8. International Centre for Birth Defects. European Registration of Congenital Anomalies. World Atlas of Birth Defects. First Edition, 1998.
9. Ministerio de Salud de la Nación. Estadísticas Vitales. Información básica 2010. Argentina 2011.
10. OPS, OMS. "Principios de epidemiología para el control de las enfermedades." 3. Vigilancia Epidemiológica. Unidad de Epidemiología. Programa de Personal de Salud." Programa Ampliado de Libros de texto de la OPS.