https://doi.org/10.56085/isss.554

Epidemiología de las malformaciones congénitas urinarias: revisión de los nacimientos registrados en los programas de vigilancia de Bogotá y Cali durante 15 años*

Epidemiology of urinary congenital malformations: review of births registered in Bogotá and Cali surveillance programs for 15 years

Epidemiologia das malformações urinárias congênitas: revisão de nascimentos registrados em programas de vigilância em Bogotá e Cali há 15 anos

Angie Puerto Niño[1]
Nicolás Fernández[2]
Paula Hurtado[3]
Ignacio Zarante[4]
Gloria Gracia[5]

Resumen

Introducción: Las anomalías congénitas urinarias (ACU) se presentan con un promedio de 32,75 × 10.000. ***Objetivo:*** Describir la epidemiología y prevalencia de la ACU entre enero de 2001 y diciembre de 2015 en los programas de vigilancia y seguimiento de anomalías congénitas de Bogotá (PVSACB) y Cali (PVSACC). ***Métodos:*** Se realizó un estudio retrospectivo usando las bases de datos de PVSACB y PVSACC. El periodo reportado oscila entre enero de 2001 y diciembre de 2015 en Bogotá, y entre enero de 2011 y diciembre de 2015 en Cali. Los criterios de inclusión fueron los siguientes: todos los nacidos vivos de cualquier peso y nacidos muertos con peso igual o mayor a 500 gramos con cualquier ACU (códigos CIE 10 del Q60 al Q63). ***Resultados:*** La población total de recién nacidos evaluada fue de 469.473. Dicha información corresponde a siete hospitales en Bogotá (25,9 % del total de nacimientos en Bogotá) y 2 en Cali (20,8 % del total de nacimientos en Cali). Se observaron ACU en 10,37 × 10.000 recién nacidos (IC: 9,47-11,33), y se informaron más en varones. La hidronefrosis, el riñón poliquístico y la displasia renal multiquística fueron las malformaciones más comunes. El 72,7 % (n = 354) constituyeron casos aislados; el 18,7 % (n = 91), casos con uno o más defectos mayores asociados (anomalías congénitas múltiples), y el 8,6 % (n = 42), casos con diagnóstico sindrómico. En el 38,1 % (n = 16) de los casos se realizó el diagnóstico de síndrome de Potter; en el 16,7 % (n = 7), diagnóstico de asociación VACTERL, y en el 11,9 % (n = 5) se diagnosticó trisomía 21. ***Conclusión:*** La prevalencia de ACU en Bogotá y Cali (dos grandes ciudades de Colombia) es similar a la informada en estudios previos realizados en Colombia y a escala internacional. Así mismo, las ACU constituyen una de las principales causas de morbilidad en los nacimientos colombianos.

Palabras clave:
anomalías urogenitales, anomalías y enfermedades congénitas, hereditarias y neonatales; genética, epidemiología.

---

* Los datos presentados en este trabajo fueron expuestos en la 43rd Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) and Gastroschisis Workshop, evento realizado del 18 al 21 de septiembre de 2016 en Magdeburg, Alemania.

[1] Médica y cirujana. Año rural - Instituto de Genética Humana. Pontificia Universidad Javeriana. Programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Bogotá.

[2] Urólogo Ph. D. en Ciencias Básicas. División de urología pediátrica. Hospital Sick Children, Toronto, Canadá. Hospital Universitario San Ignacio.

[3] Especialista en Genética Médica y Bioética. Pontificia Universidad Javeriana de Cali. Programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Cali.

[4] Especialista en Genética, Ph. D. Instituto de Genética Humana. Pontificia Universidad Javeriana. Hospital San Ignacio. Programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Bogotá.

[5] Especialista en epidemiología. Magíster en salud pública. Programa de vigilancia y seguimiento de anomalías congénitas de Bogotá. Secretaría Distrital de Salud.

Abstract

Introduction: Congenital urinary abnormalities (CUA) are presented with an average of 32.75 × 10,000. ***Objective***: To describe the epidemiology and prevalence of CUA between January 2001 and December 2015 in Surveillance Programs of Congenital Anomalies of Bogotá (PVSACB) and Cali (PVSACC). ***Methods:*** A retrospective study was performed using information from the database of PVSACB and PVSACC. The reporting period was between January 2001 and December 2015 to Bogota and between January 2011 and December 2015 to Cali. The inclusion criteria were: all live births of any weight or stillbirths greater or equal to 500g with any CUA (coded to Q60 to Q63 of ICD 10). ***Results:*** The total population of newborns in that period was 469.473, from 7 hospitals in Bogota (25.9 % of total births in Bogota) and 2 hospitals in Cali (20.8 % of total births in Cali). CUA were noted in 10.37 / 10.000 newborns (CI: 9.47-11.33). CUA were more reported in males. Hydronephrosis, polycystic kidney and multicystic dysplastyic kidney were more common. 72.7 % (n=354) were isolated cases, 18.7 % (n=91) were cases with one or more associated major defects (multiple congenital anomalies) and 8.6 % (n=42) were cases with a diagnosis of chromosomal or genetic syndrome. In patients with a diagnosis of chromosomal or genetic syndrome, 38.1 % (n=16) had Potter syndrome, 16.6 % (n=7) had VACTERL association, and 11.9 % (n=5) had Down syndrome. ***Conclusion:*** The prevalence of CUA in Bogota and Cali (two major cities in Colombia) is similar to that reported in a previous study done using data from Colombia and other international reports. CUA is a major cause of morbidity in Colombian births. CUA is a major cause of morbidity in Colombian births.

Keywords:
urogenital abnormalities; congenital, hereditary and neonatal diseases and abnormalities; genetics; epidemiology.

Resumo

Introdução: As anomalias urinárias congênitas (ACU) são apresentadas com uma média de 32,75 × 10.000. ***Objetivo:*** Descrever a epidemiologia e a prevalência da UTI entre janeiro de 2001 e dezembro de 2015 nos Programas de Vigilância e Acompanhamento de Anormalidades Congênitas de Bogotá (PVSACB) e Cali (PVSACC). ***Métodos:*** Foi realizado um estudo retrospectivo utilizando os bancos de dados PVSACB e PVSACC. O período relatado foi entre janeiro de 2001 e dezembro de 2015 em Bogotá e janeiro de 2011 e dezembro de 2015 em Cali. Os critérios de inclusão foram: todos os nascidos vivos de qualquer peso e os mortos com peso igual ou superior a 500 gramas com qualquer ACU (códigos da CID 10 de Q60 a Q63). ***Resultados:*** A população total de recém-nascidos avaliados foi de 469.473. Esta informação corresponde a 7 hospitais em Bogotá (25,9 % do total de nascimentos em Bogotá) e 2 em Cali (20,8 % do total de nascimentos em Cali). As ACUs foram observadas em 10,37 × 10.000 recém-nascidos (IC: 9.47-11.33). A ACU relatou mais em homens. Hidronefrose, rim policístico e displasia renal multicística foram as malformações mais comuns. 72,7 % (n = 354) eram casos isolados, 18,7 % (n = 91) eram casos com um ou mais defeitos associados principais (múltiplas anomalias congênitas) e 8,6 % (n = 42) eram casos com diagnóstico sindrômico. Em 38,1 % (n = 16) foi realizado o diagnóstico da síndrome de Potter, em 16,7 % (n = 7) do diagnóstico de associação VACTERL e em 11,9 % (n = 5) da trissomia 21. ***Conclusão:*** A prevalência de ACU em Bogotá e Cali (duas grandes cidades da Colômbia) é semelhante à relatada em estudos anteriores realizados na Colômbia e internacionalmente. Da mesma forma, as ACUs constituem uma das principais causas de morbidade nos nascimentos na Colômbia.

Palavras-chave:
Anormalidades urogenitais; doenças e anomalias congênitas, hereditárias e neonatais; genetics epidemiologia.

Introducción

Según el informe de 2015 de la Organización Mundial de la Salud (OMS), cada año 276.000 recién nacidos fallecen en el mundo durante las primeras cuatro semanas de vida por anomalías congénitas (1). Tales anomalías afectan aproximadamente al 3 % de los recién nacidos (2,3). Las estrategias utilizadas en todo el mundo para reducir la frecuencia y el impacto de las anomalías congénitas requieren sistemas de vigilancia epidemiológica para verificar su eficacia (4).

En Bogotá y Cali se han implementado programas activos de vigilancia y seguimiento de defectos congénitos de base hospitalaria desde 2001 y 2010, respectivamente (4). Los dos programas son miembros activos del Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC) y del Centro Internacional de Información y Vigilancia de los Defectos de Nacimiento (ICBDSR).

Las anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (ACU) son un grupo heterogéneo de anomalías secundarias a un proceso anormal en el desarrollo embrionario del sistema renal (5). Su prevalencia se ha descrito con un promedio de 32,75 × 10.000 (6,7). La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores (8). Dichas anomalías representan entre el 15 y el 30 % de las anomalías halladas en la ecografía antenatal (5,7,9). En nuestra población se ha documentado un efecto benéfico de la suplementación con multivitamínicos durante los tres trimestres del embarazo para la reducción del riesgo de ACU (10,11). Por tal motivo, la implementación de medidas preventivas en el sistema de vigilancia es de vital importancia para el manejo de las ACU.

El objetivo del presente estudio es describir la epidemiología y la prevalencia de las ACU entre enero de 2001 y diciembre de 2015 en Bogotá y Cali.

Metodología

Se realizó un estudio retrospectivo utilizando la información de la base de datos de los programas de vigilancia y seguimiento de anomalías congénitas en Bogotá (PVSACB) y Cali (PVSACC). Ambos programas han recolectado información con la metodología del ECLAMC, que incluye la evaluación de todos los recién nacidos vivos y muertos de más de 500 gramos, realizada por un médico entrenado en examen físico sistemático y valoración de anomalías congénitas (12). En caso de encontrar un recién nacido con una malformación congénita, se clasifica como caso y se diligencia la información sociodemográfica, antecedentes familiares, antecedentes periconcepcionales, algunos factores de riesgo y características del recién nacido en una ficha de 167 variables. Por cada caso se diligencia la misma ficha de recolección de información al siguiente recién nacido sano del mismo sexo y en el mismo hospital.

Los criterios de inclusión utilizados fueron: todos los nacidos vivos de cualquier peso o nacidos muertos con peso mayor o igual a 500 gramos con cualquier malformación congénita urológica no genital (códigos CIE 10 del Q60 a Q63) durante el 1 de enero de 2001 y el 31 de diciembre de 2015 para el PVSMCB, y desde el 1 de enero de 2011 y el 31 de diciembre de 2015 para el PVSMCC.

Las variables analizadas incluían edad materna, diagnóstico prenatal, peso al nacer, edad gestacional al momento del nacimiento, entre otras. La prevalencia de ACU se calculó utilizando como numerador los casos de nacidos vivos y muertos de más de 500 gramos con este tipo de malformaciones, y como denominador, todos los nacimientos en el periodo de estudio.

Resultados

La población total de recién nacidos evaluada en el periodo anteriormente descrito fue de 469.473. Dicha información corresponde a siete hospitales en Bogotá (25,9 % del total de nacimientos en Bogotá) y 2 en Cali (20,8 % del total de nacimientos en Cali). Se observaron ACU en 10,37 × 10.000 (IC: 9,47-11,33). Las ACU fueron más informadas en varones, con el 66,1 % de los casos (n = 322), que corresponden al 0,15 % del total de nacimientos masculinos. En comparación, las mujeres que presentaron ACU constituyen el 33,9 % (n = 165), que corresponde al 0,08 % del total de nacimientos femeninos.

Las ACU que se presentaron con mayor frecuencia fueron la hidronefrosis, con una tasa de 6,65 × 10.000; el riñón poliquístico, con una tasa de 0,66 × 10.000, y la displasia renal multiquística, con una tasa de 0,55 × 10.000 (tabla 1).

Tabla 1. Distribución de malformaciones asociadas con anomalías congénitas urinarias (ACU) en Bogotá y Cali

Malformación congénita	Número de casos	Tasa × 10.000
Hidronefrosis	328	6,99
Riñón poliquístico	34	0,72
Displasia renal multiquística	28	0,6
Agenesia renal	25	0,53
Otros defectos obstructivos de la pelvis renal y del uréter	17	0,36
Riñón poliquístico o quístico tipo infantil	14	0,3
Hipoplasia renal	9	0,19
Enfermedad renal quística	8	0,17
Ectopia renal	5	0,11
Megalouréter congénito	5	0,11
Quiste único renal	3	0,06
Duplicación del uréter	3	0,06
Riñón en herradura	3	0,06
Agenesia renal y otros defectos del riñón	2	0,04
Quiste renal medular	1	0,02
Reflujo vesico-uretero-renal congénito	1	0,02
Riñón poliquístico, multiquístico, quístico tipo adulto	1	0,02
Total	**487**	**10,37**

Fuente: Elaboración propia, basada en la información recolectada.

La tasa de mortalidad en los recién nacidos con ACU fue de 0,34 × 10.000. De todos los casos de ACU diagnosticados, el 35,7 % (n = 174) tenía diagnóstico por ecografía prenatal. En cuanto a la variable de peso al nacer, los pacientes con ACU presentaron un promedio de peso de 2943,8 gramos (con un rango de 510-4520 gramos). En el 28,7 % de los casos (n = 140) se detectó un bajo peso al nacer (2500 gramos o menos).

El promedio de semana gestacional al momento del nacimiento fue de 37,1 semanas (rango de 19-41 semanas), mientras que el 24,2 % (n = 118) de los pacientes presentaron parto prematuro (menos de 37 semanas). Así mismo, el promedio de edad materna al momento del parto fue de 27 años (rango 13-46 años).

En cuanto a la presentación de la ACU, el 72,7 % (n = 354) fueron casos aislados, el 18,7 % (n = 91) fueron casos con uno o más defectos mayores asociados (anomalías congénitas múltiples) y el 8,6 % (n = 42) fueron casos con diagnóstico de síndrome cromosómico o genético (tabla 2).

En pacientes con diagnóstico de síndrome cromosómico o genético, en el 38,1 % de los casos (n = 16) se realizó el diagnóstico de secuencia de Potter; en el 16,7 % (n = 7), diagnóstico de asociación VACTERL, y en el 11,9 % (n = 5), trisomía 21 (tabla 3).

Tabla 2. Presentación de anomalías congénitas urinarias (ACU) en Bogotá y Cali

Malformación congénita	Número de casos aislados	Número de casos polimalformados	Número de casos sindrómicos	Total
Hidronefrosis	256	56	16	**328**
Riñón poliquístico	22	9	3	**34**
Displasia renal multiquística	22	4	2	**28**
Agenesia renal	7	3	15	**25**
Otros defectos obstructivos de la pelvis renal y del uréter	11	6	0	**17**
Riñón poliquístico o quístico tipo infantil	10	4	0	**14**
Hipoplasia renal	5	2	2	**9**
Enfermedad renal quística	7	1	0	**8**
Ectopia renal	0	5	0	**5**
Megalouréter congénito	3	1	1	**5**
Duplicación del uréter	3	0	0	**3**
Quiste único renal	3	0	0	**3**
Riñón en herradura	0	1	2	**3**
Agenesia renal y otros defectos del riñón	2	0	0	**2**
Quiste renal medular	1	0	0	**1**
Reflujo vesico-uretero-renal congénito	1	0	0	**1**
Riñón poliquístico, multiquístico, quístico tipo adulto	1	0	0	**1**
Total	**354**	**92**	**41**	**487**

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 3. Anomalías congénitas urinarias (ACU) relacionadas con síndromes cromosómicos o genéticos

En cuanto al entorno familiar, encontramos que el 83 % de los pacientes eran cuidados por sus madres, quienes tenían una edad promedio de 37 años. En cuanto a la formación académica de los cuidadores, el 83 % eran bachilleres y el 17 % tenían estudios técnicos.

Síndromes con ACU	Número de casos	%	Tasa × 10.000
Secuencia de Potter	16	39,02	0,34
Asociación VACTERL	7	17,07	0,15
Trisomía 21	6	14,63	0,13
Trisomía 13	4	9,76	0,09
Síndrome de Turner	3	7,32	0,06
Meckel-Gruber	2	4,88	0,04
Trisomía 18	1	2,44	0,02
Displasia esquelética	1	2,44	0,02
Sífilis	1	2,44	0,02
Total	**41**		

Fuente: Elaboración propia.

Discusión

La prevalencia de ACU encontrada en la población colombiana para este estudio fue de 10,37 × 10.000; al compararla con estudios previos que han informado prevalencias para este mismo grupo de malformaciones entre el 1 × 10.000 y 64,5 × 10.000, se puede decir que dicha variación está dada por la metodología y definición de caso utilizada en los diferentes estudios (6,7). Así mismo, la presentación de ACU mayoritariamente en individuos masculinos en nuestro estudio es muy similar a la de otros artículos (7).

En cuanto al hallazgo ecográfico prenatal, una amplia gama de anomalías pueden ser detectadas mediante ultrasonido (US); las renales son las más comunes, y entre ellas se encuentran la obstrucción de la unión pieloureteral y la enfermedad congénita quística renal, así como la duplicación uretral (13). En la ultrasonografía se visualiza fácilmente el contraste entre los tejidos y la orina en el interior del conducto urinario dilatado; con las nuevas resoluciones ecográficas es posible detectar dilataciones hasta de 2 mm de diámetro (9).

En nuestra población se logró una sensibilidad para el diagnóstico de ACU por ecografía prenatal del 35,7 %, mientras estudios realizados en la misma población en años anteriores encontraban un 0,07 % de 2001 a 2004, y un 19,5 % de 2004 a 2007 (14,15). Así mismo, en la literatura mundial se informa del 15 al 30 % de diagnóstico ecográfico (5,7,9).

En las ACU, la malformación más frecuente es la hidronefrosis. Según reportes de la literatura, esta enfermedad se presenta en 1/100 a 350 embarazos, con una tasa al nacimiento de 2,6 a 15,6 × 10.000, comparado con nuestro estudio, de 6,65 × 10.000 (3,7,8,14,15).

Conclusiones

La prevalencia de ACU en Bogotá y Cali (dos grandes ciudades de Colombia) es similar a la informada en estudios previos realizados en Colombia y a escala internacional. El presente estudio demuestra un aumento en el reporte del diagnóstico de las ACU prenatales. Así mismo, estas constituyen una de las principales causas de morbilidad en los nacimientos colombianos.

Referencias

1. Organización Mundial de la Salud. Defectos congénitos y mortalidad neonatal e infantil en el mundo. Nota descriptiva # 370. Abril de 2015.Disponible en: http://www.who.int/ mediacentre/factsheets/fs370/es/.

2. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico fetal malformations: clinical and ultrasound diagnostic correlation. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2004;55(3):201-8.

3. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomédica. 2010;30:65-71.

4. Zarante I, Sarmiento K, Mallarino C, Gracia G. Description of Bogotá birth defects surveillance and follow-up program. J Registry Manag. 2016;41(3):116-21.

5. Domínguez LM, Ángel F, Álvarez O. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal. uropatías obstructivas. Asoc Española Pediatría. 2014;1:225-39.

6. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Reyes-Pablo AE, Sierra-Romero M del C, Valdés-Hernández J. Prevalencia de malformaciones congénitas registradas en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009-2010. Bol Med Hosp Infant Mex. 2013;70(6):499-505.

7. Nazer HJ, Cifuentes OL, Ramírez RC. Malformaciones urinarias del recién nacido. Estudio ECLAMC 1998-2010. Rev Chil Pediatr. 2011;82(6):512-9.

8. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Artículo Orig Arch Pediatr Urug. 2006;77(3):225-8.

9. Baquedano P. Diagnóstico urológico prenatal. Rev Chil Pediatría. 2005;76(2):202-6.

10. Fernández N, Henao-Mejía J, Monterrey P, Pérez J, Zarante I. Association between maternal prenatal vitamin use and congenital abnormalities of the genitourinary tract in a developing country. J Pediatr Urol. 2012;8(2):121-6.

11. Fernández N, Lorenzo AJ, Bagli D, Zarante I. Altitude as a risk factor for the developement of hypopadias geographical cluster ditribution analysis in South america. J Pediatr Urol. 2016;12(5):307.e1-307.e5.

12. Castilla E, Orioli I. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. Community Genet. 2004;7(2-3):76-94.

13. Motta Ramírez GA, Ortiz León JL, Aguilar Hipólito R, Escobedo García R, Castillo Lima JA. Malformaciones congénitas del sistema urinario: Abordaje radiológico y por imagen con análisis de la terminología aplicada. An Radiol México. 2008;4:259-78

14. Calderón JS, Zarante I. Anomalías congénitas urológicas: descripción epidemiológica y factores de riesgo asociados en Colombia 2001-2004. Arch Españoles Urol. 2006;59(1):7-14.

15. Zarante I, Zarante AM, Fernández N. Frequency of genito-urinary congenital malformation in Colombia. Rev Arg Urol. 2009;74(2):85-90.

Recibido para evaluación: 4 de abril de 2017
Aprobado para publicación: 30 de noviembre de 2018

Correspondencia
Angie Puerto Niño
puertoa@javeriana.edu.co, apuertonino@gmail.com