

Evaluación genética y estudio de malformaciones congénitas en la población de recién nacidos del ISS y la Clínica Asunción de la ciudad de Barranquilla, durante un período de 12 meses.

JOSÉ RAFAEL SILVA¹, ORLANDO FALS², PEDRO PINTO³, EDILBERTO GÓMEZ⁴, JUAN AMADOR⁵, LETICIA DE GARCÍA⁶, RODOLFO ARELLANA⁷, RAFAEL LLANOS⁸, ZENAIDA COLÓN⁹, LIBARDO DIAGO¹⁰, GERMÁN ALDANA¹¹, LUIS CHAÍN¹²

Se realizó un estudio en el Instituto de los Seguros Sociales y la Clínica La Asunción, de la ciudad de Barranquilla (Colombia), para tratar de determinar la frecuencia de malformación congénita en la población de recién nacidos durante un período de 12 meses (1 de agosto de 1987 al 31 de julio de 1988).

Se determinó la frecuencia de anomalías debidas a genes dominantes, genes recesivos, anomalía cromosómica y herencia multifactorial.

Se analizaron un total de 3.763 nacidos vivos, entre los cuales se encontraron 97 casos (2.6%) con malformación; de éstos 59 (60.81%) eran hombres y 38 (39.1%) eran mujeres.

Las anomalías por gene dominante fueron 29 casos (0.77%); por gene recesivo tres (0.08%).

Las anomalías cromosómicas mostraron una frecuencia de 15 casos (0.40%).

Las malformaciones congénitas de origen multifactorial constituyeron el 0.72% (27 casos) de los nacimientos.

A todos los recién nacidos con malformación se les tomaron muestras de sangre para análisis cromosómico por banda G y Q.

A toda la población (sanos y malformados) se les evaluó peso, talla, envergadura, distancia intercántica, distancia nasolabial, perímetro cefálico, perímetro torácico, edad paterna, edad materna, edad gestacional, presentación al nacer y nivel socioeconómico.

Palabras claves: malformación congénita, gene dominante, gene recesivo, anomalía cromosómica, herencia multifactorial.

1. M. Sc. en Genética Clínica. Profesor del Departamento de Química y Biología de la División de Ciencias de la Salud, Universidad del Norte. Unidad de Genética Laboratorio Clínico Rey Matiz-Fals Borda. Barranquilla, Colombia.

2. M.D. Laboratorio Clínico Rey Matiz-Fals Borda. Barranquilla, Colombia. Profesor A.H. División de Ciencias de la Salud. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

3, 4, 6, 7, 8. M.D. Pediatra. Instituto de los Seguros Sociales Seccional Atlántico. Profesor del Departamento de Ciencias Clínicas, División de Ciencias de la Salud. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

5. M.D. Instituto de los Seguros Sociales Seccional Atlántico. Profesor Departamento de Ciencias Clínicas. División Ciencias de la Salud. Universidad del Norte. Barranquilla.

9. Licenciada en Enfermería. Clínica La Asunción. Barranquilla, Colombia.

10. M.D. Pediatra. Clínica La Asunción. Barranquilla, Colombia.

11, 12. M.D. Pediatra. Instituto de los Seguros Sociales. Seccional Atlántico. Barranquilla, Colombia.

© Universidad del Norte

Introducción

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales o anatómicas que están presentes al nacimiento. Aunque algunas de ellas pueden no ser diagnosticadas sino hasta mucho más tarde.

Las malformaciones pueden ser macroscópicas o microscópicas, estar en la superficie o dentro del cuerpo.

Las malformaciones congénitas resultan de un defecto o error en la embriogénesis y son extremadamente variables, tanto por su naturaleza como por su causa.

No debe sorprendernos que los procesos del desarrollo sigan a veces un camino erróneo, dada la gran complejidad del desarrollo prenatal y de las funciones bien sincronizadas de los genes y los factores ambientales.

La definición de las malformaciones específicas y la determinación de los factores genéticos y ambientales que se combinan para causarlas constituyen un aspecto importante de la medicina preventiva, pues una vez descubiertas las causas de una malformación se hace posible su prevención.

Son escasas las malformaciones de herencia bien definidas, y por otra parte, los padres de un niño malformado se hallan a menudo inquietos por el peligro de que la misma malformación se repita en los hijos que puedan nacer más tarde.

Se acostumbra dividir las causas de la malformación congénita en:

a. Factores genéticos, y b. factores ambientales, pero muchas malformaciones congénitas comunes, son causadas por factores genéticos y ambientales, actuando juntos; esto es llamado herencia multifactorial.

Se calcula que por lo menos uno de cada doscientos recién nacidos vivos presentan una anomalía cromosómica y el 1% de las malformaciones congénitas son debidas a genes dominantes. Es esta la razón por la cual el estudio de estas entidades es de enorme importancia en la evaluación del estado de salud pública de un país y estos deben iniciarse en el momento del nacimiento, con uniformidad de criterios diagnósticos para no caer en interpretaciones erróneas^{1,2}.

Sólo ahora se están comenzando a llevar a cabo

estudios sistemáticos en poblaciones de recién nacidos.

Las primeras cifras obtenidas en Colombia fueron dadas a conocer por Yunis y cols (Bogotá), 1975 y J.R. Silva (Popayán), 1984 y se encontró una frecuencia de malformación de 4.3% y 3.2% respectivamente^{3,4}.

Dentro de las conclusiones de los trabajos de Yunis y Silva se recomienda la posibilidad de realización de programas que puedan incorporar a los más importantes centros médicos del país con miras a obtener información más amplia en este campo.

Bajo estos lineamientos se decidió por parte de la Unidad de Genética de la División de Ciencias de la Salud de la Universidad del Norte, emprender un proyecto que evaluara la población de recién nacidos en algunas de las instituciones de salud de la ciudad de Barranquilla.

El proyecto fue presentado y aprobado para su financiación, mediante un convenio entre la Universidad del Norte y el Laboratorio Clínico Rey Matiz-Fals Borda.

Se hizo un convenio con el ISS y la Clínica La Asunción de Barranquilla; para estudiar en las Unidades Programáticas UPI, 1, 2 y 3 del ISS y la Clínica particular todos los recién nacidos vivos por el período de un año.

El estudio se inició el 1 de agosto de 1987 y terminó el 31 de julio de 1988.

Objetivos

1. Describir la frecuencia de malformación congénita en la población de recién nacidos vivos en las Unidades Programáticas de ISS y la Clínica Asunción de la ciudad de Barranquilla.
2. Determinar la frecuencia de enfermedades debidas a genes dominantes para tratar de precisar los niveles de frecuencia de notación en esa zona.
3. Mostrar la frecuencia de enfermedades debidas a genes recesivos, lo cual es de enorme importancia en salud pública para el seguimiento y asesoría de estas familias.
4. Presentar para la población estudiada, los promedios de peso, talla, envergadura, perímetro cefálico, distancia nasolabial, perímetro torá-

cico, distancia intermamilar, edad gestacional, edad materna y edad paterna.

Metodología

El presente estudio se realizó en la Unidad Central del Seguro Social UPI y en las Unidades Programáticas 1, 2 y 3 (ISS) y en la Clínica La Asunción de la ciudad de Barranquilla.

El estudio se efectuó siguiendo las siguientes pautas:

a. Revisión y evaluación diaria de los recién nacidos, consignando, en un formulario especial para cada recién nacido, los datos de peso, talla, envergadura, distancia intercántica, distancia intermaxilar, perímetro cefálico, perímetro torácico, edad gestacional, edad materna, edad paterna, procedencia (barrio) y presentación al nacer.

Al recién nacido que presentaba síndrome de malformación, se le elaboraba una historia genética especial (según formulario diseñado) en la cual quedaban consignados los datos vistos en el punto (a), más una descripción del tipo de anomalías observadas y un árbol genealógico de la familia.

También se le tomaba una muestra de sangre para cultivo de linfocitos y estudio de cromosomas.

Se ordenaron estudios radiológicos cuando eran necesarios para corroborar el diagnóstico.

Los datos obtenidos semanalmente fueron pasados a un formulario y de allí se alimentaba el computador.

Resultados

Se observaron en el año de estudio un total de 3.763 nacidos vivos, de estos 97 casos (2.6%) presentaban algún tipo de malformación.

De los 3.763 recién nacidos estudiados 2.006 (53.3%) fueron hombres y 1.757 (46.7%) fueron mujeres. (Relación de sexos 1,1:1). Ver tabla 1.

De los 97 recién nacidos con síndrome de malformación 59 (60.8%) eran hombres y 38 (39.2%) eran mujeres. (Relación de sexos, 1,5:1). Ver tabla 2.

Los recién nacidos con síndrome de malformación fueron clasificados también desde el punto de vista genético, ubicándolos según si la malformación era producida por gene dominante, recesivo o ligado al sexo. Si eran de origen cromosómico, multifactorial o de mecanismo no determinado.

TABLA 1. Malformación congénita por presencia o ausencia de malformación. ISS-Clínica La Asunción Barranquilla 1987 - 1988

Clases	Malformados		Sanos		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Hombres	59	1.56	1947	51.74	2.0006	53.30
Mujeres	38	1.00	1719	45.68	1.757	46.69
Total	97	2.57	3666	97.42	3.763	100.000

TABLA 2. Malformación congénita por sexo ISS-Clínica La Asunción Barranquilla 1987 - 1988

Sexo	No.	%
Hombres	59	60.82
Mujeres	38	39.17
Total	97	100.00

Las anomalías por gene simple se presentaron con una frecuencia de 0.85% (32 casos); las anomalías por gene dominante se observaron en 29 casos (0.77%) y por gene recesivo en tres casos (0.08%). No se presentaron anomalías por genes ligados al sexo. Ver tablas 3 y 4.

TABLA 3. Malformación congénita. Malformación de origen genético dominante ISS-Clinica La Asunción-Barranquilla 1987 - 1988

Dominante	No.	% Relación Malformados	% Relación Población Total
Sindactilia	2	0.05	0.05
Polidactilia	16	16.49	0.42
Clinodactilia	1	1.03	0.02
Neurofibromatosis	2	2.06	0.05
Hipoplasia pabellón auricular	3	3.09	0.08
Apéndices preauriculares	2	2.06	0.05
Osteogénesis imperfecta	1	1.03	0.02
Riñones poliquísticos	1	1.03	0.02
S. de Treacher-Collins	1	1.03	0.02
Total	29	29.89	0.77

TABLA 4. Malformación congénita. Malformaciones de origen congénito recesivo ISS - Clínica La Asunción - Barranquilla 1987 - 1988

Recesivo	No.	% Relación Malformados	% Relación Pobl. Total
Hiperplasia suprarrenal	1	1.03	0.02
Atresia vaginal	1	1.03	0.02
Atresia de coanas	1	1.03	0.02
Total	3	3.09	0.08

Las anomalías cromosómicas mostraron una frecuencia de 0,40% (15 casos); de éstos, 14 eran de naturaleza autosómica y uno de naturaleza sexual. Ver tabla 5.

TABLA 5. Malformación congénita Malformación de origen genético - cromosómico ISS-Clinica La Asunción-Barranquilla 1987 - 1988

Cromosómico	No.	% Relación Malformados	% Relación Pobl. Total
Trisomía 21	11	1.34	0.29
Trisomía 13	1	1.03	0.02
Trisomía 18	2	2.06	0.05
S. de Turner	1	1.03	0.02
Total	15	15.46	0.40

Las malformaciones congénitas de origen multifactorial, constituyeron el 0.72% (27 casos) y las malformaciones de mecanismo no determinado el 0,56% (21 casos). Ver tablas 6 y 7.

TABLA 6. Malformación Congénita. Malformación herencia multifactorial-según tipo de malformación ISS-Clinica La Asunción. Barranquilla 1987 - 1988

Malformación	No.	%Relación Malformados	% Relación Pobl. Total
Labio, paladar hendido	5	5.15	0.13
Hidrocefalia	3	3.09	0.8
Craniosinostosis	2	2.06	0.5
Atresia esofágica	1	1.03	0.02
Luxación cadera	5	5.15	0.13
Pie equino varo	3	3.09	0.08
Paladar hendido	2	2.06	0.05
Pie calcáneo vago	2	2.06	0.05
Microcefalia	1	1.03	0.02
Anencefalia	2	2.06	0.05
Glaucoma	1	1.03	0.02
Total	27	27.83	0.72

TABLA 7. Malformación congénita Malformación: Mecanismo no determinado según tipo de malformación ISS - Clínica La Asunción - Barranquilla 1987 - 1988

Malformaciones	No.	% Relación Malformados	% Relación Pobl. Total
Hipospadias	8	8.24	0.21
Imp. baja pab. auricular	1	1.03	0.02
Espina bífida y MMC*	5	5.15	0.13
Colobomba párpado	1	1.03	0.02
Hernia umbilical	1	1.03	0.02
Estenosis pilórica	1	1.03	0.02
Ano imperforado	2	1.03	0.02
Bandas amnióticas	1	1.03	0.02
Asimetría facial	1	1.03	0.02
Total	21	21.64	0.56

*MMC: miel meningocele

Es interesante anotar que dentro de las anomalías cromosómicas de tipo autosómico la frecuencia más alta la obtuvo la trisomía del cromosoma 21 o Síndrome de Down, con un total de 11 casos que representan el 0.29% respecto a la población total y el 11.34% respecto al número de malformados.

Las variables peso, talla, perímetro cefálico, envergadura, distancia nasolabial, distancia intercántica, distancia intermamilar y perímetro torácico, se dividieron en categorías tanto para malformados como para sanos, obteniéndose su promedio numérico y su desviación estándar.

Los promedios de las anteriores variables para sanos y malformados se confrontaron y se sometieron a análisis estadístico no encontrándose significación positiva entre malformados y sanos.

Se encontró que entre la población de malformados (79) el 81.5% era beneficiario del ISS y (18) el 18.5% de la Clínica La Asunción.

Respecto a la variable presentación al nacer, dentro de la población de malformados 76 casos (91.5%) fue cefálica; en los recién nacidos sanos, 3.525 (97.05%) fue cefálica y 107 (2.9%) fue podálica.

Para la variable partos dentro de la población de malformados se encontró que 29 casos (38.1%) eran producto del primer parto y 28 (36.8%) del segundo parto.

De la población de sanos 994 casos (35.4%) eran producto del primer parto y 912 (32.5%) del segundo parto.

Con relación a la variable abortos, se encontró dentro de la población de malformados que 71 casos (88.7%) eran producto de madres sin antecedentes de abortos, ocho casos (10%) eran producto de madres con antecedentes de un aborto y tres (1.2%) con antecedentes de dos o más abortos.

Discusión

Durante los 12 meses de estudio se obtuvo un total de 1.763 nacimientos de los cuales 97 (2.6%) presentaban por lo menos una malformación mayor. Comparando esta cifra con las obtenidas en Colombia por Yunis y cols (4.3%)³, en Bogotá y por J.R. Silva (3.2%)⁴, en Popayán vemos que la frecuencia de malformación es menor para este estudio.

Analizando otros trabajos sobre malformaciones realizados en varios países encontramos las siguientes frecuencias de malformación: Marden y Smith, USA⁵ 3.3%; Simpkins and Lowe, Uganda⁶, 5.4%; Stewart, et al, Inglaterra⁷ 7.4%; Say, et al, Turquía⁸, 8.2%. Al analizar estas frecuencias vemos que la nuestra es la más baja comparativamente.

La tabla 2 nos muestra que de los 97 malformados 59 (60.8%) eran hombres y 38 (39.2%) eran mujeres; hecha la relación de sexos hombre/mujer se encontró que era 1.5:1.

Al hacer la comparación entre la relación hombre/mujer entre sanos (1.1:1) y malformados (1.5:1) vemos que es mayor entre estas últimas.

Al someter a análisis estadístico esta diferencia de relación entre los niños malformados, encontramos que existe una significancia estadística positiva, por la cual se observa que sí nacen más hombres malformados que mujeres.

Esto último nos da también una contribución al hecho de que en el primer año de vida mueren más hombres que mujeres.

Al encarar el estudio de enfermedad genética en un grupo o población de recién nacidos y cuando su evaluación se hace en las primeras 24 horas de vida, encontramos que existen muchas causas que pueden llevar a subestimación de la verdadera frecuencia de la enfermedad de etiología genética. Entre estas causas tenemos como principales: a) los cuadros de manifestación tardía tales como: atresia de las vías biliares, cardiopatías, las cuales, si no se hace un seguimiento del recién nacido, no va a ser posible detectarlas. b) algunas malformaciones internas tales como megacolon, hipertrofia de píloro, etc. las cuales es imposible detectar en el examen clínico inicial.

Según McIntosh sólo el 43.2% de los trastornos genéticos son reconocibles en el recién nacido.

Desde el punto de vista de genes dominantes y recesivos, la aparición tardía de sus efectos no es de alta frecuencia y se sabe en cambio que el mayor conjunto de enfermedades hereditarias de aparición tardía son principalmente de origen multifactorial.

Analizando las malformaciones encontradas desde el punto de vista génico vemos que la frecuencia de malformaciones encontradas debidas a genes dominantes en nuestro estudio fue de 0.8% respecto a la población estudiada y de 29.8% (29 casos) respecto al número de malformados.

Esta frecuencia obtenida de 0.8% es mayor que la de J.R. Silva⁴ en Popayán que fue del 0.6% y la de Yunis y cols³ en Bogotá, que fue de 0.7%.

La frecuencia de malformación ocasionada por genes recesivos en nuestro estudio fue de 0.08% (3 casos) respecto a la población total estudiada y de 3.09% respecto a los malformados. Esta frecuencia es mayor que la obtenida por J.R. Silva⁴

en Popayán que fue de 0.05% y la de Yunis y cols³, en Bogotá que fue de 0.01%.

La frecuencia de anomalías cromosómicas detectadas en nuestro estudio fue de 0.40% (15 casos) respecto a la población total estudiada y de 15.5% respecto a los malformados. Esta frecuencia, como vimos, es mayor que la obtenida por J.R. Silva⁴ en

Popayán 0.38% y la de Yunis y cols³ en Bogotá, 0.12%, pero igual a la comunicada por Marden y Smith⁵ en USA 0.40%. Según cálculos de la Organización Mundial de la Salud la frecuencia esperada de anomalías cromosómicas en la población es del orden de 0.50%.

Una de las entidades cromosómicas que mostró

TABLA 8. Malformación congénita frecuencias mundiales comparativas ISS-Clínica La Asunción-Barranquilla 1987 - 1988

Clases/Ind	Stevart y cols	Simpkiss y Lowe	Marden y Smith	Say col.	Presente Estudio
Luxación cadera	7.2	-	1.6	1.4	1.3
Anencefalia	0.4	-	0.4	1.8	0.5
Ano imperforado	0.4	0.4	0.4	1.1	0.5
Paladar hendido	-	-	0.4	1.1	0.5
Labio hendido	-	0.9	0.4	0.4	-
Labio paladar hendido.	1.2	0.4	1.3	2.2	0.8
Estenosis pilórica	0.4	-	-	-	0.2
Microcefalia	0.4	-	0.2	0.7	0.2
M.M.C.	0.8	-	0.2	1.2	1.3
S. de Down	1.2	0.4	-	-	2.9
Sindactilia	0.8	-	0.6	1.3	0.5
Polidactilia	1.2	13.5	0.4	2.3	4.2
Criptorquidia	4.8	-	-	1.1	-
Hipospadias	1.2	1.4	0.2	2.6	2.1
Epispadias	-	-	-	0.3	-

TABLA 9. Malformación congénita Frecuencias nacionales comparativas

Clases/Ind x 1000	Yunis y cols. (Bogotá)	J.R. Silva (Popayán)	J.R. Silva y cols. B/quilla.
Luxación cadera	2.2	1.9	1.3
Anencefalia	0.4	1.1	0.5
Ano imperforado	0.1	0.1	0.5
Paladar hendido	0.1	0.3	0.5
Labio hendido	0.5	1.1	-
Labio paladar hendido.	0.8	0.9	1.3
Pie equino varo	3.4	1.9	0.8
Estenosis pilórica	-	0.1	0.2
Microcefalia	0.6	0.6	0.2
M.M.C.	0.4	0.6	1.3
S. de Down	1.0	3.2	2.9
Sindactilia	0.2	0.8	0.5
Polidactilia	1.6	1.1	4.2
Criptorquidia	-	2.4	-
Hipospadias	0.4	0.3	2.1
Epispadias	-	0.1	-

una elevada frecuencia en este estudio fue la trisomía 21 o Síndrome de Down, del cual encontramos 11 casos, lo que nos da una incidencia de un caso por 342 nacimientos, que es menor que la encontrada por J.R. Silva⁴ en Popayán: un caso por 304 nacimientos, pero mayor que la de Yunis y cols³ en Bogotá que fue de un caso por 954 nacimientos.

La edad promedio materna en el grupo de niños con Síndrome de Down fue de 29.3 años y la paterna de 31.8 años. Yunis, et al (1970) informó una edad promedio de madres de niños con Síndrome de Down de 33.6 años, posteriormente el mismo autor (1975) comunicó una edad materna promedio de 30.5 años.

Dos años más tarde, Yoshikazo Koroki (1977) indicó una edad materna promedio de 29.6 años.

Si observamos el promedio de edad materna para madres de niños con Síndrome de Down, vemos que ha habido un descenso en la edad y que la relación entre edad materna avanzada y el mayor riesgo de tener un niño con Síndrome de Down ya no es tan evidente.

Es importante notar que la mayor frecuencia de nacimientos de niños con Síndrome de Down se ha desplazado a mujeres con edades entre 25 y 30 años.

¿Qué ha ocurrido para que se lleve a cabo esta situación? Sólo un estudio cooperativo entre los principales centros de genética del país nos podría dar una respuesta para este fenómeno.

Dentro de las malformaciones debidas a herencia multifactorial analizaremos algunas de ellas.

La luxación congénita de cadera se presentó con una frecuencia de 1.3 por 1.000; la distribución de sexos fue de cero hombres y cinco mujeres. La frecuencia esperada para esta anomalía es de uno por 1.000, pero varía según la región geográfica donde se haga el estudio. Para el país, tenemos los reportes de Yunis y cols³, Bogotá 2.2 por 1.000 y J.R. Silva⁴, Popayán 1.9 por 1.000. En USA, Marden y Smith⁵ comunica 1.6 por 1.000; Stewart, et al⁷ en Inglaterra informa 7.2 por 1.000 y Say, et al⁸ en Turquía 1.4 por 1.000.

La anencefalia tuvo en el estudio una frecuencia de 0.5 por 1.000 mayor que la encontrada por Yunis y cols³ en Bogotá 0.4 por 1.000, pero menor que la encontrada por J.R. Silva⁴ en Popayán 1.1 por 1.000. Las frecuencias más altas para anencefa-

lia han sido reportadas por Say, et al⁸ en Turquía que fue de 1.8 por 1.000. En USA, Falek, et al⁹ han reportado 1.4 por 1.000 para la población blanca y 0.5 por 1.000 para la población negra. Marden y Smith⁵ en su estudio nos da una frecuencia de 0.4 por 1.000.

El ano imperforado mostró en esta investigación una frecuencia cuatro veces mayor de 0.5 por 1.000 que la encontrada por Yunis y cols y J.R. Silva que fue de 0.1 por 1.000. La frecuencia más alta informada hasta ahora es la de Falek, et al⁹ 1.8 por 1.000 en Nigeria; Say, et al⁸ comunicó una frecuencia en Turquía de 1.1 por 1.000.

El paladar hendido también mostró una frecuencia mayor 0.5 por 1.000, que la encontrada en Bogotá 0.1 por 1.000 y en Popayán 0.3 por 1.000. Se observó, además, que la frecuencia es mayor que la informada por Say, et al⁸ 0.3 por 1.000 y Marden Smith⁵ 0.2 por 1.000.

Una de las anomalías que mostró frecuencia más baja fue el pie equino varo 0.8 por 1.000 en comparación con Bogotá 3.4 por 1.000 y Popayán 1.9 por 1.000. La OMS da una frecuencia para la población de 2.7 por 1.000 Say y cols⁸ en Turquía encontraron 2.2 por 1.000 y Marden y Smith⁵ en USA, 1.3 por 1.000.

El mielomeningocele también mostró una alta frecuencia, de 1.3 por 1.000; mayor que la de Yunis y cols³ en Bogotá de 0.4 por 1.000 y J.R. Silva⁴ en Popayán de 0.6 por 1.000.

Esta es una entidad que por razón de este hallazgo debiera ser estudiada en la ciudad de Barranquilla en un estudio que comprometa a todo el sistema de salud.

Sin embargo, la malformación que, entre todas, obtuvo la más alta frecuencia fue la polidactilia con 4.2 por 1.000, muy por encima de la comunicada por Yunis y cols 1.6 por 1.000 y J.R. Silva 1.1 por 1.000. Falek, et al, nos da para Nigeria una frecuencia de 5.6 por 1.000 y Simpkins y Lowe en Uganda 13.5 por 1.000. Marden y Smith⁵ informa para USA 0.4 por 1.000.

Se buscó establecer significancia estadística entre la variable cualitativa sexo y las variables cuantitativas, peso, talla, edad gestacional, edad materna y edad paterna.

Se encontró que los varones sanos nacen con peso mayor que los varones malformados y que las mujeres sanas.

El promedio de talla de los varones sanos es mayor que el de los varones malformados y que el de las mujeres sanas.

El promedio de edad materna es mayor para los varones malformados que para los varones sanos. Lo mismo se observó para la comparación entre mujeres malformadas y sanas.

El promedio de edad paterna de los varones malformados fue mayor que el de los varones sanos.

El peso promedio de los recién nacidos sanos del ISS, fue menor que el peso promedio de los recién nacidos sanos de la Clínica La Asunción, pero en la población de malformados fue mayor el peso promedio de los del ISS que el de los de la Clínica La Asunción.

En la talla se observó la misma situación en la población sana, era mayor en la Clínica La Asunción que en el ISS, pero en la población de malformados era mayor la talla en los del ISS, que los de La Asunción.

Se encontró en el estudio que el estrato medio bajo presentó la mayor frecuencia de malformación, 26.5%, el estrato bajo 24.1%, el estrato medio 13.2%, el estrato medio alto 7.2% y el alto 8.4%.

TABLA 10. Malformación congénita. Promedios variables ISS-Clínica La Asunción-Barranquilla 1987 - 1988

Variable	Sanos	Malformados
Peso	3.306 gr	3.112 gr
Talla	50.1 cms	48.6 cms
Envergadura	48.4 cms	46.4 cms
Perímetro cefálico	34.0 cms	34.8 cms
Distancia intercántica	2.2 cms	2.3 cms
Distancia nasolabial	1.0 cms	0.97 cms
Perímetro torácico	33.5 cms	32.5 cms
Distancia intermamilar	8.7 cms	8.8 cms
Edad materna	26.9 años	28.8 años
Edad paterna	30.3 años	32.7 años
Edad gestacional	39.6 semanas	39.2 semanas

Bibliografía

1. UNSCEAR, United Nations Publications. Sales number, E. 72, IX 17 y E. 72, IX 18, 1972
2. JACOBS, P.A. Chromosome mutation, frequency at birth in humans. Hum. Gent. 16: 137-146, 1972
3. YUNIS, E.A., et al. Estudio de malformaciones congénitas en 25.763 nacimientos. Boletín de Genética. Fac. Univ. Nal. Octubre 1975, Bogotá
4. SILVA T., J.R. Evaluación genética y estudio de malformaciones congénitas. Acta pediátrica colombiana Vol. 2, No. 3, Julio-Septiembre 1984
5. MARDEN, PH. M.; SMITH, D.W. and MAC DONAL, M.J. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations. J. Pediatr. 64: 357-371, 1974
6. SIMPKISS, M. and LOWE, A. Congenital abnormalities in the Africa Newborn. Arch. Dis. Child. 36: 401-405, 1961
7. STEWAR, A.L.; KEAY, A.J. and SMITH, P.G. Congenital malformations: A detailed study of 2.500 live-born infants. Ann. Hum. Genet. 32: 353-359, 1967.
8. SAY, B.E. et al. Incidence of congenital malformations a sample of the turkish population. Human Hered. 23: 434-442, 1973
9. FALEK, A. et al. World incidence rates of malformations as compared with white and black newborn in Atlanta, Georgia. Exerc. Med. 233: 65, 1971

Agradecimientos

Los autores agradecen, al Centro de Investigaciones de la Universidad del Norte (CIUN) y al Laboratorio Clínico Rey Matiz-Fals Borda, la financiación dada a este proyecto gracias a la cual fue posible su realización.