

## **Incidencia prenatal de los defectos congénitos en Las Tunas**

### **Prenatal incidence of congenital defects in Las Tunas**

Dra. Glenys K. Silva González\*, Lic. Yurima Rodríguez Peña\*\*, Lic. Juana Lupe Muñoz Callol\*\*, Dra. Elibett Carcases Carcases\*\*\*, Dra. Lisset del Carmen Romero Portelles\*\*\*\*

\*Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Profesora Asistente. \*\*Licenciada en Enfermería. Máster en Atención Integral al Niño. Profesora Asistente. \*\*\*Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesora Asistente. \*\*\*\*Especialista de Segundo Grado en Medicina General Integral. Máster en Longevidad Satisfactoria. Profesora Instructora. Centro Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Dra. Glenys K. Silva González, correo electrónico: glenys@infomed.sld.cu.

Recibido: 10 de febrero de 2015

Aprobado: 6 de marzo de 2015

#### **RESUMEN**

Los defectos congénitos son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo. La introducción del diagnóstico prenatal y el establecimiento de estrategias preventivas en la atención primaria de salud han logrado la disminución de la prevalencia al nacimiento de defectos congénitos y de la mortalidad infantil en nuestro país. Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal de los casos diagnosticados o confirmados prenatalmente en la consulta de genética provincial, con el objetivo de describir la incidencia prenatal de los defectos congénitos en la provincia Las Tunas, durante el período de enero 2013 a mayo 2014. De un universo de 9462 embarazadas de la provincia, en el periodo de estudio; se escogió una muestra de 110 gestantes que presentaron defectos fetales en diferentes órganos y sistemas. La información se obtuvo del registro provincial, donde se analizaron las variables: comportamiento de defectos congénitos por áreas de salud, edad de las madres por defectos congénitos, defectos congénitos por programas prenatales y los defectos congénitos por sistemas. El mayor número de casos se diagnosticó en el segundo trimestre del embarazo, siendo el sistema cardiovascular donde se encontró un número mayor de defectos congénitos, seguido del sistema digestivo, genitourinarias y del sistema nervioso central. Las edades maternas estuvieron comprendidas entre 21 y 30 años, siendo el municipio Tunas el que aportó un número significativo de afectados.

**Palabras clave:** DEFECTOS CONGÉNITOS; DISCAPACIDAD; DIAGNÓSTICO PRENATAL.

**Descriptores:** ANOMALÍAS CONGÉNITAS; DIAGNÓSTICO PRENATAL.

#### **ABSTRACT**

Congenital defects are the main cause of neonatal morbidity and mortality almost in the whole world. The introduction of a prenatal diagnosis and the establishment of preventive strategies in health primary care have succeeded in diminishing the birth prevalence of congenital defects and infant mortality in our country. A descriptive and cross-sectional study of cases prenatally diagnosed or confirmed in the provincial genetic department was carried out with the objective of describing the prenatal incidence of the congenital defects in Las Tunas province from January, 2013 to May, 2014. From a universe of 9462 of pregnant women, a sample of 110 expectant ones who showed fetal defects in different organs and systems was chosen. The information was obtained from the provincial registry where the following variables were analyzed: congenital defects behavior by health areas, mothers' age by congenital defects, congenital defects by prenatal programs and congenital defects by systems. The highest number of cases was diagnosed in the 2nd trimester of pregnancy, being the cardiovascular system the one where a greater number of congenital defects was found, followed by the digestive, the genitourinary and the central nervous systems. The

Citar como: Silva González G, Muñoz Callol J, Rodríguez Peña Y, Carcases Carcases E, Romero Portelles L. Incidencia prenatal de los defectos congénitos en Las Tunas. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2015; 40(5). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revista/index.php/revista/article/view/302>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas  
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas  
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

mothers' ages were between 21 and 30 years old, being Las Tunas the municipality with a significant number of affected ones.

**Key words:** CONGENITAL DEFECTS; DISABILITY; PRENATAL DIAGNOSE.

**Descriptors:** CONGENITAL ABNORMALITIES; PRENATAL DIAGNOSIS.

## INTRODUCCIÓN

El desarrollo económico y social y los notables avances en las ciencias médicas, junto al control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición, han condicionado que los defectos congénitos sean la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo. (1)

Un defecto congénito es una anomalía en la estructura, funcionamiento o en el metabolismo, presente desde el nacimiento, que provoca una discapacidad física o mental, o la muerte en algunos casos. (1, 2)

La etiología de los defectos congénitos responde a factores genéticos o ambientales, en ocasiones es difícil precisar la causa, ya que si bien los primeros son de origen prenatal, los segundos pueden aparecer en etapas posteriores de la vida. (3) Este grupo de enfermedades requiere de tratamiento y rehabilitación no siempre exitosa, muchas con evolución no favorable, dejando secuelas que presentan una desventaja social con alto costo para el estado y la familia, de difícil prevención y alta mortalidad.

Estudios realizados en Europa y Estados Unidos han demostrado que entre el 25 y el 30 % de las muertes neonatales se deben a anomalías estructurales. (4, 5) En Cuba los defectos congénitos son la segunda causa de muerte entre los niños menores de un año, lo que constituye un problema de salud. Su mejor conocimiento, detección y tratamiento es un reto para el personal médico relacionado con su manejo. (1, 2, 3)

La introducción del diagnóstico prenatal y el establecimiento de estrategias preventivas en la atención primaria de salud han logrado la disminución de la prevalencia al nacimiento de defectos congénitos, y de la mortalidad infantil en nuestro país. (3) En Las Tunas se hace evidente esta transformación en los servicios de salud, que sin lugar a dudas repercute de forma favorable en los indicadores del Programa de Atención Materno Infantil. Debido a la introducción de nuevas estrategias del diagnóstico prenatal en el territorio y a la pobre evidencia científica sobre este tema, fue el motivo a realizar el presente trabajo, con la finalidad de describir la incidencia prenatal de los defectos congénitos en la provincia de Las Tunas, durante el período de enero de 2013 a mayo de 2014.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal de los casos diagnosticados o confirmados prenatalmente en la consulta de genética provincial, durante el período de enero de 2013 a mayo de 2014. De un universo de 9462 embarazadas de la provincia en el periodo de estudio se escogió una muestra de 110 gestantes, que presentaron defectos fetales en diferentes órganos y sistemas. La información se obtuvo del registro provincial, donde se analizaron las variables relacionadas con el comportamiento de los defectos congénitos por áreas de salud, edad de las madres por defectos congénitos, defectos congénitos por programas prenatales y los defectos congénitos por sistemas.

Con los datos obtenidos se calcularon los promedios y los valores máximos y mínimos, siempre que fue posible; los resultados se mostraron en gráficos.

## ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS

En el **grafico 1** se muestra el comportamiento de los defectos congénitos por las áreas de salud, donde incidió el municipio de Las Tunas con 41 casos.

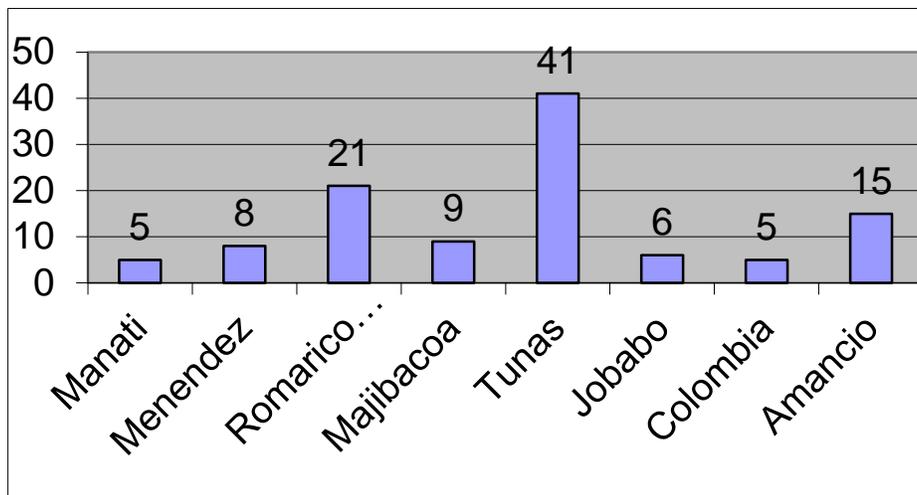
En el registro cubano de malformaciones congénitas se establece un sistema de vigilancia clínica y epidemiológica de las interrupciones terapéuticas por malformaciones congénitas, que son detectadas por el programa de diagnóstico prenatal, o aquellos nacimientos con defectos congénitos, permitiendo la cobertura poblacional, (6) el cual se ha insertado en todas las áreas de salud del país; y la creación de los servicios municipales para el desarrollo de la genética médica y en cada uno de ellos la presencia de personal altamente calificado, con la finalidad de brindar la oportunidad a las gestantes de conocer en la etapa prenatal si la descendencia está afectada por aberraciones cromosómicas, a fin de poder tomar por sí mismas las decisiones reproductivas de acuerdo a sus intereses. (7, 8, 9)

Este programa ha tenido un gran impacto y aceptación en la población obstétrica con ambientes seguros y optimización en los servicios; cuenta con cobertura y el equipamiento necesario con competitividad tecnológica y amplio acceso para toda embarazada con riesgo genético.

En esta casuística se evidenció el alcance de este programa hacia todos los municipios del territorio como parte del perfeccionamiento del Programa de Atención Materno-Infantil, y la necesidad de brindar una atención especializada y óptima a la embarazada y a su pareja sobre el riesgo genético de la descendencia; aunque no existen trabajos en la provincia que permitan hacer comparaciones sobre su prevalencia, se aboga y fue un hallazgo que

coincide con otros estudios realizados en Venezuela y Ecuador, que la población que reside en la zona norte es la más afectada por defectos congénitos, lo cual sirve para profundizar en futuras investigaciones. (10)

**GRÁFICO 1. Comportamiento de los defectos congénitos por áreas de salud en Las Tunas, de enero de 2013 a mayo de 2014**



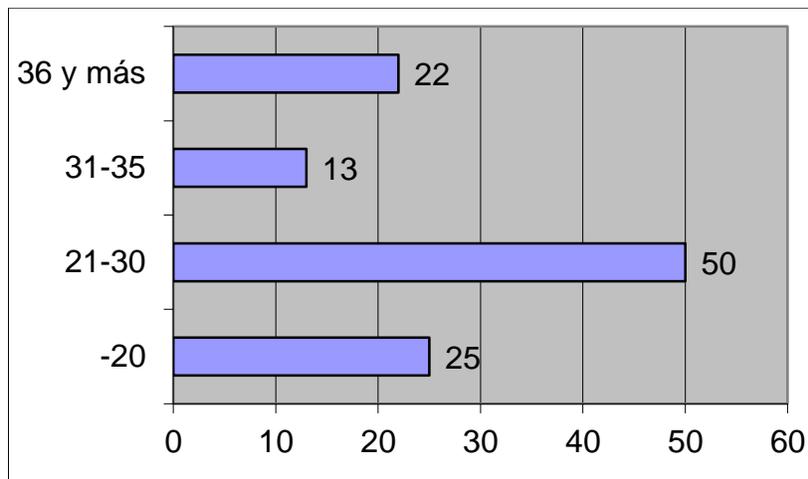
Se constata en el **gráfico 2** la edad de las madres por defectos congénitos, predominando las que se encontraban en el rango de edades entre 21-30 años con 50 gestantes.

La edad materna constituye un factor de riesgo en el tránsito de un embarazo normal, (11, 12, 13) se señala por diferentes autores como edades extremas la adolescencia, debido a la inmadurez biológica de los órganos sexuales, a lo que se le añade la elevada incidencia de embarazos ocultos y la práctica de maniobras abortivas ineficaces, que en muchas ocasiones obedecen a la ingestión de fármacos o sustancias que pueden constituir noxas hacia el desarrollo adecuado del embrión-fetal; y las añosas,

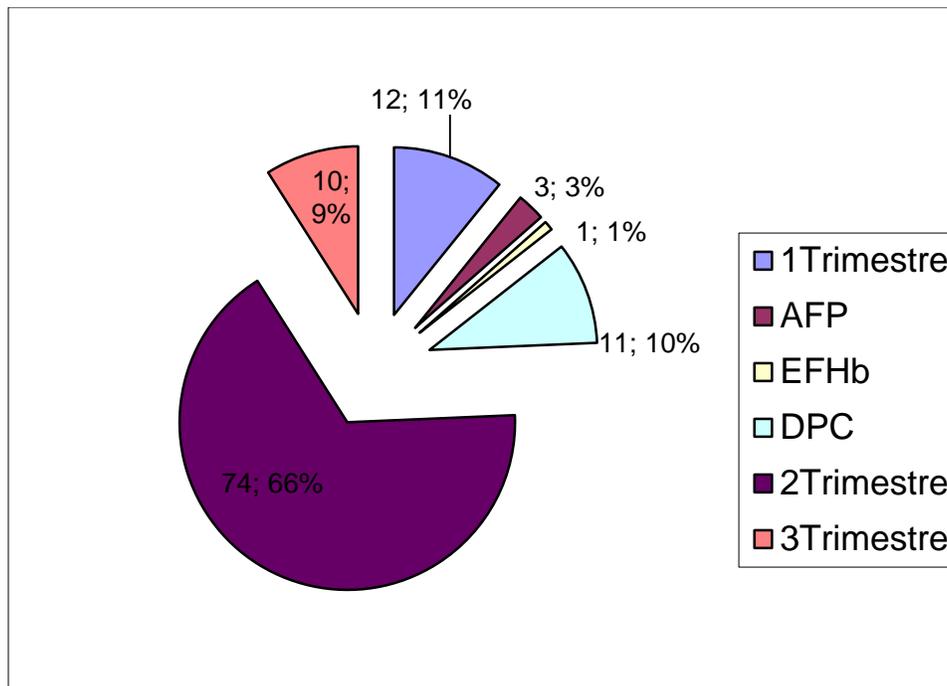
en las cuales se incrementa el riesgo, si existe una enfermedad crónica asociada, la declinación de la función hormonal, así como la terapéutica prescrita, que obliga a la ingestión de fármacos para su adecuado control. (14)

En la mayoría de los estudios revisados existe concordancia con el hallazgo de esta casuística, con una prevalencia entre 26 a 30 años, (15) aunque llama la atención el número de adolescentes que reportaron defectos congénitos en el periodo estudiado, por lo que a nivel comunitario el equipo básico de salud deberá intensificar las acciones sobre la prevención del embarazo precoz y sus consecuencias.

**GRÁFICO 2. Edad de las madres por defectos congénitos**



**GRÁFICO 3. Defectos congénitos por programas prenatales**



Nótese en el **grafico 3**, los defectos congénitos por programas prenatales, donde predominó el programa de ultrasonografía del primer y segundo trimestre con 74 casos, para un 66 %.

En nuestro país se realiza el ultrasonido entre las 11 y las 13,6 semanas del embarazo y resulta de alto valor para el diagnóstico de malformaciones en el feto, el que se realiza en el segundo trimestre (entre las 20-22 semanas de embarazo) identifica un importante número de defectos congénitos, algunos de ellos incompatibles con la vida o que comprometen la calidad de vida de los que sobreviven. (1, 2, 3)

Con la incorporación de este programa tecnológico, en el campo de la genética médica actual, se ha podido detectar y estudiar las características no tan solo somáticas, sino también funcionales del desarrollo del producto de la concepción, con un elevado índice de asertividad en los diagnósticos realizados; unido a ello, en los estudios funcionales se pueden detectar anomalías mucho más sutiles y poco evidentes.

Los demás programas que se realizan no confirman el defecto congénito con exactitud, sino que es una alerta de que existe alguna alteración en el transito del desarrollo del embrión-feto, solo la ecografía es la que sirve como valor diagnostico en estos casos, además de ser una prueba inocua, indolora y libre de molestias a la gestante, es de gran aceptación por parte de las pacientes; independientemente de que

el factor psicológico y emocional que acompaña a la pareja cuando acude al servicio es evidente, resulta reconfortante que puedan visualizar intraútero como se desarrolla su futuro bebé. (8)

Se constata en el **gráfico 4** los defectos congénitos por sistemas, donde incidió el sistema cardiovascular con 29 casos.

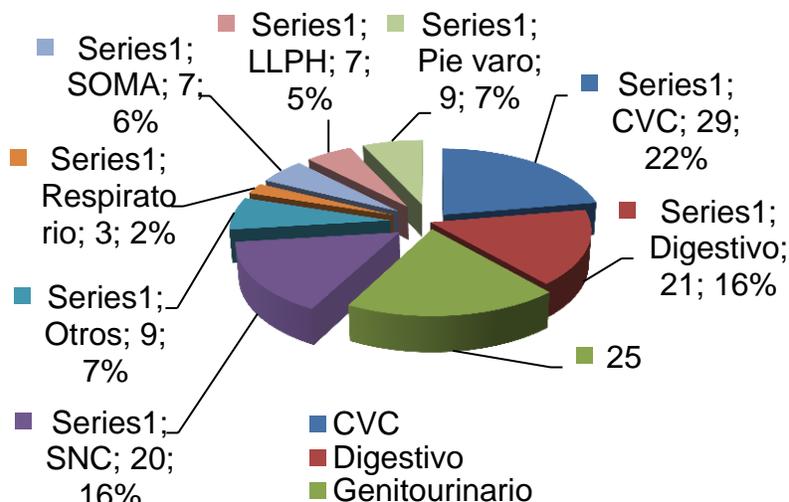
En estudios realizados en la provincia de Pinar del Río durante los años 2000-2007 las malformaciones congénitas representaron el 34,2 % de la mortalidad infantil, repercutiendo las cardiopatías congénitas en el 53,8 % del total de malformaciones, seguidas de las malformaciones del sistema osteomioarticular y las del sistema digestivo, que representaron el 8,80 % del total de las malformaciones detectadas. (9)

Por otro lado, el Centro Nacional de Genética Médica, como órgano rector del programa de detección de defectos congénitos, informa que en los últimos años las malformaciones congénitas aisladas tuvieron una prevalencia ajustada de 29,8 por cada 1000 embarazos; siendo las cardiopatías congénitas, los defectos óseos y los digestivos los más frecuentes con una prevalencia ajustada (PA) de 7, 4,3 y 4,1 por 1 000 embarazos, respectivamente. (9, 13, 14)

Las cardiopatías congénitas en etapa prenatal ha incrementado su frecuencia, gracias al desarrollo de las nuevas tecnologías, que permiten la precocidad en su diagnóstico, seguimiento y tratamiento, siendo en la mayoría de los casos diagnosticados defectos

congénitos menores, los cuales son reversibles y se resuelven en los primeros años de vida, otros requieren tratamiento quirúrgico, que necesariamente debe seguirse por un periodo de tiempo de mediano a largo plazo, según la evolución clínica del paciente. (15, 16, 17, 18)

**GRÁFICO 4. Defectos congénitos por sistemas**



Esos hallazgos coinciden con esta investigación, independientemente de ello, existen defectos cardiovasculares que escapan del programa de genética establecido, ya que hay madres que son evaluadas como bajo riesgo genético y, sin embargo, (17) los neonatos son portadores de éstas, debido a que no se siguen en el nivel terciario de salud por no ser dispensarizadas para este nivel, además de no contar en el nivel primario con equipos de resoluntividad imaginológica que permita discriminar con suficiente claridad y precisión estos defectos, ni con el personal capacitado y entrenado para efectuarlo. Es por ello que se aboga por incrementar

los cursos de capacitación en ultrasonografía fetal y asesoramiento genético, que permitan alcanzar esta expectativa.

**CONCLUSIONES**

El área de salud con más casos diagnosticados fue el municipio de Las Tunas; la edad promedio entre las gestantes con defectos congénitos osciló entre 21 y 30 años, siendo en el segundo trimestre dónde se diagnosticaron un número mayor de defectos congénitos, a expensas de las cardiopatías congénitas.

**REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:**

1. Pérez Ramos M, de León Ojeda N E. Mortalidad infantil por defectos congénitos en el municipio Arroyo Naranjo del 2000-2006. Rev Cubana Genet Comunit [revista en internet]. 2010 [citado 7 de abril de 2015]; 4(2): 36-39. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n2/rcgc070210.html>.
2. Rojas Betancourt I A, Pérez Mateo MT, La Rosa Lorenzo D, Hernández Hernández N, Chávez Díaz S, Fuentes Smith LE, et al. Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el territorio Sur-Este de la Provincia La Habana, 1993-2008. Rev Cubana Genet Comunit [revista en internet]. 2010 [citado 7 de abril de 2015]; 4(1): 32-36. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rcgc060110.html>.
3. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit. [revista en internet]. 2009 [citado 7 de abril de 2015]; 3(2-3): 167-184. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/indice.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/indice.htm).
4. Defectos congénitos. 63.ª Asamblea Mundial de la Salud. Organización Mundial de la Salud [en línea] 2010 [citado 7 de abril de 2015]. Disponible en: <http://apps.who.int/iris/handle/10665/4849>.
5. Oficina Nacional de Estadísticas e Información: Anuario Estadístico de Salud [en línea] 2012. Edición 2013. La Habana; 2013 [citado 7 de abril de 2015]: 52-54. Disponible en [http://files.sld.cu/dne/files/2013/04/anuario\\_2012.pdf](http://files.sld.cu/dne/files/2013/04/anuario_2012.pdf).

6. Palau F. Enfermedades raras un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Med clín (Barc)*. 2010; 134(4):160-168.
7. Anoceto Armiñona E, Alba Turiño O, Rodríguez Santo I, Plasencia Lastado A, Suárez González JA, Gutiérrez Machado M. Cardiopatías Congénitas en productos de interrupción de la gestación por causa genética, aborto, defunciones fetales y neonatales 7º Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica [en línea]. 2005, Oct [citado 7 de abril de 2015]. Disponible en: <http://www.conganat.org/7congreso/PDF/339.pdf>.
8. Gardiner K. Pharmacological approaches to improving cognitive function in Down syndrome: current status and considerations. *Drug Des Devel Ther [revista en internet]*. 2015 [citado 7 de abril de 2015]; 9: 103-125. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4277121/>.
9. Paz Muñiz PA de la, Fariñas González M, Medina Domínguez R, Domínguez Pérez ME, Lorenzo Marrero AJ. Análisis del comportamiento del diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas. Matanzas. Estudio de 18 años (1990-2007). *Revista Méd Electrónica [revista en internet]*. 2008 [citado 7 de abril de 2015]; 13(2). Disponible en: <http://www.cpimtz.sld.cu/revista%20medica/ano%202008/vol3%202008/tema07.htm>.
10. Cobas RM, Zacca PE, Morales PE, Jordán HA, Valdés SM. Caracterización epidemiológica de las personas con discapacidad en Cuba. *Rev. Cub. Salud Pública [revista en internet]*. 2010 [citado 7 de abril de 2015]; 36(4). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-34662010000400004&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662010000400004&lng=es&nrm=iso&tlng=es).
11. Perdomo JC, Luna E, Domínguez ME, Castro M, Rodríguez D, Landa M, Ravelo O, Monzón M. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia de matanzas: 1988-2008. *Rev Cubana Genet Comunit. [revista en internet]*. 2009 [citado 7 de abril de 2015]; 3(2,3). Disponible en: [http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/rcgc0523010%20esp.html](http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc0523010%20esp.html).
12. Marantz P, García Guevara C. Ecocardiografía fetal. *Revista Argentina de cardiología [revista en internet]*. 2008 [citado 7 de abril de 2015]; 76(5): 392-398. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1850-37482008000500013](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1850-37482008000500013).
13. Luján Hernández M, Fabregat Rodríguez G. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas. *Revista Cub Hig Epidemio [revista en internet]*. 2001 [citado 7 de abril de 2015]; 39(1): 30-38. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-300320010001000003&script=sci\\_arttext&tlng=en](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-300320010001000003&script=sci_arttext&tlng=en).
14. Marcheco B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009 *Rev Cubana Genet Comunit. [revista en internet]*. 2009 [citado 7 de abril de 2015]; 3(2,3). Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/cuba.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf).
15. Benavides Lara A, Umaña Solís L. Cardiopatías Congénitas en Costa Rica: análisis de 9 años de registro. *Revista Costarricense Cardiol [revista en internet]*. 2007 [citado 7 de abril de 2015]; 9(1). Disponible en: <http://www.scielo.sa.cr>.
16. Ramírez PA, Otaño C, Martínez Y, Prieto Y. Diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas. Análisis de seis años del municipio Sandino. *Rev Ciencias Médicas [revista en internet]*. 2008 [citado 7 de abril de 2015]; 12(1). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v12n1/rpr13108.pdf>.
17. Betancourt K, Ramírez O, Arrieta R, Guerra J, Muñoz M. Aspectos epidemiológicos asociados a alteraciones del desarrollo en embarazadas añosas. *AMC [revista en internet]*. 2010 [citado 7 de abril de 2015]; 14(2). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/amc/v14n2/amc150210.pdf>.
18. Oster Granite M, Parisi M, Abbeduto L, Berlin D, Bodine C, Bynum D, et al. Conference Proceedings: "Down Syndrome: National Conference on Patient Registries, Research Databases, and Biobanks". *Mol Genet Metab [revista en internet]*. 2011, Sept- Oct [citado 7 de abril de 2015]; 104(1-2): 13-22. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1096719211002344>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.