

REGISTRO, INCIDENCIA Y DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAYORES MÁS SEVERAS

Elisa Dyce Gordon¹ y Miriam Chikuy Ferrá²

RESUMEN: Se realizó un estudio transversal de las 42 malformaciones congénitas mayores más severas registradas en 2 áreas de salud del municipio Camagüey, a través de la revisión de historias clínicas, certificados de defunción, necropsia y entrevistas a los padres con el objetivo de exponer la importancia que tiene el registro de malformaciones congénitas en el nivel de atención primaria. La incidencia al nacimiento de estos defectos tendió a disminuir con el aumento de las interrupciones terapéuticas de los fetos diagnosticados prenatalmente. El 59,52 % (n=25) de todas las malformaciones fueron diagnosticadas prenatalmente a través de la cuantificación de la alfafetoproteína en suero materno y ultrasonido. A través del registro de las malformaciones congénitas es posible conocer su incidencia a lo largo de los años y evaluar el programa de diagnóstico prenatal de estos defectos, por lo que debe existir en todas las áreas de salud.

Descriptores DeCS: **ANOMALIAS/epidemiología; ULTRASONOGRAFIA PRENATAL; ALFAFETOPROTEINAS/uso diagnóstico; REGISTROS.**

El perfeccionamiento continuo de los cuidados obstétricos y neonatales, con vistas a reducir las tasas de morbilidad y mortalidad perinatales, han condicionado que una mayor proporción de estas muertes sean debidas a las malformaciones congénitas (MC), que constituyen en nuestro país la segunda causa de muerte durante el primer año de vida.¹ Aquellas malformaciones compatibles con la vida pueden llevar al individuo a la minusvalía, como es el caso del mielomeningocele, provocando gran sufrimiento personal y familiar.

Con el fin de mejorar la calidad de la vida de nuestra población y disminuir la tasa de mortalidad infantil, en 1981 se creó un programa nacional para el diagnóstico y prevención de las MC y enfermedades genéticas,

que incluye entre otras tareas su diagnóstico prenatal (DP), a través de la cuantificación de la alfafetoproteína en suero materno (AFP-SM) y el uso del ultrasonido (US) diagnóstico en el segundo trimestre del embarazo, que unido a la interrupción terapéutica se ha logrado una disminución de la incidencia de estos defectos al nacimiento en el país, y por lo tanto, de la mortalidad infantil por esta causa.²

No obstante, para conocer cuántas y qué tipo de MC han sido detectadas desde el inicio de este programa, y cómo se ha comportado la incidencia al nacimiento de las mismas es necesario tener un registro de MC,^{3,4} que existe en Cuba desde 1986² denominado Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC). Como

¹ Especialista de II Grado en Genética Clínica. Asistente.

² Especialista de I Grado en Medicina General Integral.

gran parte de la actividad del programa de genética, se realiza en el nivel de atención primaria, con la colaboración del Médico y Enfermera de la Familia, así como con la enfermera de tecnología avanzada. Se realiza esta investigación que pretende establecer la incidencia de las MC mayores más severas y evaluar el programa de DP, así como exponer la importancia que tiene el registro de MC en el nivel de atención primaria, lo cual contribuirá a perfeccionar este programa y por lo tanto, a disminuir la morbimortalidad infantil por esta causa.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo transversal sobre la incidencia y DP de las MC mayores que afectan principalmente la morbimortalidad infantil, en las áreas de salud del Policlínico Integral "Rodolfo Ramírez Esquivel" y el Policlínico Comunitario Centro en el municipio Camagüey de la provincia del mismo nombre, desde enero de 1986 a diciembre de 1994, con el cual quedó establecido el registro de estas MC en ambas áreas.

El universo estuvo constituido por los 42 malformados que presentaron ambas áreas (17 fetos y 25 recién nacidos), pertenecientes 22 al área del "Rodolfo Ramírez" y 20 al Centro.

La principal fuente de obtención de datos fue el Registro Provincial de MC, aunque también en algunos casos fue necesario revisar los libros de control de DP ubicados en la consulta de genética clínica del hospital Ginecoobstétrico Provincial Docente "Ana Betancourt de Mora", registros de nacimientos y defunciones de ambos policlínicos, así como del departamento de estadística del Sectorial Municipal de Salud.

El diagnóstico prenatal masivo de estas MC por cuantificación de la AFP-SM y la utilización del estudio ultrasonográfico se llevó a cabo según lo establecido por el programa,⁵ utilizando el sistema ultramicroanalítico (SUMA) y el kit diagnóstico UMELISA-AFP.

Se confeccionó un modelo de recolección de datos según los objetivos de la investigación, donde fueron vertidos los siguientes datos: año de estudio, área de salud, tipo de MC, aparato o sistema afectado, diagnóstico prenatal o no, procedimientos utilizados y conducta seguida (interrupción terapéutica o seguimiento del curso de la gestación). Los datos fueron procesados estadísticamente en una computadora IBM compatible; se utilizó el sistema Microstat hallándose distribuciones de frecuencia y asociaciones entre variables y los resultados se presentaron en forma de tablas y figura.

Resultados

Al hallar la incidencia de estas MC en los diferentes años y áreas, se obtuvo una tasa por 1 000 nacimientos en el área del "Rodolfo Ramírez" de 4,81 y en el área del Centro de 6,44.

Un descenso de la natalidad fue observado a partir de 1991 con una tendencia al aumento de la incidencia total de estas MC, así como una disminución del nacimiento de niños con alguna de estas MC en relación directa con el aumento gradual de las interrupciones terapéuticas de aquellos embarazos afectados, también a partir de 1991 (tabla 1).

Entre las MC registradas (tabla 2) se presentaron con mayor frecuencia las del aparato cardiovascular (ACV), destacándose entre ellas la comunicación interventricular, seguidas por las malformaciones del sistema nervioso central (SNC) y dentro de éstas, los defectos del cierre del tubo neural (DTN). Nótese una superioridad de las MC diagnosticadas prenatalmente (n=25; 59,5 %) sobre las no diagnosticadas (n=17; 40,5 %) (figura). Entre las malformaciones diagnosticadas se encontraban las renales y las del SNC, fundamentalmente los DTN. Sólo 2 MC del SNC escaparon al DP en 1987 casi al inicio del programa; pero ocurrió todo lo contrario con las MC del ACV, ya que solamente se detectaron prenatalmente 6 de 19 casos (tabla 3).

TABLA 1. Incidencia de las MC en ambas áreas

Años	Total nacimientos	Nacidos malformados	Inciden- cia al nacer	Interrup- ciones por MC	Total malfor- mados	Incidencia total
1986	985	2	2,03	2	4	4,06
1987	1089	3	2,75	2	5	4,59
1988	1120	1	0,89	1	2	1,78
1989	1055	4	3,79	5	9	8,53
1990	1058	3	2,83	3	6	5,67
1991	618	1	1,61	2	3	4,85
1992	595	2	3,36	3	5	8,40
1993	595	1	1,68	4	5	8,40
1994	566	1	1,76	2	3	5,30
Total	7681	18	2,34	24	42	5,46

Fuente: Departamento de estadística de ambos policlínicos y Sectorial Municipal de Salud.

TABLA 2. Tipos de malformaciones congénitas registradas

Tipos de malformaciones	Policlínico "Rodolfo Ramírez"	Centro	Total	%
Sistema nervioso central				
Anencefalia	4	3	7	16,66
Hidrocefalia	2	2	4	9,52
Mielomeningocele	3	3	6	14,28
Total parcial	9	8	17	40,47
Aparato cardiovascular				
Atresia aórtica	1	-	1	2,38
Comunicación interauricular	-	1	1	2,38
Comunicación interventricular	3	3	6	14,28
Dextrocardia	1	-	1	2,38
Tetralogía de Fallot	1	1	2	4,76
Ventrículo único	1	-	1	2,38
No precisadas	3	4	7	16,66
Total parcial	10	9	19	45,23
Aparato digestivo				
Atresia esofágica	-	1	1	2,38
Onfalocele	-	1	1	2,38
Quiste del colédoco	1	-	1	2,38
Total parcial	1	2	3	7,15
Aparato renal				
Agnesia renal unilateral	1	-	1	2,38
Hidronefrosis bilateral	-	1	1	2,38
Riñón poliquístico	1	-	1	2,38
Total parcial	2	1	3	7,15
Total General	22	20	42	100

Fuente: Encuestas.

TABLA 3. Diagnóstico prenatal según sistema o aparatos afectados por años

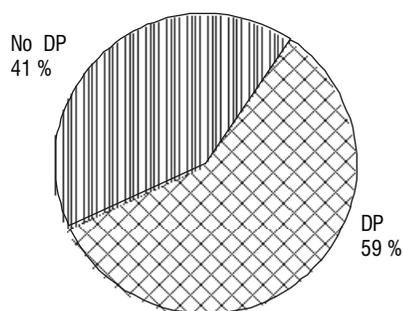
Años	SNC		ACV		Sistema o Aparatos A. digestivo		A. renal		Total	
	DP	no DP	DP	no DP	DP	no DP	DP	no DP	DP	no DP
1986	-	-	1	2	-	-	1	-	2	2
1987	2	2	-	-	1	-	-	-	3	2
1988	1	-	-	1	-	-	-	-	1	1
1989	4	-	1	4	-	-	-	-	5	4
1990	-	-	1	3	-	-	2	-	3	3
1991	2	-	-	1	-	-	-	-	2	1
1992	2	-	1	1	-	1	-	-	3	2
1993	2	-	2	1	-	-	-	-	4	1
1994	2	-	-	-	-	1	-	-	2	1
Total	15	2	6	13	1	2	3	-	25	17

Fuente: Encuestas.

TABLA 4. Medios diagnósticos utilizados

Años	NC		ACV		Sistema y Aparatos A. Digestivo		A. renal		Total	
	AFP y US	US	AFP y US	US	AFP y US	US	AFP y US	US	AFP y US	US
1986	-	-	-	1	-	-	-	1	-	2
1987	1	1	-	-	1	-	-	-	2	1
1988	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-
1989	3	1	-	1	-	-	-	-	3	2
1990	-	-	-	1	-	-	-	2	-	3
1991	2	-	-	-	-	-	-	-	2	-
1992	2	-	-	1	-	-	-	-	2	1
1993	2	-	-	2	-	-	-	-	2	2
1994	1	1	-	-	-	-	-	-	1	1
Total	12	3	-	6	1	-	-	3	13	12

Fuente: Encuestas.



Fuente: Encuesta

FIG. 1. Diagnóstico prenatal.

El uso combinado de la cuantificación de la AFP-SM y el US estuvo asociado al mayor número de diagnósticos (tabla 4) fundamentalmente de las MC del SNC. Las cardiopatías y las malformaciones renales, fueron mayormente diagnosticadas por US.

Discusión

La disminución de la incidencia al nacimiento de las MC puede ser debida a la

estrecha vinculación que existe entre las áreas de salud y el servicio provincial de genética a través de las enfermeras de tecnología avanzada desde 1990, cuya principal labor es vigilar por el cumplimiento de este programa. En 1992 se incorporó el plan del Médico y Enfermera de la Familia a estas áreas, quienes han logrado un buen control y seguimiento de sus embarazadas, indicando y garantizando que los estudios prenatales (AFP-SM y US) se realicen con las edades gestacionales adecuadas, e incluso ante el diagnóstico prenatal de una MC participan en el asesoramiento genético, hecho que contribuye notoriamente al perfeccionamiento del programa de DP.

El hecho de que sólo 2 MC del SNC hayan escapado al DP al inicio del programa, demuestra su gran efectividad para este grupo de defectos, acorde con lo reportado por otros investigadores.⁵⁻⁷

No todas las malformaciones del ACV son fácilmente diagnosticables. Su diagnóstico es casi exclusivo del US,⁶ y por lo tanto, depende de la resolución del equipo, del uso del doppler, de la edad gestacional, del tipo de anomalía, así como de la experiencia del examinador.^{8,9}

En sentido general, la combinación de la cuantificación de la AFP-SM y el US es muy útil para el DP de las malformaciones del SNC específicamente los DTN,^{5-7,10} así como las malformaciones de la pared abdominal.^{5,6,10-12} Las cardiopatías congénitas y las malformaciones renales son mayormente diagnosticadas por US solamente.^{6,7,9,13}

Conclusión

El registro de MC en estas áreas ha permitido establecer la incidencia de estos defectos por años, la cual ha disminuido al nacer en los últimos años; así como también ha permitido evaluar el programa de DP, al poder conocer cuántas y qué tipo de anomalías estructurales han sido diagnosticadas prenatalmente, y cuáles son los procedimientos diagnósticos más eficaces para su diagnóstico; de ahí su importancia, por lo que consideramos que en cada área de salud debe existir un registro de estos defectos, para poder contribuir de forma más precisa a su prevención.

SUMMARY: A cross-sectional study of the 42 most severe major congenital malformations registered in 2 health areas of Camagüey municipality was carried out by reviewing medical histories, death certificates, necropsies and interviews to parents in order to express the importance of the registry of congenital malformations at the primary care level. The incidence of these birth defects tended to decline with the increase of the therapeutic abortions of the prenatally diagnosed fetuses. 59,52 % (n = 25) of all malformations were prenatally diagnosed by the quantitation of alpha-fetoprotein in maternal serum and ultrasonography. Through the register of congenital malformations it is possible to know their incidence along the years and to evaluate the program of prenatal diagnosis of these defects. That's why, it must exist in all health areas.

Subject headings: **ABNORMALITIES/epidemiology; ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; ALPHA-FETOPROTEINS/diagnostic use; RECORDS.**

Referencias Bibliográficas

1. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Anuario estadístico. La Habana. 1994:41.
2. Heredero, L. Un programa de Genética en un país en desarrollo: Cuba. Bol oficina sanit panam 1993;115(1):32-8.
3. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP, Finck

- S. Evaluation of prenatal diagnosis by a registry of congenital anomalies. *Prenat diagn* 1992;12(4):263-70.
4. Cordero JF. Registries of birth defects and genetic diseases. *Pediatr Clin North Am* 1992;39(1):65-77.
 5. Rodríguez L; Heredero L; Oliva J; Zaldívar O. Prenatal diagnosis of neural tube defects by measurements of serum alpha-fetoprotein in Havana City. *Prenat Diagn* 1987;7(9):657-662.
 6. Bonilla-Musoles F. Diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales. Ecografía, fetoscopia, alfafetoproteína y líquido amniótico. Ciudad de La Habana. Editorial Científico técnica. 1983. 303-27.
 7. Espinosa A; Pérez A; Martínez A. Estudio comparativo de las malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente en los años 1987-1988. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1992;18(1):19-24.
 8. Al-Salili M; Natale R; Bocking AD. The multidisciplinary fetal developmental clinic: a multidisciplinary approach to the management of pregnancies associated with fetal anomalies. *J SOGC* 1994; 16(9):2093-9.
 9. Yurac C; Romero G. Diagnóstico ultrasonidográfico de anomalías estructurales del feto. Análisis de diez años. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1990;55(3):164-170.
 10. Nodarse N; Dyce E; Iglesias H. Seguimiento de las elevaciones séricas de la alfafetoproteína en un área de salud. *Arch Med Camagüey* 1997;4(1).
 11. Morrow RJ; Whittle MJ; Mc Nay MB; Raine PA; Gibson AA; Crossley J. Prenatal diagnosis and management of anterior abdominal wall defects in the west of Scotland. *Prenat Diagn* 1993;13(2):111-5.
 12. Dyce E; Dyce B; Primelles A. Importancia de las malformaciones de la pared abdominal anterior. *Rev Esp Pediatr* 1997;53(3): 219-222.
 13. Pérez JL; Lefebre J; Peña M; Batista A. Malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido en 6 años (1984-1989). *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1992;18(1):14-9.

Recibido: 17 de marzo de 1998. Aprobado: 22 de abril de 1998.

Dra. *Elisa Dyce Gordon*. Hospital Pediátrico Provincial Docente "Dr. Eduardo Agramonte Piña". Dolores Betancourt # 2. La Caridad, Camagüey, Cuba.