

Centro Nacional de Genética Médica  
Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana

## COMPORTAMIENTO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS AISLADOS MÁS FRECUENTES EN CUBA

*Dra. Francisca Alonso Lotti,<sup>1</sup> Dr. Isidro Cendán Muñoz,<sup>2</sup> Lic. María Emilia Ferrero Oteiza,<sup>3</sup> Dr. Joel Roca Ortiz,<sup>4</sup> Dra. Dorca Soler Serrano,<sup>5</sup> Dra. María Teresa Bertot V<sup>6</sup> y Dra. María Rosa Peña Torres<sup>7</sup>*

### RESUMEN

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) ha analizado 572 561 recién nacidos en 36 hospitales maternos de 13 provincias de Cuba, en un período de 13 años (marzo de 1985 a diciembre de 1997), en el cual la prevalencia de las malformaciones congénitas en su forma aislada es de 134,92 por 10 000 nacimientos. Los defectos congénitos aislados más frecuentemente observados fueron la polidactilia, la hipospadias y las cardiopatías, con una prevalencia al nacimiento de 24,2, 13,5 y 11,4 por 10 000 nacimientos respectivamente. Del análisis de la tendencia de la frecuencia en el período estudiado se concluyó que la polidactilia fue francamente decreciente, la hipospadias ligeramente creciente y las cardiopatías francamente crecientes.

*Descriptor DeCS:* ANOMALIAS/epidemiología; CUBA.

El desarrollo alcanzado por el Sistema Nacional de Salud de Cuba en el control y prevención de enfermedades infectocontagiosas y carenciales ha conllevado a que los defectos

congénitos (DC) alcancen un mayor impacto en los índices de morbilidad y mortalidad perinatal e infantil, lo que constituye un importante problema de salud.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Especialista de II Grado en Genética Clínica. Asistente de Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Médica (CNGM). Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana (ISCM-H).

<sup>2</sup> Especialista de II Grado en Genética Clínica. Instructor de Genética Clínica. Máster en Epidemiología. CNGM-ISCM-H.

<sup>3</sup> Bióloga. Investigadora Agregada CNGM-ISCM-H.

<sup>4</sup> Especialista de I Grado en Genética Clínica. CNGM-ISCM-H.

<sup>5</sup> Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital "Agostino Neto". Guantánamo.

<sup>6</sup> Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital "V.I. Lenin". Holguín.

<sup>7</sup> Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital "Nicaragua". Banes. Holguín.

Por estas razones desde el año 1985 se ha instaurado en Cuba el Registro de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) como un Programa de Atención y Vigilancia Clínicoepidemiológica de los DC. Su funcionamiento ha permitido el establecimiento de las frecuencias de base de las distintas malformaciones congénitas (MC) y el análisis del comportamiento de la tendencia de éstas a través de los años.

La vigilancia epidemiológica es el método más eficaz para la detección de una epidemia de cualquier DC en nuestro país.

## MÉTODOS

El universo de estudio estuvo constituido por una población de 572 561 recién nacidos (RN) procedentes de 36 hospitales ginecoobstétricos de 13 provincias de Cuba que se encontraban incorporados al RECUMAC, en el período comprendido de abril de 1985 a diciembre de 1997, y entre los que se detectó un total de 10 252 RN con DC. De éstos se seleccionaron las fichas de 7 725 casos y se definió como tal aquellos RN vivos o muertos con un peso mayor o igual a 500 g a los que se les detectó al menos una MC en su forma aislada antes del alta hospitalaria.

La medida que se empleó para cuantificar la frecuencia de las MC en los RN, se calculó mediante la prevalencia al nacimiento (PN) que se estima de la siguiente forma:<sup>2,3</sup>

$$PN = \frac{\text{No. de casos}}{\text{Total de recién nacidos (1 año)}} \text{ por } 10\ 000$$

Para los 3 defectos aislados (DA) más frecuentes se analizó su tendencia mediante el Programa Harvard Graphics, versión 2.10. La interpretación de la tendencia se realizó de la siguiente manera:

$X = (\text{Tendencia final del período} - \text{Tendencia inicial del período})$

Entonces:

- Si el módulo de X es menor o igual que 1: estable.
- Si el módulo de X es mayor que 1 y menor o igual que 3: varía ligeramente.
- Si el módulo de X es menor que 3: varía francamente.
- Si X es menor que 0: decreciente.
- Si X es mayor que 0: creciente.

## DEFINICIONES:

Defecto congénito aislado: Es una MC que se presenta como único defecto en el RN.

## RESULTADOS

De un total de 572 561 RN analizados 7 725 mostraron una malformación aislada, para una PN de 134,9 por 10 000 nacimientos en el período. El año 1995 fue el que reportó menor prevalencia (94,4), mientras que 1985 fue el de mayor para estos defectos (288,8) (tabla 1).

En este período se han reportado todos los DA mayores y menores. La polidactilia, la hipospadias y las cardiopatías fueron los más frecuentes para una PN de 24,2, 13,5 y 11,4 por 10 000 nacimientos respectivamente (tabla 2).

La polidactilia se presentó con mayor prevalencia en 1986 (38,3 por 10 000 nacimientos), para ser su tendencia francamente decreciente. La hipospadias se comportó en el período analizado ligeramente decreciente, y mostró su mayor frecuencia en 1990 (20,3 %), mientras que las cardiopatías se presentaron francamente crecientes y evidenciaron su máxima tasa en 1992 (16,0 por 10 000 nacimientos) (figs. 1, 2 y 3).

TABLA 1. Prevalencia al nacimiento de los recién nacidos con malformaciones aisladas por años en Cuba (1985 - 1997)

Años	Total de nacimientos	Total de malformados aislados	Prevalencia por 10 000 nacimientos
1985	8 552	247	288,8
1986	19 570	381	194,7
1987	39 195	652	166,3
1988	65 570	854	130,2
1989	58 609	788	134,4
1990	49 778	176	143,8
1991	47 327	629	132,9
1992	48 642	615	126,4
1993	43 307	654	151,0
1994	45 637	550	120,5
1995	42 360	400	94,4
1996	52 031	569	109,3
1997	51 983	670	128,8
Total	572 561	7 725	134,9

TABLA 2. Defectos congénitos aislados más frecuentes en Cuba (1985- 1997)

Defectos	No. de casos	Prevalencia por 10 000 nacimientos
- Polidactilia	1 390	24,2
- Hipospadias	774	13,5
- Cardiopatías	655	11,4
- Apéndice preauricular	600	10,4
- Pie varo	509	8,8
- Criptorquidia	436	7,6
- Hoyuelo preauricular	341	5,9
- Ortolani positivo	339	5,9
- Mamila accesoria	326	5,6
- Labio leporino	294	5,1
- Otras	2 061	35,9
Total	7 725	134,9

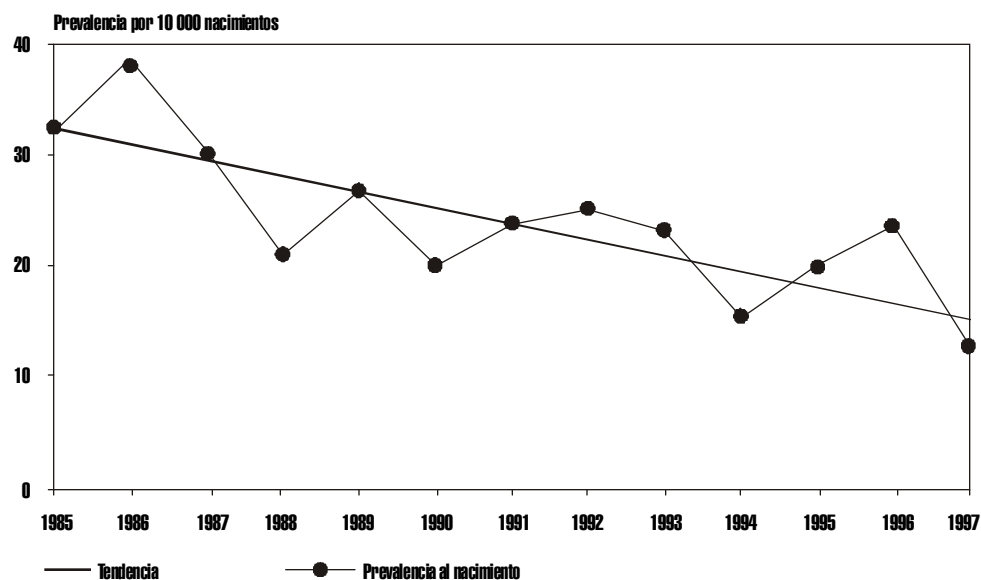


FIG. 1. Análisis de la tendencia de las polidactilias (1985-1997).

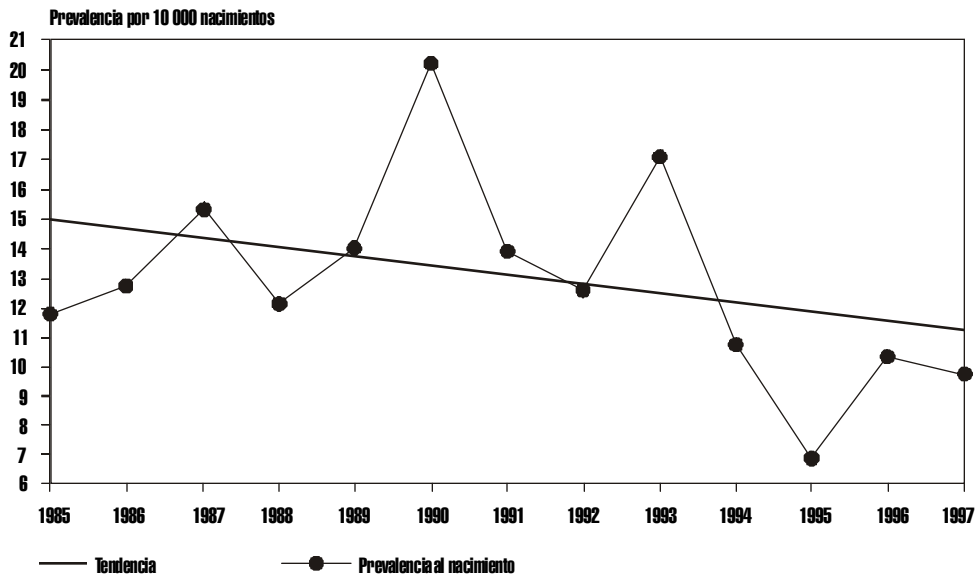


FIG. 2. Análisis de la tendencia de las hipospadias (1985-1997).

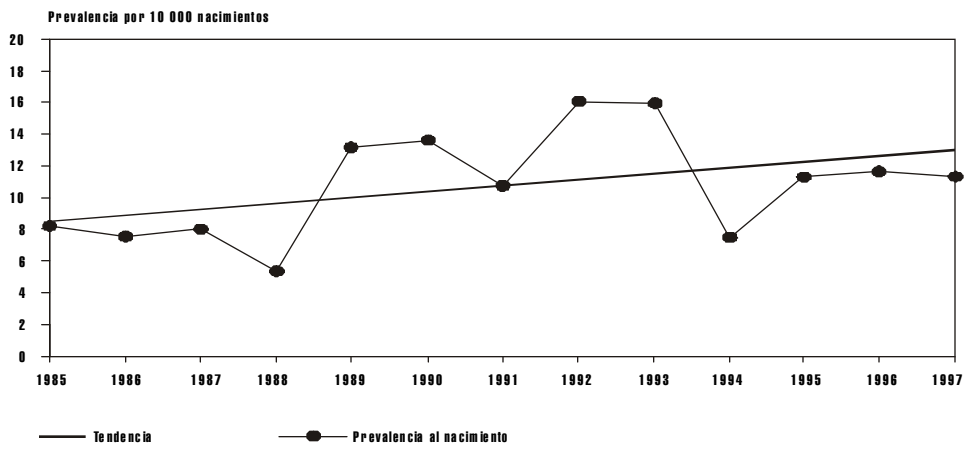


FIG. 3. Análisis de la tendencia de las cardiopatías (1985-1997).

## DISCUSIÓN

La prevalencia detectada en este estudio para los DA oscila entre los valores reportados por diferentes países al Directorio Internacional de Monitoreo de Malformaciones Congénitas.<sup>4,7</sup> Es similar a la reportada por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) de 1,50 por 10 000 RN en 10 años de vigilancia epidemiológica.

El período más prevalente en nuestro registro es 1985. Consideramos que esta cifra elevada en relación con los demás períodos se deba a características operativas de él en ese año. Hay que destacar que en ese momento el registro funcionaba sólo en 2 hospitales de la capital que presentan el mayor número de nacimientos, y el examen físico de los RN era realizado por un especialista en Genética Clínica y un neonatólogo con gran experiencia en el campo de la dismorfología.

En el transcurso del tiempo este trabajo pasó a ser efectuado por un neonatólogo de cada maternidad, lo que garantiza la homogeneidad en el diagnóstico y reporte al grupo central del RECUMAC.

Por otra parte el año 1995 mostró la menor prevalencia (94,4) por 10 000 RN. Este valor no se aparta considerablemente de la prevalencia general (135,5 por 10 000 RN), no obstante hay que señalar que ese período fue el de menor cantidad de hospitales reportados.

La polidactilia fue la malformación congénita más frecuente. Su prevalencia es considerablemente mayor que la reportada por el ECEMC (9,7 por 10 000 RNs vivos.<sup>5</sup> Se hace necesario aclarar que bajo esta denominación quedaron incluidas todas las variantes de polidactilia. También es conocido que éste es un defecto fácilmente diagnosticable. El componente negroide de la población cubana, sin duda alguna, influye en su alta prevalencia, lo cual se evidencia en que la variante postaxial tipo B fue la de mayor número de casos. La

tendencia en el período que se analizó fue francamente decreciente, lo que pudiera ser por dificultades en el reporte de esta malformación. Consideramos que por tratarse en el mayor porcentaje de los casos, de un defecto heredado por medio de un gen dominante y no actuar sobre él fuerzas selectivas (diagnóstico prenatal y aborto selectivo) su frecuencia en el tiempo debe ser estable.

La hipospadias fue la segunda malformación en orden de frecuencia (13,5 por 10 000 nacimientos). Esta cifra no se diferencia ostensiblemente de la reportada por el ECEMC (18,4 por 10 000 RN vivos).<sup>5</sup> La propia tendencia de esta malformación ligeramente decreciente evidencia pocas variaciones en el número de casos. La diferencia con otras poblaciones es difícil de explicar; consideramos que uno de los aspectos más relevantes es que en ocasiones la hipospadias balánica puede pasar inadvertida al examen físico.

Las cardiopatías congénitas constituyen un grupo heterogéneo de defectos morfofuncionales del corazón y vasos sanguíneos. Algunas de ellas son evidentes al nacimiento, mientras otras no lo hacen hasta días o meses después del parto. La confirmación de ellas no sólo depende de un buen examen físico, sino también de la disponibilidad de otros medios diagnósticos. En nuestro estudio se comportaron con una prevalencia al nacimiento de 11,4 por 10 000 RN, mientras que el ECEMC reporta 18,4 por 10 000 RNs vivos.<sup>5</sup>

La tendencia de éstas en nuestro medio es francamente creciente. Es evidente el aumento del número de casos detectados a partir de 1989. Consideramos que la mejor calificación de los profesionales de la salud y la mejor dotación de medios diagnósticos ha conllevado a este incremento. Quizás

llame la atención la tendencia creciente de este DC, por el hecho de que existe un Programa de Detección Prenatal de Cardiopatías Congénitas, mediante examen ultrasonográfico, a todas las embarazadas a las 24 semanas de edad gestacional. Hay que destacar nuevamente que al hacer el análisis de la tendencia a partir de 1989 (fig.4) ella se comportó estable. Este último análisis evidencia el impacto del programa mencionado en la prevalencia de este defecto al nacimiento.

El establecimiento de las frecuencias de los defectos aislados monitoreados por el RECUMAC permitirá efectuar la vigilancia epidemiológica del cuadro de DC en Cuba. Las variaciones en las frecuencias de ellos sometidos a un análisis epidemiológico definirán la existencia de una alarma, y consecuentemente permitirá poder intervenir sobre los posibles factores asociados a los cambios de las frecuencias de éstos.

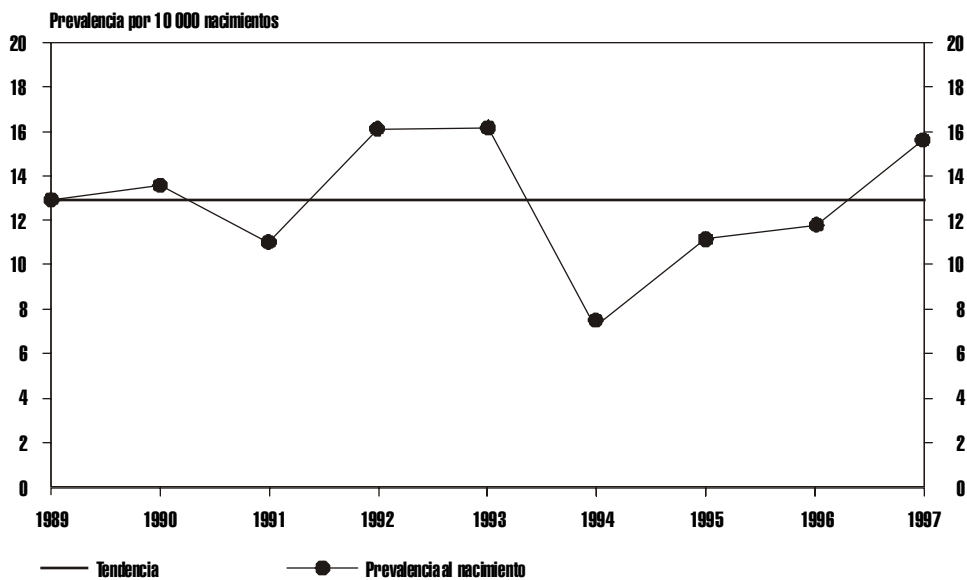


FIG. 4. Análisis de la tendencia de las cardiopatías a partir del período 1989-1997.

## SUMMARY

---

The Cuban Register of Birth defects (RECUMAC) has analyzed 572 561 newborns from 36 maternal hospitals located in 13 provinces for a period of 13 years. (March 1985 to December 1997) in which the prevalence of birth defects in its isolated form is 134. 92 per 10 000 births. The most frequent isolated birth defects were polydactyly, hypospadias and cardiopathies, with prevalence at birth of 24.2%, 13.5% and 11.4% per 10 000 births respectively. After analyzing the frequency trends in the study period, it was concluded that polydactyly was really decreasing, hypospadias was slightly increasing and cardiopathies were significantly increasing.

*Subject headings:* ABNORMALITIES/ epidemiology; CUBA.

---

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Informe anual. La Habana: Instituto Cubano del Libro, 1996:46.
2. Khouri MJ, Terri HB, Cohen BH. Fundamentals of genetic epidemiology. New York: Oxford University, 1992:448.
3. Leck I. The contribution of epidemiologic studies to understanding human malformation. En: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, eds. Human malformations and related anomalies, New York: Oxford University, 1993;vol I:65-6.
4. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Annual report 1996. Roma: International Center for Birth Defects, 1996:90-116.
5. Martínez FM. Defectos congénitos en España. 10 años de vigilancia epidemiológica. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 1989:13-6.
6. Castilla E, Villalobos H. El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas: ECLAMC. Monitor Interciencia. Maracaibo. Fondo de Publicación de la Unidad Genética Médica Universidad de Zulia, 1977:56-60.
7. Czeizel A, Kovacs M, Kiss P, Mehes K, Szabo L, Oláh E, et al. A nation wide evaluation of multiple congenital abnormalities in Hungary. Genet Epidemiol 1988;5(3):183-202.

Recibido: 28 de junio de 1999. Aprobado: 25 de septiembre de 1999.

Dra. *Francisca Alonso Lotti*. Departamento de Genética. Instituto de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón". Avenida 31 y calle 146, Cubanacán, Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.