

## Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana

### Clinical and epidemiological situation of congenital defects in La Habana province

MSc. Dione Justo Sánchez, MSc. Alina Ferreiro Rodríguez, MSc. Aicha Llamas Paneque, Dra. Yordanka Rodríguez Tur, MSc. Damaris Rizo López, Dra. Milagros Yasell Rodríguez, MSc. Alida Petisco Hernández, MSc. Anadelys Torres López

Centro Provincial de Genética de La Habana. La Habana, Cuba.

---

#### RESUMEN

**Introducción:** los defectos congénitos son causa importante de morbilidad y mortalidad infantil porque representan un problema de salud global. En Cuba estos defectos constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de un año, lo que hace necesario la existencia de sistemas de vigilancia que permitan analizar el comportamiento de estas alteraciones.

**Objetivo:** caracterizar clínica y epidemiológicamente a los recién nacidos con defectos congénitos, así como describir el comportamiento de los defectos congénitos diagnosticados prenatalmente por los diferentes programas.

**Métodos:** se realizó un estudio observacional y descriptivo basado en la información del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas correspondiente a un periodo de 5 años. Se estudiaron un total de 1 816 recién nacidos con defectos congénitos y 1 238 interrupciones terapéuticas voluntarias, para un total de 3 054 productos de la gestación con defectos congénitos.

**Resultados:** el 81,2 % de estos defectos fueron aislados, con respecto a las malformaciones múltiples los más frecuentes fueron los síndromes. Según el área de residencia, la mayor frecuencia de los defectos en nacidos vivos se presentó en Boyeros, con 272, y predominaron las interrupciones terapéuticas en Arroyo Naranjo con un total de 116. El 14,2 % de la mortalidad en niños menores de un año estuvo asociada a defectos congénitos.

**Conclusiones:** los defectos congénitos más frecuentes son los aislados, dentro de ellos, predominan las cardiopatías congénitas. Con respecto a los defectos congénitos múltiples, los más frecuentes son los síndromes. El municipio de Boyeros presenta el mayor número de nacimientos con defectos congénitos, mientras que el municipio de Arroyo Naranjo presenta el mayor número de interrupciones terapéuticas.

**Palabras clave:** registro, defecto congénito, malformación congénita, Registro Cubano de Malformaciones Congénitas.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** congenital defects are significant causes of infant mortality and morbidity because they represent a global health problem. These defects in Cuba are the second cause of death in children aged less than one year, which makes it necessary to have surveillance systems that allow analyzing the behavior of these disorders.

**Objective:** to clinically and epidemiologically characterize the newborns with congenital defects as well as to describe the behavior of such defects diagnosed before birth by the different programs.

**Methods:** observational and descriptive study based on the information provided by the Cuban Register of Congenital Malformations in a 5 year period. One thousand and eight hundred sixteen newborn with congenital defects and 1 238 voluntary therapeutic abortions were studied for a total number of 3 054 gestational products with congenital defects.

**Results:** in the study, 81.2 % of these defects were single; in the multiple malformations the most common were syndromes. According to the area of residence, the highest frequency of defects in newborns was found in Boyeros municipality with 272 and the voluntary therapeutic abortions predominated in Arroyo Naranjo municipality with 116. The mortality rate of 14.2% in children under one year of age was associated to congenital defects.

**Conclusions:** the most frequent congenital defects were single, being congenital cardiopathies predominant. Regarding the multiple congenital defects, syndromes were the most common. Boyeros municipality presented the highest number of births with congenital defects whereas Arroyo Naranjo municipality has the highest number of therapeutic abortions.

**Keywords:** register, congenital defect, congenital malformation, Cuban Register of Congenital Malformations.

---

## INTRODUCCIÓN

Se define como defecto congénito a toda anomalía estructural, funcional o bioquímica existente al nacimiento, independientemente que esta sea o no detectada al nacer. Los defectos congénitos son causa importante de morbilidad y mortalidad infantil y representan un problema de salud global.<sup>1</sup>

---

En Cuba estos defectos constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de un año, por lo que es necesaria la existencia de sistemas de vigilancia que permitan analizar el comportamiento de estas alteraciones. Nuestro país cuenta hace más de 25 años con el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC), que funciona como un programa de vigilancia clínico epidemiológico que permite detectar las variaciones en las frecuencias de estos defectos, lo que favorece así la identificación de posibles factores etiológicos para su prevención.<sup>2</sup>

El RECUMAC desde el año 2003 forma parte del Registro Internacional para el Monitoreo de los Defectos Congénitos.

Este estudio se propone entre sus objetivos caracterizar clínica y epidemiológicamente a los recién nacidos con defectos congénitos, describir el comportamiento de los defectos congénitos diagnosticados prenatalmente por los diferentes programas, determinar la prevalencia anual y por área de residencia de estas alteraciones, así como la frecuencia de las interrupciones gestacionales por estos defectos, y definir el comportamiento de estos en la mortalidad infantil. A continuación se exponen los resultados del trabajo del registro durante 5 años consecutivos.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional y descriptivo basado en la información del RECUMAC de todos los recién nacidos con defectos congénitos diagnosticados antes del alta hospitalaria en la provincia de La Habana, durante el periodo comprendido entre enero del año 2008 a diciembre del año 2012. Estos defectos fueron detectados mediante el examen físico sistemático realizado por los neonatólogos en los hospitales maternos, apoyados, en caso necesario, por exámenes ultrasonográficos, radiológicos, citogenéticos y metabólicos. Fueron clasificados teniendo en cuenta los códigos de los registros aceptados internacionalmente de acuerdo con la severidad del defecto, la etiología y el sistema afectado, entre otros.

Se analizó el comportamiento de los defectos diagnosticados prenatalmente mediante los programas vigentes de alfafetoproteína en suero materno (AFP), detección de defectos estructurales mediante estudios ultrasonográficos, y diagnóstico citogenético prenatal en gestantes de riesgo.

El universo estuvo constituido por 98 377 nacimientos hospitalarios, así como las interrupciones terapéuticas realizadas en este periodo. La muestra estuvo conformada por los 3 054 productos de la gestación con defectos congénitos (1 238 interrupciones terapéuticas y 1 816 nacidos).

Los defectos aislados y múltiples se clasificaron según los criterios aceptados por el RECUMAC. Se calcularon las prevalencias y frecuencias de los defectos congénitos global y por área de residencia, así como las prevalencias ajustadas al nacimiento.

## RESULTADOS

Durante el periodo estudiado se observó una disminución de la prevalencia al nacimiento de los defectos congénitos, de 19,1 por 1 000 nacidos vivos a 17,6 en el año 2012, para una prevalencia total en los años estudiados de 18,4 por 1 000 nacidos vivos ([tabla 1](#)).

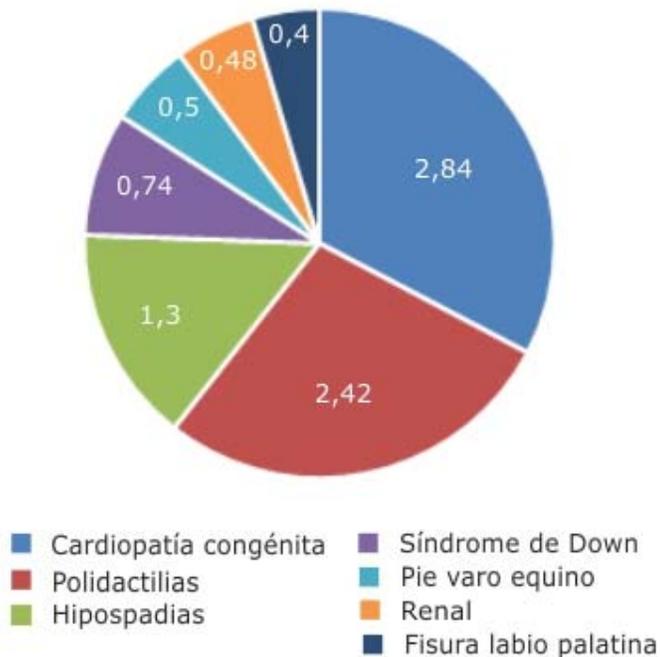
---

**Tabla 1.** Prevalencia global de los defectos congénitos en la provincia La Habana

Años	Nacidos vivos	Interrupciones terapéuticas		Defectos congénitos		Total de defectos congénitos	
		No.	Prevalencia interrupciones terapéuticas	No.	Prevalencia al nacimiento	No.	Prevalencia ajustada
2008	18784	246	13,0	359	19,1	605	32,2
2009	21206	232	11,4	400	19,7	632	31,2
2010	19576	272	13,8	352	17,9	624	31,8
2011	20250	249	12,2	359	17,7	608	30,0
2012	19561	239	12,1	346	17,6	585	29,9
<b>Total</b>	<b>98377</b>	<b>1238</b>	<b>12,5</b>	<b>1816</b>	<b>18,4</b>	<b>3054</b>	<b>31,0</b>

En el presente estudio se aprecia que el 81 % de los defectos congénitos se presentó de forma aislada, y solo 19 % de los pacientes tuvo más de una malformación. Los defectos múltiples fueron menos frecuentes, con una prevalencia de 3,47 por 1 000 nacidos vivos, dentro de ellos predominaron los síndromes, y de ellos, el más frecuente fue el síndrome de Down, entidad de fenotipo característico y de fácil reconocimiento al nacer.

Las cardiopatías congénitas han sido los defectos congénitos más frecuentes, con prevalencia de 2,84 por 1 000 nacidos vivos (figura 1).



**Fig. 1.** Prevalencia de los defectos congénitos más frecuentes en los nacidos vivos.

Al analizar la frecuencia de las interrupciones terapéuticas voluntarias, se observa que los defectos más diagnosticados e interrumpidos fueron las cardiopatías congénitas, seguidas de las malformaciones del sistema nervioso central (SNC), en particular, los defectos de cierre del tubo neural (DTN), que optaron por la interrupción del embarazo en el 96,2 % de los casos, para presentarse solo en el 33,8 % de los nacidos vivos ([tabla 2](#)).

**Tabla 2.** Frecuencia de defectos congénitos interrumpidos por diagnóstico prenatal

Afección congénita	Casos interrumpidos	Nacidos con defectos congénitos	Total de casos	% de interrupciones
Cardiopatías	154	280	434,00	35,5
DTN	128	5	133,00	96,2
Otras SNC	97	10	107,00	90,7
Digestivo	77	93	170,00	45,3
Renal	102	48	150,00	68,0
DPA	94	2	96,00	97,9
Hernia diafragmática	23	11	34,00	67,6
Síndrome de Down	45	73	118,00	38,1
Otros cromosómicos	60	11	71,00	84,5
Otros defectos múltiples	73	50	123,00	59,3

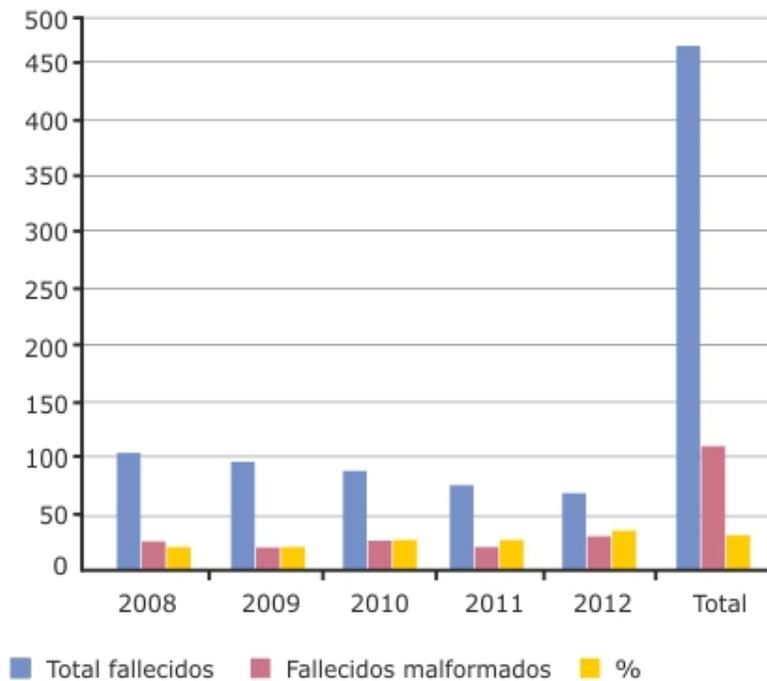
DTN: defectos de cierre del tubo neural, SNC: sistema nervioso central,  
DPA: defectos de pared anterior.

Con respecto al comportamiento de los defectos congénitos según área de residencia, el mayor número de ellos entre los nacidos vivos se presentó en los municipios de Boyeros y Arroyo Naranjo, predominaron las interrupciones terapéuticas en San Miguel del Padrón y Arroyo Naranjo, mientras que Regla fue el municipio con menor frecuencia de defectos congénitos en el periodo estudiado ([tabla 3](#)).

En el periodo estudiado se observó que el 24,1 % de los fallecidos menores de un año en la provincia se asoció a malformaciones congénitas, para una tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos de 1,15 por 1 000 nacidos vivos ([figura 2](#)).

**Tabla 3.** Prevalencia de los defectos congénitos según área de residencia

Municipios	Interrupciones terapéuticas	Nacidos con defectos congénitos	Total	Prevalencia ajustada
Boyeros	102	272	374,00	39,5
Arroyo Naranjo	116	231	347,00	31,0
Playa	108	167	275,00	38,3
Marianao	73	153	226,00	36,7
La Lisa	94	141	235,00	35,6
10 de Octubre	88	138	226,00	25,7
Guanabacoa	77	109	186,00	32,3
San Miguel del Padrón	123	99	222,00	25,8
Plaza de la Revolución	93	99	192,00	36,4
Centro Habana	67	96	163,00	26,3
Habana del Este	97	90	187,00	22,7
Cerro	64	76	140,00	25,2
Habana Vieja	56	60	116,00	26,7
Cotorro	57	50	107,00	25,3
Regla	23	35	58,00	26,8
Total	1 238	1 836	3 054,00	31,00



**Fig. 2.** Mortalidad infantil general y asociada a defectos congénitos.

## DISCUSIÓN

Se ha observado que la disminución de la prevalencia de los defectos congénitos es una tendencia generalizada en la provincia y en el país, influido esto por el impacto de los Programas de Diagnóstico Prenatal de acceso gratuito para toda la población. Otros registros que operan con similares programas también muestran resultados descendentes.<sup>1,2</sup>

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), que reúne a 155 maternidades de 11 países, reporta en este aspecto resultados similares.<sup>3-5</sup>

En el estudio se observó, además, que los defectos congénitos aislados predominaron con respecto a los defectos congénitos múltiples, resultados que coinciden con lo reportado en investigaciones anteriores del RECUMAC y con lo publicado en la literatura general.<sup>6-9</sup>

En cierta medida el predominio de estos defectos aislados pudiera relacionarse con el hecho que el presente estudio registra los defectos detectados antes del alta hospitalaria, cuando ciertas alteraciones en zonas embrionarias cardiovascular y renal aún no se han manifestado, añadiéndose a esto la difícil evaluación de algunas anomalías dadas las características clínicas de la edad neonatal.

Los defectos múltiples, por su parte, fueron los menos frecuentes; no obstante, dentro de este grupo se observó que los síndromes aportaron el mayor número de casos, con predominio dentro de ellos del síndrome de Down.

Las cardiopatías congénitas han sido los defectos congénitos aislados más frecuentes en nuestro estudio, y resultados similares han reportado otros autores, con prevalencia mundial general de 4,12 por 1 000 nacidos vivos.<sup>10-12</sup>

En estudios previos de RECUMAC se reportan prevalencias de 1,34 por 1 000 nacidos vivos, mientras que el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEM) reporta prevalencias de 1,84. Las diferencias existentes en los resultados entre los estudios pueden deberse a criterios de registros y diagnósticos realizados.

Se ha reportado incremento de las cardiopatías en estudios recientes, específicamente defectos septales, comunicación interventricular (CIV) y comunicación interauricular (CIA), sin que existan variaciones relevantes en las prevalencias de las más severas, como la hipoplasia de cavidades izquierdas y la transposición de grandes vasos. El incremento de la frecuencia de estos defectos está también relacionado con el mejor nivel actual de diagnóstico en Cuba.<sup>3,13-15</sup>

Con respecto a las parejas que optaron por la interrupción voluntaria del embarazo, se observó que las cardiopatías y las malformaciones del SNC, en particular los defectos de DTN, fueron los mayormente interrumpidos, resultados que coinciden con lo reportado por otros autores, que identifican los defectos de DTN como los más detectados.<sup>16-18</sup>

La alta frecuencia de interrupciones por esta causa se relaciona con la existencia del programa de detección prenatal, mediante la realización de AFP y estudios ultrasonográficos asociados al asesoramiento genético a las parejas afectadas. Muchos autores identifican su etiología con el déficit de ácido fólico, por lo que se hace necesario realizar actividades preventivas al respecto, y orientar su consumo a todas las mujeres en edad reproductiva.

Con respecto al comportamiento de los defectos congénitos según área de residencia, en nuestro estudio el mayor número de nacidos vivos con defectos congénitos se observó en los municipios de Boyeros, seguido del municipio de Arroyo Naranjo, mientras que las interrupciones terapéuticas predominaron en el municipio de San Miguel del Padrón, seguido de Arroyo Naranjo. Regla resultó ser el municipio con menor frecuencia de defectos congénitos en el periodo estudiado. Estos resultados difieren de los obtenidos en estudios previos del RECUMAC en la ciudad, que muestran a los municipios del Cerro y Regla con las menores frecuencias, y a La Lisa y la Habana Vieja con las mayores.<sup>5,9</sup>

La introducción del diagnóstico prenatal y el establecimiento de estrategias preventivas a nivel de atención primaria de salud, ha conllevado a una tendencia decreciente de la tasa de mortalidad infantil de causa genética en general.<sup>19-21</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on live birth prevalence of children with congenital anomalies. *Ann Genet.* 2000;45(3): 115.
2. Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España. *Boletín del ECEM.* 2000;4(5):23-5.
3. Minsap. Dirección Nacional de Estadísticas y Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas. Programa de prevención materno infantil [homepage en Internet]. Cuba; 2010 [citado 23 de febrero de 2010]. Disponible en: <http://www.sld.cu/sitios/dne/>
4. Díaz AG, Valdés M, Dalmau A. Defectos congénitos de origen genético. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 2008;1(3):23-7.
5. Pérez Mateo MT, Fuentes Smith E. Experiencia de 20 años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. *Revista Cubana de Genética Comunitaria.* 2007;1(2):28-34.
6. Begic H. Critical congenital heartdiseases in Tuzla Canton area. *Med Arch.* 2006;60(3):162-5.
7. García Guevara C, Arencibia F, Benavides AS, García Morejón C, Casanova AR, Preval López A. Evaluación de los resultados del diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas en Cuba durante el año 2006. *Revista Cubana de Genética Comunitaria.* 2008;2(1):22-7.
8. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz AP, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C. Prevalencia de los defectos congénitos en recién nacidos. *Rev Cubana Med Gen Integr.* 2007;23(3):64-9.
9. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. *Revista Cubana de Genética Comunitaria* [serie en Internet]. 2009 [citado 20 de junio de 2014];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)
10. Lotti F, Cendan I, Ferrero ME. Comportamiento de los defectos congénitos aislados en Cuba. *Rev Cubana Pediatr.* 2000;7(3):64-9.

11. De León NE, Pérez MT, Ramiro JC. Evaluación de los criterios de indicación y posibilidad de la ecocardiografía fetal en gestantes de alto riesgo. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2007;1(1):25-9.
12. Martínez A, Llamas A. Estudio de la incidencia de muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de Octubre. 1981-2001. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2008;2(3):39-43.
13. Piloto Morejón M, Sanabria Choconta MI, Menéndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2001;27(3):233-40.
14. Llamas Paneque AJ, Martínez de Santelises-Cuervo A. Análisis de las malformaciones congénitas detectadas por el programa alfafetoproteína ultrasonido genético. *Rev Cubana Med Gen Integr*. 2007;23(1):39-43.
15. Rosell Saez AT, López Torras LI, Campos Crespo M, Osborne O'Farril T, Chirino SG, Hernández Bongo CO. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas en el municipio Centro Habana 2002-2008. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2011;5(1):45-9.
16. Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de la Habana. *Rev Cubana Pediatr*. 2005;77(1):1-6.
17. Lemus Valdés MT, Chang AM, Zaldívar VT. Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2010;4(2):17-23.
18. Pérez Ramos M, León Ojeda NE. Mortalidad infantil por defectos congénitos en el municipio Arroyo Naranjo del 2000-2006. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2010;4(2):36-9.
19. Nazer HJ, Cifuentes OL. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: una visión epidemiológica del ECLAMC del periodo 1995-2008. *Rev Méd Chile* [serie en Internet]. 2011 [citado 30 de septiembre de 2014];139. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rmc/v139n1/art10.pdf>
20. Bedregal P, Orfali H, Norero C. Mortalidad por anomalías congénitas en Chile (1969-1977). *Rev Med Chile*. 2000;128(4):392-8.
21. Marcheco B. Genética comunitaria: la principal prioridad para la Genética Médica en Cuba. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2008;2(3):3-4.

Recibido: 14 de julio de 2014.

Aprobado: 7 de septiembre de 2015.

*Dione Justo Sánchez*. Centro Provincial de Genética de La Habana. Calle 4 entre 19 y 21, Vedado, municipio Plaza de la Revolución. La Habana, Cuba. Correo electrónico: [cpgmch@infomed.sld.cu](mailto:cpgmch@infomed.sld.cu)

---