

**ARTÍCULO ORIGINAL**

**Comportamiento de los defectos congénitos**

**Behavior of congenital defects**

**Yanet Hernández Triguero<sup>1</sup>, Maydelín Suárez Crespo<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética La Palma. Pinar del Río. Correo electrónico: yanet74@princesa.pri.sld.cu

<sup>2</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética La Palma. Pinar del Río. Correo electrónico: cecy@princesa.pri.sld.cu

**Recibido:** 6 de julio de 2014.

**Aprobado:** 19 de noviembre de 2014.

---

**RESUMEN**

**Introducción:** uno de los aspectos más relevantes del Programa Nacional para el diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos es su contribución al mantenimiento de bajas tasas de mortalidad en menores de 1 año, donde los defectos congénitos tienen un papel importante en país.

**Objetivo:** evaluar el comportamiento de los defectos congénitos mayores que fueron diagnosticados en la etapa prenatal, en el municipio La Palma, en el período de comprendido del año 2008 al 2012.

**Material y método:** se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte longitudinal que incluyó el total de gestantes captadas desde el 1ro. de enero de 2008 hasta el 31 de diciembre de 2012, en el municipio La Palma.

**Resultados:** de 2043 gestantes captadas, el 46.75% fueron clasificadas como riesgo genético incrementado correspondiendo a este grupo, y el grupo de edades de 21 a 29 años de edad con el de mayor número de defectos congénitos diagnosticados prenatalmente. Los defectos congénitos del sistema cardiovascular

fueron los de mayor frecuencia seguida de las malformaciones renales y las del sistema nervioso central y de todas ellas el mayor número se decidió finalizar la gestación por decisión de la pareja.

**Conclusiones:** el diagnóstico prenatal obviamente influye en los indicadores de morbilidad y mortalidad por defectos congénitos. En Cuba, existe un elevado nivel de preparación en los profesionales integrados a la Red de servicios de Genética Médica y se hace evidente la efectividad de los servicios de salud a nivel comunitario.

**DeCS:** DEFECTOS CONGÉNITOS/genética, DIAGNÓSTICO PRENATAL, RIESGO GENÉTICO.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** one of the most important aspects of the national program for diagnosis, management and prevention of genetic diseases and congenital defects is the contribution to maintaining low infant mortality rates, where congenital defects play an important role in the country.

**Objective:** to evaluate the behavior of major congenital defects diagnosed in the prenatal stage, in La Palma Municipality, in the period between 2008 and 2012.

**Material and method:** a descriptive, retrospective and longitudinal study was performed including a sheer number of pregnant women caught from January 1 2008 to December 31, 2012, in La Palma Municipality.

**Results:** out of 2043 caught pregnant woman, the 46.5% were classified as increased genetic risk, being this group and the group of ages between 21 and 29 years those with the greater number of congenital defects prenatally diagnosed. Congenital defects of the cardiovascular system occurred most in frequency, followed by renal malformations and of the central nervous system, and out of all of them the higher number decided to finish pregnancy by partnering decision.

**Conclusions:** Prenatal diagnosis obviously influences on the indicators of morbidity and mortality by congenital defects. Cuban health care network professional are much trained in the services of medical genetics, so the community health services are very effective in this respect.

**DeCS:** Congenital abnormalities/diagnosis/genetics; Prenatal diagnosis; Prenatal care.

---

## INTRODUCCIÓN

El desarrollo económico social, los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición, han determinado en los últimos años un aumento relativo de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general. En Cuba, constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de 1 año de edad, con una prevalencia al nacimiento de  $1,7 \times 10^4$  nacimientos, por lo que se le ha conferido un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país.<sup>1</sup>

Es necesario señalar que las soluciones de los apremiantes problemas de salud materno-infantil junto al desarrollo de un formidable potencial humano, han conducido a comprender que es posible y necesaria una intervención más activa, en la prevención, el diagnóstico y tratamiento precoz de los defectos congénitos. No hay dudas que tales acciones constituyen un elemento indispensable en el conjunto de esfuerzos que realiza el MINSAP por el logro de tan altas metas en los indicadores de morbilidad y mortalidad infantil.<sup>2</sup>

Con la introducción del diagnóstico prenatal masivo y gratuito en Cuba, se ha producido una significativa disminución de la incidencia del nacimiento de niños con defectos congénitos incompatibles con la vida, y por tanto, una disminución de la mortalidad en niños menores de un año de edad. Es importante tener en cuenta que los defectos congénitos no sólo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que los padecen.<sup>2</sup>

A nivel nacional el diagnóstico prenatal, incluye entre otras tareas, la realización a toda embarazada de la alfafetoproteína, electroforesis de hemoglobina y ultrasonido diagnóstico en el primer y segundo trimestre del embarazo, y técnicas más específicas como la amniocentesis en pacientes con determinados riesgos. Ello ha permitido una disminución en la incidencia de defectos congénitos y enfermedades cromosómicas aunque, aún la morbilidad por esta causa es elevada, por lo que es importante la prevención para lograr una mejor calidad de vida en nuestros infantes.<sup>1</sup>

Los defectos congénitos constituyen anomalías de las estructuras anatómicas, que se clasifican según su origen: en genéticos o ambientales y según su magnitud: en mayores y menores. Los considerados mayores provocan un compromiso funcional importante para la vida del individuo, consecuencias médicas y estéticas, requieren atención temprana, algunas veces de urgencia, y por tanto, tiene gran repercusión social, a diferencia de los considerados menores que no tienen significado relevante en la atención médica, ni a nivel social. Estos pueden ocurrir según su morfogénesis por al menos cuatro causas fundamentales: malformación, deformidad, disrupción, y displasias.<sup>3</sup>

Teniendo en cuenta el desarrollo social, ambiental y nutricional, así como el incremento y perfeccionamiento de los cuidados de salud, los defectos congénitos incompatibles con la vida, resaltan como un problema de salud. La reducción de las causas evitables conlleva a la necesidad de realizar estudios epidemiológicos que permitan trazar estrategias preventivas. Las malformaciones congénitas contribuyen de forma importante a la mortalidad durante la vida intrauterina, en el periodo perinatal y en etapas tempranas de la vida, constituyendo la primera causa de muerte infantil en los países desarrollados.<sup>4</sup>

En este trabajo se pretende, evaluar el comportamiento de los defectos congénitos mayores que fueron diagnosticados en la etapa prenatal, en el período comprendido del 2008 al 2012.

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte longitudinal que incluyó el total de gestantes captadas desde el 1ro. de enero de 2008 hasta el 31 de diciembre de 2012, en el Municipio La Palma, que cuenta con un Área de Salud perteneciente al Policlínico Pedro Borrás Astorga. Se evaluaron las gestantes en la

consulta de detección de riesgo genético a nivel comunitario. Se utilizaron los registros lineales pertenecientes al Centro Municipal de Genética, referentes a las gestantes y la descendencia, además el *Registro Cubano Prenatal de Malformaciones Congénitas* del municipio.

Se tomó en cuenta el total de gestantes, clasificadas por grupo de riesgo genético, edad materna en el momento de la concepción, así como el sistema de órganos afectado por el defecto congénito mayor. Se revisaron las necropsias realizadas a los fetos interrumpidos por solicitud de las parejas ante el diagnóstico de defecto congénito mayor o sospecha de enfermedad genética y las de las muertes neonatales producto del defecto congénito mayor diagnosticado prenatalmente y que la pareja decidió continuar el embarazo. Se evaluaron en consulta del lactante aquellas parejas que optaron por la continuación de la gestación. Para el análisis de los datos se utilizó el método porcentual y plasmaron en tablas y gráficos.

## RESULTADOS

De las pacientes atendidas en las consultas de detección de riesgo genético, fueron clasificadas como bajo riesgo genético 1088 gestantes, para un 53.26% y como riesgo genético incrementado 955 gestantes representando un 46.74%, diagnosticándose en este grupo el mayor número de defectos congénitos con 25 (53.17%). (Tabla 1)

**Tabla 1.** Clasificación del riesgo genético. La Palma. Pinar del Río 2008-2012.

<b>Años</b>	<b>Gestantes Bajo Riesgo Genético</b>	<b>Defecto Congénito</b>	<b>%</b>	<b>Gestantes Riesgo Genético Incrementado</b>	<b>Defecto Congénito</b>	<b>%</b>
2008	205	5	2,44	204	5	2,45
2009	244	6	2,46	180	6	3,33
2010	225	5	2,22	202	3	1,49
2011	211	4	1,90	191	2	1,05
2012	203	2	0,99	178	9	5,06
<b>Total</b>	<b>1088</b>	<b>22</b>	<b>10,00</b>	<b>955</b>	<b>25</b>	<b>2,62</b>
<b>Por ciento</b>	<b>53,26</b>			<b>46,74</b>		

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética.

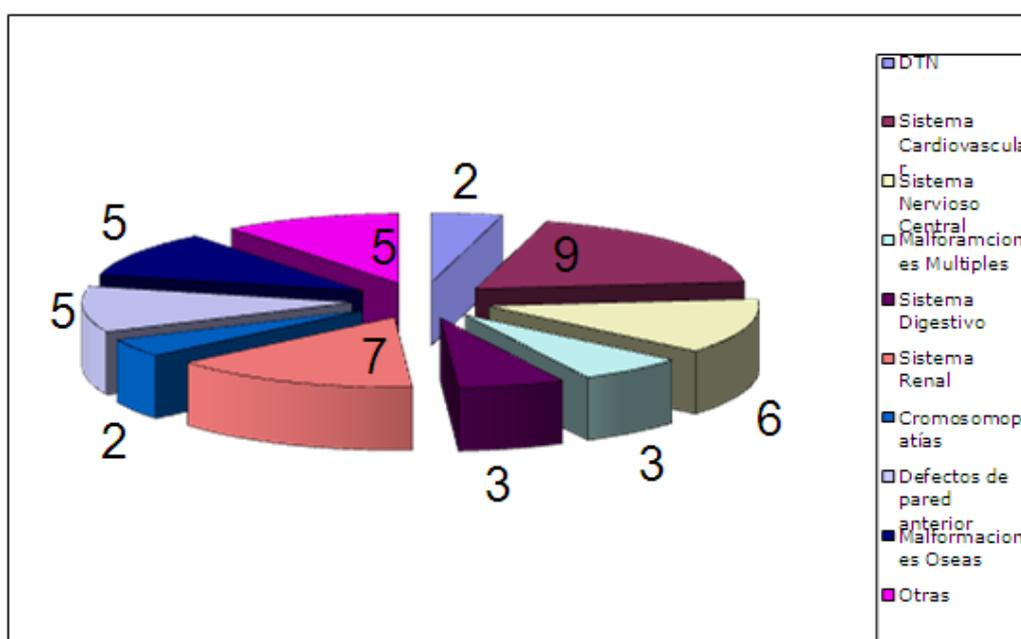
Se muestra la estabilidad en el diagnóstico de defectos congénitos en cada uno de los años, el grupo de gestantes entre 21 y 29 años de edad es al que corresponde el mayor número de defectos congénitos diagnosticados con 20, seguido de las menores de 20 años de edad, es decir las consideradas adolescentes con 13 defectos diagnosticados. (Tabla 2)

**Tabla 2.** Distribución de los defectos congénitos por año y según grupo de edades. La Palma. Pinar del Río, 2008-2012.

Años	Números de Defecto Congénitos	Grupo de Edades				
		<20	21 a 29	30 a 34	35 a 40	Más de 41
2008	9	3	4		2	
2009	11	6	3	1		1
2010	8	1	4	1	1	1
2011	8	1	4	1	2	
2012	11	2	5	1	2	1
<b>Total</b>	<b>47</b>	<b>13</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>3</b>

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética.

Se muestra el comportamiento de los defectos congénitos por sistemas de órganos afectado, donde se puede apreciar que el sistema de órganos más afectados es el cardiovascular con 9 casos diagnosticados, seguidas de las renales y del sistema nervioso central con 7 y 6 respectivamente. (Gráfico 1)



**Gráfico 1.** Distribución de los defectos congénitos según sistema de órganos afectados. La Palma. Pinar del Río, 2008-2012.

## DISCUSIÓN

Se llevó a cabo la clasificación adecuada de las pacientes con riesgo genético incrementado, evaluándose al total de las gestantes del área de salud pertenecientes al policlínico Pedro Borrás, correspondiendo a este grupo el mayor número de defectos congénitos diagnosticados, resultado que se corresponde con estudios realizados.

En estudios realizados en Cuba, al evaluar el riesgo genético para defectos congénitos resultó ligeramente mayor el grupo de pacientes evaluadas de riesgo incrementado y las causas más frecuentes fueron: los teratógenos, la edad materna corta y la edad materna avanzada y se asoció en los dos primeros a la no planificación del embarazo.<sup>3</sup>

Autores chilenos plantean que se llama "de alto riesgo" al embarazo en el cual el pronóstico materno y fetal es potencialmente subóptimo en comparación a un embarazo normal y estiman que alrededor de un 20% de los embarazos corresponde a la denominación de alto riesgo y ellos son responsables de más del 80% de los resultados perinatales adversos y que es importante optimizar la salud materna antes de la concepción para mejorar el resultado perinatal. Esto es especialmente importante en algunos grupos de mujeres, como aquellas con enfermedades pregestacionales (por ejemplo diabetes, fenilcetonuria), deficiencias nutricionales (folatos) y exposición a teratógenos (alcohol, warfarina), en las cuales el cuidado preconcepcional ha mostrado reducir la morbimortalidad neonatal.<sup>5</sup>

Estudios recientes realizados en Camagüey muestran un predominio ligero de la aparición de los defectos congénitos en las gestantes entre 20 y 35 años de edad, y este resultado se corresponde con esta investigación; es necesario destacar que el 48,67% de las pacientes encuestadas en este estudio se encontraban en las edades extremas de la vida, etapa esta en que la mayoría de los autores aseguran se incrementa el riesgo de malformaciones congénitas.<sup>6</sup>

Investigaciones realizadas en Colombia, arrojan que el promedio de edad materna en el que le fue diagnosticado algún tipo de defecto congénito prenatal o al nacimiento, fue de  $26,7 \pm 6,6$  años. El rango de edad materna más frecuente estuvo entre 20 y 24 años, resultado este que se relaciona con los nuestros.<sup>7</sup>

Coincidiendo con el presente estudio, otros arrojaron, que la mayoría de los niños a los que se les diagnosticó algún defecto congénito al nacimiento o diagnosticado prenatalmente, pertenecían al grupo de madres con edades entre 20-35 años. Solamente la décima parte de los niños malformados tenían madres con edades menores a 20 años y mayores a 35 años.<sup>8</sup>

En La Palma, las malformaciones del sistema cardiovascular son las más frecuentes con 9 casos diagnosticados, seguidas de las renales y del sistema nerviosos central con 7 y 6 respectivamente; estos resultados coinciden con los encontrados en el estudio realizado recientemente en Pinar del Río, donde las malformaciones cardiovasculares encabezan el diagnóstico, seguidas de las del sistema nervioso

central y las renales, siendo el ultrasonido una herramienta poderosa para el diagnóstico prenatal de defectos congénitos.<sup>9</sup>

El autor en su investigación muestra que los diagnósticos de defectos congénitos hechos por el ultrasonido en relación con el sistema afectado fueron más frecuentes en el SNC, seguido del renoureteral y del aparato cardiocirculatorio no coincidiendo totalmente con el estudio.<sup>10</sup>

En otros estudios realizados en Camagüey, las malformaciones afectaron fundamentalmente al sistema nervioso en los 40,50% de los casos, seguidas de las renales en el 18,13% y las cardiovasculares en un 11,35%,<sup>6</sup> no coincidiendo con el resultado de presente investigación.

A partir del 2001 como parte del desarrollo de la genética médica en Cuba se favoreció de forma considerable esta red, esto ha permitido que los servicios de Genética estén accesibles a la totalidad de nuestra población contribuyendo de manera importante al mantenimiento y mejoría de los indicadores de salud especialmente la mortalidad infantil por defectos congénitos y enfermedades genéticas.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Delgado Díaz O, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D. y Rodríguez Pérez S. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas. Rev. Cubana Med. Gen Integr. abril-junio, 2007; 23(2).
2. 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. Revista Cubana de Pediatría. Enero-marzo 2005; 77(1).
3. Álvarez Estrabao OA, Ballester Quesada I, Hernández Torres M, Gómez Pérez Y, Cordovez Leyva I. Pesquisaje de defectos congénitos fetales durante la atención prenatal en el área de salud "Manuel Díaz Legra". Correo Científico Médico de Holguín. 2009; 13(3).
4. Martínez de Santelices Cuervo A, Llanos Paneque A. Estudio de la incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de Octubre: 1981-2005. Rev Cubana Genética Comunitaria. 2008; 2(3).
5. Donoso Bernal B, Oyarzún Ebensperger E. Embarazo de alto riesgo. Medwave. Junio 2012; 12(5).
6. Figueroa Calderón I, Saavedra Moredo D, De la Torres Sieres Y, Sánchez Lueiro M. Interrupciones de embarazo por causa genética. Rev Cubana Obstet Ginecol. oct-dic 2012; 38(4).
7. Garante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomédica. 2010; 30(65-71).
8. Acosta Batista C, Mullings Pérez R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Municipio Marianao. 2011. Primer Congreso Virtual de Ciencias Morfológicas 2012.

9. Menéndez García R, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Sainz Padrón L. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar de Río: 1988-2007. Rev. Cubana Genética Comunitaria. May-dic 2009; 3 (2-3).

10. Sera Blanco RA, García Díaz M, Hernández Martínez Y. Exactitud del ultrasonido en el diagnóstico de malformaciones congénitas del segundo trimestre del embarazo. Revista de Ciencias Médicas La Habana. 2010; 16(1).

---

***Dra. Yanet Hernández Triguero.*** Doctora en Medicina, Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética La Palma. Pinar del Río. Correo electrónico: yanet74@princesa.pri.sld.cu