

**ARTÍCULO ORIGINAL**

**Morbilidad y mortalidad por malformaciones congénitas del sistema nervioso central en menores de un año**

**Morbidity and mortality caused by congenital malformations of the central nervous system in children under a year**

**MsC. Irina Guzmán Sancho,<sup>I</sup> Dra. Farah María Ricardo Saint-Félix,<sup>I</sup> Dra. Arianne Muguercia Fornaris,<sup>II</sup> MsC. Ricardo García Álvarez<sup>I</sup> y MsC. Suleidis Vega Sams<sup>I</sup>**

<sup>I</sup> Facultad de Medicina No. 1, Universidad de Ciencias Médicas, Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>II</sup> Facultad de Medicina No. 2, Universidad de Ciencias Médicas, Santiago de Cuba, Cuba.

**RESUMEN**

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo durante 2012 de 46 pacientes con malformaciones congénitas del sistema nervioso central, pertenecientes a la provincia de Santiago de Cuba, con vistas a caracterizar aspectos relacionados con la morbilidad y la mortalidad por esta causa. El municipio Santiago de Cuba fue el de mayor incidencia y la hidrocefalia la anomalía más frecuente; asimismo, la mortalidad fetal e infantil por estos defectos presentó tasas de 0,3 y 0,1, respectivamente. Se demostró que dichas malformaciones tienen baja incidencia en estos indicadores, lo cual confirma la importancia del diagnóstico prenatal.

**Palabras clave:** malformaciones congénitas, diagnóstico prenatal, morbilidad, mortalidad.

**ABSTRACT**

A descriptive, cross-sectional and retrospective study was carried out during 2012 in 46 patients with congenital malformations of the central nervous system, belonging to Santiago de Cuba province, with the aim of characterizing aspects related to the morbidity and the mortality for this cause. Santiago de Cuba municipality was that of higher incidence, and hydrocephaly the most frequent anomaly; also, the fetal and child mortality obtained for these defects showed rates of 0.3 and 0.1, respectively. It was demonstrated that this malformations have low incidence in these indicators, which confirms the importance of the prenatal diagnosis.

**Key words:** congenital malformations, prenatal diagnosis, morbidity, mortality.

## INTRODUCCIÓN

El desarrollo económico social, y los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición, han determinando en los últimos años un aumento relativo de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general.<sup>1</sup>

Las malformaciones congénitas (MC) constituyen un grupo de enfermedades de tratamiento y rehabilitación no siempre exitosos, muchas de ellas son de evolución crónica y dejan secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo al individuo, la familia y la comunidad, son de difícil prevención y de alta mortalidad, por lo que su conocimiento ha constituido un hecho de interés durante años.<sup>2</sup>

El término de defecto congénito es una categoría amplia que incluye las malformaciones congénitas, entre las cuales figuran: defectos morfológicos y estructurales que tienen lugar durante la morfogénesis y están presentes en el momento del nacimiento y las enfermedades genéticas que pueden afectar, además de la estructura, la función o el metabolismo, lo cual trae consigo daño físico o mental, disminución del promedio de vida o mayor letalidad.<sup>3</sup>

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha referido que entre 4 y 6 % de los recién nacidos presentan alguna afección de causa total o parcialmente genética. Algunos autores coinciden en plantear que las enfermedades congénito - hereditarias se encuentran entre las 3 primeras causas de muerte y que existen consecuencias socioeconómicas complejas para aquellos que sobreviven el primer año de vida, donde estas malformaciones, unidas al sistema nervioso central (SNC) son las más frecuentes en el mundo.<sup>4</sup>

Las malformaciones del sistema nervioso central ocurren, por lo general, en una etapa muy temprana de la gestación, aproximadamente entre 17 y 30 días después de la concepción, como consecuencia de que el sistema nervioso central aparece al inicio de la tercera semana del desarrollo como una placa alargada y en forma de zapatilla, de ectodermo engrosado, de manera que la placa neural, los bordes laterales de estas se elevan y forman los pliegues neurales. Estos últimos se elevan más, el centro se deprime y forma el surco neural, los pliegues se acercan en la línea media y por último se fusionan y forman el tubo neural.<sup>5</sup>

En este proceso la notocorda actúa como inductor primario y el cierre definitivo del tubo neural ocurre aproximadamente al vigesimoséptimo día del desarrollo, en el período de 25 somitas, luego de lo cual su porción media y el extremo caudal es estrecho y regular; posteriormente esta porción dará origen a la médula espinal y la parte anterior, más ancha, formará el encéfalo.<sup>6</sup>

Tras el cierre del tubo neural se produce la segmentación de este, proceso que se extiende aproximadamente hasta la octava o décima semana de la gestación. A partir de este momento tienen lugar 3 procesos que conducen a la formación de la corteza cerebral y demás agrupaciones neuronales del encéfalo y la médula espinal: a) proliferación celular en las zonas germinales, que da origen a neuronas y glía; b) migración neuronal a lo largo de la glía radial; c) organización de las conexiones sinápticas, expansiones neuríticas y maduración neuronal. Todavía debe terminarse la mielinización de los axones, que se extiende a lo largo de los primeros meses de vida posnatal. Teniendo en cuenta este prolongado proceso, se comprende que el sistema nervioso central es susceptible a la influencia de factores ambientales a lo largo de un

período mucho mayor que otros órganos. Hoy día se considera que las malformaciones congénitas del sistema nervioso central son el resultado de una compleja interacción entre diversos factores ambientales y los genes que controlan la formación del cerebro y la médula espinal.<sup>5,6</sup>

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según países. Así, en los más desarrollados la incidencia es menor que en los más pobres, donde se registran cifras desde 10,6 hasta 167,0 por 1 000 nacidos vivos. A escala mundial es de uno por cada 1 000 nacimientos, lo cual varía en diferentes poblaciones.<sup>7,8</sup>

En América Latina las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y el quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, lo cual contribuye de manera significativa a la morbilidad y a la mortalidad infantil (MI).<sup>9</sup>

En EE.UU. también ocurre de la misma manera, pues 3 % de los recién nacidos están afectados por algún trastorno de este tipo y son causantes de 30 % de todas las muertes de niños en ese país, con mayor prevalencia entre los hispanos; sin embargo, en un hospital de Honduras se encontraron estas alteraciones del sistema nervioso central en primer lugar, con una tasa de 20,6 % con respecto al resto de las malformaciones congénitas, seguidas en orden de frecuencia por el síndrome de Down y el labio leporino con paladar hendido.<sup>10,11</sup>

Por su parte, en Chile, las tasas de incidencia al nacimiento han permanecido altas en comparación con las del resto del mundo (6,4 por 1000 nacidos vivos)<sup>12</sup> y en Costa Rica fue mucho menor (0,13 % por cada mil nacidos vivos).<sup>13</sup>

Desde la década de los 90, las malformaciones congénitas en Cuba constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de 1 año de edad, con una tasa al nacer de 1,3 - 1,9 por cada 1000 nacidos vivos, de manera que se le ha conferido un lugar primordial en los programas médicos sociales del país.<sup>13,14</sup>

En la provincia de Santiago de Cuba, al igual que en el resto del país, las malformaciones congénitas también constituyeron la segunda causa de muerte en esta edad, con la consiguiente repercusión en la mortalidad infantil de la provincia, cuyas tasas oscilaron entre 0,9 y 1,7 por cada 1000 nacidos vivos durante el quinquenio 2008– 2012 (Dirección Provincial de Salud Pública. Departamento de Estadísticas. Anuario Estadístico 2008 – 2012, Santiago de Cuba, Cuba.)

Motivados por la importancia que tiene disminuir la mortalidad infantil por malformaciones congénitas y detectarlas precozmente, tomando en consideración lo que significa para la familia y la sociedad garantizar la calidad de vida, la adaptación social y el bienestar a niños y familiares, los autores decidieron realizar esta investigación con el objetivo de caracterizar algunos aspectos relacionados con la morbilidad y la mortalidad por malformaciones congénitas del sistema nervioso central, lo cual podría contribuir a mejorar los índices de morbilidad y mortalidad, que son prioridad del Sistema Nacional de Salud Cubano.

## **MÉTODOS**

Se realizó un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo para caracterizar algunos aspectos relacionados con la morbilidad y mortalidad por malformaciones congénitas del sistema nervioso central en la provincia de Santiago de Cuba, desde enero hasta diciembre de 2012.

El universo estuvo constituido por 46 pacientes con estas malformaciones, notificados por el diagnóstico prenatal, la mortalidad fetal, el Registro de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) y la mortalidad infantil.

Se calculó la tasa de mortalidad fetal e infantil por malformaciones congénitas del sistema nervioso central, además de la posible tasa de mortalidad infantil por esta causa sin interrupciones, que representan el aporte del diagnóstico prenatal en la mortalidad infantil, para lo cual se utilizaron los algoritmos siguientes:

$$\text{Tasa de mortalidad fetal por MC del SNC} = \frac{\text{Total de fetales por MC del SNC por año}}{\text{Total de nacidos vivos por año}} \times 1000$$

$$\text{Tasa de mortalidad infantil por MC del SNC} = \frac{\text{Total de fallecidos menores de 1 año por MC por año}}{\text{Total de nacidos vivos por año}} \times 1000$$

$$\text{Posible tasa de mortalidad infantil por MC del SNC} = \frac{\text{Total de fallecidos menores de 1 año + interrupciones}}{\text{Nacidos vivos por año}} \times 1000$$

## RESULTADOS

Como se aprecia en la tabla 1, el municipio con mayor número de afectados fue Santiago de Cuba (16, para 34,8 %), seguido por Songo- La Maya (7, para 15,2 %), Contramaestre y Palma Soriano (6, para 13,6 %, respectivamente).

**Tabla 1.** Malformaciones congénitas del sistema nervioso central por municipios

Municipios	No.	%
Santiago de Cuba	16	34,8
Songo-La Maya	7	15,2
Contramaestre	6	13,6
Palma Soriano	6	13,6
San Luis	5	10,9
Tercer Frente	4	8,7
Segundo Frente	1	2,17
Guamá	1	2,17
Mella		
<b>Total</b>	<b>46</b>	<b>100,0</b>

Por otra parte, las malformaciones más comunes (tabla 2) resultaron ser la hidrocefalia (41,6 %), la anencefalia (18,7%) y la secuencia de espina bífida (10,4%), en ese orden; las de menor incidencia, la agenesia del vermis cerebeloso, la porencefalia, el encefalocele y la hidranencefalia (2,1 % para cada una).

**Tabla 2.** Malformaciones congénitas del sistema nervioso central diagnosticadas según tipo de defecto

Malformaciones del SNC	No.	%
Hidrocefalia	20	41,6
Anencefalia	9	18,7
Secuencia de espina bífida	5	10,4
Holoprosencefalia	2	4,2
Meningocele	2	4,2
Agenesia del cuerpo caloso	2	4,2
Raquisquisis	2	4,2
Mielomeningocele	2	4,2
Agenesia del vermis cerebeloso	1	2,1
Porencefalia	1	2,1
Encefalocele	1	2,1
Hidranencefalia	1	2,1
Total	48	100,0

En el período estudiado ocurrieron en esta provincia 171 muertes fetales, de las cuales 4 correspondieron a fetos con malformaciones congénitas del sistema nervioso central, para una tasa de 0,3 (tabla 3).

**Tabla 3.** Mortalidad fetal por malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Año	Total de recién nacidos vivos	Total de muertes fetales	Total de muertes fetales por MC del SNC	Tasa de mortalidad fetal por MC del SNC
2012	13847	171	4	0,3

De un total de 66 fallecidos en la provincia (tabla 4) 18 fueron por malformaciones congénitas, para una tasa de 1,3. De estos, un caso se correspondió con un recién nacido con malformación congénita del sistema nervioso central, lo que representa una tasa de 0,1.

**Tabla 4.** Mortalidad infantil por malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Indicadores	2012
Total de recién nacidos vivos	13847
Total de fallecidos	66
Total de fallecidos por malformaciones congénitas	18
Total de fallecidos por malformaciones congénitas del SNC	1
Tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas por 1000 nacidos vivos	1,3
Tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas del SNC por 1000 nacidos vivos	0,1

Al analizar el impacto del diagnóstico prenatal sobre la mortalidad infantil se apreció (tabla 5), que gracias a la detección precoz de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central, la tasa de mortalidad por esta causa fue de 0,1 en el año estudiado, la cual hubiese ascendido a 3,0 de no haber sido diagnosticada a tiempo.

**Tabla 5.** Diagnóstico prenatal en la mortalidad infantil por malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Indicadores	2012
Tasa real de mortalidad infantil	4,8
Tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas del SNC	0,1
Posible tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas del SNC sin interrupciones	3,0

## DISCUSIÓN

En esta casuística el municipio Santiago de Cuba fue el de mayor incidencia en cuanto a malformaciones congénitas del SNC, seguido de Songo-La Maya, Palma Soriano y Contramaestre, lo cual pudiera estar relacionado con el hecho de que estas son las áreas geográficas de mayor natalidad o prevención de estos defectos; resultado que coincide con lo que descrito en un estudio efectuado en esta provincia (Hechavarría Estenoz D. Malformaciones congénitas en el diagnóstico prenatal, mortalidad y morbilidad [trabajo para optar por el título de Máster en Atención Primaria de Salud]. 2005, Santiago de Cuba).

Los hallazgos en cuanto a las malformaciones más frecuente son similares a los obtenidos McLachlan<sup>10</sup> y Flores *et al*,<sup>15</sup> quienes hallaron predominio de la hidrocefalia, la anencefalia y la secuencia de espina bífida.

Una de las complicaciones trágicas a enfrentar por los padres y el personal médico es la muerte fetal intrauterina. Al respecto, varios estudios han demostrado que entre las causas fetales, las malformaciones estructurales del feto son las que ocasionan 75 % de dichas muertes.<sup>16</sup>

En el año estudiado hubo 171 muertes fetales, de las cuales 4 correspondieron a fetos con malformaciones congénitas del sistema nervioso central, para una tasa de 0,3. La baja incidencia de estos defectos en la mortalidad fetal se explica por el elevado diagnóstico prenatal e interrupción de los embarazos con fetos con estos defectos, lo cual coincide con lo referido por Lemus *et al*.<sup>17</sup>

La mortalidad infantil, que incluye todas las defunciones en menores de un año en la población de nacidos vivos durante 12 meses, es un indicador internacional que mide la distribución equitativa de los servicios sanitarios y el estado de salud de la población. La tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas del sistema nervioso central tuvo una baja incidencia en ese año (0,1).

Al analizar el aporte del diagnóstico prenatal sobre la tasa de mortalidad infantil es válido destacar que este es uno de los factores principales que modifican los resultados de este indicador. Cabe señalar el impacto que tiene el diagnóstico prenatal sobre la mortalidad infantil, pues la tasa de mortalidad por malformaciones del sistema nervioso central en el período estudiado fue de 0,1, lo cual se logró gracias a dicho diagnóstico, de manera que si estas malformaciones no hubiesen sido detectadas e interrumpidas, la tasa de mortalidad por esta causa hubiese ascendido a 3,0.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ferrero Oteisa ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico y epidemiológico de los defectos congénitos en Ciudad de La Habana. *Rev Cubana Pediatr.* 2005; 77(1): 11-6.
2. Paz Carrillo M, Molina FS, Pérez Penco JM. Defectos congénitos. Diagnóstico, pronóstico y tratamiento. *Defectos del sistema nervioso central* [citado 4 Jul 2013].
3. Bassuk AG, Kibar Z. Genetic basis of neural tube defects. *Semin Pediatr Neurol.* 2009; 16(3): 101-10.
4. Organización Panamericana de la Salud / Organización Mundial de la salud. *Boletín Epidemiológico.* 2005; 23(3): 9.
5. Langman J, Sadler TW. *Embriología médica con orientación clínica.* 12 ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2007. p.40-513.
6. Valdés Valdés A, Pérez Núñez HM, García Rodríguez RE, López Gutiérrez A. *Embriología humana.* La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p.288.
7. Pérez Mateo MT, Fuentes Smith E. Experiencia de veinte años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC). Centro Nacional de Genética Médica. Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007; 1(2): 28-34.
8. Rondón S. Malformaciones congénitas del sistema nervioso [citado 14 Ago 2010].
9. Flores Nava G, Pérez Aguilera TV, Pérez Bernabé MM. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. *Acta Pediatr Mex.* 2011; 32(2): 101-6.
10. McLachlan JC. 6 year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford UK. *The Lancet.* 2009; 352: 1577-8.
11. Méndez J, Aceituno E, Aceituno N. Malformaciones congénitas del sistema nervioso central en el Hospital Escuela de Tegucigalpa, Honduras. *Rev Fac Méd.* 2010 [citado 5 Jul 2013]; 7(1).
12. Otárola BD, Rostion ACG. Desarrollo embrionario y defectos del cierre del tubo neural. *Rev Ped Elec.* 2007; 4(3): 218.
13. Toirac Romani CA, Salmon Cruzata A, Musle Acosta M, Rosales Fargié Y, Dosouto Infante V. Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. *MEDISAN.* 2010 [citado 4 Nov 2012]; 14(2).

14. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Gen Com. 2009 [citado 15 Ago 2013]; 3(2-3).
15. Flores Nava G, Pérez Aguilera TV, Pérez Bernabé MM. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. Acta Pediatr Mex. 2011; 32(2): 101-6.
16. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M, Rivera Esquivel MC, Rivera Esquivel VC. La genética comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal. Rev Ciencias Médicas Pinar del Río. 2013 [citado 4 Ago 2013]; 17(3).
17. Lemus Valdés MT, Chang Alonso ML, Zaldívar Vaillant T, Ducongé Munárriz Y, Llanos Hernández I, Bringuier Gutiérrez CL, et al. Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. Rev Cubana Gen Com. 2010 [citado 4 Ago 2013]; 4(2).

Recibido: 7 de julio de 2014.

Aprobado: 11 de agosto de 2014.

*Irina Guzmán Sancho.* Facultad de Medicina No. 1, Universidad de Ciencias Médicas, avenida de las Américas, entre calles I y E, reparto Sueño, Santiago de Cuba, Cuba  
Correo electrónico: [irina.guzman@medired.scu.sld.cu](mailto:irina.guzman@medired.scu.sld.cu)