

Medicent Electrón. 2023 oct.-dic.;27(4)

Artículo Original

Epidemiología del diagnóstico prenatal de defectos congénitos en la provincia de Holguín

Epidemiology of prenatal diagnosis of congenital defects
in Holguín province

Ana María González Anta^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-6297-6330>

¹Centro Provincial de Genética de Holguín. Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: aganta@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: En Cuba, los defectos congénitos constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de un año, por lo cual ocupan un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país.

Objetivo: Evaluar el comportamiento epidemiológico del diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en Holguín, Cuba.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo y transversal de la epidemiología de los defectos congénitos en la provincia de Holguín, Cuba, en el periodo de enero 2011- junio de 2020.

Resultados: Los años con mayor número de defectos congénitos diagnosticados fueron: 2011, 2012, 2017 y 2018 con 308, 253, 290 y 236 pacientes, respectivamente. Los defectos congénitos más frecuentes fueron:

cardiovasculares (comunicación interventricular, canal auriculoventricular, transposición de grandes vasos e hipoplasia de cavidades), renales (pielocaliectasia, hidronefrosis, riñones poliquísticos), y del sistema nervioso central (ventriculomegalia, hidrocefalia). El grupo de edad materna donde se realizó mayor número de diagnósticos fue entre 20-24 años, la mayoría en el segundo trimestre de la gestación; en el primer trimestre, el mayor número de defectos congénitos correspondió a los defectos de pared anterior. La tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos se mantuvo estable en la mayoría de los años estudiados.

Conclusiones: La estabilidad y perfeccionamiento del programa de diagnóstico prenatal de los defectos congénitos, y el asesoramiento genético adecuado, han tenido un resultado epidemiológico favorable en la provincia.

DeCS: anomalías congénitas; defectos de los tabiques cardíacos; diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

Introduction: congenital defects in Cuba are the second cause of death in children under one year of age that is why they occupy a priority place in the social medical programs of the country.

Objective: to evaluate the epidemiological manifestation of the prenatal diagnosis of congenital defects in Holguín, Cuba.

Methods: a descriptive and cross-sectional study of the epidemiology of birth defects was carried out in Holguín province, Cuba from January 2011 to June 2020.

Results: the years with the highest number of diagnosed birth defects were 2011, 2012, 2017 and 2018 with 308, 253, 290 and 236 patients, respectively. The most frequent birth defects were cardiovascular (ventricular septal defect, atrioventricular canal, transposition of the great vessels and hypoplasia of cavities), renal (pyelocaliectasia, hydronephrosis and polycystic kidneys), and



central nervous system (ventriculomegaly and hydrocephalus). The maternal age group in which the highest number of diagnoses was made was between 20-24 years, mostly in the second trimester of pregnancy; the largest number of congenital defects in the first trimester corresponded to anterior wall defects. The infant mortality rate due to congenital defects remained stable in most of the years studied.

Conclusions: the stability and improvement of the prenatal diagnosis program for congenital defects, as well as an adequate genetic counseling, have had a favourable epidemiological result in the province.

MeSH: congenital abnormalities; heart septal defects; prenatal diagnosis.

Recibido: 7/12/2022

Aprobado: 18/03/2023

INTRODUCCIÓN

El concepto de diagnóstico prenatal ha cambiado radicalmente en las últimas décadas, pues hace pocos años era sinónimo de investigación genética, y actualmente, comprende todas aquellas acciones diagnósticas dirigidas a descubrir cualquier tipo de defecto congénito (DC), lo cual contribuye, de forma importante, a la mortalidad durante la vida intrauterina, en el período perinatal y en etapas tempranas de la vida. Se entiende por DC toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque puede manifestarse en cualquier etapa de la vida), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple.^(1,2)

Los defectos congénitos no solo producen una elevada mortalidad, sino que, son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que los padecen, sumado a los daños psicológicos, sociales y económicos que ello provoca en la



familia. Por tanto, en el momento actual, donde la prevención ocupa un lugar importante en el desarrollo de la ciencia, es vital investigar sobre esta problemática con vistas a lograr que los niños nazcan sanos. Una de las formas de abordar la investigación sobre estas afecciones, es la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos.⁽³⁾

Actualmente, estos constituyen la primera causa de muerte infantil en los países desarrollados. En Cuba, representan la segunda causa de muerte en niños menores de un año de edad, con una prevalencia al nacimiento de 1,7 por 10 000 nacimientos, por ello, se le ha conferido prioridad en los programas médicos sociales del país.^(4,5)

El Programa Nacional para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades genéticas y defectos genéticos, se inició en Cuba en los años 80 del siglo XX, como parte integral de los servicios universales de salud, fundamentalmente ligado al nivel secundario de atención.^(6,7) Uno de los aspectos más relevantes de este programa es su contribución al mantenimiento de bajas tasas de mortalidad en menores de un año, donde los defectos congénitos adquieren importancia, tanto en Cuba como en muchos países desarrollados o en vías de desarrollo.^(6,7,8,9,10)

El presente trabajo tiene como objetivo, evaluar el comportamiento epidemiológico del diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en la provincia de Holguín, Cuba; la finalidad es obtener elementos que permitan trazar estrategias a corto plazo en este sentido, y de esta forma, contribuir a su vigilancia epidemiológica.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo y transversal de la epidemiología de los defectos congénitos de la provincia de Holguín, Cuba, en el período enero 2011- junio 2020. El universo de estudio quedó constituido por todas las gestantes que se



atendieron en el Centro Provincial de Genética de la provincia, durante el período señalado. La muestra quedó conformada por 2 290 pacientes.

Las malformaciones fueron clasificadas por aparatos y sistemas, y se distribuyeron por cada año de estudio, así como por cada área de salud de toda la provincia. Las edades de las gestantes se subdividieron cada cinco años y se tuvo en cuenta la edad gestacional al diagnóstico, variable que se dividió por cada trimestre de la gestación; específicamente, el segundo se subdividió en pacientes con edad gestacional de $\geq 14 \leq 19,6$, y $\geq 26 \leq 27,6$, para tener en cuenta si el diagnóstico se realizó antes de las 20 semanas o si se hizo luego de las 26 semanas, donde no existe la opción de ofrecer la interrupción de la gestación. Las fuentes de información fueron los registros cubanos de malformaciones congénitas (RECUMAC). Se utilizó el método teórico de análisis y síntesis de la información, así como diferentes métodos de la estadística descriptiva para organizar la información, la cual fue procesada mediante una base de datos elaborada con el programa Microsoft Excel 2013. Los resultados de los datos se muestran en tablas estadísticas y gráficos. Dentro del procesamiento estadístico se calculó la tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos por cada año, al dividir el número de fallecidos por defectos congénitos entre el número de nacidos vivos.

RESULTADOS

En el presente trabajo se estudió la totalidad de defectos congénitos diagnosticados en el Centro Provincial de Genética de Holguín por cada año; se obtuvo, que el año 2011 hubo mayor número de diagnósticos, con 308, seguido por los años, 2017, 2012, y 2018 (290, 253, y 236, respectivamente). El año con mayor número de defectos congénitos tributarios de interrupción fue el 2012 con 157, seguidos del 2011, 2017 y 2018 con 150, 149 y 143, respectivamente. Sin embargo, el año donde más parejas optaron por la interrupción del embarazo fue



el 2018 con 133, seguido del 2017, 2016, y 2012, con 130, 126, y 122, respectivamente. También se calculó el porcentaje de prevención logrado con las interrupciones realizadas, respecto a los defectos diagnosticados que tienen criterio clínico de interrupción; el año de mayor porcentaje fue el 2018 con 93, seguido de los años 2019 (91 %), 2016 (90 %) y 2013 (90 %). (Tabla 1)

Tabla 1. Defectos congénitos diagnosticados por ultrasonido

	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	jun-20
Defectos congénitos y enfermedades genéticas detectadas	308	253	200	216	215	216	290	236	222	134
Defectos congénitos con criterio médico de interrupción	150	157	117	126	128	140	149	143	110	57
Interrupciones realizadas	117	122	106	100	112	126	130	133	101	49
Porcentaje de prevención logrado	78	77	90	79	87	90	87	93	91	85

Fuente: RECUMAC. Holguín.

Se determinó el total de defectos congénitos por cada año estudiado, y se tuvo en cuenta su clasificación por cada sistema y aparato. De forma general, se observó que las malformaciones más frecuentes en todos los años fueron: las renales, cardiovasculares, digestivas, del sistema nervioso central (SNC), y esqueléticas (Tabla 2). Específicamente, por cada sistema, las afecciones más frecuentes fueron: renales (pielocaliectasia, hidronefrosis, riñones multi-poliquisticos), cardiovasculares (comunicación interventricular o CIV), canal auriculoventricular (CAV), transposición de grandes vasos, hipoplasia de cavidades, digestivas (atresias intestinales, atresia esofágica, hernia diafragmática), SNC (ventriculomegalia, hidrocefalia), y esqueléticas (displasias óseas, pie varo equino, y defectos de miembros).



Tabla 2. Distribución de defectos congénitos por aparatos y sistemas

Defectos congénitos	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	jun-20
DTN	10	13	15	13	18	9	13	18	11	8
Cardiovascular	114	42	40	46	42	30	50	42	30	25
SNC	28	22	21	25	21	13	29	21	13	20
Pared anterior	6	9	10	12	10	10	11	12	10	6
Digestivas	20	24	14	16	11	10	23	19	12	8
PM	17	10	10	11	11	11	11	11	11	5
Esqueléticas	28	20	20	13	21	27	20	21	27	6
Renal	37	49	35	35	37	49	53	37	51	31
Pulmonar	14	13	5	7	8	12	18	12	12	5
Cara- Cuello	10	13	10	13	12	14	15	12	14	5
Cromosómicas	14	20	12	14	11	16	20	11	16	4
Otros	10	18	8	11	13	15	27	20	15	11
Total	308	253	200	216	215	216	290	236	222	134

Fuente: RECUMAC. Holguín.

DTN: Defectos del tubo neural.

SNC: Sistema nervioso central.

El comportamiento de los diferentes grupos de defectos congénitos puede relacionarse con la mayor o menor complejidad del diagnóstico prenatal de estos, por ejemplo, los DTN son predecibles a través de la cuantificación del alfa feto proteína (AFP) en suero materno, al igual que los defectos congénitos de pared anterior y otros del SNC.⁽¹⁰⁾ Sin embargo, los defectos cardiovasculares requieren de mayor tecnología y experiencia para su diagnóstico, como lo reflejan varios trabajos realizados sobre el tema.^(11,12,13,14,15) Para el diagnóstico prenatal de las cromosopatías se requiere de la detección precoz de las malformaciones mayores, asociadas fundamentalmente con su cuadro clínico, o el empleo de otros métodos y técnicas diagnósticas que, dada su especificidad y costo, no tienen una cobertura universal en la población.^(2,7) El riesgo de tener descendientes afectados por anomalías cromosómicas se incrementa, en la medida en que aumenta la edad materna en el momento de la gestación.⁽⁷⁾

En 1989 se comenzó a ofrecer a las gestantes con edad materna avanzada en la provincia, la posibilidad de realizarse el diagnóstico prenatal citogenético por la técnica de amniocentesis. Asimismo, se ha ofrecido este procedimiento



diagnóstico a las gestantes que tiene antecedentes familiares de anomalía cromosómica, historia personal de embarazos o hijos previos con estas enfermedades. Este proceder ha tenido excelentes resultados, ejemplo de ello es que, en el período estudiado, el número de pacientes con diagnóstico de anomalía cromosómica es elevado (138); ello indica que estas enfermedades también están dentro de los diagnósticos más frecuentes detectados. Este resultado no coincide con algunas de las bibliografías revisadas, donde las aberraciones cromosómicas no se encuentran dentro de las afecciones detectadas con mayor frecuencia.^(15,16,17)

Al analizar las edades maternas, se encontró que en casi todos los años estudiados, el grupo de edad materna que predominó fue de 20-24 años, seguido del grupo de 25-29 años, excepto en el semestre junio 2020, donde predominaron las edades entre 25-29 años, seguida de las edades de 20-24 años. Específicamente en el año 2011, se determinó, que en casi todos los grupos de edades maternas hubo mayor cantidad de pacientes, particularmente en el grupo de 20-24 años hubo 95 pacientes, y se observó un menor número de pacientes de 40 y más años (17) (Figura 1). Estos resultados coinciden con otros estudios, según Flores, el grupo de mayor número de pacientes fue el de 20-24 años, y el de menor número, el grupo de 40 y más años.⁽⁵⁾



Figura 1. Distribución de casos con defectos congénitos según la edad al diagnóstico

Fuente: RECUMAC

En 2011, se encontró mayor cantidad de casos, 279. En el primer trimestre, los diagnósticos de las diferentes malformaciones se mantuvieron con un número estable en cada año estudiado. El tercer trimestre también se comportó de forma variable en todos los años, con mayor cantidad en los años 2017,2020 (junio), 2012, y 2019, con 25, 23, 23, y 22 casos, respectivamente (Figura 2).

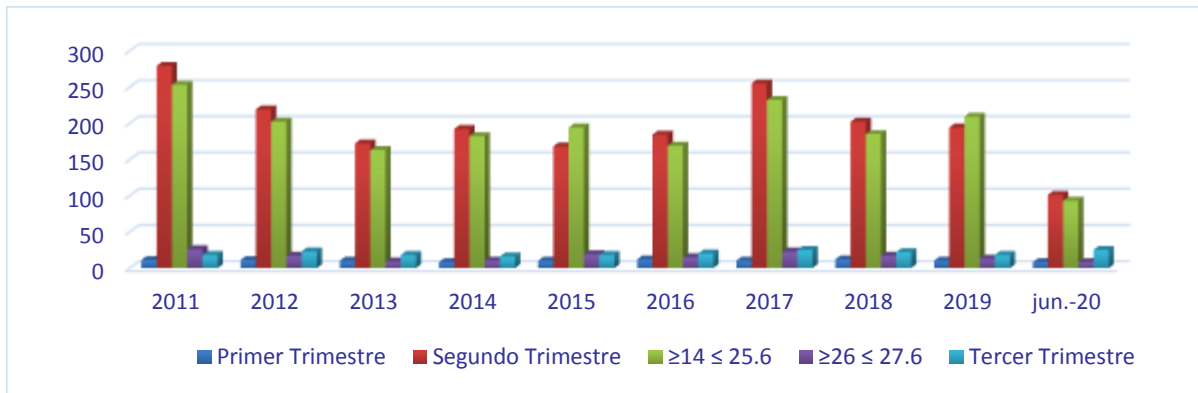


Figura 2. Distribución de casos con defectos congénitos según la edad gestacional al diagnóstico

Fuente: RECUMAC

En cuanto al resto de los municipios, se obtuvo que el mayor número de casos pertenecen a los municipios Mayarí, Gibara, y Banes (Figura 3).

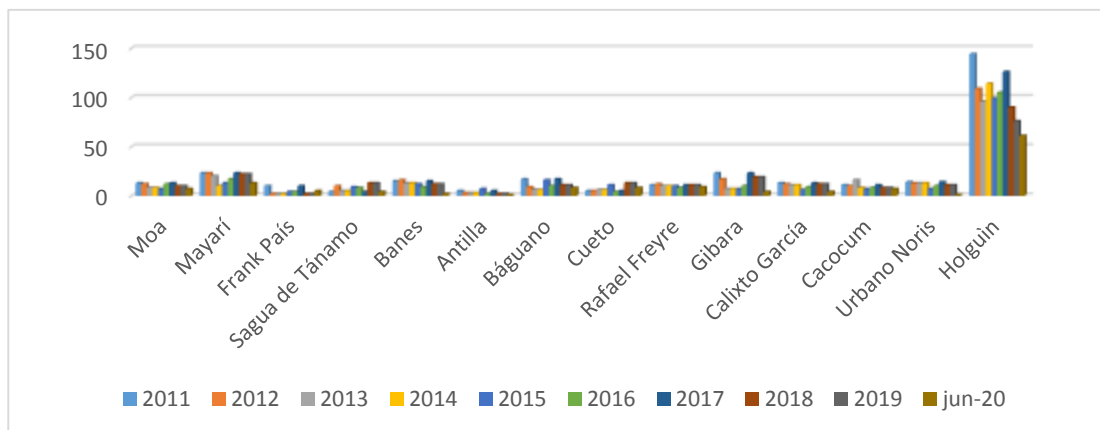


Figura 3. Distribución de defectos congénitos por municipios

Fuente: RECUMAC



La estabilidad de la tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos en los últimos años se expresa en índices muy bajos, resultado que demuestra el buen trabajo realizado por todo el personal de la red de genética de la provincia (Figura 4).

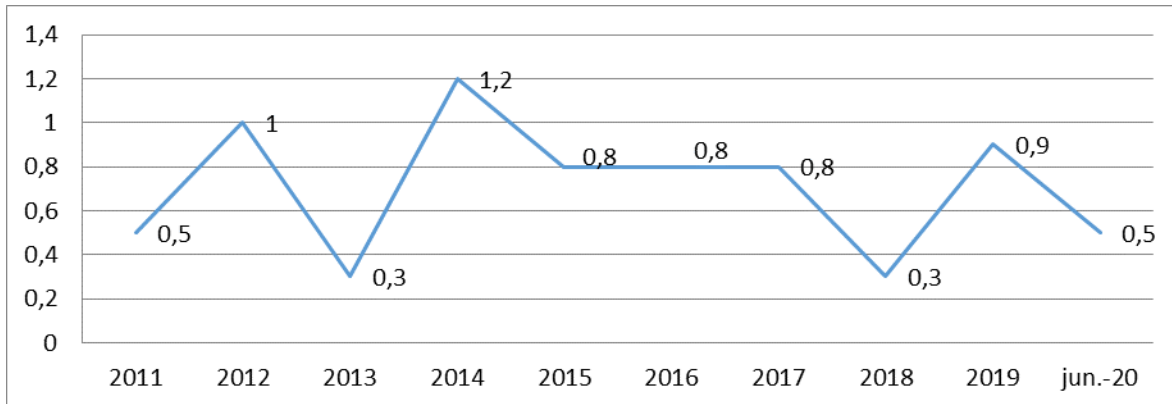


Figura 4. Tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos

Fuente: RECUMAC

DISCUSIÓN

Este resultado demuestra, que el programa del trabajo en las áreas de salud sobre el riesgo preconcepcional general, así como el riesgo preconcepcional genético, no se está llevando a cabo adecuadamente, ni por el médico de familia, ni por los máster en asesoramiento genético.⁽¹⁸⁾

Al analizar el momento del embarazo en que se realizaron los diagnósticos de los diferentes defectos congénitos, coincidió que en todos los años, el mayor número de pacientes estaban en su segundo trimestre de la gestación, principalmente en el período de $\geq 14 \leq 25,6$ semanas. Específicamente en el año 2011, se encontró mayor cantidad de casos, 279.



Al determinar el número de casos diagnosticados según el lugar de residencia, estos se subdividieron por los municipios de la provincia. Al realizar el análisis se obtuvo, que los años donde hubo mayor número de pacientes (señalados entre paréntesis) en el municipio Holguín fueron: 2011 (144), 2017 (126), 2014 (114) y 2012 (109). La tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos se mantuvo estable en la mayoría de los años estudiados, en los últimos años se mantuvo por debajo de uno.

CONCLUSIONES

Los datos expuestos en este artículo constituyen los aspectos más relevantes de la investigación realizada, los cuales permiten interpretar, que la estabilidad y perfeccionamiento de los programas de diagnóstico prenatal, el asesoramiento genético, las acciones para prevenir el incremento de los defectos congénitos en la provincia, en general, asumidas por los asesores genéticos, especialistas en genética clínica, radiólogos y obstetras han tenido un resultado favorable en los diferentes indicadores de la provincia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jones K L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 7^a ed. Montreal: W.S. Saunders Company; 2013.
2. Barrueta-Ordóñez T, Ferriol-Dorticós D, Marín-García M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M. Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en la provincia Cienfuegos. Rev Finlay [internet]. 2021 [citado 27 feb. 2023];11(1):[aprox. 7 p.]. Disponible en: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/960OMS>



3. Vargas Cruz I, Mendoza Del Toro Y, Moreno Massip HR, Veliz Fonseca M, Milán Suárez E. Vigilancia epidemiológica de defectos congénitos en Granma. Multimed [internet]. 2023 [citado 10 ene. 2023];(27):[aprox. 12 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1028-48182023000100015
4. Martínez Rubio A, Martínez Rubio A, Creagh Bandera IM, Pacho Rodríguez O. Los programas de diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas en Cuba. Rev Inf Cient [internet]. 2013 [citado 5 mayo 2022];80(4):[aprox. 9 p.]. Disponible en: <https://revinfcientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/937/2848>
5. Hernández Suárez D, Martínez Leyva G, Vázquez López A, Hernández Suárez D, Hernández Ugalde F, González Fleitas M. La prevención de defectos congénitos del sistema nervioso, una necesidad inaplazable. Rev Méd Electrón [internet]. 2019 Jul-Ago [citado 2 mayo 2022];41(4):[aprox.5 p.]. Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3213/4403>
6. Dirección Nacional de Estadísticas. Anuario Estadístico del MINSAP. La Habana: Cuba; 2020.
7. Saliba A, Figueiredo A, Baroneza J, Afiune J, Pic A, Oliveira S, et al. Genetic and genomics in congenital heart disease: a clinical review. J Pediatr (Rio J) [internet]. 2020 [citado 20 ene. 2021];96(3):[aprox. 9 p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9432128/>
8. Morales-Peralta E, Martínez de Santelices Cuervo A, Tabares Hernández L, Álvarez Fornaris MA, Roblejo Balbuena H. Conocimientos sobre aspectos de genética en médicos de la Atención Primaria de Salud. Rev Salud Cienc Tecnología. 2022; 2:51.
9. Marcheco B. Cuba's National Medical Genetics Program. Medic Review [internet]. 2009 [citado 15 oct. 2020];11(1):[aprox. 3 p.]. Disponible en: http://mediccreview.org/wp-content/uploads/2018/03/mr_71.pdf
10. Marcheco B. Manual de normas y procedimientos. Servicios de Genética Médica en Cuba. La Habana: ECIMED; 2017.



11. Martínez Rubio A, Martínez Rubio A, Creagh Bandera IM, Pacho Rodríguez O. Los programas de diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas en Cuba. Rev Inf Cient [internet]. 2013 [citado 8 dic. 2020]; 80(4):[aprox. 10 p.]. Disponible en: <https://revinfcientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/937/2848>
12. Marcheco Teruel B, Carreras Ávila T. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Holguín: 1987-2008. Rev Cubana Genet Comunit 2009;(2/3):130-39.
13. Muñoz JL, Silva GK, Rodríguez Y, Carcassés E, Romero LC. Incidencia prenatal de los defectos congénitos en Las Tunas. Rev Electrón Dr. Zoilo Marinello Vidaurreta [internet]. 2015 [citado 1 jul. 2019];40(5):[aprox. 10 p.]. Disponible en: https://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/62/html_39
14. Giraldo-Villegas E, Jaimes-Montaña IC. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. Medunab [internet]. 2022 [citado 27 feb. 2023];25(2):[aprox. 12 p.] Disponible en: <https://revistas.unab.edu.co/index.php/medunab/article/view/4129/3626>
15. Cortés M. Prevención de los defectos de cierre del tubo neural. Rev Chil Pediatr [internet]. 2003 [citado 10 feb. 2020];74(2):[aprox.4 p.].Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062003000200011
16. Martínez Fonseca Y, Moreno Massip RH, Mendoza Del Toro Y, Escalona Guevara P, Argelia S, Naranjo O. Diagnóstico prenatal citogenético a gestantes de avanzada edad materna durante el período 2013-2017 en la provincia Granma. Multimed [internet]. 2018 [citado 15 mar. 2020];22(6):[aprox. 10 p.]. Disponible en: <https://revmultimed.sld.cu/index.php/mtm/article/view/1039/1435>
17. Carroll J, Wigby K, Murray S. Genetic testing strategies in the newborn. J Perinatol [internet]. 2020 [citado 6 jul. 2021];40(7):[aprox.. 9 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32472107/>
18. Nussbaum R, Mcinnes R, Williard H. Thompson and Thompson. Genética en Medicina Clínica. 7^a ed. Madrid: Elsevier Masson; 2008.



Conflicto de intereses

La autora declara no tener conflicto de intereses.

Contribución de autoría

Conceptualización; curación de datos; investigación; metodología; redacción original, revisión y edición: Ana María González Anta.

