

ID:383**EPIDEMIOLOGÍA DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN LA PROVINCIA HOLGUÍN.
2000 - JULIO 2014.**

González Anta, Ana María; Santos Anta, Arianna. Cuba

RESUMEN

Introducción. Los defectos congénitos (DC) constituyen en Cuba la segunda causa de muerte en niños menores de 1 año de edad, con una prevalencia de $1,7 \times 10\ 000$, ocupando un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país. **Objetivo.** Evaluar el comportamiento epidemiológico del diagnóstico prenatal de los DC. **Material y Método.** Se realizó un estudio descriptivo, transversal de la epidemiología de los DC; Holguín; Enero 2000-Julio 2014. Se calculó la tasa de mortalidad infantil (TMI) por año, tasa por DC, y una tasa ajustada sin DC. **Resultados.** En el 2011 se diagnosticaron mayor número de DC con 308. Los DC más frecuentes fueron; cardiovasculares, renales, y del sistema nervioso central. La (TMI) disminuyó al pasar los años, estando por debajo de la media del país; en los últimos 4 años fue 4.0, 3.9, 3.3, y 4.2; se comparó con la tasa ajustada y la misma fue elevada en estos mismos años; 10.12, 11.90, 9.87 y 12.68 respectivamente. La TMI por DC también fue disminuyendo como 0.5, 1.0, 0.3, y 0.7. El grupo de edad que predominó fue entre 20-24 años, dado porque es el grupo de mayor número de gestantes, a pesar de que en esta edad el riesgo de DC es bajo. La mayoría de los DC se diagnosticaron en el segundo trimestre de la gestación. **Conclusiones.** La estabilidad y perfeccionamiento del programa de diagnóstico prenatal de los DC, y el asesoramiento genético adecuado, han tenido un impacto epidemiológico favorable en la provincia.

Palabras clave: Defectos congénitos, Malformación congénita.

INTRODUCCIÓN

El concepto de diagnóstico prenatal (DP), ha cambiado radicalmente en las últimas décadas. Mientras hace unos pocos años era sinónimo de investigación genética, hoy en día se acepta que comprende todas aquellas acciones diagnósticas encaminadas a descubrir intraútero cualquier tipo de defecto congénito (DC), que contribuye de forma importante a la mortalidad durante la vida intrauterina, en el periodo 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

La edad media a que se producen las muertes directamente atribuibles a defectos congénitos está comprendida entre los 7 y 8 años. Estas cifras de mortalidad nos dan una idea de la magnitud del problema, pero hay que tener en cuenta que 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 juega un rol importante en el desarrollo de la ciencia, es vital investigar sobre esta problemática con vistas a lograr que los niños nazcan sanos, y unas de las formas de abordar la investigación sobre estas patologías, es la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos.³

Actualmente 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 x 10 000 nacimientos, por lo que se le ha conferido un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país.^{4,5}

El programa Nacional para el diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos genéticos, se inicia en nuestro país 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 tienen un papel importante en nuestro país, como en muchos países desarrollados o en vías de desarrollo.⁶⁻⁹

El presente trabajo tiene como objetivo evaluar el comportamiento epidemiológico del diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en la provincia de Holguín, en el período Enero 2000-Julio 2014, para tener elementos que permitan trazar estrategias a corto plazo en este sentido, y de esta forma contribuir a su vigilancia epidemiológica.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo, transversal de la epidemiología de los Defectos Congénitos de la Provincia de Holguín, en el período Enero 2000- Julio 2014. Se calculó la tasa de mortalidad infantil (TMI) por año, tasa por DC, y una tasa ajustada sin DC.

El universo quedó constituido por todas las gestantes que se atendieron en el Centro Provincial de Genética de nuestra provincia durante los años Enero 2000 -Julio 2014. La muestra quedó conformada por 2236 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 pacientes se subdividieron cada cinco años, además se tuvo en cuenta la edad gestacional al diagnóstico de las mismas, 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 tenemos opción de ofrecer la interrupción de la gestación.

La fuente 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 2010. El resultado de los datos se muestran en tablas estadísticas y gráficos.

Dentro del procesamiento estadístico se calcularon las tasas de mortalidad infantil general de la provincia, así como las tasas de mortalidad infantil por defectos congénitos, y se hizo el cálculo de una tasa ajustada.

Para el cálculo de la tasa ajustada se utilizó la siguiente fórmula, fallecidos menores de un año por defecto congénito más las interrupciones por defectos congénitos más muerte fetal por defectos congénitos, entre nacidos vivos, más interrupciones más las muertes fetales.

Calculamos la tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos, dividiendo, el número de fallecidos por defectos congénitos entre el número de nacidos vivos.

La tasa de mortalidad infantil se calculó multiplicando el número total de fallecidos por 1000 y lo dividimos entre el total de nacidos vivos.

RESULTADOS

A. En el presente trabajo se estudiaron el total de defectos congénitos (DC) diagnosticados en el Centro Provincial de Genética de nuestra provincia, por cada año; se obtuvo que fue el año 2011 donde hubo mayor número de diagnósticos con 308, seguido por los años, 2013, 2002, 2012 (200, 201, 253), coincidiendo el 2002, 2011, 2012, en conjunto con el 2003 con la mayor cantidad de malformaciones mayores detectadas con 173, 150, 157, 143, respectivamente. El año con mayor número de defectos congénitos no tributarios de interrupción fue el 2011 con 158. Los años 2002, 2005, 2009, 2010, 2011, 2012, fueron donde mayor número de parejas optaron por la interrupción de la gestación; con 153, 119, 125, 117 y 122 respectivamente. (Tabla No. 1).

Como resultado del perfeccionamiento de la ultrasonografía, así como de la calificación ascendente de Ginecobstetras, Radiólogos y especialistas en Medicina General Integral (MGI) entrenados, unido esto a la creación en la provincia de las consultas de riesgo genético brindadas por los Máster en Asesoramiento Genético, ha sido posible emprender acciones de prevención y pesquisa activa de gestantes con riesgos identificados, así como su seguimiento durante la gestación y período neonatal, nos ha permitido mejorar el servicio de atención a las embarazadas y así incrementar aún más el diagnóstico prenatal temprano de los defectos genéticos.

Tabla 1. Defectos Congénitos por Ultrasonido. Holguín. Enero 2000-Julio 2014.

	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	Julio 2014
Total Diagnósticos	140	122	201	173	146	160	165	133	153	176	185	308	253	200	110
Malformaciones Mayores															
Tributarias de Interrupción	121	101	173	143	102	134	125	116	109	137	138	150	157	126	57
No Tributarias de Interrupción	19	21	28	30	44	26	40	17	44	39	47	158	96	74	53
Interrumpidas	106	82	153	117	91	119	107	103	92	125	117	117	122	109	70
No Interrumpidas	15	19	20	26	11	15	18	13	17	12	21	33	35	17	40
• Asumen Riesgos	9	12	15	20	8	11	16	9	13	6	16	18	22	10	38
• DT ó EGA	6	7	5	6	3	4	2	4	4	6	5	15	13	7	2
• Creencias Religiosas	3	4	3	4	2	2	-	1	-	2	3	5	4	4	1

Fuente: RECUMAC. Holguín.

DT ó EGA: Diagnóstico Tardío ó Edad Gestacional Avanzada.

Se determinó específicamente por cada año estudiado el total de defectos congénitos, teniendo en cuenta su clasificación por cada sistema y aparato, se obtuvo que de forma general la malformaciones más frecuentes en todos los años fueron las renales, cardiovasculares, digestivas, del sistema Nervioso Central (SNC), y defectos abiertos del tubo neural (DTN). (Tabla No.2). Específicamente por cada sistema las patologías más frecuentes son renales (pielocaliectasia, hidronefrosis, riñones multipoliquísticos), cardiovasculares (comunicación interventricular (CIV), canal auriculoventricular (CAV), transposición de grandes vasos, hipoplasia de cavidades), digestivas (atresia intestinales, atresia esofágica, hernia diafragmática), SNC (ventriculomegalia, hidrocefalia), DTN) anencefalia, mielomeningocele, arnold chiari tipo 2).

El comportamiento de los diferentes grupos de defectos congénitos, puede relacionarse con la mayor o menor complejidad del diagnóstico prenatal de los mismos, por ejemplo los DTN, son predecibles a través de la cuantificación de Alfa Feto Proteína (AFP) en suero materno, que es una de las primeras tareas que se incorporaron al Programa Cubano de Genética, y son relativamente más fáciles de diagnosticar directamente por técnicas imagenológicas, al igual que los defectos congénitos renales y otros del SNC.¹⁰ Sin embargo, los defectos cardiovasculares requieren de mayor experiencia, tecnología y experiencia para su diagnóstico, como lo reflejan varios trabajos realizados sobre el tema.^{2,10-15} Consideramos que de modo similar ocurre con los defectos congénitos del aparato digestivo, aunque estos datos se encuentran poco o no documentados, mientras que para el diagnóstico prenatal de las cromosomopatías se requiere, o bien de la detección precoz de las malformaciones mayores que fundamentalmente se asocian 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.⁷

El riesgo de tener descendientes afectados por anomalías cromosómicas, por ejemplo aneuploidías, se incrementa en la medida en que aumenta la edad materna en el momento de la gestación. Este riesgo es

de 1 en 150 a la edad de 28 años, de 1 en 350 a los 35 años, y de 1 en 35 a los 45 años.⁷ En 1989 se comenzó a ofrecer a las gestantes con edad 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 o historia personal de embarazos o hijos previos con estas enfermedades. En estos años el número de pacientes que se han realizado el estudio (principalmente por edad materna avanzada) es elevado por ejemplo: 2008-644; 2009-601; 2010-634; 2011- 644; 2012-440; 2013-318, son cifras altas, que comparadas para el total por año de anomalías detectadas, llegamos a la conclusión, que nuestro resultado no coincide con lo planteado en la bibliografía revisada.⁽¹⁵⁻¹⁸⁾ Es de destacar que las anomalías cromosómicas no están dentro de los defectos más frecuentes detectados en nuestro trabajo, pero si es notable que su frecuencia de aparición fue aumentando en el transcurso de los años, debido sobre todo a que nuestra provincia es una de las de mayor natalidad del país y también de mayor número de gestantes con edad materna avanzada, además de mejor preparación del personal del laboratorio de citogenética que conllevó a un mejor y mayor diagnóstico de estas anomalías.

Tabla 2. Distribución de defectos congénitos por aparatos y sistemas. Holguín. Enero 2000-Julio 2014.

Defectos Congénitos	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	Julio 2014
DTN	23	11	26	18	16	19	15	13	11	10	15	10	13	15	3
Cardiovascular	22	22	41	34	32	25	33	27	33	41	44	114	42	40	30
SNC	17	16	25	20	18	19	19	13	13	14	17	28	22	21	12
Pared anterior	5	10	17	10	7	6	5	9	9	13	5	6	9	10	2
Digestivas	14	13	19	19	11	12	13	12	10	10	11	20	24	14	8
Polimalformados	6	4	6	6	5	7	7	7	8	13	8	17	10	10	6
Esqueléticas	10	4	10	7	5	10	10	11	11	16	17	28	20	20	13
Renal	30	24	34	32	24	26	34	15	20	19	23	37	49	35	22
Pulmonar	4	4	6	13	4	9	10	5	9	3	6	14	13	5	2
Cara- Cuello	3	5	4	3	5	5	4	6	10	11	12	10	13	10	1
Cromosómicas	1	3	2	2	10	14	9	9	7	10	14	14	20	12	4
Otros	5	6	11	9	9	8	6	6	12	16	13	10	18	8	7
Total	140	122	201	173	146	160	165	133	153	176	185	308	253	200	110

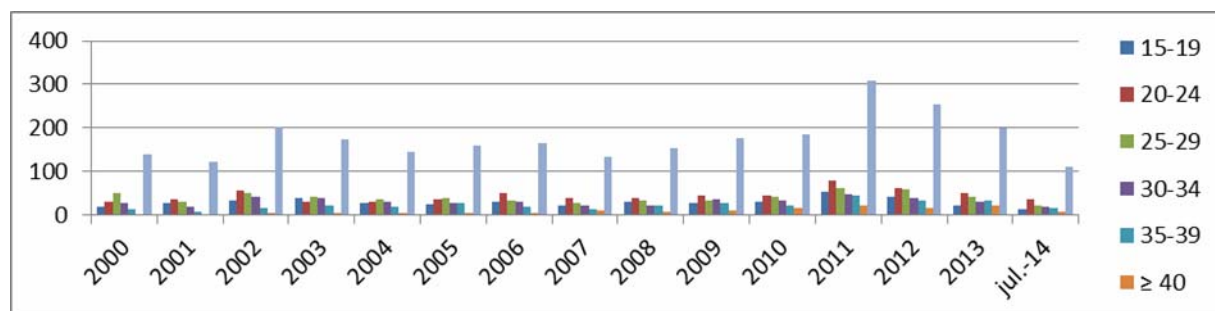
Fuente: RECUMAC. Holguín. DTN: Defectos del Tubo Neural. SNC: Sistema Nervios Central.

En cuanto a las edades de las pacientes obtuvimos que en todos los años estudiados el grupo de edad que predominó fue el de 20-24 años, seguido del grupo de 25-29 años, excepto en los años 2000, 2003, 2004, 2005, en los cuales predominó el grupo entre 25-29, seguido del grupo de 20-24 años. Específicamente en el año 2011, se determinó que en todos los grupos de edades hubo mayor cantidad de pacientes, particularmente en el grupo de 20-24 años hubo 80 pacientes, y donde hubo menor número de pacientes fue en las de 40 y más años con 21, dado esto pues fue el año de mayor número de diagnósticos de defectos congénitos con 308.(Gráfico 1) Estos resultados coinciden con otros estudios como es el de Flores, donde 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

Nos llama la atención que el grupo de 20-24 años fuera el más frecuente en casi todos los años, y no así las pacientes de edades más avanzadas, lo que nos habla a favor 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

Gráfico 1. Distribución de casos con defectos congénitos según la edad al diagnóstico. Holguín. Enero 2000-Julio 2014.

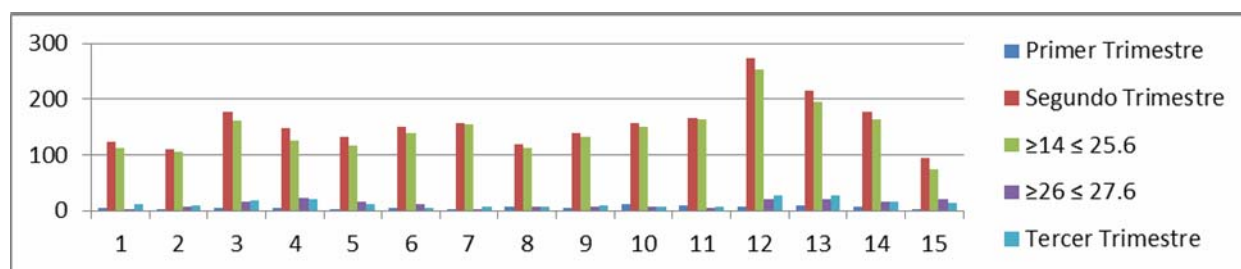


Fuente: RECUMAC

Al analizar el momento del embarazo en que se realizaron los diagnósticos de los diferentes defectos congénitos, se obtuvo que también coincidía que en todos los años el mayor número de pacientes estaban en su segundo trimestre de la gestación, principalmente en el período de $\geq 14 \leq 25.6$. Específicamente fue en el año 2011 donde hubo mayor cantidad de casos con 274 en este trimestre. En el primer trimestre los diagnósticos de las diferentes malformaciones se mantuvo con un número bajo, solo fue a partir del 2009 que se detectaron más defectos en este trimestre. En el tercer trimestre se comportó de forma muy variable en todos los años, con mayor cantidad en los años 2011, y 2012 con 28 y 26 respectivamente. (Gráfico 2)

Este resultado nos habla a favor de la preparación que tiene y que se ha mantenido del personal que realiza el diagnóstico prenatal en cada área de salud de la provincia, que permite un diagnóstico temprano de los defectos congénitos, y a su vez poder realizar acciones de prevención o adoptar las medidas necesarias en cada caso.

Gráfico 2. Distribución de casos con defectos congénitos según la edad gestacional al diagnóstico. Holguín. Enero 2000-Julio 2014.

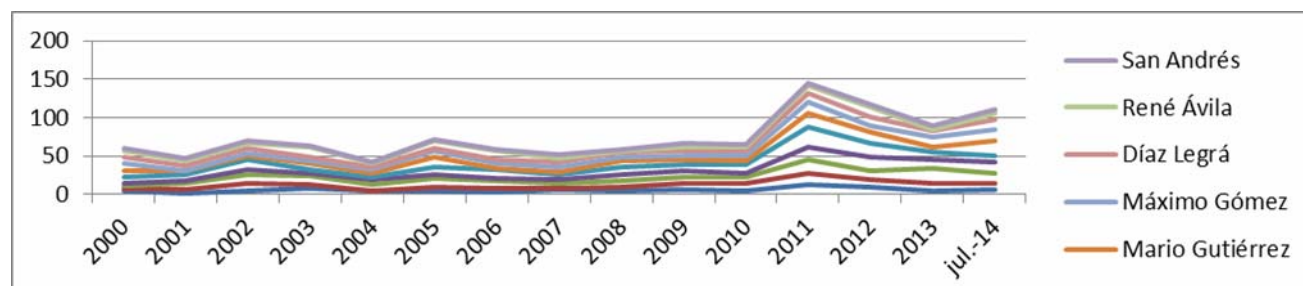


Fuente: RECUMAC

Al determinar el número de casos diagnosticados por lugar de residencia, los subdividimos entre el municipio de Holguín con cada una de sus áreas de salud y el resto de los municipios de la provincia. En cuanto al municipio de Holguín los años de mayor número de defectos congénitos diagnosticados fueron el 2011 y 2012 con 144 y 117 respectivamente. En el 2011 los policlínicos con mayor cantidad de pacientes fueron; Pedro del Toro, Mario Gutiérrez, Alcides Pino, Pedro Díaz Coello con 27, 18, 17, 16, y Máximo Gómez y Alex Urquiola con 15 cada uno y en el 2012 fueron; Pedro del Toro, Pedro Díaz Coello, Mario Gutiérrez, René Ávila con 18, 17, 15 y 13 respectivamente. (Gráfico No.3)

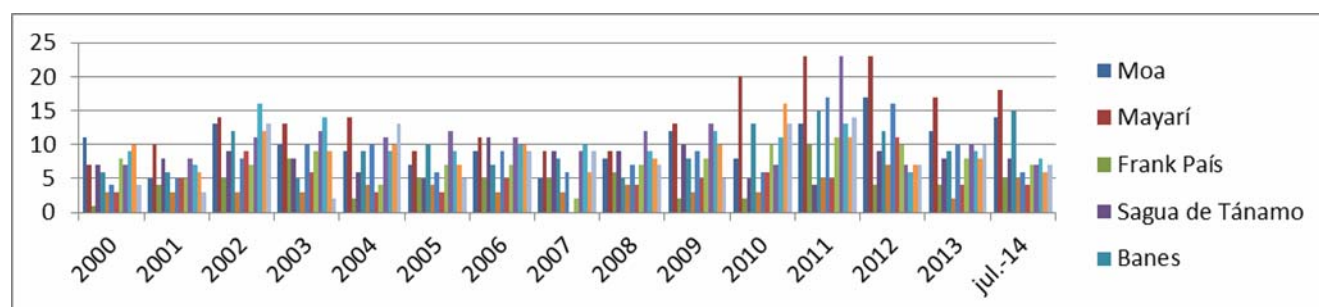
Al analizar el resto de los municipios obtuvimos que los años donde hubo más cantidad de pacientes también fueron 2011 y 2012 con 164 y 136. En el 2011 los que tuvieron mayor número de casos fueron; Mayarí y Gibara con 23 cada uno, Báguano 17, Banes 15, Urbano Noris 14, Moa y Calixto García con 13 cada uno. En el 2012 los municipios con mayor cantidad de pacientes fueron Mayarí con 23, Moa 17, Báguano 16, y Banes con 12. (Gráfico No.4)

Gráfico 3. Distribución de defectos congénitos por Áreas de Salud. Holguín. Enero 2000-Julio 2014.



Fuente: RECUMAC

Gráfico 4. Distribución de defectos congénitos por Municipios. Enero 2000-Julio 2014.



Fuente: RECUMAC

CONCLUSIONES

Estos datos constituyen los aspectos más relevantes de la investigación realizada, y nos 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 impacto favorable en los diferentes indicadores. Aunque es vital tener en cuenta que a pesar de los excelentes resultados obtenidos, debemos incrementar las acciones por parte del médico de familia y los asesores genéticos sobre el riesgo preconcepcional.

REFERENCIAS

1. Carrera JM. Control ecográfico sistemático para el diagnóstico de malformaciones fetales: 24 años de experiencia. 2010. [fecha de acceso 2 de mayo del 2010]; URL disponible en: <http://www.medspain.com/index.html>.
2. León N, Pérez MT, Ramiro JC. Evaluación de los criterios de indicación y positividad de la ecografía fetal en gestantes de alto riesgo. Rev Cubana Genet Comunit. 2007; 1(1):25-9.
3. Bermejo E, Martínez ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 2000-2009. 2009. [fecha de acceso 23 de abril del 2010]; URL disponible en: www.fundacion1000.es/ECEMC_6_2001_1.pdf

4. Dirección Nacional de Estadísticas. Anuario Estadístico del MINSAP. La Habana. Cuba. 2009. [fecha de acceso 20 de Junio del 2013]; URL disponible en <http://bvs.sld.cu/cgi-bin/wxis/anuario>
5. Flores P. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas. *Rev Cub Med Gen Integ*.2011;15(4):403-408.
6. Lantigua A, Lemus MT, Marcheco B. Medical Genetic Services in Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2007; 1(1):15-19.
7. Marcheco B. Cuba's National Medical Genetics Program. *MEDIC REVIEW*. 2009; 11(1):11-13.
8. Marcheco B. Genética Comunitaria: la principal prioridad para la Genética Médica en Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008; 2(3):3-4.
9. Pérez MT, Fuentes LE. Experiencia de 20 años del Registro Cubano de Malformaciones congénitas. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2007;1(2):28-34.
10. Lantigua A, Lemus MT, Marcheco B. Medical Genetic Services in Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2007;1(1):15-19.
11. Martínez de Santelices A, Llamas A. Incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de octubre: 1981-2005. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(3):39-43.
12. Pérez M, Rodríguez L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en ciudad de La Habana.*Rev. Cubana de Pediatr*.2011, 77 (1).
13. Cortés M. Prevención de los defectos de cierre del tubo neural. *Revista Chilena de Pediatría*. 2009;74(2):208-212.
14. Ferenz C, Rubin JD, McCarter RJ, Boughman JA, Wilson PD, Brenner, JI, Neil CA, Perry, LW, Hepner SI, Downing JW. Cardiac and noncardiac malformations: observations in a population based study. *Teratology*. 2008;35:367-78.
15. Ausoles F M, Raga G, Blanes J, Osborne H, Cunha Branc. J. La tridimensión ecográfica y sus aplicaciones en obstetricia y ginecología. *Obstet Ginecol España*. 2009;3:233-50.
16. Nussbaum R, Mcinnes R, Williard H. Thompson and Thompson: Genética en Medicina Clínica. 5^a ed.Madrid: Masson; 2004. p. 330-48.
17. Jones K L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th Ed. Montreal: W.S. Saunders Company. 2004:76-77.
18. Piloto Morejón M, Sanabria Chocontá MI, Menéndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2008;27(3):233-40.