

Trabajo Original

Policlínico II Carlos J. Finlay. Cabaiguán Sancti Spiritus

Comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Cabaiguán. Año 2006-2011.

Behavior of congenital defects in patients from Cabaiguán municipality. Years 2006-2011.

Dra. Isabel Bozán Frómeta¹, Dr. Candido León Márquez², Dra. Mabel Díaz Melián³, Dra. Yanetzy Zaila Lago⁴

Especialista de 1er grado en Genética Clínica. Máster en atención integral al niño. Profesor Asistente. Policlínico II Carlos J. Finlay, Cabaiguán. Sancti Spiritus. Cuba.¹
isabel.bozan@ssp.sld.cu

Especialista de 1er grado en Inmunología. Profesor Asistente. Laboratorio Provincial de Inmunología Sancti Spiritus. Cuba.²

Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Asistente. Policlínico II Carlos J. Finlay, Cabaiguán. Sancti Spiritus. Cuba.³

Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Asistente. Policlínico Ramón Balboa. Cabaiguán. Sancti Spiritus. Cuba.⁴

RESUMEN

Fundamento: los defectos congénitos son anomalías de estructura, funcionamiento o metabolismo del organismo, pueden presentarse de forma aislada o asociados. **Objetivos:** describir el comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Cabaiguán en el período comprendido del 2006 al 2011.

Metodología. se realizó estudio descriptivo transversal, la población de estudio coincide con la muestra siendo 139 fetos, recién nacidos y lactantes con algún tipo de defecto congénito. Se estimó prevalencia al nacer por año, frecuencia de aparición, porciento diagnosticados prenatalmente teniendo en cuenta decisión de la pareja de continuar o no el embarazo y se clasificaron de acuerdo a su número.

Resultados: los defectos congénitos aislados representaron el 93 % del total, el 7 % a defectos congénitos múltiples, tanto de etapa prenatal como postnatal. En la etapa prenatal predominaron las anomalías craneoencefálicas y durante el primer año de vida; las cardiopatías. **Conclusiones:** la prevalencia al nacer mostró un ascenso gradual. Los defectos congénitos aislados se presentaron en mayor proporción, las cardiopatías ocuparon un lugar preponderante. Los defectos del tubo neural fueron las más diagnosticadas en la etapa prenatal. Los defectos congénitos múltiples estuvieron asociados en mayor proporción a síndromes genéticos.

DeCS: ANOMALÍAS CONGÉNITAS/metabolismo, FETO/anomalías, RECIÉN NACIDO, LACTANTE
Palabras clave: defectos congénitos, anomalías, fetos, recién nacidos, lactantes

SUMMARY

Background: The congenital effects are structure, functioning or metabolism anomalies. They may be present in isolation or associated to something. **Objective:** To describe the behavior of congenital defects in patients from the municipality of Cabaiguán in the period between 2006 and 2011. **Methodology:** A transversal, descriptive study was carried out in the population of 139 fetuses, newborns and nursing babies with any type of congenital defect. Prevalence when birth pre year was estimated, frequency of appearance, prenatal diagnosed percent bearing in mind decision of the couple to continue or not with the pregnancy, they were classified according to number. **Results:** The isolated congenital defects represented 93 % of the amount, 7 % to multiple congenital defects, in the pre or post natal stage. In the

prenatal stage, crane encephalic and cardiopathies congenital defects prevailed during the first year of life. **Conclusion:** The prevalence at birth showed a gradual growth. The isolated congenital defects had a higher proportion, cardiopathies occupied a preponderant place. The defects of the neural duct were the mostly diagnosed during the prenatal stage. The multiples congenital defects were associated to great genetic syndromes.

MeSH: CONGENITAL ABNORMALITIES/metabolism, FETUS/abnormalities, INFANT NEWBORN
Key words: defects congenital, anomalies, fetus, newborn, infants

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos constituyen anomalías en la estructura, funcionamiento o metabolismo del organismo, pueden estar presentes desde el nacimiento o con posterioridad a éste, son reconocibles al examen clínico y pueden provocar discapacidad física o mental e incluso la muerte^{1,2}. Actualmente muchos pueden ser prevenidos e incluso diagnosticados en el período intrauterino con vistas a la interrupción del embarazo o al tratamiento oportuno y precoz para evitar la muerte del niño y las posibles secuelas².

Su ocurrencia es muy variable según autores y países. Alrededor de uno de cada 1000 recién nacidos presenta algún tipo de anomalía craneoencefálica, las que representan el 15 % de todas las malformaciones, las anomalías congénitas del corazón tienen una frecuencia aproximada de 4 a 13 por cada 1000 nacidos vivos, el 85 % de éstas tienen una herencia multifactorial. En Cuba las malformaciones congénitas constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de un año³⁻⁵. Si bien existen diversas causas que dan explicación a ciertas anomalías congénitas, se debe destacar que en el 50 % de los casos no se ha podido establecer explicaciones definitivas. Al restante 50 % de los defectos congénitos se le atribuye una causa genética o ambiental. Atendiendo a su número se clasifican en aislados o múltiples. Los defectos múltiples se clasifican desde el punto de vista etiopatogénico en síndromes, asociación, espectro, secuencia, defecto de zona y no encuadrables⁶. Es muy importante para disminuir la incidencia de los defectos congénitos la prevención primaria mediante la eliminación de sus posibles causas antes de que actúen. Es por ello que la detección temprana de los factores de riesgo que desempeñan un importante papel en la etiología de esta afección, sea de vital importancia para elaborar programas dirigidos al control de los mismos⁷.

La capacitación y experiencia del personal responsable del diagnóstico de defectos congénitos, el papel de asesor genético y médicos especialistas encargados de la atención integral a la gestante y al lactante, el impacto de la nueva organización de los servicios de genética en los últimos años y su acercamiento al nivel primario de atención de salud son pilares importantes en la eficiencia del programa de detección de defectos congénitos. En los últimos 10 años en el municipio de Cabaiguán no se han realizado estudios sobre la prevalencia de los defectos congénitos, lo que motivó esta investigación con el objetivo de describir el comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Cabaiguán en el período comprendido del 2006 al 2011.

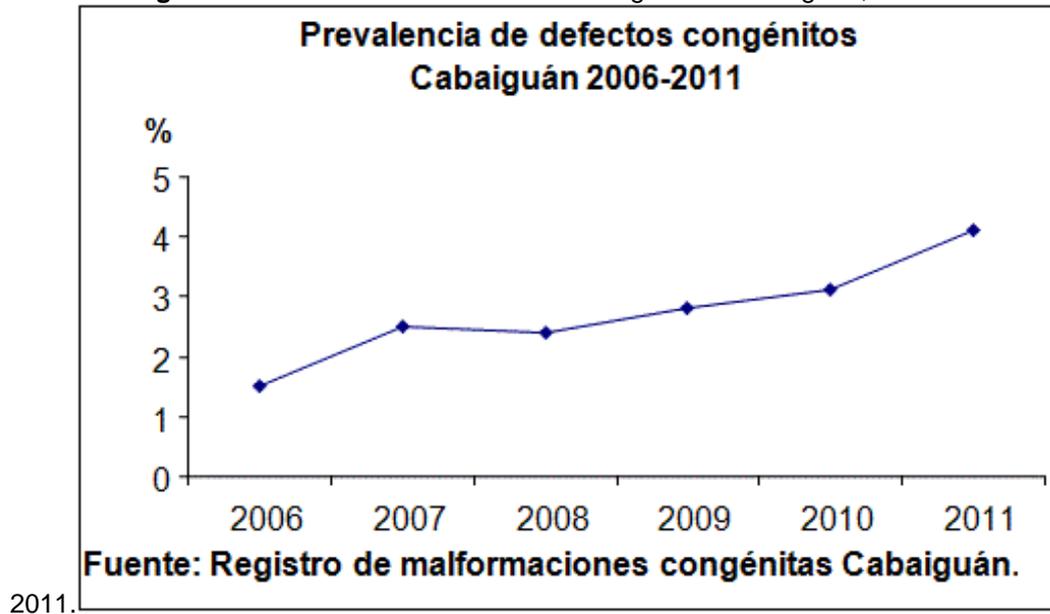
MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo transversal. La población de estudio coincide con la muestra conformada por 139 (fetos, recién nacidos y lactantes), a los cuales se les diagnosticó algún tipo de defecto congénito. Los datos se obtuvieron del registro de malformaciones congénitas del municipio que incluye: Registro de malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente a través del programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido, registro cubano de malformaciones congénitas diagnosticadas al nacer y antes del alta hospitalaria (RECUMAC), la historia clínica genética realizada en la consulta integral a todo lactante de 3 meses con algún tipo de defecto congénito y de su evaluación en las consultas de puericultura realizadas durante el primer año de vida por el pediatra. Se calculó la prevalencia de los defectos congénitos al nacer en el período estudiado por año y por la frecuencia de aparición de estas anomalías. Se determinó el porcentaje de aquellos que fueron diagnosticados prenatalmente teniendo en cuenta la decisión de la pareja de continuar o no el embarazo.

Los defectos congénitos se clasificaron de acuerdo a su número en aislados cuando el defecto fue único y múltiple cuando se presentaron dos o más en un mismo paciente. Los defectos múltiples se clasificaron desde el punto de vista etiopatogénico en síndrome, asociación, secuencia, espectro, defecto de desarrollo de zona y no encuadrables. Los datos se mostraron en tablas y gráficos.

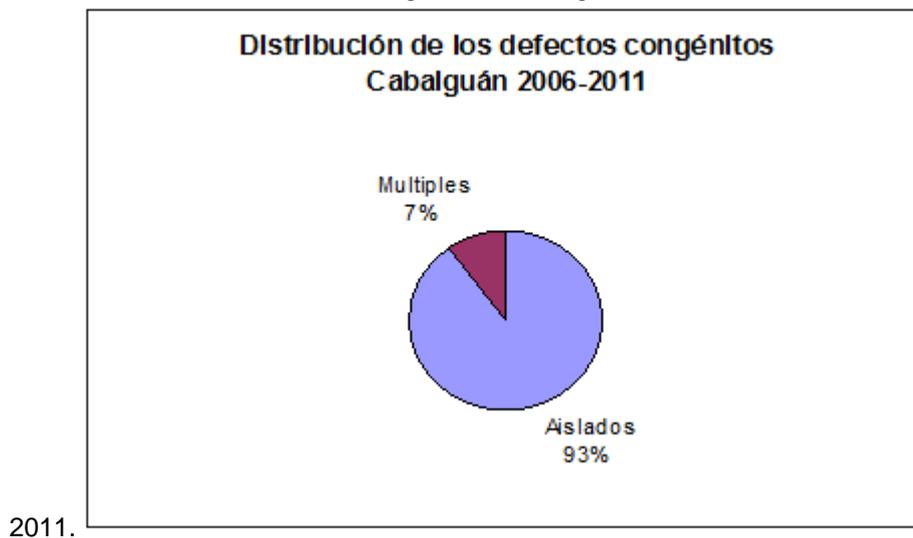
RESULTADOS

Figura 1: Prevalencia de los defectos congénitos. Cabaiguán, 2006-



La figura 1 muestra la prevalencia de los defectos congénitos en el municipio de Cabaiguán en el período estudiado donde se puede observar un aumento gradual en los últimos años. Con una prevalencia del 1,5 % en el 2006, 2,5 % en 2007, 2,4 % en el 2008, para continuar su incremento en 2009 con 2,8 %, 3,1 % en el 2010 y de 4,1 % en el 2011.

Figura 2: Distribución de los defectos congénitos teniendo en cuenta su asociación o no con otras anomalías congénitas. Cabaiguán, 2006-



Fuente: Registro de malformaciones congénitas Cabaiguán. Los defectos congénitos aislados representaron el 93 % del total de todas las anomalías congénitas diagnosticadas tanto en la etapa prenatal como postnatal y solo el 7 % correspondió a los defectos congénitos múltiples como se representa en la figura 2.

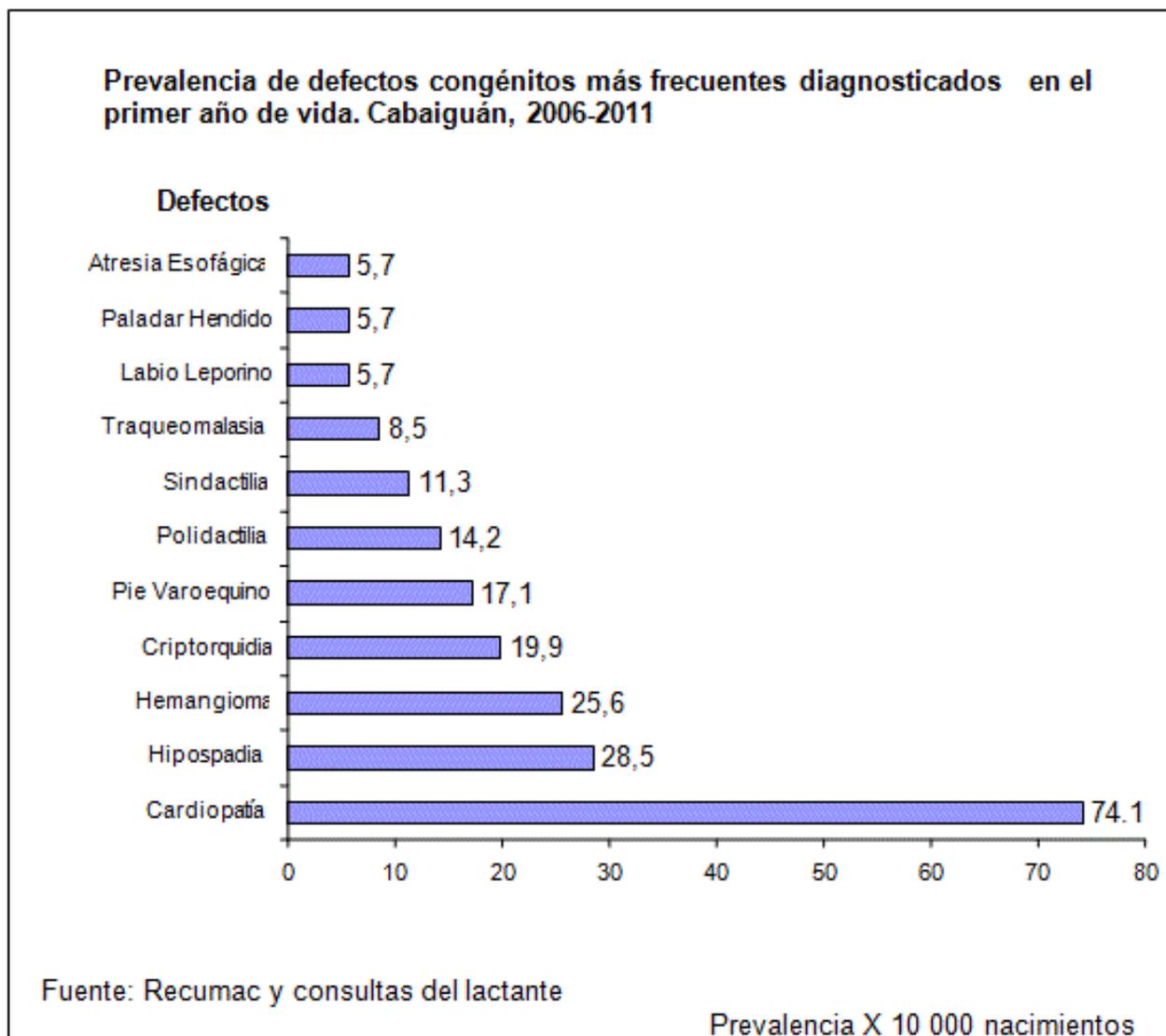
Tabla 1: Defectos congénitos diagnosticados en la etapa prenatal. Cabaiguán 2006-2011.

Defecto congénito	TEE		Seguimiento		Total	
	Número	%	Número	%	Número	%
Anomalías cráneo encefálicas	11	33,3	2	50	13	37,6
Higroma quístico	6	18,3	2	50	8	22,2
Cardiovascular	7	21,2	0	0	6	16,7
Gastroquisis	2	6,1	0	0	2	5
Multimalformado	2	6,1	0	0	2	5
Pulmón adenomatoideo	1	3	0	0	1	2,7
Riñón poliquístico	1	3	0	0	1	2,7
Arteria umbilical única	1	3	0	0	1	2,7
Focomelia	1	3	0	0	1	2,7
Acortamiento de huesos largos	1	3	0	0	1	2,7
Total	33	100	4	100	36	100

Fuente: Registro de defectos congénitos diagnosticados prenatalmente. Cabaiguán. Año 2006-2011
Leyenda TEE: Terminación electiva de embarazo.

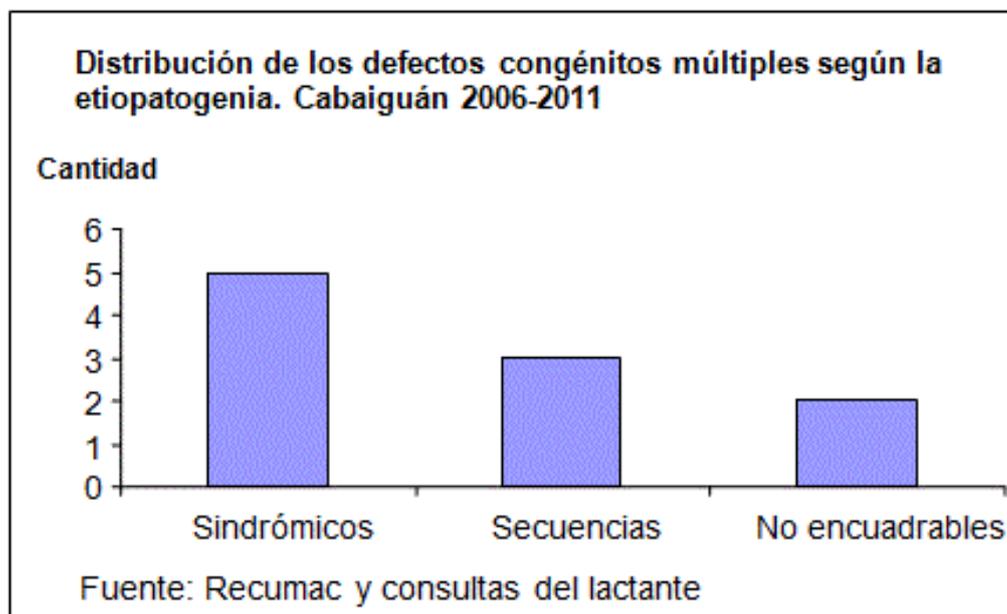
La **tabla 1** muestra los defectos congénitos diagnosticados en la etapa prenatal, las anomalías craneoencefálicas se presentaron con mayor frecuencia con un 37,6 %, seguido del higroma quístico con 22,2 %, las cardiopatías 16,7 % y la gastroquisis y las múltiples malformaciones con 5 %. Las anomalías del sistema respiratorio, renal, esquelético y vascular se presentaron con menor frecuencia.

Figura 3: Prevalencia de defectos congénitos más frecuentes diagnosticados en el primer año de vida. Cabaiguán 2006-2011.



La **figura 3** muestra la prevalencia por 10 000 nacimientos de los defectos congénitos que se diagnosticaron durante el primer año de vida; como se puede apreciar se presentaron con mayor frecuencia las cardiopatías con una prevalencia de 74,1, seguidos en orden de frecuencia por la hipospadia con 28,5, el hemangioma con 25,6, la criptorquidia con 19,9, el pie varoequino con 17,1, la polidactilia con 14,2, la sindactilia 11,3 y la traqueomalasia con 8,5, otros defectos congénitos observados pero que se presentaron con menor frecuencia fueron el labio leporino aislado, paladar hendido aislado, atresia esofágica todos con 5,7.

Figura 4: Distribución de los defectos congénitos múltiples según la etiopatogenia. Cabaiguán, 2006-2011.



En la figura 4 observa la distribución de los defectos congénitos múltiples según su etiopatogenia, de los 10 casos donde se detectaron anomalías asociadas 5 estuvieron relacionados con síndromes genéticos para un 50 %, en menor proporción se presentaron las secuencias con 3 casos para un 30 % seguidos de los no encuadrables con un 20 %.

DISCUSIÓN

El registro de malformaciones congénitas en el municipio incluye aquellas malformaciones diagnosticadas prenatalmente a través del programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido, el RECUMAC y aquellas anomalías diagnosticadas en la consulta integral al lactante y de puericultura a los cuales se les realiza historia clínica genética detallada. El RECUMAC tiene como objetivos realizar investigaciones dirigidas a determinar la frecuencia y a realizar la caracterización clínica-epidemiológica de los defectos congénitos desde su creación en 1985. La prevalencia de los defectos congénitos diagnosticados en el primer año de vida durante el periodo estudiado mostró un ascenso gradual, con un inicio de 1,5 % en el 2006 para finalizar en el 2011 con un 4, 1 % como se muestra en la **figura 1**. Las tasas de prevalencia varían entre los diferentes países según un reporte del directorio internacional de registros de defectos congénitos⁸. El aumento gradual de este indicador en el último quinquenio en el municipio Cabaiguán donde se efectuó el estudio, pudiera estar relacionado con el mayor nivel de capacitación y experiencia del personal encargado de este programa, con la implementación desde marzo del 2006 del ultrasonido del primer trimestre, con la presencia de los asesores genéticos en las tres áreas de salud del municipio y con la implementación de la consulta integral al lactante de tres meses, en esta última se realiza un examen físico minucioso a cada lactante para detectar defectos congénitos aislados o múltiples que no fueron detectados antes del alta hospitalaria y así llevar a cabo un seguimiento adecuado a través de interconsultas con genética clínica y otras especialidades que permita mantenerse alertas acerca de su futura evolución y por tanto prevenir sus complicaciones, además permite completar el diagnóstico de aquellos pacientes que presenten anomalías múltiples que pudieran encontrarse asociados a algún síndrome genético lo cual es muy importante para un mejor asesoramiento a padres y familiares y proporcionar una mejor calidad de vida al paciente. No se han reportado en Cuba estudios que incluyan la prevalencia de los defectos congénitos diagnosticados desde la etapa prenatal hasta el primer año de vida, los reportes revisados incluyen aquellos casos diagnosticados por el programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido o el RECUMAC⁷⁻⁹.

De los defectos congénitos registrados en este período el mayor porcentaje correspondió a los defectos

aislados (**figura 2**), similar resultado al estudio realizado en Cuba de la experiencia de 20 años del RECUMAC¹⁰.

La **figura 3** muestra la prevalencia de las cardiopatías dentro de los defectos congénitos diagnosticados con mayor frecuencia durante el primer año de vida, igual resultado al obtenido en otro estudio realizado en Cuba^{7,10}, otros defectos congénitos diagnosticados en el presente estudio fueron la hipospadia, hemangioma, criptorquidia, pie varoéquino, polidactilia, sindactilia y la traqueomalasia, estos últimos son defectos que no son de difícil diagnóstico al examen físico del recién nacido. La mayor proporción de cardiopatías se diagnosticaron en el período postnatal lo cual podría estar relacionado con la complejidad del diagnóstico prenatal, con las características del corazón en ambos períodos, la posición fetal, edad gestacional al realizar el examen, características de la madre, la experiencia del operador y la calidad del equipo entre otras^{3,9-12}. A todo lactante que en su consulta integral a los tres meses se le constata algún signo patológico al examen físico del sistema cardiovascular o se sospeche algún síndrome genético asociado a éstos defectos se asesora a la familia y se remite a consulta especializada de cardiología lo cual ha facilitado el diagnóstico de la mayor proporción de defectos cardiovasculares observados en la investigación¹³. De los defectos congénitos diagnosticados en la etapa prenatal, las anomalías craneoencefálicas se presentaron con mayor frecuencia y dentro de éstas los defectos del tubo neural ocuparon el lugar preponderante (**tabla 1**).

La determinación de alfafetoproteína en suero materno es un marcador bioquímico predictor de defectos del tubo neural, los cuales no ofrecen complejidad al diagnóstico prenatal por ultrasonido, razón que podría explicar este comportamiento, similares hallazgos a los reportados por otras literaturas consultadas⁶.

De los dos fetos diagnosticados con higroma quístico y que la pareja optó por continuar el embarazo uno de ellos fue obitado a inicios del segundo trimestre y el otro caso llegó al término del embarazo y posteriormente fue intervenido quirúrgicamente con una evolución satisfactoria.

Los defectos congénitos múltiples asociados a síndromes genéticos se relacionaron fundamentalmente con anomalías cromosómicas como la trisomía 21 o síndrome de Down y la trisomía 18 y dentro de otros la displasia cleidocraneana y el Treacher collins. Dentro de las secuencias diagnosticadas podemos citar la secuencia de oligoamnios y de defecto del tubo neural. Tres casos se incluyeron dentro de los no encuadrables, en los cuales no se diagnosticó ningún síndrome genético conocido, estos podrían estar relacionados con síndromes genéticos no descritos en la literatura o ser de causa desconocida, estos resultados son similares a los reportados en estudio realizado en Cuba (figura 4)⁹. Aproximadamente el 50 % de los defectos congénitos pueden ser de etiología desconocida en la actualidad y deberse a nuevas mutaciones autosómicas dominantes, microdeleciones o disomías uniparentales¹⁴.

CONCLUSIONES

La prevalencia al nacer mostró un ascenso gradual. Los defectos congénitos aislados se presentaron en mayor proporción, las cardiopatías ocuparon un lugar preponderante. Los defectos del tubo neural fueron las más diagnosticadas en la etapa prenatal. Los defectos congénitos múltiples estuvieron asociados en mayor proporción a síndromes genéticos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6 ed. Montreal: Elsevier; 2006.p.1-5.
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. Rev. Cubana Pediatr. 2005; 77(I):1-6. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312005000100002&lng=es&nrm=iso&tlng=es
3. Oliva R JA. Malformaciones cardiacas fetales. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.p.97-124.
4. Oliva R JA. Malformaciones craneoencefálicas. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.p.45-73.
5. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud. La Habana: Ministerio de Salud Pública; 2011.

6. Bermejo Sánchez E, Martínez Frias ML. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 1980-1999. Boletín ECEMC.
7. Taboada Lugo N. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio de Ranchuelo. Rev Cubana Obstet Ginecol.2006;32(2). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol32_2_06/gin09206.htm
8. Rojas I, Pérez MT, La Rosa D, Hernández N, Chávez S, Fuentes L, et al. Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el Territorio Sur Este de la provincia Sur Este de la provincia de la Habana, 1993-2008. Rev Cubana Genet Comunit. 2010; 4 (1):32-36. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rcgc060110.pdf>
9. Internacional Clearinghouse for Birth Defect Monitorings Systems. [Internet]. Roma: Annual Report 2003. Internacional Center For Birth Defects; 1997.p.18-19. Available from: <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/Report2003.pdf>.
10. Pérez MT, Fuentes LE. Experiencia de 20 años del registro cubano de malformaciones congénitas. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):28-34. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>
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. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/rcgc080308.htm>
12. De 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. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n1/gco04107.pdf>
13. García Guevara C, Arencibia Faire J Savío Benavides A, García Morejón C, Casanova Arbola R, Preval López A. Evaluación de los resultados del diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas en Cuba durante el año 2006. Rev Cubana Genet Comunit.2008;2(1):22-27.Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc03108%20.htm>
14. Blanco Barbeito K, Blanco Barbeito N. Propuesta de una estrategia preventiva preconcepcional de asesoramiento genético para las cardiopatías congénitas. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos28/cardiopatias-congenitas/cardiopatias-congenitas.shtml>