

Defectos congénitos en la Provincia Artemisa, en el período 2011-2015

ANORYS REGLA HERRERA ARMENTEROS¹, JOSÉ PÉREZ TRUJILLO², SADIA LUMIS GÓMEZ RÍOS¹.

¹Escuela Latinoamericana de Medicina, Departamento de Genética, La Habana, Cuba.

²Hospital "Ciro Redondo", Artemisa, Cuba.

RESUMEN

Objetivo: describir la prevalencia total de los defectos congénitos en la Provincia Artemisa, en el período de 2011 a 2015.

Método: se realizó un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, de corte transversal. Se revisaron los datos del registro de malformaciones congénitas de la provincia Artemisa, pertenecientes al periodo del primero de enero de 2011 al 31 de diciembre de 2015. Se tomaron en cuenta como defectos congénitos los que son monitoreados por los Registros Cubanos de Malformaciones Congénitas.

Resultados: los defectos congénitos que con mayor frecuencia se presentaron son las cardiopatías con una prevalencia de 46,3 por cada 10 000 Nacidos Vivos (NV). Del Tubo Neural solo se diagnosticaron en 2,7 por cada 10 000 NV.

Conclusiones: la prevalencia total de defectos congénitos en la provincia fue de 240,62 por cada 10 000 NV. La tasa de mortalidad por defectos congénitos se mantiene constante. La interrupción de embarazo es la opción por la que más optan las parejas después del Asesoramiento Genético.

Palabras clave: Defectos congénitos; mutaciones genéticas.

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son anomalías estructurales o funcionales que están presentes desde el nacimiento, originadas por mutaciones genéticas (genómicas, cromosómicas o génicas), por factores ambientales, o por interacción de ambos (1). Los defectos mayores, tienen un compromiso funcional importante para la vida del individuo, con consecuencias médicas, estéticas que requieren de atención temprana, algunas veces de urgencia y por tanto una repercuten socialmente (2).

En el mundo, las anomalías congénitas como causa de muerte en los niños menores de cinco años ascendieron de un 5 a un 7% del total entre el 2000 y el 2010, en la región de las Américas el ascenso fue de un 15 a un 21% en igual periodo (3).

En Cuba constituyen la segunda causa de muerte en niños menores de 1 año de edad, con una prevalencia al nacimiento de 1,7 x 10 000 nacimientos y se ha conferido un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país. Se conoce que entre un 30-40% son de causa genética y los defectos mayores presentan con una frecuencia de 2-3% (4). Desde el año 1981 se creó un programa nacional para el diagnóstico y prevención de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas, que ha posibilitado una disminución de la incidencia de estos defectos al nacimiento en el país, y, por lo tanto, de la mortalidad infantil por esta causa.

Con el fin de conocer cuántas y qué tipo de malformaciones congénitas han sido detectadas desde el inicio de este programa y cómo se ha comportado su incidencia, existe, desde 1986, el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC). Desde el año 2003, fecha en la que se culminó el estudio Clínico Genético Psicopedagógico y Social de las Personas con Discapacidad en nuestro país, se fortaleció la Red Nacional de Genética Médica, incrementándose los servicios comunitarios preventivos en el nivel primario de salud (5).

La provincia Artemisa se ha mantenido con tasas de mortalidad infantil por encima de la media nacional en el periodo analizado y a pesar de que se ha caracterizado por la no influencia de los defectos congénitos en estos indicadores negativos se propone realizar este trabajo donde se describe la prevalencia total de los defectos congénitos en la Provincia Artemisa, en el período 2011-2015 y a partir de ello establecer un plan estratégico que permitan disminuir la incidencia de las mismas.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, de corte transversal de los Defectos Congénitos mayores que fueron causa de interrupciones selectivas voluntarias de la gestación tras el diagnóstico prenatal y nacidos vivos malformados.

El universo quedó constituido por todas las gestantes captadas en los servicios municipales de genética de la provincia Artemisa durante el período primero de enero de

2011 al 31 de diciembre de 2015 y el total de nacidos vivos en este período.

La muestra quedó conformada por las gestaciones que culminaron en interrupciones selectivas de embarazo, a solicitud de la pareja por diagnóstico de defectos congénitos mayores (DC), y los nacidos vivos malformados correspondiente al período analizado.

Se revisaron los datos de los registros de malformaciones congénitas de la provincia Artemisa, pertenecientes al periodo del primero de enero de 2011 al 31 de diciembre de 2015. Se tomaron en cuenta como defectos congénitos los que son monitoreados por los Registros Cubanos de Malformaciones Congénitas. RECUPREMAC (Prenatal) RECUMAC (Nacidos vivos malformados). Se consultaron los informes estadísticos del Centro Provincial de Genética y de la Dirección Provincial de Salud.

Se describen las frecuencias de los DC encontrados, así como la prevalencia total. Esta se calculó dividiendo el total de casos nacidos vivos, mortinatos e interrupciones voluntarias de embarazo entre número de nacidos vivos, mortinatos e interrupciones voluntarias de embarazo, multiplicándose por 10 000.

Se utilizó el método teórico de análisis y síntesis de la información, el empírico como la revisión documental y otros métodos de la estadística descriptiva para organizar la información en tablas de distribución de frecuencias y medidas resúmenes. Además, se confeccionó una base de datos utilizando Excel de Windows con las variables a estudiar, teniendo en cuenta la estructura de los Registros Genéticos oficiales de la Red.

RESULTADOS

En nuestra investigación encontramos que en el período analizado existe un total de 489 productos de la gestación donde se constata algún tipo de DC, para una prevalencia de 240,62 por cada 10 000 nacidos vivos. Del total de estos el mayor por ciento corresponde a los defectos cardiovasculares (28,01%), lo que se encuentra por debajo del encontrado en el mayor número de estudios revisados sobre este tema (6-8). Contrario al comportamiento reportado por otros autores (9,10), con relación a los defectos del tubo neural en nuestra provincia los DTN solo se presentaron en 2,7 por cada 10 000 nacidos. En una investigación realizada en el municipio de 10 de octubre se pudo encontrar que el 40,2% de los defectos congénitos

pertenecían a DTN ubicándose en el primer lugar (11). En nuestra provincia esta tendencia pudiera estar relacionada con el asesoramiento genético preconcepcional a las parejas y la ingestión por estas, de ácido fólico como consumo en la alimentación o como suplemento vitamínico, lo que se ha difundido paulatinamente en la población y que está demostrado que disminuye la prevalencia de defectos congénitos, sobre todo los relacionados con los DTN (12,13).

Durante todos los años se ha mantenido relativamente constante el porcentaje de recién nacidos con defectos congénitos. Este comportamiento es similar al descrito por otros autores (6).

Es interesante de que existe una tendencia a que las parejas opten por la interrupción de embarazo una vez recibido el asesoramiento genético, pero debemos destacar que lo importante es establecer medidas que permitan prevenir el incremento de DC, con acciones concretas en el que desempeña un papel fundamental la atención preconcepcional, a fin de garantizar el bienestar de la pareja para lograr un embarazo normal y, consecuentemente, un recién nacido sano. Esto incluye la orientación a una alimentación adecuada, el uso de suplementos nutricionales (como el ácido fólico), reproducirse a una edad adecuada y evitar la exposición a teratógenos, entre otros. Otro aspecto a realizar a partir del diagnóstico es el relacionado con la atención a la familia, conocer el riesgo de recurrencia y la forma de abordarlo, para lo cual en nuestro país está disponible en todos los municipios servicios de Asesoramiento Genético, a fin de que las parejas asistan a la reproducción debidamente informadas, y tomen decisiones responsables que también permitirían la prevención (1).

Se debe destacar como otro aspecto relevante de la investigación el hecho de que la tasa de mortalidad por causa genética en la provincia, se mantiene constante y por debajo de la media nacional, en el periodo analizado.

CONCLUSIONES

La prevalencia total de defectos congénitos en la provincia fue de 240,62 por cada 10 000 NV. La tasa de mortalidad por defectos congénitos se mantiene constante. La Interrupción de Embarazo es la opción por la que más optan las parejas después del AG. Se propone realizar una estrategia de intervención a partir de estos resultados para prevenir la aparición de DC.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Morales Peralta Estela. Los defectos congénitos en la práctica pediátrica. *Revista Cubana Pediatría*. 2016 Mar [citado 2017 Nov 14]; 88(1): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100002&lng=es.
2. Lantigua Cruz A. *Introducción a la genética médica*. La Habana: Ciencias Médicas; 2004.
3. World Health Organization. *World Health Statistics 2014* [Internet]. Geneva: WHO publications; 2014 [citado 20 Nov 2017]. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/112739/1/WHO_HIS_HSI_14.1_eng.pdf
4. Morales Ojeda Roberto. *La cobertura universal de salud en Cuba está fundamentada en la estrategia de la atención primaria*. Congreso, Cuba, Salud. 21 abril 2015. Disponible en: http://www.ariguanaboradioweb.icrt.cu/index.php?option=com_content&view=article&id=324:exploracion-a-tiempo&catid=9&Itemid=109

5. Marcheco B. La genética en la salud Pública: El desafío del acceso a todos los beneficios. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007; (1) : 4-6
 6. Rojas Betancourt Iris A. et al. Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el Territorio Sur – Este de la provincia de la Habana, 1993- 2008.
 7. López Baños Lázaro. Et al. Valoración del diagnóstico prenatal y neonatal de las cardiopatías congénitas. Vol. 9, Núm. 2 (2014) Disponible en:<http://revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/229/pdf>
 8. Herrera García Yamira. Comportamiento de la mortalidad fetal e infantil por malformaciones congénitas. *Isla de la Juventud.* 2006-2011. *Rev de Medicina Isla de La Juventud.* Versión electrónica ISSN: 1726 6696/ RNPS : 2002. Disponible en: <http://remij.sld.cu/index.php/remij/article/view/55>
 9. Romero Portelles Ld, Orive Rodríguez NM, Reyes Reyes E, Llanes Machado ER, Peña Mancebo O. Caracterización de los defectos del tubo neural en embarazadas de Las Tunas, estudio de cuatro años. *Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [revista en Internet].* 2016 [citado 2016 Dic 12];41(5):[aprox. 0 p.]. Disponible en: <http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/708>
 10. Llamas Paneque AJ, Llamas Paneque A, Martínez de Santelises Cuervo A, Powell Castro ZL, Pérez Olivera E. Análisis de las malformaciones congénitas detectadas por el programa alfafetoproteína-ultrasonido genético. *Rev Cubana Med Gen Integr [Internet].* 2007 Mar [citado 2016 Abr 08];23(1): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252007000100008&lng=es
 11. Marrero Rodríguez RM. Comportamiento del programa de AFP-SM en los municipios Lisa, Playa y Marianao en Ciudad de La Habana en el período 1995-2000[monografía]. Cuba; 2000. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos96/comportamiento-del-programa-diagnostico-prenatal-alfafetoproteina-suero/comportamiento-del-programa-diagnostico-prenatal-alfafetoproteina-suero.shtml#top>
 12. Roberto Lardoeyt Ferrer, Roberto, et al. Fundamentos del ácido fólico en la prevención primaria farmacológica de defectos congénitos. *Rev Cubana Med Gen Integr* v.21 n.1-2 Ciudad de La Habana ene.-abr. 2005. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252005000100016#autor
 13. Marcheco Teruel, Beatriz, et al. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc1623010%20esp.htm
-

Congenital defects in Artemisa Province, in the period 2011-2015

ABSTRACT

Objective: to describe the total prevalence of congenital defects in Artemisa Province, in the period from 2011 to 2015.

Method: an observational, descriptive, retrospective, cross-sectional study was carried out. The data of the registry of congenital malformations of Artemisa province, belonging to the period from January 1st, 2011 to December 31st, 2015, were reviewed. Congenital defects were taken into account as those monitored by the Cuban Congenital Malformations Registries.

Results: the most frequent congenital defects were heart diseases with a prevalence of 46.3 per 10,000 live births (NV). Of the Neural Tube they were only diagnosed in 2.7 per 10 000 NV.

Conclusions: the total prevalence of congenital defects in the province was 240.62 per 10,000 NV. The mortality rate due to congenital defects remains constant. The interruption of pregnancy is the option that most couples choose after Genetic Counseling.

Keywords: Congenital defects; genetic mutations.