

Comportamiento de malformaciones congénitas en Guantánamo durante el año 2010

Behavior of congenital malformations in Guantanamo during the year 2010

Dr. Fidel A. Ramírez Lantigua¹, Dra. Mireya Martínez Velázquez², Luis Ángel Leyva Matos³, Favián Alexis Barcelay Leyva⁴, Gretter María Martínez Martínez⁵

¹ Especialista de II Grado en Embriología Humana. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Auxiliar. Facultad de Ciencias Médicas Guantánamo. Cuba.

² Especialista de II en Embriología Humana. Máster en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Facultad de Ciencias Médicas Guantánamo. Cuba.

³ Estudiante de segundo año de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas Guantánamo. Cuba.

⁴ Estudiante de segundo año de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas Guantánamo. Cuba.

⁵ Estudiante de quinto año de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas Guantánamo. Cuba.

RESUMEN

Se realiza un estudio con el objetivo de caracterizar el comportamiento de algunas variables en el pesquiasje de malformaciones congénitas en gestantes de la provincia de Guantánamo, en el período enero-diciembre de 2010. El universo está constituido por 7 585 nacimientos y la muestra por 76 malformaciones que se produjeron en ese período, con utilización del muestreo aleatorio simple. Se concluye: que la tasa de mortalidad por malformaciones congénitas de la provincia de Guantánamo es de 1.18 por 1 000 nacidos vivos, las malformaciones más frecuentes encontradas corresponden a las del sistema nervioso central, el cardiovascular y el osteomioarticular, la frecuencia de malformaciones encontradas fue de 1.00 %. El grupo etario con mayor incidencia fue el de 20 a 29 años de edad, el municipio con mayor tasa fue Imías. Los medios diagnósticos más utilizados fueron el ultrasonido, seguidos de la alfafetoproteínas, y los estudios cito genéticos.

Palabras clave: malformaciones congénitas, cromosomopatías, alfafetoproteínas

ABSTRACT

A study was carried out to characterize the behavior of some variables in the screening of congenital malformations in pregnant women in Guantánamo, in the period January-December 2010. The universe is constituted by 7 585 births and the sample by 76 Malformations that occurred in that period, using simple random sampling. It is concluded that the mortality rate for congenital malformations in Guantánamo province is 1.18 per 1,000 live births, the most frequent malformations found correspond to those of the central nervous system, cardiovascular and osteomioarticular, the frequency of malformations found was of 1.00%. The age group with the highest incidence was 20 to 29 years of age; the municipality with the highest rate was Imías. The most commonly used diagnostic tools were ultrasound, followed by alpha-fetoproteins, and genetic cito studies.

Keywords: congenital malformations; chromosomopathies; alphafetoproteins

INTRODUCCIÓN

En el desarrollo histórico de la humanidad, las malformaciones congénitas se han presentado teniendo distintas explicaciones, atribuyéndoles significados que oscilan entre ciencia y superstición. Con la expresión diagnóstica prenatal de los defectos congénitos se agrupan aquellas acciones diagnósticas encaminadas a descubrir durante el embarazo un "defecto congénito", entendiendo por tal a las anomalías morfológicas o estructurales de un órgano, de una región mayor o parte de un órgano, resultante de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal.¹ Por su origen pueden ser hereditarios o adquiridos y por su magnitud se distinguen en mayores y menores.

El diagnóstico prenatal tiene como finalidad establecer con la mayor precocidad posible la presencia de un defecto congénito. Estos trastornos involucran un alto costo social y psicológico para el sujeto afectado, la familia y la sociedad, ya que se asocian a muerte inevitable, o a una discapacidad grave y permanente.²

El desarrollo humano se caracteriza por patrones secuenciales de crecimiento y maduración orgánica, regulados por un grupo de factores maternos, fetales y placentarios, denominados determinantes del crecimiento y desarrollo fetal, alguna alteración en cualquiera de ellos puede dar lugar a un desarrollo anormal. Alrededor del 3 % de los nacidos vivos presentan algún tipo de anomalía en el momento del nacimiento, pero esta cifra se incrementa de un 4-6 % al año de vida. En Cuba y en esta provincia constituyeron en el año 2010 la segunda causa de muerte en menores de 1 año.^{1,3-5}

Su causa es desconocida en el 40 - 60 % de los casos. Los factores genéticos, representan del 13 al 15 %; los ambientales ocasionan el 10 % aproximadamente; la combinación de influencias genéticas y ambientales, (herencia multifactorial) son las más frecuentes, responsables del 20 al 25 %, y la gemelaridad causa del 0.5 al 1 %.⁴

En el siglo XX los incesantes descubrimientos en el campo de la genética, la embriología y la pediatría contribuyen a esclarecer el origen de las malformaciones congénitas, lográndose importantes éxitos en el tratamiento y un incremento en la supervivencia y calidad de vida de los afectados. La medicina preventiva abre nuevas posibilidades y logrado importantes éxitos en este campo.

Los avances de Cuba en el programa de reducción de la mortalidad infantil, 4.5 por 1 000 nacidos vivos en el año 2010, se deben entre otras causas al diseño de estrategias que han contribuido a la disminución de la morbimortalidad por malformaciones congénitas. La provincia de Guantánamo, la más oriental de Cuba, con el 75 % de su territorio montañoso, una población de 512 517 habitantes con 298 comunidades en las regiones montañosas de difícil acceso y escasa comunicación⁶, ha experimentado significativos avances en el programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos a pesar de las limitaciones financieras impuestas por el período especial y la falta de reactivos en algunos subprogramas.⁷

A pesar de lo planteado, aún no se tiene una clara identificación del comportamiento de las malformaciones congénitas, lo que se acota en calidad de problema de investigación científica. Por tal motivo, se decide analizar el comportamiento de algunas variables de las malformaciones congénitas en la provincia Guantánamo durante el año 2010.

MÉTODO

Se realiza un estudio longitudinal retrospectivo del comportamiento de algunas variables en el pesquisaje de malformaciones congénitas en

gestantes de la provincia de Guantánamo en el período enero-diciembre del 2010. El universo está constituido por 7 585 nacimientos, y la muestra por 76 malformaciones que se produjeron en ese período (51 fetos, 17 recién nacidos y 9 fallecidos), aplicándose un muestreo aleatorio simple para su selección.

Los datos son obtenidos de las planillas del registro provincial, de los certificados de defunción de los malformados diagnosticados prenatalmente e interrumpidos terapéuticamente, de las historias clínicas de riesgo genético, aportados por el registro Provincial de malformaciones congénitas del Centro Provincial de Genética de Guantánamo, y del registro provincial del Departamento de Estadísticas de la Dirección Provincial de Salud Pública.

Se confecciona una base de datos con las siguientes variables: edad, municipio de procedencia, tipo de malformación congénita, vivo o fallecido, resultado de AFP, resultado de ultrasonido en el primer y segundo trimestre, diagnóstico prenatal de hemoglobinopatías, diagnóstico prenatal de errores innatos del metabolismo, y resultado del diagnóstico prenatal citogenético. Los datos son procesados en una MC de Lux utilizando el paquete estadístico SPSS versión 11.0. Los resultados se presentaron en forma de tablas y gráfico.

Los embarazos con riesgo de padecer malformación congénita, se detectan en el nivel primario por los médicos de familia, son evaluados por los especialistas en genética clínica municipales, quienes los remiten al Departamento Provincial de Genética, para ser atendidos en consultas de asesoramiento genético, se les realizan estudios ultrasonográficos previos a las tomas de muestras por amniocentesis, así como estudios citogenéticos y determinación de AFP y de hemoglobinopatías.

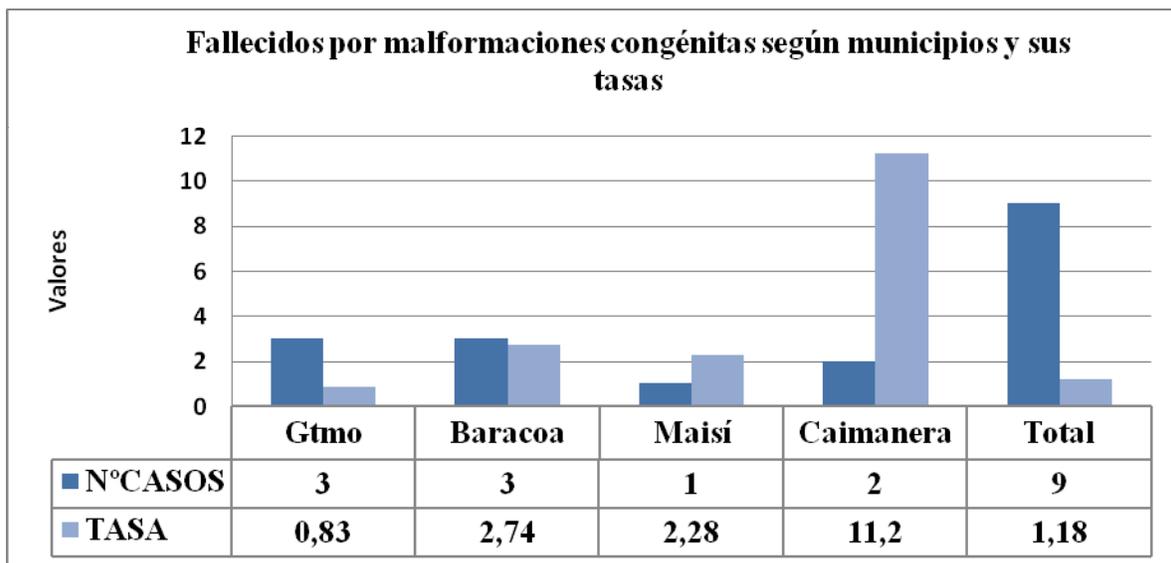
El análisis de estas variables, la discusión y síntesis de los resultados se realiza conforme a los objetivos trazados, comparándose estos hallazgos con los de otros autores, lo que permite arribar a conclusiones.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Durante el año 2010 se produjo en la provincia de Guantánamo un total de 7 585 nacimientos, con 43 fallecidos menores de un año, para una tasa de 5.7 por 1000 nacidos vivos, en ese mismo período se produjo un total de 9 fallecidos por malformaciones congénitas, (Q00-Q99) para una tasa de 1.18 por 1000 nacidos vivos, cuando la reportada por el anuario estadístico de Cuba fue de 1.0 por 1 000 nacidos vivos.⁵

En el Gráfico 1 se reflejan los fallecidos por municipios y sus tasas, correspondiendo al municipio de Caimanera la más elevada 11.2, le siguen Baracoa y Maisí con 2.74 y 2.28, respectivamente. La no existencia de estudios similares previos impide comparar estos resultados, pero es significativa la tasa del municipio Caimanera, muy superior a la de la provincia y la nación, pues se trata de un municipio con una atención y características geográficas especiales, por lo que se podría pensar en la existencia de factores ambientales y multifactoriales desconocidos.

Gráfico 1. Fallecidos por malformaciones congénitas



Fuente: Departamento de Estadística Dirección Provincial de Salud.

En la Tabla 1 se muestra la frecuencia de malformaciones congénitas, por aparatos y sistemas, en la misma se aprecia que las malformaciones más frecuentes fueron las del sistema nervioso central, cardiovasculares y osteomioarticulares, con 23.68, 19.73 y 18.42 % respectivamente.

Tabla 1. Frecuencia de las malformaciones congénitas diagnosticadas según aparato o sistema

Aparato o sistema	No.	%
Sistema Nervioso Central	18	23.68
Sistema cardiovascular	15	19.73
SOMA	14	18.42
Aparato digestivo	8	10.52
Aparato urogenital	7	9.21

Aparato respiratorio	1	1.31
Otras	12	15.79
Total	76	100

Fuente: RECUMAC 2010 y Dpto. Provincial de Estadística de Salud.

Estos resultados difieren en parte con los reportes de Dulce Echavarría Estenez y colaboradores⁸, quienes en un estudio similar en 22 años señalaron que las malformaciones más frecuentes fueron las del sistema nervioso central, las renales y las cardiovasculares. Elisa Dyce Gordon y colaboradores⁹ encontraron que las más frecuentes eran las cardiovasculares y las del sistema nervioso central.

En otras se incluyen 6 cromosomopatías, que representan un 0.8 % del total de malformaciones, similar a lo reportado en la literatura (0.5 a 0.8) %.^{5,10} 5 fetos con hemoglobinopatías (3 SS y 2 SC), y un caso de fenilcetonuria.

Al analizar la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas antes o al nacer, se observa que de los 7 585 nacimientos ocurridos en la provincia en el período sólo fueron diagnosticadas 76 malformaciones que representa una frecuencia de 1.00 % lo que difiere de lo reportado por la literatura, 2 a 3 %.^{1 4} Ello pudiera deberse tal vez, a que algunas anomalías menores pasen desapercibidas o clasificadas como enfermedades del recién nacido. De acuerdo al comportamiento de las estadísticas en el 2010, se puede determinar que en la provincia Guantánamo 1 de cada 100 gestantes que se embaraza su feto tiene una malformación congénita.

En la distribución de las tasas de malformaciones congénitas, según municipio de procedencia y la frecuencia en los diferentes grupos etáreos. En la misma se observa que los municipios con mayor tasa de malformaciones congénitas son Imías, Caimanera y Niceto Pérez con 30.86, 28.09 y 12.98 por mil, respectivamente (Tabla 2).

Tabla 2. Distribución de frecuencia de las tasas de malformaciones congénitas según municipio de procedencia y edad de la madre

Municipio	- 14 años	15-19 años	20-24 años	25-29 años	30-34 años	Más de 35 años	Total	Tasa
El Salvador	-	-	2	-	-	4	6	8.76
Guantánamo	-	5	12	4	2	7	30	8.34
Yateras	-	-	2	-	-	1	3	9.46

Baracoa	-	-	7	2	3	-	12	10.98
Maisí	-	4	-	-	-	-	4	9.13
Imías	-	1	6	2	-	1	-	30.86
San Ant. del Sur	-	1	1	-	-	-	2	4.70
Manuel Tames	-	-	-	-	-	-	-	-
Caimanera	-	-	5	-	-	-	5	28.09
Niceto Pérez	1	-	1	1	-	1	4	12.98
Total	1	11	36	9	5	14	76	14
%	1.32	14.47	47.37	11.84	6.58	18.42	100	100

Fuente: RECUMAC 2010 y Dpto. Provincial de Estadística de Salud.

Es significativo que el municipio Manuel Tames no tuvo ninguna malformación congénita. Con relación a la frecuencia por grupos etáreos, el mayor % estuvo en el grupo de 20 a 29 años con un 59.2 %, lo que pudiera explicarse posiblemente a que esta es la edad de mayor reproductividad. En el grupo de más de 35 años se presentaron 14 malformaciones, (18.42 %), en este grupo etáreo se incrementa el riesgo de anomalías en la descendencia según avanza la edad, lo que se corresponde con lo planteado por la mayoría de los autores.^{4-7,9,10,12,13}

En la Tabla 3 se muestra la detección prenatal de malformaciones congénitas por alfafetoproteínas. Se analizaron 7 355 gestantes, de ellas resultaron elevadas 598, para una positividad de 8.13 %, muy por encima de la media nacional.¹⁰ De estas solo 14 presentaron alguna malformación congénita, que representa el 18.42 % del total de malformaciones congénitas y el 2.34 % del total de las alfafetoproteínas elevadas. Entre los factores que más contribuyeron a elevar las cifras de alfafetoproteínas se encuentran: a) error en la edad gestacional, b) bajo peso materno, c) embarazo gemelar, y d) muerte fetal.¹⁰

Tabla 3. Detección prenatal de malformaciones congénitas por alfafetoproteínas

Yateras	322	31	9.62	-
Baracoa	1070	60	5.60	1
Municipio	Total de gestantes con AFP elevada	Total de gestantes con AFP elevada	% de AFP elevada	Total de malformaciones diagnosticadas
Maisí	308	19	6.16	1
Imías	301	25	8.30	1
San Ant. del Sur	408	48	11.76	1
Manuel Tames	3207	296	9.24	8

Caimanera	186	3	1.61	-
Niceto Pérez	286	29	10.13	2
Total	7 355	598	8.13	14

Fuente: Centro Provincial de Genética.

En la Tabla 4, se reflejan ultrasonidos realizados en el primer y segundo trimestres, durante el primer trimestre se realizaron 5 972 de las gestantes a estudiar y se detectaron 7 malformaciones congénitas, para un 9.21 %. En el segundo se realizaron 7 633, fueron diagnosticadas en este trimestre 53 malformaciones, (69.73 %). Ello confirma que en la actualidad la ecografía, además de constituir una técnica imprescindible de soporte para la realización de cualquier procedimiento invasivo, permite el diagnóstico directo de la mayor parte de las malformaciones que tengan una expresividad morfológica o estructural. El porcentaje de diagnósticos variará, en función del tipo de anomalía, de la semana de gestación, de la idoneidad del equipo utilizado y de la experiencia del que realiza la exploración.

Tabla 4. Ultrasonido del primer trimestre

	US primer trimestre				US segundo trimestre			
	Total gestantes estudiadas	Cobertura (%)	Total de malf. Diag.	% de malf. estudiadas	Total gestantes estudiadas	Cobertura (%)	Total de malf. Diag.	% de malf. estudiadas
El Salvador	516	79	-	-	610	99	6	0.98
Gtmo	2 877	91	4	0.14	3 822	100	24	0.63
Yateras	273	94	1	0.37	348	100	0	0
Baracoa	811	91	1	0.12	831	100	12	1.44
Maisí	390	100	1	0.26	535	100	3	0.56
Imías	188	63	-	-	283	100	1	0.35
S.A.S	380	91	-	-	460	100	6	1.30
M.Tames	195	87	-	-	217	100	-	-
Caimanera	161	88	-	-	251	100	-	-
N. Pérez	181	69	-	-	276	100	1	0.36
Total	5 972	88	7	0.12	7633	100	53	0.69

Fuente: Centro Provincial de Genética 2010.

CONCLUSIONES

- La tasa de mortalidad por malformaciones congénitas en la provincia de Guantánamo durante el 2010 fue superior a la reportada nacionalmente.
- Las malformaciones congénitas más frecuentes encontradas en este estudio fueron las del sistema nervioso central, seguidas de las del sistema cardiovascular y las del sistema osteomioarticular.
- La frecuencia de malformaciones congénitas durante el año 2010 en la provincia Guantánamo fue inferior a la reportada en la literatura.
- Los municipios con mayor tasa de malformaciones congénitas fueron Imías, Baracoa y Niceto Pérez y el grupo etario con predominio de malformaciones congénitas fue el de 20 a 29 años de edad.
- Los medios diagnósticos más utilizados fueron el ultrasonido, seguidas de la alfafetoproteínas, y los estudios cito genéticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía en Obstetricia. Atención pre natal. Embarazo de alto riesgo. En: Temas de Obstetricia y Ginecología [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2007 [citado 1 julio 2006]. p.1-10, 1-5. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/libros/ginecologia/ginecologia.pdf>
2. Microsoft PowerPoint - Versión en HTML Disponible en [www.sld.cu/.../malformaciones congénitas.ppt](http://www.sld.cu/.../malformaciones%20congenitas.ppt)
3. Acta Neuroquirúrgica [Internet]. 2010, May [cited April 5, 2012]; 152(5): 803 Robaina Castellanos MS. El pesquiasaje masivo en la atención de la madre y el niño [Internet]. [citado 12 septiembre 2011]. [aprox. 40p.]
4. Sadler TW. Embriología Médica. 8ª ed. México: Editorial Médica Panamericana; 2001. p. 116-129.
5. Zacca Peña E, Clua Calderín AM, Gutiérrez Campo L. Mortalidad por malformaciones congénitas en menores de un año según componente. En: Anuario Estadístico de Salud [Internet]. La Habana: Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud; 2011 [citado 4 agosto 2011]. p.64. Disponible en: <http://files.sld.cu/dne/files/2012/04/anuario-2011-e.pdf>
6. Campos Cueva Norkis, Llamas Martínez Susana, Bosch Gainza. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia de Guantánamo: 1985-2007. Rev. Cubana Genet Comunit, 2009; (2 y 3); 158-166.

7. Quintana Aguilar Jorge. Resultados del diagnóstico prenatal. Rev. Cubana Obstet Ginecol, 1999; 25 (3); 153-158.
8. Hechavarría Estenoz Dulce, Cuadras Brown, Álvarez Valiente Hilda, Losada Mengana Yamile, Salomón Danger Me lek, Gómez Pérez Humberto et al. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia de Santiago de Cuba: 1985-2007. Rev. Cubana Genet Comunit, 2009; (2 y 3); 147-157
9. Dyce Gordon Elisa. Chikuy Ferrá Miriam, Ortiz Margariños, Dyce Gordon Lilian. Registro y Análisis de algunas variables epidemiológicas relacionadas con las malformaciones congénitas mayores. Rev. Cubana Med Gen Integral 1999,15(4): 430-435.
10. Centro Provincial de Genética Médica. Informe del Balance del Trabajo del 2010. Guantánamo; 2011. P.1-21.
11. Stoll C, Alembik Y, Dott B. Study of Down's syndrome in 238,942 consecutive births. Ann Genet. 1998; 41:44-51.
12. Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: Emery's Genética Médica. Madrid: Marbán; 2001.p.223-34.
13. Valdés Valdés A, Pérez Núñez H, García Rodríguez R, López Gutiérrez A. Alteraciones del desarrollo. En: Embriología Humana. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011. P.73-85
14. Vázquez Martínez V, Torres González C, González Jiménez G, Hernández del Sol Y, Rodríguez del Rey A, Barberis Pérez G. Malformaciones congénitas mayores: factores de riesgo relevantes: Cienfuegos. 2000-2005. MEDISUR[Internet]. 2008;6(1): [aprox. 7p.]. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/login?>
15. Llamas Paneque AJ, Llamas Paneque A, Martínez de Santelices 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[citado 12 febrero 2011]. 23(1): [aprox.8p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252007000100008&lng=es&nrm=iso&tlng=es
16. Fete M, VanBokhoven H, Clements S, McKeon F, Roop DR, Koster MI, et al. Conference Report: International Research Symposium on Ankyloblepharon-Ectodermal Defects-Cleft Lip and/or Palate (AEC) Syndrome. Am J Med Genet A. 2009 September; 149A (9): 1885-1893. PMID: PMC2736474
17. Beaton EA, Qin Y, Nguyen V, Johnson J, Pinter JD, Simon TJ. Increased incidence and size of cavum septum pellicidum in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. Psychiatry Res. 2010 February 28; 181(2): 108-113. PMID: PMC2904971
18. Goldschmidt B, Lopes CA, Moura M, Nogueira DM, Gonçalves MAB, Fasano DM, ET al. Cleft Lip and Palate Associated with Other

- Malformations in a Neotropical Primate (*Saimiri ustus*). *J Am Assoc Lab Anim Sci*. 2010 May; 49(3): 357–360. PMID: PMC2877310
19. Grewal J, Carmichael SL, Ma C, Lammer EJ, Shaw GM. Maternal Periconceptional Smoking and Alcohol Consumption and Risk for Select Congenital Anomalies. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 July; 82(7): 519–526. PMID: PMC2861577
20. Yoon SR, Qin J, Glaser RL, Jabs EW, Wexler NS, Sokol R, et al. The Ups and Downs of Mutation Frequencies during Aging Can Account for the Apert Syndrome Paternal Age Effect. *PLoS Genet*. 2009 July; 5(7): e1000558. PMID: PMC2700275
21. Dunlevy L, Bennett M, Slender A, Lana-Elola E, Tybulewicz VL, Fisher E, et al. Down's syndrome-like cardiac developmental defects in embryos of the transchromosomal Tc1 mouse. *Cardiovasc Res*. 2010 November 1; 88(2): 287–295. PMID: PMC2952533
22. Lipinski RJ, Godin EA, O'leary-Moore SK, Parnell SE, Sulik KK. Genesis of Teratogen-induced Holoprosencephaly in Mice. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010 February 15; 154C (1): 29–42. PMID: PMC2914459

Recibido: 23 de mayo de 2012

Aprobado: 11 de junio de 2012

Dr. Fidel A. Ramírez Lantigua. Facultad de Ciencias Médicas
Guantánamo. **Email:** framirez@infosol.gtm.sld.cu