

**ARTÍCULO ORIGINAL****Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en provincia Guantánamo****Clinical-epidemiological behavior of congenital defects in Guantanamo province**

Dra. Norkis Campos Cuevas<sup>1</sup>, Dra. Yadira Ruiz Juan<sup>2</sup>, Dra. Deolinda Bosch Gainza<sup>3</sup>, Dra. Aracelis Martínez Rubio<sup>4</sup>

- <sup>1</sup> Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Asistente. Centro Provincial de Genética. Guantánamo. Cuba
  - <sup>2</sup> Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Facultad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba
  - <sup>3</sup> Especialista de I Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Centro Provincial de Genética. Guantánamo. Cuba
  - <sup>4</sup> Especialista de I Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Centro Provincial de Genética. Guantánamo. Cuba
- 

**RESUMEN**

Se realiza un estudio en la provincia de Guantánamo en el período de enero de 2008 a diciembre de 2012, con el objetivo de caracterizar algunas variables clínicas y epidemiológicas de los defectos congénitos en los recién nacidos. Los datos son obtenidos del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) de base hospitalaria, así como de las planillas de encuestas para las interrupciones terapéuticas de la gestación. La población diana está formada por 274 recién nacidos vivos, a quienes se detecta al menos un defecto congénito antes del alta hospitalaria, y 370 casos interrumpidos por el programa de diagnóstico prenatal. La prevalencia de nacimiento de los defectos congénitos es de 73.53 por 10 000 nacimientos. Los defectos congénitos más frecuentes en los fetos interrumpidos fueron las malformaciones, seguidas por

renales, cardiovasculares y otras del sistema nervioso central. Los 370 casos interrumpidos representaron el 57 % de los malformados.

**Palabras clave:** Defecto congénito, diagnóstico prenatal, RECUMAC

---

## ABSTRACT

A study was conducted in the province of Guantanamo from January 2008 to December 2012, with the aim of characterizing some clinical and epidemiological variables of birth defects in newborns. The data are obtained from the Cuban Registry of Congenital Malformations (RECUMAC) based on hospital, as well as from the survey forms for therapeutic interruptions of gestation. The target population consists of 274 live births, with at least one congenital defect before hospital discharge, and 370 cases interrupted by the prenatal diagnosis program. The prevalence of birth defects is 73.53 per 10 000 births. The most frequent congenital defects in interrupted fetuses were malformations, followed by renal, cardiovascular, and other central nervous system. The 370 cases interrupted accounted for 57% of the malformation.

**Keywords:** congenital defect, prenatal diagnosis, RECUMAC

---

## INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son las alteraciones en el embrión o en el feto, que se manifiestan en el curso del embarazo, en el nacimiento, o pasado algún tiempo. Son anomalías del desarrollo que están presentes en el momento del nacimiento y que constituyen una de las mayores causas de mortalidad y morbilidad en niños.<sup>1,2,3</sup>

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según autores y países. En los países más desarrollados la incidencia es menor. En las poblaciones más pobres la incidencia es mayor.

El desarrollo genético de los últimos años en Cuba conlleva a una disminución en la presencia de las malformaciones congénitas mayores al nacer.<sup>4,5</sup> Con la introducción en el sistema de salud cubano del programa de diagnóstico, prevención y manejo de enfermedades genéticas y defectos congénitos, se ha logrado una significativa disminución de la incidencia al nacimiento de niños con anomalías congénitas incompatibles con la vida<sup>6</sup>, pero aún hoy constituye la

segunda causa de muerte en niños menores de 1 año de edad, con una prevalencia al nacimiento de 1.7 por 10 000 nacimientos.<sup>7</sup>

Se debe tener en cuenta que los defectos congénitos no sólo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que los padecen.

Aunque en los últimos años en Guantánamo la mortalidad infantil ha tenido una tendencia significativa a la disminución, continúan constituyendo las anomalías congénitas la primera causa de muerte en los menores de 1 año, por lo que se considera que es posible y necesaria una intervención más activa, en la prevención, el diagnóstico y tratamiento precoz de las malformaciones congénitas en la provincia.

No hay dudas que tales acciones constituyen un elemento indispensable en el conjunto de esfuerzos que realiza la provincia por el logro de tan altas metas en los indicadores de morbilidad y mortalidad infantil.

El presente artículo tiene como objetivo caracterizar algunas variables clínicas y epidemiológicas de los defectos congénitos en los recién nacidos en la provincia Guantánamo, en el período de enero 2008 a diciembre de 2012, para tener elementos que permitan trazar estrategias a corto plazo en este sentido, y de esta forma, contribuir a su vigilancia epidemiológica.

## **MÉTODO**

Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo en la provincia de Guantánamo en el período de enero de 2008 a diciembre de 2012, con el objetivo de caracterizar algunas variables clínicas y epidemiológicas de los defectos congénitos en los recién nacidos. Los datos fueron obtenidos del registro cubano de malformaciones congénitas (RECUMAC) de base hospitalaria, así como de las planillas de encuestas con la metodología descrita por el RECUMAC en el manual operacional<sup>8</sup> para las interrupciones terapéuticas de la gestación, así como de los datos obtenidos de las planillas de encuestas a los casos de interrupciones terapéuticas sugeridas por el centro provincial de genética médica de la provincia Guantánamo, mediante el proyecto detección de defectos congénitos por ultrasonografía prenatal.

El universo de estudio está formado por 37 260 nacimientos, la población diana estuvo formada por 274 recién nacidos vivos, a quienes se detectó al menos un defecto congénito antes del alta hospitalaria, y 370 casos interrumpidos por el programa de diagnóstico prenatal.

Mediante el examen físico que efectúan los neonatólogos y genetistas a los recién nacidos, se lleva a cabo la detección de niños con defectos congénitos, a quienes denominamos "casos". Esta información es recogida por el asesor genético y/o el genetista clínico en la consulta de diagnóstico prenatal del Centro Provincial de Genética Médica.

Para realizar el cálculo de la *prevalencia al nacimiento* (PN) se utiliza la siguiente fórmula:

$$PN = \frac{\text{Total de malformados}}{\text{Total de nacidos vivos}} \times 10\,000$$

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Se revisa un total de 37 260 nacidos (vivos o muertos) de 500 g o más, de los cuales 274 presentaron un defecto congénito al nacimiento y 370 fueron defectos congénitos detectados e interrumpidos por diagnóstico prenatal, para un total de 644 malformados detectados entre el mes de enero de 2008 y diciembre de 2012 (Tabla 1). La frecuencia ajustada para los defectos congénitos en nuestro estudio es de 1.72 %, la cual concuerda con los rangos observados en los registros de defectos congénitos con la cual han sido comparadas.<sup>9,10,11</sup>

**Tabla 1.** Incidencia global de malformados según casos

Casos	Total de casos	PN= 10 000
Recién nacidos	274	73.5
Interrumpidos	370	99.3
Total	644	172.8

Fuente: planilla de vaciamiento.

En Guantánamo se cuenta en estos momentos con todos los datos de las interrupciones terapéuticas que se realizan, mediante el programa de diagnóstico prenatal como es la pesquisa de los defectos congénitos, esto ocurre de igual forma en otras provincias de Cuba pero no con otros registros con los cuales se comparan estos datos. Se debe considerar que estas frecuencias al nacimiento están modificadas por un programa de diagnóstico prenatal, mediante el cual se interrumpen los embarazos con malformaciones que ofrecen peligro para la vida. Este servicio se brinda de forma gratuita a toda la población.

Se conoce que la introducción del diagnóstico prenatal ha llevado a una significativa disminución en los nacimientos de niños con defectos congénitos.<sup>6</sup>

La Tabla 2 muestra la distribución de los defectos congénitos interrumpidos por diagnóstico prenatal en Guantánamo, analizándolas según tipo de afección genética y mostrándolas comparativamente con los casos nacidos. Se puede observar que la mayor detección de casos fue la relacionada con los defectos del tubo neural (DTN), seguidas de los defectos de pared anterior (DPA), las que constituyeron el 100 y 90 % del total de estos casos. Semejante resultado se obtuvo en un estudio realizado en Ciudad Habana entre los años 2000 y 2002.<sup>12</sup>

**Tabla 2.** Malformaciones interrumpidas por diagnóstico prenatal según afección genética

Afecciones genéticas	Casos interrumpidos	Recién nacidos	Total de casos	% de interrupciones
Cardiovascular	51	45	96	53.0
Digestivas	27	24	51	53.0
Renales	56	15	71	79.0
SNC	51	17	68	75.0
DTN	26	-	26	100
DPA	19	2	21	90.0
HD	10	2	12	83.0
Cromosomopatías	23	34	57	68.0
SOMA	5	66	71	7.0
Otras	102	69	171	60.0
Total	370	274	644	57.4

Fuente: planilla de vaciamiento.

DTN: Defecto del Tubo Neural

SNC: Otros defectos del Sistema Nervioso Central

DPA: Defectos de Pared Anterior

HD: Hernia Diafragmática

Del total de defectos congénitos estudiados, el 60 % fueron interrumpidos antes del nacimiento, después de haber sido diagnosticados por el programa de diagnóstico prenatal.

En un reporte sobre una población bien definida en Francia nororiental se plantea el aumento paulatino de interrupciones por diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas hasta un 31.7 %. De ellas las más detectadas fueron los defectos de tubo neural con el 79.7 %, el 50 % para los defectos renales y solamente el 15 % de las cardiopatías fueron detectadas.<sup>13</sup> De los 202 casos reportados con defectos cardiovasculares el 44 % fue interrumpido.

En la Tabla 3 se muestra un análisis por años de los casos nacidos e interrumpidos a causa de malformaciones congénitas en Guantánamo, se observan ligeras variaciones en la prevalencia de los defectos congénitos durante los años estudiados. Dentro del grupo de estudio de nacidos vivos se encuentra la mayor prevalencia en el año 2012, con 94.7 por 10 000 recién nacidos y la menor prevalencia fue en el año 2008 con 62.8 por 10 000 recién nacidos. Se debe tener en cuenta al analizar la prevalencia en recién nacidos vivos que en este estudio, al igual que al realizado en Ciudad Habana<sup>12</sup>, se ha variado el denominador habitual en los cálculos que se realizan de prevalencia, al introducir además las terminaciones de embarazo.

**Tabla 3.** Prevalencia de malformaciones congénitas según años

Año	Casos	Total de casos	PN por 10 000
2008	Recién nacidos	45	62.8
	Interrumpidos	65	90.7
	Total	110	153.6
2009	Recién nacidos	52	70,9
	Interrumpidos	90	122.7
	Total	142	193.6
2010	Recién nacidos	61	80.5
	Interrumpidos	80	105.5
	Total	141	186.0
2011	Recién nacidos	47	59.3
	Interrumpidos	71	89.7
	Total	118	149.1
2012	Recién nacidos	69	94.7
	Interrumpidos	64	87.9
	Total	133	182.7
Total		644	172.8

Fuente: planilla de vaciamiento.

Dentro de las interrupciones terapéuticas por diagnóstico prenatal, el año de mayor prevalencia fue el 2009 y el de menor el 2012, con cifras de 122.7 y 87.9 por 10 000 nacimientos respectivamente. Si se comparan estos datos con los de prevalencia ajustada o global de las malformaciones se encuentra que el año de menor prevalencia fue el 2008 con 153.6 por 10 000 nacimientos y el de mayor, el 2009 con una prevalencia de 193.6 por 10 000 nacimientos y frecuencia global de 1.72 % de malformados.

Estos datos son de gran utilidad epidemiológica porque es la primera vez que en esta provincia se realiza en los marcos del RECUMAC un estudio donde se incluyen las interrupciones terapéuticas y se puede corroborar el impacto del diagnóstico prenatal con el cual se evita que nazcan niños con malformaciones incompatibles con la vida, repercutiendo esto en la disminución de la morbilidad y mortalidad infantil en el país.

## **CONCLUSIONES**

- La frecuencia ajustada para las malformaciones congénitas es de 1.72 % y la prevalencia al nacimiento de las malformaciones congénitas fue de 73.5 por 10 000 nacimientos.
- Las malformaciones congénitas más frecuentes en fetos interrumpidos fueron otras malformaciones congénitas, seguidas de las renales con 102 y 56 casos respectivamente, del total de los 370 malformados interrumpidos, que representaron el 43 % entre todos los malformados de Guantánamo en éste período.
- La prevalencia ajustada de las malformaciones congénitas en el período de enero de 2008 a diciembre de 2012 fue de 172.8 por 10 000. La mayor incidencia fue encontrada en el año 2009 con 193.6 por 10 000 nacimientos, seguido del 2010 y 2012 con 186.0 y 182.7 por 10 000 respectivamente.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: Emery´s Genética Médica. Madrid: Marbán; 2001. p.223-34.
2. Águila RA, Nazer HJ, Cifuentes OL, Mella AP, DE la Barra HP, Gutiérrez H. Prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y

- factores asociados en Isla de Pascua. Rev Méd Chile [Internet]. 2000 feb. [citado 26 Sept 2013];128(2): [aprox. 9 p.]. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-98872000000200005](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872000000200005)
3. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. Rev. Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2007 [citado 26 Sept 2013]; 23(3): [aprox. 11 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol23\\_3\\_07/mgi07307.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol23_3_07/mgi07307.htm)
  4. García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev. Cubana Pediatr [Internet]. 2006 oct.-dic. [citado 26 Sept 2013]; 78(4):[aprox. 10 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312006000400003&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312006000400003&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
  5. Dyce Gordon E, Chikuy Ferrá M. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas. Rev. Cubana Med Gen Integr [Internet]. 1999 [citado 26 Sept 2013]; 15(4): [aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v15n4/mgi10499.pdf>
  6. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev. Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 26 Sept 2013];3(2-3):[aprox. 10 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/holguin.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/holguin.pdf)
  7. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Anuario estadístico. La Habana: Editorial de Ciencias Médicas; 2011.
  8. Colectivo de autores. Manual Operacional del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. La Habana: Editorial de Ciencias Médicas; 1987.
  9. International Center for Birth Defects of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. World Atlas of Birth Defects. Malta: WHO; 1998.
  10. World Atlas of Birth Defects. International Center for Birth Defects of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems in collaboration with EUROCAT and in cooperation with Human Genetic Programme. Geneva: WHO, 2012.
  11. Bermejo Sánchez E, Martínez Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 1980 - 1999. Bol ECEMC. 2000; 4(5):23-5.
  12. Ferrero 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(1):[aprox. 10



- p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312005000100002&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312005000100002&script=sci_arttext)
13. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on livebirth prevalence of children with congenital anomalies. *Ann Genet* 2000; 45(3): 115.

**Recibido:** 26 de septiembre de 2013

**Aprobado:** 8 de octubre de 2013

**Dra. Norkis Campos Cuevas.** Centro Provincial de Genética. Guantánamo. Cuba. **Email:** [norkis@infosol.gtm.sld.cu](mailto:norkis@infosol.gtm.sld.cu)