

ARTÍCULO ORIGINAL

Resultados del diagnóstico prenatal de defectos congénitos en el Policlínico "Raúl Sánchez Rodríguez"**Results of the prenatal diagnosis of congenital defects in the "Raúl Sánchez Rodríguez" Polyclinic****César Adrián Blanco Gómez¹, Ana Lázara Delgado Reyes², Blanca Cecilia Angueira Martínez³, Dianelys Gómez Vázquez⁴**

¹Estudiante de tercer año de Medicina. Alumno ayudante de Cirugía General. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Pinar del Río. Cuba. cesar.blanco@ucm.pri.sld.cu

²Estudiante de tercer año de Medicina. Alumna ayudante de Cirugía General. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Pinar del Río. Cuba. annie.dr97@gmail.com

³Estudiante de tercer año de Medicina. Alumna ayudante de Neurología. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Pinar del Río. Cuba. bcecilia97@nauta.com

⁴Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Policlínico Universitario "Raúl Sánchez Rodríguez". Pinar del Río. Cuba. dianelysgv@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: las enfermedades genéticas son casi siempre graves y discapacitantes. En Cuba los medios más efectivos de prevención se basan en el asesoramiento genético y diagnóstico precoz. Los programas de diagnóstico prenatal han contribuido de forma significativa a la detección y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos.

Objetivo: describir los resultados del diagnóstico prenatal de defectos congénitos en el Policlínico "Raúl Sánchez Rodríguez" durante el período 2009 al 2016.

Método: se realizó un estudio observacional, descriptivo de corte transversal en el Policlínico "Raúl Sánchez Rodríguez" durante el periodo comprendido de enero de 2009 a diciembre de 2016. El universo estuvo constituido por 4 469 gestantes, de las cuales se seleccionó una muestra de 71, que corresponde a las embarazadas que presentaron algún defecto congénito en su gestación. Los datos se obtuvieron mediante los registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica y el Policlínico "Raúl Sánchez Rodríguez".

Resultados: un total de 71 defectos congénitos fueron diagnosticados mediante ultrasonografía prenatal. Predominaron, en orden de frecuencia, los cardiovasculares (15). En todos los casos se ofreció asesoramiento genético a la pareja, lo que permitió que en el

81,7 % de los casos se decidiera la interrupción voluntaria de la gestación. El 94,4 % de los defectos diagnosticados fueron confirmados al nacer o por anatomía patológica.

Conclusiones: el programa de detección precoz de defectos congénitos fue capaz de diagnosticar un alto porcentaje de ellos. En todos los casos se brindó asesoramiento genético, teniendo en cuenta los principios básicos y normativas del mismo.

DeCS: ANOMALÍAS CONGÉNITAS; DIAGNÓSTICO PRENATAL; ASESORAMIENTO GENÉTICO.

ABSTRACT

Introduction: genetic diseases are almost always serious and disabling. In Cuba, the most effective means of prevention are based on genetic counseling and early diagnosis. Prenatal diagnosis programs have contributed significantly to the detection and prevention of genetic diseases and congenital defects.

Objective: to describe the results of the prenatal diagnosis of congenital defects in the "Raúl Sánchez Rodríguez" Polyclinic during the period 2009 to 2016.

Method: an observational, descriptive cross-sectional study was carried out in the "Raúl Sánchez Rodríguez" Polyclinic during the period from January 2009 to December 2016. The universe consisted of 4 469 pregnant women, from whom a sample of 71, which corresponds to pregnant women who had a congenital defect in their pregnancy. The data were obtained through the statistical records of the Provincial Center of Medical Genetics and the Polyclinic "Raúl Sánchez Rodríguez".

Results: a total of 71 congenital defects were diagnosed by prenatal ultrasonography. They predominated, in order of frequency, cardiovascular (15). In all cases genetic counseling was offered to the couple, which allowed that in 81,7 % of the cases the voluntary interruption of the pregnancy was decided. 94,4 % of diagnosed defects were confirmed at birth or due to pathological anatomy.

Conclusions: the program of early detection of congenital defects was able to diagnose a high percentage of them. In all cases, genetic counseling was provided, taking into account the basic and normative principles of the same.

DeCS: CONGENITAL ABNORMALITIES; PRENATAL DIAGNOSIS; GENETIC COUNSELING.

INTRODUCCIÓN

Se denomina defecto congénito a toda aquella anormalidad de estructura anatómica visible al examen clínico del recién nacido o posterior al nacimiento, cuando se hace patente el defecto funcional de un órgano interno afectado anatómicamente. La mayor parte de estos defectos tienen un patrón de herencia multifactorial, es decir, como consecuencia de la

interacción de una determinada predisposición genética con factores ambientales. Estos pueden ocurrir de forma aislada o como defectos congénitos múltiples⁽¹⁾.

En el mundo las anomalías congénitas como causa de muerte en los niños menores de cinco años ascendieron de 5 a 7 % del total entre los años 2000 y 2010. En la región de las Américas el ascenso fue de 15 a 21 % en igual periodo. Según el Estudio Latinoamericano Colaborativo de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), la tasa global de malformaciones fue de 2,7 %, con una dispersión que va desde 1,4 % en Ecuador hasta 4,2 % en Brasil. Cuba por su parte mostró un descenso del 27 al 21 % en el decenio mencionado⁽²⁾.

Hoy en día, de acuerdo a datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS) las anomalías congénitas afectan a 1 de cada 33 neonatos y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida^(3,4). Por su parte, en América constituyen la segunda causa de muerte en neonatos⁽⁵⁾.

En 1980 se instauró en Cuba el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Defectos Congénitos, para ese entonces en el país había una tasa de 4,0 fallecidos por cada mil nacidos vivos a causa de las malformaciones congénitas. En 2013 este índice disminuyó hasta el 0,9⁽⁶⁾. En el año 2014 se mantuvo esta misma cifra, lo cual ratifica a Cuba como uno de los países de más baja mortalidad infantil por esta causa en el mundo⁽⁷⁾.

El diagnóstico prenatal masivo y gratuito para la prevención de los defectos congénitos y enfermedades genéticas incluye, entre otras pruebas: realización a toda embarazada de la alfafetoproteína en suero materno, electroforesis de hemoglobina y ultrasonido diagnóstico en el primer y segundo trimestre del embarazo, cariotipo fetal y estudios moleculares en pacientes con determinados riesgos, con la opción de brindarle a la pareja la determinación de la terminación del embarazo si lo estimara, después de haber recibido toda la información necesaria para valorar riesgos y beneficios. Este programa se ha extendido a todo el país con una cobertura cercana al 100 % de las gestantes, a medida que se formó el personal capacitado para esta función, propiciando con ello una disminución en la frecuencia al nacimiento de niños con anomalías congénitas incompatibles con la vida⁽¹⁾.

Los programas de diagnóstico prenatal se introdujeron en Pinar del Río hace más de 2 décadas, contribuyendo de forma significativa a la detección y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. La provincia concluyó el año 2016 con una tasa de mortalidad infantil de 2,1 por cada mil nacidos vivos, siendo la segunda más baja a nivel nacional⁽⁸⁾.

Con el presente estudio se propuso describir los resultados del diagnóstico prenatal de defectos congénitos en el Policlínico Docente "Raúl Sánchez Rodríguez" durante el período 2009 al 2016.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y de corte transversal del comportamiento del programa de detección precoz de defectos congénitos en el Policlínico Docente "Raúl

Sánchez Rodríguez”, de la ciudad de Pinar del Río, durante el período comprendido entre enero de 2009 a diciembre de 2016. El universo estuvo constituido por 4 469 gestantes captadas en el período estudiado. La muestra quedó conformada por las 71 embarazadas que presentaron algún defecto congénito en su gestación. Las variables utilizadas fueron la edad, así como la clasificación de los defectos congénitos según el órgano o sistema afectado partiendo de los criterios aceptados por el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. Se precisó además la cantidad de defectos congénitos interrumpidos y no interrumpidos, así como los defectos confirmados al nacimiento o por anatomía patológica.

Los datos se obtuvieron utilizando los registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica y el Policlínico Docente “Raúl Sánchez Rodríguez”. La información se introdujo y procesó mediante una base de datos automatizada realizada con la hoja de cálculo electrónica Microsoft Excel 2013. Los cálculos estadísticos se realizaron con el mismo sistema de gestión, utilizándose el porcentaje y el promedio como medidas de resumen. Se cumplieron además los principios bioéticos y la confidencialidad para el uso de las estadísticas con fines científicos.

RESULTADOS

Respecto a los defectos congénitos diagnosticados en relación a las gestantes captadas según edad (tabla 1) se encontraron los mayores por cientos en edades entre 12 a 14 años (12,5 %) seguido por 41 y más años (8 %).

Tabla 1. Defectos congénitos diagnosticados por ultrasonido en relación a las gestantes captadas. Policlínico Docente “Raúl Sánchez Rodríguez”, Pinar del Río. 2009-2016

Edad (años)	Gestantes captadas		Defectos diagnosticados	
	No.	%	No.	%*
12 a 14	16	0,36	2	12,50
15 a 19	682	15,26	6	0,88
20 a 34	3376	75,54	53	1,57
35 a 37	251	5,62	4	1,59
38 a 40	119	2,66	4	3,36
41 y más	25	0,56	2	8
Total	4 469	100	71	1,59

*Respecto al total de gestantes captadas en su respectivo grupo etario

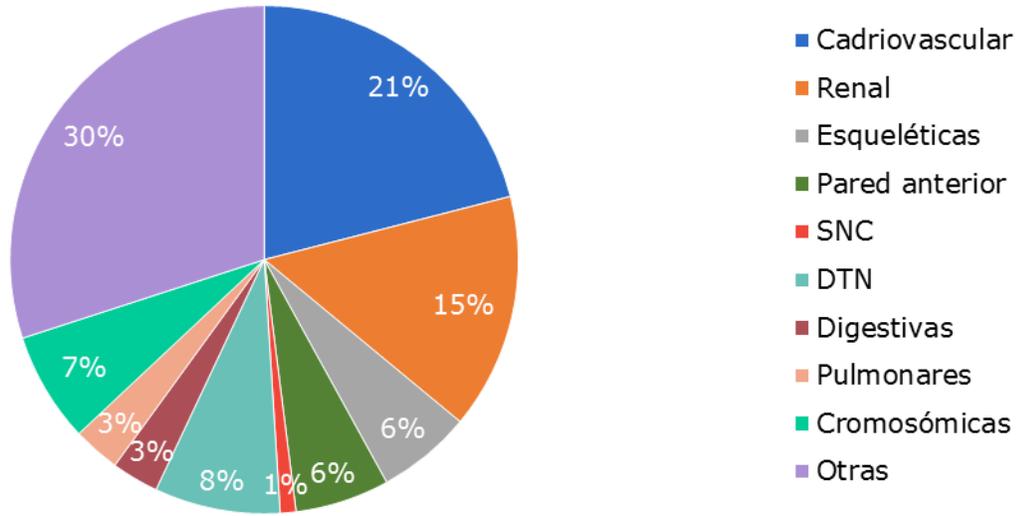


Gráfico 1. Defectos congénitos diagnosticados según sistema u órgano afectado

Relacionado con los defectos congénitos diagnosticados según sistema u órgano afectado (gráfico 1) prevalecieron los cardiovasculares (21 %), seguido por los renales (15 %).

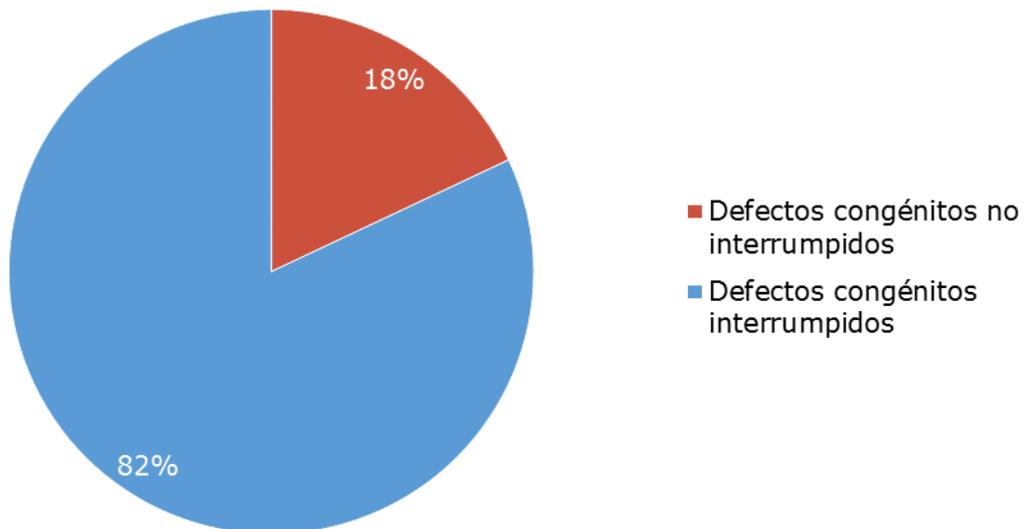


Gráfico 2. Interrupción del embarazo con defectos congénitos

En cuanto al comportamiento de los defectos congénitos interrumpidos (gráfico 2) fueron superiores los casos de interrupción con 82 % en relación a los no realizados (18 %).

Respecto a la confirmación de los defectos congénitos (tabla 2), el 98,3 % de los embarazos interrumpidos, así como el 76,9 % de los no interrumpidos fueron confirmados. En total se acertó en el 94,4 % de los casos de defectos congénitos diagnosticados por ultrasonografía prenatal.

Tabla 2. Confirmación de defectos congénitos

	Interrumpidos		No interrumpidos		Total	
	No.	%*	No.	%**	No.	%
Confirmados	57	98,3	10	76,9	67	94,4
No confirmados	1	1,7	3	23,1	4	5,6
Total	58	100	13	100	71	100

*Respecto al total de interrumpidos (58).

**Respecto al total de no interrumpidos (13).

DISCUSIÓN

La ultrasonografía como herramienta de diagnóstico, suscitada luego de los avances tecnológicos surgidos en el pasado siglo, constituido uno de los más relevantes métodos para identificar en estadíos prenatales la presencia de defectos congénitos. Ante ello se indica en todo embarazo la realización del mismo, pues además del diagnóstico de las entidades antes mencionadas, permite la estimación de la edad gestacional a través de mediciones biométricas, evaluación del crecimiento fetal, sospecha de embarazo múltiple como herramienta asociada al uso de métodos invasivos, por ejemplo, la amniocentesis y cordocentesis, entre otros.

Los resultados obtenidos en este estudio mostraron un predominio de los defectos congénitos en grupos etáreos extremos de las gestantes, lo que es similar a datos ofrecidos por la OMS, la cual plantea que la edad materna avanzada incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en madres jóvenes⁽⁴⁾.

Se encontraron similitudes con el estudio desarrollado por Blanco Pérez et al⁽⁹⁾ en el cual determinaron que la edad materna avanzada fue un factor asociado al desarrollo de cromosomopatías, sobre todo del síndrome de Down.

Por su parte, Bravo Gallego et al⁽¹⁰⁾ revelaron en su estudio que al hacer el análisis bivariado con los factores de riesgo para anomalías congénitas, la edad materna igual o mayor de 35 años, en relación con la aparición de anomalías congénitas, presentó un odds rattoo (OR) igual a 1,4. Además plantearon que las mujeres mayores de 35 años tienen mayor prevalencia de enfermedades crónicas, riesgo de no disyunción cromosómica y modificaciones genéticas en las células germinales, así como probabilidad de cambios del medio uterino.

Al analizar la distribución de los nacidos con defectos congénitos según el sistema afectado se evidenció que el de mayor frecuencia fue el sistema cardiovascular.

Las cardiopatías congénitas no son infrecuentes. Su incidencia es de 6 a 10 casos por 1 000 recién nacidos; para poder establecer una comparación, la diabetes mellitus tipo 1 afecta a 2/1 000, y la enfermedad celíaca sintomática entre 0,3 y 1/1 000. Las cardiopatías adquiridas son por el contrario raras. La mayoría de ella se van a sospechar a partir de un soplo. Los soplos cardíacos son frecuentes. A lo largo de la infancia, a la mitad o más de los niños se les ha oído alguna vez un soplo. Sin embargo, sólo uno o dos de cada 100 tendrán una cardiopatía, los demás tendrán soplos inocentes o funcionales. Siendo las cardiopatías congénitas el problema cardiovascular más importante de la edad pediátrica, el hallazgo de soplo cardíaco en el examen físico de un niño es el principal motivo de consulta en cardiología pediátrica⁽¹¹⁾.

Los resultados encontrados en el presente estudio no coincidieron con los obtenidos por Rivera Alés et al⁽¹⁾ donde hubo un predominio en la muestra de los defectos congénitos localizados en el sistema nervioso central con 109 casos de un total del 267 para un 40,8 %; en segundo lugar se ubicaron las afecciones del sistema digestivo con 58 (21,7 %).

Alum Bárcenas et al⁽²⁾ obtuvieron resultados en parte similares a los de la presente investigación en un estudio realizado en Camagüey, donde de un total de 67 malformaciones congénitas, las afecciones cardiovasculares fueron las más prevalentes con un 23,8 %, seguidas de los defectos renales (22,7 %) y del sistema osteomioarticular (19,4 %).

En relación con la interrupción o no del embarazo, en el presente estudio se observó que la mayoría de las parejas optaron por el aborto voluntario ante la posibilidad de malformaciones congénitas que pusieran en peligro la vida de su descendencia. Este hallazgo concuerda con lo obtenido por Enríquez Montes de Oca et al⁽¹²⁾ en cuyo estudio se encuestaron a 50 familias, de las cuales el 95,3 % refirieron que se decantarían por el aborto selectivo antes de continuar el embarazo de un feto con alto riesgo de enfermedad grave o discapacitante.

En esta decisión desempeña un papel fundamental el asesoramiento genético, que es un proceso de comunicación que tiene que ver con los problemas humanos asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en una familia. A través del asesoramiento genético se logra orientar e informar de forma adecuada a los padres teniendo en cuenta las características particulares de cada familia, sus actitudes, personalidad, nivel sociocultural y socioeconómico, exigencias y nivel de aspiración. Todo esto se realiza con un enfoque no directivo, el cual consiste en brindar toda la información disponible y ayudar al paciente, permaneciendo imparcial y objetivo ante cualquier decisión tomada por los pacientes; este último es el más aceptado universalmente⁽¹²⁻¹⁴⁾.

Mediante este método no es posible realizar el diagnóstico de la totalidad de casos, ni esperar absoluta certeza ante la sospecha de defectos congénitos fetales en el ultrasonido, pues aun cuando la técnica sea realizada por el mejor experto y con el equipo técnicamente más avanzado, el diagnóstico escapa a las posibilidades de los recursos humanos y del

instrumento empleado; pues si algunas anomalías mayores son fácilmente diagnosticables como lo son la anencefalia e hidrocefalia marcada, otras tienden a escapar al diagnóstico como lo son las hendiduras faciales, hernias diafragmáticas, así como ciertas anomalías esqueléticas, cardiopatías congénitas y algunos defectos del tubo neural.

Se concluye que el programa de detección precoz de defectos congénitos fue capaz de diagnosticar un alto porcentaje de ellos. En todos los casos se brindó asesoramiento genético teniendo en cuenta los principios básicos y normativas del mismo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rivera Alés L, Lantigua Cruz PA, Díaz Álvarez M, Calixto Robert Y. Aspectos clínico-epidemiológicos de defectos congénitos mayores en un servicio de Neonatología. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2016 Mar [citado 2017 Dic 07]; 88(1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100004&lng=es
2. Alum Bárcenas JM, Fernández Brizuela EJ, Moreno Madrigal M, Ledesma León E. Defectos congénitos mayores en nacidos vivos. AMC [Internet]. 2015 Abr [citado 2017 Dic 07]; 19(2): 99-107. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552015000200003&lng=es
3. Mazzi-Gonzales de Prada E. Defectos congénitos. Revista boliviana de pediatría. [Internet]. 2015 [citado 2017 Dic 07]; 54(3): 148-159. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1024-06752015000300006&lng=es
4. OMS [Internet]. Anomalías congénitas. Nota descriptiva No. 370. Ginebra [Actualizado 06 Mar 2015; citado 2017 Dic 07] [aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
5. PAHO [Internet]. Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de en las Américas: [Actualizado 06 Mar 2015; citado 2017 Dic 07] [aprox. 1 pantalla]. Disponible en: http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487%3A2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es
6. De Armas Padrino I. En Cuba notable disminución de malformaciones congénitas[Internet]. Agencia cubana de noticias; 04 Dic 2014 [citado 2017 Dic 07] [aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <http://www.acn.cu/salud/5747-en-cuba-notable-disminucion-de-malformaciones-congenitas>
7. De Armas Padrino I. Ratifica Cuba notable disminución de malformaciones congénitas [Internet]. Agencia cubana de noticias; 7 Ene 2015 [citado 2017 Dic 07] [aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <http://www.acn.cu/salud/6517-ratifica-cuba-notable-disminucion-de-malformaciones-congenitas>
8. MINSAP. Anuario Estadístico de Salud de 2016 [Internet]. Cuba; 2017 [citado 2017 Dic 11] p 48. Disponible en:

- [http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario Estadístico de Salud e 2016 edici3n 2017.pdf](http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario_Estad%C3%ADstico_de_Salud_e_2016_edici%C3%B3n_2017.pdf)
9. Blanco Pérez I, Mitjás Torres MC, Miñoso Pérez S, Barroso Gázquez C, Socarrás Gámez A. Resultados en el diagnóstico prenatal citogenético en Pinar del Río. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río [Internet]. 2013 Dic [citado 2017 Dic 07]; 17(6): 87-95. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000600009&lng=es
 10. Bravo Gallego LY, Teherán Bravo JM, Pantoja Chamorro FI, Díaz Castro R, Acosta Aragón MA. Factores asociado a anomalía congénitas en neonatos del Cauca. Revista Colombiana de Pediatría [Internet]. 2012 [citado 2017 Dic 07]; 45(1): [aprox. 7 p.]. Disponible en: https://ac.els-cdn.com/S0120491215300057/1-s2.0-S0120491215300057-main.pdf?tid=1872118e-dbb1-11e7-b760-0000aacb361&acdnat=1512694121_8eb9722139f144b54b96d6b9154ad65a
 11. Medina Martín AR, Pérez Piñero MA, Rodríguez Borrego BJ, Alonso Clavo M, Ramos Ramos L, Valdivia Cañizares S. Comportamiento clínico epidemiológico de las cardiopatías congénitas en el primer año de vida. Gac Méd Espirit [Internet]. 2014 Ago [citado 2017 Dic 07]; 16(2): 31-40. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212014000200005&lng=es
 12. Montes de Oca EE, Martínez de Santelices Cuervo A, Quintana Hernández D. Efectividad del asesoramiento genético en el municipio santa cruz del norte. Medimay [Internet]. 2015 [citado 2017 Dic 13]; 21(suplementario): [aprox. 16 p.]. Disponible en: http://www.medimay.sld.cu/index.php/rcmh/article/download/745/pdf_40
 13. Pérez Martín MM, Falcón Fonte Y, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Cruz Miranda A. Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río [Internet]. 2012 Jun [citado 2017 Dic 13]; 16(3): 27-38. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000300005&lng=es
 14. Hernández Fernández A, Chagimes Batista Y, Licourt Otero D, Viera Díaz O, Álvarez Marín P. Caracterización de los Servicios de Asesoramiento Genético en San Juan y Martínez. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río [Internet]. 2013 Abr [citado 2017 Dic 13]; 17(2): 58-68. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000200007&lng=es