



Título: Hallazgos en la prevención prenatal para defectos congénitos en recién nacidos vivos. Zona sur. Ciego de Ávila

Dra. Milena Hidalgo Ávila¹Dra. Joanne Purón Prieto²Dra. Magaly Rita Gómez Verano³
Dr. Frank Yaniel Martínez Lorenzo⁴Dra.Yeinelys Machado Palacio⁵

¹Policlínico Universitario Área Norte de Ciego de Ávila.frank77@infomed.sld.cu

Teléfono: 535348194

²Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila. puron77@infomed.sld.cu

³Policlínico Universitario Área Norte de Ciego de Ávila.magaly63@infomed.sld.cu

⁴Policlínico Universitario Área Norte de Ciego de Ávila.frank77@infomed.sld.cu

⁵Policlínico Universitario Área Norte de Ciego de Ávila.yeinelysmp@gmail.com

Resumen

Introducción: cada año cerca de 3 millones de fetos e infantes nacen con alguna malformación congénita mayor, lo cual genera alrededor de 500.000 muertes en todo el mundo.

Objetivo: describir hallazgos en la prevención prenatal para defectos congénitos en recién nacidos vivos en la zona sur del municipio de Ciego de Ávila.

Método: Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal, para describir hallazgos en la prevención prenatal para defectos congénitos en recién nacidos vivos en la zona sur del municipio de Ciego de Ávila, durante el periodo comprendido de abril de 2018 a abril de 2019.

El universo estuvo conformado por 142 niños vivos que nacieron en el Hospital Provincial de Ciego de Ávila, con diagnóstico de malformaciones congénitas mayores, durante el periodo de enero 2012 a enero de 2018. Se trabajó con la totalidad del universo por cumplir con los criterios de inclusión.

Resultados: La edad materna que predominó fue la etapa de juventud, los defectos congénitos más frecuentes resultaron las afectaciones de los tabiques interatrial e interventricular, ambas con mayor porcentaje entre madres jóvenes. La tasa de incidencia de las enfermedades genéticas en el área tuvo un franco aumento de forma general en la última década.

Conclusiones: la generalidad de las madres no presentó antecedentes patológicos personales. La gran mayoría presentaron peso normal y embarazo a término. Muy pocas



patologías fueron identificadas por ultrasonido diagnóstico y en algunas de ellas no se realizó este examen del programa.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, neonatos, ultrasonido diagnóstico, prevención.

Introducción

Según la organización mundial de la salud (OMS), y el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública, "cada año cerca de 3 millones de fetos e infantes nacen con alguna malformación congénita mayor, lo cual genera alrededor de 500.000 muertes en todo el mundo. Grandes estudios poblacionales sitúan la prevalencia de anomalías congénitas mayores en un 2 a 3 % de todos los nacimientos vivos (NV) en países desarrollados, cifra que se estima puede llegar hasta un 7% en países en desarrollo ^{1,2}.

Según el Protocolo de Malformaciones Congénitas, en Suramérica, las malformaciones congénitas con mayores prevalencias son: "alteraciones cardiacas (28 por 10 000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10 000 NV), síndrome de Down (16 por 10 000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10 000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10 000 NV)" ³⁻⁹.

En Cuba la vigilancia de anomalías congénitas surgió en los años 60 luego de la llamada "tragedia de la talidomida". Desde entonces se han creado en el mundo sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en diferentes países o regiones, con el objetivo de monitorear eventuales cambios de frecuencia para detectar y prevenir tempranamente a la atención precoz de los recién nacidos afectados para mejorar su accesibilidad al tratamiento adecuado y oportuno. A la vez que el sistema recolecta y procesa datos, actúa como soporte de la gestión, capacitando y contribuyendo al diagnóstico y derivación adecuada de los casos, logrando así la reducción de desigualdades y asegurando el acceso de todos los niños y niñas a las herramientas e instrumentos que tiendan a la mejoría en su calidad de vida ¹⁰⁻¹⁵.

En Cuba existe un Registro Nacional para la detección de malformaciones congénitas (RECUMAC) que ha logrado a partir del año 2002 una cobertura del 97,6% de todos los nacimientos del país. En el año 2002 la prevalencia del Síndrome Down era de 8,4 por cada 10 000 nacidos vivos y en el 2012 ha descendido a 7,0 por cada 10 000 nacidos vivos. Es la más baja reportada en la literatura internacional en un país que no se realizan los



marcadores bioquímicos en el suero materno para determinar el riesgo de las más comunes aneuploidias detectadas prenatalmente ¹⁵.

Cuba tiene una red nacional dedicada a la medicina genética cuyo centro rector es el Centro Nacional de Genética Médica y en cada provincia del país existe un Centro Provincial que permite el control y acceso a toda la información de sus laboratorios. Esto ha posibilitado obtener, de forma confiable, las estadísticas realizadas en un periodo de 29 años, además de tener registrado las indicaciones para la realización del proceder invasivo, los resultados positivos, el número de embarazos interrumpidos debido a anomalías cromosómicas, así como las parejas que deciden continuar la gestación con alguna alteración en el diagnóstico cromosómico ^{11,15}.

En Cuba, en el año 2011, estas enfermedades representaron la segunda causa de muerte en los niños menores de un año, la tercera entre los de 1 a 4 años de edad, con un aumento en su número respecto al 2010 en ambos grupos. Se estima que la tasa de prevalencia de este grupo de enfermedades es de 1,8 x cada 1 000 nacimientos, lo cual contribuye de forma significativa a la mortalidad infantil del país ^{11,15}.

El advenimiento de la ecografía en la medicinafetal constituye actualmente una de lasherramientas más importantes para el diagnóstico prenatal. El examen ecográfico detallado de la anatomía fetal permite detectar, por un lado, las malformaciones y por otro, los marcadores ecográficos ¹⁶⁻²⁰.

Durante el 2012 se presentaron en la provincia de Cienfuegos 37 malformaciones en recién nacidos vivos (RNV) de un total de 4 292, para una tasa de 8,6 por 1000 RNV. La tasa de mortalidad en menores de un año por malformaciones congénitas fue de 0,7 por cada 1 000 NV, lo que nos conduce a concluir que, a pesar de los esfuerzos en la calidad de los diagnósticos, se ha elevado la tasa de muertes por malformaciones en el territorio nacional ¹⁸⁻²⁵.

En Ciego de Ávila, debido a esta influencia delas malformaciones congénitas sobre la mortalidad infantil y su gran repercusión social, se decide realizar la presente investigación con el propósito de describir las causas más comunes de malformaciones congénitas en el recién nacido vivo y sus posibles factores de riesgo, para posteriores recomendaciones y uso de material metodológico donde profesionales de la salud relacionen conocimientos teóricos a experiencia de práctica médica.

Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal, con el propósito de describir hallazgos en la prevención prenatal para defectos congénitos en recién nacidos vivos en la



zona sur del municipio de Ciego de Ávila, durante el periodo comprendido de abril de 2018 a abril de 2019.

El universo de estudio estuvo conformado por 142 niños vivos que nacieran en el Hospital Provincial de Ciego de Ávila, con diagnóstico de malformaciones congénitas mayores, durante el periodo de enero 2012 a enero de 2018. Se trabajó con la totalidad del universo por cumplir con los criterios de inclusión y ninguno de exclusión.

El propósito de este trabajo fue Describir hallazgos en la prevención prenatal para defectos congénitos en recién nacidos vivos en la zona sur del municipio de Ciego de Ávila.

Desarrollo

La tabla 1 muestra la distribución de neonatos según las edades de riesgo para las madres y los diferentes defectos congénitos presentados.

Se pudo observar que la comunicación interatrial resultó la más frecuente con 18 casos para un 12,7% del total, seguida por la comunicación interventricular y la hipospadia perineal con 17 (12,0%) y 14 (9,9%) respectivamente. Las 2 primeras resultaron además las más frecuentes en mujeres adolescentes con 4 y 3 casos respectivamente para un 33,3% y 25,0% por ese orden, mientras que el síndrome de Down fue el más observado entre mujeres añosas con 6 casos que representaron el 31,6% de estas²⁶⁻³⁶

Tabla 1. Neonatos según defecto congénito y edad materna. Zona Sur de Ciego de Ávila. 2012-2018.

Defecto congénito	Edad materna						Total (n=142)	
	Menos de 20 años (n=12)		De 20 a 35 años (n=111)		Más de 35 años (n=19)			
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
CIA	4	33,3	11	9,9	3	15,8	18	12,7
CIV	3	25,0	12	10,8	2	10,5	17	12,0
Hipospadia perineal	0	0,0	13	11,7	1	5,3	14	9,9
Síndrome Down	0	0,0	5	4,5	6	31,6	11	7,7
Polidactilia bilateral postaxial	1	8,3	9	8,1	1	5,3	11	7,7
Pie varo equino	1	8,3	8	7,2	0	0,0	9	6,3



Paladar hendido	0	0,0	6	5,4	0	0,0	6	4,2
Hipoplasia renal	0	0,0	5	4,5	0	0,0	5	3,5
Labio leporino	0	0,0	5	4,5	0	0,0	5	3,5
Hipoplasia de pabellón auricular	0	0,0	5	4,5	0	0,0	5	3,5
Polidactilia preaxial	0	0,0	2	1,8	2	10,5	4	2,8
Acondrodisplasia	0	0,0	3	2,7	1	5,3	4	2,8
Tetralogía de Fallot	0	0,0	3	2,7	0	0,0	3	2,1
Sindactilia bilateral	0	0,0	3	2,7	0	0,0	3	2,1
Agenesia ocular	0	0,0	3	2,7	0	0,0	3	2,1
Hernia diafragmática congénita	1	8,3	1	0,9	1	5,3	3	2,1
Riñones poliquisticos	0	0,0	2	1,8	1	5,3	3	2,1
Criptorquidea	0	0,0	3	2,7	0	0,0	3	2,1
Microcefalia	0	0,0	3	2,7	0	0,0	3	2,1
Estenosis pulmonar	1	8,3	2	1,8	0	0,0	3	2,1
Pidactiliapostaxial	0	0,0	2	1,8	0	0,0	2	1,4
Glaucoma bilateral congénito	1	8,3	1	0,9	0	0,0	2	1,4
Hidronefrosis	1	8,3	1	0,9	0	0,0	2	1,4
Mielomeningocele	2	16,7	0	0,0	0	0,0	2	1,4
Síndrome Pierre Robin	0	0,0	1	0,9	1	5,3	2	1,4

Fuente: base de datos

En un estudio similar realizado en el centro provincial de genética médica Villa Clara por Taboada Lugo y colaboradores ³⁶, este refiere que la edad media para los casos fue de 27,8 años. El 88 % de las mujeres tuvieron su embarazo entre los 16 y 35 años de edad. No hubo embarazos en menores de 16 años y sólo 3 mujeres (12%) tenían más de 35 años en el momento de la concepción. La gestación en mujeres de avanzada edad se asocia a un mayor riesgo de tener un hijo con síndrome Down u otros síndromes con trisomías autosómicas. En la presente investigación predominaron las mujeres con edad óptima para la gestación (78%), lo que descartaría las genopatías por avanzada edad materna, similar a lo encontrado en el presente estudio.

De igual forma, en un estudio realizado en México, la edad media de las mujeres con hijos con MC fue de 29,6 años, sin existir diferencias significativas entre la edad de las madres de ambos grupos de estudio ³⁷.

En el estudio de Taboada Lugo ³⁶, este refiere que el sistema de órganos más afectado fue el sistema nervioso central, seguido del sistema digestivo, el genito-urinario y el



cardiovascular; sin embargo, en el presente estudio predominó el sistema cardiovascular (CIA y CIV), seguido de la aberración cromosómica (trisomía 21).

Estudios realizados en Gambia coinciden con un predominio de los defectos del Sistema Cardiovascular al analizar los sistemas afectados; también en otros estudios en Cuba, resultaron ser las cardiopatías congénitas las malformaciones más frecuentes seguidas de las alteraciones de Sistema Nervioso Central ²³.

La frecuencia de cardiopatías congénitas (CC) se ha estimado en alrededor de un 5 %, con un rango de 3,1 % a un 8 %, aunque con el desarrollo de nuevas tecnologías, se ha producido un aparente incremento de la frecuencia de cardiopatías congénitas (CC) ³⁸.

La tabla 2 muestra la distribución de recién nacidos malformados según el municipio de procedencia.

Se pudo observar que la mayor cantidad de casos correspondió al municipio Ciego de Ávila con 68 de ellos para un 47,9% del total seguido por Baraguá y Majagua con 42 y 18 casos por ese orden que representaron el 29,6% y el 12,7% respectivamente. El municipio con menor cantidad de casos reportados resultó Venezuela con 14 de ellos para un muy bajo 9,9% del total.

Tabla 2. Neonatos según zona Sur de Ciego de Ávila.

Municipio	No.	%
Ciego de Ávila	68	47,9
Baraguá	42	29,6
Majagua	18	12,7
Venezuela	14	9,9
Total	142	100,0

No se encuentra en la bibliografía consultada estudios publicados de la provincia de Ciego de Ávila, sin embargo en el presente estudio el mayor número de pacientes se encuentra en el área de salud de Ciego de Ávila, esto puede estar justificado por su condición de capital municipal, lo que condiciona que el 43,0% de la población femenina en edad reproductiva del territorio se concentre en este poblado. Datos similares reporta Aparicio Manresa ³⁹.



El diagnóstico prenatal en la zona sur del municipio está garantizado por la disponibilidad de recursos humanos y materiales en el área lo que, unido a un asesoramiento genético correcto y a una adecuada atención multidisciplinaria, permite disminuir la ansiedad familiar y asegurar que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada. Se considera que la efectividad de un programa puede mejorar con el entrenamiento continuo de los ultrasonografistas, basado en la retroalimentación, en la facilidad para las remisiones a los departamentos especializados y en los accesos a los Especialistas en Medicina Fetal ^{40,41}.

La tabla 3 muestra la distribución de recién nacidos malformados según los antecedentes patológicos personales referidos por cualquiera de los padres.

Se pudo observar que 127 neonatos no presentaron antecedentes patológicos en sus padres para un 89,4% del total. Dentro de los recién nacidos con antecedentes destacó la diabetes gestacional con 5 de ellos para un 3,5% del total. Los antecedentes paternos menos reportados resultaron la comunicación interventricular y la acondroplasia con 1 caso cada uno para un muy bajo 0,7%.

Tabla 3. Neonatos según antecedentes patológicos personales en los padres.

Antecedentes patológicos personales (padres)	No.	%
No presenta	127	89,4
Diabetes gestacional	5	3,5
Asma Bronquial	3	2,1
HTA	3	2,1
Polidactilia	2	1,4
CIV	1	0,7
Acondroplasia	1	0,7
Total	142	100,0

En estudios de CC, realizados para evaluar la hipótesis que el genoma en la trisomía 21 más la exposición a factores ambientales en mujeres, durante etapas precoces del embarazo, podrían incrementar el riesgo de MC en niños con síndrome Down, se concluyó que los siguientes factores de riesgo se asociaron con un riesgo incrementado para CC en estos



pacientes: consanguinidad parental, consumo de antibióticos durante el embarazo, uso de tabletas anticonceptivas y diabetes mellitus en las madres ⁴².

En un estudio realizado en Cienfuegos, Cuba por Santos Solís y col. ⁴³, esta refiere que los antecedentes patológicos personales de las madres, se observó que el 23,8 % de los casos refirió enfermedades crónicas asociadas, constituyen los antecedentes de enfermedad crónica materna un factor de riesgo para tener un hijo con malformaciones. Dentro de las afecciones crónicas se encontró el asma bronquial y la hipertensión arterial.

En estudio realizado en Londres para evaluar el patrón de recurrencia de CC en 6 640 mujeres evaluadas, se observó un promedio de 2.7 % de recurrencia, con una amplia variación en dependencia del tipo de CC, así fue particularmente elevado para el defecto aurículoventricular aislado (80%) y el defecto de lateralidad (64%), un hallazgo interesante resultó ser la evidencia de que el antecedente de CC menores no excluía la recurrencia de CC más severas ⁴⁴.

En la actualidad aún no es posible establecer una causa concreta en más de la mitad de los casos con MC. Se confía en que las técnicas de Genética molecular puedan dar respuesta a muchos de los aspectos aún no resueltos implicados en las MC, mientras, la identificación de factores de riesgo ambientales asociados a estas brinda muchos beneficios en cuanto a su prevención y control ⁴⁵.

La tabla 4 muestra la distribución de recién nacidos malformados según el peso al nacer agrupado en rangos de riesgo.

Se pudo observar que la mayoría de los casos (115) se presentaron con peso al nacer adecuado para un 81,0% del total, mientras 19 (13,4%) se presentaron con bajo peso y sólo 8 (5,6%) con sobrepeso.

Tabla 4. Neonatos según peso del recién nacido.

Peso del recién nacido	No.	%
Menos de 2500 g	19	13,4
De 2500 a 4000 g	115	81,0
Más de 4000 g	8	5,6
Total	142	100,0



Bravo-Gallego⁴¹, refiere en su estudio que en cuanto al peso al nacer, se evidencian diferencias estadísticas entre niños con MC y niños normales, existiendo una mayor incidencia de bajo peso y muy bajo peso en los casos (37%), con peso menor de 2,5 kg, que en los controles.

La tabla 5 muestra la distribución de recién nacidos malformados según la edad gestacional que presentaban las madres al momento del parto.

Se pudo observar que 139 casos presentaban 36,6 semanas o más para un elevado 97,9% del total, mientras que solo 3 casos se presentaron antes del tiempo normal para el parto (2,1%).

Tabla 5. Neonatos según edad gestacional al parto.

Edad gestacional	No.	%
36,6 semanas o más	139	97,9
Menos de 36,6 semanas	3	2,1
Total	142	100,0

En un estudio realizado en Ranchuelo, Villa Clara, Aparicio Manresa y colaboradores ³⁹, refieren que, en cuanto a la edad gestacional en el momento del diagnóstico de las malformaciones congénitas, se observó que el mayor número de malformaciones (19) se detectaron en gestantes que tenían entre 21-24 semanas, entre 15-20 semanas se diagnosticaron 10 anomalías (27,0%) y entre 11-14 semanas, seis (16,2%); solo se identificaron dos casos (5,4%) posteriores a las 25 semanas por ser captaciones tardías. Las malformaciones que afectaron el sistema nervioso y el digestivo se encontraron fundamentalmente en las primeras 20 semanas de gestación, a diferencia de las que afectaban el sistema cardiovascular y el genitourinario, que se diagnosticaron entre las 21 y 24 semanas o posterior a esta fecha.

Resulta importante efectuar la ecografía sistemática en el período de 22 a 26 semanas con exigencia técnica estandarizada; este es el momento óptimo para evaluar el corazón fetal. Se considera que para tener la oportunidad de ver un par de corazones fetales anormales de significación un explorador debe haber realizado 1000 ecografías durante el período de mayor posibilidad diagnóstica (trimestre medio) ⁴⁶. Por otro lado Bravo-Gallego ⁴¹, en su estudio refiere que, no encontró relación estadística entre el niño a término y el prematuro



con malformación congénita, por lo que no se justifica la incidencia de la MC asociada a la edad gestacional de la madre al parto.

Se admite que al menos el 15% de las gestaciones clínicamente reconocidas concluyen como abortos espontáneos antes de la semana 12 de gestación, de los cuales el 80% presenta un embrión con groseros defectos estructurales. El 50-60% de los abortos espontáneos se debe a un desequilibrio cromosómico ⁴⁷.

La tabla 6 muestra la distribución de recién nacidos malformados según los defectos congénitos y los ultrasonidos que resultaron positivos o que no se realizaron.

Tabla 6. Neonatos según defecto congénito y ultrasonografía.

Defecto congénito (n=142)	USD positivo				USD no realizado			
	1er trimestre		2do trimestre		1er trimestre		2do trimestre	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Síndrome PruneBelly (n=1)	1	100,0	1	100,0	0	0,0	0	0,0
Atresia tricuspidea (n=1)	0	0,0	1	100,0	0	0,0	0	0,0
Riñones poliquísticos (n=3)	0	0,0	1	33,3	0	0,0	0	0,0
Acondrodisplasia (n=4)	0	0,0	1	25,0	0	0,0	1	25,0
CIV (n=17)	0	0,0	1	5,9	0	0,0	0	0,0
CIA (n=18)	0	0,0	1	5,6	0	0,0	1	5,6
Síndrome Down (n=11)	0	0,0	0	0,0	1	9,1	0	0,0
Polidactilia bilateral postaxial (n=11)	0	0,0	0	0,0	1	9,1	2	18,2

Se pudo observar que las tasas más altas se registran en los 3 últimos años con el mayor valor en el 2016 (17,5 x 1000 n.v.), seguida por el 2018 y el 2017 respectivamente con 16,5 y 15,7 x 1000 n.v., siendo el 2014 el año de más baja incidencia (6,3 x 1000 n.v.).

Se pudo observar que el caso con síndrome PruneBelly se detectó desde el USD del 1er trimestre siendo esta patología la única detectada en este examen para un 100,0% de detección en esta enfermedad. Además del mencionado síndrome, en el USD del 2do trimestre se detectaron con 1 caso percápita, atresia tricuspidea, riñones poliquísticos, acondrodisplasia y comunicación interventricular e interatrial que representaron el 100,0%, 33,3%, 25,0%, 5,9% y 5,6% por ese orden.



Respecto a las malformaciones que no se realizaron USD, se presentó 1 caso de Síndrome Down que no se realizó USD en el 1er trimestre y que representó el 9,1% de esta patología, 1 caso de acondrodisplasia (25,0%) y 1 de comunicación intreratrial (5,6%) que no se realizaron USD en el 2do trimestre, mientras que en los casos de polidactilia bilateral postaxial, 1 no se realizó USD en el 1er trimestre (9,1%) y 2 no se lo realizaron en el 2do trimestre (18,2%).

Respecto a la exploración se USD del tercer trimestre, este dato aparece incompleto en el periodo de estudio referido para la investigación; en la exploración del alfa feto solo aparecen dos casos positivos con resultado de alto relacionado a malformaciones cardiovasculares.

La ecografía fetal es una técnica útil en el diagnóstico prenatal de MC, en muchos países es una práctica estándar ofrecer una ecografía detallada para MC a todas las mujeres embarazadas a las 18 semanas de gestación. En Cuba se indica entre las 22 y 23 semanas de embarazo y permite el diagnóstico de MC fetales del SNC, renales, digestivas, cardiovasculares y osteomioarticulares⁴⁵.

Taboada Lugo ³⁶, refiere que la efectividad de este proceder diagnóstico en las mujeres estudiadas fue de un 88 %, este pesquisaje prenatal ha sido ampliamente implementado, y es el factor principal que ha propiciado una disminución importante en la incidencia de MC abiertas.

Se han realizado múltiples estudios para evaluar la efectividad del ultrasonido obstétrico (USO) en el diagnóstico de MC en embarazadas, y todos coinciden en darle gran valor a la habilidad y la experiencia del ultrasonidista. En un estudio retrospectivo realizado en Viena, se demostró el impacto de la experiencia de este especialista en la variación del promedio de detección de MC entre los diferentes centros con niveles diferentes de habilidades y experiencias, así al ser realizado por obstetras privados la efectividad fue de solo un 22 %, 40 % cuando se realizó en hospitales generales, y de un 90 % de efectividad para los USO realizados por expertos en imagenología fetal ⁴⁸.

En las últimas décadas el diagnóstico prenatal ha mostrado un importante desarrollo. Con la existencia de una tendencia actual, a nivel mundial de sustituir las técnicas invasivas, se han ido introduciendo nuevas modalidades de ultrasonido, método de gran valor en el diagnóstico intrauterino temprano de malformaciones congénitas.



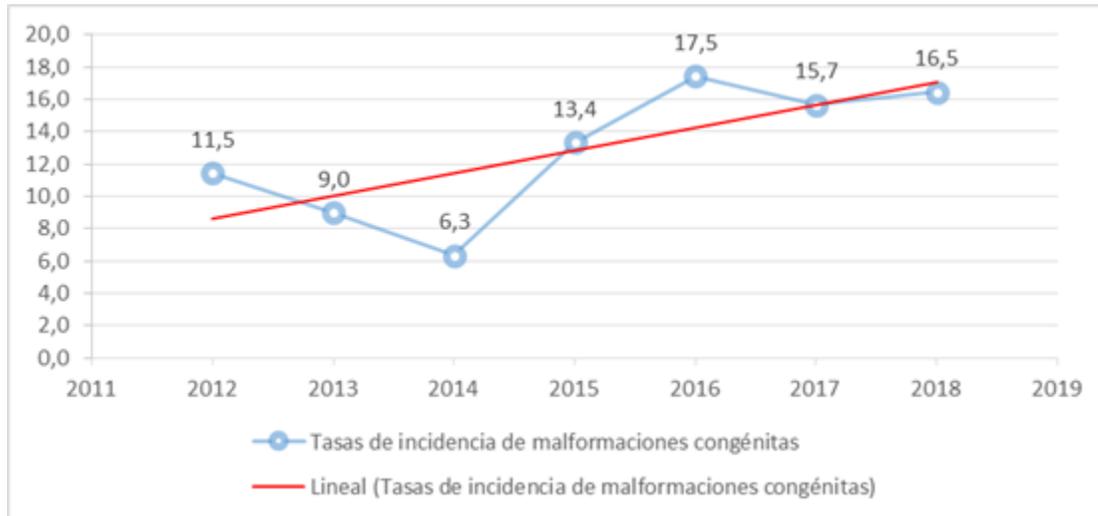
Tabla 7, Malformaciones congénitas según año e incidencia. Ciego de Ávila. 2012-18.

Año	Nacidos vivos	Malformados	Tasa de incidencia anual por cada mil nacidos vivos
2012	1658	19	11,5
2013	1670	15	9,0
2014	1579	10	6,3
2015	1573	21	13,4
2016	1547	27	17,5
2017	1532	24	15,7
2018	1578	26	16,5

Fuente: Base de datos estadística provincial

El gráfico 1 muestra la distribución de malformaciones congénitas según año y tasa de incidencia por cada 1000 nacidos vivos, así como la línea de tendencia para el periodo. La incidencia de este fenómeno experimentó una clara tendencia al aumento en este periodo.

Gráfico 1. Malformaciones congénitas según año e incidencia.



Fuente: Base de datos estadística provincial



Los datos que ofrece la epidemiología de las enfermedades genéticas y defectos congénitos es que estas se caracterizan por su estabilidad en el tiempo en regiones específicas, su tendencia es a permanecer con prevalencias similares durante años. Solamente varían si se producen factores ambientales que cambien la tasa de nuevas mutaciones o por la ocurrencia de otros factores ⁴⁹.

Sin embargo, en un estudio similar realizado en Ciego de Ávila, Cuba, Estrada Nelson ⁵⁰, reporta que el comportamiento epidemiológico de las enfermedades genéticas en el área ha variado en la última década, las tasas de prevalencia han tenido un franco aumento de forma general.

CONCLUSIONES

La edad materna que predominó fue la etapa de juventud, los defectos congénitos más frecuentes resultaron las afectaciones de los tabiques interatrial e interventricular, ambas con mayor porcentaje entre madres jóvenes. Ciego de Ávila presentó una mayor incidencia de malformación seguida de Baraguá. La generalidad de las madres no presentaron antecedentes patológicos personales. La gran mayoría presentaron peso normal y embarazo a término. Muy pocas patologías fueron identificadas por ultrasonido diagnóstico y en algunas de ellas no se realizó este examen del programa. La tasas de incidencia de las enfermedades genéticas en el área han tenido un franco aumento de forma general en la última década.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Connor JM., Ferguson – Smith, 3th. Ed. 1993, Essential medical genetics. Blackwell scientific publications. La salud en las Américas, Tomo I. Washington 1998. London UK. 259.
2. Rojas Mariana, Walker Laura. Malformaciones Congénitas: Aspectos Generales y Genéticos. Int. J. Morphol. [Internet]. 2012 Dic [citado 2021 enero 31]; 30(4): 1256-1265. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S071795022012000400003&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4067/S071795022012000400003>.



3. Subdirección de Prevención Vigilancia y Control en Salud Pública. Defectos congénitos, Protocolo de vigilancia en salud pública, 11 junio de 2015. Versión 1. PRO-R02.044.
4. García Fernández Yanet, Fernández Ragi Rosa María, Rodríguez Rivero Mayling. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 2006 Dic [citado 2020 febrero 20]; 78(4): Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312006000400003&lng=es.
5. Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad [Internet]. PAHO, 2011. [citado 2022 marzo5]. Disponible en: http://ais.paho.org/hip/viz/mort_causasprincipales_lt_oms.asp
6. Ministerio de la protección social. Indicadores básicos 2011 Situación de Salud en Colombia [Internet]. Colombia, 2011 [citado 2022 marzo 22]. Disponible en: <http://www.minsalud.gov.co/salud/paginas/indicadoresbasicosp.aspx>
7. Hospital Mario Gaitán Yanguas. I de Atención. Curso de preparación a la maternidad – curso psicoprofilactico. <http://hmgcy.gov.co/noticias.php?id=37>
8. Zarante A. M, Gracia G, Zarante I, Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. Univ. Méd. Bogotá (Colombia), Enero-Marzo, 2012; 53 (1): 11-25.
9. Aviña Fierro, JA. clasificación y bases morfogénicas (Congenitalmalformations: morphogenicfundaments and classification). Malformaciones congénitas Vancouver.2008. (Citado 2021 Marzo19). vol.75 No.2. página 1,2. Disponible: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp2008/sp082e.pdf>.
10. Lippig KA, Werler MM, Caron CI, Cook CA, Holmes LB. Predictive value of minor abnormalities: association with major malformations. J Pediatr 1987; 110: 530-7, 71-74.
11. Acosta Batista C, Mullings Pérez R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Municipio Marianao. 2011 [Internet]. La Habana: CENCOMED; 2012. [cited 29 Ene 2022] Available from: <http://www.morfovvirtual2012.sld.cu/index.php/morfovvirtual/2012/paper/viewPaper/316/385>.
12. Carlson BM. Problemas del desarrollo. In: Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 2da. ed. Madrid: Hancout; 2000. p. 132-45.
13. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52 744 nacimientos en tres ciudades



- colombianas. Biomédica [revista en Internet]. 2010 [cited 27 enero 2020]; 30 (1): [aprox. 6p]. Available from: <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=84312378009>.
14. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C, Méndez F. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia 2004-2008. Rev Salud Pública [revista en Internet]. 2011 [cited 18 Feb 2021] ; 13 (1): [aprox. 8p]. Available from: http://www.scielo.org/scielo.php?pid=S012400642011000100013&script=sci_arttext.
 15. Gómez García ML, Rosales del Pino AM, Cruz Hernández IC, Licourt Otero D. La embriología en los defectos congénitos de las extremidades. Un enfoque genético [Internet]. La Habana: CENCOMED; 2012. [cited 30 Ene 2023] Available from: <http://www.morfovirtual2012.sld.cu/index.php/morfvirtual/2012/paper/viewPaper/174/256>.
 16. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chile [revista en Internet]. 2011 [cited 27 enero 2023] ; 139 (1): [aprox. 6p]. Available from: http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872011000100010&script=sci_arttext.
 17. TaboadaLugo N, LardoeytFerrer R. Primer estudio epidemiológico de los defectos congénitos en Asmara, Eritrea, periodo septiembre 2005-julio 2007. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2008 [cited 18 Feb 2022]; 2 (2): [aprox. 8p]. Available from: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n2/rcgc06208.pdf>.
 18. Pérez Mateo MT, Fuentes Smith L. Experiencia de veinte años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2007 [cited 21 Ene 2023] ; 1 (2): [aprox. 7p]. Available from: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>.
 19. Lantigua Cruz A, González Lucas N. Desarrollo de la Genética Médica en Cuba: 39 años en la formación de recursos humanos. Rev Cubana GenetComunit [revista en Internet]. 2009 [cited 23 Feb 2023] ; 3 (2-3). Available from: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc0123010esp.html.
 20. Menéndez García R, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Sainz Padrón L. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar del Río: 1998-2007. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2009 [cited 19 Feb 2021]; 3 (2-3). Available from: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc0223010esp.html.
 21. Alum Bárcenas JM, Fernández Brizuela NJ, Moreno Madrigal M, Ledesma León E. Defectos congénitos mayores en nacidos vivos. AMC [revista en Internet]. 2015



- [cited 18 Feb 2022] ; 19 (2): [aprox. 13p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552015000200003.
22. Canals CA, Cavada CG, Nazer Herrera J. Factores de riesgo de ocurrencia y gravedad de malformaciones congénitas. RevMédChil [revista en Internet]. 2014 [cited 1 Mar 2023] ; 142 (11): [aprox. 15p]. Available from: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext &pid=S0034-98872014001100010.
 23. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M. Comportamiento de los defectos congénitos. RevCiencias Médicas [revista en Internet]. 2015 [cited 13 Feb 2022] ; 19 (1): [aprox. 11p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942015000100006&script=sci_arttext.
 24. Fernández N, Zarante I. Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: la responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Registro de 54.397 nacimientos. UCIN. 2007; 7:28-32.
 25. Estrada Nelson M, Agueida Carbonell LS, Galván Noa T. Epidemiología del riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética. MEDICIEGO [revista en Internet]. 2011 [cited 20 marzo 2020] ; 17 (2): [aprox. 7p]. Availablefrom: http://www.bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol17_02_2011/pdf/T13.pdf.
 26. Pereda Chávez H, Delgado Aguiar F, Morejón M, Pérez Axpósito Y, Hernández Fernández LM. Comportamiento de los defectos congénitos en San Luis. RevCiencias Médicas [revista en Internet]. 2012 [cited 20 enero 2024]; 16 (4): [aprox. 12p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000400003.
 27. Ananya Mandal. Anormalidades Cromosómicas 2007. News Medical Life& Medicine. (entrada 23 abril 2022). Disponible en: [http://www.newsmedical.net/health/Chromosomal-Abnormalities-\(Spanish\).aspx](http://www.newsmedical.net/health/Chromosomal-Abnormalities-(Spanish).aspx).
 28. Rojas, M. & Walker, L. Malformaciones congénitas: aspectos generales y genéticos. 2012., 30(4):1256-1265. <http://www.scielo.cl/pdf/ijmorphol/v30n4/art03.pdf> (acceso 1 abril 2020).
 29. Liascovich, Barbero, Groisman, Paz Bidondo, (eds) atlas guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas RENAC: registro Nacional de Anomalías congénitas. Argentina: ANLIS, <http://www.msal.gov.ar/congenitas/wpcontent/uploads/sites/2/2015/02/Atlas-ReCom.pdf>. (acceso 15 enero 2021).
 30. Gutierrez BJ, Salsamendi CA, Fundamentos de ciencia Toxicologica, Historia teratogenica. Diaz de santos. 2001. pag.167. Disponible: González, n. y. (19 de marzo



- de 2022). Protocolo de Vigilancia. Obtenido de instituto nacional de salud: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/SubdireccionVigilancia/sivigila/Protocolos%20SIVIGILA/PRO%20Defectos%20Congenitos.pdf>.
31. Varona F, Hechavarria N, Orive NM. Pesquisa de los riesgos preconcepcional y prenatal en mujeres de la provincia de Las Tunas. RevCubana ObstetGinecol [revista en Internet]. 2016; 36 (4).
 32. Cuba, Ministerio de Salud Pública, Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Anuario Estadístico de Salud (1995–2016). Disponible en: <http://bvscuba.sld.cu/anuario-estadistico-de-cuba/> Acceso el 2 de abril de 2023.
 33. Cuba, Ministerio de Salud Pública. Programa del Médico y la Enfermera de la Familia. La Habana: Editorial Ciencias Médicas. 2011. Disponible en: <http://files.sld.cu/sida/files/2012/01/programa-medico-y-enfermera-2011-vigente.pdf> Acceso el 3 de enero de 2023.
 34. Del Monte E, Viñas C, González N, Lantigua A. Reflexiones sobre la atención a personas con defectos genéticos en el nivel primario de salud. RevCubanaMed Gen Integr. 2000;16(2):194-7. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol16_2_00/mgi15200.htm
 35. Montoya D, Gómez G, Isaac LM, Juez LM, Torres V. Evaluación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en el municipio II Frente, primer trimestre del 2001. MEDISAN. 2002;6(3):72-77. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol6_3_02/san15302.htm
 36. Taboada Lugo N. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio de Ranchuelo. Centro Provincial de Genética Médica Villa Clara. Hospital Pediátrico "José Luis Miranda". RevCubanaObstetGinecol 2006;32(2).
 37. Rivas SF, Fernández AR. Riesgo para malformaciones congénitas en mujeres gestantes expuestas a plaguicidas en el estado de Nayarit, México. GinecolObstet Mex 2002;70(11):538-44.
 38. Bosì G, Garani G, Scorrano M, Calzolari E. Temporal variability in birth prevalence of congenital heart defects as recorded by a general birth defects registry. J Pediatr 2014;142(6):690-8.
 39. Aparicio Manresa G y col. Características del diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas en gestantes del Municipio de Ranchuelo. 2007-2010.



40. Oliva Rodríguez JA. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones fetales. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Ciencias Médicas; 2010. p. 47-224.
41. Bravo-Gallego Y, y col. Factores asociados a anomalías congénitas en neonatos del Cauca, Colombia. 2012.
42. Mokhtar MM, Abdel-Fattah M. Major birth defects among infants with Down syndrome in Alexandria, Egypt (1995-2000): Trends and Risk factors. East MediterrHealth J. 2001 May;7(3):441-51.
43. Santos Solís M. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. 2016.
44. Gill HK, Splitt M, Sharland GK, Simpson JM. Patterns of recurrence of congenital heart diseases: an analysis of 6640 consecutive pregnancies evaluated by detailed echocardiography. J Am Coll Card 2014; 42(5):923-9.
45. Almaguer SP, Fonseca HM, Romeo EM, Corona ML. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de "San Lázaro". RevCubanaPediatr 2002;74(1):44-9.
46. Lemus Valdés MT, Chang Alonso ML, Zaldivar Vaillant T, DucongéMunárriz Y, Llanos Hernández I, Bringuier Gutiérrez CL. Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2010 [citado 19 Mar 2023];4(2):[aprox 4 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n2/rcgc040210.html>
47. Barreiro C, Kaminker C. Consideraciones Genéticas. En. Neonatología quirúrgica. Buenos Aires: Grupo Guía, 2014: 19.
48. Bernaschek G, Stuempflen I, Deutinger J. The influence of the experience of the investigators on the rate of sonographic diagnosis of fetal malformations in Viena. PrenatDiag2016;16:807-11.
49. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.
50. Estrada Nelson M, Agueida Carbonell LS. Características epidemiológicas de la población con enfermedades genéticas en el Policlínico Norte, Ciego de Ávila. MEDICIEGO 2012; 18 (Supl.1).