

## Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el Territorio Sur-Este de la Provincia de La Habana, 1993-2008

Behavior of major congenital defects in the southeastern territory of La Habana province, 1993-2008

*Iris A. Rojas Betancourt,<sup>I</sup> María T. Pérez Mateo,<sup>II</sup> Danay La Rosa Lorenzo,<sup>III</sup> Nancy Hernández Hernández,<sup>III</sup> Silvia Chávez Díaz,<sup>III</sup> Lisset Evelyn Fuentes Smith,<sup>IV</sup> Carmen Granados,<sup>V</sup> Isabel Quiñones,<sup>V</sup> Martha Estévez,<sup>V</sup> Sheyla Pino Linares<sup>VI</sup>*

### Resumen

Se describe el comportamiento de los Defectos Congénitos mayores que fueron causa de interrupciones selectivas de la gestación tras el diagnóstico prenatal ó muertes de niños menores de 1 año de vida, en los 5 municipios del territorio sur-este de la Provincia La Habana, en el período de 1993 a 2008. De 333 casos con defectos congénitos mayores, el 75,97% fue detectado precozmente e interrumpido por decisión de la pareja luego del asesoramiento genético. El resto de los defectos congénitos mayores se presentaron en recién nacidos que fallecieron por esta causa. De los cinco municipios fueron Güines y Melena del Sur los de mayor prevalencia. Los defectos congénitos cardiovasculares fueron los más frecuentes en la muestra. El 50% de estos, se detectaron en la etapa prenatal y el resto constituyó la causa de muerte entre un número importante de recién nacidos. Los defectos renales y del Sistema Nervioso Central se detectaron en su mayoría prenatalmente y fueron interrumpidos electivamente, por lo que su frecuencia fue menor entre los fallecidos. Las acciones para prevenir el incremento de defectos congénitos en el municipio, asumidas por los Asesores genéticos y Médicos Especialistas de la comunidad, han tenido un impacto favorable en estos indicadores.

**Palabras clave:** Defectos congénitos mayores, prevalencia ajustada.

### Abstract

The behavior of major congenital defects that lead either to selective interruptions of pregnancy after prenatal diagnosis or to deaths if children less than one year old in the 5 municipalities of the southeastern territory of La Habana province is described, corresponding to the period from 1993 to 2008. From a number of cases with major congenital defects totaling 333, nearly 75,97 % were detected early and pregnancy was interrupted as requested by the couple after genetic counseling. The rest of these major congenital defects occurred in newborns that died due to them. The greatest prevalence from these five municipalities corresponded to Güines and Melena del Sur. Cardiovascular congenital defects were the most frequent in the sample studied. Half of them (50 %) were detected prenatally and the rest constituted the cause of death for an important number of newborns. Renal and central nervous system defects were mainly detected prenatally and were interrupted selectively, so their frequency among the deceased was smaller. The actions to prevent the increase of congenital defects, carried out by genetic counselors and specialized physicians in the community, have had a great favorable impact on these indicators.

**Keywords:** Major congenital defects, adjusted prevalence.

### Introducción

El Programa Nacional para el diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos (DC) se inicia en la provincia de La Habana,

al igual que en el resto del país, en los años 80 del Siglo XX, como parte integral de los servicios universales de salud, fundamentalmente ligado al nivel secundario de atención.<sup>1-3</sup>

<sup>I</sup> Máster en Ciencias en Bioética. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. E-mail: iris@infomed.sld.cu

<sup>II</sup> Máster en Ciencias en Salud Ambiental. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica.

<sup>III</sup> Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Centro Territorial de Genética del Este de La Habana

<sup>IV</sup> Licenciada en Matemática. Investigador Agregado. Centro Nacional de Genética Médica.

<sup>V</sup> Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Centro Territorial de Genética del Este de La Habana

<sup>VI</sup> Estudiante de 5to. Año de Medicina.

A partir de 2003, cuando se realiza el estudio de la población con Retraso Mental y Discapacidades mayores, y comienza el impulso a la capacitación de personal de la Red Nacional de servicios de Genética; en el territorio se introduce y se incrementa paulatinamente la cobertura de servicios comunitarios de Genética, en el nivel primario de atención.<sup>1-3</sup>

Uno de los aspectos más relevantes de este programa es su contribución al mantenimiento de bajas tasas de mortalidad en menores de 1 año, donde los DC tienen un papel importante en nuestro país, como en muchos países desarrollados, o en vías de desarrollo.<sup>3-6</sup>

El presente trabajo describe el comportamiento de los Defectos Congénitos mayores en fetos interrumpidos selectivamente a solicitud de la pareja y fallecidos menores de 1 año en el territorio sur-este de la Provincia de La Habana en el período 1993-2008; y se destaca el papel de los servicios comunitarios en la prevención de estos defectos congénitos, a partir de su introducción en el territorio.

## Métodos

### *Tipo de estudio*

Se realizó un estudio descriptivo, transversal del comportamiento de los Defectos Congénitos mayores que fueron causa de interrupciones selectivas de la gestación tras el diagnóstico prenatal o muertes de niños menores de 1 año de vida, en los 5 municipios del territorio sur-este de la Provincia La Habana, en el período de 1993 a 2008.

### *Universo y muestra*

El Universo quedó constituido por todas las gestaciones y nacimientos ocurridos durante los años 1993-2008 en los municipios Güines, Melena del Sur, San Nicolás de Bari, Nueva Paz y Batabanó, municipios que conforman el territorio, de acuerdo a la organización de los servicios de salud de la provincia. La muestra quedó conformada por los 333 embarazos que culminaron en interrupciones selectivas a solicitud de la pareja por Defectos Congénitos (DC) mayores, o niños fallecidos durante el primer año de vida por la misma causa.

### *Método*

Se utilizó el método teórico de análisis y síntesis de la información, así como diferentes métodos de la estadística descriptiva para organizar la información: tablas de distribución de frecuencias y medidas resúmenes.

## *Procedimientos*

Se revisaron las estadísticas de salud a nivel nacional, de la Provincia La Habana y de los municipios del territorio sur-este de esta provincia. También fueron revisados los registros de los servicios territoriales y municipales de genética del territorio. Se describen las frecuencias de los DC encontrados, así como su prevalencia ajustada por cada 1000 nacimientos, en cada uno de los municipios y en el territorio, en el período de 1993 al 2008. Se compararon las etapas antes y después del 2003 en relación con la efectividad de las medidas preventivas como resultado de la optimización de los servicios en cuanto a su cobertura poblacional, acercamiento a la comunidad y la participación de personal entrenado en Asesoramiento Genético.

Este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación del Centro Nacional de Genética Médica y en el no se manejaron los nombres y otros datos de identificación de las personas relacionadas con la información procesada.

## Resultados y discusión

La prevalencia ajustada de DC mayores del territorio en el período analizado fue de 11,09 por cada 1000 nacidos vivos (NV); del total de 333 DC mayores registrados, el 75,97% (253) fue detectado precozmente en la embarazada e interrumpido selectivamente, a solicitud de la pareja, en el marco del Asesoramiento Genético (Tabla 1). Este resultado ratifica el papel de este programa en la prevención secundaria de los DC y las enfermedades genéticas, lo que contribuye al mantenimiento de importantes indicadores de salud en los niveles deseados, como ya se evidenciaba en estudios previos realizados en el territorio desde la década de los 90.<sup>6-10</sup>

El 24,02% de los DC mayores se presentó en recién nacidos que fallecieron por esta causa debido a los llamados "fallos" del programa, decisiones familiares o imposibilidad técnica para lograr un diagnóstico más temprano.<sup>6-10</sup> Este comportamiento es similar a lo reportado por Martínez de Santelices y Llamas en el municipio de 10 de octubre, 2007.<sup>11</sup>

Los municipios Güines y Melena del Sur fueron los de mayores tasas de prevalencia ajustada para estos DC por cada 1 000 nacimientos, incluso superiores a la de todo el territorio. Estos son municipios geográficamente cercanos con similares características socioeconómicas, lo que sugiere la posible concordancia de los factores ambientales que pudieron haber concurrido en la etiología de estos DC, y la necesidad de profundizar en el estudio de los mismos.

**Tabla 1.** Defectos congénitos en fetos y fallecidos, por municipios. Provincia Habana Sur- Este, 1993-2008

Municipio	Nacidos vivos	Defectos congénitos						
		Interrupciones de embarazo		Fallecidos menores de 1 año		Total		Prevalencia ajustada por 1000 NV
		No.	%	No.	%	No.	%	
Güines	12007	116	75,81	37	24,18	153	45,94	12,62
Melena del Sur	3889	41	85,41	10	20,83	48	14,41	12,21
San Nicolás de Bari	3881	34	80,95	8	19,04	42	12,61	10,72
Nueva paz	4586	30	75,00	10	25,00	40	12,01	8,66
Batabanó	5394	32	68,08	15	31,91	47	14,11	8,66
Total	29757	253	75,97	80	24,02	333	100	11,09

Fuente: Datos primarios de la Investigación

En el caso de Güines se observó la menor diferencia entre interrupciones y fallecidos. En estudio realizado en Güines en 2007 por Linares<sup>7</sup> sobre la efectividad del Asesoramiento Genético, se encontró que la racionalidad en la toma de decisiones no se comportaba a un nivel alto en familias atendidas en los servicios de Genética, lo que se consideró relacionado con bajo entrenamiento en toma de decisiones en esta población; en este trabajo también se constató una aceptable satisfacción con los servicios de Genética, y se identificaron deficiencias en el trabajo educativo, la dispensarización y las investigaciones sobre factores de riesgo en la comunidad.<sup>7</sup>

La Tabla 2 recoge los principales grupos de DC que se encontraron. Los más frecuentes de la muestra fueron los DC cardiovasculares, los DTN, los DC renales y los del Sistema nervioso central (SNC), en ese orden, similar a lo encontrado por Martínez de Santelices y Llamas en el municipio de 10 de octubre en el año 2007.<sup>11</sup> Los DTN, los DC renales y los del SNC, tuvieron mayor frecuencia entre los detectados prenatalmente e interrumpidos, que entre los fallecidos; un comportamiento análogo se observa en otros DC menos frecuentes como los de la pared anterior, múltiples y síndromes malformativos varios, así como en otros tipos de DC no encuadrables en esta clasificación.

Se destaca el hecho de que sólo aproximadamente la mitad de los DC cardiovasculares, los más frecuentes en la muestra, fueron detectados prenatalmente y la otra mitad constituyeron la causa de muerte en un número importante de recién nacidos. Este comportamiento se mantuvo en todo el período que se analiza y es semejante al que se observó en todo el país, según

se reporta en estudio realizado en 2007 por García y colaboradores.<sup>12</sup>

Los DC del sistema CVC y los del aparato digestivo fueron los mayormente asociados a las causas de muerte de los recién nacidos fallecidos, en coincidencia con que estos dos sistemas de órganos son los mayormente afectados en las enfermedades genéticas de etiología cromosómica. Fueron las cromosomopatías el tercer grupo por orden de frecuencia de los DC analizados, entre los fallecidos.<sup>13</sup>

El comportamiento de los diferentes grupos de DC, puede relacionarse con la mayor o menor complejidad del diagnóstico prenatal de los mismos; por ejemplo los DTN, son predecibles a través de la cuantificación de AFP en suero materno, que es una de las primeras tareas que se incorporaron al Programa Cubano de Genética, y son relativamente más fáciles de diagnosticar directamente por técnicas imagenológicas, al igual que los DC renales y otros DC del SNC.<sup>2</sup> Sin embargo, los DC cardiovasculares requieren de mayor experiencia, tecnología y experticia para su diagnóstico, como lo reflejan varios trabajos realizados sobre el tema.<sup>5, 11-14</sup> Consideramos que de modo similar ocurre con los DC del aparato digestivo, aunque estos datos se encuentran poco o no documentados; mientras que para el diagnóstico prenatal de las cromosomopatías se requiere, o bien la detección precoz de los DC mayores que fundamentalmente se asocian en su cuadro clínico, que por demás son las que hemos encontrado con menor nivel de diagnóstico precoz en nuestro estudio, o el empleo de otros métodos y técnicas diagnósticas que, dada su especificidad y costo, no tienen una cobertura universal en la población.<sup>2</sup>

**Tabla 2.** Grupos de defectos congénitos en fetos y fallecidos. Provincia Habana Sur-Este, 1993-2008

Interrupciones de embarazo		Grupos de defectos congénitos	Fallecidos menores de 1 año		Total	
No.	%		No.	%	No.	%
50	100	Defectos del tubo neural	0	0,00	50	15,01
37	90,24	Renales	4	9,75	41	12,31
28	82,35	Sistema nervioso central	6	17,64	34	10,21
14	77,77	Pared anterior	4	22,22	18	5,40
11	68,75	Síndromes varios	5	31,25	16	4,80
12	57,14	Múltiples	9	42,85	21	6,30
27	51,92	Cardiovasculares	25	48,07	52	15,61
9	45,00	Sistema digestivo	11	55,00	20	6,00
5	45,45	Cromosomopatías	6	54,54	11	3,30
60	85,71	Otros	10	14,28	70	21,02
253	75,97	Total	80	24,02	333	100

Fuente: Datos primarios de la Investigación

**Tabla 3.** Defectos congénitos en fetos y fallecidos por años. Provincia Habana Sur-Este, 1993-2008

Año	Nacidos vivos	DC en interrupción de embarazo		DC en fallecidos		Total de DC	Prevalencia ajustada por 1000 nacidos vivos
		No.	%	No.	%		
1993	2196	8	47,05	9	52,94	17	7,71
1994	2164	12	60,00	8	40,00	20	9,19
1995	2100	21	84,00	4	16,00	25	11,76
1996	1933	19	76,00	6	24,00	25	12,80
1997	2153	14	87,50	2	12,50	16	7,38
1998	2189	28	82,35	6	17,64	34	15,33
1999	2061	18	94,73	1	5,26	19	9,13
2000	1880	16	100,00	0	0,00	16	8,43
2001	1723	17	85,00	3	15,00	20	11,49
2002	1831	16	72,72	6	27,27	22	11,91
2003	1723	14	63,63	8	36,36	22	12,66
2004	1614	10	52,63	9	47,36	19	11,69
2005	1606	20	85,95	3	13,04	23	14,14
2006	1520	10	62,50	6	37,50	16	10,45
2007	1470	15	71,42	6	28,57	21	14,81
2008	1594	15	83,33	3	16,66	18	11,18
Total	29757	253	75,97	80	24,02	333	11,09

Fuente: Datos primarios de la Investigación

Como se aprecia en la tabla 3 la tendencia en el comportamiento de los DC mayores, tanto en fetos interrumpidos como en recién nacidos fallecidos, en el territorio sur-este de la provincia de La Habana, de 1993 a 2008, se ha mantenido estable, y muy ligado a la prevalencia de los mismos, con mayor número de interrupciones de embarazo en general, que de fallecidos por esta causa. Sin embargo, la eficacia de las acciones preventivas se hace más notable a partir del año 2006, cuando la nueva organización de los servicios de Genética se consolida en la provincia, con la presencia de Asesores Genéticos en todas las áreas de salud del territorio, y con ellos, el acercamiento de los servicios de Genética al nivel primario de atención de salud.

Estos datos constituyen los aspectos más relevantes de la investigación realizada y permiten interpretar que las acciones para prevenir el incremento de defectos congénitos en el municipio, asumidas por los Asesores genéticos y Médicos Especialistas de la comunidad, han tenido un impacto favorable en estos indicadores.

### Referencias bibliográficas

1. Marcheco B. La Genética en la Salud Pública: el desafío del acceso de todos a los beneficios. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(1):4-6.
2. Lantigua A, Lemus MT, Marcheco B. Medical Genetic Services in Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(1):15-19.
3. Marcheco B. Cuba's National Medical Genetics Program. *MEDIC REVIEW.* 2009;11(1):11-13.
4. Marcheco B. Genética Comunitaria: la principal prioridad para la Genética Médica en Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2008; 2(3):3-4.
5. Pérez MT, Fuentes LE. Experiencia de 20 años del Registro Cubano de Malformaciones congénitas. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(2):28-34.
6. Rojas I, Lesteiro M, Echevarría P, Ovies A. Repercusión del programa de genética sobre las Tasas de Mortalidad Infantil en el territorio Este de la Provincia La Habana en los años 1986-1993. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología.* 1995;21(1-2):50-54.
7. Linares M. Estrategia para la excelencia del Asesoramiento Genético en el Municipio Güines. 2000- 2006. Trabajo Final presentado en opción al título Académico de Master en Asesoramiento Genético. Ciudad de La Habana, 2007.
8. Hernández N. Morbimortalidad por malformaciones congénitas en el municipio Nueva Paz. Tesis para optar por el título de Especialista de primer grado en Medicina General Integral. La Habana, 2001.
9. Ricardo Y. Efectividad del Asesoramiento Genético en el municipio Nueva Paz. Trabajo Final presentado en opción al título Académico de Master en Asesoramiento Genético. Ciudad de La Habana, 2009.
10. Scull T. Estrategia para la excelencia del Asesoramiento Genético en el Municipio San Nicolás. 2000- 2006. Trabajo Final presentado en opción al título Académico de Master en Asesoramiento Genético. Ciudad de La Habana, 2007.
11. Martínez de Santelices A, Llamas A. Incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de octubre: 1981-2005. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2008;2(3):39-43.
12. García C, Arencibia J, Savío A, García C, Casanova R, Preval A. Evaluación de los resultados del Diagnóstico Prenatal de Cardiopatías Congénitas en Cuba durante el año 2006. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2008;2(1):22 - 27.
13. de León N, Pérez MT, Estévez A, García A, García D. Defectos cardiovasculares congénitos en niños cubanos con Síndrome Down. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2008;2(1):14-21.
14. de León N, Pérez MT, Ramiro JC. Evaluación de los criterios de indicación y positividad de la ecografía fetal en gestantes de alto riesgo. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(1):25-9.
15. Anuario Estadístico del MINSAP, La Habana, Cuba. Disponible en: <http://www.sld.cu/servicios/estadisticas>. Revisado: Mon, 08 Jun 2009.