

Las cardiopatías congénitas en el municipio Marianao, La Habana. Resultados de 10 años.

Congenital cardiopathies in Marianao municipality, Havana: 10 years results.

María Teresa Amor Oruña,^I Aidé Santamarina Fernández,^{II} Yamelic Bernal Pérez,^{III} Jorge Ortega Hernández,^{IV} Gisela Victoria Abadal Borges,^V Carlos García Guevara.^{VI}

Resumen

En este estudio se revisaron las 152 cardiopatías diagnosticadas en el municipio Marianao entre los años 2002 y 2011, detectadas tanto prenatal como postnatalmente. Su frecuencia es similar a la reportada por otros autores. Al analizar la etiología hubo marcado predominio de las de origen multifactorial. Pocas mujeres refirieron consumo de ácido fólico preconcepcional. La mayoría de las mujeres que tuvieron hijos afectados fueron clasificadas como de bajo riesgo genético. En los casos de detección postnatal, que correspondieron a defectos leves, la edad materna se comportó de forma similar al resto de las gestantes que tuvieron hijos sanos, pero en los defectos severos que tuvieron diagnóstico prenatal hubo marcada asociación con las edades reproductivas extremas.

Palabras clave: Cardiopatía congénita, defecto congénito, edad materna, diagnóstico prenatal.

Abstract

In this study 152 cardiopathies diagnosed in the Marianao municipality from 2002 to 2011 were reviewed, both detected prenatally and postnatally, with frequency values similar to the ones reported by other authors. When analyzing their etiology, a marked predominant multifactor origin was detected. Few mothers referred folic acid intake during pregnancy and most of the women who gave birth to affected children had been classified as low genetic risk ones. In postnatal detection cases, corresponding to slight defects, maternal age was similar to that corresponding to pregnant women who gave birth to healthy offspring, while in cases of severe defects with prenatal diagnosis there was a marked association with extreme reproductive age limits.

Keywords: Congenital cardiopathy, congenital defect, maternal

^I Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Máster en Ciencias en Atención Integral a la Mujer. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba. E-mail: tamor@infomed.sld.cu

^{II} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en Ciencias en Atención Integral al Niño. Dirección Municipal de Salud. Marianao. La Habana. Cuba.

^{III} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba.

^{IV} Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba.

^V Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba.

^{VI} Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Profesor Instructor. Cardiocentro del Hospital Pediátrico William Soler. La Habana. Cuba.

Introducción

El desarrollo alcanzado por las ciencias médicas en las últimas décadas ha logrado disminuir la mortalidad infantil (MI) por sepsis y enfermedades nutricionales, debido a lo cual es mayor la importancia de los defectos congénitos (DC) en la morbilidad en esta etapa de la vida.¹ Esto, si bien es una realidad mundial, se hace aún más evidente en los países de economía altamente desarrollada y en aquellos que, como Cuba, destinan altos presupuestos a la Salud Pública. Dentro de los DC más frecuentes se encuentran las cardiopatías congénitas (CC), conceptuadas como anomalías estructurales del corazón, de los grandes vasos o de ambos, con un origen embriológico que abarca desde el día 14 hasta el 60 tras la concepción. La frecuencia de las CC oscila, según diferentes registros, de 4 a 13,1: 1 000 nacidos vivos (NV).² Los factores genéticos juegan un importante rol en su aparición. Se considera que el 85 % de las CC son de causa multifactorial, en la cual se involucran factores genéticos y ambientales, de un 5 a un 10 % tienen una herencia mendeliana y entre 6-8 % forma parte del cuadro clínico de las aberraciones cromosómicas. Un grupo menor puede tener un origen prenatal ambiental y deberse a sustancias que la embarazada consumió durante el embarazo, como anticonvulsivantes, litio, ácido retinoico o alcohol, así como estar relacionadas con enfermedades maternas como diabetes mellitus insulino-dependiente o lupus eritematoso sistémico.² En Cuba es de destacar la labor de la Red Nacional de Genética en la prevención y el diagnóstico de las CC en los tres niveles de atención. Desde antes de la gestación, mediante la identificación y control del riesgo genético preconcepcional, y hasta el examen físico minucioso del producto entre uno y tres meses después del nacimiento, se realizan acciones tanto para identificar y tratar de modificar factores de riesgo como para lograr su diagnóstico prenatal (DP) ultrasonográfico o un diagnóstico lo más precoz posible con el apoyo de la Red Cardio-Pediátrica (RCP).³

En casos de DP y de acuerdo a la CC diagnosticada, en el marco del asesoramiento genético, se ofrecen a la pareja opciones tales como la interrupción voluntaria de la gestación o el continuar la misma con o sin posibilidades de tratamiento médico o quirúrgico.⁴ No obstante, es conocido el hecho de que la mayoría de las CC son de difícil DP y aparecen en mujeres de bajo riesgo.³

Con el presente trabajo pretendemos analizar el comportamiento de las CC en el municipio Marianao en el último decenio, a fin de poder determinar si el

diagnóstico prenatal ultrasonográfico es más eficaz en casos con CC severas y si la edad materna guarda relación con la frecuencia y la severidad de las mismas.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, de corte transversal desde el 1 de enero de 2002 hasta el 31 de diciembre de 2011.

Se utilizaron los registros de nacidos vivos aportados por el Departamento de Estadísticas de la Dirección Municipal de Salud de Marianao.

Se revisaron los casos con diagnóstico prenatal y diagnóstico neonatal precoz de CC registrados en el Servicio Municipal de Genética, así como los casos reportados por la RCP. Se estimó la frecuencia de las CC en el territorio durante el periodo mediante la suma de todos los casos diagnosticados, en etapa prenatal y postnatal. Se clasificaron según la etiología en cromosómicas, monogénicas y multifactoriales, de acuerdo a los datos aportados por los familiares durante el interrogatorio, el examen físico detallado, los resultados anatomopatológicos en aquellos casos de interrupción de embarazo o fallecimiento, y según el resultado del cariotipo en los casos en que se realizó.

Las variables analizadas fueron las siguientes:

- Presencia o ausencia de signos ultrasonográficos que permitieran DP.

- Clasificación según modo de herencia de las CC teniendo en cuenta si existían antecedentes familiares y si fueron defectos aislados o integraron un síndrome.

- Suplementación preconcepcional o no con ácido fólico.

- Clasificación de las gestantes que aportaron CC en alto o bajo riesgo genético.

- Edad materna: Se dividió en: menores de 20 años, de 20 a 34 y mayores de 35 años cumplidos al momento de la concepción.

Los datos de se recolectaron por los autores a partir de registros, respetando la identidad de los pacientes.

Resultados

En el período analizado hubo 11 812 nacimientos en el municipio, de los cuales 124 presentaron algún tipo de cardiopatía congénita no diagnosticable en etapa prenatal, mientras que se realizó DP en 28 casos, para un total de 152 CC y una frecuencia de 12,86:1 000 nacidos vivos.

Al clasificar las CC según su etiología, se pudo confirmar aberración cromosómica en 9 casos, que representan el 5,9 % del total, síndrome monogénico

en un caso, para un 0,66 %; en dos casos se planteó asociación con enfermedad materna (diabetes insulino dependiente) que constituyen el 1,3 %. El resto, 140 para un 92 %, corresponde a casos de CC aisladas de posible herencia multifactorial.

El uso de ácido fólico preconcepcional fue referido solamente por 8 gestantes, que representan el 5,2 % del total. El 29 % de las gestantes (44/152) habían clasificado como alto riesgo genético, siendo las principales causas: adolescencia (21), edad materna de 35 o más años (17), enfermedad materna (6).

Al relacionar la edad materna con la severidad de la CC se observó, que de los 124 casos diagnosticados por la Red Cardio-Pediátrica, los cuales fueron todos CC simples con buena evolución, solamente 16 (12,9 %) estuvieron en los grupos de edades extremas (Figura 1); mientras que, como se observa en la figura 2, de los 28 casos que por su complejidad tuvieron DP, 16 corresponden a estos grupos de edades, lo que representa el 57 % casos.

Figura 1. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en etapa postnatal según la edad materna. Municipio Marianao. La Habana. 2002-2011.

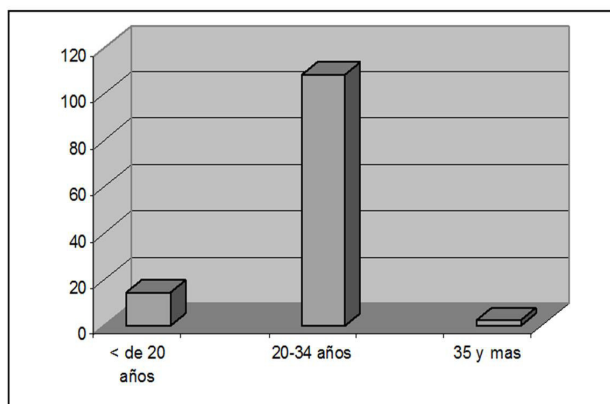
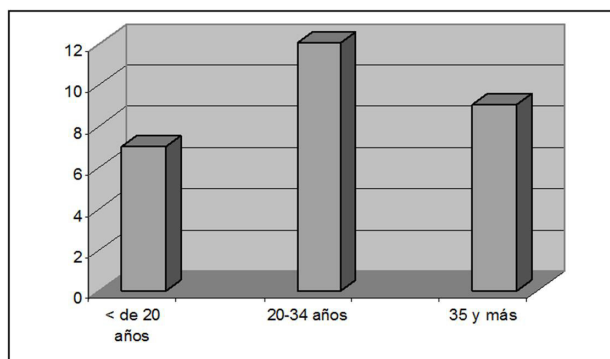


Figura 2. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en etapa prenatal según la edad materna. Municipio Marianao. La Habana. 2002- 2011.



Discusión

La frecuencia de CC detectadas en el período puede ser considerada como dentro de límites esperados.^{5,6} Aunque en otros reportes revisados se observan cifras menores, consideramos que esto puede estar relacionado con el buen funcionamiento y la estabilidad de los servicios, tanto de Genética como de la Red Cardio-Pediátrica en el territorio, que permiten una buena calidad de los registros utilizados. Por otra parte, coincide con lo reportado anteriormente en el municipio.⁷

En cuanto a la clasificación etiológica, llama la atención que mientras las correspondientes a aberraciones cromosómicas se mueven en rangos similares a lo reportado, encontramos un solo caso de CC de causa monogénica (síndrome Williams) y la mayoría de los casos fueron clasificados como de herencia multifactorial. Consideramos posible la existencia de un subregistro, en parte porque no todos los casos son examinados por el genetista clínico y en parte por fenómenos que, como la expresividad variable, pudieran llevar a errores en la identificación de casos con herencia monogénica, sobre todo en ausencia de antecedentes familiares.¹

Es un factor a tener en cuenta para el trabajo futuro del servicio de Genética, el hecho de que a pesar de la identificación por parte del asesor genético de los casos con riesgo preconcepcional, y tras realizarse en el territorio varias intervenciones educativas con vistas a dar a conocer el valor del consumo preconcepcional de ácido fólico en la prevención de los DC,⁸ solo el 5,2 % de las gestantes habían consumido dicho suplemento. Coincide con lo reportado el hecho de que la mayoría de las mujeres que tuvieron hijos con CC pertenecieran a la categoría de bajo riesgo genético.³

Con relación a la edad materna consideramos de interés el hecho de que las CC aisladas, simples, de buena evolución, se mueven de forma similar a la paridad; aquellas complejas, severas, que tuvieron DP, se encontraron con más frecuencia en las edades extremas y, como señalan Lemus y cols., presentan un aparente incremento en su frecuencia probablemente explicable por la mejoría en las técnicas de detección.⁹ Por una parte, está la relación entre edad materna avanzada y aparición de aberraciones cromosómicas, en las cuales son frecuentes las CC, pero también es de señalar la mayor frecuencia de CC en adolescentes. Es conocida la asociación entre edades extremas y aparición de DC,^{9,10} por lo cual se consideran dichas edades como factores de riesgo para los mismos, pero adicionalmente, en esta investigación se apreciaba una

asociación entre las edades extremas y la severidad estudio más profundo.
de las CC, fenómeno que consideramos merece un

Referencias bibliográficas

1. Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: Emery's Genética Médica. Madrid: Marbán; 2001.p.223-234.
2. Oliva Rodríguez J. Ultrasonografía Diagnóstica Fetal, Obstétrica y Ginecológica. La Habana: ECIMED; 2010.
3. de León ONE. Algunos aspectos del programa de diagnóstico manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. [en línea] 2010 [fecha de acceso 2 de junio de 2010]. URL disponible en: <http://www.sld.cu/sitios/genetica/verpost.php?blog=http://articulos.sld.cu/genetica>
4. Amor OMT, Martínez de Santelices CA, Lemus VMT, Moras BFJ, Viñales PMI. Decisiones de las gestantes con relación a la continuación del embarazo después del diagnóstico ultrasonográfico de anomalías congénitas en Marianao, Ciudad de la Habana: 1994-2003. Rev Cubana Genet Humana. 2003;4(1).
5. Pérez MT, Fuentes LE. Experiencia de veinte años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):28-34.
6. Martínez de Santelices CA, Llamas PA. Estudio de la 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).
7. Lemus VMT, Martínez de Santelices CA, Amor OMT, Viñales PMI, Moras B FJ. Edad materna y riesgo de anomalías congénitas en Marianao, Ciudad de la Habana: 1998-2003. Rev Cubana Genet Humana. 2003;4(1).
8. Nazer HJ. Efecto de la fortificación de la harina con ácido fólico sobre la evolución de las tasas de prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas en los hospitales chilenos del ECLAMC. Rev méd Chile. 2007;135 (2):61-67.
9. Lemus VMT, Chang AML, Zaldívar VT, Ducongé MY, Llanos HI, Bringuier GL et al. Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. Rev Cubana Genet Comunit. 2010;4(2):17-23.
10. Bernal PY, García G C Ruisanchez, F E, Marantz P, García MC, Savío BA: Ausencia de la vena cava superior derecha y persistencia de la vena cava superior izquierda en el feto: Presentación de dos casos. Rev Cubana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. 2011;17(4)