

Incidencia y tratamiento de las cardiopatías congénitas en San Miguel del Padrón

Incidence and treatment of congenital heart disease in San Miguel del Padrón

MSc. Emilia Vega Gutiérrez,^I Dra. Lisandra Rodríguez Velásquez,^I MSc. Vivian Gálvez Morales,^{II} MSc. Leslie Bárbara Sainz Cruz,^I MSc. Carlos García Guevara^{III}

^I Policlínico "California". La Habana, Cuba.

^{II} Policlínico "Bernardo Posse". La Habana, Cuba.

^{III} Cardiocentro Pediátrico "William Soler". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Introducción: los defectos congénitos cardiovasculares son en la actualidad con frecuencia, la causa de muerte en los primeros años de vida, y la detección de estos en la etapa fetal, les proporciona a los futuros padres, los conocimientos que les permite tomar una decisión, con respecto a continuar o no con el embarazo.

Objetivo: analizar la incidencia y tratamiento de las cardiopatías congénitas, en el municipio San Miguel del Padrón, en el periodo entre enero de 2007 y diciembre de 2010.

Métodos: se realizó un estudio descriptivo acerca del diagnóstico prenatal y postnatal de las cardiopatías congénitas, en el municipio San Miguel del Padrón, entre el 1ro de enero de 2007 y el 31 de diciembre de 2010. Se detectó un total de 65 cardiopatías congénitas. Se aplicó una encuesta a las madres y familiares de 59 casos —por ser estos los que se encontraban residiendo en el área— para relacionar su etiología con factores de riesgos genéticos y ambientales. Además, se investigó el criterio individual acerca del manejo de estas por el servicio de genética, así como el grado de satisfacción y utilidad con respecto al asesoramiento genético.

Resultados: esta investigación demostró una vez más, que las cardiopatías congénitas se mantienen dentro de las primeras causas de mortalidad infantil. Su incidencia en este estudio, se debió a factores ambientales de origen materno, entre los que se destacó el uso de teratógenos, principalmente el alcohol y el déficit de vitaminas y minerales. El asesoramiento genético recibido constituyó 54 (91 %) casos una gran ayuda para las familias, las cuales consideraron necesaria esta especialidad,

para mejorar la calidad de la atención médica.

Conclusiones: las cardiopatías congénitas mostraron una alta incidencia en nuestro estudio en la etapa prenatal y postnatal. Las cardiopatías complejas constituyeron aproximadamente más de la mitad de los diagnósticos ecográficos antes del nacimiento, en comparación con las detectadas posterior a este, y las más frecuentes fueron: la comunicación interventricular, interauricular y la coincidencia de ambas. El asesoramiento genético fue de relevante importancia para la comprensión y la toma de decisiones de las familias.

Palabras clave: cardiopatías congénitas, diagnóstico prenatal y postnatal y asesoramiento genético.

ABSTRACT

Introduction: Nowadays, cardiovascular birth defects are often the cause of death in the first years of life, and the detection of these in the fetal stage, provides prospective parents, the knowledge that enables them to make a decision, regarding whether to continue pregnancy.

Objective: To analyze incidence and treatment of congenital heart disease in the municipality of San Miguel del Padrón, from January 2007 to December 2010.

Methods: We carried out a descriptive study on the prenatal and postnatal diagnosis of congenital heart disease in the municipality of San Miguel del Padrón, from 1st January 2007 to December 31st, 2010. We detected a total of 65 congenital heart diseases. Mothers and relatives of 59 cases had a survey of since they were living in this territory. This survey aimed to link etiology with genetic risk factors and environmental factors. In addition, we investigated the individual judgment about the genetic management by the service as well as satisfaction and usefulness of genetic counseling.

Results: This research demonstrated once again that congenital heart disease remains within the leading causes of infant mortality. Its incidence in the following study was due to environmental factors of maternal origin, among which highlighted the use of teratogens, mainly alcohol and the lack of vitamins and minerals. The received genetic counseling was a great help for 54 (91 %) families, which considered necessary this expertise to improve the quality of care.

Conclusions: Congenital heart disease showed a high incidence in our study in the prenatal and postnatal care. Complex heart diseases accounted for approximately over half of the diagnostic ultrasound before birth, compared to those detected afterwards. The most frequent were: ventricular septal defect, ASD and the coincidence of both. Genetic counseling was relevant for understanding and decision making of families.

Key words: congenital heart disease, prenatal and postnatal diagnosis, genetics advising.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas constituyen en la actualidad, una de las causas que con mayor frecuencia inciden en la mortalidad infantil, aproximadamente el 2 % de los recién nacidos, presentan una malformación congénita mayor, la incidencia se eleva hasta 5 %, cuando se incluyen aquellas detectadas en edades posteriores al nacimiento, tales como: las cardíacas, renales y digestivas.¹⁻³

La mayoría de las lesiones cardíacas congénitas, son más tolerables durante la vida fetal, solo cuando se elimina la circulación materna y el sistema cardiovascular del recién nacido se hace independiente, se pone de manifiesto el impacto de un trastorno anatómico y después hemodinámico.

El proceso de formación de las estructuras cardíacas definitivas es complejo. Se inicia alrededor de la tercera semana de vida intrauterina y finaliza posteriormente al nacimiento. El periodo vulnerable para el desarrollo de una malformación del corazón fetal, comienza a los 14 días de la concepción, y se puede extender hasta los 60 días.

En el 85 % de las malformaciones congénitas cardíacas, se involucran factores genético-ambientales, es decir, multifactoriales, y en el 15 % restante existe una herencia monogénica (afección de un gen específico) o una anomalía cromosómica, generalmente acompañando a un síndrome genético.^{4,5}

Las cardiopatías congénitas pueden ser aisladas o asociadas con otras malformaciones extracardiacas. Los defectos congénitos cardíacos, se pueden clasificar en defectos de posición o defectos estructurales.

Las cardiopatías más frecuentes son la comunicación interventricular (CIV) con un 18-20 % del total, la comunicación interauricular (CIA) 5-8 % y el ductus arterioso persistente (PCA) en 5-10 %. También se encuentran las cardiopatías congénitas cianóticas, y la más frecuente es la tetralogía de Fallot (TF), que es responsable de entre 5 y 10 % de todos los defectos cardíacos.

Algunas cardiopatías se manifiestan poco después de nacer, relacionadas a menudo con el paso de la circulación fetal a la postnatal (con oxigenación dependiente de los pulmones, y no de la placenta). Otras, sin embargo, no se manifiestan hasta la edad adulta.^{6,7,8}

El diagnóstico precoz de estas patologías del corazón es importante, ya que la presentación clínica puede ser brusca, y puede producir incluso la muerte. Son reconocidas las dificultades para el diagnóstico de estas, durante el examen neonatal. Defectos mayores pueden pasar inadvertidos y manifestarse clínicamente de forma tardía. El método más efectivo para su diagnóstico es la ecocardiografía. El pronóstico perinatal de las formas críticas mejora, si su diagnóstico es efectuado durante el periodo antenatal.

Las malformaciones cardíacas son comunes (8/1 000 embarazadas), y por lo tanto, la evaluación del corazón fetal es de obligada relevancia, en el ultrasonido obstétrico de rutina de toda mujer embarazada. Se ha demostrado que con un análisis adecuado de las cuatro cámaras cardíacas, se detecta el 60 % de las malformaciones serias, y si se incluye además la visualización de ambos tractos de salida, el porcentaje de detección aumenta hasta un 90 %.⁸

Los padres que han tenido un hijo con serias anomalías, deben reflexionar acerca de los factores que han podido ocasionar tal condición, en especial si los hijos que tengan en el futuro, pueden verse igualmente afectados.

El Policlínico Universitario "California" cuenta con el Servicio de Genética Municipal, donde se le ofrece atención a la gestante teniendo en cuenta su riesgo genético y obstétrico, además se realiza la valoración y estudio del recién nacido. Los ecografistas realizan el diagnóstico de defectos congénitos incluyendo las malformaciones cardíacas, y se asesora posteriormente a la futura mamá, a la pareja y familiares, de acuerdo con el pronóstico fetal y la calidad de vida neonatal.

Debido a la gran magnitud y repercusión social de los defectos cardiovasculares congénitos, surgió el interés por la realización de este trabajo, con el objetivo de analizar la incidencia y tratamiento de las cardiopatías congénitas en el municipio San Miguel de Padrón, en el periodo entre enero de 2007 y diciembre de 2010.

MÉTODOS

Se realizó un estudio longitudinal, transversal, descriptivo y retrospectivo, acerca del comportamiento de las anomalías cardíacas detectadas, tanto en el periodo prenatal como posnatal, durante cuatro años de trabajo.

La información se obtuvo mediante la revisión de las historias clínicas de las gestantes y los recién nacidos, previo consentimiento informado, se utilizó además la base de datos del Centro Municipal de Genética y la red de cardiopediatria.

El universo estuvo representado, por los 65 casos de cardiopatías congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal y postnatal, de las 6 áreas de salud que conforman el municipio San Miguel del Padrón, en el periodo entre 2007 y 2010. La muestra para estudiar los factores de riesgo asociados a cardiopatías congénitas, se redujo a 59 casos, entre madres y familiares cercanos de los afectados, por ser los que se encontraban residiendo en el área durante este estudio.

Se recogieron mediante la aplicación de una encuesta (anexo 1), variables como: edad, escolaridad, antecedentes de enfermedades agudas en la gestación, enfermedades crónicas, ingestión de medicamentos, hábitos tóxicos, planificación familiar, enfermedades relacionadas con el embarazo (anemia, infecciones, entre otras), historia obstétrica, periodo intergenésico, diagnóstico y tipo de defecto cardíaco. Se entrevistaron las parejas cuyas gestaciones se interrumpieron por este tipo de defecto, precisando aspectos relacionados con la accesibilidad a los servicios de genética, y con la calidad del asesoramiento genético recibido.

Anexo 1. Encuesta

Nombre de la madre _____

Edad _____ Escolaridad _____ Área de salud _____

Labor que realiza _____

1. Antecedentes familiares de cardiopatía congénita:

a) Sí _____

b) No _____

2. Hijo previo con cardiopatía:

a) Sí _____

b) No _____

3. Valoración nutricional a la captación: _____

4. Hábitos tóxicos:

a) Cigarrillo _____

b) Drogas _____

c) Café _____

d) Alcohol _____

5. Antecedentes de enfermedades crónicas:

a) Sí _____

b) No _____

c) ¿Cuál? _____

6. Utilización de fármacos:

a) Sí _____

b) No _____
c) Tipo _____

7. Utilización de anticoncepción:

a) Sí _____
b) No _____

8. Tiempo de uso:

a) meses _____
b) años _____

9. Tipo de anticonceptivo:

a) DIU _____
b) Hormonal _____

10. Diga si fue un embarazo planificado:

a) Sí _____
b) No _____

11. Ingestión de ácido fólico preconcepcional:

a) Sí _____
b) No _____

12. Exposición a factores ambientales:

a) Radiaciones _____
b) Altas temperaturas _____

13. Riesgo obstétrico (embarazo)

a) Historia obstétrica
• Espontáneos _____

14. Gestación actual

a) Amenaza de aborto _____
b) Oligoamnios _____

c) Anemia _____

d) Infecciones tipo:

• urinaria _____

e) Periodo intergenésico corto menor de 2 años: _____

f) Ultrasonido (1er trimestre): Translucencia nucal
• _____

g) Alfafetoproteína en suero materno:

- Normal _____
- Baja _____
- Elevada _____

h) Diagnóstico prenatal citogenético:

- Sí _____
- No _____

i) ¿En qué momento se realizó el diagnóstico? _____

j) Tipo de cardiopatía: _____

k) Recién nacido con alteraciones cromosómicas: _____

l) Tipo de alteración: _____

m) ¿Fue evaluado por la consulta de riesgo genético de su área de salud?: _____

n) ¿Considera que fue debidamente informado sobre el defecto congénito que tenía el producto de su gestación y/o el recién nacido?:

- Sí _____
- No _____

ñ) ¿Fue asesorado en más de una consulta?:

- Sí _____
- No _____

o) ¿Se le brindó más de una opinión especializada antes de definir el diagnóstico?:

- Sí _____
- No _____

p) ¿El equipo de asesores genéticos utilizó alguna forma para presionar

acerca de su elección, con respecto al embarazo?:

- Sí _____
- No _____
- ¿Cuál? _____

q) Si la decisión fue continuar con la gestación, diga si se mantuvo un seguimiento adecuado por los servicios de genética:

- Sí _____
- No _____

r) ¿Considera usted necesarios los servicios de genética?

- Explique

Se excluyeron las malformaciones extracardiacas, así como los fetos y recién nacidos sanos.

Se revisaron los protocolos necrópsicos de los casos en que se interrumpió la gestación y de los mortinatos peri y posnatales.

Se utilizó también como parte de la investigación el instrumento ya aplicado anteriormente (anexo 2), el cual está validado como parte del proyecto ramal "Bioética y genética".

Anexo 2. Aspectos éticos de la genética médica

1. Una embarazada que recibe el resultado de alfafetoproteína con cifras elevadas, es citada a consulta de genética donde se le realiza un estudio por ultrasonido y se detecta una malformación grave de la columna vertebral del feto. ¿Qué usted piensa que el médico debe hacer?

- a) Aconsejarle continuar con el embarazo.
- b) Aconsejarle interrumpir el embarazo.
- c) No darle ninguna sugerencia de lo que debe hacer.
- d) Informarle las características del trastorno, las opciones disponibles, y dejar que ella decida qué hacer.

2. Existen pruebas genéticas que pueden detectar enfermedades que aparecen en la vida adulta, incluso si se realizan a niños menores de 18 años. Algunos de estos diagnósticos precoces, una vez realizados pueden ser útiles para evitar o tratar problemas de salud, pero también pueden inducir a los padres a ser sobreprotectores o a rechazar al niño, todo lo cual puede llevar a trastornos emocionales.

Diga qué tipos de pruebas genéticas serían aceptables, en los menores:

- a) Para enfermedades que sean tratables, si se diagnostican tempranamente.
- b) Para enfermedades que se puedan prevenir, si se diagnostican tempranamente.
- c) Para enfermedades genéticas, aunque no se puedan prevenir ni tratar en el momento actual.
- d) Ninguna prueba genética.
- e) No sé.

3. Para el desarrollo de la genética médica, se requieren esfuerzos y recursos materiales y humanos. El país debe priorizar los objetivos que se desean cumplir de acuerdo con las posibilidades reales existentes. En las columnas de la izquierda se enumeran algunos de esos objetivos, y le pedimos que nos dé su opinión en cada uno de estos, señalando con el No. 1, 2, 3. Se entenderá que si usted escribe el No. 1, es porque lo considera muy prioritario; si escribe el 2, es porque lo considera prioritario; y si escribe el 3, es porque lo considera necesario, pero en menor orden de prioridad.

- a) Evitar el nacimiento de niños con limitaciones físicas o mentales
- b) Ofrecer estudios prenatales a las parejas, con riesgos de tener hijos con

enfermedades genéticas

- c) Estudiar a las parejas antes de la concepción, para conocer sus riesgos genéticos
- d) Dar información a las familias sobre sus riesgos genéticos
- e) Investigar la predisposición o riesgo de padecer enfermedades de aparición tardía
- f) Ayudar a las parejas a tener hijos sanos
- g) Ayudar a la selección de las parejas
- h) Ayudar a todos los profesionales de la salud y a la población en general, a comprender los problemas genéticos
- i) Apoyar a la familia, especialmente a la mujer, en la toma de decisiones reproductivas
- j) Propiciar el apoyo social efectivo a las personas con enfermedades genéticas, especialmente, las discapacitantes
- k) Ayudar a proteger a los trabajadores que por alguna de sus características genéticas, tiene riesgo laboral
- l) Disminuir los gastos y la carga para el estado
- m) Educar a la población sobre la genética y su relación con la salud
- n) Realizar investigaciones que permitan ampliar las aplicaciones de la genética a la salud pública

Los datos se expresaron en valores porcentuales, los cuales se muestran en tablas estadísticas.

RESULTADOS

La incidencia de cardiopatías congénitas en el municipio San Miguel del Padrón, en el periodo comprendido entre 2007 y 2010, se aprecia en la tabla 1. Se diagnosticaron 65 cardiopatías congénitas, 11 de estas en la etapa prenatal y 54 después del nacimiento.

Tabla 1. Diagnóstico prenatal y postnatal de cardiopatías congénitas por área de salud

Área de salud	Diagnóstico prenatal					Diagnóstico posnatal				
	2007	2008	2009	2010	Total	2007	2008	2009	2010	Total
W. Pérez	---	---	1	1	2	2	---	3	2	7
B. Posse	---	---	---	3	3	2	1	4	3	10
Pi Mirabal	---	---	---	1	1	2	2	6	5	15
HR. Abey	1	---	1	---	2	2	2	3	2	9
California	---	1	1	---	2	---	2	3	2	7
Luis Carbó	---	1	---	---	1	3	2	1	---	6
Total	1	2	3	5	11	11	9	20	14	54
Tasa	0,6	1,1	1,7	2,7	1,5	7,3	5,2	12	8,2	8,1

El área de salud "Bernardo Posse", que pertenece al Consejo Popular 2, presentó la mayor incidencia de afectados con diagnóstico prenatal en el periodo estudiado (13 casos); el año 2010, fue el año en que hubo más casos (6 casos). La tasa de estas cardiopatías que se detectaron antes del nacimiento fue de 1,5; el mayor número de casos con defectos cardiacos al nacimiento, lo mostró el Policlínico "Reinaldo Pi Mirabal" con 15, seguido por el "Bernardo Posse" con 10 casos.

La tasa de incidencia, posterior al nacimiento por esta entidad en los cuatro años de estudio, fue de 8,1, y el 2009 con 12, fue la más relevante. En la mayoría de los casos se trataba de cardiopatías compatibles con la vida, cuyo pronóstico quirúrgico era favorable, y otras, que requerían solo un seguimiento.

En la tabla 2 se aprecia que las malformaciones cardíacas con mayor frecuencia diagnosticadas, fueron las cardiopatías complejas, y las de mayor incidencia fueron: la hipoplasia de cavidades izquierdas, el defecto de septación atrio ventricular y la tetralogía de Fallot. A pesar de que no contamos con tecnologías muy avanzadas, los grandes cambios estructurales que se presentan en estas malformaciones, y la experiencia adquirida por el personal médico que realiza el estudio ecocardiográfico, permiten detectar estas anomalías en la etapa prenatal. No se calcularon las tasas de cada una de estas cardiopatías por 1000 nacidos vivos, porque su valor sería ínfimo.

Tabla 2. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el periodo prenatal

Tipo de cardiopatía	2007	2008	2009	2010	Total
Tetralogía de Fallot	1	--	1	---	2
Defecto de septación atrio ventricular	---	1	1	---	2
Hipoplasia de cavidades izquierdas	---	1	---	1	2
Comunicación interventricular	---	---	1	---	1
Doble arco aórtico	---	---	---	1	1
Tumor cardíaco	--	---	---	1	1
Atresia tricuspidea	--	---	---	1	1
Origen anómalo de rama izquierda pulmonar	--	--	---	1	1
Total	1	2	3	5	11

En la tabla 3 se representan las cardiopatías congénitas que con mayor frecuencia se diagnostican postnatalmente. La comunicación interventricular fue la de mayor incidencia, al igual que la comunicación interauricular. La combinación de ambas se presentó en 7 pacientes. Otras cardiopatías fueron diagnosticadas después del nacimiento con menor frecuencia, entre estas la persistencia del conducto arterioso, la transposición de grandes vasos y otras como: la coartación de la aorta y la estenosis pulmonar. Esto se explica porque estructuralmente el corazón fetal en la etapa prenatal, presenta una comunicación interventricular fisiológica o foramen oval y ductus arterioso permeable. La comunicación interventricular cuando es inferior a 3 mm, alrededor de las 22 a las 24 semanas de gestación, es de difícil diagnóstico.

En la tabla 4 se presentan los recién nacidos fallecidos por malformaciones cardíacas (5 casos). Las principales causas de muerte, obedecieron a cardiopatías congénitas complejas. De estas, 2 aunque tuvieron diagnóstico prenatal y contaron con el asesoramiento genético, decidieron continuar con el embarazo. El año 2010 muestra la tasa de más fallecidos por cardiopatías con 1,1 seguido por el 2007 con 0,7, aclaremos que en uno de estos hubo una complicación posoperatoria, que es un agravante de estas patologías.

En la tabla 5 se reflejan los factores de riesgo asociados a las cardiopatías congénitas diagnosticadas en nuestro municipio. Entre los factores de riesgo que más influyen se encuentran: los hábitos tóxicos fundamentalmente el café, con 11 casos, el hábito de fumar con 8 y el alcohol con 7. Le siguen en orden de importancia, la anemia con 8 casos y la amenaza de aborto con 7. Todos estos factores de riesgo, guardan relación

con procesos carenciales en el ser humano, que conducen al déficit de vitaminas y minerales entre estos el ácido fólico. Las mujeres que se encontraban entre 20 y 35 años mostraron mayor número de productos afectados, fueron estas edades donde se observaron esos aspectos deficientes de forma general.

Tabla 3. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el periodo postnatal

Tipo de cardiopatía	2007	2008	2009	2010	Total
Comunicación interventricular	6	5	5	5	21
Comunicación interauricular	3	2	8	3	16
Comunicación interventricular + Comunicación interauricular	1	---	2	4	7
Persistencia del conducto arterioso	---	1	2	1	4
Transposición de grandes vasos o arterias	1	---	---	---	1
Otras	---	1	3	1	5
Total	11	9	20	14	54

Tabla 4. Mortalidad por cardiopatías congénitas

Tipo de cardiopatía	2007	2008	2009	2010	Total
Transposición de grandes vasos	---	1	---	---	1
Comunicación interventricular perimembranosa	1	--	1	1	3
Hipoplasia de cavidades izquierdas	---	---	---	1	1
Total	1	1	1	2	5
Tasa de mortalidad	0,7	0,6	0,6	1,1	0,8

Creemos necesario aclarar, que pueden coexistir en una misma paciente 2 o más factores de riesgo.

Otros factores descritos como son los marcadores ecográficos, la edad materna avanzada y las patologías crónicas asociadas, no guardan relación directa con las cardiopatías congénitas en la muestra estudiada.

Tabla 5. Factores de riesgo asociados a cardiopatías congénitas

	Factores de riesgo	Total
Edad materna	Menos de 20 años	11
	20-35 años	45
	Más de 35 a	3
Hijo previo con cardiopatía	---	1
Cromosomopatías	Síndrome de Down	5
	Trisomía 13	---
	Trisomía 18	---
	Otras	1
Fármacos	Hormonal	4
	Otros	5
Hábitos tóxicos	Alcohol	7
	Café	11
Relacionados con el embarazo	Cigarrillo	8
	Anemia	8
	Bajo peso	5
	Amenaza de aborto	7
	Infecciones	4
	Periodo intergenésico corto	2

DISCUSIÓN

Gracias a los avances tecnológicos complementados, y a una creciente capacidad de los ecografistas para reconocer la anatomía fetal normal y anormal, el uso de la ecografía como instrumento diagnóstico obstétrico continúa en expansión. Aunque los defectos estructurales del corazón y los grandes vasos, son anomalías congénitas bastante comunes, la ecocardiografía fetal solo desde hace poco, ha atraído mayor atención después de la aparición de los ecógrafos de tiempo real de alta resolución.⁶

Es necesario conocer los factores de riesgo asociados a las cardiopatías congénitas para prevenirlas. Reportes de la literatura de la fundación de Medicina Fetal en el Reino Unido, informan tasas de 5-10 por 1 000 nacidos vivos. En Estados Unidos de América reportan que las anomalías congénitas cardíacas se presentan alrededor de 8 por 1 000 nacidos vivos.⁸⁻¹⁰ En nuestro municipio, en el periodo de estudio, se reportan tasas entre 5 y 12 que concuerdan con la literatura revisada.

En Inglaterra, en el año 2006, la comunicación interventricular es la cardiopatía congénita con mayor frecuencia, diagnosticada en 15,7 %, la transposición de grandes arterias se presenta en un 9,9 %, la tetralogía de Fallot en 8,9 %, la hipoplasia de cavidades izquierdas en 7,4 %, la coartación de la aorta en 7,5 % y el defecto de septación atrio ventricular en 5 %. Sin embargo, en Washington, la comunicación interventricular se detectó prenatalmente en 32,4 %, la hipoplasia de cavidades izquierdas en 9,8 %, el defecto de septación atrio ventricular en 7,4 %, la tetralogía de Fallot en 6,8 %, la transposición de grandes arterias en 4,7 % y la coartación de la aorta en 4,6 %.^{9,10} Es bueno aclarar que estos estudios han sido realizados a gran escala.

La visualización del corazón fetal en movimiento y el análisis detallado de la anatomía, se ha tornado una realidad, ya que conjuntamente a los avances tecnológicos, cada día mejoran las habilidades del personal médico, dedicado a rastrear las malformaciones, arritmias y disturbios de este.¹¹

En la actualidad, en nuestro país contamos con equipos que permiten en gran medida evaluar las 4 cámaras cardiacas, los tractos de salidas de las grandes arterias, y más recientemente la imagen de los tres vasos: arteria pulmonar, aorta y vena cava superior. No obstante, carecemos todavía del doppler en alta definición pulsado, continuo y a color, que facilitaría la detección aún mayor de estas anomalías.^{11,12} La tasa de incidencia ajustada de cardiopatías congénitas complejas en Cuba en el año 2006, fue de 2,56 por 1 000 nacidos vivos. El desarrollo de la cirugía cardiaca y de las técnicas de bypass cardiopulmonar, ha reducido la tasa de mortalidad de estas cirugías a niveles relativamente bajos. Por ejemplo, actualmente se estima que la reparación de defectos cardíacos congénitos, tiene una tasa de mortalidad de 4-6 %.¹³

Los defectos congénitos que más inciden en la mortalidad infantil en el país, son las cardiopatías congénitas, seguido de las malformaciones digestivas, hernias diafragmáticas, cromosomopatías y malformaciones del sistema nervioso central.¹⁴⁻¹⁷ Estos registros se corresponden con la estadística de nuestro municipio.

El uso de píldoras anticonceptivas por largos períodos sin asociarse a la ingestión de ácido fólico, constituye una de las causas que inciden en las malformaciones congénitas y en específico de las cardiopatías congénitas, teratógenos como la ingestión de alcohol y el uso indiscriminado de productos con alto contenido de vitamina A, son responsables también en gran medida de estas entidades, así como también estados carenciales como la anemia y el bajo peso materno. Además de ayudar a prevenir determinados defectos congénitos, el ácido fólico cumple otras funciones importantes durante el embarazo. Las gestantes necesitan ácido fólico adicional para la eritropoyesis, que ayuda al rápido crecimiento de la placenta, y el feto lo necesita para producir nuevo ADN, a medida que se multiplican las células. Estos resultados se corresponden con los descritos en la literatura.¹⁸⁻²⁰

El ácido fólico, es una vitamina perteneciente al complejo B, cuya ingestión en la etapa preconcepcional, contribuye a la prevención de defectos congénitos, y otros problemas relacionados con la salud del ser humano. El déficit de ácido fólico, ocasiona daños en la formación de las estructuras del sistema nervioso central, al reducir la disponibilidad de tetrahidrofolato, que predispone a los defectos de cierre del tubo neural. Si todas las mujeres consumieran la cantidad recomendada de ácido fólico antes y durante la primera etapa del embarazo, se podría prevenir hasta un 70 % de todos los defectos de este tipo. El ácido fólico constituye una herramienta útil, en la prevención de las cardiopatías congénitas.²⁰⁻²³

La mayoría de las malformaciones aisladas tienen una herencia multifactorial, los factores genéticos contribuyen al menos en un 40 %, de ahí la importancia de reconocer la influencia del ambiente en su posible prevención.

Las cromosomopatías que se asocian con cierta frecuencia son el síndrome de Down, que se presenta en un 55,5 %, esto concuerda con la literatura, que informa que aproximadamente entre 40-60 % de este síndrome, se asocia a estas patologías. No obstante, muchos de estos defectos que acompañan a síndromes genéticos, están siendo evitados por la implementación en nuestro país, del diagnóstico prenatal citogenético en gestantes de riesgo, así como la valoración ecográfica de marcadores genéticos.^{24,25}

La genética clínica, tiene como uno de sus pilares el acto de asesoramiento genético, el cual abarca un amplio campo de acción, ya que interviene en todo el proceso de atención médica de la enfermedad: diagnóstico, prevención, rehabilitación, seguimiento y apoyo psicosocial.

La acción esencial en esta metodología es la comunicación social, mediante una amplia información de toda la enfermedad, de forma asequible a todos los niveles intelectuales, permitiéndoles a estas personas el conocimiento que los prepara en su prevención, manejo y ante todo, en la toma de sus propias decisiones.²⁶⁻²⁸

La presencia en la comunidad de especialistas con conocimientos de genética, preparados para trabajar con un enfoque multidisciplinario e integrador, permite el primer punto de contacto entre los individuos, la familia y la comunidad en general con el sistema de salud, y garantiza la atención sanitaria en este campo, a partir de un enfoque preventivo.

Los avances en genética humana, que han ocurrido durante los últimos 20 años, han revolucionado nuestros conocimientos sobre el rol de la herencia en la salud y la enfermedad. El genoma no solo determina la causa de enfermedades monogénicas que afectan a muchas personas en todo el mundo, sino que también —dependiendo de factores ambientales— incrementa el riesgo.^{29,30}

Este conocimiento, si se utiliza adecuadamente, proporcionará muchas oportunidades de lograr mejor salud, para las personas de todos los países. Sin embargo, está claro que los avances en la genética solo serán aceptados, si su aplicación se lleva a cabo éticamente, es decir, con la debida consideración a la autonomía y la justicia, la educación, las creencias y recursos de cada nación y comunidad; y si se establecen, además, las medidas urgentes que deben tomarse en relación con este tema.

El área de salud con mayor incidencia de cardiopatías congénitas antes del nacimiento, fue el Bernardo Posse, y en la etapa postnatal, el policlínico "Reinaldo Pi Mirabal" fue el que más casos aportó. Los años con más elevada incidencia de cardiopatías congénitas fueron: en la etapa prenatal el 2010 y en la posnatal el 2009. Dentro de las anomalías cardíacas más frecuentes se encontraron: la comunicación interventricular aislada, seguida de la comunicación interauricular, y ambas a su vez coinciden como una entidad única, en su mayor parte diagnosticadas después del nacimiento. Además, las cardiopatías complejas fueron diagnosticadas en sobre todo en la etapa prenatal, y constituyeron causa de mortalidad infantil. Los factores de riesgo asociados a la aparición de cardiopatías congénitas, se relacionaron todos con el posible déficit de folatos materno, y estos fueron: la ingestión de alcohol, de fármacos y los estados carenciales nutricionales maternos.

Recomendaciones

- Promover el consumo de ácido fólico preconcepcional.
- Dirigir el estudio ecocardiográfico basándose en el riesgo genético de nuestra población.
- Capacitar a los trabajadores de la esfera sanitaria para la promoción de salud y prevención del riesgo de los defectos congénitos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cabrera Cristian M, Novoa Pizarro J, Valentín Paris C. Incidencia de cardiopatías congénitas y diagnóstico prenatal de red de asistencial del Hospital "Padre Alberto Hurtado". Santiago. 1999-2003. Rev Chil Ultrasonog. 2004;7(3):89-92.
2. García Guevara C, Arencibia Faife J, Savio Benavides A. Evaluación de los resultados del diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas en Cuba durante el año 2006. Rev Cubana Genet. Comunit. 2008;2(1):22-7.
3. Anuario Estadístico del MINSAP. Edición Especial 2009. Revista Centro Nacional de Información Científica Médica. [En Internet] [Consultado: 8 de junio de 2009]
Disponible en: <http://bvs.sld.cu/cgi-bin/wxis/anuario/?IsisScript=anuario/iah.xis&tag5003=anuario&tag5021=e&tag6000=B&tag5013=GUEST&tag5022=2009>
4. Viñals Fernando L, Giuliano Anrigo B. Cardiopatías congénitas. Incidencia antenatal. Rev Chil Obstet Ginecol. 2002; 67(3): 203-6.
5. Mueiier RF, Young ID. Emery's. Genética Médica. 10ma ed. Cap 15. Madrid: Marban Libros, SL; 2001. p. 222-34.
6. Finch AD. La importancia de la ecografía en la detección y el manejo de las malformaciones cardiacas congénitas. Rev Esp Cardiol. 2006;5(9):23-8.
7. Allan LD. In opinion. Isolated major congenital heart disease. Ultrasound Obstet Gynecol. 2001;1(7):370.
8. Niggenayer E. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the basic and extended Basic cardiac scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006;27(2):107-13.
9. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.
10. Pilu J, Nicolaides K, Ximenes R, Jeanty Ph. The 18-23 weeks scan. Diagnosis of fetal abnormalities. Fetal Medicine. 2002;22(4):308-15.
11. García Guevara C, Arencibia Faife J, Savio Benavides A . Valor de la vista ecográfica de los tres vasos en el pesquisaje de cardiopatías congénitas. Rev Cubana Genet Comunit. 2010;4(1):5-9.
12. Zhao BW, Pan M. Application of fetal echocardiography in detection of fetal arrhythmia and its clinical significance. Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi. 2004;39(6):665-8.
13. Klitzner Thomas S, Lee Nga Yee M, Rodríguez Cruz S. Sex-related Disparity in Surgical Mortality among Pediatric Patients. Congenital Heart Disease 2006;1(3):77.
14. Rodríguez Tur Y, Justo Sánchez D. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Ciudad de La Habana 1982-2007. Rev Cubana Genet Comunit. 2009;2(3):41-50.

15. Park Myung K. *Pediatric Cardiology for Practitioners*. 5th Edition. London: UK; 2008.
16. Martínez de Santelices A, LLamos Paneque A. Estudio de la incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de octubre 19812005. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(3):39-41.
17. Rojas Bettancourt I, Pérez Mateo MT. Comportamiento de los defectos congénitos en el territorio Sureste de la provincia de La Habana 19932008. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2010;4(1):32-6.
18. De león Ojeda N, Pérez Mateo MT. Evaluación de los criterios de indicación y positividad de la ecocardiografía fetal en gestantes de alto riesgo. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2007;1(1):25-9.
19. Taboada Lugo N. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio de Ranchuelo. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2006;32(2):32-5.
20. Perri T, Cohen-Sacher B, Hod M, Berant M, Meizner I, Bar J. Risk factors for cardiac malformations detected by fetal echocardiography in a tertiary center. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2005;17(2):123-8.
21. Ness AR, Campbell DI, Davey Smith G. Folic acid supplements in pregnancy and birth outcome: re-analysis of a large randomised controlled trial and update of Cochrane review. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*. 2005;19(2):11224.
22. Méndez García R. El valor del ácido fólico en la prevención primaria de defectos congénitos y otras enfermedades del ser humano. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(1):17-21.
23. De León Ojeda N, Pérez Mateo MT, García Martínez C. Defectos cardiovasculares congénitos en niños cubanos con Síndrome de Down. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(1):22-7.
24. Passage E. *Genética. Textos y Atlas*. 3ra edición. Argentina: Editorial Médica Panamericana; 2006.
25. Ricardo Pérez Y. Efectividad del asesoramiento genético en el municipio de Nueva Paz. Trabajo final presentado en opción al título académico de Máster en Asesoramiento Genético. La Habana: Centro Nacional de Genética Médica; 2009.
26. Martín Ruiz MR, Casas Buchillon J. Conocimientos sobre sickleemia riesgo genético en portadores sanos que habían recibido asesoramiento genético. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(3):42-5.
27. González Salvat RM, González Labrador I. Eugenesia y diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Obst Ginec*. 2002 [Consultado: 4 de abril de 2011];28(2):80-3.
28. Bueno Sánchez M. Bioética y Pediatría. *An. Esp. Pediatría*. 2007;34(5):409.
29. Lantigua Cruz A, Marcheco Teruel B. Medical Genetic Services in Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2007;1(1):15-9.

30. Marcheco-Teruell B. Genética Comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit. 2008;2(3):3-41.

Recibido: 20 de enero de 2012.

Aprobado: 10 de abril de 2012.

Emilia Vega Gutiérrez. Policlínico California. Calzada de Güines, reparto Central, municipio San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba. Correo electrónico:

emiliavega@infomed.sld.cu