

## Características de las malformaciones congénitas de la provincia Ciego de Ávila, 2011-2018

### Characteristics of congenital malformations in Ciego de Ávila province, 2011-2018

Sady Novoa-Casales<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-0360-688x>

Lourdes Elena Álvarez-López<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6724-1373>

Annie García-de la Rosa<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5373-5823>

Yareisy Torres-Delgado<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9816-4630>

<sup>1</sup>Especialista de Primer Grado en Embriología Médica y en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila, Facultad de Ciencias Médicas “Dr. José Assef Yara”. Ciego de Ávila, Cuba.

<sup>2</sup>Máster en Educación Médica. Especialista de Primer y Segundo Grados en Embriología. Profesor Auxiliar. Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila, Facultad de Ciencias Médicas “Dr. José Assef Yara”. Ciego de Ávila, Cuba.

<sup>3</sup>Especialista de Primer Grado en Fisiología Normal y Patológica y en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila, Facultad de Ciencias Médicas “Dr. José Assef Yara”. Ciego de Ávila, Cuba.

\* Autor para la correspondencia. Correo electrónico: [sady.novoa@infomed.sld.cu](mailto:sady.novoa@infomed.sld.cu)

Recibido: 26/03/2020

Aprobado: 15/06/2020

## RESUMEN

**Introducción:** las malformaciones congénitas son alteraciones del desarrollo morfológico, estructural y



funcional que constituyen un problema de salud en Cuba y en la provincia Ciego de Ávila.

**Objetivo:** caracterizar las malformaciones congénitas ocurridas en la provincia Ciego de Ávila en el período 2011-2018.

**Métodos:** se realizó un estudio descriptivo transversal a un universo de 606 nacimientos que presentaron malformaciones. Se estimaron las tasas de incidencia global y anual en nacidos vivos, en interrupciones de embarazos y en fallecidos. Las variables se caracterizaron según la madre, el nacido malformado y la malformación. Se cumplieron los principios bioéticos y las normativas éticas de la genética médica cubana.

**Resultados:** la tasa de incidencia global (8,30 cada 1 000 nacimientos) presentó variaciones en los ocho años, y el 2012 fue el de mayor tasa anual (12,80 %). La mayoría de las madres fue del municipio Ciego de Ávila (45,54 %), del grupo de 20 a 34 años (68,98 %), sin antecedentes de riesgo (73,43 %) y consumía medicamentos de la categoría A (74,26 %). Entre los nacidos malformados predominaron los varones (59,74 %) y el bajo peso al nacer (52,48 %); en las malformaciones, el diagnóstico prenatal por ultrasonido del segundo trimestre (73,27 %), el sistema cardiovascular (28,88 %) y la comunicación interventricular (12,87 %).

**Conclusiones:** en Ciego de Ávila las malformaciones congénitas son frecuentes, sobre todo en el municipio cabecera, en mujeres adultas jóvenes y sin riesgos, en nacidos varones con bajo peso al nacer, y con predominio de las del sistema cardiovascular.

**Palabras clave:** ANOMALÍAS CONGÉNITAS/epidemiología; RECIÉN NACIDO; FACTORES DE RIESGO.

## ABSTRACT

**Introduction:** congenital malformations are alterations of morphological, structural and functional development that constitute a health problem in Cuba and in the Ciego de Ávila province.

**Objective:** to characterize the congenital malformations that occurred in Ciego de Ávila province in the period 2011-2018.

**Methods:** a cross-sectional descriptive study was carried out on a universe of 606 births that presented malformations. The global and annual incidence rates were estimated in live births, in pregnancy interruptions and in deaths. The variables were characterized according to the mother, the malformed





born and the malformation. The bioethical principles and ethical regulations of Cuban medical genetics were met.

**Results:** the global incidence rate (8,30 per 1 000 births) presented variations in the eight years, and 2012 was the one with the highest annual rate (12,80%). Most of the mothers were from the Ciego de Ávila municipality (45,54 %), from the 20 to 34-year-old group (68,98 %), without a history of risk (73,43 %) and consumed category A medication (74,26 %). Among malformed births, males (59,74 %) and low birth weight (52,48%) predominated; in malformations, prenatal diagnosis by second trimester ultrasound (73,27 %), the cardiovascular system (28,88 %) and interventricular communication (12,87 %).

**Conclusions:** in Ciego de Ávila, congenital malformations are frequent, especially in the main municipality, in young adult women without risks, in male babies with low birth weight, and with a predominance of those of the cardiovascular system.

**Keywords:** CONGENITAL ABNORMALITIES/epidemiology; INFANT, NEWBORN; RISK FACTORS.

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas –denominadas también anomalías congénitas, defectos del nacimiento o trastornos congénitos– son alteraciones estructurales o funcionales que se producen durante la vida intrauterina, y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.<sup>(1)</sup>

En el mundo en los últimos años se incrementó la incidencia de malformaciones congénitas. Por lo cual, se consideran un problema de salud pública global; dada su repercusión no solo en lo individual sino también en lo familiar y social, tanto en el ámbito sanitario como en el económico.<sup>(3,4)</sup>

En América Latina se reporta una tasa global de 2,7% según el estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC).<sup>(2)</sup> En Cuba en la actualidad la tasa de malformaciones congénitas oscila entre 1-3 %. Los defectos congénitos constituyen la segunda causa de muerte en menores de un año de edad y en los de uno a cuatro años; así como la tercera causa en las edades entre cinco y 14 años, y representan además 14,6% del total de las causas de muerte. Las malformaciones del sistema nervioso central ocupan el séptimo lugar y causan 3,6 % del total de muertes en este último





grupo de edad.<sup>(3)</sup>

Según lo propuesto por el grupo consultivo de la Organización Panamericana de la Salud para la prevención y el control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos en 1984, uno de los objetivos de los servicios de genética es reducir la prevalencia al nacimiento de enfermedades genéticas y defectos congénitos. Para lograrlo se debe identificar el riesgo genético en grupos poblacionales, familias y personas.<sup>(5)</sup>

El diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en Cuba se aseguran con los servicios de genética médica, organizados a través de una red desde las áreas de salud, servicios municipales, centros provinciales y centro nacional. Esta red está integrada por especialistas en genética clínica, asesores genéticos (especialistas en medicina general integral y licenciados en enfermería graduados como másteres en asesoramiento genético), y otros especialistas afines (obstetras, pediatras, defectólogos, ultrasonografistas, inmunólogos, biólogos). Su principal prioridad es el ejercicio de la genética comunitaria, por lo que el médico de familia debe identificar en su comunidad a los individuos con riesgo genético individual o familiar con fines preventivos. Estos grupos tienen relación con la posible aparición de estas enfermedades y defectos en las diferentes etapas de la vida: edad reproductiva, preconcepcional, prenatal y posnatal.<sup>(5,6)</sup>

En la provincia Ciego de Ávila en 1982 se inició el diagnóstico prenatal de defectos congénitos por ultrasonido, y en 1984 la pesquisa de defectos del tubo neural y otras malformaciones por alfafetoproteína en suero materno. En 1986 se abrieron los servicios de genética clínica, en 1986 se instituyó la prevención y diagnóstico prenatal de hemoglobinopatías y el diagnóstico citogenético, en 1989 el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) y en 1993, la pesquisa de fenilcetonuria. Posteriormente, en 2006 se puso en marcha el Centro Provincial de Genética con un laboratorio de citogenética, y se garantizó la cobertura con másteres en asesoramiento genético y ecógrafos en todos los municipios.<sup>(7)</sup>

Lima-Rodríguez,<sup>(7)</sup> en un estudio realizado en la provincia Ciego de Ávila entre 1986 y 2007, reportó 150 malformaciones congénitas detectadas por alfafetoproteína en suero materno y de ellas, 147 parejas decidieron no continuar el embarazo después del asesoramiento genético. Se diagnosticaron, también, 269 defectos congénitos incompatibles con la vida o muy graves; entre ellos los más frecuentes fueron defectos del tubo neural, otros del sistema nervioso central, cardiopatías congénitas, malformaciones



renales y digestivas, y de ellos, 262 parejas optaron por el aborto terapéutico después de ser asesoradas. Con posterioridad, entre 2009 y 2016 ocurrieron 31 fallecimientos en menores de un año cuyas causas de muerte se relacionaron con las malformaciones congénitas.<sup>(8)</sup> El objetivo de la presente investigación es caracterizar las malformaciones congénitas ocurridas en la provincia Ciego de Ávila en el período comprendido entre los años 2011 y 2018.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo transversal en la Facultad de Ciencias Médicas “Dr. José Assef Yara” de Ciego de Ávila, a partir del universo de 606 nacimientos malformados que cumplieron con los criterios de inclusión. De los cuales, 311 fueron nacidos vivos, 22 defunciones fetales y 273 interrupciones del embarazo con al menos una malformación congénita; cuyo hallazgo diagnóstico fue realizado en la provincia Ciego de Ávila en el período comprendido entre enero de 2011 y diciembre de 2018.

El criterio de inclusión fue todo nacimiento, defunción fetal e interrupción del embarazo con malformación congénita en el período de estudio, cuyos datos recogidos se encontraron completos en el RECUMAC de la provincia Ciego de Ávila (su cobertura poblacional es total).

El RECUMAC recoge los datos de las áreas de salud a partir de la evaluación de todos los recién nacidos y posteriormente, se complementa con el de base hospitalaria.<sup>(9)</sup>

Se estimó la tasa de incidencia de malformaciones por 100 000 habitantes según la población total para cada año estudiado. Esta se estimó como tasa de incidencia ajustada o global de malformaciones congénitas, pues se introdujeron en los cálculos los nacidos vivos, las terminaciones de embarazo y los fallecidos.

Para la caracterización del universo de estudio se tuvieron en cuenta tres grupos de variables: de la madre, del recién nacido y de la malformación. De la madre se consideraron: municipio de residencia, grupo de edad, edad gestacional al parto y factores de riesgo (antecedentes de malformaciones congénitas, de enfermedades crónicas no transmisibles y uso de medicamentos en la gestación con su pertenencia a las categorías de riesgo). Del recién nacido: sexo y peso al nacer; y de la malformación: método prenatal por el cual se realizó el diagnóstico, sistema afectado y tipo de malformación.

Los procedimientos de diagnóstico prenatal estudiados forman parte del programa nacional para el diagnóstico y prevención de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas,<sup>(9)</sup> e incluyen la cuantificación de la alfafetoproteína y el uso del ultrasonido diagnóstico en los tres trimestres del embarazo. Del mismo modo, se realiza el diagnóstico prenatal citogenético para detectar alteraciones cromosómicas en mujeres mayores de 35 años, madres con hijos con antecedentes de ese tipo de alteraciones, diagnóstico del sexo fetal en mujeres portadoras de enfermedades ligadas al sexo y presencia de anomalías cromosómicas balanceadas (translocaciones) en uno de los progenitores.<sup>(5)</sup>

Para la definición de las cinco categorías de riesgos de los medicamentos sobre el feto (A, B, C, D, X), internacionalmente aceptadas, se utilizó la clasificación de la *Food and Drug Administration* (FDA, por siglas en inglés) de los Estados Unidos de Norteamérica, conocida en español como Agencia para evaluar la seguridad de Medicamentos y Alimentos.<sup>(10)</sup>

Los datos obtenidos del RECUMAC se recogieron en una planilla diseñada por la autora principal para el estudio. La información se resumió en tablas y gráficos. Se utilizaron medidas de la estadística descriptiva.

Los principios bioéticos de la *Declaración de Helsinki de la AMM*<sup>(11)</sup> y las normativas éticas para los servicios de genética médica en Cuba<sup>(5)</sup> fueron cumplidos durante el estudio. De igual manera, para las terminaciones de embarazo que se describen fueron considerados los elementos éticos previstos en la conducta a seguir en los servicios de genética médica según los criterios de riesgo, diagnóstico prenatal y aborto selectivo.<sup>(5)</sup> Antes de su ejecución, el proyecto de investigación que le dio origen fue aprobado por el comité de ética y el consejo científico de la institución. La información utilizada fue debidamente resguardada con el anonimato del nombre y otras señas personales de los investigados.

## RESULTADOS

En la tabla 1 se muestra la incidencia de malformaciones congénitas por años de la provincia Ciego de Ávila, con un total de 606 malformados. La tasa de incidencia global en el período (8,30 x 1 000 nacimientos) presentó variaciones en los ocho años estudiados. La mayor tasa de incidencia anual fue 12,80 por cada 10 000 nacimientos en 2012, seguida de 9,90 en 2013 y la menor, correspondió a 2011 con 6,90.

Al particularizar en los nacidos vivos, las mayores tasas de incidencia anuales correspondieron a los años 2012 y 2015 con 13,70 y 11,20 por cada mil nacidos vivos respectivamente, y la menor en 2011 con 3,50. En las interrupciones de embarazo, los años de mayores tasas fueron 2011 y 2012, con 11,80 y 10,30 respectivamente, y la menor en 2015 y 2016 con 5,10. En los fallecidos 2013 y 2012 fueron los años de tasas más elevadas con 82,00 y 75,80 respectivamente, y la menor fue 17,50 en 2011.

**Tabla 1** – Incidencia de malformaciones congénitas según años

Año	Malformaciones									Total	Tasa/1000 nacimientos
	Nacidos vivos			Interrupciones de embarazo			Fallecidos				
	No.	Total	Tasa	No.	Total	Tasa	No.	Total	Tasa		
2011	18	5151	3,50	40	3379	11,80	1	57	17,50	59	6,90
2012	66	4834	13,70	35	3393	10,30	5	66	75,80	106	12,80
2013	48	4874	9,80	33	3723	8,90	5	61	82,00	86	9,90
2014	25	4621	5,40	40	4340	9,20	3	58	51,70	68	7,50
2015	54	4805	11,20	26	5122	5,10	0	69	0,00	80	8,00
2016	40	4664	8,60	26	5127	5,10	2	68	29,40	68	6,90
2017	27	4698	5,70	41	4391	9,30	3	87	34,50	71	7,70
2018	33	4827	6,80	32	4154	7,70	3	77	39,00	68	7,50
<b>Total</b>	<b>311</b>	<b>38474</b>	<b>8,10</b>	<b>273</b>	<b>33629</b>	<b>8,10</b>	<b>22</b>	<b>543</b>	<b>40,50</b>	<b>606</b>	<b>8,30</b>

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

Los nacimientos malformados en el período investigado, según municipio de residencia de la madre, predominaron en Ciego de Ávila (45,54 %) y Morón (13,04 %); siguieron en orden descendente: Baraguá (9,91 %), Venezuela (5,78 %), Chambas (5,61 %), Majagua (5,45 %), Florencia (4,79 %), Ciro Redondo (4,29 %), Primero de Enero (3,63 %) y Bolivia (2,97 %).

En la tabla 2 se agrupan otras variables vinculadas con las madres: grupo de edad, factores de riesgo y término de la gestación al parto. La mayoría de las estudiadas (68,98 %) tenían entre 20 y 34 años, seguidas por las mayores de 35 años (17,82 %) y las menores de veinte años (13,20 %).

Respecto a la presencia de factores de riesgo relacionados con las malformaciones congénitas, predominaron las que no lo tenían (73,43 %). Se observó que 61 tenían antecedentes maternos de enfermedades crónicas (10,07 %) y 56 tenían antecedentes familiares de malformaciones congénitas (9,24 %).

De acuerdo a las categorías de riesgo, 450 mujeres (74,26 %) consumieron suplementos prenatales (ácido fólico y fumarato ferroso) contenidos en la categoría A, 44 (7,26 %) antibióticos, antihipertensivos, antidepresivos, hipoglucemiantes y fármacos para la sepsis vaginal, incluidos en las demás categorías: 31 de la B, seis de la C, cinco de la D y dos de la X. Sin embargo, 112 (18,48 %) refirieron no ingerir medicamentos, ni siquiera los suplementos prenatales.

En cuanto al término de la gestación al parto, predominó el pretérmino (50,50 %), seguido por el término (47,85 %) y el postérmino (1,65 %). El predominio de los partos pretérminos se explica porque en el estudio se incluyeron las interrupciones de embarazo por malformaciones y estas se realizan, por lo general, antes de las 24 semanas de gestación.

**Tabla 2** – Madres según grupo de edad, factores de riesgo y edad gestacional al parto

Variable	No.	%
<b>Grupos de edad</b>		
Menos de 20 años	80	13,20
De 20 a 34 años	418	68,98
De 35 o más años	108	17,82
<b>Factores de riesgo</b>		
No presentaron	445	73,43
Presentaron	161	26,57
Antecedentes maternos de enfermedades crónicas	61	10,07
Antecedentes familiares de malformaciones congénitas	56	9,24
Uso de medicamentos en gestación (categorías B, C, D, X)	44	7,26
<b>Edad gestacional al parto (semanas)</b>		
Menos de 37 semanas (pretérmino)	306	50,50
37 a 40 semanas (a término)	290	47,85
Más de 40 semanas (postérmino)	10	1,65
<b>Total</b>	<b>606</b>	<b>100,00</b>

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

En la tabla 3 se resumen dos variables vinculadas con los nacidos malformados. El sexo masculino se observó en más de la mitad de los casos (59,74 %). Respecto al peso al nacer, predominaron los bajo pesos (52,48 %), dado que fueron incluidas las interrupciones de embarazo. Solo 2,15 % fueron sobrepesos.

**Tabla 3** – Nacidos malformados según sexo y peso al nacer

<b>Sexo</b>	<b>No.</b>	<b>%</b>
Masculino	362	59,74
Femenino	244	40,26
<b>Total</b>	<b>606</b>	<b>100,00</b>
<b>Peso al nacer</b>	<b>No.</b>	<b>%</b>
Bajo peso (menos de 2500 gramos)	318	52,48
Normopeso (2500 a 4000 gramos)	275	45,38
Sobrepeso (más de 4000 gramos)	13	2,15
<b>Total</b>	<b>606</b>	<b>100,00</b>

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

Del total de 606 nacimientos estudiados, 162 (26,73 %) no fueron diagnosticados en la etapa prenatal. El procedimiento mediante el cual se identificó el hallazgo en 444 nacimientos (73,27 %) se resume en la tabla 4. El mayor porcentaje fue diagnosticado por el ultrasonido del segundo trimestre del embarazo (28,71 %), seguido por el realizado en el primer trimestre (22,38 %) y la alfafetoproteína (14,19 %). La amniocentesis (5,61 %) y el ultrasonido del tercer trimestre (2,48 %) fueron los que menos hallazgos positivos aportaron.

**Tabla 4** – Nacidos malformados según procedimiento prenatal diagnóstico

<b>Procedimiento prenatal diagnóstico</b>	<b>No.</b>	<b>%</b>
No identificados	162	26,73
Identificados	444	73,27
Ultrasonido del segundo trimestre	174	28,71
Ultrasonido del primer trimestre	135	22,28
Alfafetoproteína	86	14,19
Amniocentesis	34	5,61
Ultrasonido del tercer trimestre	15	2,48
<b>Total</b>	<b>606</b>	<b>100,00</b>

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

Según el sistema afectado, las malformaciones congénitas del sistema cardiovascular fueron las más frecuentes (28,88 %), seguidas por las del sistema nervioso central (17,00 %) y el osteomioarticular

(16,83%); en los demás las frecuencias fueron por debajo de 10,00% (tabla 5).

**Tabla 5 – Malformaciones congénitas según sistema afectado**

Sistema afectado (n=606)	No.	%
Sistema cardiovascular	175	28,88
Sistema nervioso central	103	17,00
Sistema osteomioarticular	102	16,83
Cromosopatías	60	9,90
Sistema digestivo	50	8,25
Sistema renal	35	5,78
Cara y cuello	29	4,79
Sistema genitourinario	24	3,96
Piel y faneras	23	3,80
Síndromes genéticos	19	3,14
Sistema endocrino	15	2,48
Sistema respiratorio	11	1,82
Enfermedades congénitas del metabolismo	1	0,17

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

El tipo de malformación más frecuente fue la comunicación interventricular (12,87%), seguida de la comunicación interauricular (12,54%), el síndrome de Down y la hidrocefalia (ambos, 7,30%)(tabla 6).

**Tabla 6 – Malformaciones congénitas según el tipo**

Malformaciones (n=606)	No.	%
Comunicación interventricular	78	12,87
Comunicación interauricular (CIA)	76	12,54
Síndrome de Down	44	7,26
Hidrocefalia	44	7,26
Labio leporino y paladar hendido	33	5,45
Acráneo	27	4,46
Polidactilia	25	4,13
Gastroquisis	20	3,30
Hipostasia	19	3,14
Higroma quístico	18	2,97
Onfalocele	16	2,64
Hidronefrosis	15	2,48

Atresia esofágica	15	2,48
Mielomeningocele	14	2,31
Hipoplasia auriculoventricular	14	2,31
Pie varo equino	14	2,31
Estenosis pulmonar	13	2,15
Tetralogía de Fallot	10	1,65
Ano imperforado	9	1,49
Acondroplasia	9	1,49
Sindactilia	9	1,49
Persistencia del conducto arterioso	8	1,32
Hernia diafragmática	8	1,32
Riñón poliquístico	7	1,16
Otras malformaciones	77	12,71

Fuente: Registro Cubano de Malformaciones Congénitas de la provincia Ciego de Ávila.

## DISCUSIÓN

El aumento en la incidencia mundial de las malformaciones congénitas y su impacto en las familias, los sistemas de salud y la sociedad en general, hacen que se considere un problema de salud pública. Por ello, se realizan estudios que permiten conocer la situación en determinados contextos, para establecer las posibles causas que conllevan a que un recién nacido presente algún tipo de malformación.<sup>(12)</sup>

En Cuba la evaluación de la gestante (segunda consulta de atención prenatal) es fundamental para el diagnóstico oportuno de las malformaciones congénitas. Se realiza en el consultorio por el obstetra del grupo básico de trabajo (GBT) junto al médico de familia; ambos evalúan los resultados de los exámenes complementarios indicados en la captación del embarazo, la valoración del clínico, psicólogo y trabajador social de su GBT, del máster en genética clínica, estomatólogo y especialista en nutrición del policlínico, con lo cual se ratificará o modificará la clasificación del embarazo dada por el médico de familia en la captación. En esta consulta se establece la estrategia de seguimiento de la gestante, según sus necesidades de atención.<sup>(6)</sup>

El diagnóstico prenatal de malformación congénita solo puede ofrecerse e indicarse en el marco del asesoramiento genético.<sup>(5)</sup> En cuanto a su impacto sobre la incidencia de estas enfermedades en la provincia Ciego de Ávila, a partir de 2013 la tasa de malformaciones disminuyó con ligeras variaciones



hasta 2018. En 2012 fue la tasa anual más elevada; sin embargo, en 2011 con la menor tasa anual de período fue donde, con una tasa de interrupciones de 10,80 x 1 000 nacimientos, el número de terminaciones de embarazos fue superior al número de malformados vivos y muertos.

El predominio de malformaciones congénitas en Ciego de Ávila y Morón responde a que ambos municipios tienen la mayor densidad de población femenina en edad fértil de la provincia. Similares resultados obtuvieron en Cienfuegos Vázquez<sup>(13)</sup> y Solís y cols.,<sup>(14)</sup> quienes plantean que los municipios cabeceras de las provincias tienen mayor incidencia de malformaciones, por la mayor densidad de población y por ende, mayor cantidad de gestantes.

En relación a las interrupciones de embarazo, en los servicios de diagnóstico prenatal en Cuba es poco frecuente que los padres prospectivos soliciten la terminación voluntaria de la gestación para condiciones tratables o prevenibles, o de comienzo en la adultez. Sin embargo, las actitudes hacia el aborto selectivo para condiciones graves con peligro para la vida o discapacitantes, son a favor de la terminación de la gestación en cualquier momento del embarazo.<sup>(5)</sup>

Las opciones y decisiones relacionadas con el diagnóstico prenatal y el aborto selectivo se analizan, preferiblemente, con ambos miembros de la pareja, y son especialmente protegidos y respetados los criterios de la mujer en cuanto a la toma de decisiones. El diagnóstico prenatal debe realizarse en aquellos casos cuyos padres prospectivos lo soliciten en el marco del asesoramiento genético, independientemente del punto de vista de la pareja sobre el aborto.<sup>(5)</sup>

En la presente investigación se encontró que la mayoría de las mujeres estudiadas tenían entre 20 y 34 años y las menores de veinte años y mayores de 35 años, levemente sobrepasaron el 15,00%. Sin embargo, en un estudio sobre el tema realizado en la provincia de Cienfuegos se evidenció que las mujeres menores de 20 años y mayores de 35 representaron 55,80% de las madres con recién nacidos malformados.<sup>(14)</sup>

La mayor frecuencia de malformaciones congénitas encontrada en mujeres que no estaban en la edad de riesgo de malformaciones en el presente estudio, pudiera deberse al resultado de la implementación de los programas de salud que se llevan a cabo desde el primer nivel de atención a la salud. También por la influencia de los medios masivos de comunicación, que alertan a las féminas sobre los riesgos de las edades extremas (añosas y adolescentes).<sup>(15,16)</sup>

Las malformaciones en recién nacidos pretérminos representaron la mitad de los investigados, seguidas





de los a término y una ínfima parte al postérmino. Estos resultados fueron similares a los obtenidos en Bogotá por Zarante y cols.<sup>(17)</sup> entre 2001 y 2012, donde se evidenció que los recién nacidos con bajo peso al nacer presentaron mayor porcentaje de malformaciones que los niños con peso adecuado.

El predominio de malformaciones congénitas del sistema cardiovascular en el presente estudio se explica desde el desarrollo embrionario complejo, con transformaciones externas e internas y el tránsito del corazón tubular hasta el corazón definitivo de cuatro cavidades. Esto facilita la acción de agentes teratógenos que producen fallos en los mecanismos morfogenéticos, con la consiguiente aparición de malformaciones. Lo mismo ocurre en el sistema nervioso central, con un período de maduración prolongado que se extiende hasta la vida posnatal y lo hace propenso a la aparición de alteraciones del desarrollo.<sup>(12)</sup>

Las comunicaciones interventriculares son más frecuentes, sobre todo las altas, pues en el proceso de desarrollo embrionario el tabicamiento interventricular es uno de los más complejos y la formación del tabique membranoso necesita de la fusión correcta de tres estructuras: almohadillas endocárdicas, porción superior del tabique muscular y porción proximal del tabique troncoconal. Ello hace a esta estructura más susceptible a la acción de cualquier agente teratógeno y por ende, a la aparición de una comunicación interventricular.<sup>(14)</sup>

El ultrasonido del primer trimestre, entre las semanas 11 y 13,6 de edad gestacional, se realiza con los objetivos de evaluar estructuras normales de posible observación, detectar defectos congénitos y medir la translucencia nucal para valorar el riesgo de aneuploidías.<sup>(5)</sup> Mediante este método en el presente estudio se identificaron más de una quinta parte de las malformaciones. El ultrasonido genético del segundo trimestre, entre las semanas 20 y 22, se realiza con los objetivos de identificar anomalías estructurales y la presencia de marcadores suaves de cromosomopatías.<sup>(5)</sup> En esta investigación este fue el que predominó en el diagnóstico. El ultrasonido genético del tercer trimestre, entre las semanas 31 y 33, se realiza con el objetivo de contribuir a identificar anomalías estructurales que aparecen tardíamente en el embarazo y no es posible identificarlas en las ecografías del primer y segundo trimestre.<sup>(5)</sup> Este fue el que menos hallazgos positivos aportó en este estudio.

Resultados similares obtuvieron Solís y cols.<sup>(14)</sup> en la provincia de Cienfuegos y Molina-Giraldo y cols.<sup>(18)</sup> en México, donde el mayor porcentaje de malformaciones fueron diagnosticadas por el ultrasonido del segundo trimestre. Sin embargo, difieren de los de Acosta y Müller<sup>(19)</sup> en La Habana.





Los resultados anteriores confirman que el principal método de diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas es la ultrasonografía, en especial la efectuada en el segundo trimestre del embarazo para malformaciones mayores y aneuploidías que deben confirmarse, cuando es pertinente, con valores de alfafetoproteína y estudio cromosómico por amniocentesis en las mujeres con alto riesgo genético.<sup>(20)</sup>

Las malformaciones congénitas no son fácilmente diagnosticables. La mayoría se diagnostican en el ultrasonido del segundo trimestre, sobre todo las malformaciones fetales mayores, al igual que se detectan los signos ecográficos de aneuploidías. Los valores de alfafetoproteína y la amniocentesis para descartar anomalías citogenéticas, aunque ayudan a la confirmación del diagnóstico por el riesgo que implican, solo se les realizan a las mujeres con alto riesgo genético.<sup>(20)</sup>

En el presente estudio una proporción importante de las malformaciones no fueron diagnosticadas. Al respecto, se considera que, en el contexto del diagnóstico prenatal, es posible realizar la identificación de múltiples defectos congénitos mayores, e incluso menores, mediante ultrasonido. No es posible, sin embargo, realizar el diagnóstico al 100% de los defectos congénitos por este método, ni esperar el 100% de certeza ante la sospecha de la posible presencia de defectos congénitos fetales en el ultrasonido, aun cuando la técnica sea realizada por el mejor experto y con el equipo técnicamente más avanzado.<sup>(5)</sup>

Otros consideran que la resolución del equipo, el uso del *Doppler*, la edad gestacional, el tipo de anomalía y la experiencia del examinador, son factores que influyen en el diagnóstico certero.<sup>(14,21)</sup>

En esta investigación fueron más frecuentes los fetos malformados de sexo masculino. Ello se corresponde con la mayoría de los estudios revisados.<sup>(14,20)</sup> Por otra parte, el antecedente familiar de anomalía congénita, al igual que los de enfermedades crónicas como diabetes mellitus y obesidad, se asocian a la aparición de malformaciones congénitas.<sup>(14)</sup> En la gestante obesa, la inadaptación metabólica que ocurre por aumento en la concentración de lípidos plasmáticos y el almacenamiento de la grasa, provoca un aumento exacerbado de la secreción de adipocitocinas, liberación de mediadores inflamatorios, así como del estrés oxidativo. Ello provoca complicaciones para el desarrollo del feto con la aparición de malformaciones congénitas.<sup>(22-24)</sup>

La glucosa se considera el factor ambiental que más afecta el desarrollo durante la embriogénesis. En los hijos de madres diabéticas con pobre control metabólico existe mayor incidencia de malformaciones congénitas en proporción directa con el aumento de la glucosa en las etapas tempranas





de la gestación. Una de cada 100 mujeres en edad fértil padece diabetes antes del embarazo (diabetes preexistente). La hiperglicemia es tóxica para el desarrollo embrionario y fetal porque provoca un incremento en seis veces de los defectos congénitos en proporción directa con el aumento de la glucosa, y muchos de estos son incapacitantes o fatales para la vida del recién nacido. Se plantea que puede causar hasta 40% de la mortalidad perinatal en estos casos.<sup>(25,26)</sup>

El embarazo es una de las condiciones especiales para la prescripción de fármacos. En el presente estudio se identificó que solamente 7,26% de las madres tomaron fármacos teratógenos. Ello coincide con los datos encontrados por Herrera-García y cols.<sup>(27)</sup> en la Isla de la Juventud en el período 2006-2011.

El hallazgo del consumo de medicamentos de la categoría A por casi la tercera parte de las madres en el presente estudio difiere del resultado encontrado en Cienfuegos por Santos-Solís y cols.,<sup>(14)</sup> donde las malformaciones aparecieron en poco más de una tercera parte de las embarazadas que ingerían medicamentos de similares características.

Sin embargo, en la presente investigación 18,48% de las mujeres no consumieron ningún medicamento durante la gestación, ni siquiera los suplementos prenatales. Ello constituyó una condición desfavorable, pues la carencia de ácido fólico se asocia a la aparición de defectos del cierre del tubo neural.

Para el uso de medicamentos durante la gestación, se debe tener en cuenta la posibilidad de producir efectos teratogénicos sobre el embrión en el primer trimestre, y los efectos sobre el feto o producto final de la concepción. Por lo cual es imprescindible evaluar los beneficios esperados al administrar el fármaco a la embarazada, frente a los posibles efectos adversos en el embrión o en el feto.<sup>(10,28)</sup>

La insuficiente bibliografía para comparar los resultados obtenidos constituyó una limitación de la presente investigación. Los autores recomiendan realizar estudios analíticos que permitan establecer la posible relación causal de las variables con las malformaciones congénitas.

## CONCLUSIONES

La tasa de incidencia global de malformaciones congénitas en la provincia Ciego de Ávila fue de 8,30 por cada 1 000 nacimientos, con variaciones en los ocho años estudiados (2011-2018). La mayor tasa





anual correspondió al 2012. Al particularizar, las tasas anuales más elevadas correspondieron a nacidos vivos (13,70 en 2012), interrupciones del embarazo (11,80 en 2011) y en fallecidos (82,00 en 2013). En las variables vinculadas con las madres, predominaron el municipio de residencia (Ciego de Ávila), el grupo de edades de 20 a 34 años, la ausencia de antecedentes maternos de enfermedad crónica y familiares de malformación congénita, el consumo de medicamentos incluidos en la categoría A y el parto pretérmino. Entre las variables vinculadas a los nacidos malformados predominaron el sexo masculino y el bajo peso al nacer; y con la malformación, el ultrasonido del segundo trimestre como método diagnóstico prenatal, el sistema cardiovascular y la comunicación interventricular como tipo de malformación. No obstante, al control y seguimiento prenatal se detectó un número de malformaciones congénitas no diagnosticadas. El aporte de la investigación radica –además de tributar evidencias para futuras investigaciones y para orientar la toma de decisiones–, en incluir las interrupciones terapéuticas del embarazo y el método o procedimiento de diagnóstico prenatal de la malformación congénita.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sadler TW. Langman J. Langman's Medical Embryology. 13ra ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2015.
2. Organización Mundial de la Salud, Centro de Prensa. Anomalías Congénitas. Datos y cifras [Internet]. Sep 2016 [citado 1 Ago 2017]; Nota descriptiva s/n [aprox. 5 p.]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
3. Ministerio de Salud Pública (Cuba). Anuario Estadístico de Salud 2017 [Internet]. La Habana: Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud; 2018 [citado 9 Abr 2018]. Disponible en: <http://files.sld.cu/dne/files/2018/04/Anuario-Electronico-Espa%C3%B1ol-2017-ed-2018.pdf>
4. Bernardo-Fuentes MG. El desarrollo fetal humano [Internet]. Ciudad de La Habana: Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana; 2014 [citado 1 Ago 2017]. Disponible en: [https://d1wqtxts1xzle7.cloudfront.net/53905713/010\\_Material\\_complementario\\_Desarrollo\\_Fetal.pdf?1500475772=&response-content-disposition=inline%3B+filename%3DEL\\_DESARROLLO\\_FETAL\\_HUMANO.pdf&Expires=1603722647&Signature=UTwP4P8G1QMBA9b2K8b~sHyFjDThr6cGVms-](https://d1wqtxts1xzle7.cloudfront.net/53905713/010_Material_complementario_Desarrollo_Fetal.pdf?1500475772=&response-content-disposition=inline%3B+filename%3DEL_DESARROLLO_FETAL_HUMANO.pdf&Expires=1603722647&Signature=UTwP4P8G1QMBA9b2K8b~sHyFjDThr6cGVms-)





[EshkDnJButlwktJzhTpAHNDClbPfSHecGeyMvKeQbgB4Y8R1JtIqkt6~2jEvR2X9pM9TBpudhzyrAJglYlXb0II6-aBdcgYv427AAqqM3aaKL3G8KcTOIG6PqNJIIsSot9sL1wBjJZvdKkXvJj-kXcPqKQTy-jOTKAputDVpcvywynEpkrscM78CC3ztsnDHTIEb941ZWYHJ8Xn6oSThTmiF~IM5mBWAya5Ra197DqPrBO9Xlh3-nksZhVZGrSB61vcFRWCJPBKmtBsjWSJMnl9cC~Wc7WjD-zvf7r3paUNDHWPqtoA &Key-Pair-Id=APKAJLOHF5GGSLRBV4ZA](http://www.bvs.sld.cu/libros_texto/manual_normas_proced_genetica/manual_normas_procedim_genetica1.pdf)

5. Marcheco-Teruel B, Rojas-Betancourt I, Lantigua-Cruz A, Martínez-Rey L, Benítez-Cordero Y, Suárez-Becil B, et al. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba. [Internet]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2017. [citado 2 Jul 2018]. Disponible en: [http://www.bvs.sld.cu/libros\\_texto/manual\\_normas\\_proced\\_genetica/manual\\_normas\\_procedim\\_genetica1.pdf](http://www.bvs.sld.cu/libros_texto/manual_normas_proced_genetica/manual_normas_procedim_genetica1.pdf)

6. Cabezas-Cruz E, Oliva-Rodríguez JA, Ortega-Blanco M, Piloto-Padrón M, Álvarez-Fumero R, Sosa-Marín M, et al. Salud sexual y reproductiva. Manual de procedimientos. 2ª. ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2017.

7. Lima-Rodríguez U. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Ciego de Ávila: 1986-2007. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 12 Ju, 2015];3(2-3):109-16. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/ciego%20de%20avila.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/ciego%20de%20avila.pdf)

8. Ministerio de Salud Pública (Cuba). Anuario Estadístico de Salud 2016 [Internet]. La Habana: Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud; 2017 [citado 27 Jul 2017]. Disponible en: [https://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario\\_Estad%c3%adstico\\_de\\_Salud\\_e\\_2016\\_edici%c3%b3n\\_2\\_017.pdf](https://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario_Estad%c3%adstico_de_Salud_e_2016_edici%c3%b3n_2_017.pdf)

9. Marcheco-Teruel B. El programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 12 Jul 2015];3(2-3):167-84. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/cuba.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf)

10. Briggs GG, Freeman RK, Yaffe SJ, editores. Drugs in pregnancy and lactation: a reference guide to fetal and neonatal risk [Internet]. 9na ed. Philadelphia: Willian & Wilkins; 2011 [citado 27 Jul 2017]. Disponible en: <https://books.google.com.cu/books?hl=es&lr=&id=ScPvM03B3IUC&oi=fnd&pg=PA181&dq=Drugs+>





[in+pregnancy+and+lactation:+a+reference+guide+to+fetal+and+neonatal+risk.+9th+ed&ots=tKO2sEa-rk&sig=-x4mbn8k1O75Cgzb2ybfBDx03k&redir\\_esc=y#v=onepage&q=Drugs%20in%20pregnancy%20and%20lactation%3A%20a%20reference%20guide%20to%20fetal%20and%20neonatal%20risk.%209th%20ed&f=false](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34411111/)

11. Asociación Médica Mundial. Declaración de Helsinki de la AMM. Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. Ratificada en la 64ª Asamblea General, Fortaleza, Brasil, octubre 2013. Helsinki: 18ª Asamblea Mundial; 1964 [citado 30 Ene 2016]. Disponible en: [http://www.anmat.gov.ar/comunicados/HELSINSKI\\_2013.pdf](http://www.anmat.gov.ar/comunicados/HELSINSKI_2013.pdf)

12. Egas-Velazco CA. Prevalencia de cardiopatías congénitas y malformaciones congénitas asociadas en neonatos del servicio de neonatología del Hospital de los Valles en el período 2006 a 2014 [Internet]. Quito: Pontificia Universidad Católica del Ecuador; 2014 [citado 10 Nov 2018]. Disponible en:

<http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/11868/DISERTACION.pdf?sequence=4&isAllowed=y>

13. Vásquez-Martínez V, Torres-González C, González-Jiménez G, Hernández-del Sol Y, López-Rodríguez del Rey AM, Barberis-Pérez G. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005. Medisur. [Internet]. 2008 [citado 12 Jul 2015];6(1):[aprox 8 p.]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/2683550.pdf>

14. Santos-Solís M, Vásquez-Martínez VR, Torres-González CJ, Torres Vázquez G, Aguiar-Santos DB, Hernández-Monzón H. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. Meidsur [Internet]. 2016 [citado 15 Mar 2017];14(6):737-47 Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v14n6/ms09614.pdf>

15. Nazer-Herrera J, Cifuentes-Ovalle L. Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes. Hospital Clínico de la Universidad de Chile, 2002-2011. Rev. chil. obstet. ginecol. [Internet]. 2013 [citado 10 Nov 2018];78(4):298-303. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rhog/v78n4/art09.pdf>

16. Ramos-Pérez MY, Mejías-Álvarez NM, Cardoso-Núñez O, Betancourt-Nápoles R. Repercusión de la edad materna avanzada sobre el embarazo, el parto y el recién nacido. AMC. [Internet]. Dic 2016





[citado 15 Jul 2017];10(6):56-65. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/amc/v10n6/amc060606.pdf>

17. Zarante A, 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 [Internet]. 2012 [citado 10 Nov 2018];53(1):11-25. Disponible en: <https://revistas.javeriana.edu.co/index.php/vnimedica/article/download/16116/12887>

18. Molina-Giraldo S, Alfonso-Ospina L, Parra-Meza C, Lancheros-García EA, Rojas-Arias JL, Acuña-Osorio E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: Tres casos de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2015 [citado 10 Nov 2017];83(11):680-89. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2015/gom1511d.pdf>

19. Acosta-Batista C, Mullings-Pérez R. Caracterización de malformaciones en recién nacidos vivos Medisur [Internet]. 2015 [citado 18 Jun 2017];13(3):375-82. Disponible en: <http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/2852/1841>

20. Centros para el Control y Prevención de Enfermedades [Internet]. Washington: CDC; [Actualizado 20 Ene 2017; citado 15 Mar 2017]. Defectos de Nacimiento. Diagnóstico. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/diagnosis.html>

21. González-Andrade F, López-Pulles R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects. Appl Clin Genet [Internet]. 2010 [citado 10 Nov 2018];3:29-39. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3681162/pdf/tacg-3-029.pdf>

22. Almaguer-Sabina P. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de San Lázaro. Rev Cubana Pediatr. [Internet]. 2002 [citado 10 Nov 2018];74(1):44-9. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312002000100006&script=sci\\_arttext&tlng=en](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312002000100006&script=sci_arttext&tlng=en)

23. Vasudevan CH, Renfrew M, McGuire W. Fetal and perinatal consequences of maternal obesity. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2010;96(5):378-82.

24. Aguilera C, Izarra A. Abuso de sustancias tóxicas durante el embarazo. Med. Clín. (Barc). [Internet]. 2005 [citado 10 Nov 2018];125(18):714-6. Disponible en: <https://www.icf.uab.cat/assets/pdf/productes/preres/preres32.pdf>





25. Álvarez-Zapata D, Valdés-Amador L, Santana-Bacallao O, Lugo-Alonso J. El exceso y el bajo peso corporal al nacimiento en hijos de madres con diabetes. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. Sep 2012 [citado 22 Ene 2017];38(3):294-304. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v38n3/gin02312.pdf>
26. De Oro-Collazo MA, Gordon C, Álvarez-González SB, Moronta-Enrique A, Night-Jorrín CJ, Borrego-Armas MA. Caracterización de los factores de riesgo para diabetes gestacional y su influencia durante la gestación. MediCiego [Internet]. 2013 [citado 22 Ene 2017];19 Supl 2:[aprox. 10 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol19\\_supl2\\_2013/pdf/T27.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol19_supl2_2013/pdf/T27.pdf)
27. Herrera-García Y, Reyes-Ortiz L, Pérez-García Y, Hernández-García I, Columbié-Samón M. Comportamiento de la mortalidad fetal e infantil por malformaciones congénitas. Isla de la Juventud. 2006-2011. REMIJ [Internet]. 2013 [citado 31 May 2017];14(1):73-85. Disponible en: <http://www.remij.sld.cu/index.php/remij/article/download/55/117>
28. British Medical Association, The Royal Pharmaceutical Society of Great Britain. British National Formulary (49). London: Dinesh Mehta; 2005.

### **Conflictos de intereses**

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

### **Contribuciones de los autores**

Sady Novoa-Casales: concepción y diseño del trabajo, recolección de información y obtención de resultados, análisis e interpretación de los datos, y redacción del manuscrito.

Annie García-de la Rosa: recolección de información y obtención de resultados.

Yareisy Torres-Delgado: recolección de información y obtención de resultados.

Lourdes Elena Álvarez-López: concepción y diseño del trabajo, recolección de información y obtención de resultados, revisión crítica del manuscrito y aprobación de su versión final.

### **Financiación**

Facultad de Ciencias Médicas “Dr. José Assef Yara”. Ciego de Ávila.

