

CENTRO MUNICIPAL DE GENÉTICA MÉDICA MORÓN

Las malformaciones congénitas como causa de muerte en menores de un año y fallas reproductiva, en la provincia Ciego de Ávila.

Congenital malformations as cause of death in children under a year old and reproductive failure in Ciego de Avila's province.

Yuleisy Rodríguez Perdomo (1), Yamilia Lois Díaz (2)

Resumen

Se realizó un estudio retrospectivo de corte transversal en el período comprendido desde enero del año 2000 hasta el 30 de junio del año 2005; con el objetivo de describir algunas características epidemiológicas de los defectos congénitos en la provincia de Ciego de Ávila. Se estudiaron 127 casos, donde 43 correspondieron al total de los menores de un año fallecidos por malformaciones congénitas, 79 fetos de embarazos interrumpidos por defectos congénitos o alguna enfermedad genética y 5 menores de un año fallecidos por muerte súbita o causa desconocida. Encontramos que el municipio de mayor número de casos de defectos congénitos en fallecidos menores de un año resultó ser Ciego de Ávila, el sistema más afectado el cardiovascular, el municipio de mayor número de casos de fallas reproductivas por defectos congénitos también resultó ser Ciego de Ávila y el Sistema más afectado fue el Sistema Nervioso Central (SNC).

Palabras clave: ANOMALIAS / defectos congénitos

1. Licenciada en Enfermería. Profesor Instructor. Máster en Asesoramiento Genético.
2. Licenciada en Enfermería. Profesor Instructor.

Introducción

Las anomalías congénitas son un grupo de alteraciones del desarrollo embriofetal, determinadas por diversas causas que van a actuar antes, durante y después de la concepción del embarazo. Los agentes causales de defectos congénitos pueden ser ambientales, genéticos o por la interacción de ambos (1).

Las malformaciones congénitas son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo; constituyen un problema grave aún no resuelto. Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico. Sin embargo, cuando miramos hacia atrás apreciamos como los programas de la revolución, y en especial los programas de genética, han influenciado favorablemente en esta situación. No ocurre así en muchos países del mundo, donde las malformaciones continúan ocupando el segundo lugar dentro de la mortalidad infantil. Muchos países se han agrupado para trabajar con vistas a disminuir la incidencia y la mortalidad por estas afecciones, como ocurre en Suramérica. (2-3)

La ocurrencia de las malformaciones congénitas es muy variable según autores y países. En los países más desarrollados la incidencia es menor. En las poblaciones más pobres la incidencia es mayor y se reportan cifras por 1 000 nacidos vivos de 10,6 hasta 167,0. (2, 4-5)

En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, contribuyendo de manera significativa a la morbi-mortalidad infantil (6).

En Cuba los defectos congénitos ocupan la segunda causa de muerte en los menores de un año con una prevalencia de 1.7 por 10 000 nacidos vivos. (7)

En el transcurso de las últimas cuatro décadas, en Cuba, el diagnóstico prenatal ha mostrado un desarrollo impresionante y rápido, tanto en el número de mujeres estudiadas como en problemas y trastornos, para los que se cuenta con las pruebas idóneas. Más de la mitad de los fetos malformados pueden ser identificados en la etapa prenatal mediante los pesquisajes ya que la gran mayoría de estos hallazgos son sospechados en la ultrasonografía del programa, todo esto ha contribuido a disminuir el indicador de la Mortalidad Infantil a 5.8 x 1000 nacidos vivos. (8)

Los anteriores planteamientos nos han motivado a realizar un estudio acerca del comportamiento de algunas características epidemiológicas de los defectos congénitos en la provincia Ciego de Ávila.

Objetivos

Objetivo general: Describir algunas características epidemiológicas de defectos congénitos en la provincia Ciego de Ávila.

Objetivos específicos:

1-Determinar la frecuencia de aparición de los defectos congénitos en la provincia Ciego de Ávila de acuerdo a:

- Cantidad de menores de un año fallecidos, por sistemas afectados y municipios.
- Cantidad de fallas reproductivas, por sistemas afectados y municipios.
- Fallas reproductivas por grupos de edades y diagnóstico prenatal.

2-Determinar la concordancia entre la causa de muerte declarada y la etiología probable del defecto.

Material y método

Se realizará una investigación transversal descriptiva que responde al Programa Ramal de Salud Materno Infantil, que se formuló con el objetivo de describir algunas características epidemiológicas de defectos congénitos en la provincia de Ciego de Ávila. El universo quedó constituido por los menores de un año fallecidos por causa genética, los embarazos interrumpidos por esta etiología y los menores de un año fallecidos por causa desconocida o muerte súbita, que totalizaron 127, de todos los casos que se disponían los datos necesarios se visitaron en el hogar, realizándole una entrevista tomando como base un formulario diseñado para esta investigación; en un período comprendido entre el año 2000 y el 2005. Donde se excluyeron 8 casos que no se pudieron localizar. Para la recopilación de la información tuvimos en cuenta los datos recogidos en los registros (RECUMAC) provincial y municipal, datos Estadísticos de la localidad y la provincia, registro provincial de Alfabetoproteínas elevados y un formulario de recogida de datos. (anexo1). Se realizó una entrevista tomando como base un formulario diseñado para la Investigación, la confección de este documento se realizó a través del criterio de expertos considerándose como tales los miembros del equipo de Genética de la provincia, un especialista en genética clínica, los másteres de la provincia y un psicólogo, a los cuales se le consultó los datos a recoger en un estudio de este tipo y los que colaboraron en la investigación.

La técnica para el procesamiento de los datos fue manual, realizándose una revisión, validación y computación de los datos, como medida de resumen para las tablas se utilizaron los porcentajes. Para calcular la tasa de incidencia de embarazo interrumpido se realizó sobre la base del total del total de nacimientos por 1000.

Análisis de los resultados.

En la tabla No.1 donde se analiza el comportamiento de los defectos congénitos en los fallecidos menores de un año por municipio y por sistemas afectados, vemos que el municipio de mayor incidencia fue Ciego de Ávila con 15 casos para un 0,17 % y el defecto congénito de mayor incidencia fueron las de causa Cardiovascular con 26 casos para un 0,09 %.

Esto coincide con un estudio realizado en Pinar del Río en el año 1998 donde las malformaciones cardíacas ocupan el primer lugar (9), y con estudios realizados en otros países como EEUU y Francia donde las enfermedades cardíacas congénitas aparecen en 8 de cada 1000 nacidos vivos y 4000 cardiopatías congénitas (de 6 a 7 x 1000 nacidos vivos al año respectivamente) (10).

Las anomalías de las arterias coronarias constituyen el 2,2 % de las cardiopatías congénitas. De ellas, la más frecuente es el origen anómalo de la arteria coronaria izquierda a partir del tronco de la arteria pulmonar, también conocido como síndrome de Bland-White-Garland. Las manifestaciones clínicas se derivan de la isquemia miocárdica secundaria a la creación de una derivación arteriovenosa. Existen formas infantiles con una tasa de mortalidad elevada por insuficiencia cardíaca grave. En edades posteriores de la infancia o en la edad adulta suelen presentarse como infarto miocárdico, arritmias, muerte súbita o signos de insuficiencia cardíaca progresiva. Existen varias estrategias de abordaje quirúrgico, siendo de elección la reimplantación directa de la arteria coronaria izquierda en la aorta. Una técnica alternativa es la creación de un túnel intrapulmonar (intervención de Takeuchi). La evolución posterior a la reparación quirúrgica suele ser favorable. Se presentan 2 casos clínicos de isquemia miocárdica secundaria a anomalías coronarias (11).

En la tabla No.2 donde se analiza el comportamiento de las fallas reproductivas por municipios y sistemas afectados, vemos que el municipio Ciego de Ávila resultó ser el de mayor incidencia con un total de 39 casos para un 4.3 % y el sistema más afectado el SNC con 22 casos para un 0.07 %. Nos llama la atención que el área Sur de la provincia tiene mayor número de casos que el área Norte. Estos resultados coinciden con autores cubanos que han realizado estudios acerca de este tema (12) y no coincide con estudios realizados en Bogotá, Colombia donde estos autores refieren en primer lugar las malformaciones del sistema renal (13).

Las malformaciones del sistema nervioso son muy peligrosas por la repercusión que tienen en la mortalidad. Se plantean con una alta frecuencia en todos los estudios de malformaciones y son muy frecuentes en el noroeste de Europa y se plantea con baja incidencia en el sur africano. Sin embargo, en la literatura revisada existe una mayor incidencia. En nuestro estudio fue alta, pero se observa una tendencia a la disminución de estas en los nacidos vivos pues muchas son interrumpidas en la vida fetal (2-3, 5,14).

En la tabla No.3 donde se analiza el comportamiento de las fallas reproductivas por diagnóstico prenatal y grupo de edades, vemos que sólo 41 de los casos tienen el Alfafetoproteína (AFP) elevada, debido a que existen otros defectos congénitos que no elevan la (AFP) en el suero materno, todos los casos fueron seguidos por ultrasonido prenatal donde se confirmó el diagnóstico; a las gestantes del grupo de edades de 38 años y más se le ofreció el diagnóstico prenatal (Amniocentesis) donde sólo una pareja no lo aceptó.

En trabajos realizados por otros autores plantean que el diagnóstico peri natal acertado de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y su posterior atención contribuyen a mejorar los indicadores de mortalidad fetal, perinatal e infantil del país (15).

En la tabla 4, donde se analiza la causa de muerte declarada y la etiología probable del defecto, vemos que el mayor número de casos presenta una etiología multifactorial, la cual tiene un componente genético y ambiental.

Debemos señalar que en las fallas reproductivas encontramos 4 casos los cuales habían sufrido durante el primer trimestre del embarazo la acción de un efecto teratógeno los cuales describimos a continuación, 1 caso sufrió el virus de la varicela, donde el resultado de la necropsia arrojó una microcefalia, 2 casos estuvieron expuestas a agentes físicos (expuestas a altas temperaturas) Donde una presentó una atresia esofágica y el otro caso un craneo, encontramos 1 caso expuesta a agentes químicos, donde la mamá siendo portadora de una epilepsia estaba ingiriendo Convulsín donde el feto tenía una hidrocefalia con una gastrosquisi.

El mayor número de casos encontrados estuvo a expensas de los defectos cardiovasculares (CIV, malformaciones complejas y CIA), seguidas de las del SNC donde pudimos encontrar hidrocefalia y encefalocele; todos estos casos requieren de un seguimiento por el servicio de Genética para futuros embarazos.

Actualmente se lleva a cabo una investigación en nuestro país que permitirá un estudio más relevante a través del registro cubano de malformaciones congénitas. La incidencia baja está determinada por que sólo la mitad de estas malformaciones se diagnostican en la etapa neonatal en la detección intrauterina priorizada por nuestros programas de genética. (5)

Conclusiones

- 1- El Municipio de mayor número de casos de defectos congénitos en fallecidos menores de un año resultó ser Ciego de Ávila y el Sistema más afectado el CVC.
- 2- El mayor número de casos de fallas reproductivas estuvo a expensas del Municipio Ciego de Ávila y el Sistema más afectado el SNC.
- 3- El grupo de edad de mayor número de AFP elevado fue el de 21-35 años. 4- El mayor número de casos correspondió a la etiología multifactorial.

Recomendaciones

Teniendo en cuenta los resultados de este trabajo, recomendamos a todo el personal de salud en especial a los que laboran en la atención primaria, enfatizar en la prevención de los factores de riesgo de malformaciones congénitas, así como, en el adecuado seguimiento del programa de genética comunitaria, para con ello disminuir la incidencia de dichas afecciones.

Abstract

There has been done a retrospective, cross-sectional study from January 2000 to June 2005, with the purpose to describe some epidemiological characteristics of birth defects in Ciego de Avila's province. There were studied 127 cases, where 43 belong to the total of children under a year old who died because of congenital malformations, 79 fetuses of interrupted pregnancy because of birth defects or any genetic disease and 5 children under a year old who died suddenly or because of an unknown cause. We found that the municipality with more number of cases of birth defects in deceased children under a year old is Ciego de Avila, the most affected system was the cardiovascular, the municipality with more number of cases with reproductive failure because of birth defects was also Ciego de Avila and most affected system was the Central Nervous System(CNS).

Referencias bibliográficas

- 1- Emery AE, Mueller RF, Young ID. Emery's. 10 ed. Madrid: Labor; 2001.
- 2- Sosa Bens D, Gómez Miguel R, Pérez Morales JM, Valdés Solazarte A, Rojo Cáceres I. Malformaciones congénitas. Ocurrencia y mortalidad. Rev Cubana Pediatr. 1978; 50(4):277-295.
- 3-Nazer J, Margozzini J, Rodríguez M, Rojas M, Cifuentes L. Malformaciones invalidantes en Chile. Estudio ECLAMC, 1982-1997. Rev Méd Chile. 2001; 129:67-74.
- 4-Cifuentes L, Nazer J, Catalán J, Parada L, Ruiz G. Malformaciones congénitas: un modelo predictivo basado en factores de riesgo. Rev Méd Chile. 1989; 117:611-7.
- 5- Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo, MT, Alvarez Fumero R, et al. Comportamiento clínicoepidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. Rev Cubana Pediatr. [serie en Internet]. 2005 [citado 12 Nov 2007]; 77(1): [aprox. 8 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312005000100002&lng=es
- 6- Chitwood AW. Guiándose por la intrincada senda de la educación especial. [página en Internet] 2000 [citado 25 Junio 2005]; [aprox. 5 pantallas]. Disponible en: <http://www.wrodbinehouse.com>
- 7- Hernández F, Souta P. Anomalías congénitas. [página en Internet] 2000 [citado 25 Junio 2005]; [aprox. 8 pantallas.]. Disponible en: [www.sld.cu/al día/archivos/diario/2000_09](http://www.sld.cu/al_dia/archivos/diario/2000_09)
- 8- Problemas de salud en la infancia. [CD-ROM] La Habana: MINSAP; 2004.
- 9- Hewison J. Psychology, health and medicine. Cambridge: Handbook; 1997.
- 10- Avet-Loiseau H, Mechinaud F, Harousseau JL. Clonal hematologie disordersin Down Syndrome. J Pediatr Hematol Oncol. 1995, 17: 19-24.
- 11- Arce Casas A, Concheiro Guisán A, Cambra Lasaosa FJ, Pons Òdena M, Palomeque Rico A, Mortera Pérez C. Isquemia coronaria secundaria a anomalías congénitas de las arterias coronarias. An Esp Pediatr. 2003; 58: 71-3.
- 13- Christine S. Family psychiatric nursing. Chicago: Mosby YearBook;1993.

- 14- Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M. Impact of prenatal diagnosis on live birth prevalence of children with congenital anomalies. Ann Genet. 2002; 45(3):115.
- 15- Díaz.MartínezAG, Váldez Abreu MC, Dalmau.Díaz.A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstetr.1998:25(1):3.

Anexos

Tabla #1. Comportamiento de los defectos congénitos como causa de mortalidad en el menor de un año por sistemas y municipios.

MUNICIPIOS	CVC		SNC		RENAL		DIGEST.		RESP.		OTRAS		TOTAL	
	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%
C. de Ávila	8	0.09	1	0.01	2	0.02	-		3	0.03	1	0.01	15	0.17
Morón	4	0.09	2	0.04	-		-		-		1	0.02	7	0.16
C.Redondo	3	0.14	-	.-	-		-		1	0.04	-		4	0.19
P. de Enero	1	0.05	2	0.10									3	0.15
Bolivia	1	0.07	-	.	-		-		-		-		1	0.07
Florencia	1	0.09	-		-		-		-		-		1	0.09
Venezuela	2	0.09	-		-		-		-		-		2	0.09
Majagua	1	0.05	-		-		-		-		1	0.05	2	0.01
Baraguá	1	0.04	1	0.04	-		-		-		-		2	0.08
Chambas	4	0.17	-		-		2	0.08	-		-		6	0.25
Total	26	0.09	6	0.02	2	0.007	2	0.007	4	0.01	3	0.01	43	0.15

Fuente: Estadística y Formulario

Tabla #2. Comportamiento de la aparición de los defectos congénitos en las Fallas reproductivas

Municipios	Nacim	CVC		SNC		Renal		Digest		Resp		Cromos		Otras		Total	
		#	T	#	T	#	T	#	T	#	T	#	T	#	T		
C. de Ávila	8954	9	1.02	9	1.02	5	0.56	3	0.34	-	-	4	0.45	9	1.02	39	4.3
Morón	4163	1	0.11	-	-	-		-		-		2	0.48	-		3	0.7
Ciro Redondo	2024	1	0.49	1	0.49	-		-		-		-	-	-		2	0.9
Chambas	2367	-	-	-	-	-		-		-		-	-	-		-	-
P. Enero	1901	1	0.53	-	-	-		-		-		-	-	-		1	0.5

Bolivia	1282	-	-	1	0.79	-		-		-		-	-	-		1	0.7
Florencia	1106	-		-		-		-		-		-		2	1.82	2	1.8
Venezuela	2068			5	2.46	-	-	1	0.49	-		-		1	0.49	7	3.3
Majagua	1757	1	0.58	1	0.58	3	1.75	-	-	1	0.58	2	1.16	2	1.16	10	5.6
Baraguá	2439	1	0.41	4	1.67	1	0.41	4	1.67	-	-	2	0.83	2	0.83	14	5.7
Total	28061	13	0.04	22	0.07	9	0.03	8	0.02	1	0.003	8	0.02	18	0.06	79	2.8

Tasa: Embarazo Interrumpido. X 1000 dividido entre nacimientos