



CENCOMED (Actas del Congreso), jorcienciapdcl2024, (mayo 2024) ISSN 2415-0282

COMPORTAMIENTO EPIDEMIOLÓGICO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN GESTANTES DEL POLICLÍNICO JOSUÉ PAÍS GARCÍA

EPIDEMIOLOGICAL BEHAVIOR OF CONGENITAL DEFECTS IN PREGNANT WOMEN AT THE JOSUÉ PAÍS GARCÍA POLYCLINIC

Dr. Gilberto Quevedo Freites ¹

Dr. Humberto Basterrechea Velázquez ²

Dra. Leidis Duharte Castillo ³

Dra. Arianne Monzón de Armas ⁴

¹. Especialista de 2do Grado en MGI, MSc. Educación Superior, Profesor Asistente. Policlínico Josué País García/Departamento Docente. Santiago de Cuba. Cuba. Email: gilberto.quevedo@infomed.sld.cu

². Residente de 2do Año en Medicina General Integral, Policlínico Josué País García/Grupo Básico de Trabajo #2. Santiago de Cuba. Cuba. Email: humbervelaz28@gmail.com

³. Especialista de 1er Grado en MGI, Profesor Asistente. Policlínico Josué País García/ Grupo Básico de Trabajo #2. Santiago de Cuba. Cuba. Email: leidis.duharte@infomed.sld.cu

⁴. Especialista de 1er grado en Medicina General Integral. Policlínico Josué País García/ Grupo Básico de Trabajo #2. Santiago de Cuba. Cuba. Email: drariannem1@gmail.com

RESUMEN

Introducción: Los defectos congénitos constituyen causa de discapacidad física, psíquica y social, con un impacto en el incremento de los indicadores de morbilidad y mortalidad infantil. **Objetivo:** Se describirá el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en gestantes del Policlínico Josué País García. **Método:** Se realizará un estudio descriptivo retrospectivo, con embarazadas que hayan presentado algún tipo de defecto congénito, desde 2019 hasta 2023 pertenecientes al Policlínico Docente Josué País García, del municipio Santiago de Cuba. Se trabajará con el universo de gestantes con defectos congénitos en el período mencionado. Se analizarán las siguientes variables: edad, nivel de escolaridad, categoría ocupacional, tipo de defecto congénito, antecedentes patológicos personales, trimestre de embarazo al momento del diagnóstico, conducta terapéutica según criterio médico, antecedentes patológicos familiares, hábitos tóxicos, exposición a teratógenos, ingestión de ácido fólico preconcepcional y antes de las 20 semanas de gestación, sistemas afectados. Se realizará una revisión bibliográfica relacionada con el tema objeto de estudio en el ámbito nacional e internacional. La información se obtendrá a través de la base de datos de la consulta de Genética, de la revisión de las Historias Clínicas individuales, y de los datos aportados por los médicos de familia y las progenitoras, previo consentimiento informado. Se utilizará el porcentaje como medida de resumen. La información obtenida se discutirá partiendo de los resultados y se compararán con los de otros estudios llevados a cabo por diferentes autores. Esto permitirá elaborar conclusiones y emitir las

recomendaciones pertinentes.

Palabras Claves: Defectos congénitos; Malformaciones congénitas; Gestantes.

SUMMARY

Introduction: Congenital defects are a cause of physical, mental and social disability, with an impact on the increase in infant morbidity and mortality indicators. **Objective:** The epidemiological behavior of congenital defects in pregnant women from the Josué País García Polyclinic will be described. **Method:** A retrospective descriptive study will be carried out with pregnant women who have presented some type of congenital defect, from 2019 to 2023 belonging to the Josué País García Teaching Polyclinic, in the municipality of Santiago de Cuba. We will work with the universe of pregnant women with congenital defects in the aforementioned period. The following variables will be analyzed: age, level of education, occupational category, type of congenital defect, personal pathological history, trimester of pregnancy at the time of diagnosis, therapeutic conduct according to medical criteria, family pathological history, toxic habits, exposure to teratogens, preconception folic acid ingestion and before 20 weeks of gestation, affected systems. A literature review related to the subject under study will be carried out at the national and international level. The information will be obtained through the database of the Genetics consultation, the review of individual Medical Records, and the data provided by the family doctors and the parents, with prior informed consent. The percentage will be used as a summary measure. The information obtained will be discussed based on the results and compared with those of other studies carried out by different authors. This will make it possible to draw conclusions and make recommendations.

Keywords: Birth defects; Congenital malformations; Pregnant.

I. INTRODUCCIÓN

El desarrollo económico social, los progresos en el control de las enfermedades infecciosas y la desnutrición, han determinado en los últimos años un aumento relativo de los problemas de salud de origen genético y de los defectos congénitos en general.¹

La Organización Mundial de la Salud define las anomalías congénitas o defectos congénitos como toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, interna o externa, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde). Se produce durante el proceso de morfogénesis y es causado por factores genéticos, ambientales o ambos^{2,3}

Las anomalías congénitas son responsables del 20% de las muertes en el período de cero a cuatro años, dejan secuela de invalidez y de déficit mental y sensorial o ambos, además de la repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad. Los países industrializados, debido a la reducción de las enfermedades infecciosas y nutricionales, han situado los defectos congénitos entre sus principales causas de morbilidad y mortalidad infantil.³

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), entre el 4 y el 6 % de todos los recién nacidos sufren alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética, independientemente de las regiones del mundo, estado de desarrollo o de la composición étnica de las poblaciones. Aproximadamente 3,3 millones de niños menores de 5 años

fallecen debido a anomalías congénitas, ocupando la posición 17 dentro de las causas de carga de la enfermedad a nivel mundial. En Estados Unidos de América, las enfermedades cardíacas congénitas aparecen en 8 de cada 1.000 nacidos vivos. En Francia se producen al año 4.000 cardiopatías congénitas (6 a 7 por 1.000 nacimientos).^{2,4,5}

En la región de las Américas, la situación es muy variable, porque existen países donde la mortalidad infantil ha descendido a menos de 20 por cada 1.000 nacidos vivos, pero la mayoría se mantiene con tasas muy elevadas. Contribuyen de forma general del 2 al 27 % de la mortalidad infantil, cuyo peso relativo adquiere cada vez más importancia a medida que mejoren los indicadores generales de la salud infantil, como ha sucedido en los países industrializados.^{2,4}

Cuba constituye una excepción en cuanto a estas cifras, pues aunque es un país con escasos recursos económicos, ha logrado reducir este indicador a 7 por cada 1.000 nacidos vivos, lo cual nos ubica entre los primeros 23 países de todo el mundo, incluyendo los industrializados, por lo que se le ha conferido un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país.⁴

En nuestro país los defectos congénitos, representan la segunda causa de discapacidad, con una tasa al nacer, en el año 2020, de 0,7, y en 2021 de 0,9 por cada 1 000 nacidos vivos. En el grupo de 1 a 4 años ocupan el cuarto lugar, con una tasa en el año 2020 de 0,4, y en el año 2021 de 0,3 por cada 10 000 habitantes. En otros grupos etarios ocupan entre el tercer y quinto lugar, y tienen un similar comportamiento en las diferentes provincias del país.⁶

Los defectos congénitos se clasifican según su origen: en genéticos o ambientales y según su magnitud: en mayores y menores. Los considerados mayores provocan un compromiso funcional importante para la vida del individuo, consecuencias médicas y estéticas, requieren atención temprana, algunas veces de urgencia, y por tanto, tiene gran repercusión social, a diferencia de los considerados menores que no tienen significado relevante en la atención médica, ni a nivel social. Estos pueden ocurrir según su morfogénesis por al menos cuatro causas fundamentales: malformación, deformidad, disrupción, y displasias.¹

Causas y factores de riesgo de los defectos congénitos

Genéticos

Una minoría de trastornos congénitos se deben a anomalías genéticas, ya sean alteraciones cromosómicas (por ejemplo, síndrome de Down o trisomía 21) o la presencia de un solo gen defectuoso (por ejemplo, fibrosis quística).

La consanguinidad (cuando los progenitores tienen una relación de parentesco estrecha) también incrementa la prevalencia de trastornos genéticos congénitos raros y prácticamente duplica el riesgo de muerte neonatal o infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías.

Factores socioeconómicos y demográficos

Un bajo nivel de ingresos puede ser determinante indirecto de trastornos congénitos, dado que estos son más frecuentes en familias y países con escasos recursos. Se calcula que aproximadamente un 94% de los trastornos congénitos graves se dan en países de ingreso bajo y mediano. Al ser un determinante indirecto, el mayor riesgo se relaciona con una posible falta de acceso a alimentos nutritivos en cantidad suficiente por parte de las

embarazadas, una mayor exposición a agentes o factores como infecciones y consumo de alcohol, o un peor acceso a atención de salud y cribados.

La edad de la madre es también un factor de riesgo para el desarrollo intrauterino anómalo del feto. La edad avanzada de la madre incrementa el riesgo de anomalías cromosómicas, en particular síndrome de Down.

Factores ambientales, incluidas las infecciones

Otras anomalías se producen por factores ambientales, como infecciones de la madre (sífilis, rubéola, zika), exposición a radiación, algunos contaminantes, carencias nutricionales de la madre (por ejemplo, carencia de yodo o de ácido fólico), enfermedades (diabetes materna) o el consumo de algunas drogas o fármacos (alcohol, fenitoína).

Causas desconocidas

Pese que se han propuesto posibles interacciones ambientales y genéticas, no se conoce la causa de la mayoría de los trastornos genéticos, como los defectos cardíacos congénitos, la fisura labial o palatina y el pie equinovaro.⁷⁻⁹

Los defectos congénitos constituyen causa de discapacidad física, psíquica y social, con un impacto en el incremento de los indicadores de morbilidad y mortalidad infantil. Pueden ser prevenibles en el nivel primario o preconcepcional. Existen tres niveles de prevención: preconcepcional, prenatal y posnatal; en el primero, se ponen en práctica diferentes acciones, y resulta vital la contribución de los médicos de la atención primaria de salud.

Teniendo en cuenta el desarrollo social, ambiental y nutricional, así como el incremento y perfeccionamiento de los cuidados de salud, los defectos congénitos incompatibles con la vida, resaltan como un problema de salud. La reducción de las causas evitables conlleva a la necesidad de realizar estudios epidemiológicos que permitan trazar estrategias preventivas.

Las malformaciones congénitas contribuyen de forma importante a la mortalidad durante la vida intrauterina, en el periodo perinatal y en etapas tempranas de la vida, constituyendo la primera causa de muerte infantil en los países desarrollados.

La reducción de las enfermedades infecciosas y nutricionales en los países industrializados ha situado a las enfermedades congénitas entre las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil. El estudio de los defectos congénitos, que son una de las causas principales de mortalidad perinatal, se ha convertido en un tema importante.

La profundización en los elementos epidemiológicos que caracterizan los riesgos genéticos, ayudaría a identificar sobre quienes se debe de intervenir de forma más enérgica y eficaz para reducir al mínimo la morbilidad y la mortalidad por esta causa.

Uno de los aspectos más relevantes del Programa Nacional de Genética es su contribución a bajas tasas de morbimortalidad en menores de 1 año, donde la evaluación del riesgo genético es el eslabón principal.

La presente investigación resulta un tema de interés para los profesionales de la salud y los estudiosos de esta temática porque puede aportar elementos -en el contexto teórico y

práctico- que contribuyen al desarrollo de futuras investigaciones en este campo, a abrir nuevas alternativas en la atención a las gestantes, y a favorecer la labor diagnóstica, terapéutica, preventiva y promocional.

Lo anteriormente expresado permite plantear el siguiente Problema Científico: ¿Cuál es el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en gestantes del Policlínico Josué País García?; y el siguiente objetivo: Describir el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en gestantes del Policlínico Josué País García.

II. MÉTODO

Se realizará un estudio descriptivo retrospectivo, con embarazadas que hayan presentado algún tipo de defecto congénito, desde 2019 hasta 2023 pertenecientes al Policlínico Docente Josué País García, del municipio Santiago de Cuba, con el propósito de describir el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en gestantes del Policlínico Josué País García.

Universo

Se trabajará con el universo de gestantes con defectos congénitos desde enero de 2019 hasta diciembre de 2023.

Criterios de inclusión:

- Embarazadas con defectos congénitos desde enero de 2019 hasta diciembre de 2023.
- Dar su consentimiento para participar en el estudio.

Criterio de exclusión:

- Los que no cumplan los criterios de inclusión.

Operacionalización de las variables:

1. Edad: variable cuantitativa continua, se tendrá en cuenta el tiempo que una persona ha vivido desde su nacimiento hasta el estado y momento actual de su existencia, tomándose de ella la edad cumplida en años:
 - <20
 - 20-25
 - 26-30
 - 30-34
 - 35 y más
2. Nivel de escolaridad: variable cualitativa nominal ordinal según el último año de escolaridad vencido:
 - Primaria
 - Secundaria
 - Pre universitario
 - Universitario
3. Categoría ocupacional: variable cualitativa nominal, se distribuirá según labor que realiza:
 - Ama de casa.
 - Trabajadora: Se incluyeron a los que tengan vínculo laboral incluyendo las cuentapropistas.

-Estudiante

4. Trimestre de embarazo al momento del diagnóstico:

-Primer trimestre

-Segundo trimestre

-Tercer trimestre

5. Tipo de defecto congénito.

Mayor: Defectos que tienen un compromiso funcional importante para la vida del individuo.

Menor: Defectos que denotan un crecimiento desproporcionado de una parte anatómica sin significado relevante en la atención médica y escala social.

Aislado: Cuando es el único que presenta el recién nacido.

Múltiple: Cuando presenta más de uno.

6. Conducta terapéutica según criterio médico.

-Interrupción del embarazo

-Asesoramiento genético

7. Antecedentes Patológicos Personales (APP).

-Diabetes Mellitus

-HTA descompensada

-Asma Bronquial descompensada

-Enfermedad del tiroides

-Epilepsia

-Lupus eritematoso sistémico

-Otras enfermedades del colágeno.

-Malformación congénita anterior

8. Antecedentes Patológicos Familiares (APF): Malformación en familiares de primera línea.

-Sí

-No

9. Hábitos Tóxicos:

-Tabaco

-Alcohol

-Droga

10. Exposición a teratógenos:

- Fiebre alta mantenida durante el embarazo

-Exposición a radiaciones abdomino-pélvicas

-Tratamiento y/o ingestión de psicofármacos u otros medicamentos

-Diagnóstico de certeza de infecciones TORCH (toxoplasmosis, Citomegalovirus, herpes virus,

Rubéola, otras infecciones virales).

-Otras infecciones

11. Ingestión de ácido fólico preconcepcional y antes de las 20 semanas de gestación.

-Sí

-No

12. Sistemas afectados:

-Sistema nervioso central

-Sistema cardiovascular

-Sistema genitourinario

-Sistema digestivo

-Otros

Técnicas y procedimientos.

De obtención de la información:

Se realizará una revisión bibliográfica y documental relacionada con la metodología de la investigación y el tema objeto de estudio en el ámbito local, nacional e internacional y otras fuentes de interés para el autor. Se utilizará las informaciones recibidas por el correo electrónico, INFOMED, Internet y las revisiones realizadas en las bibliotecas de la provincia y en el Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas que incluye los sistemas computarizados Medline y Lilacs. La información se obtendrá a través de la base de datos de la consulta de Genética, de la revisión de las Historias Clínicas individuales, y de los datos aportados por los médicos de familia y las progenitoras, previo consentimiento informado (Apéndice I). Se empleará un lenguaje claro y comprensible. La información se recogerá en una planilla de vaciamiento de datos (Apéndice II) por el autor de la investigación.

De procesamiento y análisis de la información:

El dato primario recogido se procesará en una computadora Pentium IV, a través del paquete estadístico SPSS versión 15, confeccionándose las tablas y gráficos. Se utilizará el porcentaje como medida de resumen. La información obtenida se discutirá partiendo de los resultados y se compararán con los de otros estudios llevados a cabo por diferentes autores. Esto permitirá elaborar conclusiones y emitir las recomendaciones pertinentes.

Aspectos éticos

Se requerirá el consentimiento informado de las participantes en el estudio (Apéndice I), donde se solicitará su aprobación para participar y se aclararán los propósitos e importancia de la investigación, así como la confidencialidad de las informaciones brindadas y la veracidad de los resultados si se publicaran.

III. RESULTADOS

No se muestran resultados ni conclusiones por tratarse de un proyecto de investigación.

IV. CONCLUSIONES

No se muestran resultados ni conclusiones por tratarse de un proyecto de investigación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo Mn. Behavior of congenital defects. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2015 Feb [citado 2023 Abr 04]; 19(1): 24-32. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942015000100006&lng=es

2. Aparicio MG, Rodríguez RL, Barreto FEE, et al. Características del diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas en gestantes del Municipio de Ranchuelo. *Acta Med Cent.* 2012;6(4). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=3901>
3. Silva-Morales M, Rodríguez-Valenciano CR, Panizo-Bruzón SE, Rondón-Palmero EA. Defectos congénitos del sistema nervioso central diagnosticados en Las Tunas entre 2016 y 2019. *Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta.* 2020; 45(6). Disponible en: <http://revzoilomarinellosld.sld.cu/index.php/zmv/article/view/2429>
4. Valdés Garrido YA. Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético Palmira 2014-2015. 2019. Tesis Doctoral. Universidad de Ciencias Médicas. https://jimsmedica.com/wp-content/uploads/2019/05/19_CONSULTA-DE-ASESORAMIENTO-GEN%C3%89TICO.pdf y Aparicio MG
5. Ávila-Mellizo GA. Comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en Colombia, 2019. *REN [Internet].* 2021 sep. [citado 28 Nov 2023]; 3(3):16-28. Disponible en: <https://doi.org/10.33610/01229907.2021v3n3a2>
6. Rodríguez-Acosta Y, Almeida-Campos S, Blanco-Pereira ME. Defectos congénitos: de la embriogénesis a la prevención. *Rev Méd Electrón [Internet].* 2023 [citado 28 Nov 2023];45(4). Disponible en: <https://revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/5116>
7. Organización Mundial de la Salud. [Internet] 27 de febrero de 2023. [citado 24 de agosto de 2023]. Trastornos congénitos. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>
8. Gómez-Ferrer D, Hernández-Rodríguez M, Carvajal-Rivero MA, Díaz-González N, Pérez-de-Zayas K. Factores de riesgo predictores de defectos congénitos en embarazadas de edad avanzada del municipio Camagüey. *Rev Ciencias Médicas [Internet].* 2022 Dic [citado 2024 Abr 28] ; 26(6): e5570. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942022000600004&lng=es
9. Barrueta Ordóñez T, Ferriol Dorticós D, Marín García M, Sosa Águila LM, Ocaña Gil MA. Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en la provincia Cienfuegos. *Rev. Finlay [Internet].* 2021 Mar [citado 2024 Abr 28]; 11(1): 51-58. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000100051&lng=es