

## Artículos originales

# Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en la provincia Cienfuegos

## Epidemiological Surveillance of Congenital Defects in the Cienfuegos Province

Taimí Barrueta Ordóñez<sup>1</sup>  Diana Ferriol Dorticós<sup>2</sup>  Mónica Marín García<sup>2</sup>  Leydi María Sosa Águila<sup>2</sup>  María Antonia Ocaña Gil<sup>2</sup> 

<sup>1</sup> Policlínico Comunitario Universitario Cecilio Ruiz de Zárate, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

<sup>2</sup> Centro Provincial de Genética Médica, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

### Cómo citar este artículo:

Barrueta-Ordóñez T, Ferriol-Dorticós D, Marín-García M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M. Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en la provincia Cienfuegos. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2026 Feb 8]; 11(1):[aprox. 7 p.]. Disponible en: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/960>

### Resumen

**Fundamento:** los defectos congénitos se ubican entre las primeras causas de muerte en menores de un año. Constituyen un problema para el individuo, la familia, y la sociedad. En Cuba constituyen la primera causa de muerte en menores de un año y en Cienfuegos ocupan el tercer lugar.

**Objetivo:** describir los defectos congénitos más frecuentes presentados en la provincia Cienfuegos entre los años 2011 y 2018 y determinar la prevalencia al nacer, frecuencia ajustada y la tendencia.

**Métodos:** se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal de los defectos congénitos más frecuentes en la provincia Cienfuegos, en el período 2011- 2018. El universo quedó constituido por 330 niños nacidos vivos con diagnóstico de defectos congénitos y 286 terminaciones voluntarias de la gestación. Los resultados se presentaron en tablas o gráficos según fue más factible mostrar la información. Las variables analizadas fueron: prevalencia al nacer por año de la ocurrencia de defectos congénitos, frecuencia ajustada y anomalías mayores más frecuentes en la provincia. El análisis de los datos se realizó mediante la recogida de información en una base de datos para lo que se utilizó el modelo del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas y el Registro Cubano Prenatal de Malformaciones Congénitas. Se determinó la prevalencia al nacer y la frecuencia ajustada, así como la tendencia en la ocurrencia de algunos defectos congénitos en la provincia. Los resultados se presentaron en gráficos y tablas según fuera más factible mostrar la información

**Resultados:** el síndrome de Down, la hidrocefalia y los defectos de abiertos de pared anterior fueron los que con más frecuencia se presentaron en la población cienfueguera, con una tendencia al decrecimiento en la aparición de anomalías como: atresia esofágica, transposición de grandes vasos, entre otros.

**Conclusiones:** el síndrome de Down, la hidrocefalia y los defectos de abiertos de pared anterior fueron los defectos congénitos que con más frecuencia se presentaron en la población pediátrica en Cienfuegos.

**Palabras clave:** defectos congénitos, causas de muerte, salud de los niños

### Abstract

**Background:** congenital defects are among the leading causes of death in children under one year of age. They constitute a problem for the individual, the family, and society. In Cuba they are the leading cause of death in children under one year of age and in Cienfuegos they rank third.

**Objective:** to describe the most frequent congenital defects presented in the Cienfuegos province between the years 2011 and 2018 and to determine the prevalence at birth, adjusted frequency and trend.

**Methods:** a descriptive, cross-sectional study of the most frequent congenital defects in the Cienfuegos province was carried out, in the period 2011-2018. The universe of 330 live-born children with congenital defects diagnosis and 286 voluntary terminations of pregnancy. The results were presented in data tables or graphs as it was more feasible to display the information. The variables analyzed were: prevalence at birth per year of the occurrence of congenital defects, adjusted frequency, and the most frequent major anomalies in the province. Data analysis was carried out by collecting information in a database for which the model of the congenital malformations Cuban registry and the Cuban congenital malformations prenatal registry was used. The prevalence at birth and the adjusted frequency were determined, as well as the trend in the occurrence of some congenital defects in the province. The results were presented in graphs and data tables as it was more feasible to show the information.

**Results:** down syndrome, hydrocephalus and open anterior wall defects were the ones that most frequently occurred in the Cienfuegos population, with a decreasing trend in the appearance of anomalies such as: esophageal atresia, transposition of the great vessels, among others.

**Conclusions:** down syndrome, hydrocephalus and open anterior wall defects were the congenital defects that most frequently occurred in the pediatric population in Cienfuegos.

**Key words:** congenital defects, causes of death, children's health

Recibido: 2021-03-02 23:54:57

Aprobado: 2021-03-30 21:17:04

Correspondencia: Taimí Barrueta Ordóñez. Policlínico Comunitario Universitario Cecilio Ruiz de Zárate. Cienfuegos. [taimibo@agua.cfg.sld.cu](mailto:taimibo@agua.cfg.sld.cu)

## INTRODUCCIÓN

La mortalidad infantil generalmente se ve influenciada por el aporte que generan las malformaciones congénitas. Actualmente gracias a los medios disponibles un considerable número de ellas se logran diagnosticar durante la gestación, lo que determina el balance de las tasas de mortalidad por defectos congénitos en la etapa prenatal y postnatal.<sup>(1)</sup>

Su aparición durante la vida intrauterina, en el período perinatal y en etapas tempranas de la vida, genera un gran impacto no solo a nivel del sistema de salud sino de la familia y de la comunidad, pues independientemente del resultado final del producto de la concepción, su diagnóstico siempre constituirá un golpe para la pareja que espera un producto sano y completamente saludable.<sup>(2)</sup>

En el mundo 1 de cada 33 neonatos se ve afectado por una anomalía congénita y causan 3,2 millones de discapacidades al año. En las Américas constituyen la segunda causa de muerte en recién nacidos y junto a la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez.<sup>(3)</sup>

En Cuba, en el año 1964 fallecieron en el país 1207 niños menores de 1 año por malformaciones congénitas. En 1980 se exhibía una tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos de 4,2 por 1000 nacidos vivos y fue la motivación para que en 1981 se implementara un Programa Nacional de Genética Médica dirigido al diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos como parte de la atención a la Salud Materno Infantil, que en décadas sucesivas fue ampliando su alcance, extensión e integración con los diferentes niveles de atención del Sistema Nacional de Salud.<sup>(3,4)</sup>

En el 2018, la cifra de fallecidos por esta causa se redujo considerablemente, lográndose una tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos a nivel nacional de 0,8 por 1000 nacidos vivos. Por su parte, la provincia Cienfuegos, exhibió ese mismo año, una tasa igual a la reportada por el país, lo que evidencia un impacto directo de los programas llevados a cabo por la red nacional de genética en los indicadores de salud.<sup>(5)</sup>

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) y el Registro Cubano

Prenatal de Malformaciones Congénitas (RECUPREMAC) permiten monitorear el comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en las diferentes regiones del país y en cada una de las provincias. Constituyen eficaces sistemas de vigilancia epidemiológica, que obligan a diseñar estrategias preventivas en función de modificar los factores que predisponen a su aparición.

El presente estudio constituye una exploración exhaustiva de los sistemas nacionales de vigilancia de anomalías congénitas en la provincia Cienfuegos y ofrece información relevante donde semuestra el incremento en la ocurrencia de algunos DC mayores del territorio.

El objetivo de este trabajo es describir los defectos congénitos más frecuentes presentados en la provincia Cienfuegos entre los años 2011 y 2018 y determinar la prevalencia al nacer, frecuencia ajustada y la tendencia.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio de tipo descriptivo, de corte transversal para describir los DC mayores que con mayor frecuencia se han presentado en la provincia Cienfuegos en el período comprendido entre 2011 y 2018.

El universo estuvo constituido por los 330 niños nacidos vivos con diagnóstico de defectos congénitos y las 286 terminaciones voluntarias de la gestación. Los datos se recogieron en una base de datos para lo que se utilizó el modelo del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) y el Registro Cubano Prenatal de Malformaciones Congénitas (RECUPREMAC).

Las variables analizadas fueron: prevalencia al nacer por año de la ocurrencia de defectos congénitos, frecuencia ajustada y anomalías mayores, más frecuentes en la provincia.

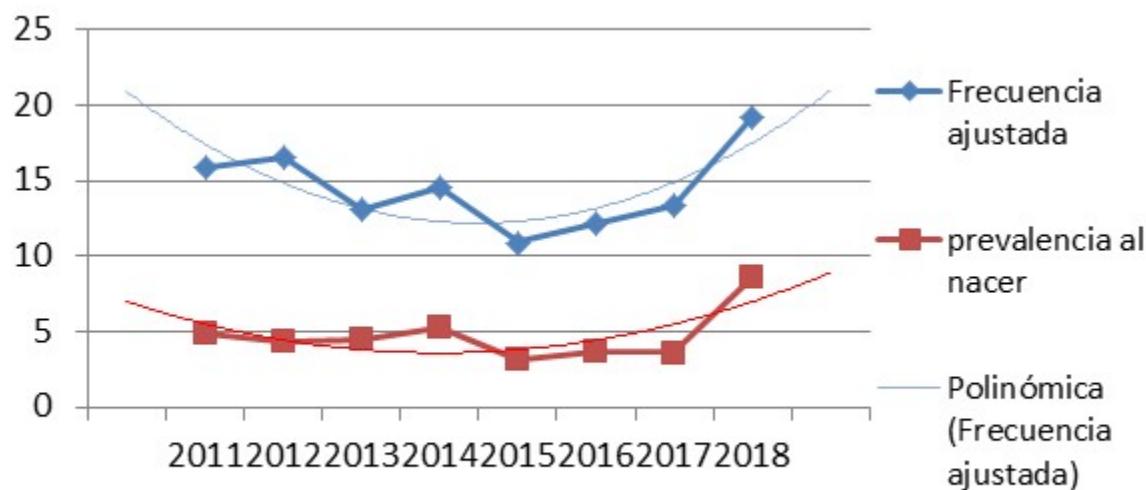
La información fue recogida en una base de datos para lo que se utilizó el modelo del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) y el Registro Cubano Prenatal de Malformaciones Congénitas (RECUPREMAC).

El procesamiento de la información determinó la prevalencia al nacer y la frecuencia ajustada, así como la tendencia en la ocurrencia de algunos defectos congénitos en la provincia. Los resultados se presentaron en gráficos y tablas según fuera más factible mostrar la información.

Se determinó la prevalencia al nacer y la frecuencia ajustada, así como la tendencia en la ocurrencia de algunos defectos congénitos en la provincia. Los resultados se presentaron en gráficos y tablas según fuera más factible mostrar la información.

## RESULTADOS

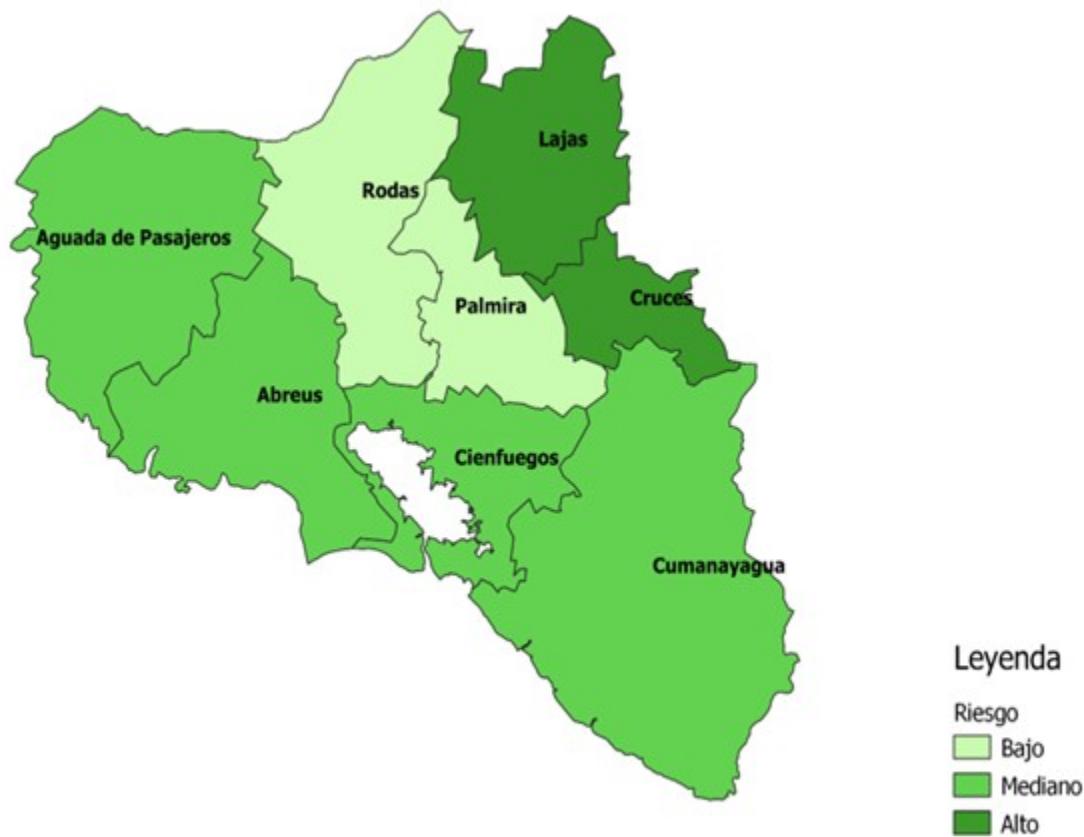
Se representan a continuación los gráficos y las líneas polinómicas (tendencia) de la frecuencia ajustada y la prevalencia al nacer por año de la ocurrencia de defectos congénitos. A pesar de que la provincia se encuentra en incremento para la ocurrencia de defectos congénitos, en relación al resto de las provincias del país, Cienfuegos ha sido catalogada como territorio de bajo riesgo. (Gráfico 1).



**Gráfico 1. Frecuencia ajustada y prevalencia al nacer**

A continuación se muestra el mapa de la provincia donde se identifican, por la

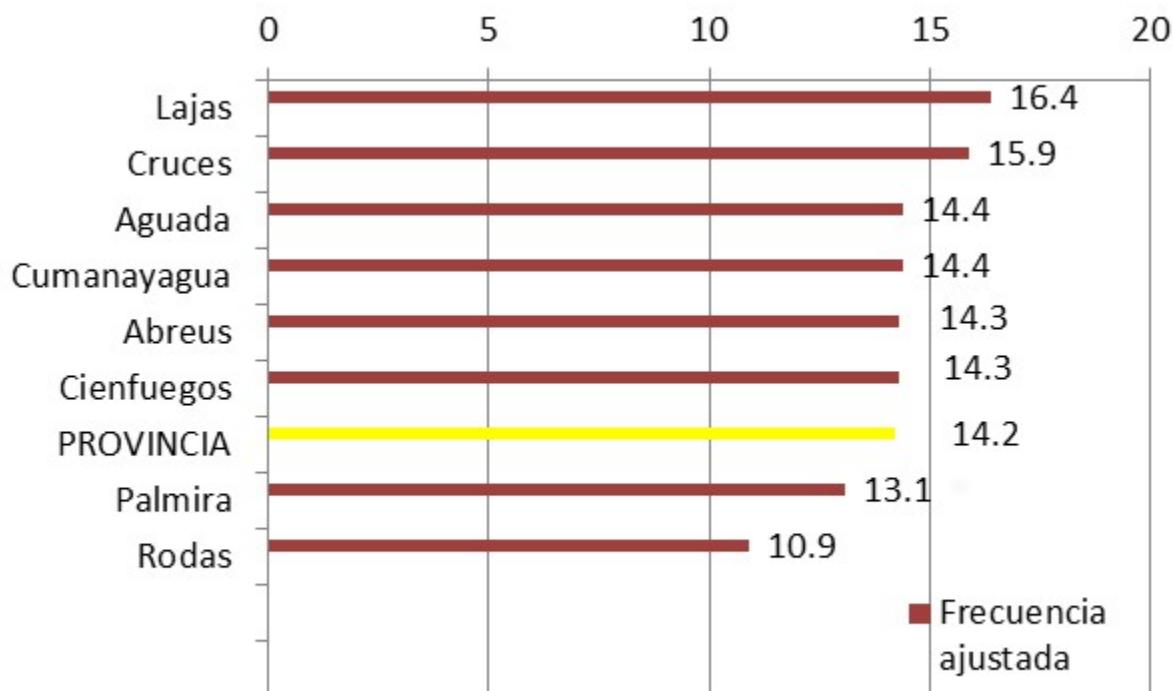
degradación de colores, los municipios de alto, mediano y bajo riesgo según los resultados del cálculo de la frecuencia ajustada. (Fig. 1).



**Fig.1.** Frecuencia ajustada DC por municipios

A continuación se muestra un gráfico de barra en orden descendente que refleja los resultados por municipios. Lajas fue el de mayor ocurrencia de

defectos congénitos con 16,4 seguido de Cruces, con una frecuencia ajustada de 15,9. Por otra parte Rodas presentó una frecuencia ajustada de 10,9 la más baja de la provincia. (Gráfico 2).



**Gráfico 2.** Frecuencia ajustada por municipios

Se muestran los defectos congénitos mayores más frecuentes en la provincia. La trisomía 21 o síndrome Down constituye la anomalía congénita más frecuente con un total de 45 casos donde el mayor número fue diagnosticado prenatalmente y optaron por la TVE, exhibiendo para este tipo de defecto una frecuencia ajustada de 1,36. En el período analizado de los 19 nacidos vivos, uno fue diagnosticado prenatalmente y por cuestiones religiosas la pareja optó por continuar la gestación, previo asesoramiento genético y evaluación al recién nacido posterior al nacimiento; 17 no se diagnosticaron en la etapa

prenatal por encontrarse las madres en edades no comprendidas para la realización del diagnóstico prenatal citogenético, sin antecedentes tributarios para la realización de este examen y sin signos sugestivos por ultrasonido de este tipo de aberración cromosómica y un caso de una gestante negada al diagnóstico prenatal cromosómico y que resultó en un recién nacido varón con trisomía libre del par 21. Le siguieron en orden de frecuencia la hidrocefalia y los defectos de pared anterior con 0,97 y 0,8 respectivamente. (Tabla 1).

**Tabla 1.** Anomalías mayores más frecuentes en la provincia

Anomalía congénita	Código	NV/DC	TVE	Total DC (suma de NV+TVE)	Frecuencia ajustada	%TVE
Microcefalia	Q02	6	7	13	0,54	2,1
TGV	Q20,3	7	8	15	0,45	2,4
Atresia esofágica	Q39,1	8	3	11	0,31	0,9
Hernia diafragmática	Q79,0	1	8	9	0,26	2,4
Onfalocele/gastrosquisis	Q79,2,Q79,3, Q79,5	1	27	28	0,8	8,1
Síndrome de Down	Q90,9	19	26	45	1,36	8,1
Hipoplasia cavitadas izquierdas	Q23,4	0	13	13	0,37	3,9
Hidrocefalia	Q03,1	1	28	29	0,97	8,4

## DISCUSIÓN

El análisis de los resultados demostró que la frecuencia ajustada en 2015 alcanzó su valor más bajo en la provincia (10,9), luego de lo cual, muestra un incremento llegando a su pico máximo en 2018 (19,2), se considera pudiera estar en correspondencia con la aparición de casos de microcefalia y otras anomalías del sistema nervioso central sugerentes de infección por Zika, teniendo en cuenta que en Cuba el primer caso de transmisión autóctona del virus, se reportó en marzo del 2016. A pesar de las acciones para el control de la epidemia, fueron apareciendo progresivamente gestantes infestadas con el virus con la consecuente repercusión fetal.<sup>(6,7)</sup>

La cobertura del ultrasonido en el territorio alcanza valores superiores al 95 % lo que garantiza un diagnóstico precoz de defectos congénitos y una mejor evaluación y seguimiento de la gestante con marcadores positivos a estos.

Con el establecimiento del ultrasonido del tercer trimestre se ha podido identificar DC de aparición tardía o después de las 27 semanas. A partir de esta etapa y teniendo en cuenta que el DC diagnosticado puede afectar la calidad de vida o representar una gran amenaza para la salud del futuro bebé las parejas pueden optar por la

terminación voluntaria del embarazo (interrupción excepcional), siempre teniendo como premisa un adecuado asesoramiento genético brindado por los especialistas. Aspectos estos que se explican en documentos como las Guías Metodológicas para la Instrumentación de todos los Tipos de Terminación Voluntaria del Embarazo, las Normas de Salud para la Terminación Voluntaria del Embarazo y el Decreto 139 y Reglamento de la Ley de Salud Pública documentos estos que regula el Ministerio de Salud Pública de la República de Cuba.

Cabe resaltar que el paciente nacido vivo con hidrocefalia fue diagnosticado prenatalmente, decidiendo la pareja continuar con la gestación y luego de tratamiento quirúrgico ha presentado una evolución satisfactoria. En relación al caso con diagnóstico de defecto de pared anterior (gastrosquisis) el dictamen se realizó desde el primer trimestre de la gestación, por cuestiones religiosas la familia decidió continuar con el embarazo a pesar del asesoramiento genético, por lo que fue necesaria la organización de un equipo multidisciplinario (genetistas, cirujanos pediátricos, psicólogos, neonatólogos, obstetras), para el seguimiento del embarazo, el parto y la cirugía neonatal, lográndose hasta el momento una evolución satisfactoria, aspecto que constituye un logro para la provincia pues no

existían antecedentes de la realización de este procedimiento en el territorio.

El diagnóstico de un defecto congénito tiene un enorme impacto sobre la pareja y la comunidad, por tales razones toda la política de salud en este campo debe estar encaminada a lograr la prevención primaria o de ocurrencia, cuyo objetivo es evitar los factores de riesgo o determinantes en su aparición.<sup>(8)</sup>

Se evidenció además el alcance que ha tenido el Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Defectos Congénitos en todos los municipios del territorio como parte de la atención a la Salud Materno Infantil, que con el decursar de los años ha ampliado su alcance, extensión e integración con los diferentes niveles de atención del Sistema Nacional de Salud.<sup>(9)</sup>

Los resultados de este estudio permiten conocer la necesidad de una búsqueda de factores que puedan estar relacionados con la aparición de defectos congénitos en la población cienfueguera para incidir positivamente en aquellos que puedan ser modificables, con vistas a optimizar los indicadores genéticos y por ende el Programa Materno Infantil en el territorio.

Estos resultados generan múltiples interrogantes e indicios para otros estudios en los que se evalúen algunos factores de riesgo que pudieran estar influyendo en la variabilidad de ocurrencia de defectos congénitos en cada municipio.

Los resultados alcanzados reafirman la fortaleza que se ha logrado en la genética comunitaria, la cual constituye la base para una adecuada detección de factores de riesgos modificables y que inciden de manera positiva desde el período preconcepcional o en etapas tempranas de la gestación.

### **Conflictos de intereses:**

Los autores declaran la no existencia de conflicto de intereses relacionados con el estudio.

### **Los roles de autoría:**

1. Conceptualización: Taimí Barrueta Ordóñez.
2. Curación de datos: Diana Ferriol Dorticós.
3. Análisis formal: Taimí Barrueta Ordóñez.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Taimí Barrueta Ordóñez, Diana Ferriol Dorticós, Mónica Marín, Leydi María Sosa, María Antonia Ocaña.

6. Metodología: Taimí Barrueta Ordóñez, Diana Ferriol Dorticós.

7. Administración del proyecto: Taimí Barrueta Ordóñez.

8. Recursos: Mónica Marín, Leydi María Sosa, María Antonia Ocaña.

9. Software: Mónica Marín, Leydi María Sosa, María Antonia Ocaña.

10. Supervisión: Taimí Barrueta Ordóñez.

11. Validación: Taimí Barrueta Ordóñez, Diana Ferriol Dorticós.

12. Visualización: Mónica Marín, Leydi María Sosa, María Antonia Ocaña.

13. Redacción del borrador original: Taimí Barrueta Ordóñez, Diana Ferriol Dorticós.

14. Redacción revisión y edición: Taimí Barrueta Ordóñez, Mónica Marín, Leydi María Sosa, María Antonia Ocaña.

### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Muñoz JL, Silva GK, Rodríguez Y, Carcassés E, Romero LC. Incidencia prenatal de los defectos congénitos en Las Tunas. Revista Electrónica Dr. Zoilo Marinello Vidaurreta [revista en Internet]. 2015 [citado 1 Jul 2019];40(5):[aprox. 10p]. Disponible en: [https://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/62/html\\_39](https://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/62/html_39)
2. Alum JM, Fernández EJ, Moreno M, Ledesma E. Defectos congénitos mayores en nacidos vivos. AMC [revista en Internet]. 2015 [citado 1 Jul 2019];19(2):[aprox. 8p]. Disponible en: [https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1025-02552015000200003](https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552015000200003)
3. Organización Panamericana de la Salud. Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas [Internet]. Washington, DC: OPS; 2015 [citado 11 Sep 2019]. Disponible en:

- [https://www.paho.org/hq/index.php?option=com\\_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es](https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es)
4. Marcheco B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit [revista en Internet]. 2009 [citado 22 Jun 2019];3(2-3):[aprox. 18p]. Disponible en: [https://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/cuba.pdf](https://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf)
5. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud 2019. La Habana: Dirección Nacional de Estadísticas; 2020 [citado 15 Ene 2021]. Disponible en: <https://bvscuba.sld.cu/anuario-estadistico-de-cuba/>
6. Organización Mundial de la Salud. Infección por el virus de Zika — Dominica y Cuba [Internet]. Ginebra: OMS; 2016 [citado 14 Dic 2019]. Disponible en: <https://www.who.int/csr/don/29-march-2016-zika-dominica-and-cuba/es/>
7. Granma. Diagnóstican primer caso de transmisión autóctona del virus del Zika [Internet]. La Habana: Granma Digital; 2016 [citado 1 Feb 2020]. Disponible en: <https://www.granma.cu/cuba/2016-03-15/diagnostican-primer-caso-de-trasmision-autoctona-del-virus-del-15-03-2016-21-03-56>
8. Valentín A. Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. Rev Med Electrón [revista en Internet]. 2018 [citado 1 Jul 2019];40(4):[aprox. 16p]. Disponible en: [https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1684-18242018000400015](https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242018000400015)
9. Marcheco B. Manual de normas y procedimientos. Servicios de Genética Médica en Cuba [Internet]. La Habana: ECIMED; 2017 [citado 19 May 2020]. Disponible en: [https://www.bvs.sld.cu/libros\\_texto/manual\\_normas\\_proced\\_genetica/manual\\_normas\\_procedim\\_genetica1.pdf](https://www.bvs.sld.cu/libros_texto/manual_normas_proced_genetica/manual_normas_procedim_genetica1.pdf)