

**Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas en Cueto.
2012-2024**

**Interruptions of pregnancy for congenital malformations in Cueto.
2012-2024**

Autores: Tania Flores Prieto¹, Yurisleidys Nueva Gendis³, Milagros Ruz Lafforte³

¹ Especialista de Segundo grado en MGI. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Asistente. Policlínico Docente Jorge Luis Estevanell Díaz

² Especialista de Segundo grado en MGI. Profesor Asistente. Dirección Municipal de Salud

³ Licenciada en enfermería. Policlínico Docente Jorge Luis Estevanell Díaz

RESUMEN

Introducción: el tamizaje prenatal para la detección de malformaciones congénitas, va dirigido fundamentalmente a la prevención de defectos graves del cierre del tubo neural (anencefalia, encefalocele, espina bífida asociada con o sin hidrocefalia), entre otras malformaciones.

Objetivo: Caracterizar el comportamiento de las causas de interrupción de embarazo por malformaciones congénitas en el municipio Cueto, durante el periodo 2012-2024

Método: Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo de corte transversal, acerca del comportamiento de las interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas, relacionándolas con la edad de la gestante, la clasificación de las malformaciones detectadas y la relación entre resultado ultrasonográfico y de la Alfa Feto Proteína (AFP) en las gestantes del municipio Cueto de la provincia Holguín, durante el periodo 2012-2024.

Resultado: Predominan las malformaciones congénitas en un 90.16 % de las causas de interrupciones de embarazos. Los sistemas u órganos más afectados fueron el Sistema Nervioso Central, el Cardiovascular, la pared anterior del abdomen y los polimarformados, que estos tienen varios sistemas afectados. El diagnóstico de las malformaciones se realiza principalmente en el segundo trimestre a través del ultrasonido genético y confirmado por AFP las malformaciones de cierre precoz de tubo neural y de pared anterior del abdomen. La mayor cantidad de malformaciones corresponden con el déficit de folatos en la dieta de la gestante.

SUMMARY

Introduction: The antenatal tamizaje for the detection of congenital malformations, you go directed fundamentally for the prevention of grave defects of the closing of the neural tube between another malformations (anencefalia, encefalocele, bifid correlated thorn with or without hydrocephalus),.

Objective: Characterizing the behavior of the causes of interruption of pregnancy for congenital malformations at the municipality Cueto, during the period 2012-2024

Method: Transverse court's descriptive, retrospective study, about the behavior of the interruptions of pregnancy for congenital malformations was accomplished, relating them to the gestante's age, the classification of the detected malformations and the relation between result ultrasonográfico and of the Alfa Fetus Proteína (AFP) in the gestantes of the municipality Cueto of the province Holguín, during the period 2012-2024.

Result: Predominate the congenital malformations in 90,16 % of the causes of interruptions of pregnancies. Systems or more affected organs were the Central Nervous System, the Cardiovascular, the abdomen's previous wall and the polimarformados, that these have several affected systems. The diagnosis of malformations comes true principally in the second trimester through the genetic ultrasound and confirmed for AFP the malformations of precocious closing of neural tube and of previous wall of the abdomen. They reciprocate the bigger quantity of malformations with folatos's deficit in the gestante's diet.

INTRODUCCIÓN

A partir del año 1982 se incorpora en el Programa Materno Infantil, el tamizaje prenatal para la detección de malformaciones congénitas, el cual va dirigido fundamentalmente a la prevención de defectos graves del cierre del tubo neural (anencefalia, encefalocele, espina bífida asociada con o sin hidrocefalia), entre otras malformaciones. Conformando el Subprograma de diagnóstico prenatal de defectos congénitos por ultrasonido (U/S), que se van a desarrollar en los tres trimestres del embarazo: el U/S genético del primer trimestre que se realiza entre las semanas 11 y 13,6 de gestación; el U/S genético del segundo trimestre entre las 22 y 24 semanas de embarazo y del tercer trimestre entre las 31 y 33 semanas de gestación. La detección por estudio ultrasonográfico de una malformación congénita, requiere de asesoramiento genético oportuno, sugiriéndose la interrupción terapéutica del embarazo, antes de la semana 26 de gestación.

Contamos además con el Subprograma de detención prenatal con el diagnóstico de Alfa feto proteína (AFP) en suero materno entre las 15 y 19 semanas de edad gestacional; Las malformaciones congénitas, especialmente los defectos del cierre del tubo neural (DTN), están relacionadas con concentraciones elevadas de Alfa Feto Proteína (AFP) en el líquido amniótico y en el suero materno. La etiología de este tipo de malformación es multifactorial (intervienen factores genéticos y ambientales)

Causas de valores elevados de la concentración de AFP en suero materno.

- Defectos del cierre del tubo neural (DTN)
- Defectos del cierre de pared anterior
- Embarazo múltiple
- Óbito fetal.
- Nefrosis congénita.
- Anomalías placentarias.
- Transfusión feto materna.
- Hepatopatías materna
- Oligoamnios

La incidencia nacional de DTN se comporta entre 0,72 a 1,58 por cada 1000 nacidos vivos y se encuentran entre las malformaciones congénitas más frecuentes y graves en

nuestro país. Diversos estudios señalan que un programa de pesquisa de defectos del tubo neural (DTN) basado en la determinación de AFP sérica materna, permite detectar aproximadamente el 80 % de las espinas bífidas abiertas y el 90 % de las anencefalias.^{7, 8}

En Holguín la incidencia de malformaciones congénitas es de 1.77 por cada mil, de ellos 0.9 defectos de cierre del tubo neural.⁹

En nuestro municipio contamos con una consulta de referencia municipal de Asesoramiento Genético, donde las parejas fueron asesoradas y debidamente informadas sobre las anomalías presentes en los fetos, interconsultándose los casos con la consulta de Genética del Centro Provincial de Genética médica de Holguín y en 61 casos optaron por la interrupción electiva de la gestación, posteriormente se le realizaron estudios anatomopatológicos para confirmar la anomalía detectada por ultrasonido, donde contamos con las estadísticas de este Programa Nacional de Detección de Defectos Congénitos, por lo que nos preguntamos: ¿cuál es el comportamiento del mismo en nuestro municipio?, ¿cuáles son las principales causas de malformaciones congénitas que llevaron a la interrupción de la gestación?. Por lo que nos trazamos como:

Objetivo General: determinar el comportamiento de las interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas en las gestantes del municipio Cueto, provincia Holguín, desde enero 2012 hasta agosto 2024.

Objetivos específicos:

1. Describir el comportamiento de las malformaciones congénitas según variable demográfica: edad materna.
2. Clasificación de las malformaciones congénitas detectadas según sistema afectado y sus particularidades.
3. Determinar el diagnóstico de las malformaciones congénitas según resultado ultrasonográfico y de la AFP

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo de corte transversal, acerca del comportamiento de las interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas, relacionándolas con la edad de la gestante, la clasificación de las malformaciones detectadas y la relación entre resultado del ultrasonido genético y de la AFP en las gestantes del municipio Cueto de la provincia Holguín, desde enero 2011 hasta agosto 2024. Los datos utilizados fueron obtenidos de las bases de datos del Registro del Departamento de Genética Comunitaria del municipio. Se extrajeron las siguientes variables: edad de la gestante, clasificación de las causas de las interrupciones de embarazo,

Universo y muestra

El universo de estudio estuvo integrado por las 61 gestantes a las que se le realizó la interrupción del embarazo y la muestra conformada a las que se interrumpieron por el feto ser portador de una malformación congénita, desde enero del año 2012 hasta agosto del 2024.

Criterios de Inclusión

Todas las gestantes a las que se les realizaron pesquisaje de detección temprana de malformaciones congénitas, con resultados alterados y que se interrumpe la gestación.

Criterios de exclusión

- Gestantes que interrumpieron la gestación antes de la semana 12.
- Gestantes que se trasladaron a otros municipios antes de la semana 15.
- Gestantes que le faltaban datos en el Registro de interrupción de embarazo por malformación congénita.

Operacionalización de las Variables

- Edad de la gestante. Cuantitativa ordinal, según años cumplidos y con escala de menor de 15 años, de 15-18 años, de 19 a 30 años, 31 -36 años y de 37 y más.
- Clasificación de las malformaciones congénitas, variable cualitativa politómica, según sistema u órgano afectado y dentro de estos sistema sus particularidades: sistema nervioso central: Defectos de cierre precoz del tubo neural (acráneo, mielomeningocele, meningocele, espina bífida), hidrocefalia. Sistema digestivo: (boca: labio leporino; estenosis o dilatación de una porción del tubo digestivo, calcificación del hígado).

Sistema cardiovascular. Sistema respiratorio. Pared anterior del abdomen: (onfalocele, gastrosquisis). Sistema renal: riñón poliquístico. SOMA: agenesia de miembros inferiores. Otros: polimarfomados, afectaciones del líquido amniótico, muerte fetal.

- Resultados del ultrasonido genético, variable cualitativa dicotómica: U/S genéticos alterados, donde se hace el diagnóstico de malformación congénita, o muerte fetal, y ultrasonido normal.

- Resultados de la AFP: cualitativa nominal: según los valores con escala de normal de 1 a 2 MoM o alterados con valores menores de 1 MoM o mayores 2 MoM.

Técnicas y procedimientos empleados

Se realizó la revisión del Registro de interrupciones de embarazo del departamento de Genética Comunitaria; se utilizaron los datos de las pesquisas prenatales de malformaciones congénitas por ultrasonido genético y por AFP realizadas en ambas áreas de salud, para determinar las muestras que dieron alteradas por las diferentes causas.

Se realizó una búsqueda bibliográfica en INFOMED para procurar en referencias bibliográficas publicadas en el último quinquenio, y en otros textos, información sobre el tema tratado.

Procesamiento de la información.

Se elaboró una base de datos en EXCEL con la información recopilada, se procesaron los mismos en este sistema en una laptop ASUS. Los datos se resumieron en tablas para facilitar el análisis.

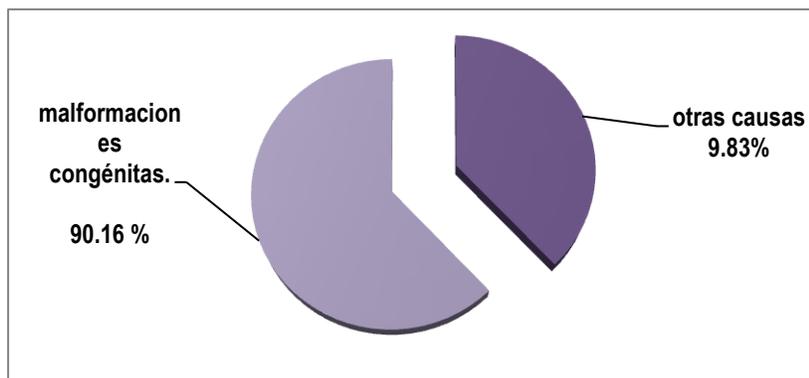
Análisis de la información Los datos fueron dispuestos en tablas de distribución de frecuencia en forma de frecuencia absoluta y porcentaje y en gráficos.

Aspectos éticos: Se tendrán en cuenta los principios de la declaración de Helsinki. Se respetó la identidad de los casos confirmados y sin implicar molestias a las gestantes.

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS.

En el **Gráfico 1** en cuanto a la interrupción del embarazo predominan las malformaciones congénitas con un 90.16 %, del total de 61.

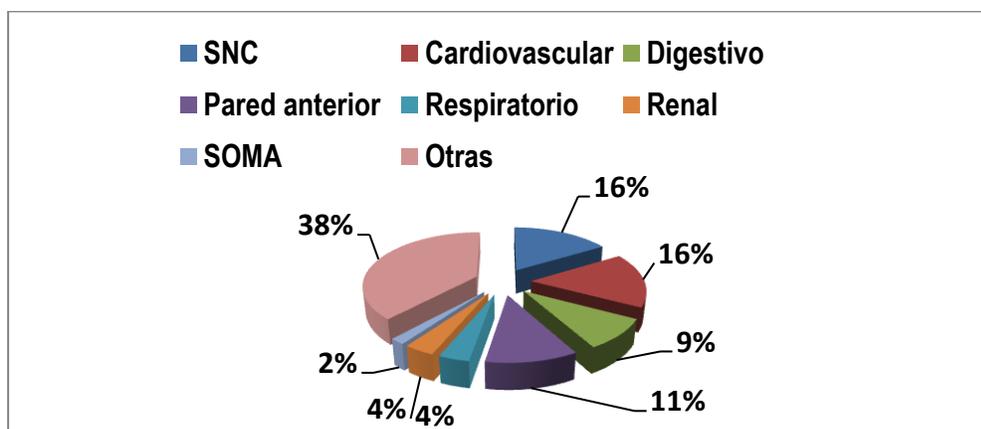
Gráfico 1. Interrupción de embarazo. Causas. Cueto. 2012-2024



Fuente: Registro estadístico de Genética Comunitaria

En el **Gráfico 2** exponemos los sistemas que más inciden con malformaciones congénitas, de los 55 casos que se interrumpen por esta causa corresponden a los sistemas nervioso central y cardiovascular el 16.36 % de los casos y en el de otros con el 38. 18 % pues en este indicador están todos los casos de polimarformados y las muertes fetales, que tienen afectaciones en múltiples sistemas.

Gráfico 2. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas según el sistema u órgano afectado. Cueto. 2012-2024



Fuente: Registro estadístico de Genética Comunitaria.

En la **Tabla 1**. El diagnóstico de las malformaciones congénitas se realizó al 67.27 % en el segundo trimestre del embarazo por ultrasonido y donde predominan malformaciones como las acráneo y las gastroquisis con 5 casos cada una, representando el 9.09 %, donde las AFP realizadas dieron alteradas en estos casos en específico. El otro grupo de mayor incidencia es el de los polimarformados con 12 casos para un 21.81 %.

Tabla 1. Diagnóstico de malformaciones por ultrasonido y resultado de AFP. Cueto. 2012-2024

Malformación	U/S.1er trimestre	%	U/S 2do trimestre	%	AFP	No	%
acráneo	2	40	3	60	3 alterada	5	9.09
mielomeningocele	1	50	1	50	1 alteradas	2	3.63
meningocele	1	100				1	1.81
hidrocefalia			1	100	1 alterada	1	1.81
Tronco común	1	25	3	75	normal	4	7.27
cardiopatía compleja			3	100	normal	3	5.45
CIV, CIA			2	100	normal	2	3.63
labio leporino y paladar hendido	2	100			normal	2	3.63
estómago y duodeno dilatado			1	100	normal	1	1.81
atresia esófago			1	100	normal	1	1.81
calcificación hígado	1	100				1	1.81
onfalocele			1	100	normal	1	1.81
gastroquisis			5	100	5 alter	5	9.09
adenomastoidea pulmonar			1	100	normal	1	1.81
liquido en cavidad torácica			1	100	normal	1	1.81
riñones poliquísticos	1	50	1	50	normal	2	3.63
agenesia MI			1	100	normal	1	1.81
polimarformado	3	25	9	75	8 n y 1 a	12	21.81
muerte fetal	4	100				4	7.27
higroma quístico			1	100	normal	1	1.81
saco anembrionario	1	100				1	1.81
ILA muy disminuido	1	50	1	50	normal	2	3.63
ILA incrementado			1	100	normal	1	1.81
Total	18	32.72	37	67.27		55	100

Fuente: Registro estadístico de Genética Comunitaria.

CONCLUSIONES

- Predominan las malformaciones congénitas en un 90.16 % de las causas de interrupciones de embarazos.
- Los sistemas u órganos más afectados fueron el SNC, el Cardiovascular, la pared anterior del abdomen y los polimarformados, que estos tienen varios sistemas afectados.
- El diagnóstico de las malformaciones se realiza principalmente en el segundo trimestre a través del ultrasonido genético y confirmado por AFP las malformaciones de cierre precoz de tubo neural y de pared anterior del abdomen.
- La mayor cantidad de malformaciones corresponden con el déficit de folatos en la dieta de la gestante, por lo que debemos de intensificar las acciones de promoción y de prevención en cuanto a esta situación tanto en las mujeres en edad fértil y en las gestantes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marcheco Teruel B. Programa Nacional de Diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos de Cuba: 1921-2009. *Revista Cubana de Genética Comunitaria* [Internet]. 2009 [citado 20 Jul 2014]; 3(2). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc1623010%20esp.htm
2. Lima Iznaga D, Trueba Hidalgo Y. Comportamiento de la Alfafetoproteína como prueba genética de laboratorio, 2005-2009, Boyeros [Internet]. Boyeros: Facultad Enrique Cabrera; 2012. Disponible en: <http://cimfcuba%202012.sld.cu/index.php/xseminarioAPS/2012/paper/view/83/80>
3. Llamas Paneque AJ, Llamas Paneque A, Martínez de Santelices Cuervo A, Powell Castro ZL, Pérez Olivera E. Análisis de las malformaciones congénitas detectadas por el programa alfafetoproteína-ultrasonido genético. *Rev Cubana Med Gen Integr* [Internet]. 2007 [citado 5 Sep 2014];23(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-52007000100008&script=sci_arttext
4. Surí González J, Ocaña Gil MA, Liriano Ricabal MR, Días Requeiro L, Masót Rangel A, González Sosa S. El ABC para el diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas en la atención primaria de salud. *Medisur* [Internet]. 2009 [citado 5 Sep 2014];7(3). Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/595/7409>
5. Fuentes-Gutiérrez E, Quiñones-Rodríguez I, Quintana-Hernández D. Alfafetoproteína elevada en suero materno. **Medimay** [Internet]. [citado 26 Abr 2024]; 21:[aprox. 13 p.]. Disponible en: <https://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/749>
6. Salazar de Dugarte, Guillermina; Faneite, Pedro; Pineda, Francis y Molina, Francis. Valores normales de las alfa-fetoproteínas en embarazadas a las 24 y 28 semanas de gestación. *Gac Méd Caracas* [Internet]. [citado 26 Abr 2024]; 2007, vol.115, n.3, pp.213-218. ISSN 0367-4762. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0367-

47622007000300004ve.scielo.org/scieloOrg/php/reference.php?pid=S036747622007000300004&caller=ve.scielo.org&lang=es

7. Venkataramana NK. Spinal dysraphism. J Pediatr Neurosci [Internet]. 2011 [citado 26 Abr 2024]; 6(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3208922/>
8. Dey M, Sharma S, Aggarwal S. Prenatal Screening Methods for Aneuploidies. N Am J Med Sci [Internet]. 2013 [citado 5 Jul 2024]; 5(3):182–190. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3632021/>
9. Marcheco Teruel B, Carreras Ávila T. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Holguín: 1987-2008