

Frecuencia y prevalencia de defectos congénitos folato-sensibles en Villa Clara

Autores: Dr. C. Noel Taboada Lugo*, Dr. C. Manuela Herrera Martínez, Dr. C. Danay Heredia Ruíz, Dr. C. Douglas Fernández Caraballo, Dra. Irmelys Torres Ruíz

Autor para la correspondencia: danayhr@infomed.sld.cu

Institución: Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara

INTRODUCCIÓN

Se considera un defecto congénito (DC) a cualquier alteración morfológica, bioquímica o funcional de origen prenatal que se detecte en el momento del nacimiento o después. Los DC pueden ser múltiples o aislados y por su magnitud se distinguen en mayores y menores. Los primeros tienen un compromiso funcional importante para la vida del individuo.

En la regulación epigenética del desarrollo embrionario, el ácido fólico (AF) desempeña un rol crucial y se ha demostrado que su deficiencia se relaciona con la aparición de diferentes defectos congénitos (DC) no sindrómicos, entre los folato-sensibles se describen en la literatura médica: los defectos del tubo neural (DTN), las cardiopatías congénitas (CC) conotruncales, el síndrome Down (SD), las hendiduras labiopalatinas (HLP) y la gastrosquisis (GS), entre otros.

Objetivo: Determinar la frecuencia y prevalencia de defectos congénitos folato-sensibles en Villa Clara.

MATERIALES Y MÉTODOS

- ✓ Estudio: observacional, descriptivo, de corte o transversal
- ✓ Universo: 46 473 nacimientos ocurridos entre 2013 y 2018 en Villa Clara
- ✓ Población de estudio: 267 productos de gestaciones registrados en las bases de datos (RECUMAC y RECUPREMAC) del Centro Provincial de Genética de Villa Clara.
- ✓ De ellos: 108 Nacidos Vivos (NV), 154 Interrupción electiva (IEE) y cinco Nacidos Muertos (NM) con alguno de los siguientes tipos de DC folato-sensibles: 59 DTN, 80 CC conotruncales, 36 HLP, 31 GS y 61 SD.
- ✓ Se calcularon las tasas de prevalencia según el destino del producto entre NV y en NM, así como la tasa de prevalencia ajustada (PA) para cada fenotipo clínico. Todas las tasas de prevalencia fueron calculadas en base a 1000 nacimientos. Para los casos con IEE se determinó el porcentaje para cada fenotipo clínico, respecto al total de casos con los diferentes tipos de DC folato-sensibles.

RESULTADOS

Tabla 1. Frecuencia y prevalencia de los diferentes fenotipos clínicos de los defectos del tubo neural según condición al nacer.

Fenotipo	Tasa		Tasa		IEE	%	Total	%	PA
DTN	NV	Prev	NM	Prev					
Anencefalia	0	0,00	0	0,00	25	42,37	25	42,37	0,54
Espina bífida	10	0,22	1	2,35	18	30,51	29	49,15	0,63
Encefalocele	0	0,00	0	0,00	5	8,47	5	8,47	0,11
Total	10	0,22	1	2,35	48	81,36	59	100,0	1,28

DTN: Defectos del tubo neural, NV: nacidos vivos, NM: Nacidos muertos, IEE: Interrupción electiva del embarazo, PA: Prevalencia ajustada. Fuentes: RECUMAC, RECUPREMAC y base de datos de la investigación

CONCLUSIONES

La frecuencia y prevalencia y los Defectos Congénitos folato-sensibles varían de acuerdo a su severidad clínica, que va desde fenotipos menos severos a otros de gran gravedad y mortalidad.

Tabla 2. Frecuencia y prevalencia de los diferentes fenotipos clínicos de las cardiopatías congénitas conotruncales según condición al nacer.

Fenotipo CC conotruncales	Tasa		Tasa		IEE	%	Total	%	PA
	NV	Prev	NM	Prev					
Tetralogía de Fallot	4	0,09	1	2,35	17	21,25	22	27,50	0,48
Transposición de grandes vasos	2	0,04	1	2,35	6	7,50	9	11,25	0,20
Tronco arterioso común	0	0,00	0	0,00	1	1,25	1	1,25	0,02
Defectos septales conotruncales	20	0,44	0	0,00	3	3,75	23	28,75	0,50
Atresia pulmonar	4	0,09	1	2,35	4	5,00	9	11,25	0,20
Doble salida ventrículo derecho	0	0,00	0	0,00	1	1,25	1	1,25	0,02
Combinaciones de dos o más	7	0,15	0	0,00	8	10,00	15	18,75	0,33
Total	37	0,81	3	9,41	40	50,00	80	100,0	1,73

CC: Cardiopatías congénitas, NV: nacidos vivos, NM: Nacidos muertos, IEE: Interrupción electiva del embarazo, PA: Prevalencia ajustada. Fuentes: RECUMAC, RECUPREMAC y base de datos de la investigación

Tabla 3. Frecuencia y prevalencia de los diferentes fenotipos clínicos de las hendiduras labiopalatinas según condición al nacer.

Fenotipo HLP	Tasa		Tasa		IEE	%	Total	%	PA
	NV	Prev	NM	Prev					
LL con PH	12	0,26	0	0,00	4	11,11	16	44,44	0,35
LL sin PH	10	0,22	0	0,00	2	5,56	12	33,33	0,26
PH	8	0,18	0	0,00	0	0,00	8	22,22	0,17
Total	30	0,66	0	0,00	6	16,67	36	100,0	0,78

HLP: Hendiduras labiopalatinas, NV: nacidos vivos, NM: Nacidos muertos, IEE: Interrupción electiva del embarazo, PA: Prevalencia ajustada. Fuentes: RECUMAC, RECUPREMAC y base de datos de la investigación

Tabla 4. Frecuencia y prevalencia de los fenotipos clínicos de los casos con gastrosquisis según condición al nacer.

Fenotipo GS	Tasa		Tasa		IEE	%	Total	%	PA
	NV	Prev	NM	Prev					
Simple	1	0,02	0	0,00	28	90,32	29	93,55	0,63
Complejo	0	0,00	1	2,35	1	3,23	2	6,45	0,04
Total	1	0,02	1	2,35	29	93,55	31	100,00	0,67

GS: Gastrosquisis, NV: nacidos vivos, NM: Nacidos muertos, IEE: Interrupción electiva del embarazo, PA: Prevalencia ajustada. Fuentes: RECUMAC, RECUPREMAC y base de datos de la investigación.

Tabla 5. Frecuencia y prevalencia de los fenotipos clínicos de los casos con síndrome Down según condición al nacer.

Fenotipo SD	Tasa		Tasa		IEE	%	Total	%	PA
	NV	Prev	NM	Prev					
Sin CC	27	0,59	0	0,00	21	34,43	48	93,55	0,63
Con CC	3	0,07	0	0,00	10	16,39	13	6,45	0,04
Total	30	0,66	0	0,00	31	50,82	61	100,00	0,67

SD: Síndrome Down, NV: nacidos vivos, NM: Nacidos muertos, IEE: Interrupción electivas del embarazo, PA: Prevalencia ajustada. Fuentes: RECUMAC, RECUPREMAC y base de datos de la investigación.