

## Defectos congénitos y sus factores de riesgo asociados a la edad materna

### Congenital Defects and their Risk Factors Associated to Maternal Age

Nuris Nilda Almaguer Cruz<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8308-470X>

Ricardo Lorenzo Mora Betancourt<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5790-7699>

Alberto Ortiz Escalona<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6284-0457>

Mariela Lamysyer Espinosa<sup>1</sup> <https://orcid.org/0009-0006-5551-9864>

Yunior Morales Ricardo<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6564-2069>

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Policlínico Docente “Rubén Batista Rubio”. Cacocum, Holguín, Cuba.

<sup>2</sup>Dirección Municipal de Salud. Cacocum, Holguín, Cuba.

<sup>3</sup>Universidad de Holguín. Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [rlmora@infomed.sld.cu](mailto:rlmora@infomed.sld.cu)

## RESUMEN

**Introducción:** Los defectos congénitos son alteraciones de la anatomía humana o del funcionamiento del organismo, que pueden ser de causa genética, ambiental, nutricional o tóxica.

**Objetivo:** Determinar los defectos congénitos y sus factores de riesgo asociados a la edad materna.

**Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo, en el área de salud del municipio Cacocum, Holguín, en el período comprendido entre el 1 de enero de 2017 al 31 de diciembre de 2022. El universo estuvo constituido por 1162 gestantes atendidas y la muestra, obtenida por muestreo no probabilístico intencional, por 62 gestantes cuyos fetos portaban defecto congénito. Las variables estudiadas fueron: edad materna, tipo de defecto congénito y factores de riesgo.

**Resultados:** Existe un promedio de 10 defectos congénitos por año; además, hubo predominio del grupo de edad materna de 19-34 años. El tipo de defecto congénito predominante fue el cardiovascular, seguido del defecto neurológico; ambos en el grupo de

edad materna de 19-34 años, con una relación estadísticamente significativa entre ambas variables de estudio. El factor de riesgo predominante fue la presencia de teratógenos, sin relación significativa con respecto a la edad materna.

**Conclusiones:** La edad materna influye en el desarrollo de defectos congénitos de tipo cardiovascular en relación con los teratógenos.

**Palabras clave:** defectos congénitos; factores de riesgo; edad materna.

## ABSTRACT

**Introduction:** Congenital defects are alterations of human anatomy or organism functioning, which can be of genetic, environmental, nutritional or toxic cause.

**Objective:** To determine congenital defects and their risk factors associated with maternal age.

**Methods:** A descriptive and retrospective study was carried out in the health area of Cacocum Municipality, Holguin, in the period from January 1, 2017 to December 31, 2022. The study universe was constituted by 1162 pregnant women attended and the sample, obtained by nonprobabilistic intentional sampling, by 62 pregnant women whose fetuses presented congenital defect. The variables studied were maternal age, type of congenital defect and risk factors.

**Results:** There was an average of 10 congenital defects per year; in addition, there was a predominance of the maternal age group 19-34 years. The predominant type of congenital defect was of cardiovascular type, followed by neurological defects; both appeared in the maternal age group 19-34 years, with a statistically significant relationship between both study variables. The predominant risk factor was the presence of teratogens, with no significant relationship with respect to maternal age.

**Conclusions:** Maternal age influences the development of cardiovascular birth defects in relation to teratogens.

**Keywords:** congenital defects; risk factors; maternal age.

Recibido: 18/04/2023

Aceptado: 06/10/2023

## Introducción

Los defectos congénitos (DC) son alteraciones de la anatomía humana o del funcionamiento del organismo, que pueden ser de causa genética, ambiental, nutricional o tóxica. Estos factores actúan en el embrión antes de su concepción o durante su crecimiento intrauterino. El término congénito quiere decir que el defecto se manifiesta desde el nacimiento.<sup>(1)</sup>

Desde mediados del siglo XX, se consideraba que los DC eran causados por factores hereditarios. Sin embargo, el descubrimiento de que la rubéola afectaba a la madre durante la etapa temprana del embarazo con anomalías en el embrión cambió esta opinión, cuando se detectó que los DC en los humanos podrían también ser provocados por factores del medio ambiente.<sup>(1)</sup>

En Costa Rica, durante el año 2020, se registraron en el Instituto Nacional de Estadística y Censo, 57 848 nacimientos y se reportaron al Centro de Registro de Enfermedades Congénitas, 1353 niños con DC y 2225 con DC específicos, para una prevalencia de casos de 2,34 (2,22-2,46) por 100 nacimientos y una prevalencia de DC de 3,85.<sup>(2)</sup>

En México, en el año 2022, un estudio evidenció que el labio/paladar hendido ha presentado una significativa disminución en su incidencia. Por otro lado, la espina bífida, anencefalia y sífilis congénita ha mostrado una tendencia al incremento.<sup>(3)</sup>

Durante el 2019, los DC en Cuba constituyeron la segunda causa de muerte en menores de un año, con 89 fallecidos (tasa de 0,8 por cada 1000 nacidos vivos). En la provincia de Santiago de Cuba, estas enfermedades influyeron negativamente en la tasa de mortalidad infantil, la cual fue de 4,8 por cada 1000 nacidos vivos, y los DC constituyeron, igualmente, la segunda causa de muerte en este grupo poblacional.<sup>(4)</sup>

En 1983 surge en Cuba el Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas, lo que garantiza que cada municipio del país disponga de un servicio de genética cuya estructura organizativa de enfermeras, másteres en asesoramiento genético, ecografistas y especialistas en genética clínica facilite el acceso a todas las gestantes del territorio, además de atender el riesgo preconcepcional de forma diferenciada.<sup>(5)</sup>

El municipio Cacocum de la provincia Holguín, Cuba, cuenta con un Servicio de Genética que, desde el año 2017 hasta el año 2022, ha atendido una totalidad de 1162 gestantes y detectado una totalidad de 57 defectos congénitos, para un 4,90 %, y la edad biológica de la gestante, según la experiencia de los profesionales del servicio, es un factor determinante en el desarrollo de estos.

La ausencia de estudios en el municipio al respecto y la necesidad de analizar la relación existente para el desarrollo de estrategias de perfeccionamiento del programa, fue lo que motivó la presente investigación, cuyo objetivo fue determinar los defectos congénitos y sus factores de riesgo asociados a la edad materna.

## Métodos

Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo en 62 gestaciones con defectos congénitos, incluidas en el Registro de Defectos Congénitos del Centro Municipal de Genética de Cacocum, Holguín, desde el 1 de enero de 2017 al 31 diciembre de 2022. El diagnóstico final del defecto se basó en los resultados del examen posnatal en los casos de nacimientos vivos y en los hallazgos del último examen ecográfico en los casos de interrupción del embarazo, aborto o *exitus* fetal.

El universo estuvo conformado por la totalidad de las gestantes atendidas (N = 1162), de donde se obtuvo una muestra, obtenida por muestreo no probabilístico intencional, de 62 gestantes cuyos fetos portaban defecto congénito.

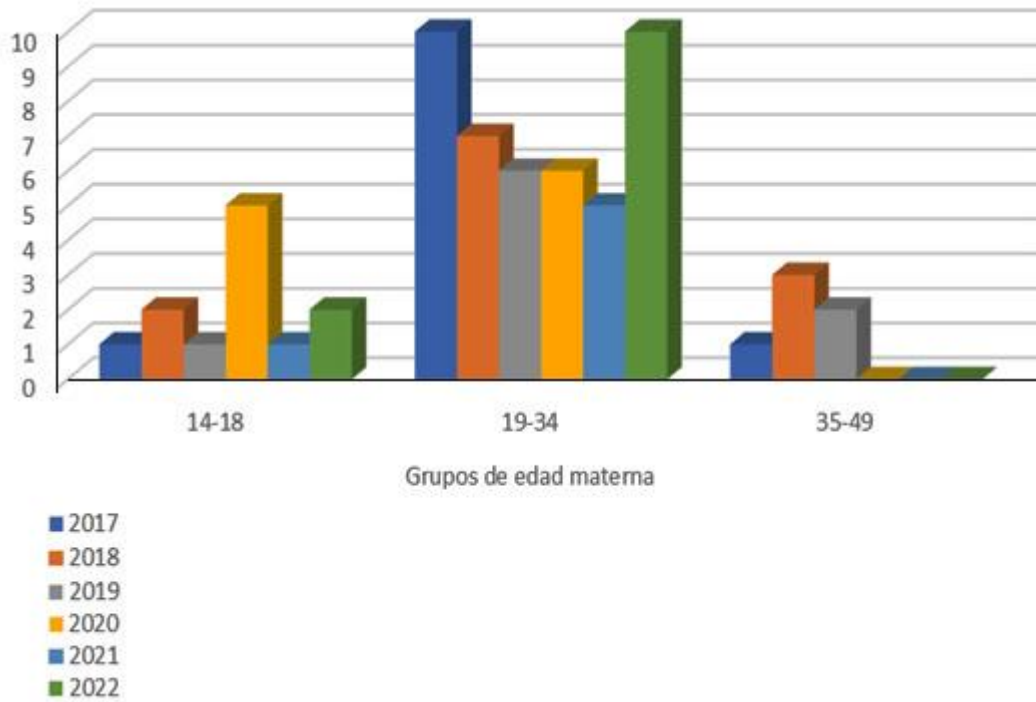
*Criterios de inclusión:* Pertenecer al Área de salud de Cacocum, haber presentado defecto congénito y presentar información completa en el registro.

Se consideraron las variables: edad materna, tipo de defecto congénito y factores de riesgo. Los datos obtenidos fueron analizados y procesados mediante los métodos y procedimientos de la estadística descriptiva: distribución de frecuencias simples, números absolutos y porcentaje. Se confeccionó una base de datos con la ayuda de Microsoft Excel (Office, 2010) y, luego, mediante el programa SPSS para Windows, versión 28, se obtuvo el estadígrafo ji al cuadrado de Pearson.

Se tomaron en cuenta los principios éticos de la investigación según la Declaración de Helsinki<sup>(6)</sup> y el establecido por Comisión de Ética Internacional. Se mantuvo la confidencialidad de los datos de las personas en los datos recopilados del Registro de Defectos Congénitos del Centro Municipal de Genética. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de las Investigaciones y el Consejo Científico de la Dirección Municipal de Salud de Cacocum, provincia Holguín.

## Resultados

La figura muestra la distribución de gestaciones con defectos congénitos según año de estudio y grupos de edad materna, se observa un promedio de 10 defectos por año, además de un predominio del grupo de edad materna de 19-34 años, con un total de 44 defectos (70,96 %).



**Fig. -** Gestaciones con defectos congénitos según año de estudio y grupos de edad materna.

En cuanto al tipo de defecto congénito y grupos de edad materna, se observaron los mayores valores en el defecto cardiovascular, con una totalidad de 19 para un 30,64 %, seguido del defecto neurológico, con una totalidad de 12 para un 19,35 %; ambos predominaron en el grupo de edad materna de 19-34, con una relación estadísticamente significativa entre ambas variables de estudio (tabla 1).

**Tabla 1 -** Gestaciones con defectos congénitos según tipo de defecto congénito y grupos de edad materna

Tipo de defecto congénito	Grupos de edad materna						Total	%
	14-18		19-34		35-49			
	n.º	%	n.º	%	n.º	%		
Cardiovascular	2	16,66	17	38,63	0	0	19	30,64

Cromosómico	1	8,33	2	4,54	2	33,33	5	8,06
Digestivo	4	33,33	5	11,36	2	33,33	11	17,74
Esquelético	0	0	3	6,81	0	0	3	4,83
Múltiples	0	0	1	2,27	0	0	1	1,61
Neurológico	3	25	7	15,90	2	33,33	12	19,35
Renal	1	8,33	7	15,90	0	0	8	12,90
Respiratorio	1	8,33	2	4,54	0	0	3	4,83
Total	12	19,35	44	70,96	6	9,67	62	100

$X^2 = 0,001$  (Valor significativo al comparar con el otro grupo ji al cuadrado de Pearson,  $\alpha = 0,05$ ).

La tabla 2 muestra la distribución de gestaciones con defectos congénitos según factores de riesgo y grupos de edad materna. En esta se nota claramente que la mayor cantidad de gestaciones con defectos congénitos posee como factor de riesgo la presencia de teratógenos, con una totalidad de 12 para un 19,35 %. El estadígrafo no evidenció una relación estadísticamente significativa entre ambas variables.

**Tabla 2 -** Gestaciones con defectos congénitos según factores de riesgo y grupos de edad materna

Factores de riesgo	Grupos de edad materna (n = 62)						Total	%
	14-18 (n = 12)		19-34 (n = 44)		35-49 (n = 6)			
	n.º	%	n.º	%	n.º	%		
Anemia	0	0	1	2,27	0	0	1	1,61
APF	1	8,33	6	13,63	2	33,33	9	14,51
Consanguineidad	0	0	1	2,27	0	0	1	1,61
ECNT	0	0	7	15,90	0	0	7	11,29
Gemelaridad	0	0	2	4,54	0	0	2	3,22
Teratógenos	5	41,66	5	11,36	2	33,33	12	19,35
Varicela	0	0	1	2,27	0	0	1	1,61

$X^2 = 0,087$  (Valor significativo al comparar con el otro grupo ji al cuadrado de Pearson,  $\alpha = 0,05$ ).

## Discusión

La edad materna constituye un elemento que permite estratificar riesgos genéticos y desarrollar estrategias de intervención, debido a la influencia en el desarrollo de defectos congénitos. Santos y otros<sup>(7)</sup> refieren que las edades extremas tienden a desarrollar la mayor

cantidad de defectos; sin embargo, alrededor de los 30 años de edad se aprecia una incidencia notable y variada de DC.

En la presente investigación el grupo de edad materna que aportó la mayor cantidad de defectos fue el de 19 a 34 años, resultado que coincide con Amador y otros<sup>(8)</sup> en un estudio realizado en el Hospital Ginecobstétrico de Guanabacoa, La Habana, durante 10 años y con los de *Novoa* y otros<sup>(9)</sup> en una investigación acerca de las características de las malformaciones congénitas de la provincia Ciego de Ávila, Cuba.

La edad materna influye directamente en el desarrollo de defectos congénitos; sobre todo en el grupo de las madres adolescentes y añosas, entre los cuales varios estudios al respecto evidencian relación significativa, y conocer el rango que aporta la mayor cantidad de estos permite intencionar la búsqueda activa en el sistema en el que prevalecen, debido a que, en la muestra analizada, el grupo de edad materna que aporta la mayor cantidad de defectos congénitos es el comprendido en la edad recomendada para el embarazo.

Abadal y otros<sup>(5)</sup> realizaron una investigación en el Centro Municipal de Genética Médica de Marianao, La Habana, en el que obtuvo la mayor incidencia de defectos congénitos en el grupo de edad materna de 20 a 35 años, lo cual es congruente con la presente investigación; sin embargo, discrepa en cuanto al tipo de defecto predominante: el cromosómico, seguido de los esqueléticos.

Los defectos cardiovasculares, con una elevada incidencia en el estudio, suelen acompañarse de otros defectos, como lo demuestran Zaldivar y otros<sup>(10)</sup> en el análisis de una muestra de cardiopatías congénitas en fetos humanos con defectos extracardíacos; este resultado discrepa con el presente estudio, en el que no se encontraron cardiopatías congénitas con algún tipo de defecto extracardíacos.

El predominio de defectos cardiovasculares coincide con otros autores,<sup>(11,12,13)</sup> destacando el elevado porcentaje de estos con respecto a otros defectos en las series analizadas. La particularidad de la relación entre este defecto y la edad materna de 19 a 34 años también fue encontrada por Santos y otros<sup>(14)</sup> en un estudio de malformaciones congénitas cardiovasculares en la provincia Cienfuegos, Cuba.

La marcada incidencia de los defectos cardiovasculares sustenta la necesidad de estudiar a cada gestante con medios diagnósticos especializados que ofrezcan un diagnóstico oportuno de estos en la etapa prenatal.

Además de conocer las características de la muestra de estudio, es necesario abordar los factores de riesgo, un elemento a destacar es la pobre identificación de estos en la serie analizada en el presente estudio. A partir de lo identificado se aprecia el predominio de los

teratógenos, lo que discrepa con los resultados obtenidos por Padrón y otros<sup>(15)</sup> en un estudio de diabetes y malformaciones congénitas y Saura y otros<sup>(16)</sup> en el análisis de factores asociados a malformaciones congénitas renales y de vías urinarias, lo que evidencia la notable incidencia de las enfermedades no transmisibles en el desarrollo de las malformaciones congénitas.

Una mayor identificación de factores de riesgo genéticos permitirá obtener aquellos que de manera significativa se relacionen con la edad materna y, también, individualizar el asesoramiento genético con una mayor calidad.

El conocimiento de las características de los defectos congénitos permitirá adoptar estrategias propias en función de la edad materna que influye y el tipo de defecto estrechamente relacionado, además del manejo adecuado del factor de riesgo que presenta mayor incidencia.

En conclusión, la edad materna influye en el desarrollo de defectos congénitos de tipo cardiovascular en relación con los teratógenos.

### **Aporte científico**

La caracterización de los defectos congénitos y su relación con la edad materna permite el diseño de estrategias encaminadas a estratificar el riesgo según la edad materna; que representa un elemento de fácil identificación y el conocimiento científico de la estrecha relación entre esta y el defecto congénito cardiovascular, además de la prevalencia del factor de riesgo teratogénico, justifican el desarrollo de acciones que intencionalmente buscan la búsqueda de este tipo de defecto en el 100 % de las gestantes con edad materna comprendida entre los 19 a 34 años y que durante su embarazo se hayan expuesto a cualquier teratógeno. El diagnóstico precoz permite la adopción de acciones oportunas y la disminución de nacimientos con este defecto.

### **Referencias bibliográficas**

1. Valdés Silva Y, Sánchez Ramírez E, Fuentes Arencibia S. Malformaciones congénitas relacionadas con los agentes teratógenos. CCM 2018 [acceso 24/03/2023];(4). Disponible en: <https://revcocmed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/2609/1329>
2. Inciencia.sa.cr. Vigilancia epidemiológica. Análisis epidemiológico sobre los defectos congénitos en niños y niñas nacidos durante el 2020 en Costa Rica. Informe epidemiológico



- de anomalías congénitas múltiples. 2016-2020 [acceso 24/03/2023]. Disponible en: [https://www.inciensa.sa.cr/vigilancia\\_epidemiologica/informes\\_vigilancia/2021/Malformaciones%20Congenitas/Informe%20anual%20defectos%20congenitos%202021%20datos%20de%20nacimientos%202020.pdf](https://www.inciensa.sa.cr/vigilancia_epidemiologica/informes_vigilancia/2021/Malformaciones%20Congenitas/Informe%20anual%20defectos%20congenitos%202021%20datos%20de%20nacimientos%202020.pdf)
3. Cortés Enríquez OD, López Serna N, Hernández Gallegos A, Yáñez Caballero MT, Ibarra Llamas DA, Zamarrón Segura IA, *et al.* Panorama de las anomalías congénitas de interés epidemiológico en México. *Perinatol Reprod Hum.* 2022 [acceso 24/03/2023];36(1). Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/prh/v36n1/0187-5337-rprh-36-1-16.pdf>
4. Calzadilla Lara SY, Uriarte Nápoles A, Ricardo Saint Félix FM, Melian Savignón C. Consideraciones actuales sobre los teratógenos y sus efectos durante el embarazo. *MEDISAN.* 2022 [acceso 24/03/2023];26(2):381. Disponible en: <https://medisan.sld.cu/index.php/san/article/view/3693/pdf>
5. Abadal Borges GV, Valdivia Álvarez I. Diagnóstico ecográfico prenatal en el Centro Municipal de Genética Médica de Marianao, La Habana. *Revista Cubana de Medicina General Integral.* 2022 [acceso 24/03/2023];38(2):e1598. Disponible en: <https://revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/1598/589>
6. Asociación Médica Mundial. Declaración de Helsinki de la AMM. Principios éticos para las investigaciones en humanos. 64 Asamblea General, Fortaleza Brasil. 2013 [acceso 15/01/2022].
7. Santos Solís M, Vázquez Martínez VR, Torres González CJ, Torres Vázquez G, Aguiar Santos DB, Hernández Monzón H. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. *Medisur.* 2016 [acceso 24/03/2023];14(6):737-47. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v14n6/ms09614.pdf>
8. Amador Morán R, Sánchez Naranjo K, Campo González A, Pupo Portal L, Balleste López I. Anomalías congénitas diagnosticadas en el Hospital Ginecobstétrico de Guanabacoa en 10 años. *Revista Cubana de Genética Comunitaria* 2020 [acceso 24/03/2023];13(2):e100. Disponible en: <https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/100/166>
9. Novoa Casales S, Álvarez López LE, García de la Rosa A, Torres Delgado Y. Características de las malformaciones congénitas de la provincia Ciego de Ávila, 2011-2018. *MEDICIEGO.* 2020 [acceso 24/03/2023];26(3):e1843. Disponible en: <https://revmediciego.sld.cu/index.php/mediciego/article/view/1843/3356>

10. Zaldivar Garit Y, Guerra Sanchez M, Carbó Ordaz AL, Arteaga Domínguez M, Núñez Hernández D, Velázquez Hernández Y. Cardiopatías congénitas en fetos humanos con defectos extra cardíacos. Rev Ciencias Médicas. 2022 [acceso 24/03/2023];26(6). Disponible en: <https://revcompinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5620/pdf>
11. Hernández Dinza PA, Ramírez Johnson LK. Algunos aspectos clínicos, paraclínicos y epidemiológicos en recién nacidos con malformaciones congénitas. Arch med Camagüey. 2022 [acceso 24/03/2023];26:e8711. Disponible en: <https://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/8711/4223>
12. Faci Alcalde E, Ramos Fuentes F, González de Agüero Laborda R, Casado Pellejero J. Estudio epidemiológico de defectos congénitos en un área poblacional de Zaragoza, España. Bol Pediatr Arag Rioj Sor. 2021 [acceso 24/03/2023];51(2):71-80. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8098045>
13. Muñoz M, Kilchemmann F, Román N, Baeza W. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de la región de la Araucanía. Andes pediater. 2022 [acceso 24/03/2023];93(3):383-91. Disponible en: [https://www.scielo.cl/pdf/andesped/v93n3/en\\_2452-6053-andesped-andespediatr-v93i3-3854.pdf](https://www.scielo.cl/pdf/andesped/v93n3/en_2452-6053-andesped-andespediatr-v93i3-3854.pdf)
14. Santos Solís M, Vázquez Martínez VR, Padrón Aguilera OI, Torres González CJ, Aguiar Santos DB. Malformaciones congénitas cardiovasculares. Cienfuegos, 2008-2017. Medisur. 2020 [acceso 24/03/2023];18(2) Disponible en: <https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4323/3086>
15. Padrón Aguilera OI, Santos Solís M, Vázquez Martínez VR, Torres González CJ, Barberis Pérez JB. Diabetes y malformaciones congénitas. Cienfuegos, 2005-2015. Medisur. 2019 [acceso 24/03/2023];17(5) Disponible en: <https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4114/2958>
16. Saura Hernández MC, Rodríguez Sandeliz B, Gómez Milián TM, Brito Machado E, Viera Pérez I, Pérez Martínez S. Factores asociados a malformaciones congénitas renales y de vías urinarias. Revista Cubana de Pediatría. 2020 [acceso 24/03/2023];92(4):e977. Disponible en: <https://revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/977/631>

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

### Contribución de los autores

*Conceptualización:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Curación de datos:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Análisis formal:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Investigación:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt, Alberto Ortiz Escalona, Mariela Lamyser Espinosa, Yunior Morales Ricardo.

*Metodología:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Administración del proyecto:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt

*Recursos:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt, Alberto Ortiz Escalona, Mariela Lamyser Espinosa, Yunior Morales Ricardo.

*Supervisión:* Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Validación:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Visualización:* Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Redacción-borrador original:* Nuris Nilda Almaguer Cruz, Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.

*Redacción-revisión y edición:* Ricardo Lorenzo Mora Betancourt.