

Contribución genética paterna en la presencia de defectos congénitos en la descendencia

Paternal genetic contribution to the presence of congenital defects in offspring

Yudelmis Álvarez Gavilán¹ * <https://orcid.org/0000-0003-4990-9023>

Leonardo Souchay Díaz¹ <https://orcid.org/0000-0002-6330-244X>

Doria Pérez Piloto¹ <https://orcid.org/0000-301-7626-3569>

Omar Pérez Grenier¹ <https://orcid.org/0000-0002-5007-8602>

¹ Facultad de Ciencias Médicas de Artemisa. Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: yudelmism1@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: El control de riesgo genético preconcepcional en nuestro país se lleva a cabo con una atención insuficiente referida al seguimiento y control del aporte masculino en la concepción de un embarazo. En la provincia Artemisa, en el año 2017, los defectos congénitos constituyeron la primera causa de mortalidad infantil en menores de un año.

Objetivo: Identificar antecedentes genéticos en los padres de fetos con diagnóstico de defectos congénitos.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo transversal cuyo universo estuvo constituido por las 80 parejas que en la provincia Artemisa, durante el 2017, tuvieron diagnóstico de defectos congénitos en su descendencia, de las cuales solamente 54 parejas cumplieron los criterios de inclusión para participar en la investigación.

Resultados: De 54 padres estudiados, 16 mostraron antecedentes genéticos, 9 de ellos con defectos congénitos no identificados hasta el momento de esta investigación, 66,66 % con defectos de cierre del tubo neural, fundamentalmente espina bífida oculta, y 22,22 % defectos renales. La presencia de estos padecimientos en los padres, y no en las madres, pudieron servir de predictores del riesgo, de ser identificados desde la etapa preconcepcional, no siendo así, se limitaron las opciones de acciones preventivas ofrecidas a la pareja.



Conclusiones: La mayoría de los casos estudiados contaron con un diagnóstico previo de la anomalía congénita a través del ultrasonido en los diferentes trimestres de la gestación. La certeza diagnóstica de la ultrasonografía depende de varios factores, entre los que se encuentran: el entrenamiento y experiencia del ecografista, la calidad del equipo que se utiliza y su estado técnico y la edad gestacional en el momento del ultrasonido. Los estudios consultados en los que se ha intentado identificar diversas causas de malformaciones congénitas en humanos concluyen que en 60-70 % de las malformaciones congénitas no se conoce una causa definida.

Palabras clave: herencia paterna; embarazo; defectos congénitos.

ABSTRACT

Introduction: In our country, control of preconceptional genetic risk lacks sufficient attention to the follow-up and control of the male contribution to the conception of pregnancy. In the year 2017 congenital defects were the leading cause of infant mortality in the province of Artemisa.

Objective: Identify the genetic antecedents of fathers of fetuses diagnosed with congenital defects.

Methods: A descriptive cross-sectional study was conducted of a universe of 80 couples from the province of Artemisa whose offspring were diagnosed with congenital defects in the year 2017. Of the 80 couples, only 54 met the inclusion criteria established for the study.

Results: Among the 54 fathers surveyed, 16 had genetic antecedents, and 9 had congenital defects not identified until the conduct of the present research. 66.66% had neural tube closure defects, mainly spina bifida occulta, and 22.22% had renal defects. The presence of these conditions among fathers and not among mothers served as risk predictors when identified during the preconceptional stage. Otherwise, the options of preventive actions offered to the couple were limited.

Discussion: Most of the cases studied had a previous diagnosis of congenital anomaly by ultrasonography in the different quarters of pregnancy. The diagnostic certainty of ultrasonography depends on several factors, among them the training and experience of the sonographer, the quality of the equipment used and its technical status, and the gestational age of the woman. Studies consulted aimed at trying to identify the various causes of congenital malformations in humans conclude that in 60%-70% of the cases a definite cause is not known.

Key words: paternal inheritance, pregnancy, congenital defects

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son anomalías de estructura anatómica presentes al momento del nacimiento o que se hacen patentes después de él, cuando se detecta alguna falla funcional de un órgano o sistema. Su origen puede ser genético, ambiental o por la combinación de ambos factores.⁽¹⁾



Estas anomalías constituyen un problema, no solo para el que los porta, sino también para todos aquellos que se encuentran a su alrededor. Son, además, causa importante de morbilidad y mortalidad en los servicios médicos, por lo que la prevención de estas anomalías debe ser una prioridad para cualquier sistema de salud. El Ministerio de Salud Pública cubano se mantiene en un constante desempeño de acciones para prevenirlas, a través de programas priorizados, como el Programa de Atención Materno Infantil (PAMI), donde las diferentes etapas del desarrollo están en correspondencia con subprogramas preventivos, ya sea en la etapa preconcepcional, prenatal o en la neonatal.

El diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético, con la opción de mantener o interrumpir un embarazo, son aspectos importantes para ayudar a las personas a minimizar el riesgo de que su descendencia presente afecciones graves, incrementando así sus posibilidades de tener hijos sanos.

Sin embargo, los médicos y el resto de los profesionales sanitarios deben tener extremo cuidado para no limitar únicamente a la prevención, a través de la interrupción voluntaria del embarazo del nacimiento de un niño malformado, el objetivo de la salud pública de eliminar estos trastornos. Es por esto que se le debe prestar especial atención a las acciones preventivas durante la etapa preconcepcional.

Dentro de las principales acciones que se deben realizar antes de la concepción del embarazo, y para lograr un desenlace feliz con el nacimiento de un niño saludable, se encuentran: la planificación previa de la gestación, con la nutrición óptima de la futura madre, el consumo de cantidades adecuadas de ácido fólico, la no exposición a teratógenos, concebir embarazos en edades fértiles óptimas, controlar enfermedades crónicas no transmisibles previo a la concepción. En todas y cada una de las acciones mencionadas, es elemental tener presente que todas las afecciones genéticas hereditarias se deben a la contribución paterna y materna de ADN, por lo que el control preconcepcional del hombre no puede dejar de constituir un peldaño protagónico en ese camino a seguir.

Con este fin se debe educar a la población, hecho que en nuestra comunidad se cumple a través del control de riesgo preconcepcional (CRPC) que realiza el equipo básico de salud (EBS) de la atención primaria de salud (APS), cuya función elemental es la prevención y promoción. Pero estas actividades preventivas comúnmente enfocan las acciones hacia la madre y obvian que el hombre contribuye en 50 % de la información genética que deberá expresar el resultado de la concepción, por lo tanto, para garantizar la salud óptima de un bebé se necesitan reforzar las acciones que dan seguimiento y controlan los factores de riesgo presentes en la figura paterna.

La Organización Mundial de Salud (OMS) estima que cada año 276 000 recién nacidos fallecen en el mundo durante las primeras cuatro semanas de vida debido a anomalías congénitas, las cuales, además, pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad.⁽²⁾

Existe un significativo déficit de literatura disponible que refleje la influencia de factores de riesgo paternos en la expresión de defectos congénitos en la descendencia, a diferencia de lo que ocurre con las publicaciones de múltiples artículos científicos sobre la contribución materna al respecto. Esto, unido a la no incorporación del hombre como entidad objeto de estudio en el control de riesgo genético preconcepcional, sin una descripción profunda de sus antecedentes patológicos personales (APP) y familiares (APF) y las posibles implicaciones de estos en la aparición de anomalías fetales, constituyeron la principal motivación para llevar a cabo esta investigación.

Además, es de gran interés para la medicina comunitaria de la joven provincia de Artemisa realizar estudios que describan el comportamiento de programas e indicadores en esta población, en la que resulta de especial importancia la prevención, pues actualmente los defectos congénitos ocupan la primera causa de mortalidad en menores de un año.

Entonces, con este trabajo se pretende : Identificar antecedentes genéticos en los padres de fetos con diagnóstico de defectos congénitos.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal en la Provincia Artemisa. El universo estuvo constituido por las 80 parejas con diagnóstico de defecto congénito en su descendencia, atendidas durante el año 2017 en el Centro de Genética Provincial. De ellas, constituyeron la muestra las 54 parejas que cumplieron con los criterios de inclusión: diagnóstico de un defecto congénito en su descendencia detectado durante el periodo de estudio y que aceptase voluntariamente participar en la investigación; se excluyeron a las que no fue posible entrevistar a los dos miembros.

La información empleada en el estudio se obtuvo a partir del interrogatorio a la pareja y constatar la presencia de antecedentes patológicos de defectos congénitos en el hombre, a los que se les realizó ultrasonido o rayos X, según fuese conveniente, para confirmar el diagnóstico de la anomalía en los casos necesarios.

Para completar la recolección de los datos se ofrecieron consultas de asesoramiento genético, en las que se indagó sobre cuestiones de interés, se consultaron las historias clínicas de los miembros de la pareja y el libro de registro lineal de gestantes. Toda la información obtenida se conservó para confeccionar una base de datos que se tabuló y se procesó en Excel 2016. Esto que permitió realizar con posterioridad el análisis y la discusión de los resultados encontrados.

Se atendieron a las siguientes variables del estudio:

1. Defecto congénito de la descendencia: defecto congénito presente en el feto a partir del diagnóstico reflejado en la historia clínica.
2. Defecto congénito presente en el padre: según interrogatorio y diagnóstico realizado.
3. APP genéticos del padre o de la madre: enfermedad genética padecida por uno de los dos progenitores.
4. Valor de alfafetoproteína en sangre materna (AFP): determinado por ultramicro ELISA. Se consideran resultados positivos:
 - Cifras de AFP superiores o iguales a 2,0 μM
 - Cifras de AFP inferiores o iguales a 0,25 μM

Para realizar esta investigación se cumplieron los principios básicos de la ética médica, acordados en la declaración de Helsinki. Los médicos involucrados en la investigación explicaron a los pacientes los beneficios, la no maleficencia y el balance entre riesgos y beneficios en sus acciones médicas y ofrecieron autonomía a las parejas para decidir su participación de forma voluntaria. Para el cumplimiento de estos principios se realizó el proceso de consentimiento informado que, además del documento que lo avala, incluye el esclarecimiento detallado a los pacientes del objetivo del estudio. La investigación tuvo la anuencia previa del Comité de Ética y del Consejo Científico del Hospital Provincial Ciro Redondo García y de la Dirección Municipal de Salud de Artemisa.

RESULTADOS

Durante el año 2017 fueron detectados en la provincia Artemisa 80 fetos con defectos congénitos, 71 de ellos a través del diagnóstico prenatal por ultrasonido (US) en los diferentes trimestres de la gestación (Fig. 1). De los 71 casos con diagnóstico ultrasonográfico, 67 parejas decidieron la terminación voluntaria de su embarazo teniendo en cuenta la incompatibilidad del defecto con una calidad de vida óptima, en los que se incluyeron 9 casos que mostraron además cifras elevadas de alfafetoproteína. De los diagnosticados, cuatro casos, aun con diagnóstico prenatal de defectos congénitos en su descendencia, llevaron a término su embarazo.

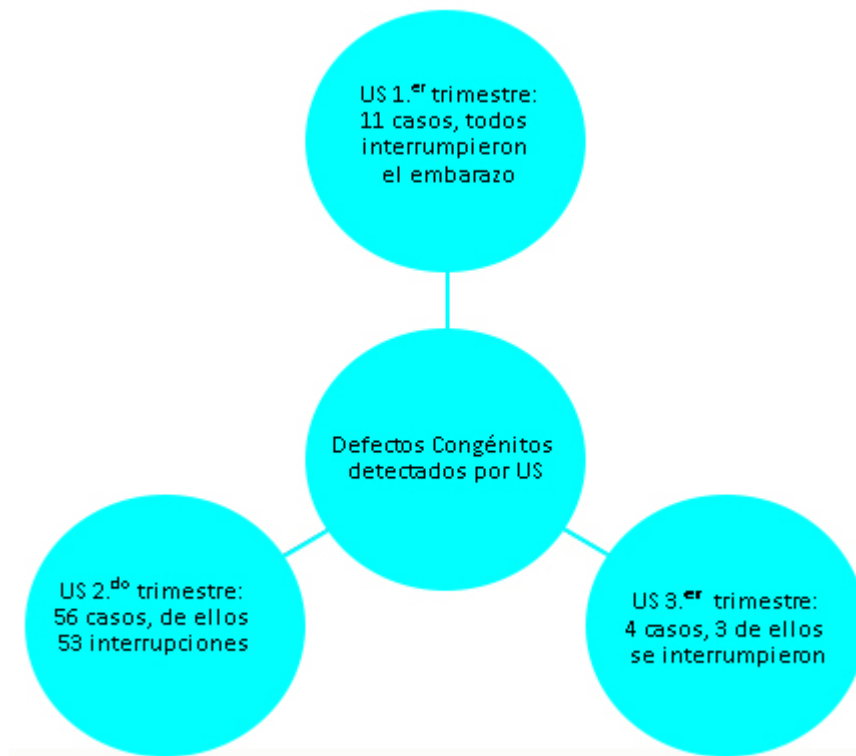


Fig. 1. Diagnóstico prenatal por US de los defectos congénitos.

Las cuatro parejas que decidieron continuar con su gestación, más los 9 casos que no contaron con un diagnóstico prenatal, conformaron el grupo de los 13 nacidos vivos con defectos congénitos de la Provincia Artemisa en el año 2017. Las anomalías detectadas se describen a continuación:

1. Quiste en el mediastino, sin diagnóstico prenatal, que al nacimiento se declara quiste broncogénico, con evolución posoperatoria favorable.
2. Catarata bilateral congénita con criptorquidia, sin diagnóstico prenatal, con evolución posnatal aceptada.
3. Comunicación interventricular (CIV) muscular, sin diagnóstico prenatal, son seguimiento posnatal por cardiología.
4. Hipospadia balanoprepucial, sin diagnóstico prenatal, con evolución posnatal favorable.
5. Pie varo equino bilateral, sin diagnóstico prenatal, con evolución posnatal favorable.

Otras causas fueron las que se relacionan a continuación. Los pacientes con ellas fallecieron durante el primer año de vida:

1. Síndrome Down, con diagnóstico prenatal de CIV.
2. Comunicación Interatrial (CIA), sin diagnóstico prenatal, después del nacimiento se constató drenaje anómalo parcial de venas pulmonares: CIA-CIV- PCA (persistencia del conducto arterioso).
3. Síndrome de Noonan, enfermedad monogénica, autosómica dominante, sin diagnóstico prenatal por ultrasonido, aun cuando se advirtió la presencia de una CIV.
4. Secuencia de Pierre Robins, sin diagnóstico prenatal.
5. Eritrodermia Ictiosiforme, enfermedad monogénica, sin diagnóstico prenatal.
6. Gastrosquisis, con diagnóstico por US. Los padres desearon no interrumpir el embarazo.
7. Un ventrículo único, con diagnóstico por US. Los padres desearon continuar el embarazo.
8. Atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, con diagnóstico por US. Posible asociación VACTER. La pareja aceptó interrumpir el embarazo.

De 13 recién nacidos, 8 fallecieron antes de cumplir su primer año de vida y los 5 restantes constituyen hoy morbilidades priorizadas en cuanto a su atención y seguimiento médico.

Del total de defectos congénitos existentes, los más frecuentes fueron: cardiovasculares 22,5 % de los casos, los defectos de cierre del tubo neural, en 11,25 %, al igual que los digestivos y los de pared abdominal, seguidos de los renales en el 10 % de los casos estudiados ([tabla 1](#)). En cuanto a los resultados de la cuantificación de alfafetoproteína en sangre materna, no se registraron casos con valores disminuidos, sino 9 con valores elevados.



Tabla 1. Relación de defectos congénitos detectados

Tipo de defecto diagnosticado/ cantidad de casos	Número de gestantes con valores elevados de alfafetoproteína	Número de gestantes que decidió la interrupción del embarazo	Fallecidos antes del 1. ^{er} año de vida	Nacidos vivos y con morbilidad al momento de la investigación
Cardiovasculares / 18	-	14	3	1
DTN* / 9	3	9	-	-
DPA** / 9	4	9	-	-
Digestivas / 9	1	8	1	-
Renales / 8	-	8	-	-
Hernia diafragmática / 6	-	6	-	-
Otras del SNC*** / 3	-	3	-	-
Otras / 18	1	10	4	4
Total / 80	9	67	8	5

*Defectos de cierre del tubo neural

**Defectos de pared anterior

***Sistema nervioso central

Fuente: Registros del Centro de Genética Médica Provincial y entrevistas realizadas

Durante la selección de la muestra, 26 de las gestantes refirieron que no podían garantizar la presencia del padre del bebé para su participación en el estudio, debido a la ruptura de la pareja, y en otros casos, a la no estancia en el país del progenitor. Así, la muestra quedó constituida por las 54 parejas que acudieron por voluntad propia a las consultas realizadas durante esta investigación.

Entre los 54 padres, se encontraron antecedentes de defectos congénitos en 16 de ellos, tal como lo evidencia la [tabla 2](#). Los defectos congénitos con mayor incidencia de antecedentes paternos fueron los defectos de cierre del tubo neural, seguidos de los cardiovasculares y los renales, aunque en estos últimos tuvieron mayor frecuencia los antecedentes encontrados en las madres de los afectados.

Entre los 9 defectos de cierre del tubo neural (DTN) identificados, hubo 3 casos de anencefalia, en los cuales se constató espina bífida oculta en 2 padres y en 1 madre, además 2 encefaloceles y 4 mielomeningoceles, con antecedentes patológicos en 4 padres y 2 madres, para un total de 8 casos con antecedentes y 1 sin riesgo evidente.

De los 8 defectos renales fetales, 1 fue agenesia renal bilateral, para la cual se constató como APP la presencia de agenesia renal unilateral paterna.

Tabla 2. Relación entre los defectos encontrados y la presencia materna o paterna de antecedentes de defectos congénitos

Tipo de defecto/ cantidad de casos	Antecedentes de defectos congénitos en el padre	Antecedentes de defectos congénitos en la madre	Sin antecedentes de defectos congénitos
DTN* / 9	DTN / 6	DTN / 2	1
Renales / 8	Renales / 1	Renales / 4	3
Cardiovasculares / 18	Cardiovasculares / 2	Cardiovasculares / 6	10
Otros / 19	7	8	4
Total / 54	16	20	18

* Defectos de cierre del tubo neural

Fuente: Registros del Centro de Genética Médica Provincial y entrevistas realizadas

DISCUSIÓN

De los casos estudiados, 88,8 % contaron con un diagnóstico previo de la anomalía congénita a través del US en los diferentes trimestres de la gestación. Según explica *Marcheco Teruel*:

en el contexto del diagnóstico prenatal es posible identificar múltiples defectos congénitos mayores e, incluso, menores, a través del uso de esta tecnología. No es posible, sin embargo, realizar el diagnóstico del 100 % de los defectos congénitos por este método, ni esperar un 100 % de certeza ante la sospecha de defectos congénitos fetales en el ultrasonido, aún cuando la técnica sea realizada por el mejor experto y con el equipo técnicamente más avanzado.⁽³⁾

A pesar de que no existen dudas acerca del inestimable valor de la ultrasonografía de alta resolución para la detección de anomalías fetales, la certeza diagnóstica depende de varios factores, entre los que se encuentran: el entrenamiento y experiencia del ecografista, la calidad del equipo que se utiliza y su estado técnico, el tiempo dedicado a realizar el proceder, la edad gestacional en el momento en que tiene lugar el ultrasonido e, incluso, el riesgo a priori de la anomalía en cuestión. Estos elementos indican que es necesario reconocerle limitaciones a esta técnica. Reportes internacionales mencionan ejemplos al respecto.⁽³⁾

En el presente estudio, 9 de las 80 parejas investigadas no tuvieron diagnóstico ultrasonográfico previo. Es importante aclarar que los 3 casos con enfermedades monogénicas no contaron con diagnóstico prenatal disponible.

En un estudio realizado en el Estado de California, Estados Unidos, denominado RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound), efectuado para evaluar la eficacia del ultrasonido de rutina en etapa prenatal, se reportó que la vista de 4 cámaras del corazón permitió detectar solo 43 % de los fetos con cardiopatías complejas y solo 30 % de los fetos con labio y paladar hendido.⁽³⁾

A nivel internacional se considera inapropiado extrapolar cifras de agudeza diagnóstica de un servicio de ultrasonografía prenatal a otro, y se plantea que cada servicio debe evaluar sus propias estadísticas en función de los diversos elementos que pueden influir en la capacidad de sospecha y certeza diagnóstica que se alcancen.⁽³⁾

De los 71 diagnósticos ultrasonográficos, 67 parejas decidieron interrumpir voluntariamente su embarazo, teniendo en cuenta la imposibilidad del defecto para lograr una calidad de vida óptima. Durante el segundo trimestre del embarazo, debido al desarrollo fetal y la búsqueda de órganos y sistemas, fueron diagnosticados la mayoría de los defectos congénitos, por lo que esta etapa coincide con la de mayor índice de interrupciones. En todas las anomalías congénitas detectadas durante el primer trimestre la pareja asesorada estuvo de acuerdo en interrumpir su embarazo, debido a que la mayoría de estas compartían el criterio de preferir postergar el nacimiento de un hijo sano antes de exponerse a la probabilidad de tener un hijo enfermo. En el caso de las parejas negadas a interrumpir su embarazo las razones principales fueron: avanzada edad materna, con seguimiento por la consulta de infertilidad, que convierte a ese feto en un feto valioso; también por concepciones religiosas que censuran el aborto terapéutico; y por ser parejas relativamente nuevas sin hijos en común.

Se han realizado estudios para identificar diversas causas de malformaciones congénitas en humanos; casi todos concluyen que en 60-70 % de las malformaciones congénitas, no se conoce una causa definida. Las causas identificadas son: alteraciones cromosómicas (3-5 %), mutaciones genéticas (20 %), agentes ambientales (4 %), infecciones (3 %), drogas (3 %), del resto se desconoce la causa.⁽⁴⁾

En el caso de las alteraciones cardiovasculares, 2 de los padres tenían referencia de estas anomalías de ligera severidad, diagnosticadas desde su infancia, pero a diferencia de los APP de la madre, las APP paternas no se les dio la importancia, ni el seguimiento adecuado, tampoco fueron reconocidas de manera previa al embarazo, por lo que, consiguientemente, no se incidió en su manejo desde entonces.

Entre las malformaciones congénitas, los DTN ocupan un capítulo especial por el daño implícito a diversas estructuras del sistema nervioso, que los hace comúnmente incompatibles con la vida.⁽⁴⁾ En la presente investigación, 66,66 % de los fetos con DTN tenían padres o familiares paternos también afectados, mientras que solo en 2 de las madres se hallaron antecedentes de estas anomalías. Por tanto, una atención médica preconcepcional con el manejo oportuno a los hombres miembros de estas parejas hubiese alertado sobre el riesgo existente.

Aun cuando todos los DTN detectados prenatalmente se interrumpieron poniendo fin al embarazo, por lo que no hubo fallecidos menores de un año por este concepto, es necesario entender que para el país, para la medicina y para las familias cubanas, es mucho más económico, saludable y placentero prevenir el nacimiento de un niño afectado desde la etapa preconcepcional, que pasar por el traumático proceso de interrupción de un embarazo, incluyendo las complicaciones médicas que puede esto implicar para la salud de la madre.

El predominio de padecimientos masculinos de antecedentes de DTN, principalmente espina bífida oculta no diagnosticada hasta el momento de la investigación, puede deberse a la mayor frecuencia de esta enfermedad en los hombres (5 hombres por cada mujer) y a la conducta masculina repetida de no acudir al médico con frecuencia y no preocuparse por su salud, como parte de la construcción social correspondiente con modelos de masculinidad hegemónica.^(1,6)

La predisposición genética paterna existente se agudizó, ya que las mujeres involucradas tampoco consumieron ácido fólico en la etapa preconcepcional. Durante el estudio, ellas refirieron que la causa de no consumir la vitamina fue inexistencia de un diagnóstico anterior de estos defectos y, por tanto desconocían su riesgo, hecho que coincide con lo descrito en la literatura. Sin embargo, está registrado que la interacción de factores genéticos y ambientales desfavorables incrementa el riesgo de la severidad del defecto, característica común de los defectos congénitos con umbral que siguen una herencia multifactorial.^(1,6,7)

En el resto de los DTN identificados, se registraron antecedentes patológicos en los padres con familiares de primer grado con la misma afección. Esto no se conocía hasta el momento de la investigación, ya que durante la captación solo se indagó superficialmente sobre los APP paternos, no sobre sus familias, lo cual muestra la poca importancia que se le atribuye a la contribución masculina para el nacimiento de un niño saludable.

Se consultaron estudios realizados en Argentina y en Chile, en los que se afirmó que la edad paterna no influye en la aparición de DTN en la descendencia.⁽⁴⁾ Sin embargo, no se encontraron en la literatura consultada estudios que describieran la existencia de antecedentes genéticos paternos que predispongan para la aparición de anomalías congénitas y que, por lo tanto, permitiesen realizar comparaciones relacionadas con los resultados obtenidos en esta investigación.

En el caso específico de agenesia renal bilateral detectada en la consulta, se descubrió igualmente que el padre tenía una agenesia renal unilateral no diagnosticada hasta ese momento. La causa de la no detección se debió, según la propia referencia del paciente, a que no suele acudir al médico ante ningún malestar. Asimismo, al momento de la atención, contaba con 48 años de edad, por lo que en su etapa prenatal tampoco existían los avances actuales en la atención materno-infantil.

Las cardiopatías congénitas fueron las causantes del mayor número de decesos entre los nacidos vivos de este estudio, lo cual coincide con otra investigación realizada por *Libertad Rivera et al.*, en el 2015, en el servicio de Neonatología del Hospital Pediátrico *Juan Manuel Márquez*, de La Habana.⁽⁸⁾

No se registraron casos con valores disminuidos en la cuantificación de alfafetoproteína en sangre materna, por el contrario, fueron detectados 9 con valores elevados, lo cual coincide con la pobre alusión a los valores de esta glicoproteína disminuida en las literaturas revisadas. Para este estudio, tales resultados pudieran estar asociados con la interrupción del embarazo antes de la edad gestacional en la que se realiza este examen, que con cifras disminuidas indica bienestar fetal y puede predecir alteraciones cromosómicas en malformados múltiples.⁽⁸⁾

En el estudio RADIUS, referido *ad supra*, los hallazgos ultrasonográficos en 161 fetos con espina bífida fueron identificados teniendo en cuenta los resultados del pesquaje de alfafetoproteína. Sin embargo, en 3 de los casos no fue posible detectar ningún signo de sospecha de la malformación en el ultrasonido realizado y la presencia de la anomalía solo fue diagnosticada tras el nacimiento.⁽³⁾ Por tanto, la combinación de ambos medios diagnósticos, US y AFP, al igual que en el presente estudio, previno el nacimiento de niños afectados con DTN, pero no permitió la detección ciento por ciento de los casos estudiados.⁽³⁾

De los 16 casos de defectos congénitos que se mostraron con antecedentes patológicos en los padres, ninguno fue considerado como embarazo de alto riesgo durante el primer trimestre de la gestación, excepto aquellos en los que estos elementos coexistieran con antecedentes patológicos personales o familiares por vía materna.

La subvaloración de la influencia masculina en la expresión fenotípica de un nuevo ser, provoca la pérdida de oportunidades para prevenir estas afecciones, aún cuando la evidencia demuestra que 20 % de los casos estudiados pudieron ser seguidos con otro enfoque, si estos argumentos se hubieran identificado en la etapa preconcepcional y se hubiesen valorado como predictores del riesgo. No siendo así, se limitaron las opciones de acciones preventivas ofrecidas a la pareja durante el proceso de asesoramiento genético. Se considera, entonces, que se está en condiciones de prestar más atención a la prevención real de estos males antes de que ocurran, para hacer honor a la verdadera medicina preventiva que necesita el pueblo cubano.

Resultó difícil el análisis y discusión de los resultados obtenidos por el déficit de literatura que aborde el tema con un enfoque similar, la que permitiría comparaciones al respecto. Se aspira que esta investigación abra caminos a posibles investigaciones en este sentido y que motive a la comunidad científica a recopilar las evidencias suficientes que permitan validar la influencia de factores paternos en la expresión de defectos congénitos, para defender con mayor veracidad el impacto positivo que se sabe que tendrá su control en la prevención.

Concluyendo, en 20 % de los padres de fetos con defectos congénitos diagnosticados en la provincia de Artemisa en el año 2017 se encontraron antecedentes patológicos genéticos, predominando los defectos de cierre del tubo neural, los renales y los cardiovasculares.

Se evidencia que no se puede obviar en el control del riesgo preconcepcional el seguimiento adecuado del hombre, como miembro imprescindible de la pareja, para prevenir la ocurrencia de defectos congénitos antes que se conciba el embarazo.

CONFLICTOS DE INTERESES

Los autores declaran que no tienen conflictos de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. 2.^a Ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011.
2. Estrán Buyo B. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores ambientales en las diferentes comunidades autónomas. Madrid: Colegio Orvalle; 2018. p. 39.



3. Marcheco Teruel B. La ultrasonografía y su valor para el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en Cuba. La Habana: Rev Cubana Genet Comunitaria [Internet]. 2010;4(2):3-4. Acceso: 27/09/2018. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n2/rcgc010210.html>
4. Nazer J, Cifuentes L, Millán F, Vacarisas P, Köbrich S, Aguila A. Paternal age as a risk factor for congenital malformations. Rev Méd. Chile [Internet]. 2008;136(2):201-8. Access: 14/04/2018. Available in: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872008000200009>
5. Ruiz Botero F, Ariza-Araujo Y, Pachajoa H. Supervivencia durante el primer año de recién nacidos con defectos congénitos. Salud i Ciencia. 2017;22(7):618-24.
6. Thompson MW, McInnes R, Willard HF. Genética en Medicina. 7.ª Ed. Barcelona: Editorial Masón, S.A.; 2008.
7. Yanes Calderón M, Mesa Suarez M, Marrero Escobedo D. Defectos del tubo neural. Rev Cub de Obst y Ginecol. 2017;43(1).
8. Rivera Alés L, Lantigua Cruz PA, Díaz Álvarez M, Calixto Robert Y. Aspectos clínico-epidemiológicos de defectos congénitos mayores en un servicio de Neonatología. Rev Cub de Pediat [Internet]. 2015;88(1). Acceso: 27/09/2018. Disponible en: <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/41>
9. Gil Villa AM, Cardona-Maya WD, Cadavid Jaramillo ÁP. Muerte embrionaria temprana: ¿Tiene influencia el factor masculino? Arch Esp Urol [Internet]. 2007;60(9):1057-68. Acceso: 14/04/2018. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06142007000900002&lng=es
10. Ortiz Movilla R., Acevedo Martín B. Reproducción asistida y salud infantil. Rev Pediatr Aten Primaria [Internet]. 2010;12(48):651-71. Acceso: 14/04/2018. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322010000600011&lng=es
11. López Valdéz JA, Castro Cóyotl DM, Venegas Vega CA. Nuevas hipótesis embriológicas, genética y epidemiología de la gastrosquisis. Bol Med Hosp Infant. Mex [Internet]. 2011;68(3):245-52. Acceso: 14/04/2018. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462011000300010&lng=es

Recibido: 15/06/2018

Aceptado: 31/08/2018

Yudelmis Álvarez Gavilán. Facultad de Ciencias Médicas de Artemisa. Cuba. Correo electrónico: yudelmism1@infomed.sld.cu

