

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS MAYORES EN UN HOSPITAL DE GUINEA ECUATORIAL, 2025

PRENATAL DIAGNOSIS OF MAJOR CONGENITAL DEFECTS AT A HOSPITAL IN EQUATORIAL GUINEA, 2025

Yanisbell Fajardo Peña ^{1,a}, Julio Ernesto Rodríguez Serret ^{2,b},
Abel Fernández García ^{3,c}, Daniel Quintana Hernández ^{4,d}

Filiación:

¹ Hospital Gineco-Obstétrico Ramón González

Coro, Departamento médico, Servicio de Genética Médica, La Habana, Cuba

² Hospital Gineco-Obstétrico Tamara Bunke Bider, Departamento médico, Servicio de Imagenología, Santiago de Cuba, Cuba

³ Hospital Docente Clínico Quirúrgico Comandante Manuel Fajardo, Departamento médico, Servicio de Imagenología, La Habana, Cuba

⁴ Hospital Materno Infantil Manuel Piti Fajardo, Departamento médico, Servicio de Genética Médica, Güines, Cuba

^a Especialista de Primer grado en medicina general integral

^b Especialista de segundo grado en Imagenología

^c Especialista de primer grado en medicina general integral e imagenología

^d Doctor en Ciencias Médicas

Cómo citar el artículo: Fajardo-Peña Y, et al.

Diagnóstico prenatal de defectos congénitos mayores en un hospital de Guinea Ecuatorial, 2025. Revista Internacional de Salud Materno Fetal. 2026; 11 (1): o1-o6. DOI: 10.47784/rismf.2026.11.1.465

Financiamiento: No se recibió apoyo financiero o material durante la investigación

Conflictos de interés: No se declaran conflictos de interés

Correspondencia:

Daniel Quintana Hernández

Correo electrónico:
danielquintana3000@gmail.com

Recibido: 16-10-2025

Revisión: 01-11-2025

Aprobado: 06-03-2026

Anticipada: 11-03-2026

Publicado: 11-03-2026



RESUMEN

Objetivo: Describir los principales defectos congénitos diagnosticados por ultrasonografía prenatal en el Hospital Regional de Malabo, Guinea Ecuatorial, durante marzo–agosto de 2025. **Material y métodos:** Estudio descriptivo, retrospectivo y observacional basado en una serie de casos. Se incluyeron todas las gestantes atendidas en el servicio de obstetricia con diagnóstico ecográfico de malformaciones estructurales mayores, confirmado por dos especialistas en diagnóstico prenatal. Se recogieron edad gestacional al diagnóstico, tipo de anomalía, sistema afectado y posibilidad de prevención mediante suplementación preconcepcional con ácido fólico. Los datos se obtuvieron de registros de ecografía e historias clínicas, y se realizó análisis descriptivo de frecuencias absolutas y relativas. **Resultados:** Durante el periodo estudiado se diagnosticaron once fetos con malformaciones congénitas mayores. La edad gestacional media al diagnóstico fue 28,6 semanas (rango 22–33). Se identificaron cinco mielomeningoceles (45,5%), dos cardiopatías complejas (18,2%), una gastrosquisis (9,1%), una displasia ósea severa (9,1%), una hidrocefalia aislada (9,1%) y un caso con artrogriposis múltiple congénita (9,1%). Los sistemas más afectados fueron el sistema nervioso central, el cardiovascular y el musculoesquelético. Se estimó que ocho de los 11 casos (72,7%) correspondían a defectos potencialmente prevenibles mediante suplementación adecuada de ácido fólico. **Conclusiones:** Este estudio evidencia predominio de defectos del tubo neural diagnosticados en etapas gestacionales avanzadas y la necesidad urgente de fortalecer la pesquisa prenatal temprana, la capacitación ecográfica y políticas de suplementación con ácido fólico.

Palabras clave: Diagnóstico prenatal, Ultrasonografía, Defectos congénitos, Ácido fólico (*Fuente: DeCS, BIREME*)

ABSTRACT

Objective: To describe the main congenital defects diagnosed by prenatal ultrasonography at Malabo Regional Hospital, Equatorial Guinea, during March–August 2025. **Materials and Methods:** Descriptive, retrospective, observational study based on a case series. All pregnant women attended in the obstetrics service with an ultrasonographic diagnosis of major structural malformations, confirmed by two prenatal diagnosis specialists, were included. Gestational age at diagnosis, type of anomaly, affected system, and potential prevention through preconceptionally folic acid supplementation were recorded. Data were obtained from ultrasound records and clinical histories, and descriptive analysis of absolute and relative frequencies was performed. **Results:** During the study period, eleven fetuses with major congenital malformations were diagnosed. The mean gestational age at diagnosis was 28.6 weeks (range 22–33). Five myelomeningoceles (45.5%), two complex heart defects (18.2%), one gastroschisis (9.1%), one severe bone dysplasia (9.1%), one isolated hydrocephalus (9.1%), and one case of congenital multiple arthrogryposis (9.1%) were identified. The most affected systems were the central nervous, cardiovascular, and musculoskeletal systems. Eight of the 11 cases (72.7%) were estimated to correspond to defects potentially preventable through adequate folic acid supplementation. **Conclusions:** This study shows a predominance of neural tube defects diagnosed at advanced gestational stages and highlights the urgent need to strengthen early prenatal screening, ultrasonography training, and folic acid supplementation policies.

Key words: Prenatal Diagnosis, Ultrasonography, Congenital defects, Folic acid (*Fuente: MeSH, NLM*)

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas representan una causa significativa de morbilidad y mortalidad perinatal a nivel mundial. Se estima que más de 8 millones de recién nacidos presentan algún defecto congénito cada año, y que cerca del 95 % de estos nacen en países de ingresos bajos y medios, donde las condiciones de diagnóstico, tratamiento y prevención son limitadas (1). En África subsahariana, la prevalencia global de defectos congénitos se sitúa entre 20 y 25 por cada 1 000 nacidos vivos, aunque se reconoce un importante subregistro debido a la falta de diagnóstico prenatal y a la ausencia de registros nacionales consolidados (2).

El diagnóstico prenatal mediante ultrasonografía constituye la herramienta más accesible y costo-efectiva para la identificación temprana de malformaciones estructurales fetales. Su uso adecuado permite orientar el manejo obstétrico, prever la atención neonatal y ofrecer asesoramiento genético a las familias (3). En estudios realizados en África Subsahariana, la ecografía prenatal ha permitido detectar anomalías fetales en hasta el 3,5 % de los embarazos evaluados, con predominio de los defectos del sistema nervioso central (4). Sin embargo, la calidad del tamizaje ecográfico y el momento del diagnóstico dependen de la capacitación del personal y de la disponibilidad de equipos adecuados, factores aún desiguales en la mayoría de los países africanos (3).

En Guinea Ecuatorial, al igual que en otros países de África central, el diagnóstico prenatal de defectos congénitos no se ha consolidado como una práctica sistemática. No existen programas nacionales de cribado ecográfico estandarizados ni políticas públicas establecidas para la prevención preconcepcional de defectos del tubo neural. La suplementación con ácido fólico —intervención clave para prevenir alrededor del 70 % de los defectos del tubo neural— no se administra rutinariamente antes del embarazo ni durante el primer trimestre. Esta brecha preventiva agrava la carga de morbilidad perinatal y evidencia la necesidad de fortalecer tanto la prevención primaria como el diagnóstico temprano (5).

Diversos estudios africanos recientes confirman que los defectos del tubo neural son los más frecuentes, seguidos por las cardiopatías congénitas y las

malformaciones del sistema musculoesquelético. Su alta prevalencia se asocia a la baja cobertura de suplementación con folatos, la deficiente nutrición materna y la exposición ambiental a factores teratogénicos (2,6). En este contexto, la identificación prenatal no solo tiene valor diagnóstico, sino también epidemiológico y preventivo.

Por lo tanto, considerando la ausencia de estudios previos publicados sobre el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas en Guinea Ecuatorial, el objetivo de este trabajo fue describir los defectos congénitos diagnosticados por ultrasonografía prenatal en el Hospital Regional de Malabo durante el periodo de marzo a agosto de 2025.

MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño del estudio y contexto

Se llevó a cabo un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo, basado en una serie de casos, en el servicio de Obstetricia del Hospital Regional de Malabo, Guinea Ecuatorial, durante el periodo comprendido entre marzo y agosto de 2025.

Población y criterios de elegibilidad

La población de estudio estuvo constituida por todas las gestantes atendidas en la institución durante el periodo de estudio. Se incluyeron de forma consecutiva aquellas pacientes que presentaron un diagnóstico ecográfico de malformaciones fetales estructurales mayores. Para garantizar la validez del diagnóstico, se requirió que los hallazgos fueran confirmados mediante al menos dos evaluaciones ecográficas independientes realizadas por especialistas en diagnóstico prenatal, utilizando un equipo de ultrasonido de alta resolución (LOGIQ P5, GE Healthcare).

Se excluyeron los embarazos con registros clínicos o ecográficos incompletos, aquellos con calidad de imagen subóptima que impidiera una evaluación anatómica concluyente, y los casos que presentaron únicamente marcadores ecográficos menores aislados sin confirmación de anomalía estructural mayor.

Variables del estudio y recolección de datos

Los datos clínicos y ecográficos se extrajeron de forma retrospectiva a partir de las historias clínicas

obstétricas y los registros del servicio de ecografía prenatal. Las variables analizadas incluyeron: edad gestacional al momento del diagnóstico (expresada en semanas completas), tipo de defecto congénito mayor y clasificación anatómica según el sistema predominantemente afectado.

Adicionalmente, las malformaciones se categorizaron según su susceptibilidad de prevención primaria mediante la suplementación periconcepcional con ácido fólico. Con base en la evidencia científica actual, se clasificaron como «potencialmente prevenibles» (p. ej., defectos del tubo neural, determinadas anomalías de la pared abdominal y cardiopatías conotruncales) o «no prevenibles».

Análisis estadístico

La información recopilada fue anonimizada y tabulada en una base de datos diseñada en Microsoft Excel 2021. El procesamiento de los datos se realizó mediante el paquete estadístico IBM SPSS Statistics, versión 26.0 (IBM Corp., Armonk, NY). Se empleó estadística descriptiva para el análisis de las variables; las variables categóricas se expresaron en frecuencias absolutas y proporciones (porcentajes), mientras que para las variables continuas (edad gestacional) se calcularon medidas de tendencia central y dispersión, específicamente la media, la desviación estándar (DE) y el rango.

Consideraciones éticas

La investigación se ejecutó en estricto cumplimiento de los principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos establecidos en la Declaración de Helsinki. Se garantizó la confidencialidad y el anonimato de los datos clínicos de las pacientes. Dado el diseño retrospectivo y observacional del estudio, basado exclusivamente en la revisión de historias clínicas sin intervención directa sobre las pacientes, se eximió la necesidad de consentimiento informado individual. El protocolo del estudio contó con la revisión y aprobación del Comité de Ética e Investigación institucional del Hospital Regional de Malabo.

RESULTADOS

Durante el período comprendido entre marzo y agosto de 2025, se realizaron 11 diagnósticos de defectos congénitos mayores en el Hospital Regional de Malabo. La edad gestacional al momento del

diagnóstico osciló entre 22,0 y 33,6 semanas, con una media de $28,6 \pm 3,6$ semanas, siendo el diagnóstico más temprano a las 22 semanas y el más tardío a las 33 semanas (**Tabla 1**).

Tabla 1. Edad gestacional al diagnóstico de las malformaciones congénitas

Rango de edad gestacional (semanas)	n	%
20,0 -24,6	2	18,2
25,0-29,6	3	27,3
30,0-33,6	6	54,5
Total	11	100,0

Edad gestacional media: 28,6 semanas (rango: 22-33; DE=3,6 semanas)

Los defectos del sistema nervioso central (SNC) constituyeron el grupo más frecuente con 6 casos (50%). En segundo lugar se encontraron las cardiopatías congénitas (2 casos; 20%), seguidas por defectos de la pared abdominal (1 caso de gastrosquisis), displasia ósea severa (1 caso) y artrogriposis múltiple congénita (1 caso) (**Tabla 2**).

Tabla 2. Distribución de los defectos congénitos según sistema afectado

Sistema afectado	n	%
Nervioso central	6	54,5
Cardiovascular	2	18,2
Musculoesquelético	2	18,2
Digestivo	1	9,1
Total	11	100,0

En relación con los tipos de defectos congénitos mayores diagnosticados, el mielomeningocele fue el más frecuente, con cinco casos (45,5%). Los demás diagnósticos correspondieron a presentaciones únicas, incluyendo una transposición de grandes vasos y una atresia tricuspídea, una gastrosquisis, una displasia ósea severa, una hidrocefalia aislada y un caso con sospecha de artrogriposis múltiple congénita, reflejando la diversidad de malformaciones observadas en la serie (**Figura 1**).

El análisis de los defectos susceptibles de prevención mediante suplementación preconcepcional y prenatal precoz de ácido fólico mostró que el 72,7% (n=8) de los casos correspondieron a anomalías folato-sensibles (mielomeningocele, gastrosquisis y

cardiopatías con afectación del tabique o conotruncales) (Figura 2).

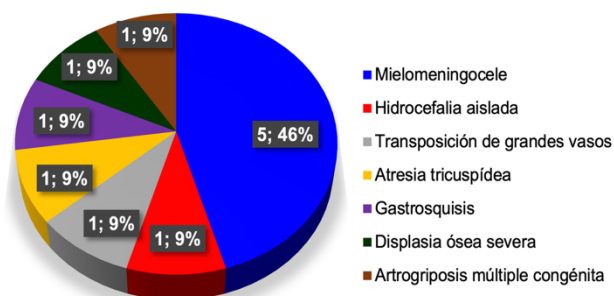


Figura 1. Defectos congénitos diagnosticados

DISCUSIÓN

La presente serie constituye el primer estudio documentado en Guinea Ecuatorial que aborda el diagnóstico prenatal de defectos congénitos mayores mediante ultrasonografía sistemática. Los hallazgos permiten visibilizar la magnitud de este problema en un contexto donde el acceso a servicios de diagnóstico prenatal sigue siendo limitado y no existen programas nacionales de tamizaje fetal estructural ni de prevención primaria con ácido fólico (5).

La edad gestacional promedio obtenida en esta serie evidencia un retraso diagnóstico considerable en comparación con los estándares internacionales, que recomiendan la realización de la ecografía morfológica entre las 18 y 22 semanas, incluso en el primer trimestre. La detección temprana permite un mejor manejo obstétrico y neonatal, así como la posibilidad de derivación a centros especializados o de ofrecer opciones reproductivas informadas (7).

En diversos estudios africanos, se ha observado que la mayoría de los defectos congénitos se diagnostican después de las 26 semanas, debido a la escasez de especialistas en medicina fetal, el inicio tardío del control prenatal y las limitaciones tecnológicas (8-10). Esta situación se refleja también en Malabo, donde solo dos casos fueron identificados antes de las 25 semanas, ambos con defectos graves del sistema nervioso central.

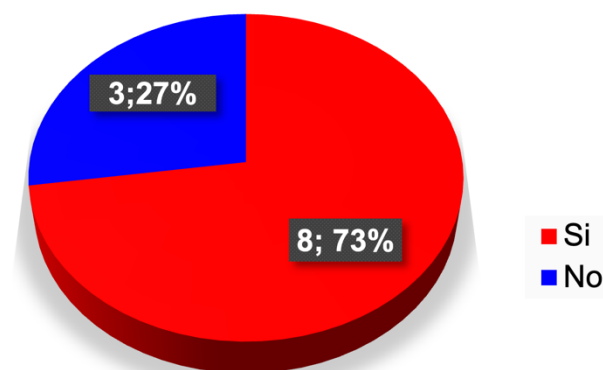


Figura 2. Defectos congénitos potencialmente

Estas anomalías pueden provocar la muerte fetal, mortalidad neonatal, discapacidades a largo plazo y una importante carga emocional y financiera para las familias. Además, suponen costos sustanciales para los sistemas de salud, especialmente en entornos con recursos limitados, donde la atención a largo plazo de los niños afectados resulta compleja (9).

El predominio de las anomalías del sistema nervioso central, coincide con la literatura africana y global, que señala a los defectos del tubo neural como las malformaciones más comunes detectables prenatalmente. En Ghana las anomalías del sistema nervioso central son las más frecuentes, representando el 45% de los casos con diagnóstico de defectos congénitos durante el embarazo y tendencias similares se describen en Etiopía (66%) y Kenia (48%). En Uganda y Camerún reportan proporciones similares, entre el 40 y el 55% de los casos, lo cual refleja tanto la alta incidencia como la facilidad relativa para su diagnóstico ecográfico (6,9,11-14).

Los defectos congénitos folato-sensibles comprenden un grupo de anomalías que surgen en etapas tempranas de la gestación, entre la tercera y la décima semana postconcepción, cuando tienen lugar procesos críticos de proliferación, diferenciación, inducción y migración celular; y cierre de estructuras embrionarias. Su fisiopatología se relaciona con una disponibilidad inadecuada de folatos, esenciales para la síntesis de ADN, ARN y proteínas, así como para los procesos de metilación y expresión génica (8).

La proporción predominante de defectos folato-sensibles (mielomeningocele, gastrosquisis y algunas cardiopatías conotruncuales) refuerza la evidencia sobre la vulnerabilidad genética y ambiental combinada que caracteriza a las poblaciones sin suplementación sistemática.

En ausencia de políticas públicas para la fortificación o suplementación preconcepcional y prenatal precoz, estas anomalías tienden a persistir como causas principales de mortalidad perinatal y discapacidad (5).

El hallazgo de que más de la mitad de los casos correspondían a defectos potencialmente prevenibles con suplementación de ácido fólico tiene profundas implicaciones de salud pública. La evidencia internacional demuestra que la administración de 400 µg diarios de ácido fólico antes de la concepción y durante el primer trimestre reduce en más del 70-80% la incidencia de defectos del tubo neural (5). En países como Sudáfrica y Etiopía, la implementación de programas de fortificación alimentaria ha logrado descensos significativos en la prevalencia de estas malformaciones (8,11).

Guinea Ecuatorial, sin embargo, carece aún de programas nacionales de prevención primaria en salud reproductiva que incluyan la suplementación sistemática de folatos y la educación preconcepcional (5). Incorporar estas estrategias, junto con el fortalecimiento de las capacidades en diagnóstico prenatal, permitiría reducir la carga de morbilidad congénita y mejorar los indicadores de salud neonatal del país.

CONCLUSIÓN

Los resultados de esta investigación confirman que los defectos del tubo neural son las malformaciones congénitas más frecuentes diagnosticadas prenatalmente en Malabo, y que la mayoría de los casos se detectan en etapas gestacionales avanzadas. Más de la mitad de las anomalías identificadas podrían haberse prevenido mediante una adecuada suplementación con ácido fólico antes y durante el primer trimestre, por lo que este estudio pone de relieve la urgencia de implementar programas nacionales de prevención primaria, educación preconcepcional y fortalecimiento del

diagnóstico prenatal temprano, pilares esenciales para la reducción de la mortalidad y discapacidad por malformaciones congénitas en Guinea Ecuatorial.

A nivel global, las cardiopatías congénitas conotruncuales son el defecto congénito más frecuente, con una prevalencia global entre 8 a 10 por 1 000 nacidos vivos, que constituyen un tercio de todos los defectos congénitos y la principal causa de mortalidad infantil. Entre las cardiopatías congénitas conotruncuales más comunes y graves se encuentran las que afectan el tracto de salida, que constituyen entre el 20 y el 30 % de todas las cardiopatías congénitas conotruncuales diagnosticadas en la vida prenatal. En contraste, en entornos de bajos recursos por la complejidad técnica de su detección, suelen estar subdiagnosticadas (15). En esta serie se lograron identificar dos con implicaciones críticas para la supervivencia neonatal.

Las displasias óseas severas y la artrogriposis múltiple congénita fueron hallazgos infrecuentes pero clínicamente significativos, asociados a un pronóstico letal o severamente discapacitante. Su detección prenatal reviste especial importancia para el asesoramiento genético y la toma de decisiones reproductivas informadas (3).

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. World Health Organization. Congenital anomalies: key facts. Geneva: WHO; 2023. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
2. Adane F, Afework M, Seyoum G, Gebrie A. Prevalence and associated factors of birth defects among newborns in sub-Saharan African countries: a systematic review and meta-analysis. *Pan Afr Med J*. 2020 May 14;36:19. Disponible en: <https://doi.org/10.11604/pamj.2020.36.19.19411>
3. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. 3ª ed. La Habana: Ciencias Médicas; 2019. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/ultrasonografia_diagnostica_fetal/ultrasonografia_completo.pdf
4. Leke AZ, Malherbe H, Kalk E, Mehta U, Kisa P, Botto LD, et al. The burden, prevention and care of infants and children with congenital anomalies in sub-Saharan Africa: A scoping review. *PLOS Glob Public Health*. 2023 Jun 28;3(6):e0001850. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pgph.0001850>
5. Ministerio de Sanidad y Bienestar y Social. Guinea Ecuatorial. Plan Nacional de Desarrollo Sanitario (PNDS), 2021–2025. Disponible en:

- https://p4h.world/app/uploads/2022/08/Plan_Nacional_Desarrollo_Sanitario_Guinea_Ecuatorial.x23411.pdf
6. Berhane A, Belachew T. Determinants of neural tube defects among women who gave birth in hospitals in Eastern Ethiopia: evidence from a matched case control study. *BMC Womens Health*. 2023 Dec 9;23(1):662. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12905-023-02796-0>
 7. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo CM, Chalouhi GE, da Silva Costa F, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2022; 59(6): 840–856. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/uog.24888>
 8. Moges N, Anley DT, Zemene MA, Adella GA, Solomon Y, Bantie B, et al. Congenital anomalies and risk factors in Africa: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Paediatr Open*. 2023 Jul;7(1):e002022. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2023-002022>
 9. Swarray-Deen A, Yapundich M, Boudova S, Doffour-Dapaah K, Osei-Agyapong J, Sepenu P, Boateng AK, Mensah TA, Anum P, Oduro NE, Adu-Bredu T, Sefogah PE, Coleman J, Oppong SA. Spectrum of congenital anomalies detected through anatomy ultrasound at a referral hospital in Ghana. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2025 Apr 25;25(1):500. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-025-07640-x>
 10. Yetwale A, Kabeto T, Biyazin T, Fenta B. Prenatal ultrasound utilization and its associated factors among pregnant women in Jimma town public health institutions, Ethiopia. *Health Serv Res Managerial Epidemiol*. 2022; 9: 233339282210858. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/2333392822108581>
 11. Mogess WN, Mihretie TB. Prevalence and associated factors of congenital anomalies in Ethiopia: A systematic review and meta-analysis. *PLoS ONE*. 2024;19(4):e0302393. Disponible en: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0302393>
 12. Onyambu CK, Tharamba NM, Onyambu CK, Tharamba NM. Screening for congenital fetal anomalies in low risk pregnancy: the Kenyatta National hospital experience. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2018;18:1. 2018-05-23;18(1). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12884-018-1824-z>
 13. Xu LW, Vaca SD, He JQ, Nalwanga J, Muhumuza C, Kiryabwire J, Ssenyonjo H, Mukasa J, Muhumuza M, Grant G. Neural tube defects in Uganda: follow-up outcomes from a national referral hospital. *Neurosurg Focus*. 2018 Oct;45(4):E9. Disponible en: <https://doi.org/10.3171/2018.7.FOCUS18280>
 14. de Paul Djientcheu V, Njamnshi AK, Wonkam A, Njiki J, Guemse M, Mbu R, Obama MT, Takongmo S, Kago I, Tetanye E, Tietche F. Management of neural tube defects in a Sub-Saharan African country: the situation in Yaounde, Cameroon. *J Neurol Sci*. 2008 Dec 15;275(1-2):29-32. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2008.07.003>
 15. Zimmerman M, Sable C. Congenital heart disease in low-and-middle-income countries: Focus on sub-Saharan Africa. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2020 Mar;184(1):36-46. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31769>

Contribuciones:

Yanisbell Fajardo Peña: Conceptualización, calidad de los datos, análisis estadístico, administración del proyecto, redacción del proyecto, búsqueda de recursos, revisión de la versión final. **Julio Ernesto Rodríguez Serret:** Conceptualización, calidad de los datos, análisis estadístico, búsqueda de recursos, redacción del borrador, revisión de la versión final. **Abel Fernández García:** Búsqueda de recursos, asesoría metodológica, supervisión, validación, redacción del borrador, revisión de la versión final. **Daniel Quintana Hernández:** Análisis estadístico, asesoría metodológica, supervisión, validación, redacción de la versión final, revisión de la versión final.