

**RESULTADOS DE ESTUDIOS GENÉTICOS PRENATALES EN EL MUNICIPIO
AGUADA DE PASAJEROS DURANTA 6 AÑOS.
GENETIC PRENATAL STUDIES RESULTS AT AGUADA DE PASAJEROS
MUNICIPALITY DURING 6 YEARS.**

Dra. Zoraida Mercedes Granda Diaz,⁽¹⁾ Dra. Belky Alonso Piñeiro,⁽²⁾ Dra. Irma de Armas Pérez,⁽³⁾
Lic. Yudima Yanes Lazo.⁽⁴⁾

¹Especialista de I Grado en Medicina General Integral .MSc .en Asesoramiento Genético. Profesor Asistente. ²Especialista de I Grado en Medicina General Integral .MSc .en Asesoramiento Genético. ³Especialista de I Grado en Medicina General Integral .MSc .en Asesoramiento Genético.⁴ Licenciada en Enfermería. MSc .en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica. Policlínico Miguel Alipio León. Municipio Aguada de Pasajeros

Correspondencia:

Dra. Zoraida Mercedes Granda Diaz
Calle soledad # 9, entre Pimargall y Máximo Gómez
Municipio: Aguada de Pasajeros.
Provincia: Cienfuegos.
Dirección electrónica: cespgen@polcovadonga.cfg.sld.cu
País :Cuba
Teléfono: 562 945 (consulta).

RESUMEN

Los programas prenatales que se ejecutan en los servicios de genética, tienen una particular relevancia por su enfoque preventivo; el logro de una efectiva aplicación de los mismos, permiten modificar de forma oportuna los riesgos de enfermedades genéticas u otras condiciones que afectan el bienestar y la salud Materno-Fetal. Para conocer los resultados de los estudios genéticos prenatales realizados en el municipio Aguada de Pasajeros y precisar el comportamiento de los mismos entre las dos áreas de salud, se realizó un estudio retrospectivo- descriptivo de corte longitudinal en 2 232 gestantes atendidas durante los años 2005 – 2010 en el servicio de genética médica del policlínico Miguel Alipio León. El 58.4 % de las embarazadas del municipio fueron evaluadas con riesgo de cromosomopatías. El 2.19 % de las gestantes resultó ser portadoras de anemia por hemáties falciformes. Por cada 281 ultrasonidos realizados en el primer trimestre se diagnosticó una malformación congénita. Por cada 16 gestantes con valores elevados de Alfafetoproteína apareció un defecto fetal. El diagnóstico prenatal citogenético en gestantes con riesgo incrementado por su avanzada edad, mejoró su aceptación en el último año. Cada 114 ultrasonidos de pilotaje realizados se diagnosticó una malformación congénita. Los estudios comparativos entre las dos áreas muestran, que las gestantes del área de salud de Antonio Sánchez tienen mayor riesgo de enfermedades genéticas y defectos congénitos, comportamiento relacionado con la edad en que se concibe el embarazo y a la influencia de factores ambientales.

Palabras claves: Enfermedades genéticas, Defectos congénitos, Diagnóstico prenatal citogenético, Defectos del tubo neural, Anemia falciforme, Ultrasonido prenatal, Alfafetoproteína.

GENETIC PRENATAL STUDIES RESULTS AT AGUADA DE PASAJEROS MUNICIPALITY DURING 6 YEARS

ABSTRACT

The prenatal programs that are carried on in genetic services have a particular relevance because of his preventive approach; the effective application of them allows modifying in an opportune way the risks of genetic illnesses or another conditions that affect the Maternal - Fetal well-being and its health. For knowing the genetic prenatal studies results realized at Aguada de Pasajeros municipality and specifying their behavior between the two areas of health, it was done a retrospective descriptive study of longitudinal cut in 2 232 pregnant women who were attended during 2005 - 2010 years in the medical genetic service at Miguel Alipio León clinic. The 58,4 % of the pregnant women of the municipality were evaluated with genetic risk incremented, being the chromosomal abnormality the most frequent risk. It was proved that the 2,19 % of the pregnant women are carriers of anemia for Sick Cell Disease. For every 281 ultrasounds accomplished in the first trimester it was diagnosed a congenital malformation. A fetal defect appeared for every 16 pregnant women with high values of Alfafetoprotein. The prenatal cytogenetic diagnostic in pregnant women with incremented risk because of their advanced age, improved its acceptance in these last years. For every 114 pilotage ultrasounds accomplished it was diagnosed a congenital malformation. The comparative studies between the two areas show that pregnant women of Antonio Sánchez area have a bigger risk of genetic illnesses and congenital defects, this behavior is related to the age in which women become pregnant and to the influence of environmental factors.

Key words: Genetic illnesses, Congenital defects, Prenatal cytogenetic diagnostic, Neural tube defects, for Sick Cell Disease, Prenatal ultrasounds, Alfafetoprotein.

INTRODUCCIÓN

La genética médica en el mundo ubica sus primeros pasos entre 1865, fecha en que Gregor Mendel publicó su trabajo y 1956, momento en que se reporta de manera correcta el número exacto de cromosomas en el ser humano. Víctor McKusick identificó el año 1959 como el año del nacimiento de la genética médica por la convergencia de los hallazgos en el campo molecular, bioquímico y de la citogenética.

En 1963, el entonces director de la OMS al inaugurar una reunión sobre el papel de la genética humana en la salud pública señaló: “la genética humana es mucho más que el estudio de la anomalías congénitas; es el estudio de los factores endógenos en la salud y la enfermedad. Puede esperarse que el mejor conocimiento de la genética conduzca a una mayor comprensión de las interacciones complejas que tuvieron lugar en el pasado y que existen en el presente entre el ser humano y su entorno cambiante, y de sus implicaciones para la salud de las generaciones futuras”.

En 1938 se publicó en el *Boletín de la Sociedad Cubana de Pediatría*, un artículo sobre un paciente ingresado por enfermedad de Gaucher, por el doctor Arturo Aballí. Fue el doctor Beguez-Cesar, pediatra cubano, quien realizó por primera vez la caracterización clínica del síndrome de Chediack-Higashi en 1943. En Cuba una serie de acontecimientos, después del triunfo de la revolución, marcaron sin lugar a dudas el inicio del desarrollo y consolidación de la Genética Médica en la Atención Primaria de Salud (APS) y la creación y aplicación de la genética comunitaria. El 30 de julio de 1981, estaban creadas las bases para el desarrollo de un Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos por lo que la OMS reconoce a Cuba como un país que integró los servicios de genética médica a los tres niveles de atención del sistema nacional de salud.^{1,2,3,4}

En la Provincia de Cienfuegos, el servicio de Genética se inició en el año 1985 en el Hospital Gineco-Obstétrico “Mártires de Girón”, organizándose todos los programas de detección y seguimiento de enfermedades genéticas, con la llegada en 1986 de la primera especialista en Genética Clínica.

En los últimos años, cuando se ha producido una verdadera Revolución en el acercamiento de los Servicios de Genética Médica a la Atención Primaria de Salud, es requisito de la medicina preventiva del siglo XXI proporcionar a la población general, a los individuos y las familias afectadas por enfermedades genéticas y defectos congénitos, acceso a la atención y a los conocimientos actualizados, para el tratamiento, diagnóstico temprano, alternativas posibles y posibilidades de prevención en los diferentes niveles de atención de salud.

El análisis de los resultados de cada uno de los programas prenatales, durante los años 2005- 2010, nos motivó a realizar este estudio, como herramienta indispensable, para evaluar todo lo que aún nos falta por hacer, en la búsqueda de la excelencia que se espera de nosotros.

Problema Científico: ¿Cómo se han comportado los programas prenatales que integran, el Programa de Genética, implementados para el Diagnóstico, Manejo y Prevención de la Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, en las áreas de salud del municipio Aguada de Pasajeros, durante los años 2005 -2010?

OBJETIVOS

Objetivo General:

- ❖ Evidenciar los principales resultados de los estudios genéticos prenatales realizados en el municipio Aguada de Pasajeros, comparándolos por áreas de salud ,durante los años 2005 - 2010

Objetivos Específicos:

- ❖ Identificar los riesgos genéticos más frecuentes en la etapa prenatal.
- ❖ Precisar el comportamiento de los programas prenatales de: Detección precoz de portadoras de anemia por hematíes falciformes, detección de malformaciones congénitas por ultrasonido del primer trimestre y detección de malformaciones congénitas por alfafetoproteína en suero materno.
- ❖ Precisar el comportamiento de los programas prenatales de: Diagnóstico prenatal citogenético en gestantes en riesgo incluida la edad materna avanzada y de detección de malformaciones congénitas por ultrasonido del segundo trimestre.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de un estudio retrospectivo- descriptivo de corte longitudinal. El universo está constituido por las 2 232 gestantes atendidas durante los años 2005 – 2010 en el servicio de genética médica del policlínico Miguel Alipio León, municipio Aguada de Pasajeros.

La información se obtuvo, a partir del estudio de los datos estadísticos tomados de los registros de cada uno de los programas, y de los balances anuales que se ejecutan en la Consulta de Asesoramiento Genético, de nuestro municipio.

Se analizaron las siguientes variables: Detección de riesgo genético prenatal, Programa de detección precoz de portadoras de anemia por hematíes falciformes, Programa de detección de malformaciones congénitas por ultrasonido en el primer trimestre, Programa de detección de malformaciones congénitas por Alfafetoproteína en suero materno, Programa de diagnóstico prenatal citogenético en gestantes en riesgo incluida la edad materna avanzada, Programa de detección de malformaciones Congénitas por ultrasonido en el segundo trimestre.

Se analizan y describen los indicadores que en cada uno de los programas prenatales, alertan sobre los riesgos con mayor frecuencia atentan para el logro de la salud Materno-Infantil; comparándolos por años y por área de salud. Los resultados se presentan en tablas de números y por cientos.

RESULTADOS

II. DETECCIÓN DEL RIESGO GENÉTICO PRENATAL

Durante el periodo 2005 -2010 se evaluaron en consulta municipal 2 232 embarazadas. El riesgo de cromosomopatía representó el 58.4% del total de gestantes evaluadas con Riesgo Genético Incrementado, seguido del Malformativo en el 20.5% y el de Teratógeno en el 12.2% (tabla #1).

Tabla # 1. Embarazadas Distribuidas según Riesgo

Años	Total Embarazadas Evaluadas	Con Riesgo Genético Incrementado	Cromosomopatía	Afecciones Hereditarias	Riesgo Malformativo	Riesgo Teratógenos	Riesgo Hemoglobinopatía	Otros Riesgo
2005	331	119	69	4	33	10	3	0
2006	386	133	67	14	31	19	2	0
2007	349	145	95	9	23	17	1	0
2008	367	101	62	1	22	15	1	0
2009	413	142	92	8	29	11	0	2

2010	386	144	73	19	23	24	2	3
Total	2232	784	458(58.4%)	55(7.0%)	161(20.5%)	96(12.2%)	9(1.1%)	5(0.6%)

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica.

El área de salud de Antonio Sánchez con el 37.7 % de las embarazadas evaluadas de Riesgo genético incrementado, supera al área de Aguada con un 34.6% (Tabla # 2).

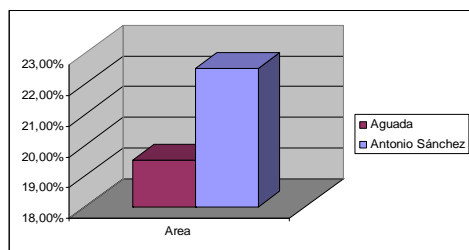
Tabla # 2. Distribución de las Embarazadas según Riesgo y Área de Salud

	Área de Salud Aguada			Área de Salud Antonio Sánchez		
	Total Evaluadas	Con Riesgo Genético Incrementado	Remitidas Genética Provincial	Total Evaluadas	Con Riesgo Genético Incrementado	Remitidas Genética Provincial
2005	258	93 (36.0%)	78	73	26 (35.6%)	18
2006	303	88 (29.0 %)	76	83	45 (54.2%)	28
2007	278	117 (42.0%)	87	71	31 (43.6%)	28
2008	288	84 (29.1%)	75	79	17 (21.5%)	17
2009	349	118 (33.8%)	62	64	24 (37.5%)	14
2010	321	123 (38.3%)	66	65	21 (32.3%)	9
Total	1797	623 (34.6%)	444(24.7%)	435	164 (37.7%)	114(26.2%)

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica.

Las gestantes del área de salud de Antonio Sánchez con el mayor por ciento (22.5%) de concepciones de embarazos fuera de las edades consideradas como óptimas (19-35 años), tienen mayor riesgo de cromosomopatía, en comparación con el área de Aguada, con un 19.5% (Figura # 1) (Tabla # 3).

Figura # 1. Riesgos Prenatales Asociados a Edad Materna



Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica

Tabla # 3. Riesgos Prenatales Asociados a Edad Materna.

Años	Embarazadas Vistas Consulta	Riesgos Asociados Edad Materna. Total Municipio	Área Antonio Sánchez						Área Aguada
			Total Embarazadas	Riesgos Asociados a Edad Materna	Menor de	De	De	De	Riesgos Asociados a Edad Materna
					18 años	35-37 años	38-40 años	41 y más	
2005	331	58	73	15(20.5%)	8 (10.9%)	3(4.1%)	2(2.7%)	2(2.7%)	43
2006	386	66	83	18(21.6%)	12(14.4%)	3(3.6%)	3(3.6%)	0	48
2007	349	98	71	28(39.4%)	13 (18.3%)	9(12.6%)	5(7.0%)	1(1.4%)	70
2008	367	66	79	12(15.1%)	6(7.5%)	3(3.7%)	2(2.5%)	1(1.2%)	54
2009	413	82	64	16(25.0%)	8(12.5%)	4(6.2%)	4(6.2%)	0	66
2010	386	79	65	9(13.8%)	7(10.7%)	1(1.5%)	1(1.5%)	0	70

total	2 232	449(20.1%)	435 (19.4%)	98 (22.5%)	54(12.4%)	23(5.2%)	17(3.9%)	4((0.9%)	351((19.5%)
-------	-------	------------	-------------	------------	-----------	----------	----------	----------	-------------

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica

I.II PROGRAMA PARA LA PREVENCIÓN DE ANEMIA POR HEMATIES FALCIFORMES (SICKLEMLIA) Y OTRAS HEMOGLOBINOPATIAS

De las 2 396 Electroforesis de Hemoglobina (EHb) realizadas en el municipio, se diagnosticaron 49 gestantes con hemoglobinopatías. Se le realizó estudio del ADN del feto en células del líquido amniótico, a 2 embarazadas, resultando portador uno de los fetos, por lo que la pareja fue asesorada y decidió continuar el embarazo.

El área de salud de Antonio Sánchez, muestra el mayor número de gestantes con variantes electroforéticas (AS), con 14 para un 3.1 %. (Tabla # 4). En la figura número 2, se puede observar

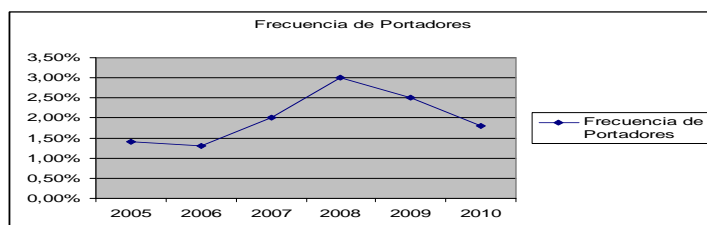
la frecuencia de gestantes portadoras de hemoglobino patías en el municipio, durante 6 años.

Años	E.C Servicios de Genética	Total de EHb del Municipio	Área de salud. Aguada	Total de Variantes Área Aguada	Área A. Sánchez	Total de Variante Área A. Sánchez	Esposos Estudiados
2005	331	403	328	4 (1.2%)	75	2 (2.6%)	6 (100%)
2006	386	440	352	3 (0.8%)	88	3 (3.4%)	6 (100%)
2007	349	382	306	5 (1.6%)	76	3 (3.9%)	8 (100%)
2008	367	365	286	8 (2.7%)	79	3 (3.7%)	11 (100%)
2009	413	431	365	9 (2.4%)	66	2 (3.0%)	11 (100%)
2010	386	375	312	6 (1.9%)	63	1 (1.5%)	7 (100%)
Total	2232	2396	1949	35 (1.75)	447	14 (3.1%)	49 (100%)

Tabla # 4. Detección de Anemia de Hematíes Falciformes por Electroforesis de Hemoglobina.

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica. EC: Embarazadas Captadas

Figura # 2. Frecuencia de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes



Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica

I. III PROGRAMA DE DETECCIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR ULTRASONIDO DEL PRIMER TRIMESTRE.

Este programa, se inicia en el país y en la provincia en el año 2006 .Hasta el año 2010, se realizan en nuestro municipio un total de 1 688 UTS genéticos. Se diagnostican y se interrumpen 6 malformaciones congénitas. El área de salud de Antonio Sánchez, registra un 0.6 % de diagnóstico por UTS de malformaciones congénitas, superando al área de Aguada con 0.2%. (Tabla # 5).

Tabla # 5. Detección de Malformaciones Congénitas por UTS Genético

Años	UTS Municipio	Total M.D	Área Aguada	M.D Área Aguada	Signos Indirectos	Área A Sánchez	M.D	Signo Indirectos
2005								
2006	154	1	90	1	0	64	0	0
2007	441	0	374	0	0	67	0	1
2008	359	2	285	1	0	74	1	0
2009	366	0	306	0	0	60	0	0
2010	368	3	307	2	1	61	1	0
Total	1688	6	1362	4 (0.2%)	1	326	2 (0.6%)	1

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica. MD: Malformaciones Diagnosticadas

I. IV PROGRAMA DE DETECCIÓN PRENATAL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS POR ALFAFETOPROTEÍNA EN SUERO MATERNO

El área de salud de Aguada, el 9 % de las muestras elevadas de Alfafetoproteína se asociaron con malformaciones congénitas. El área de salud de Antonio Sánchez supera en muestras elevadas (3.4 %), al área de Aguada.

Tabla # 6. Detección de Malformaciones Congénitas por Alfafetoproteína

Años	Total Realizadas	Área Aguada	E. Área Aguada	M. Área Aguada	Área A Sánchez	E. Área A Sánchez	M. Área A Sánchez
2005	344	271	6	0	73	5	0
2006	361	278	4	1	83	1	0
2007	390	319	5	0	71	3	0
2008	355	276	9	1	79	3	0
2009	393	329	4	1	64	1	0
2010	363	298	5	0	65	2	0
Total	2206	1771	33 (1.8%)	3 (9.0%)	435	15 (3.4%)	0

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica. E: Elevadas. M: Malformados.

I.V PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL CITOGENÉTICO (D.P.C)

En 6 años, se realizan 157 D.P.C a gestantes con Riesgo Incrementado por avanzada edad gestacional y otros antecedentes. El área de salud de Antonio Sánchez muestra el mayor número de embarazadas que no aceptaron su realización (23.0%). **Tabla # 7. Diagnóstico Prenatal Citogenético por áreas de salud.**

Años	Total Realizados	Área Aguada Realizadas	Indicadas	No Aceptación.	Área A. Sánchez Realizadas	Indicadas	No Aceptación
2005	8	6	9	3	2	6	4
2006	27	20	24	4	7	8	1
2007	36	29	35	6	7	10	3
2008	30	25	30	5	5	5	0
2009	29	23	28	5	6	7	1
2010	27	24	26	2	3	3	0
Total	157	127	152	25 (16.4%)	30	39	9 (23.0%)

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica

Mejora la aceptación en nuestro municipio del DPC,

alcanzando un 93.1% en el 2010. En estos 6 años, el promedio de la aceptación del municipio, ha sido de un 74.3%. En una gestante se diagnostica un feto con Síndrome de Down y la pareja decide la interrupción del embarazo. En otras 3, se diagnostican translocaciones balanceadas, decidiendo las parejas después de ser asesoradas continuar el embarazo, las cuales tienen en la actualidad con buen estado de salud. Sólo una de las gestantes estudiadas presentó como complicación un aborto inmediato y sólo en una de las que no aceptó la realización del DPC, nació un niño con Síndrome de Down (Tabla 8).

Tabla # 8 Diagnóstico Prenatal Citogenético

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica. E.M.A: Edad Materna Avanzada. EI: Embarazos Interrumpidos

Años	Indicados Municipio	Realizados Municipio	Indicada Por E.MA	Indicada por Antecedentes	Aceptación D.P.C	No Aceptación	Resultados Positivos	E.I	I.VI PROG RAMA DE DETE CCIÓN DE MALFORMACIO NES CONGÉNITAS POR ULTRASONIDO
2005	15	8	8	0	8 (53.3 %)	7	0	0	
2006	32	27	14	13	23 (85.1 %)	5	0	0	
2007	45	36	21	15	30 (83.3 %)	9	1	1	
2008	33	30	29	10	29 (88.3 %)	1	0	0	
2009	33	29	29	10	29 (88.3 %)	1	0	0	
2010	29	27	21	6	27 (93.1 %)	2	3	0	
2011	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2012	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2013	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2014	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2015	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2016	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2017	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2018	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2019	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2020	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2021	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2022	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2023	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2024	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2025	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2026	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2027	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2028	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2029	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2030	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2031	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2032	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2033	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2034	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2035	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2036	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2037	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2038	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2039	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2040	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2041	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2042	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2043	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2044	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2045	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2046	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2047	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2048	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2049	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2050	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2051	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2052	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2053	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2054	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2055	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2056	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2057	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2058	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2059	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2060	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2061	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	
2062	19	12	3	52	73 (74.3 %)	34 (17.8 %)	4	1	

DEL SEGUNDO TRIMESTRE

Durante el período analizado se realizaron en el municipio un total de 2062 Ultrasonidos de pilotaje y se diagnostican 18 (0.8%) malformaciones congénitas. Las malformaciones que más se diagnostican en el área son las cardiovasculares, seguidas en orden de frecuencia por las renales y las del sistema nervioso central (Tabla # 9).

Tabla # 9 Detección de Malformaciones Congénitas por UTS Pilotaje

Fuente: Servicio Municipal de Genética Médica

DISCUSIÓN

El riesgo de cromosomopatía en las embarazadas, es causado en la mayoría de los casos, por la concepción de la gestación en las edades extremas de la vida. A pesar del incremento en el número de consultas en la etapa preconcepcional; la efectividad en la modificación de este riesgo continua siendo insuficiente, si tomamos en consideración que durante el periodo 2005 -2010, el 20% como promedio de nuestras mujeres, continuaron gestándose cada año, fuera de las edades consideradas como óptimas para concebir el embarazo (tabla # 1) (tabla # 3) (figura # 1).Resultados similares reportan numerosos investigadores que plantean una tendencia en los últimos años, al incremento de los embarazos en la adolescencia y después de los 35 años de edad .El municipio Guamá, en Santiago de Cuba reporta un 71.2% de gestantes con riesgo de cromosomopatía. ^{4-5,6}

Otro de los riesgos de la etapa prenatal son las hemoglobinopatías .Se estima que más de un cuarto de millón de personas nace en todo el mundo cada año con una de las alteraciones de la estructura y síntesis de la hemoglobina (Hb), las llamadas hemoglobinopatías .En su forma heterocigota (rasgo drepanocítico) afecta al 8% de la población negra de Estados Unidos y al 25% de la población negra africana, aunque también puede encontrarse con mucha menor frecuencia en el sur de España, Italia y Grecia, en puntos del Magreb y la península Arábiga y en algunas zonas del subcontinente indio.⁸

La anemia por hematíes falciformes constituye la enfermedad genética más frecuente en Cuba. Desde 1982, hasta culminar el año 2010, se habían estudiado en el país 4 562 fetos, de los cuales 933 han resultado enfermos, de ellos 719 fueron interrumpidos por elección de las parejas. La población cubana registra un 3.5% de portadores y el número de enfermos conocidos se eleva a unos 1 200. En nuestra provincia la frecuencia de mujeres portadoras es de un 2.5%, alcanzando en las provincias orientales un 5 y 7 %. 4

En nuestro municipio, una de cada 50 embarazadas que se realizó electroforesis de Hemoglobina, se le diagnosticó una hemoglobinopatía. El área de salud de Antonio Sánchez con 3.1% de gestantes portadoras supera la de Aguada, comportamiento determinado por un mayor mestizaje y frecuencia de migraciones (tabla # 4) (figura 2)

Las Estrategias de Intervención Educativa en gestantes, y la continua capacitación en la Atención Primaria de Salud, han posibilitado el incremento sostenido de la cobertura de los ultrasonidos (UTS) del primer trimestre, garantizando que las interrupciones se realicen con una menor edad gestacional.^{9,10}

Cada 281 gestantes se diagnostica y se interrumpe en nuestro municipio una malformación congénita por este medio diagnóstico. En el área de salud de Antonio Sánchez la prevalencia de malformaciones es mayor, al diagnosticar e interrumpir uno, de cada 162 embarazos por esta causa. (Tabla # 5).

La Alfafetoproteína (AFP), es una glicoproteína producida normalmente por el feto humano, siendo la principal proteína del de la sangre fetal. En 1972 los investigadores Brock y Sutcliffe encontraron relación entre el aumento de la alfafetoproteína, presente en el líquido amniótico y suero materno y la presencia de un feto con un defecto de cierre del tubo neural.^{4,6,9}

En el área de Antonio Sánchez, las AFP no se asociaron en ninguno de los casos a malformaciones, siendo el Bajo Peso Materno una de las razones más frecuente, de dicha elevación. (Tabla # 6). En 6 años de estudio, aparece en nuestro municipio un defecto fetal, por cada 16 mujeres con alfafetoproteína elevada.

En la actualidad hay una tendencia al incremento del número de embarazos después de los 35 años de edad, lo que incrementa el riesgo de nacimientos de síndrome de Down y otras cromosomopatías. No hace muchos años, los padres con alto riesgo de tener un hijo con desorden genético no contaban más que con dos opciones: aceptar la situación o considerar otras posibilidades como la anticoncepción, la esterilización o la interrupción de los embarazos, también se incluían la adopción y la inseminación artificial. Durante las últimas tres décadas con el uso de Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC), este riesgo se ha reducido.^{4,5,6}

Durante los años 2005-2010, el 23.3 % de las gestantes a las que se le indicó DPC, no lo aceptaron, manifestando tener creencias religiosas y temor a la pérdida del embarazo.

El área de Antonio Sánchez, ubicada a 26 km de la cabecera municipal con asentamientos poblacionales de difícil acceso, una población con un nivel educacional más bajo, así como la falta de permanencia del Asesor Genético en el policlínico del área, consideramos que determinó, que el 23 % de las embarazadas de esta área no aceptaran la realización del DPC. (Tabla # 7)

En nuestro municipio en 6 años, se realizaron 2062 ultrasonidos (UTS) de pilotaje, diagnosticándose una malformación congénita por cada 93 gestantes estudiadas. Las malformaciones que más se diagnosticaron fueron las cardiovasculares, a la vez fueron estas, las que mayores errores diagnósticos ocasionaron.

Durante el periodo 2005-2007, la mortalidad infantil por cardiopatías congénitas fue de un niño cada año. Podemos apreciar que numerosas cardiopatías congénitas escapaban al diagnóstico prenatal con la vista de 4 cámaras.

Las cifras de diagnóstico con esta vista se mueven según la literatura en un rango muy variable, desde un 37 % hasta alrededor de un 60 %; sin embargo, al incluir el examen de las grandes arterias, puede detectarse el 78 % y otros autores plantean que más del 90 % de las cardiopatías congénitas mayores.^{1, 10-17.}

En marzo del 2006 se realiza el Primer Congreso Internacional de Genética Comunitaria y se comienza un programa de capacitación nacional a Radiólogos y Obstetras que en las áreas de salud, realizaban los ultrasonidos prenatales así como a todos los Master en Asesoramiento Genético. Comienza entonces a incluirse, la evaluación de los tractos de salida de los grandes vasos de todas las gestantes, como parte del pesquiasje de los defectos congénitos cardiovasculares. Desde entonces se logró incrementar el diagnóstico y reducir a cero la mortalidad infantil por esta causa en nuestro municipio, desde el año 2008 hasta el 2010.^{18, 19}

Una vez analizados los resultados de nuestro trabajo, podemos concluir que las gestantes del área de salud de Antonio Sánchez tienen mayor riesgo de enfermedades genéticas y defectos congénitos, comportamiento relacionado con la edad en que se concibe el embarazo y a la influencia de factores ambientales.

Recomendamos aplicar estrategias de intervención educativa preconcepcionales, con un enfoque multisectorial, transectorial y multidisciplinario que impacten de forma eficaz en la población, aspirando a un cambio de cultura que involucre desde etapas tempranas a la mujer, la familia y la comunidad, garantía esta, de los resultados futuros de los programas prenatales y postnatales.

Referencias bibliográficas.

1. Lantigua Cruz A, González Lucas N. Desarrollo de la Genética Médica en Cuba: 39 años en la formación de recursos humanos. Rev Cubana Genet Comunit 2009; (2,3): 3- 23.
2. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos de Cuba: 1981- 2009. Rev Cubana Genet Comunit 2009; (2,3): 167- 184.
3. Cuba. Ciudad de la Habana. Por la vida: Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico – genético de las personas con retraso mental en Cuba. Ciudad de la Habana: Casa editora Abril; 2003. p. 200.
4. Lantigua Cruz Araceli. Introducción a la Genética Médica. Araceli Lantigua Cruz... [y otros]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.
5. Sagarra Leyva A, Batista Nieto, G. Comportamiento del riesgo genético en gestantes atendidas en el subcentro de genética Guamá. Rev Cubana Genet Comunit 2006; (Suplemento Especial): 31.
6. Mueller RF, Young ID. Emery's Genética Médica. 10 ed. Barcelona: MARBAN; 2001.
7. Medina Góndrez Z. Cap 39. Determinaciones genéticas y enfermedad prenatal. En: Álvarez Sintés R. Temas de Medicina General Integral. t.1. La Habana: ECIMED; 2008. p. 318- 328.
8. Hernández-Nieto L, Hernández García MT, Juncà Piera J, Vives-Corrons J L, Martín-Vega C. Cap. 220 Enfermedades del sistema eritrocitario: anemias En: Farreras_ Rozman. Tratado de Medicina Interna. 14. ed. Madrid, España: Ediciones Harcourt; 2000. p. 486- 502.
9. Ocaña Gil MA, et al. Programa para la detección de enfermedades genéticas por tecnología de avanzada. Rev Finlay 2005;10(2): 9 – 14.
10. Oliva Rodríguez JA. Cap 6. Malformaciones cardíacas fetales. En: ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: ECIMED; 2009. p. 97- 125.
11. Morandeira Padrón HM, Hechavarría Estenoz DM, Orozco González I, Miranda Vázquez M. Programa de diagnóstico y prevención de malformaciones congénitas en la provincia de Santiago de Cuba. [artículo en línea].MEDISAN.2008;6(4). http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol6_4_02/san07402.htm
12. Finch AD. La importancia de la ecocardiografía fetal en la detección y el manejo de las malformaciones cardíacas congénitas. Rev Esp Cardiol 2006; 59: 23- 8.
13. García Guevara C, Arancibia Faife J, Hernández Martínez Y, Ley Vega L, Pardo CG, García

- Morejón C, Savío Benavides A .Vistas ultrasonográfica empleadas en el pesquise de cardiopatía congénita en el primer nivel de atención. Rev Cubana Genet Comunit 2009; 3 (1): 16- 21.
14. Rodriguez M, Fernández Pineda L, López Zea M. Echocardiographic assessment of cardiac growth in normal human fetus. XIII European Congress of Perinatal Medicine. Amsterdam; Mayo 1992.
15. Rosa Linares Y la, Martínez JC, González Vales N, González G, Molina Lamothe S. Sospecha de Cardiopatía Congénita . Rev Finlay 2005; 10(2): 88 – 91.
16. García C, Savío A, García C. Ecocardiografía prenatal en DVD. (monografía en DVD-ROM). UCI. 1. de. Ciudad de La Habana: MINSAP; 2008.
17. La Genética Médica. Cuando Buscar Asesoramiento Genético.(en línea).URL disponible en: [http: // www médica panamericana. com. ar](http://www.médica.panamericana.com.ar).2009.
18. Rojas BI. Principios del Asesoramiento Genético. Conferencia Congreso Internacional de Genética Médica. Ciudad de la Habana; 2006.
19. Artiles VL. Metodología de la investigación. Conferencia Congreso Internacional de Genética Médica. Ciudad de la Habana; 2006.