

**ID:548****DIAGNÓSTICO PRENATAL CITOGENÉTICO EN CAMAGÜEY, RESULTADOS DE 28 AÑOS DE ESTUDIO.**

Pimentel Benítez, Héctor; Pérez Álvarez, Ana Delia; Andrés Fernández, Mayelin; Sánchez Prado, Sandra; Suárez Mayedo, Ursulina; Torres Palacio, Milagros; Cuba

**RESUMEN.**

**Introducción.** La técnica de cultivo de células presentes en el líquido amniótico posibilita conocer la constitución cromosómica fetal en el segundo trimestre del embarazo. En 1968 se reportó el primer diagnóstico prenatal en un caso con trisomía 21, siendo esta la cromosomopatía más frecuente. En Cuba tiene una gran incidencia al nacimiento y en Camagüey nacen aproximadamente 10 niños con Síndrome Down al año. **Objetivo.** Describir los resultados del Diagnóstico Prenatal Citogenético en Camagüey en el período 1986-2013. **Diseño Metodológico.** Se realizó un estudio observacional descriptivo y transversal. El universo estuvo constituido por 4550 gestantes. Los libros de registros de Diagnóstico Prenatal Citogenético constituyeron la fuente primaria de obtención de los datos. Se utilizó estadística descriptiva y los resultados se presentaron en tablas y gráfico. **Resultados.** En el período comprendido desde 1986 hasta 2013 fueron realizados 4550 estudios citogenéticos prenatales. El principal criterio de indicaciones para el diagnóstico prenatal citogenético fue la edad materna avanzada. La no disyunción es la causa más común de las anomalías numéricas siendo la principal causa del síndrome Down, reportada en este estudio. **Conclusiones.** Este medio diagnóstico continúa siendo un importante programa en la atención integral a la gestante, proporciona evidencias para un adecuado asesoramiento genético. Es el inicio de un proceso que involucra a la pareja en la toma de decisiones y al sistema de salud en las acciones de apoyo al resultado de estas

Palabras clave: Diagnóstico prenatal citogenético, anomalías cromosómicas.

**INTRODUCCIÓN**

En 1966 Stelle y Breg reportaron la técnica de cultivo de células presentes en el líquido amniótico que posibilita conocer la constitución cromosómica fetal en el segundo trimestre del embarazo. (1) Valenti en 1968 reportó el primer diagnóstico prenatal en un caso con trisomía 21. (2) A nivel mundial las cromosomopatías tienen gran incidencia, del 2 al 3 % de todos los neonatos tienen al menos alguna anomalía genética, siendo el Síndrome Down la de mayor ocurrencia. En Cuba este síndrome tiene una incidencia al nacimiento de 0,078 % (12), y en Camagüey nacen aproximadamente 10 niños con Síndrome Down (SD) o trisomía 21 al año (3). Desde la década del '70, a partir del desarrollo alcanzado en las técnicas citogenéticas, surgieron numerosos centros de diagnóstico prenatal, principalmente en países desarrollados. En 1984 en Ciudad de La Habana se inició el diagnóstico prenatal del SD y otras enfermedades cromosómicas (4, 5), experiencia que se extendió con la implementación de un subprograma para el diagnóstico prenatal de cromosomopatías y enfermedades ligadas al sexo en el resto del país. Teniendo en cuenta el impetuoso desarrollo que la Genética Médica ha mostrado en los últimos 10 años en Cuba, las transformaciones que se han establecido en este período hacia el desarrollo de la genética comunitaria, y la mejora de la tecnología empleada en el Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC), desarrollamos la siguiente investigación la que tiene como objetivo describir los resultados del Diagnóstico Prenatal Citogenético en Camagüey en el período 1986-2013.

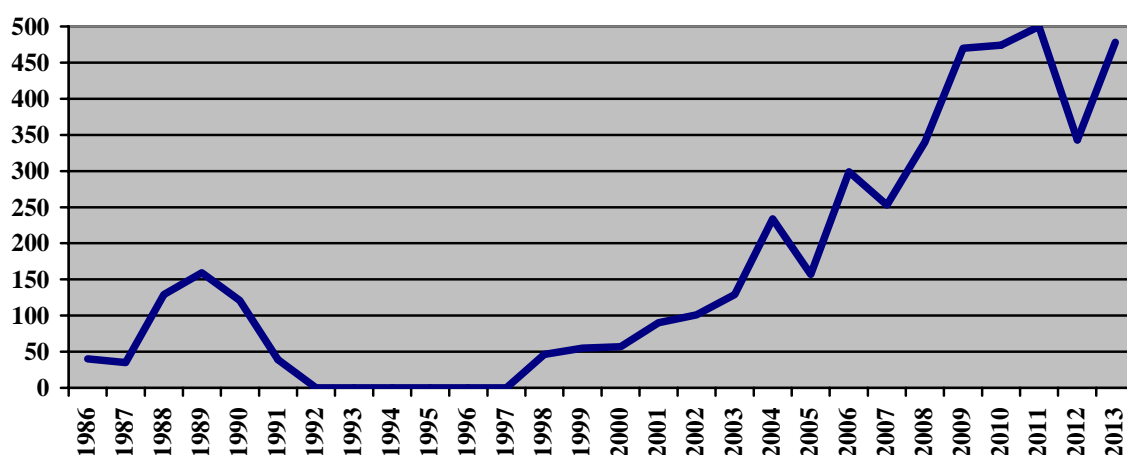
## MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio observacional descriptivo y transversal. El universo de trabajo estuvo constituido por todas las embarazadas en el período señalado. Los datos se obtuvieron de los Libros de Registros de Diagnóstico Prenatal Citogenético desde el año 1986 hasta el 2013 del Laboratorio de citogenética del Centro Provincial de Genética de Camagüey. Las variables en estudio fueron: cantidad de gestantes estudiadas por años, criterios de indicación del DPC, anomalías cromosómicas detectadas en el DPC y la etiología de los Síndrome Down hallados. Estos datos fueron recolectados en un modelo diseñado a tal efecto y fueron procesados estadísticamente, determinado los porcentajes de las distintas variables, y los resultados se presentaron en tablas, y gráficos para su mejor comprensión y entendimiento, estableciendo comparación con estudios nacionales e internacionales. Para la realización de esta investigación se procedió a informar al Comité de Ética de la Institución sobre la realización del estudio. Posteriormente se solicitó la cooperación del personal que labora en el Departamento de Citogenética, para de esta forma acceder a los registros de DPC, garantizándose además la confidencialidad de toda la información solicitada, así como, de otros datos que se recogieron de las mismas.

## RESULTADOS

El estudio incluyó 4550 embarazadas a las que se les realizó el diagnóstico prenatal citogenético. La Figura 1 muestra la distribución por años de las gestantes estudiadas. Durante los años 2010, 2011 y 2013 se reportó el mayor número de estudios realizados. El 82,33% de las gestantes en estudio tuvo como indicación la edad materna avanzada. Estudios realizados en otras localidades del país coinciden con estos resultados. (6, 7) La ansiedad materna o paterna y los teratógenos entre otros constituyen el segundo motivo de indicación en el estudio (Tabla 1). Las aneuploidías fueron las aberraciones cromosómicas más frecuentes entre los diagnósticos, de estas el síndrome Down constituyó la de mayor representación (8, 9) (Tabla 2). En la tabla 3 se observa que el 74,29% de los casos con síndrome Down fueron causados por trisomía libre por no disyunción, resultado que coincide con los reportes de otras investigaciones nacionales. (4, 7, 9)

**Figura 1.** Curva de distribución por años de gestantes estudiadas por Diagnóstico Prenatal Citogenético.



**Tabla 1. Indicaciones para el DPC en el Laboratorio de Citogenética del Centro Provincial de Genética Médica de Camagüey. Período 1986-2013**

Criterios de Indicaciones	Cantidad	%
Edad Materna Avanzada ( $\geq 37$ años)	3746	82,33
Otras (ansiedad materna o paterna, teratógenos, etc.)	289	6,35
Marcadores ultrasonográficos asociados a cromosomopatías	171	3,75
Hijo previo Síndrome Down	109	2,40
Marcador sérico (alfafetoproteína)	79	1,74
Adolescentes	60	1,32
Retraso mental familiar	43	0,95
Hijo previo con otra cromosomopatía	39	0,85
Mujeres portadoras de enfermedades ligadas al sexo (hemofilia y distrofia muscular tipo Duchenne, entre otras.)	11	0,24
Padre portador de algún reordenamiento cromosómico	3	0,07
Total	4550	100,00

Fuente: Registros Laboratorio Citogenética. Centro Provincial Genética Médica.

**Tabla 2. Resultados positivos del DPC según anomalías cromosómicas detectadas.**

Anomalías cromosómicas	Cantidad	%
Trisomía 21	52	38,24
Trisomía 13	10	7,35
Trisomía 18	9	6,61
Klinefelter	6	4,41
Marcadores supernumerarios	2	1,47
Trisomía 9	1	0,74
Total Numéricas	80	58,82
Balanceadas	19	13,97
No balanceadas	13	9,55
Total Estructurales	32	23,53
Mosaicos	23	16,91
46XX/46XY	1	0,74
Total	136	100,00

Fuente: Registros Laboratorio Citogenética. Centro Provincial Genética Médica. Camagüey.

**Tabla 3. Distribución de los pacientes con Síndrome Down diagnosticados, según etiología. Período 1986-2013.**

Etiología	Cantidad	%
Trisomía libre por no disyunción	52	74,29
Mosaico	14	20,00
Translocación Robertsoniana	4	5,71
Total	70	100,00

Fuente: Registros Laboratorio Citogenética. Centro Provincial Genética Médica. Camagüey.

## CONCLUSIONES

Este medio diagnóstico continúa siendo un importante programa en la atención integral a la gestante, proporciona evidencias para un adecuado asesoramiento genético. Es el inicio de un proceso que involucra a la pareja en la toma de decisiones y al sistema de salud en las acciones de apoyo al resultado de estas.

## REFERENCIAS

1. Milunsky A. Genetic Disorders and the Fetus. Plenum Press;2010.
2. Valenti C. Prenatal diagnosis of Down's syndrome. Lancet. 2010;220.
3. Colectivo de autores. Por la vida. Cuba: Casa Editorial Abril;2009.
4. Pimentel Benítez HI, Dyce Gordon, EI. Caracterización citogenética del Síndrome Down en la provincia Camagüey. Revista Médica Internacional sobre el Síndrome Down. 2003;7(1):2-5.
5. Quintana Aguilar J, Quiñones Maza O, Méndez Rosado L A, Lavista González M, González NC, Hernández PG. Resultados el diagnóstico prenatal cromosómico en Ciudad Habana. Rev Cubana Obstet Ginecol. 1999;25(3):153-8.
6. González García R; Maza Blanes M A; Oliva López Y; Menéndez García R. Programa de Diagnóstico Prenatal Citogenético mediante la amniocentesis en Minas de Matahambre. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río [internet] 2013 mayo-junio. [acceso 20 de febrero de 2014] 9(6). Disponible en:  
[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S156131942013000300008&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S156131942013000300008&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
7. Méndez Rosado LA, Hechavarría Estenoz DM, Santos de la Torre ME, Pimentel Benítez HI, Hernández Gil J, Barrios Martínez A. et al. Current status of prenatal diagnosis in Cuba: causes of low prevalence of Down syndrome. Prenatal Diagnosis. 2014; 34:1-6 DOI: 10.1002/pd.4421. (John Wiley & Sons, Ltd)
8. Méndez Rosado LA, Quiñones Maza O. Diagnóstico Prenatal Citogenético mediante cultivo de amniocitos. Rev Cubana Genet Comunit. [internet]. 2009 [acceso 25 de febrero de 2014]; 3 (1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n1/pdf/rcgc030109.pdf>
9. Pimentel Benítez H, García Borrego A, Martín Cuesta N, Alonso Barba Y, Torres Palacios M, Suárez Mayedo U. Diagnóstico Prenatal Citogenético en Camagüey. Resultados de 20 años. Revista. Cubana de Genética Comunitaria. Vol. 2 No.3 Año 2008.(ISSN versión impresa 1995-9443)