

ARTÍCULO ORIGINAL***Comportamiento del riesgo preconcepcional genético******Behavior of genetic pre-conception risk***

Yadira Chagimes Batista¹, Anabel Hernández Fernández², Ana Isabel Sánchez Álvarez de la Campa², María Cristina Marín González³, Dora Rivera Alonso³

¹Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica, San Juan y Martínez. Policlínico Docente "Doctor Modesto Gómez Rubio". Correo electrónico: yadirachb@princesa.pri.sld.cu

²Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica Policlínico Docente Dr. "Modesto Gómez Rubio", San Juan y Martínez. Instructora. Correo electrónico: anabeh@princesa.pri.sld.cu

³Licenciada en Enfermería. Especialista en Enfermería Comunitaria. Instructora. Policlínico Docente "Dr. Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez. Correo electrónico: crist@princesa.pri.sld.cu

Aprobado: 10 de abril del 2013.

RESUMEN

Introducción: el riesgo genético reproductivo en las mujeres comprende factores de variada naturaleza que implican un peligro potencial para la descendencia. Se considera riesgo preconcepcional genético a la existencia de factores de diversa índole, que constituyen un peligro potencial para la salud reproductiva, identificados en mujeres comprendidas en edad fértil no gestante.

Objetivo: describir el comportamiento del riesgo preconcepcional genético en el municipio de San Juan y Martínez en el año 2011.

Material y método: se realizó una investigación descriptiva, retrospectiva y de corte transversal. El universo estuvo constituido por el total de pacientes con riesgo preconcepcional del municipio, y la muestra por las mujeres clasificadas como riesgo preconcepcional genético durante el año 2011. Se revisaron todas las fichas individuales de riesgo genético preconcepcional existentes en el servicio municipal de genética médica comunitaria de San Juan y Martínez, previo consentimiento informado; se realizó además una entrevista médica con la finalidad de obtener los

datos con mayor certeza y profundidad.

Resultados: el 62,5% de las mujeres clasificadas como riesgo preconcepcional genético fue por cromosomopatías, representado por las adolescentes seguidas por la edad materna avanzada. Los defectos del cierre del tubo neural fueron los defectos congénitos más frecuentes, seguidos de los cardíacos. Un elevado número de las pacientes estudiadas no conocían la efectividad del ácido fólico antes de la concepción del embarazo.

Conclusiones: se debe promover en los profesionales de la salud el programa del manejo y control del riesgo preconcepcional, con la realización de actividades educativas para disminuir el riesgo genético antes del embarazo.

DeCS: Riesgo relativo; Genética médica; Embarazo.

ABSTRACT

Introduction: reproductive genetic risk in women involves factors of a varied nature which imply a potential risk for the descendants. Genetic pre-conception refers to the existence of diverse factors which constitute a potential hazard to the reproductive health, identified in non-pregnant women in fertile ages.

Objective: to describe the behavior of genetic pre-conception risk in San Juan y Martínez municipality during 2011.

Material and method: a descriptive, retrospective and cross-sectional study, which target group was comprised of the total of patients having pre-conception risk in the municipality, the sample included women classified with genetic pre-conception risk at Community Genetics Service, previous an informed consent; along with a medical interview aimed at obtaining data with absolute certainty and in-depth analysis.

Results: 62% of women classified of having pre-conception risk included chromosomal anomalies, represented by adolescents followed by advanced maternal ages. Neural tube defects were the most frequent congenital defects followed by cardiac ones. A great number of patients participating in the study knew nothing of the effectiveness of folic acid intake before the conception.

Conclusions: the program for the management and control of pre-conception risk should be promoted in health professionals, performing educational activities in order to reduce genetic risk before the pregnancy.

DeCS: Relative risk; Medical genetics; Pregnancy.

INTRODUCCIÓN

El nacimiento de un niño sano es un acontecimiento que tradicionalmente se celebra en todas las sociedades del mundo. Sin embargo, para muchas familias el proceso de reproducción puede ser un acontecimiento sombrío y peligroso, con secuelas, y en última instancia, la muerte de la madre, del producto o de ambos.^{1, 2}

La salud materna infantil es uno de los indicadores que se utilizan para medir el nivel de desarrollo de un país, y tiene como objetivo obtener el óptimo estado de la madre y los niños.^{1, 3} Se trata de lograr recién nacidos sanos sin que las madres sufran complicaciones durante el embarazo, parto y puerperio; también que

durante toda la vida infantil los niños tengan un crecimiento y desarrollo óptimo, con el mínimo posible de enfermedades y disfunciones.¹

La identificación de condiciones potencialmente dañinas presupone la implementación de acciones de salud, interdisciplinarias y multisectoriales, dirigidas a la prevención y control de las enfermedades, lo que incluye el asesoramiento genético para brindar orientación y educación con fines de promoción que permita la toma de decisiones informadas por parte de los individuos. La adecuada pesquisa, clasificación y manejo de los riesgos genéticos preconcepcional y prenatal conduce a una mejor planificación familiar, a la vez que reduce la aparición de defectos congénitos, una de las principales causas de mortalidad infantil en Cuba y en el mundo.⁴

En Cuba los defectos congénitos, las deformidades y anomalías cromosómicas representan una de las principales causas de muerte en menores de un año. Durante el año 2011 la tasa de mortalidad fue de 1.1 por cada 1 000 nacidos vivos.⁵

La aplicación del concepto de Genética Comunitaria ha permitido conocer los riesgos genéticos de la población y vincular los servicios de genética con los de atención primaria, labor facilitada por el máster en asesoramiento genético y su equipo de trabajo. Entre estos servicios se encuentran la localización rápida de individuos o familias susceptibles de determinada enfermedad genética.⁶

Aunque la etiología de los defectos congénitos responde a factores genéticos y ambientales, su mejor conocimiento, detección y tratamiento constituyen un reto para el personal médico relacionado con su manejo.⁷

Con el desarrollo de la genética en Cuba, se establecieron programas dirigidos a proteger la salud materno-infantil. Entre ellos está el programa del manejo y control del riesgo preconcepcional, cuyo objetivo consiste en modificar positivamente el riesgo reproductivo existente antes del embarazo. En Cuba, entre el 15 y el 25 % de las mujeres en edad fértil tienen una condición social o biológica, afección o conducta, que permiten clasificarlas como riesgo preconcepcional.^{1, 3} Se hace evidente la importancia de la planificación familiar como política que contribuye a la salud reproductiva.

El control del riesgo reproductivo preconcepcional puede mejorar la salud del producto de las gestaciones, disminuir los costos de los cuidados y el sufrimiento de las mujeres embarazadas.³

El servicio municipal de genética médica comunitaria en San Juan y Martínez ha trabajado con especial prioridad en la evaluación de las mujeres en edad fértil para su clasificación de riesgo preconcepcional genético, siendo esta una de las debilidades del programa, ya que un enfoque preventivo de la salud materno-infantil permitiría modificar, en la medida de lo posible, los riesgos que puedan aparecer en la descendencia, incluso antes de que tenga lugar el embarazo. Con la cooperación familiar y consciente del problema se promoverá la salud reproductiva de una manera más efectiva, ya que se reduce el número de veces que la mujer y su producto se exponen al peligro que conlleva estar embarazada en circunstancias desfavorables, por lo cual se deriva la justificación de este estudio, el cual pretende describir el comportamiento del riesgo preconcepcional genético en el municipio San Juan y Martínez en el 2011.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó una investigación descriptiva, retrospectiva, de corte transversal. El universo lo conformaron las 1765 pacientes con riesgo preconcepcional del municipio, y la muestra estuvo constituida por las 120 mujeres en edad fértil, dispensarizadas con riesgo preconcepcional genético atendidas en consulta durante el año 2011.

Se revisaron las fichas individuales de riesgo genético preconcepcional existentes en el servicio municipal de genética médica comunitaria de San Juan y Martínez. Se les brindó la información previa en cuanto a las características del estudio, y se solicitó su consentimiento informado. Se realizó además una entrevista médica con la finalidad de obtener los datos con mayor certeza y profundidad en cada una de las pacientes investigadas.

Se clasificó como riesgo preconcepcional genético a las pacientes encuestadas que presentaban los criterios siguientes:

- Riesgo de alteraciones cromosómicas: edad materna menor de 20 años o mayor de 35 años, hijo anterior con cromosopatías, abortadora habitual de causa no ginecobstétrica.
- Riesgo de defectos congénitos: Alguno de los miembros de la pareja afectado por un defecto congénito, antecedentes de hijos previos o familiares cercanos con defectos congénitos, gestante con enfermedad crónica.
- Riesgo de afecciones hereditarias: Antecedentes de algún miembro de la pareja con alguna afección hereditaria, consanguinidad en la pareja.
- Riesgo por exposición a teratógenos y mutágenos: exposición a radiaciones, ingestión de medicamentos teratógenos, exposición laboral de cualquier miembro de la pareja a sustancias tóxicas, enfermedades TORCH (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus, herpes simple).

Los datos obtenidos se representaron en tablas, y se les aplicó el método porcentual para su análisis estadístico.

RESULTADOS

El municipio San Juan y Martínez cuenta con una población total de 44788 habitantes, de ellos 21897 del sexo femenino, representando el 48,9%. Según la dispensarización realizada en el año 2011, existe una población femenina en edad fértil de 11468 mujeres, de ellas 1765 presentan riesgo preconcepcional y el 6,8% de las pacientes evaluadas presentan riesgo preconcepcional genético.

En relación con la clasificación del RPCG, en el municipio es significativo que predomine el riesgo de alteraciones cromosómicas en un 62,5%, le sigue el riesgo de defectos congénitos, las afecciones hereditarias; con menor frecuencia se presentan mujeres con riesgo de teratogenicidad o mutagenicidad y hemoglobinopatías respectivamente. (Tabla 1).

Tabla 1. Clasificación de los riesgos genéticos en las pacientes encuestadas.

| Riesgos genéticos | 2011 | |
|---|------------|------------|
| | # | % |
| Alteraciones cromosómicas | 75 | 62,5 |
| Afecciones hereditarias | 14 | 11,7 |
| Defectos congénitos | 22 | 18,3 |
| Riesgo de teratogenicidad y mutagenicidad | 6 | 5,0 |
| Hemoglobinopatías | 3 | 2,5 |
| Total | 120 | 100 |

Se observa que en las pacientes evaluadas con riesgos preconceptionales genéticos fueron las de mayor por ciento los defectos de cierre del tubo neural, seguidas de los defectos cardiovasculares. (Tabla 2).

Tabla 2. Defectos congénitos.

| Defectos congénitos | 2011 | |
|-------------------------------------|-----------|------------|
| | # | % |
| Defectos del cierre del tubo neural | 9 | 40,9 |
| Defectos cardíacos | 5 | 22,7 |
| Defectos renales | 4 | 18,2 |
| Otras | 4 | 18,2 |
| Total | 22 | 100 |

En cuanto al nivel de conocimiento sobre la utilidad del ácido fólico en la prevención de defectos congénitos del tubo neural, las cardiopatías congénitas y otros defectos que puedan acompañarlas, el paladar hendido, labio leporino, malformaciones del tractus urinario como la extrofia de vejiga, defectos abiertos de la pared abdominal como la gastrosquisis u onfalocele, y su ingestión en la etapa preconceptional, al entrevistar a 120 mujeres en edad reproductiva, se observó que el 61,7% de las mujeres estudiadas no conocían de las bondades del ácido fólico, solo el 38,3% lo conocían y de ellas ingerían tabletas de ácido fólico de manera preventiva solo el 23,9%.

DISCUSIÓN

El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos surgió en Cuba en la década de los años 80 del siglo XX, también por la voluntad política de máxima dirección del país. A partir de esa indicación, las autoridades de salud iniciaron las estrategias para desarrollar el

programa. La cobertura por el Sistema Nacional de Salud, en todos los territorios del país, de servicios de genética médica con asesores genéticos y genetistas clínicos, involucrados con los especialistas que atienden los problemas de salud reproductiva en la atención primaria de salud, aseguran a las mujeres, hombres, parejas y familias cubanas, orientación sobre riesgo en la etapa pre-concepcional, prenatal y postnatal, mediante la educación en la comunidad, el pesquisaje, el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal.⁸

Una vez establecido el diagnóstico y analizados los riesgos de recurrencia, el asesor genético está obligado a asegurarse de que los futuros padres reciban toda la información necesaria que les permitan tomar sus propias decisiones. Esta información debe incluir detalles sobre las posibles opciones, implicando a menudo un detallado estudio de los diferentes métodos reproductivos.⁹

Se considera que aquellas personas que han recibido asesoramiento genético en alguna oportunidad, constituyen una vía importante de diseminación de los conocimientos mínimos sobre el riesgo genético entre sus familiares y amistades allegadas.¹⁰⁻¹¹

Se ha demostrado que el riesgo de tener un hijo afectado por una cromosomopatía se incrementa con la edad materna avanzada, después de los 35 años, y en segundo lugar se encuentra la adolescencia. En las últimas décadas hubo un incremento de nacimientos en mujeres muy jóvenes en países en vías de desarrollo, e incluso en países desarrollados como Inglaterra, Suiza y EE.UU. Esto es materia de creciente preocupación social, por constituir un evidente factor de riesgo obstétrico y pediátrico.¹¹⁻¹² Se ha reportado en estudios realizados en los últimos años en Cuba que existe un aumento significativo de mujeres que se embarazan con 38 años o más, aspecto que tiene igual comportamiento en los países desarrollados. Esto se debe a que, a pesar de ser un país subdesarrollado, teniendo en cuenta las políticas de salud encaminadas a una atención gratuita y con accesibilidad a toda la población, los indicadores de salud se comportan como los de los países desarrollados.^{13,14} No coinciden los resultados de esta investigación con lo antes descrito ni con estudios revisados, donde el mayor por ciento del riesgo preconcepcional por cromosomopatías estuvo representado por las adolescentes.¹⁵

En un estudio realizado en el municipio "Segundo Frente" de Santiago de Cuba, las alteraciones cromosómicas representaron el 37,5 % de las mujeres en riesgo, en una muestra de 168 casos atendidos en 8 consultorios médicos, antecedidas por las afecciones hereditarias (43,7 %).⁴

Los defectos del tubo neural constituyen las malformaciones congénitas más frecuentes en muchos países, con una incidencia estimada entre 2 y 6 por 1000 nacimientos. La anencefalia y las distintas formas de espina bífida son los defectos del tubo neural más comunes, y quedan además incluidos dentro de ellos el encefalocele, la anencefalia y la exencefalia. Los meningoceles, mieloceles y mielomeningoceles constituyen las principales lesiones abiertas del tubo neural, cuyo defecto óseo acompañante es la espina bífida. Los defectos del tubo neural pueden presentarse asociados con otras malformaciones y presentan una herencia multifactorial.¹⁶

Los defectos del cierre del tubo neural son los defectos congénitos más frecuentes después de las cardiopatías congénitas. Ocurren con una frecuencia de 1 a 3 por cada 1000 nacimientos, siendo los defectos que más contribuyen a la mortalidad infantil y la discapacidad cuando no se diagnostican prenatalmente.^{17,18} Cada año nacen aproximadamente 400 000 recién nacidos con defectos del cierre del tubo

neural en todo el mundo. Se estima que los gastos médicos y quirúrgicos anuales que ocasiona este tipo de defecto en los Estados Unidos superan los 200 millones de dólares. Las cardiopatías congénitas constituyen el 50% de todos los defectos congénitos, y de ellas el 50% causan la muerte en el primer año de vida.¹⁸

Estudios recientes han confirmado que el uso profiláctico preconcepcional de ácido fólico puede disminuir la recurrencia y ocurrencia primaria de defectos del tubo neural.^{16,18}

Resultados similares se obtienen en estudios realizados en EE.UU., donde el 70 % de las mujeres en edades comprendidas entre 18-44 años no comprenden la importancia de ingerir ácido fólico antes de la concepción del embarazo. A pesar de las campañas diseñadas para estimular a las mujeres a tomar ácido fólico antes del embarazo en el Reino Unido, solo lo hace el 30%.¹⁸

Con los resultados obtenidos en el presente trabajo se ha determinado que aun es insuficiente la evaluación de las mujeres en edad fértil en la consulta de riesgo preconcepcional genético, así como insuficiente el consumo y el nivel de conocimientos del ácido fólico en las pacientes que presentan un riesgo incrementado de defectos del cierre del tubo neural. Estos resultados constituyen prioridades en el trabajo del Centro Municipal de Genética para accionar sobre los riesgos identificados individualmente, modificarlos y que las parejas tengan elementos suficientes para una correcta planificación familiar.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Toribio Morejón AJ, Estupiñán Hernández M, Domínguez Bofill S, Acuña Díaz A. Riesgo preconcepcional en mujeres del consultorio No.1 del Policlínico "Carlos Verdugo". Rev Médica Electrónica. [Internet]. 2008 nov- dic [citado 2 Febrero 2011]; 30(6): [aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202008/vol6%202008/tema09.htm>
2. Torres Sánchez Y, Lardoeyt Ferrer R, Lardoeyt Ferrer M. Caracterización de los factores de riesgo en gestantes con hipertensión gestacional y crónica en un área de salud. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2009 Sep [citado 2 Febrero 2011]; 25(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252009000200004&lng=es
3. Quintana González JA, Fonseca Muñoz TA. Intervención educativa sobre planificación familiar en una Comuna de Haití. Rev Mediciego. [Internet]. 2008 jun [citado 2 Febrero 2011]; 14(supl1): [aprox. 8 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol14_supl1_08/articulos/a8_v14_supl108.htm
4. Varona de la Peña F, Hechavarría Rodríguez N, Orive Rodríguez NM. Pesquisa de los riesgos preconcepcional y prenatal. Rev Cubana Obstetricia Ginecología [Internet]. 2010 oct- dic [citado 2 Febrero 2011]; 36(4): [aprox. 9 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol36_04_10/gin10410.htm
5. Cuba. MINSAP. Anuario Estadístico. La Habana. Dirección Nacional de Estadísticas, 2011.

6. Perdomo JC, Luna E, Domínguez ME, Castro M, Rodríguez D, Landa M, Ravelo O, Monzón M. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia de Matanzas: 1988-2008. *Rev Cubana Genet Comunit.* [Internet]. 2009 [citado 12 dic. 2012]; 3 (2,3): [aprox. 8 p.]. disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc0523010%20esp.html
7. Lemus Valdés MT, Chang Alonso ML, Zaldivar Vaillant T, Ducongé Munárriz Y, Llanos Hernández I, et al. Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. *Rev. Cubana Genet Comunit.* [Internet]. 2010 [citado 12 dic. 2012]; 4(2): [Aprox. 6p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n2/rcgc040210.html>
8. González Lucas N. Salud sexual y reproductiva y genética médica en Cuba. *Rev. Cubana Genet Comunit.* [Internet]. 2010 [citado 12 dic. 2012]; 4(1): [Aprox. 1p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rcgc010110.pdf>
9. Mueller RF, young ID. Asesoramiento Genético. En: Mueller RF, young ID, Emery's Genética Médica. 10ed. La Habana: Editorial Ciencias Médica; 2006.p. 237-43.
10. O'Donnell CJ, Elosua R. Factores de riesgo cardiovascular. Perspectivas derivadas del Framingham Heart Study. *Rev Esp Cardiol.* [Internet]. 2008 [citado 12 dic. 2012]; 61(3): [aprox. 11p.]. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/servicios/hta/factores_de_riesgo_cardiovascular_perspectivas_derivadas_del_estudio_framingham.pdf
11. Estrada M, Agueida LS, Galván T. Epidemiología del riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética. Policlínico Norte, municipio Ciego de Ávila. *MEDICIEGO.* [Internet]. 2011 [citado 12 dic. 2012]; 17(2): [Aprox. 9 p.]. disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol17_02_2011/pdf/T13.pdf
12. Cobas M, Zacca E, Lantigua PA, Portuondo M, Morales F, Icart E. Caracterización epidemiológica y social de las personas con discapacidad intelectual en Cuba. *Rev. Cubana de Salud Pública.* [Internet]. 2011 [citado 12 dic. 2012]; 37(1): [aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rcsp/v37n1/spu05111.pdf>
13. García I, Alemán M. Riesgos del embarazo en la edad avanzada. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* [Internet]. 2010 [citado 10 nov. 2012]; 36(4): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v36n4/gin02410.pdf>
14. Méndez LA, Quiñones O. Diagnóstico Prenatal Citogenético mediante cultivo de amniocitos. *Rev Cubana Genet Comunit.* [Internet]. 2009 [citado 10 nov. 2012]; 3 (1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n1/pdf/rcgc030109.pdf>
15. Valls M, Safora O, Rodríguez A, López J. Comportamiento del embarazo en mujeres mayores de 40 años. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [Internet]. Ene-Mar 2009 [citado 10 nov. 2012]; 35(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v35n1/gin02109.pdf>
16. Oliva Rodríguez JA. Malformaciones craneo-encefálicas. En: Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstetricia y ginecología. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 45-74.

17. Martínez de Santelices Cuervo A, LLamos Paneque A. Estudio de la incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de octubre: 1981- 2005. Rev. Cubana Genet Comunit. [Internet]. 2008 [citado 10 nov. 2012]; 2(3): [Aprox. 1p.]. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc08308.pdf>

18. Menéndez García R. El valor del ácido fólico en la prevención primaria de defectos congénitos y otras enfermedades del ser humano. Rev. Cubana Genet Comunit. [Internet]. 2008 [citado 10 nov. 2012]; 2(1): [Aprox. 7p.]. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc01108.htm>

Lic. Yadira Chagimes Batista. Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica, San Juan y Martínez. Policlínico Docente "Doctor Modesto Gómez Rubio".
Correo electrónico: yadirachb@princesa.pri.sld.cu
