



**ISSN: 1561-3194**

***Rev. Ciencias Médicas. Abril 2008; 12(1):***

**ARTICULO ORIGINAL**

## **Diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas. Análisis de seis años del municipio Sandino**

### **Diagnostic and prevention of the genetic diseases. Analysis of six years of the municipality Sandino**

**Pedro Antonio Ramírez Sosa <sup>1</sup>, Carlos Otaño Plasencia <sup>2</sup>, Yusimí Martínez  
Fernández <sup>3</sup>, Yarelis Prieto Hernández <sup>4</sup>.**

<sup>1</sup> Dr. Especialista de Primer Grado en MGI. Pinar del Río. Centro Municipal de Desarrollo de la Genética Comunitaria de Sandino. Pinar del Río.

<sup>2</sup> Dr. Especialista de Primer Grado en MGI. Pinar del Río. Centro Municipal de Desarrollo de la Genética Comunitaria de Sandino. Pinar del Río.

<sup>3</sup> Lic. en Enfermería. Pinar del Río. Centro Municipal de Desarrollo de la Genética Comunitaria de Sandino. Pinar del Río.

<sup>4</sup> Lic. en Enfermería. Pinar del Río. Centro Municipal de Desarrollo de la Genética Comunitaria de Sandino. Pinar del Río.

---

#### **RESUMEN**

**Introducción:** En los últimos años ha aumentado la importancia de las anomalías congénitas y enfermedades hereditarias como causa de muerte en el primer año de vida. El Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas ha contribuido a la reducción de las tasas de mortalidad infantil, los indicadores de morbilidad mejorar la calidad de vida en la comunidad. **Objetivos:** Realizar el análisis del comportamiento del Programa de genética médica en el municipio Sandino durante seis años de funcionamiento. **Método:** Se realizó un estudio descriptivo, prospectivo, de corte longitudinal del total de gestantes desde el 1 de enero de 2000 hasta el 31 de diciembre de 2005, en las dos Áreas de Salud del municipio utilizando datos de la consulta municipal y provincial de Genética. **Resultados:** 2388 gestantes asistieron a Consulta Genética Comunitaria. 725 de ellas (30.4%) se clasificaron con riesgo incrementado. Los principales fueron la edad materna avanzada, embarazo en la adolescencia y los antecedentes familiares. El 9.84% de las Alfa-fetoproteínas resultaron elevadas, 48.9 % sin causa explicable. 11 pacientes decidieron no realizarse el diagnóstico prenatal citogenético y de los realizados 1 fue positivo. Los 31 casos de malformaciones detectadas decidieron interrumpir el embarazo. **Conclusiones:** El acercamiento de los Servicios de Genética Médica a la población y el desarrollo de la Genética Comunitaria facilitan la detección de riesgos si los casos son remitidos a tiempo al servicio de Genética. El embarazo en edades extremas conlleva los principales riesgos genéticos presentes en las gestantes estudiadas. Por cada fallecido se realizaron 6,2 interrupciones de embarazos por malformaciones.

**Palabras clave:** Mortalidad infantil. anomalía congénita, enfermedad hereditaria, diagnóstico prenatal.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** In the last years Congenital Anomalies and hereditary diseases have gained importance, as a cause of death during the first year of life. The program for the "Diagnosis and Prevention of Genetic Diseases" has contributed to the reduction of infant mortality rates, and the morbidity indicators, and to improve the quality of life within the community. **Objective:** To analyze how well the Genetic Program has been functioning in Sandino during the last six years. **Method:** It was held to descriptive, prospective study of longitudinal out with 100% of all pregnant women from January 1<sup>st</sup>, 2000 up to December 31<sup>st</sup>, 2005, in two health areas of the municipality, using data found in both the municipal and the provincial community Genetics Medical Assistance. **Results:** 2,388 pregnant women were attended in the community's Genetics Assistance, out of them just 725 (30, 4) were detected with increased risk. The main causes were advanced maternal age, teenage pregnancy and family records. Around 9.84% Alpha-fetoproteins reached high levels, 48.9% without a reasonable cause. Eleven patients decided not to go though the cytogenetic prenatal diagnosis and one resulted positive out of those carried out. The 31 cases of malformations detected decided to interrupt their pregnancy. **Conclusion:** The approach of the Genetic Service in the population y the Community's Genetics assistance contribute to the detection of risks as long as they go to visit the Genetic Physician on time. Pregnancy in deadline age constitutes the main genetic risk present in the pregnant women studied. For each person deceased about 6.2 abortions of pregnancy were done because of malformations.

**Key words:** Infant mortality, genetic abnormalities, genetic diseases, prenatal diagnosis.

---

## INTRODUCCIÓN

En los últimos años ha aumentado la importancia de las Anomalías Congénitas (AC) y Enfermedades Hereditarias (EH) como causa de muerte en el primer año de vida, debido a que el desarrollo alcanzado por las ciencias médicas en las últimas décadas ha logrado disminuir la Mortalidad Infantil (MI) por sepsis y enfermedades nutricionales.<sup>1</sup> Esto, si bien es una realidad mundial, se hace aún más evidente en los países de economía altamente desarrollada y en aquellos que, como Cuba, destinan altos presupuestos a la Salud Pública.<sup>2-3</sup>

Por esta razón, se requieren cada vez más acciones de Salud destinadas a disminuir los fallecimientos por estas causas, destacándose en este sentido el programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas.<sup>2-4</sup>

Aunque en Cuba existían servicios asistenciales de Genética en algunos centros hospitalarios, no es hasta fines de 1981 que surge el Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas, a partir de entonces la cobertura ha mejorado y en Pinar del Río los Servicios de Genética Médica llegan actualmente a cada Área de Salud.<sup>2-3</sup>

En estos momentos una de las principales acciones con que cuenta el personal de genética para resolver este problema es el diagnóstico prenatal (DPN) que es una opción para aquellas familias en riesgo de tener hijos con una enfermedad genética o malformación congénita. Lleva implícito un asesoramiento genético que es un proceso de comunicación a través del cual los enfermos, o familiares en riesgo de padecer o transmitir enfermedades de etiología genética, reciben información sobre el diagnóstico, el riesgo de padecerlas o trasmitirlas así como el pronóstico y tratamiento, las opciones reproductivas y las formas de mejorarlas; además, se les brinda apoyo psicológico y social.<sup>5-8</sup>

El diagnóstico prenatal permite a la pareja tomar una decisión en torno a la evolución de un embarazo y puede, o no, estar seguido del aborto del afectado. En otras palabras, el objetivo del diagnóstico prenatal no es la interrupción del embarazo en aquellos casos en que su resultado sea el de la identificación de una enfermedad, sino el de proveer información sobre el estado de salud del feto con relación a una enfermedad para la cual presenta un riesgo incrementado.<sup>8</sup>

Las expectativas del personal médico y de la población general son las de llegar a evitar algún día la concepción de productos afectados por AC-EH.<sup>5-6</sup>

Decidimos desarrollar esta investigación con el objetivo de realizar el análisis del comportamiento del Programa de Genética en Sandino durante los últimos seis años de funcionamiento.

## MÉTODO

Se realizó un trabajo descriptivo de corte transversal, en el período comprendido entre el Primero de Enero de 2000 y el 31 de Diciembre de 2005 en las Áreas de Salud Sandino y Manuel Lazo del municipio Sandino.

Se trabajó en estrecha relación con las consultas de detección de riesgo genético en cada Área y con los Departamentos Municipal y Provincial de Genética Médica para la obtención de la información de aquellas gestantes que fueron atendidas por diferentes causas como: alteración en las cifras de Alfafetoproteína, alteración de ultrasonido, e indicación de diagnóstico prenatal citogenético.

El estimado del total de gestantes se calculó sumando a la cantidad de nacidos vivos (NV) el total de interrupciones selectivas de embarazo por AC-EH y las muertes fetales intermedias y tardías por cualquier causa.

El universo estuvo conformado por las 2388 gestantes del municipio Sandino entre el Primero de Enero de 2000 y el 31 de Diciembre de 2005 sobre las que se realizó al menos una acción de DPN y la muestra estuvo constituida por los 43 casos de productos severamente afectados por AC-EH con o sin DPN positivo. Se recolectó información de los Registros de la Consulta Municipal de Genética sobre las siguientes variables:

1- Acciones de DPN:

a- Diagnóstico prenatal de cromosomopatías.

b- Ultrasonido (US) diagnóstico, ya fuese motivado por cifras elevadas de Alfafetoproteína en suero materno o por pesquisaje de AC.

2- Resultado positivo de alguna de las acciones de DPN: Se consideraron positivos si hubo evidencias moleculares, citogenéticas o ultrasonográficas de AC-EH.

3- Conclusión del caso: Se consideró concluido el caso ante: Interrupción de la gestación, muerte fetal tardía o muerte antes de los doce meses de nacido.

4- Casos con DPN positivo que decidieron continuar la gestación: Aquellos casos en que a pesar de existir evidencias de AC-EH, por decisión de la gestante o pareja se asumió el riesgo de tener el niño afectado.

Los datos de nacidos vivos y fallecidos se obtuvieron del Departamento de Estadísticas de la Dirección Municipal de Salud y tomando como base estos indicadores se pudieron calcular las tasas de MI por AC-EH así como la proporción de interrupciones de gestación con relación a los fallecidos.

Para el análisis de los datos obtenidos se creó una base de datos en el Sistema Microsoft Excel y se confeccionaron cuadros con los resultados del programa de diagnóstico prenatal y enfermedades genéticas en ambas Áreas de salud. Se utilizaron medidas de resumen para variables cualitativas (Proporciones, porcentajes y tasas).

## **RESULTADOS**

De las pacientes atendidas en las consultas de Detección de Riesgo Genético el 30,4 % fueron clasificadas como alto riesgo genético (725 gestantes) presentándose mayor por ciento en el Área de Manuel Lazo con un total de 381 embarazadas por 344 en el Área de Sandino. (Tabla 1).

Se aprecia un excelente trabajo a nivel de los consultorios del médico y la enfermera de la familia en cuanto a, que la gestante debe remitirse y asistir a la consulta de Riesgo Genético en la comunidad una vez captada y que esto se haga precozmente. Vimos que se logró un 100% de remisión y asistencia de las gestantes de ambas Áreas de Salud estudiadas.

**Tabla 1.** Comportamiento de riesgo genético en gestantes de las Áreas de Salud en Sandino. Enero 2000- Diciembre 2005.

Clasificación	Policlínicos				Total	
	Sandino		Manuel Lazo		No.	%
	No.	%	No.	%		
Con alto riesgo genético	344	14.4	381	16.0	725	30.4
Con bajo riesgo genético	804	33.7	859	35.9	1663	69.6
<b>Total</b>	<b>1148</b>	<b>48.1</b>	<b>1240</b>	<b>51.9</b>	<b>2388</b>	<b>100</b>

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

En la tabla # 2 se aprecian los principales riesgos genéticos detectados en ambas áreas de salud ocupando el primer lugar en ambos policlínicos la edad materna avanzada , de las 725 gestantes detectadas con riesgo genéticos 256 fueron por esta causa, representando un (35,3 %). El segundo orden de los riesgos fue el embarazo en la adolescencia con 231 casos para un 31,8% ambos riesgos fueron mas frecuentes en el área de Manuel Lazo y los Antecedentes de MC-EG estuvieron presentes en un 27,3% del total de gestantes con riesgos Otros factores de riesgo presentes en este estudio fueron la exposición a teratógenos, distiroidismo y Consanguinidad de los padres.

**Tabla 2.** Comportamiento de los Programas de Diagnóstico Prenatal. Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Febrero 2005.

Principales riesgos genéticos	Policlínicos				Total	
	Sandino		Manuel Lazo		#	%
	#	%	#	%		
Embarazo en la adolescencia	113	15.6	118	16.3	231	31.8
Edad materna avanzada(35 y mas)	126	17.4	130	17.9	256	35.3
Antecedentes de MC - EG	89	12.2	109	15.0	198	27.3
Distiroidismo	4	0.6	5	0.6	9	1.2
Exposición a teratógenos	10	1.3	11	1.5	21	2.8
Consanguinidad de los padres	2	0.2	8	1.1	10	1.3
<b>Total</b>	<b>344</b>	<b>47.5</b>	<b>381</b>	<b>52.5</b>	<b>725</b>	<b>100</b>

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

En la tabla 3 se analizan los resultados del pesquisaje masivo MC-EH mediante Alfafetoproteína en suero materno (AFPSM), vemos que un total de 84 pacientes no se realizaron el examen lo que representa un 3.51% del las pacientes captadas, siendo más frecuente en el área de Manuel Lazo con 49 pacientes, la causa más frecuente de esto fueron las captaciones intermedias y tardías.

En cuanto a los resultados de Alfafetoproteína elevados existió un mayor por ciento en el Área de Manuel Lazo (10,8%). Al analizar las causas de AFPSM elevadas en ambos grupos predominan las causas no explicables 44,5 % en Sandino y 55,2% en Manuel Lazo, seguido por la amenaza de aborto y el bajo paso materno con 18.2 y 11.9 % respectivamente. Del total de AFPSM 7 casos resultaron ser malformaciones congénitas.

**Tabla 3.** Programas de Diagnóstico Prenatal mediante cuantificación de Alfafetoproteína en suero materno y causas de su alteración. Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

	Policlínicos				total	
	Sandino		Manuel Lazo		#	%
	#	%	#	%		
Total de gestantes	1148	48.1	1240	51.9	2388	100
AFPSM no realizadas	35	3.04	49	3.95	84	3.51
AFPSM elevadas	101	8.79	134	10.8	235	9.84
Causas de AFP elevadas						
Malformación fetal	3	2.9	4	2.9	7	2.9
Amenaza de aborto	20	19.8	23	17.1	43	18.2
Error de cuenta	13	12.8	16	11.9	19	8.0
Sin causa explicable	45	44.5	70	55.2	115	48.9
Hipertensión Arterial	5	4.9	8	5.97	13	5.5
Bajo Peso Materno	15	14.8	13	9.7	28	11.9

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético. Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

Leyenda: AFPSM: Alfafetoproteína en suero materno.

En la tabla 4 se analiza el Programa de Diagnóstico Prenatal Citogenético y se observa que el 8,3 % de las gestantes tenían una edad igual o superior a los 35 años siendo más frecuente en el Área de Manuel Lazo. Un total de 11 pacientes decidieron continuar el embarazo y asumir el riesgo, de ellas 7 fue del área de Sandino. Del total de exámenes realizados 6 fueron no concluyentes para estudios y solo uno resultó positivo para trisomía 21.

**Tabla 4.** Resultados del Programa de Diagnóstico Prenatal Citogenético. Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

DPC	Policlínicos		Total
	Sandino	Manuel Lazo	

	#	#	#	%
Gestantes captadas	1148	1240	2388	100
Total de gestantes de 35 a 37 años	60	68	128	5.36
Gestantes de 38 a 40 años	33	27	60	2.51
Gestantes con más de 40 años	1	3	4	0.16
Gestantes con indicación de estudio prenatal citogenético	34	30	64	2.68
Gestantes que no se realizaron estudio prenatal citogenético	7	4	11	0.46
Estudios prenatales citogenéticos normales	23	23	46	1.92
Estudios prenatales citogenéticos alterados	0	1	1	0.04
Estudios prenatales citogenéticos no concluyentes	4	2	6	0.25

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo". Municipio Sandino Enero 2000-Diciembre 2005.

El nivel de detección prenatal aumentó progresivamente, como se observa en la Tabla 5, en que se exponen las cifras comparativas de fallecidos y de interrupciones selectivas de gestaciones de segundo trimestre, observándose que esta proporción se ha desplazado hasta más de 6 interrupciones por cada fallecido, para una proporción promedio de 6.2: 1 contribuyendo a una disminución progresiva de la mortalidad infantil.

En el período estudiado hubo 43 concepciones con AC-EH potencialmente letales, de las cuales 38(88,3%) tuvieron DPN. Se produjeron por estas causas 5 fallecimientos en menores de un año, 31 interrupciones de la gestación de segundo trimestre y 6 muertes fetales tardías espontáneas.

**Tabla 5.** Fallecidos por AC y EH con relación al DPN y a las interrupciones de gestación Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo". Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

	Policlínicos		Total
	Sandino	Manuel Lazo	
	#	#	#
Total de N.V.	1148	1240	2388
Fallecidos por AC /EH sin evidencias por DPN	1	1	2
Fallecidos por AC /EH con DPN positivo	1	2	3
muerdes fetales tardías	2	4	6
Interrupciones selectivas de gestaciones por AC/ EH	14	17	31

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético y Departamento de Estadísticas Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

En la Tabla 6 se exponen los datos de Mortalidad Infantil general y por AC-EH y se observa que la tasa de MI se mantuvo en nuestro municipio por debajo de 5 en los últimos 6 años, con un promedio de 4,20 x 1 000 NV y de ellos 5 fueron de causa genética para una tasa de 1,7.

**Tabla 6.** Comportamiento de la mortalidad infantil Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo".Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

	Policlínicos				Total	
	Sandino		Manuel Lazo		#	Tasa x 1000
	#	Tasa x 1000	#	Tasa x 1000		
Total de NV.	1422		1432		2854	
Total de fallecidos.	5	3.5	7	4.8	12	4.2
Fallecidos. por AC o EH	2	1.4	3	2.0	5	1.7

Fuente: Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético y Departamento de Estadísticas Policlínico "Sandino" y Policlínico "Manuel Lazo". Municipio Sandino Enero 2000- Diciembre 2005.

## DISCUSIÓN

La Tabla 1 muestra un importante aspecto, pues constituye el primer nivel en que la embarazada es atendida por un personal en el campo de la Genética Médica, ya que se considera de extraordinaria importancia para las gestantes, su familia, la enfermera y el médico de asistencia debe conocer los riesgos a que está sometida la futura descendencia y adecuar la atención médica futura a estos riesgos.

Nuestros resultados son similares a los encontrados por Echevarria Cabrera y col en un estudio similar en Consolación del Sur.<sup>9</sup>

Dentro de los principales riesgos genéticos detectados mostrados en la Tabla 2 los extremos de edades fueron los principales riesgos encontrados en primer lugar, la edad materna avanzada (similar a lo encontrado por Ferrero Oteiza y col)<sup>9</sup> seguida por el embarazo en la adolescencia lo que difiere de lo encontrado por Echevarria Cabrera y col que su primera causa fue el embarazo en la adolescencia aunque el resto de nuestros resultados coinciden con los de ellos.<sup>10</sup>

Es de señalar que el embarazo en edades extremas de la vida (< de 20años y > de 35 años) son más propensas a la aparición a la malformaciones congénitas y fetales por lo que debe trabajarse por la enfermera, el médico de la familia y el resto de las estructuras de Atención Primaria de Salud por la disminución de estos riesgo.<sup>9</sup>

En el segundo orden de riesgo existen relativas diferencias en los por cientos comparados, coincidiendo nuestros resultados con estudios realizados donde encontraron estos mismos factores de riesgo genético en la población estudiada.<sup>11</sup>

Se demuestra una vez más la importancia de la captación precoz del embarazo y la indicación oportuna de la pruebas de pesquisaje, en el caso del Alfafetoproteína debe realizarse entre las 15 y 19 semanas de gestación ya que en este tiempo es más apropiado para que sea detectada por el Sistema Ultra-Micro-Analítico (SUMA) para su determinación.<sup>12</sup>

Los niveles de AFPSM ascienden paulatinamente a partir de la sexta semana de embarazo alcanzando los valores más elevados alrededor de las 25 semanas para descender bruscamente hacia el final del embarazo, mientras que el AFPSM en plasma fetal desciende sus niveles mucho antes. Estos elementos deben ser tenidos en cuenta para la aplicación de esta prueba a la gestante.<sup>13</sup>

Nuestros resultados son similares a otros estudios realizados en Pinar del Río.<sup>10</sup>

Al ser el Alfafetoproteína un predictor del bienestar fetal valdría la pena tener en cuenta este elemento por parte de todos los médicos y enfermeras de la Atención Primaria, pues la gestante con alteración de los niveles de AFPSM deben tener una vigilancia especializada ante la probabilidad de aparición de problemas fetales, con el bajo peso y con esta afirmación estamos sugiriendo que no sea vista la AFPSM solamente como un parámetro para detectar malformaciones fetales y que su evaluación no sea únicamente patrimonio de los genetistas.<sup>10</sup>

Al analizar los resultados del estudio citogenético vemos que un total de 11 pacientes decidieron la no realización de la prueba y asumieron el riesgo, es de destacar que este aspecto ha disminuido considerablemente desde la llegada del Master en Asesoramiento Genético al municipio, mejorando la atención a estas pacientes, solamente una prueba resultó positiva (trisomía 21) y se interrumpió el embarazo.

Es de extraordinaria importancia la indicación de este estudio a todas las pacientes añosas, siendo la indicación fundamental del diagnóstico prenatal citogenético la edad materna avanzada (superior a 38 años) ya que este hecho condiciona un fallo en la segregación de los cromosomas en la ovogénesis y explica la mayor incidencia de hijos afectados con Síndrome Down, que es la anomalía cromosómica más común y mejor conocida.<sup>14-15</sup>

En la Tabla 5 se observa que las cifras comparativas de fallecidos y de interrupciones selectivas de gestaciones de segundo trimestre se ha desplazado hasta más de 6 interrupciones por cada fallecido, para una proporción promedio de 6, 2: 1 contribuyendo a una disminución progresiva de la Tasa de mortalidad infantil similar a lo encontrado por otros autores.<sup>1,10</sup>

Es de destacar el trabajo de los Master en Asesoramiento Genético en este sentido con un trabajo dirigido a la identificación de los riesgos genéticos en cada Área de Salud así como en la acción sobre los mismos.

La Tabla #6 expone los resultados de la Mortalidad infantil en el periodo estudiado comparándola con la MI de causa genética, los resultados son similares a otros estudios realizados en el país.<sup>1, 16-18</sup>

## **CONCLUSIONES**

1. El diagnóstico prenatal acertado de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y el cumplimiento de los programas de pesquisaje masivo, contribuyó a mejorar los indicadores de salud materno-infantil en el grupo de estudio.

2. Se demuestra que el acercamiento de los Servicios de Genética a la población y la Genética Comunitaria facilitan la detección de riesgos presentes en las gestantes, si se produce la remisión oportuna de las mismas a Consultas de Detección de Riesgo Genético de la Comunidad.
3. El embarazo en edades superiores a los 35 años y en la adolescencia, constituyen los principales riesgos genéticos presentes en la población de gestantes estudiadas.
4. En este estudio 11 pacientes decidieron no realizarse el diagnóstico prenatal citogenético indicado y de los realizados uno fue positivo (Trisomía 21).
5. Por cada fallecido se realizaron 6,2 interrupciones selectivas de embarazos por malformaciones.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alicia MS, María Teresa LV, María Teresa AO, María VP, Fidel MB. Diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas. Resultados de diez años del municipio Marianao. Rev. Cub. Gen 2004; 5(1).
2. Dyce GE, Chikuy FM. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas. Rev. Cub Med Gen Integ 2002; 15(4):403-408.
3. Rojas I., Lesteiro M, Echevarría P, Ovies A. Repercusión del Programa de Genética sobre las tasas de mortalidad infantil en el territorio este de la provincia la Habana en los años 1986-1993. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en la Internet]. 1995 Dic [citado 2007 Jun 17] ; 21(1): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X1995000100009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1995000100009&lng=es)
4. Mueller RF, Young ID. Genética y anomalías congénitas. En: Emery´s: Genética Médica, 10º Ed; Ed. Marbán; 2003.
5. Álvarez Ponce Vivian, Muñiz Rizo Milagros, Álvarez Sánchez Aleida Z, Martínez Camilo Rodolfo Valentín. Análisis de la mortalidad infantil en el Hospital Ginecoobstétrico Docente de Guanabacoa: Estudio de 3 años. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 2002 Jun [citado 2007 Jun 17]; 74(2): 122-126. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312002000200004&lng=es.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312002000200004&lng=es)
6. Zaldívar Vaillant Tatiana, Varona Sardiñas Joel De, Rivero Baxter Nilsa, Rexach Toledo Adriana. Mortalidad Infantil por causa genética. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en la Internet]. 1999 Abr [citado 2007 Jun 17] ; 25(1): 30-33. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X1999000100006&lng=es.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1999000100006&lng=es)
7. Milunski A, Atkins L. Prenatal diagnosis of genetic disorders: an analysis of experience with 600 cases. J Am Med Assoc. 1974 October 14; 230(2):232-35.4

8. Morales Peralta E. La genética y la comunidad de sordos. Revista Elementos, Ciencia y Cultura [revista en internet]. 2004[citado]; 53 (11): 19. Disponible en: <http://www.elementos.buap.mx/num53/htm/19.htm>
9. Ferrero Oteiza María Emilia, Alonso Lotti Francisca, Cendán Muñiz Isidro, Roca Ortiz Joel, Pérez Valle Andrés, Estévez Lloret María C. Tendencias del síndrome de Down en Cuba: Su relación con edad materna y tasa de fecundidad. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 1998 Sep [citado 2010 Mar 17] ; 70(3): 141-147. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75311998000300002&lng=es.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311998000300002&lng=es)
10. Echevarria Cabrera E, Hernández Soto BF, Núñez Hernández D, Menéndez García R. Comportamiento de los programas de diagnósticos prenatal en Consolación de Sur enero 2003- febrero 2004. Revista de Ciencias Médicas Pinar del Río 2005; 9(1)
11. Schover LR, Thomas AJ, Falcone T, Attaram M, Golderb J. Attitutes about genetic risk of couples undergoing in vitro fertilization. Hun Reprod 1998; 13 (4): 862-6.
12. Gevers, Salmona S, Fogliani R. Prenatal diagnosis of genetic syndrome may be facilitated serendipitous findings at fetal blood sampling. Prenatal Diagn 2002; 8 (8): 834-7.
13. Izbizky G, Sabatiani M, Famá B. Marcadores Bioquímicos para la detección de cromosopatías y defectos del cierre del tubo neural en el feto. Nexo Rev Hosp Ital 2003 oct; 20 (2): 44-48.
14. Wenstrom KD, Chu DC, Owen J, Boots L. Maternal serum alpha - feto protein and dimeric inhibin A detect aneuploidies other than Down Syndrome. Am J Obstet Gynecol 2002; 179 (4): 996-70.
15. Seto T, Nakagawa H, Morikawa Y, Nishijo M, Miura K, Kadoshima Y. Trend of congenital anomalies over 20 years ascertained by population-based monitoring in Ishikawa Prefecture, Japan. Congenit Anom (Kyoto) 2003 Dec;43(4):286-93.
16. Lima Garcias G, Schuler-Faccini L. Community diagnosis of maternal exposure to risk factors for congenital defects. Community Genet 2003;6(2):96-103.
17. Parilla BV, Leeth EA, Kambich MP, Chilis P, MacGregor SN. Antenatal detection of skeletal dysplasias. J Ultrasound Med 2003 Mar; 22(3):255-8.
18. Chen M, Lam YH, Lee CP, Tang MH. Ultrasound screening of fetal structural abnormalities at 12 to 14 weeks in Hong Kong.. Prenat Diagn 2004 Feb; 24(2):92-7.

Recibido: 11 de julio de 2007

Aprobado: 15 de octubre de 2007

Dr. Pedro Antonio Ramírez Sosa. Centro Municipal de Desarrollo de la Genética  
Comunitaria de Sandino. Pinar del Río. Cuba. Email: [pedgenet@princesa.pri.sld.cu](mailto:pedgenet@princesa.pri.sld.cu)