



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Nov-dic, 2012; 16(6):2-14

ARTÍCULO ORIGINAL

## ***La Genética Comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal en el municipio Minas de Matahambre***

### ***Community genetics on prenatal diagnosis in Minas de Matahambre municipality***

---

**Raúl González García<sup>1</sup>, Miguel Ángel Maza Blanes<sup>1</sup>, Yinet Oliva López<sup>2</sup>, Reinaldo Menéndez García<sup>3</sup>**

<sup>1</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructor. Centro Municipal para el Desarrollo de la Genética Comunitaria. Minas de Matahambre. Correo electrónico: rulgg@princesa.pri.sld.cu

<sup>2</sup>Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Municipal para el Desarrollo de la Genética Comunitaria. Minas de Matahambre. Correo electrónico: yinet@princesa.pri.sld.cu

<sup>3</sup>Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. Correo electrónico: generey@princesa.pri.sld.cu

Recibido: 12 de junio 2012. Aprobado: 10 de noviembre 2012.

---

#### **RESUMEN**

**Introducción:** según la Organización Mundial de la Salud entre el 4 y el 6 % de todos los recién nacidos sufren alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética, independientemente de las regiones del mundo, estado de desarrollo o de la composición étnica de las poblaciones. En Cuba, los defectos congénitos ocupan la segunda causa de muerte en menores de un año.

**Objetivo:** evaluar el funcionamiento de los programas de diagnóstico prenatal y sus resultados durante el quinquenio 2007-2011 en las áreas de salud del municipio Minas de Matahambre.

**Material y método:** se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte longitudinal que abarcó el total de gestantes captadas desde el 1ro. de enero de 2007 hasta el 31 de diciembre de 2011, en las tres áreas de salud del municipio Minas de Matahambre que son los Policlínicos Comunitarios: "Enrique Camalleri

Mena de Santa Lucia", "José Elías Borges de Minas y Ramón González Coro de Sumidero".

**Resultados:** de las 2016 gestantes, se detectó algún tipo de riesgo genético en 1042 de ellas, (51,7 %). La adolescencia (22,6 %), los antecedentes familiares de alguna afección hereditaria (11.3 %) y la edad materna por encima de 35 años (10,5 %), fueron los principales factores de riesgo genético presentes en las gestantes del territorio.

**Conclusiones:** se debe fomentar la cultura genética en los profesionales de la salud y la población en general para lograr la excelencia en los servicios.

**DeCS:** Anomalías congénitas, Diagnóstico prenatal.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** according to World Health Organization, four and six percent (4 and 6 %) of newborn suffer from some disease of causes that are total or partially from genetic origin, apart from the regions of world, development status or ethnic composition of populations. In Cuba, congenital genetic defects occupy the second cause of death in children under one year old.

**Objective:** to assess the implementation of programs for prenatal diagnosis and results during a five-year period (2007-2011) in the health areas of Minas de Matahambre municipality.

**Material and method:** a descriptive, retrospective study was conducted having longitudinal features which included the pregnant women recruited from January 1st, 2007 to December 31, 2011 in three health areas of Minas de Matahambre municipality: "Enrique Camalleri Mena" from Santa Lucia, "Jose Elias Borges" from Minas and "Ramon Gonzalez Coro" from Sumidero Polyclinics.

**Results:** out of the 2016 pregnant women, some type of genetic risk was detected in 1042 of them (51,7 %): adolescence (22,6 %), familial history of some hereditary disease (11.3 %) and maternal age older than 35 (10,5 %) were the main genetic risk factors present in the territory.

**Conclusions:** knowledge of genetic background should be encouraged in health professionals and population to achieve the excellence in health services.

**DeCS:** Congenital abnormalities, Prenatal diagnosis.

---

## INTRODUCCIÓN

Según la *Organización Mundial de la Salud* (OMS) entre el 4 y el 6 % de todos los recién nacidos sufren alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética, independientemente de las regiones del mundo, estado de desarrollo o de la composición étnica de las poblaciones.<sup>1</sup>

En Cuba, los defectos congénitos ocupan la segunda causa de muerte en menores de un año.<sup>2</sup> En la región de las Américas, contribuyen del 2 al 27 % de la mortalidad infantil, cuyo peso relativo adquiere cada vez más importancia a medida que mejoren los indicadores generales de la salud infantil,<sup>1,2</sup> como ha sucedido en los países industrializados.

El sistema nacional de salud cubano desde el año 1982, cuenta con un *Programa de Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Congénitas y Enfermedades Genéticas*.<sup>3</sup> El modelo de atención primaria establecido en nuestro país, su desarrollo y extensión ha posibilitado nuevos cambios conceptuales de trabajo que revoluciona día a día la práctica médica y la encaminan en lo fundamental hacia lo preventivo donde la Medicina General Integral y sus principales protagonistas, dentro de los que juegan un papel muy importante los asesores genéticos insertados en la Atención Primaria de Salud.<sup>4</sup>

Desde los inicios del siglo XXI, en Cuba se produce un nuevo enfoque del programa y se perfecciona su base comunitaria, aplicándose las bases de la Genética Comunitaria, entiéndase como Genética Comunitaria la interfase entre la genética básica y clínica y la medicina comunitaria.<sup>5</sup> Este concepto integra estrategias para la detección y prevención del riesgo genético a nivel poblacional desde el nivel de atención primaria de salud, que es a su vez, el punto inicial de contacto entre la población y los servicios de salud en nuestro país.<sup>4,5</sup>

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, aseguran a las mujeres, hombres, parejas y familias cubanas, orientación sobre riesgos, en las etapas pre-concepcional, prenatal y postnatal y alcanzar si lo requieren, atención de los niveles secundarios y terciarios de los servicios de salud, partiendo siempre de garantizar la amplia accesibilidad a los servicios, los cuales se inician en la propia Área de Salud de la Atención Primaria (Consultorios y Policlínicos), con lo que se garantiza el acercamiento de estos a la persona y la familia en el área de residencia. Este nivel de organización y prioridad representa una diferencia extraordinaria con otros países, donde los servicios son elitistas, mercantilistas y generalmente concentrados en las grandes ciudades e instituciones del segundo y tercer nivel.<sup>4, 5, 6</sup>

Durante todos estos años el *Programa de Genética* ha contribuido en gran medida a la reducción de las tasas de mortalidad infantil y en los indicadores de morbilidad y calidad de vida.<sup>1, 3</sup>

Se han introducido nuevas modalidades de ultrasonido para el diagnóstico prenatal ya sea bidimensional, tridimensional, Doppler a color y transvaginal. Este medio diagnóstico es un medio ideal y relativamente barato e inocuo para el diagnóstico intrauterino precoz de defectos congénitos con un alto porcentaje de sensibilidad, especificidad y valor predictivo.<sup>3, 6,7</sup>

De las enfermedades genéticas más comunes en Cuba se tienen en primer lugar la anemia por hematíes falciformes, que es la causa más frecuente de anemia hemolítica en el mundo.<sup>3,7,8</sup> Además de otras malformaciones o defectos congénitos frecuentes como las cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural, malformaciones renales y digestivas entre otras.<sup>9,10</sup> Dentro de las aberraciones cromosómicas debe destacarse el *síndrome Down* cuya aparición está influenciada por la edad materna, aunque puede presentarse en mujeres de cualquier edad.<sup>3,7,9,10</sup>

Para la detección prenatal de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas se realiza la determinación de los niveles séricos de alfafetoproteína, electroforesis de hemoglobina, cultivo de cromosomas en líquido amniótico y vellosidades coriónicas unido a otras técnicas de diagnóstico molecular para algunas enfermedades como la hemofilia Ay B la distrofia muscular progresiva de Duchenne, fibrosis quística entre otras.<sup>1,3,7,9</sup>

Cada día es más importante identificar las personas y familias en riesgo de padecer enfermedades hereditarias o con mayor susceptibilidad genética de producir defectos congénitos.<sup>10</sup> Una vez identificadas dentro del grupo de gestantes o de la población, ellas serán las candidatas de más fuerza para la aplicación del diagnóstico prenatal, aún cuando se debe destacar que el programa cubano para la prevención de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas, se brinda al 100 % de las gestantes.<sup>11</sup>

Debido a la importancia de reducir la morbilidad y la mortalidad infantil, se hace necesario optimizar todos los programas de diagnóstico prenatal, por lo que el objetivo del trabajo ha sido evaluar el funcionamiento y sus resultados durante el quinquenio 2007-2011 en las áreas de salud del municipio Minas de Matahambre, territorio montañoso y alejado de la ciudad capital, pero que como todo el país, a él también ha llegado el *Programa de Genética Comunitaria*.

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte longitudinal que abarcó el total de gestantes captadas desde el enero de 2007 hasta diciembre de 2011, en las tres áreas de salud del municipio Minas de Matahambre.

Se evaluaron las gestantes en las consultas de detección de riesgo genético a nivel comunitario en cada área. Se revisaron los registros lineales pertenecientes al Centro Municipal de Genética en cuanto a la atención a gestantes, sus parejas y su descendencia, de los siguientes programas: pesquisaje de alfafetoproteína en suero materno (AFP-SM), electroforesis de hemoglobina (EHb), diagnóstico prenatal citogenético y diagnóstico prenatal de malformaciones por ultrasonografía (primer y segundo trimestres).

Se consideraron el total de casos a estudiar y los estudiados, además del número de casos positivos por año, determinándose la cobertura de los programas. En los casos de interrupciones de embarazo por solicitud de la pareja ante la presencia en el feto de un defecto congénito o enfermedad genética se revisaron las necropsias realizadas al producto de la concepción.

Para el análisis de los datos obtenidos se confeccionaron tablas con los resultados del programa de diagnóstico prenatal en el municipio. Se utilizaron medidas de resumen para variables cualitativas. Durante el quinquenio 2007-2011 en el municipio se captaron 2016 gestantes, el mayor número corresponde al policlínico "José Elías Borges con 769 seguido por el Enrique Camalleri Mena y el Ramón González Coro" con 649 y 598 respectivamente, se mantiene de forma excelente la relación entre la atención primaria de salud y la consulta de detección de riesgo genético a nivel comunitario en cuanto a lo establecido, que la gestante una vez captada debe remitirse y asistir a esta consulta y que esto se haga precozmente, pues se logró que el total de gestantes captadas asistieron a la consulta de clasificación del riesgo genético.

## **RESULTADOS**

Fueron clasificadas como bajo riesgo genético 974 gestantes para un 48.3 % y como riesgo genético incrementado 1042 gestantes representando un 51,7 %, las

cuales son las que llevaron un seguimiento diferenciado en el centro municipal, incidieron como causas fundamentales del riesgo genético: la adolescencia (22,6 %), las que presentaron antecedentes familiares con afecciones hereditarias (11,3 %) y la edad materna de 35 años o más (10,5 %), tabla 1.

**Tabla 1.** Clasificación del riesgo genético en gestantes captadas en los consultorios médicos y evaluadas en la consulta de detección de riesgo genético a nivel comunitario. Minas de Matahambre. Quinquenio 2007-2011.

Año	Gestantes Captadas	Evaluadas en Consulta de riesgo genético	Riesgo genético			
			Bajo Riesgo	%	Riesgo Incrementado	%
2007	389	389	160	41,1	229	58,8
2008	390	390	139	35,6	251	64,3
2009	385	385	229	59,4	156	40,5
2010	440	440	235	53,4	205	46,6
2011	412	412	211	51,2	201	48,8
Total	2016	2016	974	48,3	1042	51,7

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética. Minas de Matahambre.

Se aprecian los resultados del programa de detección precoz de portadoras de anemia por hemáties falciformes. Se logra una cobertura del 100 % en cuanto a gestantes estudiadas.

Hay que destacar que del total de gestantes captadas en el municipio durante el período analizado en 59 de ellas ya se conocía su condición genética de la hemoglobina pues habían tenido embarazos anteriores, por lo que no es necesario repetir el examen al no cambiar esta condición a lo largo de la vida y teniendo en cuenta el costo de 4 CUC por cada examen en Cuba; de las 1951 gestantes que se realizaron el examen, 23 resultaron portadoras de hemoglobina AS y 3 de AC, para un 1,17 % y 0,15 % de índice de positividad respectivamente, tabla 2.

**Tabla 2.** Programa de detección prenatal de anemia por hematíes. Minas de Matahambre. Quinquenio 2007-2011.

Año	EHb a realizar	EHb realizadas	%	Resultados positivos					
				AS	%	SS	%	AC	%
2007	387	387	100	4	1,04	0	0	0	0
2008	382	382	100	7	1,83	0	0	0	0
2009	385	385	100	4	1,03	0	0	1	1,25
2010	429	429	100	4	0,93	0	0	0	0
2011	368	368	100	4	1,08	0	0	2	0,54
Total	1951	1951	100	23	1,17	0	0	3	0,15

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética. Minas de Matahambre.

Fueron estudiados 24 esposos de las 26 gestantes portadoras, pues 2 no reconocieron el embarazo, y por tanto, no ofrecieron su consentimiento para efectuar el estudio. Todos los estudiados resultaron con hemoglobina AA por lo que en este tiempo en el municipio no existió ninguna pareja de riesgo, tributaria de realizarle diagnóstico prenatal molecular.

Se muestran los resultados del programa de detección de malformaciones congénitas y detección de signos indirectos de cromosomopatías, mediante ultrasonido del primer trimestre de la gestación, examen que se realiza entre las 11 y 13,6 semanas de gestación, del total de gestantes captadas por años la cobertura de realización de este examen de forma general ha sido baja con 92,0 %, no se detectó ningún signo indirecto de aberraciones cromosómicas solo un defecto de pared anterior (onfalocele), por lo que no hubo necesidad de indicar estudio prenatal citogenético por esta causa, en cuanto al ultrasonido del segundo trimestre, la cobertura de este programa fue del 100 %, se diagnosticaron 33 defectos congénitos fetales, incidiendo como causas fundamentales las de origen renal, del sistema nervioso central, las digestivas y las cardiopatías congénitas respectivamente. Luego de haberse asesorado genéticamente, 5 gestantes optaron por no interrumpir la gestación debido a las creencias religiosas que profesan, tabla 3.

**Tabla 3.** Ultrasonidos del primer y segundo trimestres realizados por años y resultados positivos. Minas de Matahambre. Quinquenio 2007-2011.

Años	USG 1er trimestre			USG 2do trimestre		
	Realizado	%	Positivo	Realizado	%	Positivo
2007	340	92,6	0	254	100	5
2008	341	91,1	0	364	100	2
2009	332	90,2	0	355	100	8
2010	385	92,5	1	398	100	11
2011	350	93,3	0	389	100	7
Total	1748	92,0	1	1760	100	33

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética. Minas de Matahambre.

En cuanto al programa de pesquisaje de alfafetoproteína en suero materno, se puede observar como difiere el número de gestantes que le corresponde realizarse la cuantificación de alfafetoproteína en relación con las gestantes captadas por años en el municipio, esto está dado por el tiempo en que está indicada su realización (entre 15 y 19 semanas) por tanto todas las pacientes que hayan sufrido aborto, que sean captadas de forma intermedia y no estén a tiempo y las captaciones tardías (mas de 23,6 semanas) no estarán en las posibles a realizar, en este caso fueron 228 gestantes.

En todo este tiempo analizado existieron 105 pacientes con elevación de la alfafetoproteína en suero materno, representando un 5,9 % de positividad, después de realizada una consulta de evaluación general, que incluye estudio ultrasonográfico se puede mencionar como causas fundamentales de su alteración por orden de frecuencia: Sin causa aparente, el bajo peso materno, la amenaza de aborto, el error de cuenta es decir realizadas con menos de 15 semanas o con más de 19 semanas de gestación y los defectos congénitos entre ellas, displasia renal, gastrosquisis y gastrosquisis con atresia intestinal, 2 malformaciones del sistema nervioso central (Ventriculomegalia asimétrica y Anencefalia), y una cardiopatía congénita dada por una comunicación interventricular (CIV). El embarazo múltiple aportó un 3.8 % de las alteradas, tabla 4.

**Tabla 4.** Alfafetoproteína a realizar y realizadas, resultados positivos y principales causas. Minas de Matahambre. Quinquenio 2007-2011.

Período		2007-2011	%
AFP a realizar		1788	
AFP realizadas		1772	99,1
AFP elevadas		105	5,9
Causas de AFP elevadas	Sin Causa	52	49,5
	Bajo peso materno	19	18,1
	Amenaza de aborto	13	12,4
	Error de cuenta	11	10,5
	Malformaciones	6	5,7
	Embarazo múltiple	4	3,8

**Fuente:** Control de gestantes. Centro Municipal de Genética. Minas de Matahambre.

En relación con el programa de diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis en el municipio se logró realizarle el examen al total de las gestantes con indicación durante los tres primeros años del estudio, no siendo así en los años 2010 y 2011 que presentaron una cobertura de 93,1 % y 89,3 % respectivamente, de forma general en el quinquenio la cobertura fue de 96,3 %, lo que demuestra la alta aceptación de este proceder entre las gestantes, en el 88,7 % de ellas fue la edad materna avanzada la causa de su indicación, de este estudio resultaron 3 casos positivos de algún tipo de cromosomopatía; ellas fueron una aneuploidía y dos reordenamientos estructurales balanceados: 47,XY,+13 y 46, XY, t (6,13) (q21; q37), 45, XX, t(13,14)(q10;q10).

## DISCUSIÓN

La atención de la gestante en el primer nivel de atención por los profesionales de la genética constituye un gran paso de avance en Cuba, con la introducción de los conceptos de Genética Comunitaria.<sup>1, 3,4</sup> Permite conocer los riesgos a que está sometida la futura descendencia y adecuar la atención médica a seguir para prevenir o al menos minimizar estos riesgos.<sup>3,4</sup>

El diagnóstico del riesgo genético en las mujeres a nivel de la atención primaria se realizan en las *Consultas Municipales de Detección de Riesgo Genético a nivel Comunitario*.<sup>1,7</sup> Su enfoque tanto clínico como epidemiológico promueve la salud reproductiva e incrementa las opciones de bienestar en la población.<sup>5, 6,7</sup>

Dentro de los principales riesgos genéticos detectados en el municipio se encuentra el embarazo en la adolescencia con el mayor por ciento (22.6 %), a lo que se le confiere extraordinaria importancia.

*La Organización Mundial de la Salud* considera adolescencia al período de vida en cual el individuo adquiere la capacidad reproductiva, transitan los patrones psicológicos de la niñez a la adultez y se consolida la independencia socio-económica. Fija sus límites entre los 10 y 20 años de edad.<sup>11</sup> *"Una adolescente que se embaraza se comportará como corresponde al momento de la vida que está transitando sin madurar a etapas posteriores por el simple hecho de estar embarazada"*,<sup>11,12</sup> En otro orden de riesgo, existen relativas diferencias en los porcentajes comparados de embarazos en edad materna avanzada y antecedentes familiares de afecciones hereditarias.<sup>13</sup>

Los resultados de este estudio coinciden con otros realizados por investigadores en Venezuela,<sup>14</sup> quienes encontraron estos factores de riesgo genéticos en la población estudiada. Los embarazos en edades extremas de la vida (<de 20 años y > de 35 años) son más propensos para la aparición de malformaciones fetales congénitas por lo que debe trabajarse en conjunto el médico de la familia, la enfermera y el resto de las estructuras de atención primaria de salud con el propósito de disminuir estos riesgos.<sup>15,16</sup> La edad materna avanzada tiene una estrecha relación con la frecuencia de aparición del *síndrome de Down*.<sup>3,7,9,11</sup> Al hacer un análisis integral de estos riesgos la mayoría son susceptibles de modificación con un trabajo conjunto entre asesores genético y enfermera y médico de la familia.

La anemia por hemáties falciformes de reconocida herencia autosómica recesiva,<sup>8, 9,11</sup> obliga a la identificación precoz de sus portadores cuando se pretende trabajar en su prevención.<sup>3, 7</sup> teniendo en cuenta el índice de positividad encontrado, este sitúa al municipio por debajo de la media reportada en el país, que es entre 3 y 5 %.<sup>3, 9</sup>

El primer paso de este programa es la indicación de la electroforesis de hemoglobina en el momento de la captación del embarazo. Toda gestante en la que se detecte variante anormal (AS, AC, SS u otra) es citada junto con su pareja a consulta en los centros municipales donde reciben el asesoramiento genético basado en las características clínicas y genéticas de la enfermedad y la necesidad de conocer si la pareja es también portadora de una hemoglobina anormal. Si se demuestra que ambos miembros de la pareja portan la alteración se ofrece entonces mayor información sobre la posibilidad del diagnóstico prenatal molecular a nivel del ADN fetal, evaluando minuciosamente los riesgos y beneficios genéticos y obstétricos para cada caso. Una vez conocidos los resultados, la pareja elige la decisión que considere teniendo en cuenta sus prioridades. Desde sus inicios la



actividad asistencial de la especialidad ha estado estrechamente vinculada al programa establecido en el país.<sup>3, 7,9</sup>

La concepción original de atender a las portadoras de anemias por hematófalciformes mediante una pesquisa de cobertura poblacional total en las gestantes, ha permitido realizar asesoramiento genético prenatal con el empleo opcional de tecnologías moleculares de diagnóstico prenatal.

El mestizaje de la población cubana, pudiera ser la razón para encontrar cifras bajas de portadoras durante el periodo analizado, además las migraciones como fenómeno que afecta la dinámica de las poblaciones y el equilibrio de sus frecuencias génicas es ampliamente reconocido, sin embargo, el comportamiento en el número de parejas de alto riesgo o gestantes portadoras no muestra un incremento significativo. El aumento en el número de esposos que accedieron a consultas ante la opción de ser estudiados por la condición de portadora detectada a su cónyuge es un elemento que muestra el incremento de la educación genética de la población, en el que tiene un importante impacto la labor de los *Másteres en Asesoramiento Genético* en los municipios a medida que se ha ido extendiendo a las distintas áreas de salud.<sup>3, 7</sup>

En el caso del programa de diagnóstico prenatal mediante cuantificación de alfafetoproteína, reviste gran importancia la captación precoz del embarazo y la indicación oportuna de esta prueba de pesquiasaje entre las 15 y 19 semanas de gestación, es este tiempo el más apropiado para que sea detectada por el sistema ultra-micro-analítico (SUMA) con que se cuenta para su determinación. A partir de la sexta semana de embarazo los niveles de alfafetoproteína en suero materno ascienden paulatinamente alcanzando los valores más elevados al rededor de las 25 semanas para descender bruscamente hacia el final del embarazo, mientras que el alfafetoproteína en plasma fetal desciende sus niveles mucho antes.<sup>3, 7, 9, 17, 18</sup>

Estos elementos deben ser tenidos en cuenta para la aplicación de esta prueba a la gestante, en el municipio, de las pacientes con alfa feto proteína elevada, al 49,5 % no se le encontró una posible causa, seguidas por el bajo peso materno con un 18,1% y solo correspondió a las malformaciones congénitas el 5,7 %, siendo estas: una displasia renal, una cardiopatía congénita tipo comunicación interventricular (CIV), una gastrosquisis, una gastrosquisis acompañada de atresia intestinal y dos malformaciones del sistema nervioso central (ventriculomegalia asimétrica y anencefalia).

El diagnóstico prenatal citogenético continúa siendo un importante programa en la detección precoz de cromosomopatías, debe hacerse con rapidez y eficacia proporcionando un punto de partida para un adecuado asesoramiento genético a la familia.<sup>3, 7, 9,19</sup> Es el inicio de un proceso que involucra a la pareja en la toma de decisiones referente al futuro de su descendencia y al sistema de salud en las acciones de apoyo al resultado de esa decisión. En este proceso están involucrados múltiples factores, desde la obtención de la muestra por el obstetra, la transportación, las condiciones del cultivo y procesamiento, así como el análisis cromosómico, que culmina con el resultado final del cariotipo fetal, por lo que es muy importante el cumplimiento de las normas y procedimientos establecidas.<sup>7,9</sup>

En la actualidad, muchas mujeres deciden ser madres después de los 35 años. Estudios demuestran que las mujeres de más de 35 años están expuestas a algunos riesgos especiales durante el embarazo a partir de esta edad se inicia el incremento progresivo del riesgo para el *síndrome de Down* y otras alteraciones cromosómicas,<sup>3,7,9,11,12,14,15</sup> algunos autores plantean una incidencia de 1 en 1000 a los 34 años o menos, 1 de cada 365 entre los 35 y los 39 años, 1 de cada 109

entre 40 y 44 años y 1 de cada 30 a partir de los 45 años.<sup>15,20</sup> Por esta razón, es necesario que conozcan estos riesgos para que puedan evaluar adecuadamente la conveniencia de un embarazo y determinar cuál es el mejor momento. En el municipio, el mayor por ciento de la indicación de diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis fue para gestantes con edad mayor de 37 años, coincidiendo con múltiples bibliografías revisadas al efecto.<sup>3, 9, 17,20</sup> En este período no se detectó ningún signo indirecto de aberraciones cromosómicas, por lo que no fue necesario indicar este proceder por esa causa a gestantes con menos edad.

Los defectos congénitos en general constituyen una de las primeras causas de morbimortalidad infantil en Cuba,<sup>1, 2,7</sup> con el fin de mejorar la calidad de vida de la población y disminuir la tasa de mortalidad infantil, existe un programa nacional para su diagnóstico y prevención a través del ultrasonido diagnóstico en el primer y segundo trimestre del embarazo.<sup>3, 7,9</sup>

En cuanto a la realización del ultrasonido del primer trimestre, de forma general en el quinquenio de 2007-2011 la cobertura se encuentra por debajo de la media de la provincia<sup>3</sup> debido fundamentalmente a las captaciones intermedias o tardías del embarazo, los abortos y las inasistencias a consultas que han provocado su no realización en el tiempo establecido. Solo un defecto de pared anterior fue diagnosticado con este proceder. No fueron detectados signos indirectos de cromosomopatías, la cual es la razón de ser de su indicación.

De forma diferente, se comportó en esta etapa la realización del ultrasonido del segundo trimestre en el cual se logró una cobertura del total de las gestantes a realizar, diagnosticándose con este proceder 33 defectos congénitos distribuidos en: siete cardiopatías, siete renales, cinco digestivas, cinco del sistema nervioso central, tres con defecto de pared anterior, tres hidropis fetal y una enfermedad adenomatoidea pulmonar, displasia esquelética y cromosomopatía (trisomía 13).

Teniendo en cuenta los resultados obtenidos en este estudio, en el municipio se logra que el total de gestantes captadas en la atención primaria de salud asistan a la consulta de detección de riesgo genético, el diagnóstico prenatal acertado de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y el cumplimiento de los programas de pesquiasaje masivo contribuyen a mejorar los indicadores de salud materno infantil, por tanto, las proyecciones futuras del trabajo van encaminadas a continuar desarrollando el diagnóstico prenatal perfeccionando la calidad y cobertura de los programas asistenciales, identificar los riesgos genéticos prenatales e incrementar las investigaciones dirigiéndolas a los principales problemas identificados y fomentar la cultura genética en los profesionales de la salud y la población en general para lograr la excelencia en los servicios.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Marcheco B. Genética comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. Sep-Dic 2008 [citado 26 Feb 2012]; 2(3): [aprox. 2 p.]. Disponible en:<http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc01308.pdf>
2. Oficina Nacional de Estadísticas [Internet]. Cuba: ONE; 2011 [citado 26 Feb 2012]. Anuario Estadístico de Pinar del Río 2010; [aprox. 1 p.]. Disponible en: <http://www.one.cu/aed2010/01Pinar%20del%20Rio/Index.htm>

3. Menéndez R, Licourt D, Cabrera N, Sainz L. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar de Río: 1988-2007. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. May-Dic 2009 [citado 26 Feb 2012]; 3(2y3): [aprox. 11 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/pinar%20del%20rio.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/pinar%20del%20rio.pdf)
4. Marcheco B. La Genética en la Salud Pública: el desafío del acceso de todos a los beneficios. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. Ene-Abr 2007 [citado 26 Feb 2012]; 1(1): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n1/gcoed107.pdf>
5. González N, Lantigua A. Diseño de proyectos de investigación en la Maestría en Asesoramiento Genético: su impacto en la medicina comunitaria. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2007 [citado 26 Feb 2012]; 1(2): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>
6. Lantigua A. La Genética Médica del siglo XXI: su repercusión en los programas docentes de las Ciencias Médicas. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. Ene-Abr 2008 [citado 26 Feb 2012]; 2(1): [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/Editorial.htm>
7. Marcheco B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. May-Dic 2009 [citado 26 Feb 2012]; 3(2y3): [aprox. 18 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/cuba.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf)
8. Tostes MA, Braga JA, Len CA, Hilário MO. Avaliação de dor em crianças e adolescentes portadores de doença falciforme. Rev Cienc Med Campinas. 2008; 17(3-6):
9. Cedré MA, Herrera A, Barrios JC. Programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia La Habana: 1988-2008. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. May-Dic 2009 [citado 26 Feb 2012]; 3(2y3): [aprox. 4 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/rcgc0323010%20esp.html](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc0323010%20esp.html)
10. García MB, Cantalejo MA, Cela ME, Bravo R, Galarón P, Meléndez C. Enfermedad de células falciformes: registro de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica. Anal Pediatr (Barc) [Internet]. Ene 2006 [citado 26 Feb 2012]; 64(1): [aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1695403306700133>
11. Varona F, Hechavarría N, Orive NM. Pesquisa de los riesgos preconcepcional y prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2010 [citado 26 Feb 2012]; 36(4): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v36n4/gin10410.pdf>
12. Issier JR. Embarazo en la adolescencia. Revista de Posgrado de la Cátedra VIa Medicina [Internet]. Ago 2001 [citado 26 Feb 2012]; (107): [aprox. 13 p.]. Disponible en: [http://med.unne.edu.ar/revista/revista107/emb\\_adolescencia.html](http://med.unne.edu.ar/revista/revista107/emb_adolescencia.html)
13. Oficina Nacional de Estadísticas [Internet]. Cuba: ONE; 2010 [citado 2 Ago 2011]. Pinar del Río; [aprox 2 pantallas]. Disponible en: [http://www.one.cu/publicaciones/provincias\\_masinf/pinar%20del%20rio.htm](http://www.one.cu/publicaciones/provincias_masinf/pinar%20del%20rio.htm)

14. Prieto M, Molero A, Carrasquero N, Paz V, González S, Pineda del Villar L, et al. Diagnóstico prenatal I: programa de diagnóstico prenatal de la Unidad de Genética Médica de la Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela. *Invest Clín.* Jun 1998;39(2):97-116
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 26 Feb 2012]; 35(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v35n1/gin02109.pdf>
16. Hidalgo M, de Paula A, Musa M, Reyes M, González M. Conocimiento de los internos de medicina sobre el programa de diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. *Rev Ciencias Médicas Pinar del Río* [Internet]. Jul-Sep 2009 [citado 26 Feb 2012]; 13(3): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v13n3/rpr04309.pdf>
17. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment retard Dev Disabil Res Rev* [Internet]. Oct 2007 [citado 26 Feb 2012]; 13(3): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/mrdd.20157>
18. Llamas AJ, Llamas AL, Martínez de Santelises A, Powell ZL, Pérez E. Análisis de las malformaciones congénitas detectadas por el programa alfafetoproteína-ultrasonido genético. *Rev Cubana Med Gen Integr* [Internet]. Ene-Mar 2007 [citado 26 Feb 2012]; 23(1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21252007000100008&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21252007000100008&script=sci_arttext)
19. Boyd PA, De Vigan C, Khoshnood B, Loane M, Game E, Dolk H. Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on deletion and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *BJOG* [Internet]. May 2008 [citado 26 Feb 2012]; 115(6): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1471-0528.2008.01700.x/pdf>
20. O'Leary P, Breheny N, Dickinson JE, Bower C, Goldblatt J, Hewitt B, et al. First-trimester combined screening for Down syndrome and other fetal anomalies. *Obstet Gynecol.* Abr 2006; 107(4).

---

Para correspondencia:

*Dr. Raúl González García.* Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructor. Centro Municipal para el Desarrollo de la Genética Comunitaria. Minas de Matahambre. Correo electrónico: [rulgg@princesa.pri.sld.cu](mailto:rulgg@princesa.pri.sld.cu)

---