

Policlínica "Juan Bruno Zayas." Mantua, Pinar del Río

## GENÉTICA COMUNITARIA: RESULTADOS EN MANTUA, 1998-1999

*Lic. Leticia S. Hernández Salas,<sup>1</sup> Lic. Raquel Acanda Corrales,<sup>2</sup> Enf. Grisel Hernández Crespo<sup>3</sup> y Dr. Gabino E. Armán Alessandrini<sup>4</sup>*

### RESUMEN

El diagnóstico temprano de las malformaciones permite una atención oportuna de éstas y brinda posibilidad de ofrecer asesoramiento genético encaminado a lograr mejor resultado perinatal. Se analizó el comportamiento de pacientes atendidos y los evaluados con riesgo genético. Se realizó una investigación transversal retrospectiva y descriptiva para estudiar el comportamiento de la consulta de genética comunitaria en el municipio Mantua en los años 1998 y 1999. El universo lo constituyeron las 753 gestantes del municipio, mientras que la muestra estuvo conformada con las embarazadas atendidas en dicha consulta (n=577). Mediante las fichas individuales de cada gestante se estudiaron variables como la clasificación de riesgo genético, sus causas, la realización o no de alfafetoproteína y sus motivos, así como las principales alteraciones detectadas. Se utilizó el tanto por ciento como método estadístico y se pudo concluir en que no se ha alcanzado dar cobertura total a las gestantes por parte de la consulta de genética municipal y que en el municipio existe riesgo elevado de alteraciones cromosómicas.

*DeCS:* GENETICA MEDICA; ANOMALIAS CROMOSOMICAS/diagnóstico; MEDICINA COMUNITARIA; ALFAFETOPROTEINAS; ATENCION PRENATAL; ENFERMEDADES HEREDITARIAS/ diagnóstico; EMBARAZO DE ALTO RIESGO.

En la época actual, donde el conocimiento científico avanza vertiginosamente y cada despertar trae al hombre tanta información, además de nuevas esperanzas de vidas y con ésta la aparición de nuevas enfermedades, la genética médica, alcanza un papel reconocido como disciplina central que se ocupa de la variabi-

lidad humana y al mismo tiempo desarrolla métodos que permiten nuevos enfoques a muchas enfermedades y promete brindar mucho más en un futuro inmediato.

Nuestro sistema de salud, en su afán por mejorar por sobre todas las cosas el nivel y la calidad de vida de nuestra población, y enmarcada en el Programa de

<sup>1</sup> Miembro titular de la SOCUENF. Diplomada en Atención Primaria de Salud. Vicedirectora de Enfermería. Policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua.

<sup>2</sup> Miembro titular de la SOCUENF. Vicedirectora municipal de enfermería. Sectorial de Salud, Mantua.

<sup>3</sup> Miembro titular de la SOCUENF. Jefa del Programa de Genética Comunitaria, Policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua.

<sup>4</sup> Especialista de I Grado en Ginecología y Obstetricia. Policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua.

Atención Materno-Infantil, implementó la consulta de genética comunitaria, con la misión de servir con la comunidad de asesores para la familia en la prevención y en la detección de enfermedades genéticas.

Solo la evaluación sistemática de las gestantes permite determinar el riesgo de aparición de malformaciones congénitas, a partir de factores considerados determinantes que contribuyen a ellas y entre los cuales se encuentran la madre adolescente, la mujer mayor de 35 años, el antecedente de malformaciones congénitas, el consumo de medicamentos considerados teratogénicos, algunas ocupaciones y los hábitos tóxicos,<sup>1-3</sup> así como el diagnóstico ultrasonográfico de polihidramnios.<sup>4</sup>

El diagnóstico temprano de malformaciones permite una atención oportuna de éstas y brinda la posibilidad de ofrecer un asesoramiento genético encaminado a lograr un mejor resultado perinatal.

El analizar cómo se ha comportado la consulta de genética comunitaria del municipio Mantua, en los años 1998-1999, se ha convertido en el objetivo de nuestro trabajo, con el cual nos proponemos analizar la cantidad de pacientes atendidas y el porcentaje evaluado con riesgo genético incrementado (RGI), así como conocer la cantidad de alfafetos no realizados y sus causas.

## MÉTODOS

Se realizó una investigación transversal, descriptiva y retrospectiva acerca de los resultados de la consulta de genética comunitaria en nuestro municipio en los años 1998-1999.

Para dicha investigación se tomó como universo las 753 gestantes del municipio en dichos años y la muestra la

constituyeron las 577 pacientes atendidas en la consulta municipal de genética comunitaria.

Nos auxiliamos para la realización de esta investigación de la ficha individual que a cada paciente se le realiza en la consulta analizada, y se estudiaron aspectos como la clasificación de riesgo genético, las causas de este, la realización o no de la prueba de alfafetoproteína y motivo para la no realización de ésta, además de los tipos de malformaciones que se presentaron en nuestro municipio en el período estudiado.

Los datos se procesaron con una calculadora CASIO modelo SL-787, para ello se utilizó el porcentaje como método estadístico. Con las cifras obtenidas se realizaron figura y tablas.

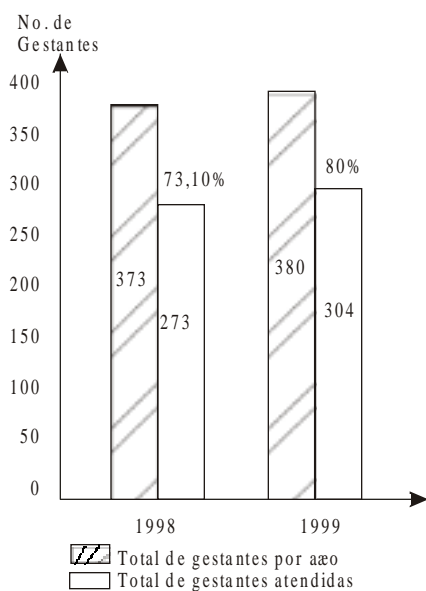
Contamos para la inclusión en nuestras consultas y la realización de nuestro trabajo con el consentimiento de todas las pacientes.

## RESULTADOS

En la figura se observa que en el año 1998 se atendieron por consulta de genética comunitaria el 73,19 % de las gestantes del municipio; en 1999 se elevaron al 80 %.

La tabla 1 muestra que en el año 1998 el 36,99 % de las pacientes asistidas en la consulta se evaluó con RGI, y fue el 7,92 % de éstos modificables. En el año 1999 el 35,57 % de gestantes con RGI y de ellos sólo el 6,47 % se consideró modificable.

Las principales causas las encontramos en la tabla 2 constituidas por las alteraciones cromosómicas en ambos años, seguidas en 1998 por las malformaciones congénitas y las afecciones hereditarias en 1999.



Fuente: Fichas individuales de las gestantes atendidas en consultas de genética, policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua, 1998-1999.

FIG. Comportamiento de la consulta de genética comunitaria; su relación con pacientes atendidos.

TABLA 1. Comportamiento de la consulta de genética comunitaria; su relación con evaluación de riesgo genético

Año	Total de pacientes evaluadas con RGI		Modificable	
	No.	%*	No.	%**
1998	101	36,99	8	7,92
1999	139	35,57	9	6,47

\*Calculado sobre el total de pacientes atendidas.

\*\* Calculado sobre el total de pacientes evaluadas con RGI.

Fuente: Fichas individuales de las gestantes atendidas en consultas de genética, policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua, 1998-1999.

Durante los 2 años se dejaron de realizar (tabla 3) 45 dosificaciones de alfafetoproteínas, 22 en 1998 y 23 en 1999, motivado fundamentalmente por errores de cuenta y captaciones intermedias.

Las malformaciones congénitas más frecuentes según nos refleja la tabla 4 fueron las motivadas por alteraciones del cierre del tubo neural.

TABLA 2. Comportamiento de la consulta de genética comunitaria según la causa de RGI

Causas	1998		1999	
	No.	%	No.	%
Alteraciones cromosómicas	61	60,39	75	53,95
Malformaciones congénitas	49	48,51	35	25,17
Afecciones hereditarias	12	11,88	37	26,61
Mutagenicidad y teratogenicidad	-	-	4	2,87

Fuente: Fichas individuales de las gestantes atendidas en consultas de genética, policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua, 1998-1999.

TABLA 3. Principales causas de no realización de alfabeto

Causas	1998		1999	
	No.	%	No.	%
Error de cuenta	7	31,8	7	30,4
Captación intermedia	6	27,3	12	52,2
Captación tardía	4	18,2	-	-
Traslado de provincia	2	9,1	1	4,3
No se lo realizó	2	9,1	-	-
Pérdida de la muestra en el laboratorio	1	4,5	2	8,7
No se le indicó	-	-	1	4,3
<b>Total</b>	<b>22</b>	<b>100</b>	<b>23</b>	<b>100</b>

Fuente: Fichas individuales de las gestantes atendidas en consultas de genética, policlínica "Juan Bruno Zayas", Mantua, 1998-1999.

TABLA 4. Principales malformaciones congénitas diagnosticadas

Año	Malformaciones diagnosticadas	No.	Tasa por 1 000 nacidos vivos
1998	- Encefalocele	2	5,36
	- Corazón bilobular	1	2,6
	- Quieste del mesenterio	1	2,6
	- Malformaciones múltiples	1	2,6
	<b>Subtotal</b>	<b>5</b>	<b>13,4</b>
1999	- Anencefalia	2	5,26
	- Hidrocefalia	1	2,63
	- Pie varo equino	1	2,63
1999	- CIA complejo	1	2,63
	- Mielomeningocele	1	2,63
	- Micrognatia	1	2,63
<b>Subtotal</b>	<b>6</b>	<b>15,78</b>	
<b>Total</b>	<b>11</b>	<b>14,6</b>	

Fuente: Registros del Departamento Municipal de Estadísticas de Salud, Mantua.

## DISCUSIÓN

Al analizar la tabla 1 podemos plantear que al comparar los 2 años se aprecia una mejoría en la asistencia de las gestantes a las consultas de genética comunitaria, aunque aún el 80 % obtenido en 1999 dista mucho de los propósitos del personal encargado de ella y para lo cual se han tomado una serie de medidas en el año en curso. En un estudio realizado por otros autores, solo el 6,8 % de las pacientes atendidas en consultas de genética son pacientes de atención prenatal.<sup>5</sup>

Comprobamos en la tabla 2 que el tanto por ciento de pacientes evaluadas como RGI se comportó bastante similar en los 2 años, así como la proporción de éstos que pudieran ser modificados. Las principales causas de riesgo genético incrementado fueron las alteraciones cromosómicas en ambos años. En 1998 las malformaciones congénitas tenían un riesgo de presentarse en 48,51 % de los casos para ocupar el segundo lugar ese año. Este lugar correspondió en 1999 al riesgo de padecer afecciones hereditarias. Es importante señalar cómo los riesgos de mutagenicidad y teratogenicidad se encuentran en cuarto lugar, y nosotros consideramos que es un logro de nuestra consulta, pues mediante ella se ha brindado entrenamiento al personal médico sobre este aspecto y se ha divulgado sobre él para la población en general.

La no dosificación de alfafetoproteína en sangre, es uno de los factores que aumentaron el número de pacientes que deben asistir a la consulta central de genética médica, lo cual afecta sobre todo el número de casos que deben ser valorados cada día. Sus principales causas están en errores de cuenta y captaciones; mucho más preocupante constituyó el hecho de que hay pacientes que no se lo realizan, quizás por

desconocimiento de su valor, por lo cual es nuestro propósito disminuir cada día el tiempo de gestación con el cual asisten las pacientes a nuestra consulta, con el fin de educarlas en la importancia de este proceder. Es difícil aceptar que exista una paciente a la cual no se le ha indicado este complementario por parte del personal médico (tabla 3).

Entre las malformaciones congénitas más frecuentemente diagnosticadas en las gestantes de nuestro municipio, se encuentran las motivadas por defectos del cierre del tubo neural. Es de señalar que sobre todo se han presentado en el área de salud correspondiente a la zona de Arroyos de Mantua, lo que ha motivado la realización de una investigación en la zona. Tuvimos en el año 1999 un recién nacido con un mielomeningocele, el cual falleció en etapa neonatal precoz (tabla 4).

Hemos revisado la literatura médica y en estudios realizados en Cuba se informa una tasa de 11,3 malformaciones por 1 000 nacidos vivos; en un estudio de *Reales*<sup>6</sup> por debajo de la tasa encontrada en nuestro trabajo y otras literaturas, informan una tasa de 17,4.

En estudios de *Moreno, Socorro* y otros reportan una tasa de anencefalia de 0,75 por cada 1 000 nacimientos, el que no se corresponde con el resultado de nuestra investigación.<sup>7</sup>

Existen otros autores en cuyos trabajos la mayor proporción de alteraciones pertenece al aparato cardiovascular.<sup>8,9</sup>

Con nuestro trabajo llegamos a la conclusión de que en el municipio Mantua, aunque no se ha logrado dar cobertura asistencial a todas las gestantes en la consulta de genética comunitaria, sí se ha logrado aumentar el número de pacientes atendidas, existen además un gran número de pacientes a las que no se les han realizado estudios de alfafetoproteína, y el principal motivo lo constituyeron los errores de cuenta.<sup>10</sup>

## SUMMARY

The early diagnosis of malformations allows to give convenient care and the possibility of providing genetic counseling aimed at achieving a better perinatal outcome. We intend to analyze the performance of patients seen and assessed with genetic risks. A retrospective crosswise and descriptive research study was performed to study the performance of the community genetic service from 1998 to 1999 in Mantua municipality. The universe of study was 753 pregnant women in the whole municipality but the sample was composed of 577 pregnant women seen at this service. Through the personal record of each woman, we studied variables such as genetic risk classification, its causes, the application or non-application of alpha-fetoprotein test and the reasons for that, and the main detected disorders. The percentage method was the statistical method of choice. It was concluded that the total coverage of pregnant women has not been reached by the municipal genetic service and that the municipality showed a high level of risk of chromosomal disturbances.

*Subject headings:* GENETICS, MEDICAL; CHROMOSOME ABNORMALITIES/diagnosis; COMMUNITY MEDICINE; ALPHA-FETOPROTEINS/diagnostic use; PRENATAL CAE; HEREDITARY DISEASES/diagnosis; PREGNANCY, HIGH RISK.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Melo Levi L, Carvalho MR, Wójciewowski M, Bianchin MM. Natimortalidade e malformações congénitas en natimortos; estudo de frecuencia, factores de risco e padrão de defeitos congénitos em uma população de defeitos congénitos em uma população de Porto Alegre. *Rev Amrigs* 1989;33(4):120-130. Pg.
2. Castillo TS, Astete AC, Castillo PJ, Mendoza M, Alfaro Torrico R. Diagnóstico obstétrico en hospital Roy H. Glover de Chiquicamata durante los años 1994, 1995 y 1996. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1997;62(2):111-4.
3. Guilarde A. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones congénitas. Nuestra experiencia en el período de 1983 a 1995. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1997;23(1):53-8.
4. Romero Gutiérrez G, Fuentes Páramo H, Membrilla Alfaro E, Vargas Huerta M. Diagnóstico ultrasonográfico de polidrágnios y su asociación con malformaciones congénitas. *Ginecol Obstet Méx* 1996;64(1):1-5.
5. González R, Bermúdez J, Martínez Basalo M. Enfermedades hereditarias y malformaciones congénitas en la unidad de genética de la Universidad de Zulia, años 1983-1992. *Invest Clin* 1995;36(2):47-60.
6. Reales L, Viagas D. Hospitalización ginecología y obstetricia: causas, diagnóstico y procedimientos más frecuentes. *Bol Med Postgrad* 1996; 12(3):34-7.
7. Moreno Fuenmayor H, Valera V, Socorro Candanosa L, Bracho A, Herrera M, Rodríguez Z, Concho E. Programa preventivo defectos del nacimiento; incidencia de anencefalia en Maracaibo. Venezuela. *Invest Clin* 1996;37(4):27-8.
8. Phiego Pérez A, González Peña JL, Rodríguez Ballester R. Coartación de la aorta y embarazo. *Ginecol Obstet Méx* 1997;65(9):391-3.
9. Rodríguez JG, Martín R, Wilde P, Sootkil P. Pronósticos de malformaciones cardiacas diagnosticadas durante el embarazo. *Rev Chil Obstet Ginecol* 1997;62(4):261-7.
10. Wenstrom KD, Chu DC, Owen J, Boots L. Maternal serum alphafetoprotein and dimeric inhibin A detect aneuploidies other than Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1998;179(4):966-70.

Recibido: 9 de octubre del 2000. Aprobado: 22 de diciembre del 2000.

Lic. *Leticia S. Hernández Salas*. Policlínica "Juan Bruno Zayas", Carlos Manuel de Céspedes No. 283, Mantua, Pinar del Río, CP 22200. Cuba.