

Pesquisa de los riesgos preconcepcional y prenatal

Screening of the pre-conception and prenatal risks

Florinda Varona de la Peña^I; Nerys Hechavarría Rodríguez^{II}; Nora M. Orive Rodríguez^{III}

^IMáster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas, Cuba.

^{II}Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas, Cuba.

^{III}Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructora. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas, Cuba.

RESUMEN

La evaluación del riesgo reproductivo a nivel comunitario incluye el diagnóstico de las condiciones que significan un peligro potencial para el desarrollo saludable de la gestación y el niño. En el presente trabajo se muestran los resultados de la pesquisa de los riesgos preconcepcional y prenatal en mujeres en edad fértil y gestantes, respectivamente, residentes en la provincia de Las Tunas. Se revisaron los registros y reportes estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica correspondientes a los años 2007 y 2008 para tomar el universo de mujeres a evaluar y las estudiadas, con lo que se calculó la cobertura de ambos programas. Se determinaron las frecuencias relacionadas con los riesgos por cada condición de riesgo: cromosomopatías, hemoglobinopatías, malformaciones congénitas, teratogenicidad y otras afecciones hereditarias. El 55,0 % de las mujeres evaluadas durante el último año y el 79,3 % en el 2007 fue clasificada con algún riesgo preconcepcional, con un predominio de las cromosomopatías como criterio más frecuente de riesgo. El 40,7 % de las 5 746 gestantes atendidas en el 2008 fue considerada con riesgos prenatales, por debajo del 49,2 % en el año precedente. El riesgo por cromosomopatía fue el predominante en la evaluación prenatal, presente en 62,1 % y 71,3 % de las gestantes en el 2007 y el 2008, respectivamente, a expensas del embarazo en la adolescencia. Se requiere de criterios uniformes para la evaluación del riesgo genético en las mujeres, a las que se les ofrece un seguimiento especializado por los servicios comunitarios de Genética e interconsultas con otras especialidades.

Palabras clave: Riesgo genético, riesgo preconcepcional, riesgo prenatal, salud reproductiva, embarazo en la adolescencia.

ABSTRACT

The assessment of reproductive risk at community level includes the diagnosis of conditions that are a potential risk for the healthy development of pregnancy and the baby. In the present paper the results of a screening of the pre-conception and prenatal risks in women of fertile age and pregnant, respectively, resident of the Las Tunas province are shown. The authors analyzed the registries and statistical reports from the Provincial Central of Medical Genetic corresponding to years 2007 and 2008 in order to include both the universe of women assessed and studied, estimating the coverage of both programs. The frequencies related to each risk condition, e.g. chromosomal diseases, hemoglobinopathies, birth defects, teratogenicity and other hereditary affections were all determined. 55.0 % of women assessed during the last year and 79.3 % in 2007 were classified with some pre-conception risk with a predominance of chromosomal diseases as the most frequent criterion of risk. The 40.7 % of the 5 746 pregnant seen in 2008 was considered in prenatal risks, a figure under the 49.2 % in the previous year. The risk of chromosomal disease was predominant in the prenatal assessment, present in the 62.1 % and the 71.3 % of pregnant in 2007 and 2008, respectively, at the expense of the pregnant during adolescence. It is necessary the presence of uniform criteria to assess the genetic risk in women who receive a specialized follow-up by Genetics community services and inter-consultation with other specialties.

Key words: Genetic risk, pre-conception risk, prenatal risk, reproductive health, adolescence pregnancy.

INTRODUCCIÓN

El riesgo genético reproductivo en mujeres comprende factores de variada naturaleza que implican un peligro potencial para la descendencia. El riesgo preconcepcional es aquel que afecta a mujeres en edad fértil que planean tener un embarazo, en tanto el riesgo prenatal es el que está presente en las gestantes.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 familia y la comunidad.^{2,3}

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 malformaciones congénitas, una de las principales causas de mortalidad infantil en Cuba y en el mundo. Estudios en otros países han reportado que el 40 % de todas las malformaciones letales tenían opciones potenciales de

prevención.⁴ La identificación del riesgo en el nivel primario es, por tanto, un elemento central en las políticas sanitarias relacionadas con la atención materno-infantil.⁵

En los dos últimos años la Red Provincial de Genética en Las Tunas ha trabajado con especial prioridad en la evaluación de las mujeres en edad fértil para su clasificación pre-concepcional y del riesgo prenatal en las embarazadas. Se trata de un programa de particular relevancia en su enfoque preventivo de la salud materno-infantil, pues permitiría modificar, en la medida de lo posible, los riesgos que pueden aparecer en la gestación, incluso antes de que tenga lugar el embarazo. Por tanto, el riesgo de enfermedades u otras condiciones que afecten la vitalidad y la salud del feto y el recién nacido, comienza a ser diagnosticado, seguido y, de ser posible, reducido o eliminado por medio de todos los actores del sistema sanitario y extrasectoriales.

MÉTODOS

Se revisaron los reportes estadísticos de la Red de Genética en las áreas de salud de la provincia de Las Tunas durante los años 2007 y 2008, en lo relativo a los programas de pesquisa de riesgo genético preconcepcional y riesgo prenatal en mujeres en edad fértil y gestantes, respectivamente.

Se recogieron los datos relacionados con el universo de mujeres a estudiar y las evaluadas por la Red de Genética, a partir de los que se calcularon la cobertura del servicio en la provincia, como la razón porcentual entre evaluadas y captadas. Se distribuyeron los casos evaluados de acuerdo con el municipio de procedencia, el nivel de riesgo (alto o bajo) y su clasificación: por cromosomopatías, hemoglobinopatías, malformaciones congénitas, teratogenicidad / mutagenicidad y otras afecciones hereditarias.

En el caso del riesgo prenatal, se clasificó el riesgo de cromosomopatía de acuerdo con las causas: edad materna avanzada, embarazo en la adolescencia y otras. No se recogieron datos personales que comprometieran la identidad y privacidad de las mujeres estudiadas.

RESULTADOS

Durante el año 2008 se evaluaron en toda la provincia 1 881 mujeres entre 15 y 49 años, de las cuales se clasificaron con algún riesgo genético preconcepcional un total de 1 034 (55,0 %). El 2007 cursó con 1 525 féminas evaluadas y 1 210 clasificadas con riesgo (figura 1).

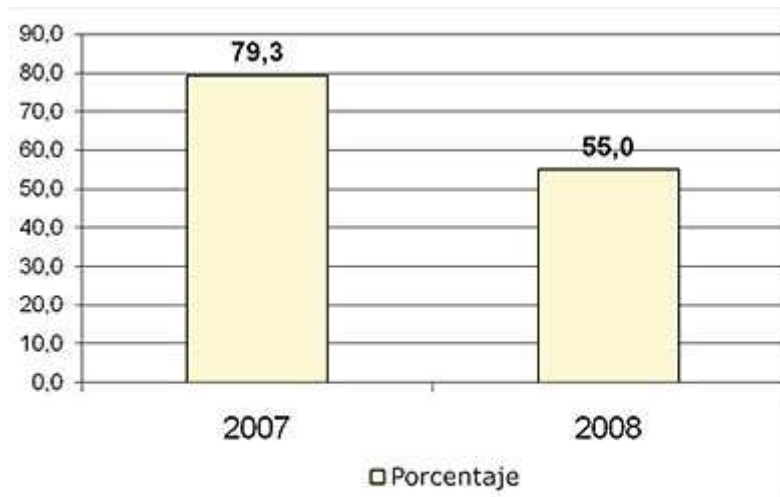


Fig. 1. Población femenina clasificada en el Programa de Riesgo Preconcepcional (%). Las Tunas, 2007-2008.

Al analizar la clasificación del riesgo preconcepcional, que aparece en la figura 2, se aprecia el predominio del riesgo por cromosomopatía en los 8 municipios de la provincia, para luego alternarse los riesgos por afecciones hereditarias, malformaciones congénitas y teratógenos o mutágenos. Tal comportamiento es similar al observado en el 2007.

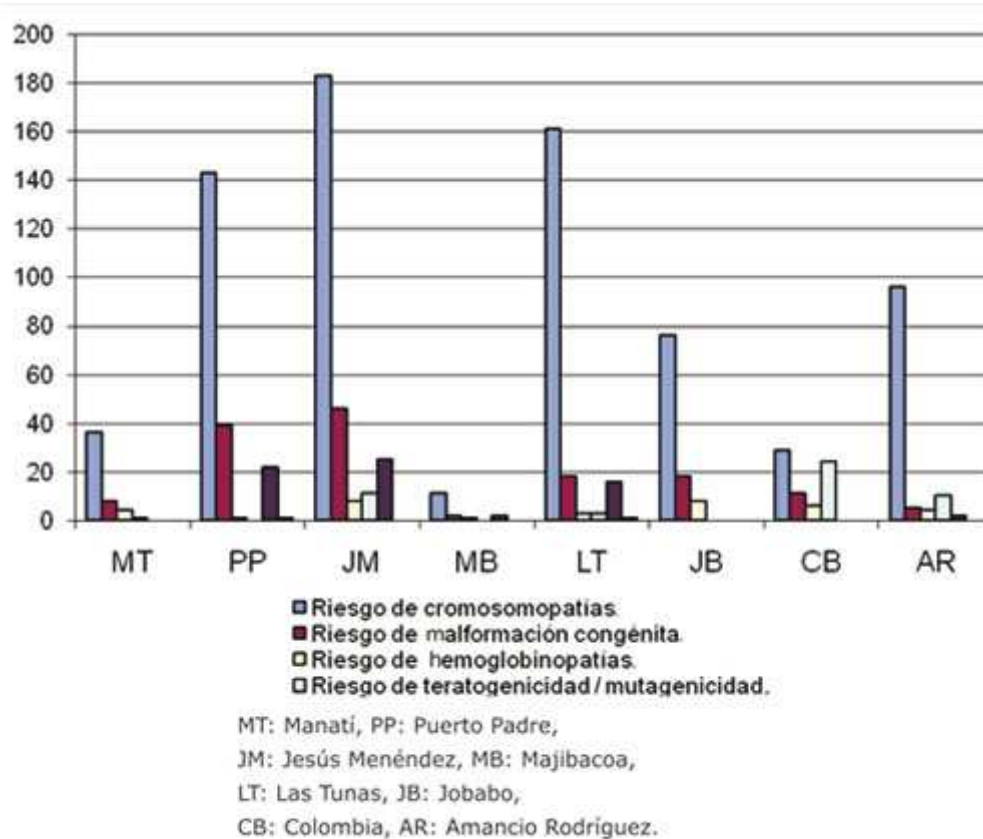


Fig. 2. Clasificación del riesgo preconcepcional en los municipios de la provincia de Las Tunas, 2008.

Durante el 2008 se evaluaron en toda la provincia 6 634 gestantes, para determinar en ellas la presencia de algún tipo de riesgo genético prenatal, cifra superior a las 5 746 atendidas durante el 2007, aunque la diferencia se relaciona más con el incremento del número de embarazos observado en el último año (figura 3).

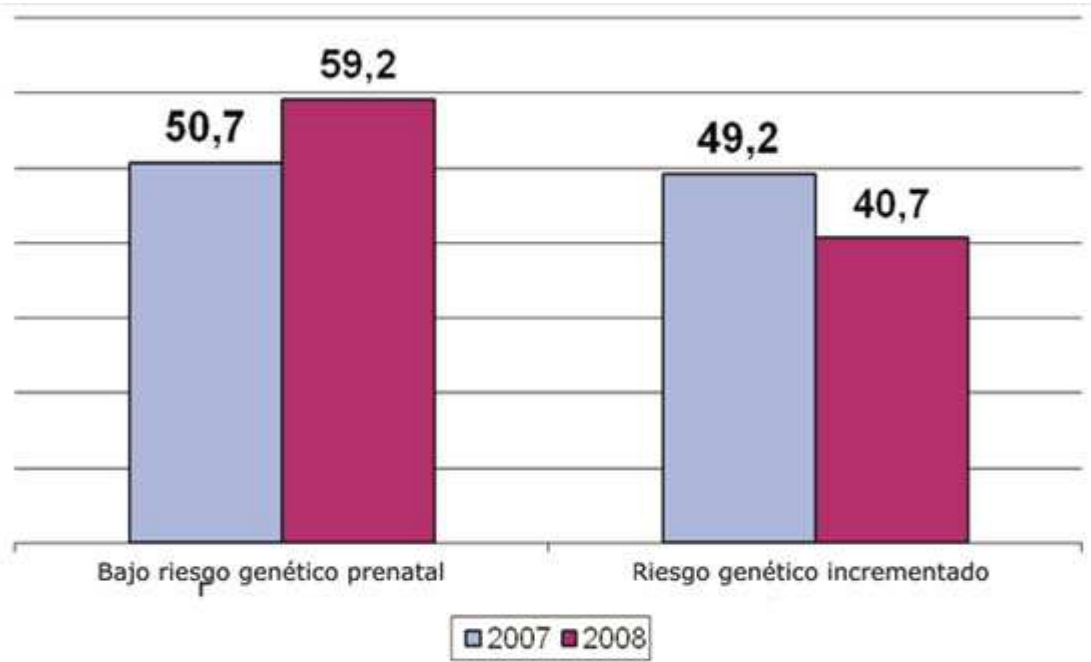


Fig. 3. Clasificación del riesgo prenatal (%) en gestantes de la provincia de Las Tunas, 2007-2008.

En la figura 4 puede apreciarse el incremento del porcentaje de mujeres clasificadas con riesgo de cromosopatías o de teratogenicidad/mutagenicidad, si se comparan los dos últimos años. En el resto de los riesgos se produjeron descensos discretos.

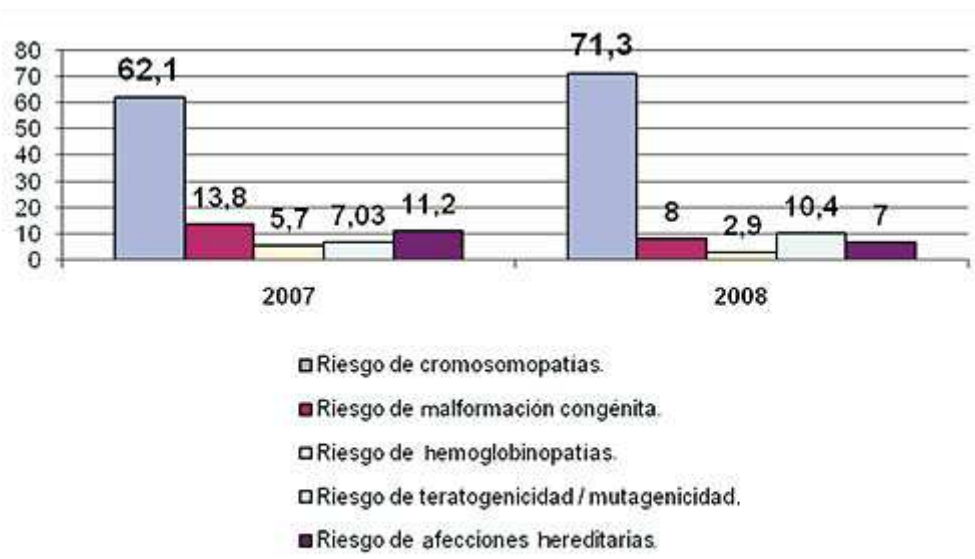


Fig. 4. Clasificación del riesgo prenatal incrementado en gestantes. Las Tunas, 2007-2008.

El riesgo para cromosopatías predomina y se incrementa entre ambos años, a expensas de las adolescentes (42,0 % en el 2007 y 70,0 % en el 2008), como se refleja en la figura 5.

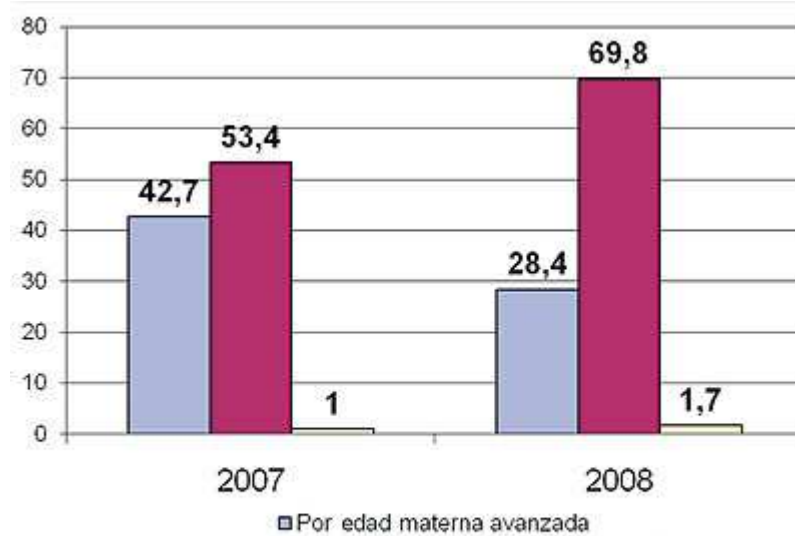


Fig. 5. Clasificación del riesgo prenatal para cromosopatías. Las Tunas, 2007-2008.

DISCUSIÓN

En el último año se evaluaron más mujeres en edad fértil, aunque aún es insuficiente teniendo en cuenta el universo provincial. El menor porcentaje de mujeres clasificadas en el último año se debe a la utilización de criterios más precisos para su evaluación. El número insuficiente de mujeres en edad fértil que son evaluadas para determinar sus riesgos o se encuentran dispensarizadas como tales, es una deficiencia identificada en estudios anteriores en el país.^{3,6} Algunas de las medidas, propias del funcionamiento del programa o a tomar para mejorar sus resultados, incluyen la inserción del Máster en Asesoramiento Genético en la consulta de riesgo reproductivo y preconcepcional de las áreas, la identificación más precisa del universo potencial a evaluar, el estudio del universo por medio de la pesquisa activa, el registro de la documentación en el Centro Municipal de Genética y la modificación de la estadística mensual para la inclusión de otros indicadores relevantes del programa.

No abundan los reportes que aborden la clasificación del riesgo preconcepcional en Cuba. En un estudio 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 %).⁵ En tal sentido, se requiere intensificar la pesquisa en este programa a nivel primario, así como la discusión colectiva para armonizar los criterios para la clasificación del riesgo preconcepcional, de modo que se logre mayor homogeneidad en la inclusión de las mujeres en cada grupo.⁷

La atención brindada a la clasificación y la estratificación del riesgo prenatal trajo como consecuencia que mejorara el porcentaje de mujeres catalogadas con riesgo

incrementado. No obstante, la cifra de 40,7 % aún supera el valor deseado para este indicador, por lo que al igual que en el programa anterior, es un objetivo de trabajo proporcionar los espacios de discusión y capacitación para la Red de modo que se establezcan por consenso los criterios más actualizados y uniformes para elevar la calidad en el manejo de esta consulta, que es la base para diseñar el seguimiento particularizado a cada gestante. Igualmente debe contarse con una consulta de segundo o tercer nivel adonde remitir los casos de difícil manejo.⁶

Aunque se aprecia una reducción en el grupo de gestantes con edad avanzada entre los dos últimos años, es muy breve el periodo de tiempo para considerarlo como tendencia y en diferentes momentos y lugares del país los resultados en tal sentido han fluctuado entre el predominio de embarazadas de más de 35 años^{3,8} y su baja frecuencia en relación con otras edades.^{1,9} No obstante, se trata de un estrato al que se le debe prestar especial atención, teniendo en cuenta que existe una relación demostrada entre el aumento de la edad materna con la mayor incidencia de Síndrome de Down y otras alteraciones cromosómicas.⁸⁻¹⁰ Ello hace que a este grupo se le brinden opciones de diagnóstico citogenético prenatal.

En el caso del riesgo por embarazo en la adolescencia, ha sido previamente identificado en varios estudios en el país, que lo ubican entre los principales factores a considerar.^{3,7} Teniendo en cuenta que el embarazo en la adolescencia constituye un problema de salud para la provincia y el país,¹¹ se hace necesario diseñar estrategias conjuntas de todos los programas implicados en su atención para perfeccionar la clasificación de sus riesgos e implementar las medidas más factibles para su seguimiento.

El diagnóstico del riesgo genético en mujeres debe hacerse a nivel de la atención primaria, en un proceso que integra a la vez toda la información relevante sobre la paciente, su familia y el entorno, junto a la adecuada consulta y remisión al Máster en Asesoramiento Genético o el especialista en Genética Clínica.² Se ha reportado ausencia de acciones dirigidas al manejo y seguimiento del riesgo genético⁵, lo que significa un peligro potencial de enfermedad, sufrimiento y carga social para los recién nacidos, su familia y la comunidad. Su enfoque tanto clínico como epidemiológico promueve la salud reproductiva e incrementa las opciones de bienestar en la población.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez R, Hernández Y, Gómez L. Caracterización de las mujeres con riesgo preconcepcional controladas con anticoncepción hormonal. Rev Cubana Obstet Ginecol. 26(2):82-6.
2. Del Monte E, Viñas C, González N, Lantigua A. Reflexiones sobre la atención a personas con defectos genéticos en el nivel primario de salud. Rev Cubana Med Gen Integr. 2000;16(2):194-7. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol16_2_00/mgi15200.htm
3. Cabrera Y, Ortega M, Orsay MC, Sanz L. Riesgo reproductivo preconcepcional: análisis de su comportamiento en tres consultorios médicos. Rev Cubana Med Gen Integr. 2005;21(3-4).
4. Swardekar KP. Genetic analysis of lethal congenital malformations causing perinatal mortality at Nisswa Hospital, Oman. Clin Genet. 2004;66(3):239-43.

5. Montoya D, Gómez G, Isaac LM, Juez LM, Torres V. Evaluación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en el municipio II Frente, primer trimestre del 2001. MEDISAN. 2002;6(3):72-77. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol6_3_02/san15302.htm
6. Estrada M. Resultado del programa de genética comunitaria, área centro, Ciego de Ávila, 2005. MediCiego. 2007;13(2). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol13_supl2_07/articulos/a8_v13_supl207.html
7. Lugones M, Quintana TY. Análisis del riesgo preconcepcional en un grupo básico de trabajo. Rev Cubana Med Gen Integr. 1995;11(2). Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol11_2_95/mgi15295.htm
8. Valls M, Safora O, Rodríguez A, López J. Comportamiento del embarazo en mujeres mayores de 40 años. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2009;35(1). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol35_1_09/gin02109.htm
9. Domínguez M, Viñales MI, Santana ME, Morales E. Comportamiento del programa de diagnóstico prenatal cromosómico. Rev Cubana Med Gen Integr. 2005;21(1-2). Disponible: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol21_1-2_05/mgi051-205t.htm
10. Taboada N, León C, Martínez S, Díaz O, Quintero K. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio de Ranchuelo. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2006;32(2). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol32_2_06/gin09206.htm
11. Laffita A, Ariosa JM, Cutié JR. Adolescencia e interrupciones de embarazo. Rev Cubana Obstet Ginecol. 2004;30(1). Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/gin/vol30_1_04/gin04104.htm

Recibido: 25 de septiembre de 2010.

Aprobado: 8 de octubre de 2010.

Dra. *Florinda Varona de la Peña*. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas. Correo electrónico: florinda@cucalambe.ltu.sld