

Interrupciones de embarazo por causa genética

Interruptions of pregnancy through genetic

MSc. Isabel Figueroa Calderón,^I MSc. Daymi Saavedra Moredo,^I MSc. Yudith de la Torres Sieres,^{II} MSc. Mayra Sánchez Lueiro^I

^I Hospital Materno Provincial "Ana Betancourt de Mora". Camagüey, Cuba.

^{II} Policlínico Docente "José Martí". Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Introducción: las malformaciones congénitas incrementan notablemente las tasas de mortalidad infantil y comprometen la calidad de vida del infante.

Objetivo: cuantificar las Interrupciones de causa genética y conocer las malformaciones congénitas más frecuentes en la población.

Métodos: se realizó un estudio observacional descriptivo en el Hospital Docente Provincial "Ana Betancourt de Mora" de Camagüey, en el período comprendido del 1ro. de enero de 2004 al 31 de diciembre de 2011. El universo y la muestra estuvieron constituidos por 511 gestantes con el diagnóstico de alguna malformación congénita, a las que se les realizó la interrupción de la gestación por causa genética. El dato fue obtenido de los certificados expedidos por genética y se llevaron a una encuesta confeccionada con las variables objetos de estudio.

Resultados: se encontró que el 46,38 % de las pacientes tenían entre 20 y 35 años de edad y que en un 44,51 % se interrumpió su embarazo entre las semanas 24 y la 26 de edad gestacional, con un producto cuyo peso fue igual o inferior a 500 g en el 53,23 %, del sexo masculino el 49,32 % de ellos.

Conclusiones: se realizaron 511 interrupciones de embarazo, predominaron las malformaciones del sistema nervioso en el 40,50 %, seguidas de las renales con 18,13 %.

Palabras clave: interrupción por causa genética, malformación congénita.

ABSTRACT

Introduction: congenital malformations significantly increase infant mortality rates and jeopardize the quality of infant life.

Objective: to quantify the genetic-caused interruptions and to know the most common birth defects in the population.

Methods: a descriptive study was conducted in Ana Betancourt de Mora Provincial Teaching Hospital, in Camaguey, from January 1st 2004 to December 31st 2011. 511 pregnant women were the universe and the sample of this study. These subjects were diagnosed with congenital malformation, and they underwent termination of pregnancy due to genetic causes. The data was gathered from genetic records and a survey was applied for the variables under study.

Results: 46.38 % of these patients were 20-35 years old and 44.51 % stopped pregnancy in 24-26 weeks of pregnancy, with a product weighted ≤ 500 g (53.23 %) 49.32 % of these products were male.

Conclusions: there were 511 interruptions of pregnancy. 40.50% were due to nervous system malformations and 18.13% due to kidney malformation.

Key words: genetic-caused interruption, congenital malformation.

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas es de vital importancia si se tiene en cuenta que durante el primer año de vida el 25 % de todas las muertes obedece a anomalías estructurales constituyendo estas la segunda causa de muerte en este período de la vida.¹⁻³

Se plantea que de un 2 a un 3 % de los nacidos vivos presentan anomalías estructurales significativas, y que dicha frecuencia puede verse afectada por factores genéticos, biológicos y ambientales propios de cada región.^{1,2}

En Cuba, el Programa de Diagnóstico Prenatal se encuentra al alcance de toda la población y tiene alrededor de 25 años de experiencia, en este programa se incluyen una serie de exámenes de tecnología avanzada como la cuantificación de alfa feto proteína en el suero materno, los ultrasonidos diagnósticos, la amniocentesis, biopsia coriónica, la electroforesis de hemoglobina, entre otros medios que permiten conocer anomalías estructurales, así como enfermedades hereditarias y cromosómicas del período fetal.^{2,3}

La determinación de alfa feto proteína en suero materno para el diagnóstico prenatal, se introduce en los años 80, esta se eleva en los defectos del tubo neural que tienen una incidencia del 1 % en Irlanda, Gales y Egipto. En los Estados Unidos es de 1 por cada 1000 a 2000.³

La amniocentesis se comenzó a practicar en EE. UU. en los 60, es la técnica más difundida para la toma de muestras fetales, además de permitir la cuantificación de alfa feto proteína en el líquido amniótico. Estas técnicas invasivas, solo se realizan cuando existe una indicación precisa, pues a través del ultrasonido se puede obtener información sobre la estructura o función del feto y la placenta.^{3,4}

Una vez diagnosticada la alteración se ofrece a la pareja y sus familiares asesoría genética, se explica detalladamente la anomalía, el riesgo de recurrencia y se ofrece la posibilidad del aborto selectivo, terapéutico o eugenésico el cual está

legalizado en numerosos países, al detectar alteraciones o enfermedades incompatibles con la vida extrauterina.¹

El equipo encargado del Diagnóstico Prenatal y de la asesoría genética, está integrado por médicos genetistas, imaginólogos, cardiólogos, obstetras y otros colaboradores, que conjuntamente laboran con el fin de evitar el nacimiento de niños con una calidad de vida comprometida.¹

MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional descriptivo en el Hospital Provincial Docente Ginecobstétrico "Ana Betancourt de Mora" de Camagüey para cuantificar las interrupciones de embarazo de causa genética y conocer cuáles fueron las malformaciones congénitas que con mayor frecuencia se presentaron en el período comprendido de enero del 2004 a diciembre del 2011.

El universo y la muestra estuvieron constituidos por las 511 gestantes, que previo consentimiento informado se sometieron al proceder.

Criterio de inclusión: las gestantes con diagnóstico prenatal de malformación fetal que después del asesoramiento genético aceptaron el proceder.

Criterio de exclusión: las gestantes que se negaron a la interrupción o a las que se les realizó un diagnóstico tardío.

El dato primario se obtuvo de los certificados expedidos por genética y de las historias clínicas, se volcó en una encuesta confeccionada con diferentes variables, los datos fueron procesados en una microcomputadora. Los resultados se muestran en forma de tablas y textos.

RESULTADOS

En el período estudiado se realizaron 511 interrupciones de causa genética en el Hospital Docente Ginecobstétrico "Ana Betancourt de Mora" de Camagüey. El 46,38 % de las gestantes tenían entre 20 y 35 años, con 36 o más 158, lo que representa el 30,92 % y 116 con menos de 20 años (22,70 %) (tabla 1).

Del total de 227 embarazadas, el 44,42 % presentaron un tiempo de gestación entre 24 y 26 sem, el 37,18 % entre 21 y 23 sem, 86 se interrumpieron con una edad gestacional de 20 sem o menos; solamente un 1,56 % tenía 27 sem o más (tabla 2).

Tabla 1. Interrupciones por causa genética

Edad	Años								Total	%
	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011		
Menos de 20 años	17	18	13	13	15	13	17	10	116	22,70
De 20 a 35 años	29	27	29	28	18	23	35	48	237	46,38
De 36 y más años	17	27	29	18	24	23	9	11	158	30,92
Total	63	72	71	59	57	59	61	69	511	100

Tabla 2. Tiempo de gestación a la interrupción

Tiempo de gestación	Años								Total	%
	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011		
Menos de 20 sem	8	10	13	10	9	8	11	17	86	16,86
De 21 a 23 sem	29	33	25	26	21	20	19	17	190	37,25
De 24 a 26 sem	25	29	33	23	25	30	29	33	227	44,51
De 27 y más sem	1		3	2	1	1			8	1,56
Total	63	72	74	61	56	59	61	67	511	100

El peso del producto se comportó de la siguiente manera: un 53,23 % tenían hasta 500 g, 14,09 % entre 501 y 600 g; el 11,15 % estaba entre 601 y 700 g y con peso de 701 a 800, así como más de 800 g el 10,75 % de los fetos en cada caso (tabla 3).

Fueron de sexo masculino el 49,31 %, femenino un 38,35 % y con sexo indeterminado el 12,33 % de los casos estudiados (tabla 4).

Tabla 3. Peso del producto

Peso	Años								Total	%
	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011		
Hasta 500 g	32	37	43	37	39	27	24	33	272	53,23
De 501-600 g	9	8	7	12	7	15	7	7	72	14,09
De 601-700 g	8	9	10	5	5	4	9	7	57	11,15
De 701-800 g	6	14	10		5	4	7	9	55	10,76
Más de 800 g	8	4	1	5	1	9	14	13	55	10,76
Total	63	72	71	59	57	59	61	69	511	100

Tabla 4. Sexo del producto

Sexo	Años								Total	%
	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011		
Masculino	29	33	29	28	25	36	33	39	252	49,32
Femenino	26	36	35	22	26	14	19	18	196	38,35
Indeterminado	8	3	7	9	6	9	9	12	63	12,33
Total	63	72	71	59	57	59	61	69	511	100

Al analizar las malformaciones más frecuentes un 40,50 % afectó el sistema nervioso, el 18,13 % presentó malformaciones renales, cardiovasculares un 11,35 %, el oligohidramnio afectó al 10,76 %, las cromosomopatías al 8,41 %, un 8,02 % eran digestivas, del SOMA el 2,54 %, el 2,34 % de los casos tenían riesgo de malformación y el 0,39 % fue por adenomatosis pulmonar (tabla 5).

Tabla 5. Malformaciones más frecuentes

Malformación	Años								Total	%
	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011		
Sistema nervioso	27	25	32	27	25	20	24	27	207	40,50
Renales	15	12	10	8	8	17	8	14	92	18,00
Cardiovasculares	11	6	6	5	7	5	7	11	58	11,35
Cromosomopatía	7	8	5	5	5	3	5	5	43	8,41
Digestiva	5	7	7	5	4	3	5	5	41	8,02
SOMA	4	1	1			2	3	2	13	2,54
Adenomatosis pulmonar			1				1		2	0,39
Riesgo	3	1		2		3	1	2	12	2,34
Oligohidramnios	17	5	11	3	7	3	3	6	55	10,76

DISCUSIÓN

En el estudio realizado se pudo observar un predominio ligero de la aparición de los defectos congénitos en las gestantes entre 20 y 35 años de edad, pero es necesario destacar que el 48,67 % de las pacientes encuestadas se encontraban en las edades extremas de la vida, etapa esta en que la mayoría de los autores aseguran se incrementa el riesgo de malformaciones congénitas.⁴⁻⁶

Se plantea que en la actualidad, la población adolescente representa el 20 % de la población mundial y de ella, alrededor del 85 % vive en países en vías de desarrollo, es por eso que la gestación en este momento tan vulnerable de la vida es un problema de salud, que afecta su desarrollo social, aproximadamente, el 35 % de las jóvenes latinoamericanas tienen su primer hijo antes de los 20 años. En los EE. UU. y Canadá 6 de cada 100 adolescentes entre 15 y 19 años son madres, 8 en América del Sur, 9 en el Caribe y México, para llegar a 10 en Centroamérica.^{5,7-9} La mayoría de estas adolescentes arriba a esta condición sin proponérselo, como consecuencia de una experiencia sexual no planificada y sin protección, por desconocimiento sobre los diversos métodos de control de la natalidad, este hecho y la no planificación familiar dificulta la atención prenatal que reciben, así como su asesoramiento genético, lo que incrementa la posibilidad de fallas en el programa de diagnóstico precoz de las malformaciones congénitas.^{6,9,10}

Al analizar la edad materna avanzada, se señala que después de los 35 años el riesgo de todas las anomalías no cromosómicas se incrementan en forma significativa con la edad materna, se eleva la incidencia de talipes equinovaro y después de los 40 años las anomalías cardíacas. Se plantea además que el incremento de la edad paterna se asocia a un incremento de defectos de nacimiento por mutaciones autosómicas dominantes nuevas.^{2,8-11}

Es de destacar, al analizar la edad gestacional con que se procede a realizar la interrupción de la gestación, que en más de la mitad de la muestra (53,45 %) se efectuó el proceder antes de las 24 sem de gestación y el 44,42 % entre las 24 y las 26 sem.

En Cuba se diseñó un programa para garantizar el diagnóstico precoz de las malformaciones congénitas desde el año 1998, y en él se incluyen todas las embarazadas a las cuales se les realiza la captación temprana de forma gratuita, este pone en práctica el asesoramiento genético que se ofrece en cada área de salud, donde se identifica el riesgo y sobre su base se realiza la atención de la señora y de su familia.

Las técnicas de diagnóstico prenatal incluyen la realización de la electroforesis de hemoglobina cuando se capta el embarazo, los marcadores genéticos entre las 12 y las 14 sem, la determinación de alfa feto proteína en suero materno, el ultrasonido del programa que se debe efectuar alrededor de las 22 sem, y a las señoras de edad avanzada se les ofrece la posibilidad de estudio cromosómico por medio de la amniocentesis antes de las 19 sem.^{7,9,12}

Con respecto al peso fetal se pudo observar que en más de la mitad fue menor o igual a 500 g, lo que corresponde con la edad gestacional en que se realiza la interrupción y con la repercusión que el defecto encontrado tiene sobre el crecimiento y desarrollo intrauterino del producto. Predominó en el estudio la afectación de los fetos pertenecientes al sexo masculino lo que corresponde con la bibliografía consultada. En esta serie afectó al 49,31 %.^{7,13-15}

Las malformaciones afectaron fundamentalmente al sistema nervioso en el 40,50 % de los casos, seguidas de las renales en el 18,13 % y las cardiovasculares en un 11,35 %. Delgado en un estudio realizado en La Habana señala que del total de interrupciones de causa genética efectuadas un 25,9 % correspondió a defectos del sistema nervioso, seguidas de las afecciones cardiovasculares en el 16,9 % y las renales en 11,9 %. Dentro de los defectos del Sistema Nervioso Central más frecuentes se señalan la anencefalia y la espina bífida que pueden ser diagnosticados por alteraciones en la alfa feto proteína y verificados por la ultrasonografía.^{7,16}

Gracias a la puesta en práctica de la ultrasonografía transvaginal el diagnóstico puede ser precoz (alrededor de las 10 sem) en el 60 % de los casos, a las 14 en el 90 % y solo un 3,5 % persiste sin diagnóstico hasta las 20 sem. Identificando las cuatro cámaras del corazón fetal se diagnostican entre un 40 y un 50 % de las alteraciones congénitas del órgano, cuando se suma la visualización de los conductos de flujo de salida ventricular, se incrementa esta detección del el 60 al 80 %.¹⁶

La prevalencia de las alteraciones renales en algunos estudios consultados fue de un 12, 8 %, inferior a la de esta serie.⁷

La edad materna más frecuente osciló entre los 20 y los 35 años y el tiempo de gestación a la interrupción entre 24 y 26 sem. El peso del producto estuvo por debajo de los 500 g, fueron más frecuentes las malformaciones en el sexo masculino. Las malformaciones del sistema nervioso fueron las más frecuentes seguidas de las renales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez M, Fuentes LT. Experiencia de Veinte Años del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas. Rev Cubana Genet Comunit. 2007; 1(2): 28-34.
2. Cunningham F, Gant N, Leveno K, Gilstrap L, Hauth J, Wenstrom K. Williams Obstetricia. 21ra. ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2007. p. 801- 888.
3. Scout JR , Di Saia PJ, Hammond CIB, Spellacy Wn, Hauth JC. Danforth. Tratado de Obstetricia y Ginecología. 8va. Ed. México: Mcgraw- Hill Interamericana; 2000. p.181-204.
4. Donoso E, Villaroel L. Edad materna avanzada y riesgo reproductivo. Rev Méd Chile. 2003; 131: 55-9.
5. Pérez. MT, Fuentes LT. Actitudes de individuos de la población cubana hacia el Aborto Selectivo. Rev Cubana Genet Comunit. 2007; 1(2): 15-20.
6. Rodrigo C, Canaval H, Prieto C. Obstetricia de alto riesgo. 6ta ed. Colombia: Ed Distribuna; 2007. p. 101- 108.
7. Delgado O, Lantigua A, Cruz G, Díaz C, Bardasquera D. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas. Rev Cubana Med Gen Integ. 2007; 23(2).

8. Nacer H, Cifuentes O, Millan Z, Vacarisas A, Kobrich S. La edad paterna como factor de riesgo para las malformaciones congénitas. Rev Méd Chil. 2008; 136(2): 201-8.
9. Osorio A, Rodríguez JM. Embriopatías Asociadas al Uso de Misoprostol. Rev Chil Obstet Ginecol. 2007; 72(5): 346-51.
10. Aguilar S, Castillo D, Oliva J. Aquinesia Fetal. Presentación de dos casos. Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica. Mht. No 918. La Habana; 2007.
11. Botto LD, Lisi A, Robert- Gnansia E. International Retrospective Cohort Study of Neural Tube Defect in Relation to Folic Acid Recommendations Working. BMJ. 2005; 20(12): 571.
12. Ducarme G, Graesslin O, Alanio E. Increased Nuchal Traslucency and Cistyc Hygroma in the First Trimestrer: Prenatal Diagnosis And Neonatal Outcome. Gynecol Obstet Fertil. 2005; 33(10): 750-4.
13. Thakur V, Gilbert HL, Akinfenwa O. Case Report of Prenatal Diagnosis of Penta X Synbrome in Association with Insolated Borderline Ventriculomegaly. J Obstet Gynecol. 2005; 25(2): 208-9.
14. Bailey LB, Berry RJ. Folic Acid Supplementation and the Ocurrance of Congenital Heart Defect, Orofacial Clefts, Multiple Births, and Missscarriage. Am J Clin Nutr. 2005; 81(5): 1213-7.
15. Ball RH, Caughey AB, Malone FD. First and Second Trimestrer Evaluation of Risk for Down Sindrome. Obstet Gynecol. 2007; 110(1): 10-7.
16. Ultrasound and Autopsy Findings After 2nd Trimester Terminations of Pregnancy. J Perinatal Med. 2008; 36(1): 59-69.

Recibido: 30 de abril de 2012.
Aprobado: 13 de mayo de 2012.

Isabel Figueroa Calderón. Hospital Materno Provincial "Ana Betancourt de Mora", Camagüey, Cuba. Correo electrónico: isabelm@acinoxcm.cu