

Asesoramiento genético a gestantes con defectos congénitos mayores

Genetic counseling to pregnant women with major congenital defects

Yoni Tejada Dilou^{1*}
Yamira del Rio Monier²
Dunia Coca Prades¹
Yumaile Beltran Mayeta¹

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. Policlínico Docente José Martí Pérez. Santiago de Cuba, Cuba.

² Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. Policlínico Docente Josué País García. Santiago de Cuba, Cuba.

* Dirección electrónica: yonitejada@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: Los defectos congénitos mayores son resultado de un defecto de desarrollo intrínseco y desde su comienzo en un órgano o en una región anatómica. Su unión con otros formará los síndromes caracterizados por un conjunto de defectos múltiples por malformación, disrupción o deformidad con afectación de varias áreas del desarrollo y con íntima relación histopatológica.

Objetivo: Evaluar la efectividad del asesoramiento genético en gestantes basado en evidencias ultrasonográficas de defectos congénitos mayores.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo transversal en el Policlínico "José Martí Pérez" del municipio de Santiago de Cuba. El universo estuvo conformado por la totalidad de las gestantes con evidencias ultrasonográficas de defectos congénitos mayores en los años 2016-2017. La información obtenida se procesó de forma computarizada y se aplicó el porcentaje como medida de resumen.

Resultados: La aparición y detección de los defectos congénitos en las gestantes adolescentes afecta principalmente el sistema cardiaco, asociado a cromosomopatías, sistema renal, nervioso central, interrumpiéndose el mayor número de gestantes con defectos congénitos mayores.

Conclusiones: Se evidenció que con el asesoramiento genético como herramienta de prevención de los defectos congénitos, se logró la terminación voluntaria del embarazo en la mayoría de los casos manteniendo la tasa de mortalidad infantil por debajo de los propósitos nacionales, mediante la detección precoz de los defectos congénitos en la Atención Primaria de Salud.

Palabras clave: Defectos congénitos mayores; gestantes; interrupciones.

ABSTRACT

Introduction: Major congenital defects result from any intrinsic development defect and from their beginning in an organ or in an anatomical region. Their union with others shall form the syndromes characterized by a set of multiple defects due to malformation, disruption or deformity with involvement of several development areas and with an intimate histopathological relationship.

Objective: To evaluate the effectiveness of genetic counseling in pregnant women based on ultrasonographic evidence of major congenital defects.

Methods: A cross-sectional descriptive study was carried out at José Martí Pérez Polyclinic in Santiago de Cuba Municipality. The study population was made up of all pregnant women with ultrasonographic evidence of major congenital defects in the years 2016 and 2017. The information obtained was processed in a computerized way and the percentage was applied as a summary measure.

Results: The onset and detection of congenital defects in adolescent pregnant women mainly affects the cardiac system, associated to chromosomopathies, the renal system, the central nervous system, terminating the greater amount of pregnant women with major congenital defects.

Conclusions: Genetic counseling was evidenced to be a tool for the prevention of congenital defects, by which voluntary termination of pregnancy can be achieved in most cases, keeping infant mortality rate below national purposes, through early detection of congenital defects in primary health care.

Keywords: Major congenital defects; pregnant women; termination.

Recibido: 19/12/17

Aprobado: 23/04/18

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos mayores son resultado de un defecto de desarrollo intrínseco y desde su comienzo en un órgano o en una región anatómica. Su unión con otro formarán los síndromes caracterizados por un conjunto de defectos múltiples por

malformación, disrupción o deformidad con afectación de varias áreas del desarrollo y con íntima relación histopatológica.⁽¹⁾

A nivel mundial, al menos 7,6 millones de niños nacen cada año con malformaciones genéticas o congénitas graves; el 90 % de esos niños nacen en países de ingresos medios o bajos. En el mundo desarrollado, los trastornos genéticos y congénitos son la segunda causa más frecuente de mortalidad infantil y en la niñez, con una prevalencia al nacer del 25-60 por 1000, la asociación de estas condiciones genéticas a factores de riesgos específicos puede cambiar y modificar este panorama.^(2,3)

Según lo propuesto por el Grupo Consultivo de la OPS para la prevención y el control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos en 1984, uno de los objetivos de los Servicios de Genética es "reducir la prevalencia al nacimiento de enfermedades genéticas y defectos congénitos". Iniciándose el Programa Nacional para el diagnóstico manejo y prevención de las enfermedades genéticas y defectos congénitos (DC) en la provincia de La Habana al igual que el resto del país como parte integral de los servicios asistenciales universales de salud con interrelación mancomunada con la Atención secundaria estableciéndose la red nacional de genética comunitaria en Cuba.^(2,3)

No es hasta el año 2003, con la orientación del estudio a la población con retraso mental y discapacidades mayores, que de forma aparejada se desarrolló la capacitación del personal en la Red Nacional de Genética en todo el territorio y trajo consigo de forma paulatina la cobertura de los servicios de genética comunitario en la Atención Primaria de Salud.^(3,6)

Para lograr esto se debe detectar riesgo genético en grupos poblacionales, familias e individuos, de ahí que la salud reproductiva es un elemento esencial, no solo como un reflejo de salud de la niñez y la adolescencia. Esto contribuye a determinar los niveles de salud más allá del período reproductivo para hombres y mujeres, y tiene además marcado efecto intergeneracional, fundamentalmente a través de las mujeres, estando afectada por otras variables de salud, como la nutrición, salud de la infancia y la adolescencia, los estilos de vida y el medio ambiente.^(3,4)

En Cuba, los últimos 15 años han estado marcados por el desarrollo de profundas transformaciones en el Sistema Nacional de Salud, intensificando el perfeccionamiento y consolidación de la Atención Primaria de Salud, acompañado de nuevas tecnologías y el acercamiento e incremento de los servicios especializados a la población,⁶ además de trabajar la prevención de los defectos congénitos con óptica preventiva lo que ha mantenido una tasa de defectos congénitos por debajo del 1 % en la provincia y municipio de Santiago de Cuba, cumpliendo los estándares nacionales para este indicador de calidad materno infantil.⁽⁵⁻⁷⁾

Como estrategia nacional, desde inicios de la década del 80 del pasado siglo comenzaron los primeros pasos para la organización del servicio de genética que ya en este momento consta de programas para la atención pre concepcional, prenatal y postnatal de la población, diseñados en dos modalidades: los servicios asistenciales-preventivos de base individual-familiar y los programas de prevención de base poblacional.^(6,7)

Los servicios de genética médica están organizados en una red distribuida por todos los municipios del país. A su vez está integrada por genetistas clínicos, asesores genéticos, especialistas en medicina general integral, licenciados en enfermería y otros especialistas afines (obstetras, pediatras, defectólogos, ultrasonografistas, inmunólogos, biólogos).⁽⁶⁻⁸⁾

Por ser una prioridad del Ministerio de Salud Pública en la Atención Primaria de Salud, incrementar la calidad de vida prenatal y postnatal mediante los programas de la Genética Comunitaria, nos motivamos a realizar esta investigación con el objetivo evaluar la efectividad del asesoramiento genético en gestantes basado en evidencias ultrasonográficas de defectos congénitos mayores.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo transversal en el Policlínico "José Martí" del municipio Santiago de Cuba, 2016-2017.

El universo estuvo conformado por la totalidad de las gestantes con evidencias ultrasonográficas de defectos congénitos mayores siendo 12 y 5 los casos en los años, 2016-2017 respectivamente.

Criterios de inclusión

1. Haber sido captado el embarazo en el año 2016 y 2017.
2. Presentar diagnóstico prenatal ultrasonográfico de defecto congénito mayor.

Criterios de exclusión

1. No haber llevado a cabo el seguimiento del embarazo en el área de salud.
2. No cumplir con los criterios de inclusión.

Criterios de salida:

1. Aquellas gestantes sin sospecha diagnóstica de defectos congénitos mayores.

Se determinaron las siguientes variables:

1. Edades de aparición de los defectos congénitos.
 - Menores de 19 años, 11 meses y 29 días: Edad que está en riesgos de aparecer los defectos congénitos.
 - De 20-34 años: Edad óptima para concebir.
 - A partir de 35 años: Riesgos de defectos cromosómicos que se acompañan de defectos congénitos.
2. Programas de Genética Comunitaria.
 - Alfafepto proteína: Programa de detección de defectos congénitos del tubo neural.
 - Ultrasonidos I Trimestre: Programa de detección de signos sonográficos para cromosomopatías acompañado de defectos congénitos.
 - Ultrasonidos II Trimestre: Programa de detección de signos sonográficos en las estructuras fetales en busca del corazón.

- Ultrasonidos III Trimestre: Programa de detección de signos sonográficos en las estructuras fetales de forma tardía en el sistema digestivo y renal y sistema nervioso central (SNC).
3. Defectos congénitos mayores: Se definió cuando la aparición por signos sonográfico en los ultrasonidos se asocia con un defecto incompatible para la vida prenatal o postnatal del feto.
4. Defectos congénitos por sistemas.
- Pared anterior.
 - Sistema Renal.
 - Sistema Nervioso Central.
 - Sistema Cardiovascular.
 - Sistema Digestivo.
 - Sistema Múltiple.
 - Otros.
5. Efectividad del Asesoramiento Genético: Son las acciones desencadenadas por un profesional de la enfermería (asesor genético):
- Efectivas: Cuando se logra la terminación voluntaria del embarazo con el asesoramiento genético no directivo.
 - No efectivas: Cuando no se logra la terminación voluntaria del embarazo con el asesoramiento genético no directivo.

En la etapa organizativa se sostuvo una reunión con la Dirección del Policlínico "José Martí Pérez" para explicarles el objetivo de la investigación estableciendo las coordinaciones de trabajo para la obtención de la información.

Para la recolección del dato primario se procedió mediante la revisión del Carnet Obstétrico de los casos con evidencias ultrasonográficas de defectos congénitos mayores y el Registro Lineal de la Consulta de Genética Comunitaria del Policlínico "José Martí Pérez", se realizó una revisión bibliográfica detallada del tema en la biblioteca del Centro de Información de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba, además de una intensa búsqueda en INFOMED e INTERNET.

Se procesó de forma computarizada a través del paquete estadístico Epiinfo 6 para lo cual se creó una base de datos que permitió confeccionar tablas de contingencias donde se aplica el porcentaje como medida de resumen para las variables.

Se analizó toda la información obtenida a través de la descripción de cada cuadro, estableciendo comparaciones con otros estudios, permitiendo arribar a conclusiones y emitir recomendaciones.

El estudio se realizó de acuerdo con lo establecido en la declaración de Helsinki sobre la investigación en seres humanos. Se cumplimentaron las normas éticas en cuanto a la discreción, confiabilidad de la información y honestidad.

RESULTADOS

La [tabla 1](#) muestra la interrelación de la positividad de los defectos congénitos con el Programa de Ultrasonido de Genética Comunitaria del 2016-2017. De un total de 3 y 2 ultrasonidos (US) positivos del primer trimestre en el área de salud, se confirmó solo 1 en ambos años para un 5 % y 11,1 % en 2016 y 2017 respectivamente. En relación al US del segundo trimestre de 10 y 5 positivos en el área de salud, solo se confirmaron 6 (30 %) y 3 (33 %) en los años estudiados respectivamente. De un total de las Vistas Básicas Extendidas (VBE) positivas, solo se confirmaron de 6 y 2,5 (25 %) y 2 (22,2 %) en 2016 y 2017 respectivamente.

Tabla 1. Interrelación de la positividad de los Defectos Congénitos con los Programas de Genética Comunitaria

| Programas de Genética Comunitaria | 2016 | | | 2017 | | |
|-----------------------------------|-------------------------|---------------|----|-------------------------|---------------|------|
| | Positivos Área de salud | US confirmado | % | Positivos Área de salud | US confirmado | % |
| US I Trim | 3 | 1 | 5 | 2 | 1 | 11,1 |
| US II Trim | 10 | 6 | 30 | 5 | 3 | 33,3 |
| VBE | 6 | 4+1 | 25 | 2 | 1+1 | 22,2 |
| US III Trim | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Total | 20 | 12 | 60 | 9 | 5 | 55,5 |

AFP: Alfafeto Proteína, US: Ultrasonidos, VBE: Vista Básica Extendida, Trim: Trimestres, TVE: Terminación Voluntaria de Embarazo.

Fuente: Registro Lineal del Programa de Genética Comunitaria.

Nota aclaratoria: % hallado en base al total de los ultrasonidos positivos del área de salud.

Tabla 2. Aparición de los defectos congénitos mayores según la edad

| Riesgos Edad | 2016 | | | 2017 | | |
|-----------------------|--------------|----|-----|--------------|----|-----|
| | Riesgo de DC | DC | % | Riesgo de DC | DC | % |
| Menores hasta 19 años | 104 | 7 | 5,5 | 120 | 2 | 1,1 |
| 20-34 años | 20 | 3 | 2,4 | 39 | 3 | 1,7 |
| A partir de 35 años | 3 | 2 | 1,6 | 22 | 0 | 0 |
| Total | 127 | 12 | 9,4 | 181 | 5 | 2,7 |

DC: Defectos Congénitos. TVE: Terminación Voluntaria de Embarazo.

Nota aclaratoria: n= 127, y 181 en los años 2016 y 2017 respectivamente.

La [tabla 2](#) muestra la aparición de los defectos congénitos mayores según la edad, de las 104 y 120 gestantes con riesgos de defectos congénitos por la edad, aparecieron los defectos congénitos en 7 (5,5 %) y 2 (1,1 %) en los años 2016 y 2017 respectivamente. De un total de 127 y 181 gestantes con riesgos de defectos congénitos mayores solo 12 (9,4 %) y 5 (2,7 %) presentaron evidencias clínicas y radiográficas de defectos congénitos mayores en los años 2016 y 2017 respectivamente.

En la [tabla 3](#) se muestran las incidencias de los defectos congénitos mayores según sistemas afectados en los años 2016 y 2017, comportándose en los defectos de pared anterior con un incremento de 1 caso para un 20 % en el año 2017, siendo inversamente proporcional en los defectos del sistema renal, digestivo, múltiples y otros, con 2 casos para un 16,6 %, 1 caso para un 8,3 % y 2 casos para un 16,6 % respectivamente en el año 2016, no existiendo afectados en estos sistemas en el 2017. La aparición de los defectos congénitos del sistema nervioso central disminuye en el año 2017 con respecto al año 2016 de 2 casos a 1 caso con 16,6 y un 20 % respectivamente; predominaron los defectos congénitos del sistema cardiovascular con 4 y 3 casos en los años 2016 y 2017 respectivamente, negándose a la interrupción voluntaria del embarazo 1 caso en el 2016.

En la [tabla 4](#) se muestra la efectividad del asesoramiento genético en la terminación voluntaria de embarazo en los defectos congénitos mayores. De un total de 12 y 5 casos confirmados de defectos congénitos mayores se logró una efectividad del asesoramiento genético no directivo en 11 (91,6 %) y 5 (100 %) en los años 2016 y 2017 respectivamente, logrando una efectividad del asesoramiento genético por encima del 90 % como un estándar nacional.

Tabla 4. Efectividad del asesoramiento genético en la terminación voluntaria de embarazo, en los defectos congénitos

| Asesoramiento genético | Efectividad | | | | |
|------------------------|-------------|-----|--------------|--------|-----------------|
| | DC | TVE | A/G Efectivo | negada | A/G No efectivo |
| 2016 | 12 | 11 | 91,6 | 1 | 8,4 |
| 2017 | 5 | 5 | 100 | 0 | 0 |

DC: Defectos congénitos. TVE: Terminación Voluntaria de Embarazo.
A/G: Asesoramiento genético.

Fuente: Registro Lineal del Programa de Genética Comunitaria.

DISCUSIÓN

En la actualidad los defectos congénitos constituyen una de las primeras causas de muerte aportando significativa importancia a la mortalidad infantil tanto en países subdesarrollados como desarrollados. La Genética como ciencia de élite ayuda a mejorar las tasas y garantiza la atención integral a la mujer al niño y la familia desde la esfera preconcepcional a través de la Genética Comunitaria.^(2,8)

Los indicadores del programa de genética comunitaria son las pautas para mantener un trabajo mancomunado que haga que las tasas oscilen dentro de los estándares establecidos por el Sistema Nacional de Estadística, logrando una atención integral de

calidad en los diversos programas de atención genética prenatal, postnatal (recién nacidos) preconcepcional, poblacional y otros, como se expresa en los Manuales del Programa del Sistema Nacional de Genética.⁽⁹⁾

Los defectos congénitos en sentido general continúan siendo las primeras causas de morbimortalidad en el país y en la provincia. Por esta razón el programa de detección de malformaciones congénitas por determinación de alfafetoproteína en suero materno comenzó a funcionar de forma masiva en este territorio en 1986, conjuntamente con la evaluación ultrasonográfica de las gestantes. Con la existencia de estos programas se garantiza un gran número de casos, el diagnóstico y la prevención de defectos congénitos con un elevado riesgo de mortalidad perinatal, o de morbilidad que afectan la calidad de vida generando discapacidades en los fetos afectados.^(10,11)

En el transcurso de los últimos cincuenta años, con la introducción de nuevas tecnologías como el ultrasonido, los estudios cromosómicos y moleculares, se ha logrado hacer un seguimiento de las diferentes etapas del desarrollo del feto, al punto de poder diagnosticar prenatalmente muchos defectos congénitos y establecer los marcadores ultrasonográficos, como medida de prevención de los defectos congénitos en los diferentes niveles de atención.^(11,12)

Se identifican como factores que afectan el riesgo preconcepcional en la aparición de los defectos congénitos: los sociales, culturales, políticos, económicos, psicológicos y de género de una comunidad influyendo sobre la incidencia de la integridad materno infantil, estando estas muy vinculadas a estos factores, por lo tanto, se hace necesario conocer más a fondo esta dinámica para estar mejor preparados a través del diagnóstico comunitario del Equipo Básico de Salud y poder guiar las intervenciones de enfermería sobre la base genética en la comunidad.⁽¹³⁻¹⁵⁾

Los defectos congénitos asociados a enfermedades cromosómicas son una causa importante de enfermedad y mortalidad en el feto, ya que producen abortos espontáneos, óbitos, muerte neonatal, malformaciones congénitas, así como retraso mental, por lo que es de vital importancia el diagnóstico precoz de cualquier defecto cromosómico en el feto ya que así se podrá valorar la posibilidad de tratamiento intrauterino, interrupción del embarazo o preparación del núcleo familiar y del personal de salud, para la atención óptima del neonato afectado, con el fin de minimizar el daño y mejorar el tratamiento o la rehabilitación.⁽¹¹⁻¹³⁾

En conclusión, se evidenció la efectividad del asesoramiento genético como herramienta de prevención de los defectos congénitos, logrando la terminación voluntaria del embarazo en la mayoría de los casos, manteniendo la tasa de mortalidad infantil por debajo de los propósitos nacionales mediante la detección precoz ultrasonográfica de los defectos congénitos mayores en la Atención Primaria de Salud.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Oliva RJA. Malformaciones craneoencefálicas. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 45-73.
2. Blanco Pérez Irenia, Mitjans Torres María del Carmen, Miñoso Pérez Sahily, Barroso Gázquez Caridad, Socarrás Gámez Ada. Resultados en el diagnóstico prenatal citogenético en Pinar del Río. Rev Ciencias Médicas. 2013 [citado 2017 Mar 24];17(6):87-95. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000600009&lng=es

3. Pachajoa H, Villota VA, Cruz LM, Ariza Y. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad. Cali, Colombia: Editorial Biomédica; 2015 [citado Ene 2018];35:227-34. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v35i2.2295>
4. López BI, Vega A, Ramona A, Uría ARM, Campo González A, Díaz Aguilar R, Amador Morán R. Factores de riesgo para complicaciones del recién nacido grande para su edad gestacional Investigación y Educación en Enfermería. Universidad de Antioquia Medellín. 2012 [citada Ene 2018];30(1):95-100. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=105224287009>
5. Zarante AM, Gracia G, Zarante I. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. Pontificia Universidad Javeriana Bogotá. Colombia. 2012 [citado Ene 2018];53(1):11-25.
6. Rojas I, Pérez MT, La Rosa D, Hernández N4 Chávez S, Fuentes L, et al. Comportamiento de los defectos congénitos mayores en el Territorio Sur Este de la provincia Sur Este de la provincia de la Habana, 1993-2008. Rev Cubana Genet Comunit. 2010 [citado 23 Sep 2016];4(1):32-6. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rcgc060110.pdf>
7. Rodríguez Díaz RN. Aborto eugenésico: actitud ante el diagnóstico de un feto malformado. Dilemata. 2015 [citado 23 Sep 2016];7(17). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4954381>
8. OMS. Anomalías congénitas. 2015 [citado 23 Sep 2016]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
9. Betancourt Betancourt GJ. Limitación del esfuerzo terapéutico y principios bioéticos en la toma de decisiones. Rev Hum Med. 2014 [citado 23 Sep 2016];14(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202014000200011
10. Taboada Lugo N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. Revista Humanidades Médica. 2017 [citado 5 Ene 2018];17(1). Disponible en: <http://www.humanidadesmedicas.sld.cu/index.php/hm/article/view/1035/692>
11. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M, Rivera Esquivel MC, Rivera Esquivel VC. La genética comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal. Rev Cien Méd. 2013 [citado 12 Jun 2014];17(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03002003000100001&lng=es&nrm=iso&tlng=es
12. Campos Cuevas N, Ruiz Juan Y Montes de Oca Delás L, Pérez Constantén MO. Evaluación del programa de detección de malformaciones congénitas por cuantificación de alfa-fetoproteína en suero materno. Rev Inf Cient. 2015;91(3):415-423.
13. Orive Rodríguez MN, Varona de la Peña F, Martínez Rodríguez G, Hechavarría Rodríguez N, Reaad López AF. Pesquisa de malformaciones congénitas por determinación de alfa-fetoproteína en suero materno. Las Tunas, 1986-2008. Rev Cubana Gen. 2010 [citado 12 Jun 2014];4(3). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n3/rcgc030310.html>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.