

## Diabetes gestacional: necesidad del asesoramiento genético preconcepcional en Matanzas

Gestational diabetes: need for preconception genetic counseling in Matanzas

Elsa Juana Luna-Ceballos<sup>1\*</sup>  <https://orcid.org/0000-0002-2222-6313>

Yasmín Rodríguez-Acosta<sup>2</sup>  <https://orcid.org/0000-0002-5829-5150>

Grecia Martínez-Leiva<sup>2</sup>  <https://orcid.org/0000-0001-6013-9985>

María Elena Blanco-Pereira<sup>2</sup>  <https://orcid.org/0000-0003-2550-9252>

Juan Carlos Perdomo-Arrién<sup>1</sup>  <https://orcid.org/0000-0002-5063-5093>

Mayté Castro-López<sup>1</sup>  <https://orcid.org/0000-0003-2901-9867>

Milagros Rodríguez-Quintana<sup>1</sup>  <https://orcid.org/0000-0002-5851-0893>

<sup>1</sup> Centro Provincial de Genética Médica. Matanzas, Cuba.

<sup>2</sup> Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [lunasol62@nauta.cu](mailto:lunasol62@nauta.cu)

### RESUMEN

**Introducción:** muchas gestantes que se atienden en consulta de Genética prenatal provienen de familias con diabetes mellitus y desarrollan diabetes gestacional, por lo que requieren el asesoramiento genético preconcepcional sobre factores de riesgo, que en muchos casos no reciben.

**Objetivo:** identificar los antecedentes familiares de diabetes mellitus en las gestantes que debutan con diabetes gestacional, sin haber tenido asesoramiento genético preconcepcional.



**Materiales y métodos:** se realizó un estudio descriptivo retrospectivo durante el período 2017 a 2019 en 186 embarazadas diagnosticadas con diabetes gestacional, del municipio Matanzas.

**Resultados:** el 39,7 % de las gestantes con diabetes gestacional pertenecían a familias con diabetes mellitus; el 27,02 % tenía un familiar de primer grado afectado; en el 59,45 % predominó la vía materna de transmisión hereditaria; un 22,58 % presentó defectos congénitos, y el 54,05 % no recibió asesoramiento genético preconcepcional.

**Conclusiones:** no todas las embarazadas con antecedentes familiares de diabetes mellitus recibieron asesoramiento genético preconcepcional, indispensable para minimizar el riesgo de diabetes gestacional.

**Palabras clave:** diabetes gestacional; embarazo; diabetes mellitus; asesoramiento genético; riesgo genético.

## ABSTRACT

**Introduction:** many pregnant women attended in prenatal genetic consultation come from families with diabetes mellitus and develop gestational diabetes, so they require preconception genetic counseling on risk factors, which they do not receive in many cases.

**Objective:** to identify family antecedents of diabetes mellitus in pregnant women who debut with gestational diabetes, without having received preconceptional genetic counseling.

**Materials and methods:** a retrospective descriptive study was carried out during the period 2017 to 2019 in 186 pregnant women from the municipality of Matanzas, diagnosed with gestational diabetes.

**Results:** 39.7 % of the pregnant with gestational diabetes came from families with diabetes mellitus; 27.02 % of them had an affected first-grade relative; maternal hereditary transmission predominated in 59.45 %; 22.58 % presented congenital defects, and 54.05 % did not received preconceptional genetic counseling.

**Conclusions:** not all the pregnant women with family antecedents of diabetes mellitus received preconceptional genetic counseling, which is essential to minimize the risk of gestational diabetes.

**Key words:** gestational diabetes; pregnancy; diabetes mellitus; genetic counselling; genetic risk.



Recibido: 27/09/2021.

Aceptado: 05/11/2021.

## INTRODUCCIÓN

La diabetes gestacional (DG) se define como la alteración del metabolismo de los carbohidratos que es detectada por primera vez o se inicia durante el embarazo, y representa un importante factor de riesgo para la mujer y un problema de salud para el producto. La primera descripción data de 1882, aunque el primer caso se reportó en 1824.<sup>(1-4)</sup>

La Organización Mundial de la Salud considera la diabetes mellitus (DM) como la enfermedad metabólica que con más frecuencia complica el embarazo, y es, en orden decreciente de frecuencia, la tercera enfermedad crónica que puede afectar a una gestante. La incidencia poblacional de DG varía aproximadamente entre 3 y 10 %, porcentaje en ascenso como consecuencia del incremento de la diabetes mellitus tipo 2 y la obesidad.<sup>(1,2)</sup>

En Cuba, estudios efectuados han informado que la prevalencia es de aproximadamente 4,5 %.<sup>(5,6)</sup> Durante este trastorno metabólico, la placenta sufre alteraciones que modifican su función, pudiendo comprometer la salud del bebé.<sup>(7)</sup>

La literatura científica muestra que el diagnóstico de DG realizado en la primera mitad del embarazo, presenta complicaciones tempranas en las pacientes y mayor necesidad de tratamiento farmacológico para el control metabólico.<sup>(8-10)</sup>

El diagnóstico antes de las 20 semanas de gestación, conlleva tasas de malformaciones congénitas más altas, y la paciente puede debutar con hipertensión arterial, a diferencia de quienes reciben el diagnóstico en la segunda mitad del embarazo, cuyo control glicémico puede hacerse casi exclusivamente con dieta.<sup>(9,10)</sup>

Recientemente se ha identificado al gen PAX8 como candidato para conocer las causas de la diabetes gestacional, lo que abre una nueva vía para el diagnóstico anticipado.<sup>(11)</sup>

En el municipio Matanzas existen familias identificadas, por los asesores genéticos, con varios miembros afectados por diabetes mellitus tipo II, según consta en el registro de enfermedades comunes de origen genético de cada policlínico. La DG puede aparecer en mujeres de estas familias, y se puede prevenir si se utiliza el asesoramiento genético preconcepcional adecuadamente.

El objetivo de este estudio es identificar los antecedentes familiares de diabetes mellitus en las gestantes que debutan con diabetes gestacional sin asesoramiento genético preconcepcional.



## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo que abarcó los años 2017, 2018 y 2019. El universo estuvo conformado por todas las gestantes atendidas en el Centro Provincial de Genética que tenían diagnóstico de DG, pertenecientes al municipio de Matanzas en el período estudiado, para un total de 186. La muestra correspondió con aquellas que tuvieron antecedentes familiares de DM, equivalente a 74 gestantes.

Para la recolección de la información se emplearon las historias clínicas de genética como soporte de la investigación. Las variables analizadas fueron: edad materna, antecedentes familiares de DM dada por la agregación familiar, categorizada en: solo familiares de primer grado, segundo grado o ambos; antecedentes solo por vía materna, paterna o ambas; malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente, y asesoramiento genético preconcepcional recibido.

Las medidas estadísticas de las variables se expresaron en tablas. En el procesamiento estadístico se utilizó el análisis porcentual como medida resumen. Para la elaboración del informe final se utilizó el programa Microsoft Word 2016, y para la confección de las tablas la hoja de cálculo Microsoft Excel 2016.

Se cumplieron los principios bioéticos fundamentales, como el respeto por las personas, la autonomía, el de beneficencia y no maleficencia, la privacidad y veracidad de los datos recogidos, y el principio de justicia.

## RESULTADOS

La DG tuvo un comportamiento semejante entre los grupos de mujeres menores y mayores de 30 años, teniendo en cuenta que el número de embarazadas en ambos fue similar; 74 gestantes tenían antecedentes familiares de DM y hubieran podido recibir asesoramiento genético en su totalidad para minimizar sus riesgos, como se observa en la tabla 1.

**Tabla 1.** Edad materna y antecedentes familiares de DM en mujeres con DG

Mujeres con DG	Edad materna < de 30 años	Edad materna = o > de 30 años	Antecedentes familiares de DM	No. de mujeres	% de mujeres
No. de mujeres	91	95	Con antecedentes	74	39,78
% de mujeres	48,92	51,07	Sin antecedentes	112	60,21



A continuación, en la tabla 2, se analiza cómo del total de 74 mujeres con antecedentes familiares de DM, predominaron las que tenían familiares afectados tanto de primer como de segundo grado, dada la mayor agregación familiar y genes compartidos. La DG sobresalió en aquellas embarazadas cuya herencia de DM era solo por vía materna.

**Tabla 2.** Tipo de agregación familiar en mujeres con DG

Agregación familiar	No. de mujeres	% de mujeres
Familiar con DM solo de 1er grado	20	27,02
Familiar con DM solo de 2do grado	12	16,21
Familiar con DM de 1er y 2do grado	42	56,75
Familiar con DM solo por vía materna	44	59,45
Familiar con DM solo por vía paterna	17	22,97
Familiar con DM tanto por vía materna como paterna	13	17,56

Se presentaron defectos congénitos en 42 mujeres (22,58 %), predominando los cardiovasculares —representados en primer término por la comunicación interventricular—, los del sistema nervioso central con las ventriculomegalias, y los musculoesqueléticos con los defectos vertebrales. (Tabla 3)

**Tabla 3.** Defectos congénitos detectados en gestantes con DG

Defectos congénitos detectados por ultrasonido	No. de mujeres	% de mujeres
Cardiovasculares	16	8,6
Sistema Nervioso Central	10	5,37
Musculoesqueléticos	8	4,30
Defecto de pared anterior	3	1,61
Otros	5	2,68
Total	42	22,58

De las 74 gestantes que tenían antecedentes de DM, 40 no recibieron asesoramiento genético previo al embarazo, lo que nos alerta sobre la subutilización de las consultas de riesgo preconcepcional. (Tabla 4)



**Tabla 4.** Asesoramiento genético preconcepcional en mujeres con DG

Asesoramiento genético preconcepcional	No. de mujeres	% de mujeres
Recibido	34	45,9
No recibido	40	54,05

## DISCUSIÓN

En este estudio, la DG se comportó de forma similar en cuanto a los grupos de edades por encima o por debajo de 30 años, dada la cantidad de mujeres semejante en ambos; pero la literatura especializada insiste en la mayor incidencia de DG en embarazadas con edad superior a los 30 años.<sup>(12)</sup>

Investigadores como Quintero Paredes,<sup>(12)</sup> Cruz Hernández<sup>(13)</sup> y Pinillos Patiño,<sup>(14)</sup> exponen la importancia del antecedente de familiares de primer grado con DM en pacientes con DG,<sup>(12-14)</sup> lo que concuerda con los resultados que se hallaron, por la cercanía del grado de parentesco que establece el mayor número de genes que se comparten en común.<sup>(15)</sup> El presente trabajo muestra que tanto la presencia de familiares de primer como de segundo grado favorece la aparición de DG, lo que expresa el concepto de herencia multifactorial para estas enfermedades complejas o crónicas no transmisibles como la DM, donde hay que tener en cuenta la agregación familiar. Es decir, a más familiares afectados, mayor es el riesgo de aparición de la enfermedad.

Las malformaciones fetales encontradas por Villota-Burbano et al.<sup>(8)</sup> en su estudio, correspondieron al 4,8 y 2,9 % para cada grupo de gestantes que utilizaron. En la actual investigación, el 22,58 % tuvo defectos congénitos, teniendo en cuenta que la muestra fue menor que la de ese trabajo y que no se descartan otros factores de riesgo que pudieron haber estado asociados a estas mujeres, como el hábito de fumar referido por algunas de ellas. Esos autores encontraron predominio de foramen oval amplio, comunicación interventricular e interauricular, ventriculomegalia, hidrocefalia, disrafismos, hemivértebras y pie varoéquino. También hubo otros hallazgos, como gastrosquisis, labio leporino e hidronefrosis bilateral, que concuerdan con lo encontrado por diferentes investigadores del tema.<sup>(16)</sup>

En este trabajo se detectó mayor número de defectos fetales de tipo cardiovascular, como los defectos del tabique interventricular, seguidos por los del sistema nervioso central y los musculoesqueléticos, además de otras afectaciones como las de pared anterior, representadas por las gastrosquisis y alteraciones del tractus urinario, predominando las hidronefrosis, lo que coincide con los investigadores antes citados.

La exposición a un ambiente nutricional subóptimo durante el desarrollo, como resultado de una ingesta materna de calorías excesivas o una ingesta deficiente de



m micronutrientes esenciales como el Zn y el Fe, se asocia con un mayor riesgo de obesidad y otras enfermedades crónicas relacionadas con ella; estas incluyen la diabetes tipo II, la resistencia a la insulina y las enfermedades cardiovasculares. Los hallazgos de efectos a largo plazo refuerzan la hipótesis de los orígenes tempranos de la enfermedad.<sup>(17)</sup>

Por todo esto, prevenir desde el riesgo preconcepcional la DG es trabajar en función de la calidad de vida no solo del feto y la madre, sino también del adulto mayor. Sin embargo, el 54,05 % de las mujeres que desarrollaron DG, con antecedentes familiares de DM, no recibieron asesoramiento genético preconcepcional por no asistir a consulta de genética en su policlínico, en su mayoría por desconocimiento, ya que no existe una cultura de atención preconcepcional en la población.

El efecto deletéreo de exposiciones a hiperglicemia puede perpetuarse durante años y derivar en una mayor incidencia de complicaciones vasculares en individuos que sufrieron períodos de descontrol glicémico, incluso en etapas embrionarias.<sup>(17,18)</sup>

La diabetes tiene un claro componente genético y se ha demostrado que la influencia del medio ambiente, transmitida mediante señales epigenéticas que se forman durante todo el curso de la vida, regula la susceptibilidad a la enfermedad en el contexto de un trasfondo genético dado.<sup>(18)</sup> Resulta imprescindible divulgar estos conocimientos en las áreas de salud.<sup>(19)</sup>

Se han identificado, además, los primeros marcadores epigenéticos para la obesidad y su relación con la diabetes. Este hecho puede ayudar a predecir el riesgo temprano de desarrollar la enfermedad y ofrece posibilidades para la introducción de estrategias de prevención.<sup>(17-19)</sup> El asesoramiento genético especializado es indispensable en la atención materno fetal, si se utiliza adecuadamente para la toma de una decisión informada.<sup>(20)</sup>

Se concluyó que en aras de prevenir la DG es necesario ofrecer asesoramiento genético preconcepcional a todas las mujeres en edad fértil de aquellas familias identificadas en la comunidad con antecedentes familiares de DM, lo cual aún es una meta a alcanzar.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. World Health Organization. Definition and classification of diabetes mellitus and complications. Report of WHO consultation. Part 1: Diagnosis and classification of diabetes mellitus [Internet]. Geneva: WHO [citado 18/11/2020]; 2017. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/66040>
2. Medina-Pérez EA, Sánchez-Reyes A, Hernández-Peredo AR, et al. Diabetes gestacional. Diagnóstico y tratamiento en el primer nivel de atención. Med Interna Méx [Internet]. 2017 Feb [citado 22/02/2020]; 33(1):91-8. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0186-48662017000100091&lng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-48662017000100091&lng=es)



3. Martínez Leyva G, Hernández Ugalde F, Blanco Pereira ME. Intervención educativa en prevención preconcepcional de efectos embriofetales de la diabetes mellitus. Policlínico Universitario Carlos Verdugo, 2018-2019. Rev Méd Electrón [Internet]. 2021 [citado 22/05/2021];43(2):3133-46. Disponible en: [https://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/4092/html\\_867](https://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/4092/html_867)
4. Ruiz-Hoyos BM, Londoño-Franco AL, Ramírez-Aristizábal RA. Prevalencia de Diabetes Mellitus Gestacional por curva de tolerancia a la glucosa en semanas 24 a 28. Cohorte prospectiva en Armenia, Colombia, 2015-2016. Rev Colomb Obstet Ginecol [Internet]. 2018 [citado 22/06/2020];69(2):108-16. Disponible en: <https://revista.fecolsog.org/index.php/rcog/article/view/3056>
5. Rojas-Martínez R, Basto-Abreu A, Aguilar-Salinas CA, et al. Prevalencia de diabetes por diagnóstico médico previo en México. Salud Pública de México [Internet]. 2018 [citado 14/06/2019];60(3):224-32. Disponible en: <https://doi.org/10.21149/8566>
6. Ramos Rangel Y, Morejón Suárez R, Cabrera Macías Y, et al. Adherencia terapéutica, nivel de conocimientos de enfermedad y autoestima en pacientes diabéticos tipo 2. Gac Med Espir [Internet]. 2018 [citado 28/02/2019];20(3):13-20. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1608-89212018000300013&script=sci\\_arttext&lng=en](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1608-89212018000300013&script=sci_arttext&lng=en)
7. Ryan DK. Early screening and treatment of gestational diabetes in high-risk women improves maternal and neonatal outcomes: A retrospective clinical audit. Diabetes Res Clin Pract. 2018;144:294-301. Citado en PubMed; PMID: 30244050.
8. Villota-Burbano D, Casillas-Barrera M, Morales-Morales MP, et al. Desenlace materno-fetal en pacientes con diagnóstico temprano o tardío de diabetes gestacional. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2019 [citado 25/09/2020];87(12):785-91. Disponible en: <https://doi.org/10.24245/gom.v87i12.3255>
9. Feghali MN, Kaleab ZA, Comer DM, et al. Pregnancy outcomes in women with an early diagnosis of gestational diabetes mellitus. Diabetes Res Clin Pract. 2018;138:177-86. Citado en PubMed; PMID: 29427694.
10. Immanuel J, Simmons D. Screening and Treatment for Early-Onset Gestational Diabetes Mellitus: A Systematic Review and Meta-analysis. Curr Diab Rep [Internet]. 2017 [citado 25/09/2020];17(1):15-25. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s11892-017-0943-7>
11. Martín-Montalvo A, Benoit-Gauthier R, López-Noriega L, et al. Transient PAX8 expression in islets during pregnancy correlates with beta cell survival, revealing a novel candidate gene in gestational diabetes mellitus. Diabetes. 2019;68(1):109-18. Citado en PubMed; PMID: 30352879.
12. Quintero Paredes PP. La diabetes mellitus gestacional y su relación con algunos factores de riesgo en el Policlínico "Pedro Borrás Astorga". Rev Cubana Obst Ginecol [Internet]. 2020 [citado 22/11/2020];46(3):e539. Disponible en: <http://www.revginecobstetricia.sld.cu/index.php/gjin/article/view/539/613>





13. Cruz Hernández J, Pérez Fundora A, Yanes Quesada M, et al. Factores de riesgo de diabetes gestacional en mujeres embarazadas de una maternidad de La Habana. Rev Cubana Med Genér Integ [Internet]. 2020 [citado 14/01/2021]; 36(2):e1080. Disponible en: <https://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v36n2/1561-3038-mgi-36-02-e1080.pdf>
14. Pinillos Patiño Y, Herazo Beltrán Y, Mendoza Charris H, et al. Relación entre la práctica de actividad física en embarazadas y diabetes gestacional: un estudio transversal. Rev Latinoamericana de Hipertensión [Internet]. 2017 [citado 18/11/2020]; 12(5). Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12442/2343>
15. Lara O'Farril LC, O'Farril Hernández LA, Martínez de Santelices Cuervo A. Interacción genoma-ambiente en la génesis de la diabetes mellitus tipo 2. Acta Méd del Centro [Internet]. 2017 [citado 18/11/2020]; 11(4). Disponible en: <http://www.revactamedicacentro.2017.vol.11no.4.sld.cu>
16. Padrón Aguilera OI, Santos Solí M, Velázquez Martínez VR, et al. Diabetes y malformaciones congénitas. Cienfuegos, 2005-2015. Medisur [Internet]. 2019 [citado 18/11/2020]; 17(5):633-40. Disponible en: <http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4114>
17. Blanco Pereira ME, González Gil A, Luna Ceballos EJ, et al. Epigenética y ontogenia humana, baluarte inestimable en la promoción de salud y prevención de enfermedades. Rev Méd Electrón [Internet]. 2019 [citado 18/11/2020]; 41(4). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3048/4391>
18. Rodríguez Nájera GF, Camacho Barquero FA, Umaña Bermúdez CA. Relación epigenética entre la desnutrición materna y la diabetes mellitus tipo 2. Rev Médica Sinergia [Internet]. 2019 [citado 18/11/2020]; 4(10). Disponible en: <http://doi.org/10.31434/rms.v4i10.278>
19. Luna Ceballos EJ, Castro López M, León Luna D. La epigenética en el curso de la vida: un reto en la formación continua del personal de salud. Rev Méd Electrón [Internet]. 2020 [citado 18/12/2020]; 42(1). Disponible en: [http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3282/html\\_735](http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3282/html_735)
20. Sessarego Tabja S. La importancia del asesoramiento genético para el diagnóstico genético preimplantacional de aneuploidías (PGT-A). Rev peruana ginecol obstet [Internet]. 2019 [citado 18/11/2020]; 65(2). Disponible en: <https://dx.doi.org/10.31403/rpgo.v65i2172>

### Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.



### Contribución de autoría

Elsa Juana Luna-Ceballos: conceptualización, curación de datos, análisis formal, investigación, metodología, administración del proyecto, supervisión y redacción del artículo.

Yasmín Rodríguez-Acosta: curación de datos, análisis formal, investigación y metodología.

Grecia Martínez-Leiva: curación de datos, análisis formal, investigación y metodología.

María Elena Blanco-Pereira: curación de datos, análisis formal, investigación y metodología.

Juan Carlos Perdomo-Arrién: análisis formal, investigación, metodología y redacción del artículo.

Mayté Castro-López: análisis formal, investigación, metodología y redacción del artículo.

Milagros Rodríguez-Quintana: análisis formal, investigación, metodología y redacción del artículo.

### CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Luna-Ceballos EJ Rodríguez-Acosta Y, Martínez-Leiva G, Blanco-Pereira ME, Perdomo-Arrién JC, Castro-López M, Rodríguez-Quintana M. Diabetes gestacional: necesidad del asesoramiento genético preconcepcional en Matanzas. Rev. Méd. Electrón [Internet]. 2021 Nov.-Dic. [citado: fecha de acceso];43(6). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/4454/5323>

