



**ISSN: 1561-3194**

*Rev. Ciencias Médicas. abril 2005; 9(2):*

**ARTÍCULO ORIGINAL**

## **Comportamiento de los programas de diagnósticos prenatal en Consolación de Sur enero 2003- febrero 2004**

**Behavior of programs for antenatal diagnosis in Consolacion del Sur. January 2003-February 2004**

**Eunice Echevarria Cabrera<sup>1</sup>, Blanca F. Hernández Soto<sup>2</sup>, Dianelys Nuñez Hernández<sup>3</sup>, Reinaldo Menéndez García<sup>4</sup>**

<sup>1</sup>Lic. Asistente. Facultad de Ciencias Médicas Dr. Ernesto Ché Guevara de la Serna. Miembro Titular de la Sociedad Cubana de Enfermera.

<sup>2</sup>Lic. Instructora. Hospital Gineco- Obstétrico Justo Legón Padilla. Titular de la Sociedad Cubana de Enfermería.

<sup>3</sup>Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Policlínico Comunitario 1ro de Enero. Consolación de Sur. Pinar del Río.

<sup>4</sup>Especialista de I Grado. Genetista. Policlínico de Especialidades. Pinar del Río.

---

## RESUMEN

Durante todo estos años, el Programa de Genética ha contribuido en gran medida a la reducción de las tasas de mortalidad infantil y los indicadores de morbilidad y calidad de vida en la comunidad, los protagonistas principales el médico y la enfermera de la familia juegan un papel de extraordinario valor por lo que se realizó un estudio descriptivo, prospectivo, de corte longitudinal que abarcó el total de las gestantes desde el 1 de enero de 2003 hasta el 29 de febrero de 2004, en ambos policlínicos del municipio Consolación de Sur. Se utilizaron datos de las consultas de genéticas y se aplicó una encuesta a las gestantes objeto de estudio. Asistieron a consulta de Detección de Riesgo Genético Comunitario las 370 gestantes estudiadas(100%), clasificándose con riesgos genéticos incrementado 109 gestantes(29,5%). Los principales factores de riesgo genéticos identificados fueron el embarazo en la adolescencia, los antecedentes familiares de malformación congénita y enfermedades genéticas y la edad materna avanzada. Se realizaron 18 diagnósticos prenatales citogenéticos resultando todos normales. Mediante el ultrasonido bidimensional se diagnosticaron en el policlínico 1ro de Enero, 3 malformaciones (2 renales y 1cardiovascular). En todos los casos la pareja solicitó interrupción terapéutica del embarazo después del asesoramiento genético y el diagnóstico fue comprobado por Anatomía Patológica. Se comprobó la relación entre los valores bajos Alfafetoproteína y el bajo peso al nacer.

**Palabras clave:** GENÉTICA, MORTALIDAD INFANTIL, PRENATAL, MALFORMACIONES.

---

## ABSTRACT

During all these years the program of Genetics has greatly contributed towards the reduction of birth mortality rate and the indicators of morbidity and quality of life in the Community. The main protagonists are the family nurse and doctor who play a very special role. A descriptive, prospective and longitudinal study during January 1st 2003 until February 29th 2004 in both outpatients clinics belonging to Consolación del Sur Municipality was carried out. data from Genetic Consultations were processed and a survey to pregnant of the study group was applied in the consultation of Detection of Genetic Risk Factors in the Community were studied 370 pregnant that represented 100 %, genetic risk factors increased in pregnant 109 (29.5 %). Main genetic risk factors identified were pregnancy in adolescence, family history of congenital malformation, genetic diseases and late maternal age; resulting normal 18 prenatal cytogenetic diagnosis. By means of the bidimensional ultrasound 2 renal and 1 cardiovascular malformations were diagnosed at "Primero de Enero" outpatient clinic. In all cases the couple asked for therapeutic interruption of pregnancy after the genetic advice proving the diagnosis at Pathological Anatomy Department. A relationship between Alpha - fetoprotein low levels and low weight at birth was proved. prospective

**Key words:** GENETICS, CHILD MORTALITY RATE, PRENATAL, MALFORMATIONS.

---

## INTRODUCCIÓN

El sistema nacional de salud cubano desde el año 1982, cuenta con un Programa de Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Congénitas y Enfermedades Genéticas. El modelo de atención primaria establecido en nuestro país, su desarrollo y extensión ha posibilitado nuevos cambios conceptuales de trabajo que revoluciona día a día la práctica médica y la encaminan en lo fundamental hacia lo preventivo donde la Medicina General Integral y sus principales protagonistas, la enfermera y el médico de la familia juegan un papel de extraordinario valor. En el transcurso de las últimas 4 décadas, el diagnóstico prenatal ha mostrado un desarrollo impresionante y rápido, tanto en número de mujeres estudiadas como en problemas y trastornos, para los que se cuenta con las pruebas idóneas.<sup>1,2</sup> Se considera que más de la mitad de fetos mal formados pueden ser identificados en etapa prenatal en el estudio de rutina ya que la mayoría de los hallazgos son sospechados en la ultrasonografía inicial.<sup>3,4</sup> Gracias a la tendencia actual a nivel mundial de sustituir las técnicas invasivas, se han introducido nuevas modalidades de ultrasonido para el diagnóstico prenatal ya sea bidimensional, tridimensional, Doppler a color y transvaginal. Este medio diagnóstico en manos expertas es un medio ideal y relativamente barato e inocuo para el diagnóstico intrauterino precoz de malformaciones congénitas con un alto porcentaje de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo.<sup>5,6</sup> Durante todos estos años el Programa de Genética ha contribuido en gran medida a la reducción de las tasas de mortalidad infantil y en los indicadores de morbilidad y calidad de vida. En la última etapa se ha dado un enfoque más moderno y eficiente a los servicios de genética, al perfeccionar la búsqueda de los factores de riesgo genéticos en la comunidad brindando la oportunidad de establecer un programa que de respuesta a las necesidades de la pareja y la familia facilitando una atención multidisciplinaria e integral.<sup>7,8</sup> Mediante la Consulta y Detención de Riesgos Genético en la Comunidad se atienden una mayor cantidad de personas, se amplían las posibilidades de asesoramiento genético y se acercan los servicios especializados a la población. En cada una de las áreas de salud de la provincia se ha establecido una de estas consultas lo que permite establecer conductas para modificar estos riesgos y brindar una atención más especializada sobre todo a las gestantes. Un buen diagnóstico prenatal, unido a un asesoramiento genético correcto y a una adecuada atención enfermera y médico de la familia constituye una forma de medicina preventiva que abre nuevos horizontes, ayuda a disminuir la ansiedad familiar y asegura que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada y consciente.<sup>9,10</sup> Los defectos congénitos además de ser responsables de más del 20% de las muertes de este período de 0 a 4 años, dejan secuelas como la invalidez y la subnormalidad mental o sensorial con su repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad.<sup>11,12</sup> Estudios estadísticos hospitalarios realizados en algunos países reconocen que cerca de un 25 % de las camas hospitalarias son ocupadas por pacientes con entidades de etiología genética, un número importante de las cuales implican determinados grados de invalidez social por lo que es obvio que el problema desborda a la familia para convertirse en un problema de la sociedad.<sup>3,14</sup> De las enfermedades genéticas más comunes en Cuba tenemos en primer lugar la anemia por hemáties falciformes, que además es la causa más frecuente de anemia

hemolítica en el mundo.<sup>15</sup>. Además de otras malformaciones relativamente frecuentes como las cardiopatías congénitas,<sup>16,17</sup> defectos del tubo neural, malformaciones renales y digestivas entre otras. Dentro de las aberraciones cromosómicas debe destacarse el Síndrome Down cuya aparición está influenciada por la edad materna, aunque puede presentarse en mujeres de cualquier edad.<sup>18,19</sup> Para detección prenatal de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas tenemos la determinación de los niveles séricos de Alfafetoproteína y Gonadatropina coriónica, electroforesis de hemoglobina, cultivo de cromosomas en líquido amniótico y vellocidades coriónicas unido a otras técnicas de diagnóstico molecular para algunas enfermedades como la hemofilia A y B la distrofia muscular progresiva de Duchenne, fibrosis quística entre otras.<sup>20</sup> Por todo esto se hace cada día más importante, gracias a la correcta aplicación del diagnóstico prenatal, identificar las personas que padecen enfermedades hereditarias con mayor susceptibilidad genética de producir malformaciones. Basándonos en la importancia de reducir la morbimortalidad infantil por estas causas se hace necesario optimizar todos los programas de diagnóstico prenatal y con este fin hemos desarrollado esta investigación evaluando el funcionamiento del programa y sus resultados en ambas áreas de salud del municipio Consolación del Sur de Pinar del Río.

## MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo, propeetivo y de corte longitudinal que abarcó el total de 370 gestantes desde el 1ro de enero de 2003 hasta el 29 de febrero de 2004, en ambas áreas de salud: Policlínico Comunitario 1ro de Enero y 5 de Septiembre, del municipio Consolación del Sur, se trabajó en estrecha relación con las consultas de detección de riesgo genético en cada área y con el Departamento Provincial de Genética Médica para obtención de la información de aquellas gestantes que fueron atendidas por diferentes causas como: alteración en las cifras de alfafetoproteína, alteración de ultrasonido, electroforesis de hemoglobina con resultados AS y AC e indicación de diagnóstico prenatal citogenético.

Se aplicó una encuesta para la obtención de datos que consta de 4 acápités:

- I) A nivel del consultorio médico,
- II) La consulta de detección de riesgo genético en la comunidad,
- III) Atención en consultas del Departamento Provincial de Genética Médica,
- IV) Datos del recién nacido.

Para el análisis de los datos obtenidos se confeccionaron cuadros con los resultados del programa de diagnóstico prenatal y enfermedades genéticas en ambas áreas de salud. Se utilizaron medidas de resumen para variables cualitativas (**Proporciones y porcentajes**).

## RESULTADOS

En la tabla 1 se aprecia un excelente trabajo a nivel de los consultorios del médico y la enfermera de la familia en cuanto a lo establecido, que la gestante debe remitirse y asistir a la consulta de Riesgo Genético en la comunidad una vez captada y que esto se haga precozmente. Vemos que se logró un 100% de remisión y asistencia de las gestantes de ambas áreas de salud estudiadas. De las pacientes atendidas en las consultas de Detección de Riesgo Genético fueron clasificadas como bajo riesgo genético 261 gestantes (70,5%). Se presentaron 98 casos (26,5%) en Policlínico 1ro de Enero y 163(44,1%) en el Policlínico 5 de Septiembre. En relación con las gestantes con riesgos genéticos incrementado

estuvo representado por 109 gestantes (29,5%). En el Policlínico 1 de Enero de presentaron 54 casos el (14,6%) y en el Policlínico 5 de Septiembre 55 casos (14,9%).

**Tabla 1.** Comportamiento de riesgo genético en gestantes de las áreas de salud en Consolación del Sur. Enero 2003- Febrero 2004.

Clasificación	Policlínicos				Total	
	1ro de Enero		5 de Septiembre			
	No.	%	No.	%	No.	%
Con bajo riesgo genético	98	26.5	163	44.1	261	70.5
Con bajo riesgo genético	54	14.6	55	14.9	109	29.5
Total	152	41.1	218	58.9	370	100

**Fuente:** Encuestas. Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgo Genético. Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre", Consolación del Sur

Se aprecian los principales riesgos genéticos detectados en ambas áreas de salud en la tabla 2 ocupando el primer lugar en ambos policlínicos el embarazo en la adolescencia, de las 109 gestantes detectadas con riesgo genéticos 40 fueron por esta causa, representando un (0,37%). En el segundo orden de los riesgos tenemos los antecedentes familiares de MC-EG con 29 casos (0,27%) de ellos 13 pertenecen al 1ro de Enero (0,45%) y 16 casos (0,55%) al 5 de Septiembre. Le sigue el embarazo con edad materna avanzada (0,22%). Otros factores de riesgo presentes en nuestro estudio fueron la exposición a Teratógenos, Distiroidismo y Consanguinidad de los padres.

**Tabla 2.** Comportamiento de los Programas de Diagnóstico Prenatal según factores de riesgo genético detectados. Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre" Consolación del Sur, Enero 2003- Febrero 2004.

Principales riesgos genéticos	Policlínicos				Total	
	1ro de Enero		5 de Septiembre		No.	%
	No.	5	No.	%		
Embarazo en la adolescencia	22	0.55	18	0.45	40	0.37
Edad materna avanzada	13	0.54	11	0.46	24	0.22
Antecedentes de MC - EG	13	0.45	16	0.55	-	-
Distiroidismo	3	0.75	1	0.25	4	0.04
Exposición a teratógenos	3	0.27	8	0.73	11	0.10
Consanguinidad de los padres	0	0	1	100	1	0.01
Total	54	49.5	55	50.5	109	100

**Fuente:** Encuestas, Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre".Consolación del Sur

En la tabla 3 se analizan los resultados del pesquizaje masivo MC-MG mediante Alfetoproteína en suero materno(AFPSM) vemos que de 152 gestantes captadas en el policlínico 1 de Enero no se realizaron el examen 4 pacientes representando un (2,63%). De ellas una captación tardía(28 semanas) y las restantes 3 captaciones intermedias pasadas de las 19 semanas. En el Policlínico 5 de Septiembre del total de gestantes 2 no se realizaron el estudio (0,91 %) correspondiendo igualmente con 2 captaciones intermedias. En cuanto a los resultados de Alfetoproteína elevados vemos que existió un mayor por ciento en el Policlínico 5 de Septiembre 12, 38% y 6,57 % en otro Policlínico.

Al analizar las causas de AFPSM elevadas en ambos grupos predominan las causas no explicables 55,5 % en el 5 de Septiembre y 70,0% en el 1 de Enero. Le sigue el error de cuenta 40,7 % en el 5 de Septiembre y 20,0% en el 1ro de Enero. Existió un solo caso Alfetoproteína elevada y correspondió a una malformación congénita fetal en el Policlínico 1 de Enero e igual número en el 5 de Septiembre por amenaza de aborto. Fueron abordadas otras causas como bajo peso materno, inserción baja de la placenta, hipertensión Gemelaridad, a pesar que en nuestro estudio se presentó un caso en el 1 de Enero sus resultados de Alfetoproteína fueron normales. Estas patologías no constituyen una causa para la elevación de dichos niveles.

**Tabla 3.** Programas de Diagnóstico Prenatal mediante cuantificación de Alfafetoproteína en suero materno y causas de su alteración. Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre" Consolación del Sur, Enero 2003-Febrero 2004.

	Policlínicos			
	1ro de Enero		5 de Septiembre	
	No.	%	No.	%
AFPSM no realizadas	4	2.63	2	0.91
AFPSM elevadas	10	6.57	27	12.38
Causas de AFP elevadas				
Malformación fetal	1	10.0	0	-
Amenaza de aborto	0	-	1	3.70
Error de cuenta	2	20.0	11	48.80
Sin causa explicable	7	70.0	15	55.50
Total de gestantes	152	100	218	100

**Fuente:** Encuestas. Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético. Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre". Consolación del Sur.

**Leyenda:** AFPSM: Alfafetoproteína en suero materno

En la tabla 4 se analiza el Programa de Diagnóstico Prenatal Citogenético y se observa como en el Policlínico 1 de Enero de las gestantes estudiadas el 8,55% de las mismas (13 gestantes) tienen más de 35 años y 5, 04% (11 gestantes) en el Policlínico 5 de Septiembre respectivamente.



**Tabla 4.** Resultados de los Programas de Diagnóstico Prenatal Citogenético, Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre", Consolación del Sur, Enero 2003- Febrero 2004.

	Policlínicos	
	1ro de Enero	5 de Septiembre
Gestantes captadas	152	218
Total de gestantes con más de 35 años	13	11
% del total de gestantes + 35 años	8,55	5,04
Gestantes de 35.a 38 años	11	10
Gestantes con más de 38 años	2	1
Gestantes con indicación de estudio prenatal citogenético	10	8
Estudios prenatales citogenético normales	10	8

**Fuente:** Encuestas, Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético, Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre", Consolación del Sur.

**Leyenda:** MC-MG: Malformaciones Congénitas- Enfermedades Congénitas.

En la tabla 5 se analiza la relación entre los niveles de AFPSM y el peso al nacer y se aprecia que en el área del Policlínico 1 de Enero de 144 nacidos vivos, 138 presentaron peso adecuado y 6 tuvieron un peso inferior a 2500 gramos. En el Policlínico 5 de Septiembre de 216 nacidos vivos 214 presentaron peso adecuado y 2 un peso inferior a 2500 gramos. Relacionando los valores de AFPSM y peso fetal observamos que 136 normopeso, sus madres presentaron AFPSM normal durante el embarazo (98,5 %) mientras que solo un caso de los 6 nacidos vivos con bajo peso (17,6%) tuvo valores normales de AFPSM, lo que corroboró la posibilidad de que la madre con AFPSM normal tenga hijos con buen peso al nacer. Analizando la relación entre los valores de AFPSM disminuida y el peso del recién nacidos vivos observamos que no hubo nacidos normopeso con niveles disminuidos y si 5 de los 6 bajos pesos presentaron Alfafetoproteína disminuido (83,3). En el área del 5 de Septiembre los resultados fueron similares pues no hubo nacidos normopesos con AFPSM disminuidos y si 1 de los 2 casos bajo peso presentaron valores de Alfafetoproteína disminuido. En este cuadro valoramos además los defectos congénitos detectados prenatalmente y los presentes en los recién nacidos y su relación con los valores de AFPSM. Se diagnosticaron prenatalmente un total de 3 malformaciones congénitas (2 malformaciones renales y una cardiovascular) todas mediante el ultrasonido, en las renales los valores de AFP fueron normales mientras que en las cardiovasculares el valor estuvo elevado (3,34 MoM), las 3 gestantes solicitaron la interrupción de embarazo y el diagnóstico fue corroborado por Anatomía Patológica. Además se realizaron 2 interrupciones por Oligoamnio severo a las 25 y 26 semanas de gestación, se presentaron 2 casos de óbito fetal y un fallecido en el área del 1ro de Enero. En el 5 de Septiembre 2 de las gestantes evaluadas presentaron aborto espontáneo. Con relación a los nacidos vivos se observó que en el policlínico 1 de Enero se presentaron 2 casos 1 de



Polidactilia y 1 de Estenosis duodenal, ambos AFPSM normal. En la otra área se presentó un caso por Polidactilia con AFPSM normal.

**Tabla 5.** Resultados de los Programas de Diagnóstico Prenatal según relación con los niveles de AFPSM y peso al nacer además malformaciones detectadas prenatalmente. Enero 2003 – Febrero 2004.

	1ro de Enero								5 de Septiembre							
	AFPSM								AFPSM							
	T	N	%	E	%	D	%	T	N	%	E	%	D	%		
Nacidos con más de 2500 gramos.	138	136	98.5	2	1.5	0	0	214	213	99.5	1	0.5	1	1.0		
Nacidos con menos de 2500 gramos	6	1	16.7	0	0	5	83.3	2	1	50.0	0	0	1	50.0		
Malformaciones detectadas natalmente	3	2	66.6	1	33.3	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
Nacidos con defectos congénitos	2	2	100	0	0	0	0	2	2	100	0	0	0	0		

**Fuente:** Encuestas. Registro estadístico de la Consulta de Detección de Riesgos Genético, Policlínico "1ro de Enero" y Policlínico "5 de Septiembre". Consolación del Sur.

**Leyenda:**

- T: Total de nacidos
- N: Normales
- E: Alfafetoproteinas
- D: Alfafetoproteinas disminuida.

**DISCUSION**

La tabla 1 muestra un importante aspecto, pues constituye el primer nivel en que la embarazada es atendida por un personal en el campo de la Genética Médica, ya que se considera de extraordinaria importancia para las gestantes, su familia, la enfermera y el médico de asistencia conocer los riesgos a que está sometida la futura descendencia y adecuar la atención médica futura a estos riesgos. En ambas vemos que de salud el porcentaje de diferencia es poco pues se trata de poblaciones que residen en un área geográficamente común, zonas rurales y urbanas con igual composición étnica y similares antecedentes culturales por lo que la composición genética será muy similar. Dentro de los principales riesgos genéticos detectados mostrados en la tabla 2 el embarazo en la adolescencia fue el principal riesgo, a lo que lo conferimos extraordinaria importancia ya que la Organización Mundial de la Salud considera adolescencia al período de vida en cual el individuo adquiere la capacidad reproductiva, transitan los patrones psicológicos de la niñez a la adultez y se consolida la independencia socio- económica y fija sus límites entre los 10 y 20 años. Por ser esta etapa tan importante es que debemos saber que "Una

adolescente que se embaraza se comportará como corresponde al momento de la vida que está transitando sin madurar a etapas posteriores por el simple hecho de estar embarazada, son adolescentes embarazadas y no embarazadas muy jóvenes".<sup>21</sup> En el segundo orden de riesgo existen relativas diferencias en los porcentajes comparados, coincidiendo nuestros resultados con estudios realizados por Prieto Carrasquero y Colaboradores en Venezuela,<sup>7</sup> Shover en Inglaterra<sup>22</sup> y Romeo Gutiérrez en México<sup>23</sup> donde encontramos estos mismo factores de riesgo genéticos en la población estudiada. Es de señalar que el embarazo en edades extremas de la vida (<de 20 años y > de 35 años) son más propensas a la aparición de las malformaciones congénitas y fetales por lo que se debe trabajar por la enfermera, el médico de la familia y el resto de las estructuras de atención primaria de salud por la disminución de estos riesgos en estudios realizados por otros autores señalan la edad materna avanzada en primer lugar y su estrecha relación con frecuencia a la aparición del Síndrome de Down.<sup>24</sup> Al hacer análisis integral de estos riesgos la mayoría son susceptibles de modificación con un trabajo conjunto entre asesores genético y enfermera y médico de la familia. La tabla 3 demuestra una vez más la importancia de la captación precoz del embarazo y la indicación oportuna de las pruebas de pesquisaje, en el caso del Alfa-fetoproteína debe realizarse entre las 15 y 19 semanas de gestación ya que en este tiempo es más apropiado para que sea detectada por el Sistema Ultra-Micro-Analítico (SUMA) con que se cuenta para su determinación.<sup>25,26</sup> Los niveles de AFP en el suero materno ascienden paulatinamente a partir de la sexta semana de embarazo alcanzando los valores más elevados al rededor de las 25 semanas para descender bruscamente hacia el final del embarazo,<sup>27</sup> mientras que el AFP en el plasma fetal desciende sus niveles mucho antes,<sup>28</sup> Estos elementos deben ser tenidos en cuenta para la aplicación de esta prueba a la gestante. En cuanto al caso de Alfa-fetoproteína elevada, comparándolos con otros estudios realizados, vemos que los resultados son satisfactorios ya que en otros estudios esta causa ha ocupado el primer lugar como señala Cáceres FM, en el estudio de incidencia de las malformaciones congénitas.<sup>3</sup> Tabla 4, al valorar sus resultados los mismos coinciden con estudios realizados por Quayler con respecto al asesoramiento genético para diagnóstico citogenético en edad materna avanzada.<sup>29</sup> Al analizar los resultados del estudio citogenético vemos que se realizaron 10 y 8 estudios respectivamente resultando todos normales, es decir con un número de cromosomas de 46. Es de extraordinaria importancia la indicación de este estudio a todas las pacientes jóvenes siendo la indicación fundamental del diagnóstico prenatal citogenético la edad avanzada (Superior a 35 años) ya que este hecho, condiciona un fallo en la segregación de los cromosomas en la ovogénesis y explica la mayor incidencia de hijos afectados con Síndrome de Down, que es la anomalía cromosómica más común y mejor conocida que se puede identificar habitualmente en el momento del nacimiento o poco después por sus signos fenotípicos (patrón de signos dismórficos típicos).<sup>19</sup> En nuestro estudio no hubo nacidos vivos afectados con esta cromosomopatía lo que no sucedió en estudios realizados por Ferrero Oteiza en Cuba<sup>24</sup> donde se demuestra la estrecha relación de la edad avanzada materna y la tendencia a la aparición del Síndrome de Down.

Tabla 5, Se refleja en su análisis la relación entre los valores de AFP disminuida y el bajo peso al nacer coincidiendo con estudios realizados en nuestro país por Hernández Rojas.<sup>30</sup> Al ser el Alfa-fetoproteína un predictor del bienestar fetal valdría la pena tener en cuenta este elemento por parte de todos los médicos y enfermeras de la atención primaria, pues la gestante con alteración de los niveles de AFP deben tener una vigilancia más especializada ante la probabilidad de aparición de problemas fetales, con el bajo peso y con esta afirmación estamos sugiriendo que no sea vista la AFP solamente como un parámetro para detectar malformaciones fetales y que su evaluación sea únicamente patrimonio de los genetistas.

## CONCLUSIONES

El diagnóstico prenatal acertado de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y el cumplimiento de los programas de pesquiasaje masivo, contribuyó a mejorar los indicadores de salud materna infantil en el grupo de estudio. Se demuestra que el acercamiento de los servicio de genética a la población y la genética comunitaria facilitan la detección de riesgos presentes en las misma, si se produce la remisión oportuna de las gestantes a Consultas de Detección de Riesgo Genético de la Comunidad, la captación precoz del embarazo y la indicación en tiempo de todos los exámenes de pesquiasaje. El embarazo en la adolescencia, los antecedentes familiares de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y el embarazo en edades superiores a los 35 años, constituyen los principales riesgos genéticos presentes en la población de gestantes estudiadas. El diagnóstico prenatal citogenético indicado a 18 gestantes con edad materna avanzada no arrojó ningún feto afectado por una cromosomopatía. Se corrobora el gran valor del ultrasonido bidimensional en la detección de malformaciones congénitas y la alta aceptación de la interrupción del embarazo cuando están presentes. Se demuestra la relación entre los niveles bajos de las AFPSM y el bajo peso al nacer de los nacidos vivos.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Piloto Morejón M, Choconta Sanabria MI, Menendez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cub Obstet Ginecol 2001 sept - dic; 27 (3): 233 - 240.
2. Díaz Martínez AC, Valdés Abreu MC, Dalmau Díaz A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol 1999; 23 (1): 25 - 30.
3. Cáceres FM, Uscátegui AM, Rojas JD, Becerra C, Hernán C, Díaz LA. Incidencia de las malformaciones congénitas. Med UNAB 1999; 2 (6): 109 - 114.
4. Boyd PA, Chamberlay P, Hicks NR. Six Years experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. Lancet 1998; 352 (9140): 577 - 81.
5. D' Ottavio G. Comparisons of first and second trimester screening for fetal abnormalitis. Ann Ny Acad Sci 1998; 847: 200 - 9.
6. Magripes V, Coppel JA. Accurate detection of anomalies by routine ultrasonography in an indigent clinic population. Am J Obstet Gynecol 1998; 79 (4): 978 - 81.
7. Prieto Carrasquero M, Moleno A, Carrasquero N, Paz V, Gonzalez S, Pineda del Villar L, et al. Diagnóstico prenatal. I: Programa de diagnóstico prenatal de la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Zulia, Maracaibo, Venezuela. Invest clin 1998; 39 (2): 97 - 116.
8. Ecomomides DL, Braithwaite JM. First Trimester ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in a low population. Br J Obstet Gynecology 1998; 105 (19): 53 - 7.

9. Tennstedt C, Chaoui R, Bollamann R, Korner H, Dietel M. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and morphological findings of fetal autopsy. *Pathol Res Pract* 1998; 194 (10): 721 - 4.
10. Gomez E, Fuentes V, Arredondo N. deteccion de anomalias congñetias en población de bajo riesgo en el sistema público de salud: Hospital de la Serena 1998 - 2000. *Rev Chil Ultrason* 2002; 5 (1): 20 - 24.
11. Rodríguez y Enríquez de Rivera FC, Velazquez Trejo ML, Rois Hernández J. Mortalidad perinatal del Forreón. *Ginecol Obstet Mex* 1998; 66: 297 - 300.
12. Anguila Rojas A, Nazer Herrera J, Bentjerodt R. Mortalidad neonatal en un hospital universitario de Chila. *Rev Chil Pediatr* 1998; 69 (1): 16 - 20.
13. De Galan-Roosen AE, Kuijpers JC. Contribution of congenital malformations to perinatal mortality. A 10 years prospective regional study in the Netherlands. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1998; 80 (1): 55 - 61.
14. Dyce Gordon E, Chikuy Ferrá M. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores severas. *Rev Cubana de Medicina General Integral* 1999 jul - ago; 15 (4): 403 - 408.
15. Martin RM. Programa de prevencion de anemia por hematíes calciformes. Evaluación de la indicación de electroforesis de hemoglobina. *Rev Cubana Med Gen Integr* 1996; 12 (2): 132 - 135
16. Martínez González LR, Valladares Hernández M, Pérez Martínez C. Cardiopatía congénita. Diagnóstico e interrupciones en nuestra provincia 1994 \_ 1999. *Rev Cub Obstet Ginecol* 2001 mayo - ago; 27 (2): 146 - 151.
17. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartmann Guilarte A. Diagnóstico de cardiopatías complejas fetales. Estudio de 9 años. *Rev Cubana Pediatr* 2002 oct - dic; 74 (4).
18. Quintana Aguilar J, Nodarse Rodriguez A. Genética Médica: Atención genética prenatal a embarazadas de avanzada edad. *Av Med Cub* 2001; 8 (27): 32 - 35.
19. Wenstrom KD, Chu DC, Owen J, Boots L. Maternal serum alpha - feto protein and dinuric inhibit A detect aneupliodies othern tha Down Syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 1998; 179 (4): 996 - 70.
20. Maestri D, Sanseverino MT, Chiquer N, Correia MCM, Kessler RG, Magalhes ja de Azevedo. Alfafetoproteína: Valores normales en líquidos amniótico entre 14 y 21 semanas. *Rev Assoc Med Bras* 1998; 44 (4): 273.
21. Costa D, Borrel A, Soler A, Carrio A, Margarit E, Ballesta F, Puerto B, Caballin MR, Fortny A. Cytogetic studies in fetal blood. *Fetal diagn Ther* 1998; 13839: 169 - 6.
22. Schover LR, Thomas AJ, Falcone T, Attaram M, Golderb J. Attitutes about genetic risk of couples undergoing in vitro fertilization. *Hun Reprod* 1998; 13 (4): 862 - 6.

23. Romero Gutierrez G, Fuentes Pranio H, Membrilla Alfonso E, Vargas Huerta M. Diagnóstico ultrasonográfico de polihidramnios y su asociación con malformaciones congénitas. *Ginecol Obstet* 1996; 64 (1): 1 - 5.
24. Ferrero Oteiza ME, Alonso Lotti F, Cendán Miñiz I, Roca Ortiz J, Pérez Valle A, Estevez Lloret MC. Tendencias del síndrome de Down en Cuba: su relación con edad materna y tasa de fecundidad. *Rev Cub Pediatr* 1998; 70 (3): 141 - 147.
25. Martin RM. Programa de prevención de anemia por hematíes calciformes (II). Evaluación del seguimiento de gestantes con hemoglobinas anormales. *Rev Cub Med Gen Integr* 1996; 12 (2): 136 - 140.
26. Gevers, Salmona S, Fogliani R. Prenatal diagnosis of genetic syndrome may be facilitated by serendipitous findings at fetal blood sampling. *Prenatal Diagn* 1998; 8 (8): 834 - 7.
27. Izbizky G, Sabatiani M, Famá B. Marcadores Bioquímicos para la detección de cromosopatías y defectos del cierre del tubo neural en el feto. *Nexo Rev Hosp Ital* 2000 oct; 20 (2): 44 - 48.
28. Quayle J, Bunduki V. Aconselhamento genético para diagnóstico citogenético em idade materna avanzada: um estudo exploratorio. *Rev Ginecol Obstet* 1998; 9 (1): 37 - 42.
29. Hernández L. Niveles bajo de alfa-fetoproteína en suero materno como indicador de riesgo perinatal. *Rev Obstet Ginecol* 1997; 23 (2/3): 108 - 14.

Recibido: 16 de febrero de 2005

Aprobado: 1 de marzo de 2005

Lic. Eunice Echevarria Cabrera. Asistente de la Facultad de Ciencias Médicas Dr. Ernesto Ché Guevara de la Serna. Miembro Titular de la Sociedad Cubana de Enfermera.