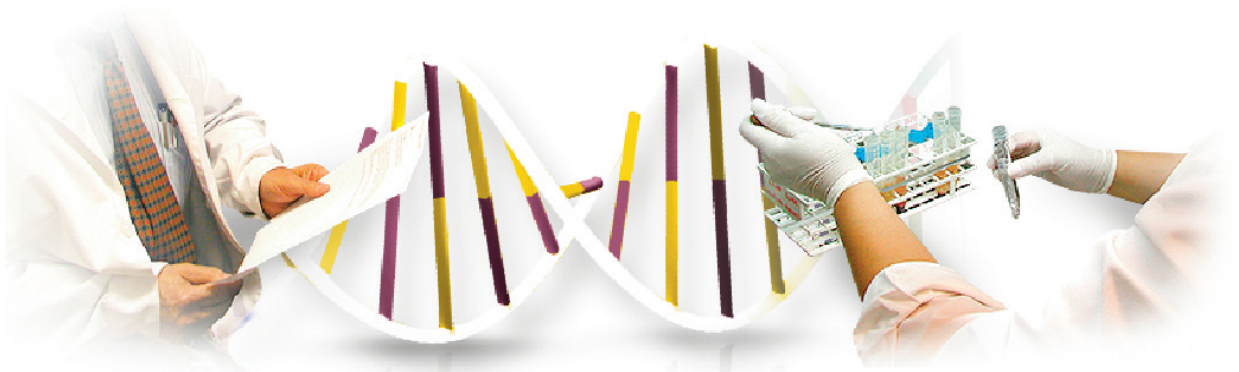




UNIVERSIDAD DE
C CIENCIAS M**É**DICAS
"Dr. Raúl Dorticós Torrado"

CARACTERIZACIÓN DE LAS PACIENTES QUE ASISTIERON A LA CONSULTA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO PALMIRA 2014-2015



**Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos
Facultad Dr. Raúl Dorticós Torrado
Policlínico Docente Manuel Piti Fajardo, Palmira**

**Dra. Anaibis Stuart Morales
Dra. Yoilé Arnelys Valdés Garrido
Dra. Alicia del Rosario Ramírez Pérez
Dra. Laydami Cárdenas González**

Cienfuegos 2019

Copy right: COLECTIVO DE AUTORES / EDITORIAL MÉDICA JIMS, S. L.
Reservados todos los derechos.
Queda hecho el depósito que marca la Ley.

ISBN: 978-84-95062-07-9

Queda prohibida, salvo excepciones previstas en la Ley, toda forma de reproducción, distribución, comunicación pública y transformación de esta obra sin la autorización de los titulares de la propiedad intelectual. La infracción de los derechos mencionados puede ser constitutiva de delito contra la propiedad intelectual.

COLECTIVO DE AUTORES

Dra. Anaibis Stuart Morales

Especialista de 1er grado en Medicina General Integral.
Master en Asesoramiento Genético. Profesora Instructora.

Dra. Yoilé Arnelys Valdés Garrido

Especialista de 1er grado en Medicina General Integral.
MSc. en Atención Integral al niño. Profesora Asistente.

Dra. Alicia del Rosario Ramírez Pérez

Especialista de 1er y 2do grado en Medicina General Integral.
Especialista de 1er grado en Farmacología.
Máster Longevidad Satisfactoria. Profesora Auxiliar.

Dra. Laydami Cárdenas González

Especialista de 1er grado en Medicina General Integral.

RESUMEN

Uno de los aspectos más relevantes del Programa Nacional de Genética es su contribución a bajas tasas de morbilidad en menores de 1 año, donde la evaluación del riesgo genético es el eslabón principal. **Diseño:** Investigación descriptiva, retrospectiva de serie de casos. **Objetivo:** caracterizar las pacientes asistentes a la consulta de asesoramiento genético prenatal en el municipio de Palmira en el período de dos años. **Universo:** 656 historias clínicas de gestantes que acudieron durante el transcurso del tiempo de estudio a la consulta de Asesoramiento Genético Prenatal. **Muestra:** 652 historias clínicas de gestantes que cumplieron con los criterios de selección. Variables investigadas: edad, escolaridad, tipos y clasificación del riesgo genético, evolución final de la gestación. **Procedimientos aplicados:** formulario recolector con inclusión de la encuesta vigente del Centro de Asesoramiento Genético. **Conclusiones:** La serie se caracterizó por gestantes entre 20 y 35 años, de preuniversitario terminado y edad promedio de 26.36 años con intervalo mínimo de edad entre 12 años y máximo de 44 años. Todas fueron evaluadas, de ellas $\frac{1}{3}$ con bajo riesgo genético y $\frac{1}{4}$ con riesgo genético incrementado. Las alteraciones cromosómicas fueron el riesgo genético que incidió por la edad de riesgo: la adolescencia y la edad materna de 35 años. La evolución final fue satisfactoria, el aborto espontáneo fue la causa de las evoluciones tórpidas. **Recomendaciones:** extender el tiempo del trabajo y a otras áreas de salud para diagnosticar precozmente malformaciones congénitas en gestantes con riesgo genético, en función de realizar acciones preventivas y educativas.

Palabras clave: malformaciones congénitas, riesgo genético, factores de riesgo.

ÍNDICE

Introducción	6
Marco teórico conceptual	9
Objetivos	18
Diseño metodológico	19
Resultados	22
Análisis y discusión	31
Conclusiones	38
Recomendaciones	39
Referencias bibliográficas	40
Anexos	45

INTRODUCCIÓN

La reducción de las enfermedades infecciosas y nutricionales en los países industrializados ha situado a las enfermedades congénitas entre las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil⁽¹⁾. Por lo cual hace varios años se observa un interés creciente en el estudio de los defectos congénitos, que son una de las causas principales de mortalidad perinatal. La disminución de la tasa de natalidad en el mundo desarrollado occidental, crea la necesidad de asegurar a la madre y a su familia un hijo sano que no le afecte económicamente y a la sociedad en general. Esto permitió que en la Conferencia de Ministros de la Salud del Consejo de Europa (Estocolmo, 1985) se recomendara el empleo de las técnicas de diagnóstico prenatal en todas las familias que presentaran riesgos⁽²⁾.

Las enfermedades genéticas son de severidad variable, incurables y un tratamiento satisfactorio no siempre puede alcanzarse. De manera que en la situación actual, los medios más efectivos de prevención se sustentan en el asesoramiento genético⁽³⁾.

Este es un proceso de comunicación acerca de los problemas humanos asociados con la ocurrencia, o riesgo de recurrencia de un desorden genético en una familia, y es un accionar muy importante en la genética porque permite intervenir tempranamente y desarrollar estrategias que van encaminadas a mejorar la calidad de vida y lograr una dinámica familiar adecuada⁽³⁾.

Un buen diagnóstico prenatal, unido a un asesoramiento genético correcto y a una adecuada atención multidisciplinaria, constituyen 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⁽⁴⁾. Al respecto la comunidad científica se ha proyectado durante décadas.

En 2010, se presentó para su consideración a la Asamblea de la Salud un informe sobre las anomalías congénitas en el que se describen los componentes básicos para la creación de programas nacionales de vigilancia, prevención y atención de dichas anomalías antes y después del nacimiento. Asimismo, se recomiendan prioridades para que la comunidad internacional colabore en la creación y fortalecimiento de esos programas nacionales⁽⁵⁾.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), entre el 4 y el 6 % de todos los recién nacidos sufren alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética, independientemente de las regiones del mundo, estado de desarrollo o de la composición étnica de las poblaciones⁽⁵⁾. En Estados Unidos de América, las enfermedades cardíacas congénitas aparecen en 8 de cada 1.000 nacidos vivos⁽⁶⁾. En Francia se producen al año 4.000 cardiopatías congénitas (6 a 7 por 1.000 nacimientos)⁽⁷⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

En la región de las Américas, la situación es muy variable, porque existen países donde la mortalidad infantil ha descendido a menos de 20 por cada 1.000 nacidos vivos, pero la mayoría se mantiene con tasas muy elevadas. Contribuyen de forma general del 2 al 27 % de la mortalidad infantil, cuyo peso relativo adquiere cada vez más importancia a medida que mejoren los indicadores generales de la salud infantil, como ha sucedido en los países industrializados⁽⁸⁾.

Cuba constituye una excepción en cuanto a estas cifras, pues aunque es un país con escasos recursos económicos, ha logrado reducir este indicador a 7 por cada 1.000 nacidos vivos, lo cual nos ubica entre los primeros 23 países de todo el mundo, incluyendo los industrializados, por lo que se le ha conferido un lugar prioritario en los programas médicos sociales del país⁽⁹⁾.

Durante las últimas 4 décadas el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos ha contribuido en gran medida a la reducción de las tasas de mortalidad infantil y en los indicadores de morbilidad y calidad de vida, mediante la concepción de la Genética Comunitaria, a través del cual, la identificación de factores de riesgo genético brindan la oportunidad de establecer un programa que dé respuesta a las necesidades de la pareja y la familia, y facilite una atención multidisciplinaria e integral⁽¹⁰⁾.

A nivel nacional, el diagnóstico prenatal incluye, entre otras tareas, la realización a toda embarazada de la alfafetoproteína, electroforesis de hemoglobina y ultrasonido diagnóstico en el primer y segundo trimestre del embarazo, y técnicas más específicas como la amniocentesis en pacientes con determinados riesgos. Ello ha permitido una disminución en la incidencia de defectos congénitos y enfermedades cromosómicas aunque, aún la morbilidad por esta causa es elevada, es importante la prevención para lograr una mejor calidad de vida en nuestros infantes⁽¹⁰⁾.

Actualmente la tasa de mortalidad infantil continua por 8 años consecutivos, por debajo de 5, registrada para el año 2015 una tasa de 4,3 fallecidos menores de un año por cada 1.000 nacidos vivos, siendo las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas las que ocupan la primera causa de muerte en este grupo etáreo, con 118 defunciones y una tasa de 0,9 por 1.000 nacidos vivos y ocupa el lugar 20 dentro de las primeras 35 causas de muerte para todas las edades ⁽¹¹⁾.

En Cienfuegos el número de defunciones en niños menores de 7 días y menores de un año es de 4 y 17 respectivamente, colocada en la posición octava entre las 16 provincias del país con menor tasa de mortalidad perinatal, reportando 67 defunciones para una tasa de 15,0⁽¹¹⁾.

En el municipio de Palmira la consulta de Asesoramiento Genético se fundó en abril de 2003, rectorada por un especialista de Primer Grado de MGI y Máster del tema. Más tarde se le dio continuidad a la formación como parte de la estrategia del programa incorporando licenciados en enfermería como máster. Desde su fundación y puesta en marcha el servicio se ha brindado de forma ininterrumpida, asesorando, evaluando y dándoseles seguimiento a la totalidad de las gestantes captadas.

Justificación

Está demostrado con amplitud que el diagnóstico prenatal ha alcanzado un desarrollo impresionante y rápido, tanto en el número de mujeres estudiadas como en problemas y trastornos detectados, para los que se cuenta con las pruebas idóneas. Más de la mitad de los fetos malformados pueden ser identificados en etapa prenatal en estudios de rutina, lo cual constituye un problema importante que afecta el pronóstico vital y la calidad de vida de los nacidos vivos, siendo responsable de la primera causa de muerte para los menores de 1 año y la tercera en el período de 1 a 4 años; dejando secuelas como invalidez y/o subnormalidad mental o sensorial, con la consiguiente repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad⁽¹²⁾.

Por otro lado el embarazo en la adolescencia, con registros estadísticos del 13%, y el embarazo en la mujer mayor de 35 años, constituyen un problema de salud a nivel nacional y pueden estar asociados a riesgos mayores genéticos maternos con consecuencias para el producto de la concepción, que con una intervención posterior pueden prevenirse desde la Atención Primaria de Salud, con la participación activa del equipo básico de salud⁽¹³⁾.

Además la profundización en los elementos epidemiológicos que caracterizan los riesgos genéticos, ayudaría a identificar sobre quienes se debe de intervenir de forma más enérgica y eficaz para reducir al mínimo la morbilidad y la mortalidad por esta causa.

De ahí la importancia de identificar las personas que padecen enfermedades hereditarias, presentan riesgos genéticos, o que con mayor susceptibilidad genética pueden presentar malformaciones en su descendencia, así como de orientar de forma correcta la aplicación del diagnóstico prenatal.

Lo anterior señala la magnitud del problema en el contexto actual, las implicaciones de las características de las gestantes con riesgo genético rebasa los límites de lo puramente asistencial, atendiendo a los recursos tecnológicos, económicos y humanos que se requieren para enfrentar su asistencia, para extenderse al plano bioético, personal, familiar y social, lo cual conduce a un importante incremento del consumo con gran impacto en los sistemas sanitarios, además la pobre cobertura por investigaciones similares en la temática planteada en el municipio Palmira, son elementos que sugieren la pertinencia de la investigación.

Por todo lo anteriormente expuesto planteamos y proponemos darle respuesta a la siguiente interrogante científica:

¿Cuáles son las características de las gestantes que acudieron a consulta de asesoramiento genético en el municipio de Palmira en el período de dos años?

MARCO TEÓRICO CONCEPTUAL

Hasta hace pocos años se determinaba la posición del feto por simple palpación y se precisaba que el feto estaba vivo con ayuda del estetoscopio. Su crecimiento aproximado y su latido cardíaco se detectaban de forma clínica⁽¹⁴⁾. En el transcurso de los últimos años, con la introducción de las nuevas tecnologías, se produce la adquisición de nuevos conocimientos sobre el feto que permiten el diagnóstico prenatal de la mayoría de los defectos congénitos⁽¹⁴⁾.

El concepto de diagnóstico prenatal se restringía al estudio cromosómico del embrión o feto mediante el examen citogenético de las células suspendidas en el líquido amniótico que lo rodeaba. Hoy el diagnóstico prenatal abarca todas las posibles acciones encaminadas a descubrir cualquier tipo de defecto congénito⁽¹⁵⁾.

A pesar de que la genética tiene sus raíces desde el siglo XIX con el trabajo de Gregor Mendel, fue extensamente estudiada en relación a un número importante de desórdenes tales como el albinismo, braquidactilia y hemofilia⁽¹⁶⁾.

Durante su período de desarrollo se elaboraron varios enfoques matemáticos y se relacionaron con la genética humana, a partir de estos descubrimientos surgió la genética de poblaciones.

La genética médica se considera como un desarrollo tardío, emergió fundamentalmente después de la Segunda Guerra Mundial 1945 cuando los movimientos eugénicos perdieron crédito⁽¹⁷⁾.

El mal uso nazi del concepto de eugenesia fue la gota que derramó el vaso. Sin tomar en cuenta la eugenesia, se pueden considerar y aplicar diferentes enfoques que permiten mejorar la calidad de vida y la salud de los seres humanos.

La genética médica alcanzó un alto nivel de importancia en la segunda mitad del siglo XX y continúa con mayor impulso en el siglo XXI, desarrollándose dentro de la misma la genética comunitaria, la cual es la interface entre la genética básica y clínica y la medicina comunitaria⁽¹⁷⁾.

En 2008, Marcheco plantea que el concepto integra estrategias para la detección y prevención del riesgo genético a nivel poblacional desde el nivel de atención primaria de salud, que es a su vez el punto inicial de contacto entre la población y los servicios de salud en nuestro país⁽¹⁸⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

Surge alrededor del año 1981 como parte del propósito de la OMS de reformar el control de las enfermedades hereditarias. El término fue utilizado por primera vez en el año 1990 en una discusión sobre las implicaciones para la salud pública del descubrimiento del gen de la fibrosis quística⁽¹⁸⁾. El contenido del concepto, en sus aspectos prácticos y organizativos, fue recogido en una publicación del año 1995 sobre los servicios de genética comunitaria en Europa.

La OMS también colabora con el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos de América (CDC) y con otros asociados, para implantar en los países una política mundial de enriquecimiento de los alimentos con ácido fólico y proporcionar los conocimientos técnicos necesarios para la vigilancia de los defectos del tubo neural, el seguimiento de las medidas de enriquecimiento de los alimentos con ácido fólico y la mejora de la capacidad de los laboratorios para determinar los riesgos de anomalías congénitas prevenibles con el aporte de folato⁽⁵⁾.

La Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos de Nacimiento es una organización internacional de voluntarios sin fines de lucro en relaciones oficiales con la OMS, que reúne los programas de vigilancia e investigación de todo el mundo sobre las anomalías congénitas, con el fin de investigar y prevenir estas anomalías y reducir el impacto de sus consecuencias⁽⁵⁾.

Los departamentos de la OMS Salud Reproductiva e Investigaciones Conexas y Nutrición para la Salud y el Desarrollo, en colaboración con la Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos de Nacimiento y el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, convocan talleres anuales sobre la vigilancia y la prevención de los defectos congénitos y el parto prematuro. El departamento OMS VIH/SIDA colabora con estos asociados para fortalecer la vigilancia de anomalías congénitas en mujeres que reciben tratamiento antirretrovírico durante el embarazo, lo que forma parte integral de la supervisión y evaluación de programas nacionales para el VIH⁽⁵⁾.

Conceptualizando la genética en un término de interés dentro de la comunidad científica, la define como una rama de las ciencias biológicas, cuyo objetivo es el estudio de los patrones de herencia, del modo en que los rasgos y las características se transmiten de padres a hijos⁽³⁾.

Por su parte la genética médica es la aplicación de la genética en el contexto de la medicina, su campo de aplicación es amplio y variado e incluye diferentes áreas individuales tales como la genética clínica, la genética bioquímica, la genética molecular, la citogenética, la genética de enfermedades comunes y el consejo o asesoramiento genético⁽³⁾.

El diagnóstico prenatal, desde su primera aplicación clínica en el decenio de 1960 hasta la actualidad, ha mostrado un desarrollo impresionante. En 1965, se introdujo por Ian Donald la técnica de ecografía, lo que ofreció posibilidades de estudiar el fenotipo del feto, además del genotipo. En los años 1968-69, los científicos Jacobson y Bater, así como los bioquímicos Nadler y Dancis, informan, de forma independiente, sobre los primeros diagnósticos de errores congénitos del metabolismo⁽¹⁹⁻²⁰⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

En 1972 los bioquímicos británicos Brock, Scirmglour y Sutcliffe confirman la utilidad diagnóstica de la alfafetoproteína, tanto en el líquido amniótico como en la misma sangre materna para detectar un feto con defecto del tubo neural, especialmente la espina bífida⁽¹⁹⁻²⁰⁾.

Años después, en 1975, se logró el desarrollo de esta técnica que permitía diagnosticar con más exactitud un número de defectos congénitos físicos, de todo tipo capaz de detectar más del 80% de las malformaciones congénitas⁽¹⁹⁻²⁰⁾.

En la década de los años 70, algunos obstetras americanos y británicos como Hobbins, Phillips, Radeck, y otros, perfeccionaron la técnica de la fetoscopia, aplicada por primera vez por Westin en 1954, y obtuvieron algunos resultados prácticos. Gracias a esta técnica lograban visualizar el feto, obtener biopsias de piel o hígado y extraer sangre fetal para estudios bioquímicos o de cariotipos⁽²¹⁾.

La fetoscopia es un proceso muy difícil y complejo de realizar, no está exento de peligros; por otra parte, el área del feto que se puede observar es muy limitada, y se utiliza con el fin de obtener sangre fetal mediante la punción de los vasos del cordón umbilical. Los riesgos que implica esta técnica van del 2 al 5% y no son fáciles de cuantificar. Se han realizado pocos estudios para lograr precisión en los mismos⁽²¹⁾.

En 1983, el obstetra Francis Daffos, logró, por primera vez, la obtención de sangre fetal mediante punción directa de los vasos del cordón umbilical, guiada por la ecografía, a través de la pared abdominal de la madre (evitando así la aplicación de la fetoscopia). A esta técnica se le conoce como funiculocentesis o cordocentesis⁽²¹⁾.

Los intentos de hacer diagnósticos en el primer trimestre del embarazo, correspondieron después de 1965 a la creación y perfeccionamiento de la amniocentesis. Mohr en 1968, por medio de un endoscopio adaptado, fue el primero en extraer, por vía cervical, un fragmento del corión para estudios diagnósticos. De este modo, se lograron biopsias satisfactorias y se identificó el cariotipo preciso, pero la insuficiente visibilidad entorpeció la extracción de las muestras al grado de que sólo la mitad de ellas tenían fragmentos del corión. Hahnemann, en 1974, con un endoscopio modificado señaló los resultados de otra serie de intentos de extracción del material de biopsia. Prácticamente, el 50% de las mujeres de ese grupo tuvieron complicaciones como hemorragias y salida de líquido que provocaron interrupción del embarazo⁽²¹⁾.

En 1975, en Anshan, un grupo de investigadores chinos, buscaron un método sencillo y oportuno de identificar el sexo fetal y señalaron una técnica relativamente simple para aspirar vellosidades coriónicas en el Hospital de Tietung, lo que animó a muchos médicos en occidente a mejorar esta técnica, la cual brinda la posibilidad de hacer un estudio cromosómico precoz del embrión y del DNA recombinante⁽²¹⁾.

Un número creciente de cuadros graves que no se detectan por medio de técnicas enzimáticas, se conocen gracias a un conjunto completo de tecnologías de DNA recombinante.

Por su parte, la amniocentesis fue descrita por Schatz en 1882, como posible tratamiento de polihidramnios y posteriormente se utilizó en el diagnóstico de la isoimmunización Rh. En 1952, Bevis practicó, por primera vez, la amniocentesis, para determinar la relación entre el lí-

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

quido amniótico, los niveles de bilirrubina, y la severidad de la anemia fetal en la enfermedad hemolítica Rh⁽²²⁾.

En 1956 se demostró la posibilidad de identificar el sexo en fase prenatal, en células del líquido amniótico, por la identificación de la cromatina X en 1965 estudiaron el síndrome adrenogenital y señalaron la utilidad del líquido amniótico para errores innatos del metabolismo⁽²¹⁾.

En 1966, Steele y Breg hicieron posible el cultivo de células fetales obtenidas por amniocentesis en el segundo trimestre de la gestación.

En 1967, Jacobson y Bartes informaron del primer diagnóstico intrauterino de una anomalía cromosómica, y en 1968, Valentín y Nadler recomendaron el diagnóstico prenatal del síndrome de Down, de la galactosemia y la mucopolisacaridosis, a partir de la práctica de la amniocentesis transabdominal. Desde entonces se sigue utilizando esta técnica para el diagnóstico de algunas enfermedades, incluidas las genéticas⁽²³⁾.

Las técnicas mencionadas anteriormente, facilitan el estudio de algunas enfermedades hereditarias al nivel del DNA y utilizan nuevas técnicas denominadas de genética molecular o bioquímica genética en las que se usan sondas capaces de reconocer anomalías en las posiciones de las cadenas de DNA y genes, lo que implica que la tecnología sea aún más compleja y laboriosa.

Todo esto explica que el diagnóstico prenatal se realice, en la actualidad, con un grupo multidisciplinario en el que laboran genetistas, bioquímicos, ecografistas, endoscopistas, biólogos, especialistas en ingeniería genética y sobre todo perinatólogos.

Esto ofrece una mayor posibilidad de diagnóstico, que oscila entre el 10 y el 100%, en dependencia del tipo de trastorno que se investiga, la técnica a emplear, así como de la información que se obtenga de los padres.

En todos estos documentos se enfatiza sobre el papel que desempeñan la epidemiología, la educación e información, la intervención, el desarrollo de infraestructuras y de estrategias de apoyo en la concepción de la genética comunitaria⁽¹⁸⁾.

A finales de la década de los 80 y durante la de los 90 se crearon departamentos de Genética en las 14 provincias de Cuba para el desarrollo de Servicios de Genética Médica de base comunitaria, universal y gratuita para la población cubana⁽²⁴⁾.

En julio de 2001 y hasta junio de 2003, se realizó un estudio social, psicopedagógico de las personas con discapacidades mayores en Cuba, y en el caso de las personas con retraso mental se realizó, unido a los anteriores, un estudio clínico genético⁽²⁴⁾.

Como resultado del mismo se produce un vuelco total en el desarrollo de la especialidad, y se refuerza un programa dirigido a la formación de asesores genéticos y creación de servicios de genética en los policlínicos, centros municipales de desarrollo de la genética, centros provinciales con nuevas instalaciones y el desarrollo de nuevos laboratorios con modernas tecnologías, y la construcción e inauguración de un nuevo centro nacional de Genética Médica. Se

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

produce en estos momentos el aceleramiento del desarrollo de la Genética Comunitaria como parte de los servicios de atención primaria en el país⁽²⁴⁾.

La genética clínica en sí misma, no es sinónimo de genética comunitaria, hasta que no ocurre la introducción de los servicios de genética clínica en la atención primaria de salud.

El genetista clínico es un especialista diseñado para ofrecer una consulta a individuos que asisten preocupados en busca de un diagnóstico o de alivio para sus preocupaciones, mientras que el *genetista de la comunidad* es el especialista preocupado por buscar en la comunidad los individuos/familias en riesgo que no han sido identificados aún y que a partir de ese momento, son ayudados a manejar ese riesgo, por lo que se crea el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos⁽²⁴⁾.

Este programa forma parte del Programa Nacional de Atención a la Salud Materno Infantil, el cual puso en marcha desde sus primeros momentos, a través de la infraestructura del Sistema Nacional de Salud, programas asistenciales de acceso universal y gratuito⁽²⁴⁾.

Sin embargo, no es hasta 2003 que se produce una verdadera revolución en el acercamiento de los servicios de Genética Médica a la atención primaria de salud, lo cual ha sido un logro importante como parte de un nuevo programa para el desarrollo de la Genética Médica en Cuba.

Dentro de este programa se destaca la formación de profesionales en maestrías de asesoramiento genético, a partir fundamentalmente de médicos especialistas en Medicina General Integral y Licenciados en Enfermería, la creación de los centros municipales de desarrollo de la Genética Médica, y la puesta en marcha de consultas de asesoramiento genético en todas las áreas de salud del país.

El proceso de formación del asesor genético incluye el diseño de investigaciones de carácter central y nacional. Como parte de dicho proceso, se inició la realización de investigaciones en cada municipio y provincia del país, que, entre otros propósitos, pretenden evidenciar la importancia del asesoramiento genético como instrumento de prevención en el nivel primario de salud⁽¹⁸⁾.

Los objetivos de la Genética Comunitaria en Cuba son:

- La introducción de servicios de genética clínica en la comunidad.
- El asesoramiento genético preconcepcional, prenatal y postnatal.
- El desarrollo de programas de pesquizado de defectos congénitos y enfermedades genéticas a nivel poblacional.
- La educación en genética a los profesionales de la salud y a la población en general.
- El monitoreo de la presencia de enfermedades genéticas y de enfermedades comunes en la población cubana.
- La evaluación del impacto de los servicios de genética a través de los registros de defectos congénitos, enfermedades genéticas y enfermedades comunes.
- Desarrollo de investigaciones sobre las causas, prevalencias, factores de riesgo genético y no genético para enfermedades parcial o totalmente originadas por alteraciones genéticas.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

- Seguimiento y atención médica y social a personas con discapacidades de causa genética, así como el trabajo conjunto con el Programa de Trabajadores Sociales, en la atención de enfermedades con baja prevalencia y discapacitados⁽¹⁸⁾.

La misión más importante para la genética comunitaria es la identificación del riesgo genético individual/ familiar con fines preventivos. Conocer la historia genética familiar es el primer paso para la identificación del riesgo genético, que en términos de genética comunitaria se dirige hoy a la búsqueda de la predisposición a enfermedades crónicas no-trasmisibles y de origen multifactorial, el riesgo para enfermedades de origen mendeliano y el riesgo genético reproductivo⁽¹⁸⁾.

El asesoramiento genético puede ser preconcepcional, prenatal, y postnatal, sobre todo cuando dentro de una familia existen antecedentes de uno o más casos de alguna alteración hereditaria y lo cual se consulta con el fin de evitar su aparición. El mismo puede definirse como el estudio que se realiza a través de la valoración clínica y pruebas especializadas para saber si existe riesgo de que en una familia pueda repetirse, o bien aparecer alguna enfermedad hereditaria.

Puede ser, también, que posterior al nacimiento, en cuyo caso se deberá explicar cuál será la evolución del defecto o enfermedad, así como el manejo terapéutico, dietético o de rehabilitación⁽¹⁸⁾.

Es un proceso que tiene que ver con los problemas humanos asociados a la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en un familia, este proceso incluye el intento de una o más personas entrenadas para ayudar al individuo y la familia a comprender los hechos médicos, es decir, diagnóstico, pronóstico, curso de la enfermedad y tratamiento respectivo. Incluye precisar la forma en que los mecanismos genéticos operan para dar lugar a la enfermedad o riesgo y entender las alternativas y opciones disponibles para manejarlas⁽¹⁸⁾.

El asesoramiento genético consta de cuatro elementos básicos: diagnóstico, estimación de riesgo, comunicación y soporte o basamento.

Por tanto, es un proceso complejo que integra componentes clínicos, psicológicos, educativos y éticos. Es fundamental que antes de la realización de un test o prueba para el diagnóstico genético de una enfermedad informar al paciente ya que este tiene derecho a decidir si quiere o no saber si padece de una enfermedad. Se evaluará su aplicación considerando diferentes aspectos como la realización costo-beneficio⁽¹⁸⁾.

También desempeñan un papel importante la prevención secundaria, cuyo fin es el diagnóstico intrauterino, de los defectos congénitos. En algunos casos, este diagnóstico implica una acción terapéutica insuperable (tratamiento intrauterino, corrección metabólica de ciertos errores congénitos, etcétera). Una mejor asistencia, tanto prenatal como en el momento del parto, e incluso la posibilidad de interrumpir la gestación, en todos los casos mejorará el pronóstico y facilitará a los padres algunas alternativas⁽²⁵⁾.

Por todo lo anteriormente expuesto se cree necesario exponer algunos conceptos claves para este estudio:

Riesgo. Medida que refleja la probabilidad de que se produzca un hecho o daño de la salud. (3)

Factor de riesgo. Característica o circunstancia detectable en individuos o en grupos, asociada con una probabilidad incrementada de experimentar un daño de salud⁽³⁾.

Riesgo genético. Probabilidad de aparición de un defecto de causa genética [monogénico y cromosómico] o parcialmente genética [multifactoriales y ambientales]⁽³⁾.

Factor de riesgo genético. Suelen ser causas o indicadores de individuos o grupos de individuos que son observables o identificables antes de la ocurrencia del hecho que predicen y pueden ser personales, familiares, poblacionales, biológicos, ambientales, socioculturales y económicos⁽³⁾.

Siendo las principales categorías de riesgo:

Riesgo de alteraciones cromosómicas

Edad materna: menor de 19 años.

Edad materna: 35 años o más.

Hijo previo con cromosomopatía conocida o sospechada.

Pérdidas fetales repetidas.

Subfertilidad masculina o desarrollo sexual anómalo.

Riesgo de Malformaciones Congénitas (MC)

Miembro de la pareja afectado con MC.

Antecedentes de hijos previos o familiares cercanos con MC.

Gestante con déficit conocido de ácido fólico

Embarazos logrados con inductores de la ovulación (clomifeno u otros)

Enfermedades crónicas de las gestantes (diabetes mellitus, asma corticoide dependiente, distiroidismos, epilepsia, colagenosis).

Riesgo de afecciones hereditarias

Antecedente de algún miembro de la pareja o familiares cercanos con afecciones hereditarias.

Consanguinidad en la pareja y/o sus progenitores.

Antecedentes de enfermedades ligadas al sexo X.

Antecedentes de los miembros de la pareja o familiares cercanos enfermo o portador de Hemoglobinopatías.

Riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad

Exposición a radiaciones abdomino-pélvicas (dosis y tiempo de exposición).

Ingestión de medicamentos.

Fiebre alta mantenida durante el embarazo.

Anestesia durante el embarazo.

Exposición laboral de cualquier miembro de la pareja a sustancias tóxicas o mutágeno-teratogénicas.

Diagnóstico de certeza de infecciones TORCH (toxoplasmosis, Citomegalovirus, herpes virus, rubéola, otras infecciones virales).

Otras infecciones⁽⁴⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

Los defectos congénitos constituyen anormalidades de las estructuras anatómicas, que se clasifican según su origen en genéticos o ambientales, y según su magnitud en mayores y menores. Los considerados mayores provocan un compromiso funcional importante para la vida del individuo, consecuencias médicas y estéticas, requieren atención temprana, algunas veces de urgencia, y por tanto, tiene gran repercusión social, a diferencia de los considerados menores que no tienen significado relevante en la atención médica, ni a nivel social. Estos pueden ocurrir según su morfogénesis por al menos cuatro causas fundamentales: malformación, deformidad, disrupción, y displasias⁽²⁶⁾.

Teniendo en cuenta el desarrollo social, ambiental y nutricional, así como el incremento y perfeccionamiento de los cuidados de salud, los defectos congénitos incompatibles con la vida, resaltan como un problema de salud. La reducción de las causas evitables conlleva a la necesidad de realizar estudios epidemiológicos que permitan trazar estrategias preventivas. Las malformaciones congénitas contribuyen de forma importante a la mortalidad durante la vida intrauterina, en el periodo perinatal y en etapas tempranas de la vida, constituyendo la primera causa de muerte infantil en los países desarrollados⁽²⁷⁾, y si se superan estas etapas, dejan secuelas.

De ahí la importancia de la prevención primaria, en la identificación de portadores de las enfermedades hereditarias con mayor susceptibilidad genética a malformaciones, así como de la orientación correcta para aplicar el diagnóstico prenatal.

Aspectos que se deben tener en cuenta en el diagnóstico prenatal

La pesquisa de una subnormalidad o malformación fetal lleva implícito, en primer lugar, un chequeo analítico materno, lo que se reduce en muchas ocasiones, a la rutina de determinación del grupo Rh de los padres, hemograma completo, urea, ácido úrico, curva de glicemia, proteinograma, serología para sífilis, toxoplasmosis, listeriosis, citomegalovirus, y anticuerpos específicos en estudios metabólicos o citogenéticos, etcétera⁽²¹⁾.

Diferentes investigadores coinciden que las parejas que presentan abortos espontáneos recurrentes, y niños con malformaciones múltiples o muertes fetales tienen una relativa alta frecuencia de reordenamientos cromosómicos balanceados. Según un estudio realizado por Quiñones, se encontró que de un total de 562 parejas con antecedentes de abortos espontáneos y pérdidas fetales recurrentes se detectaron 12 casos positivos para una frecuencia de 3,02%; todos estos casos portadores de alteraciones cromosómicas sobre la futura descendencia y se les ofreció asesoramiento genético⁽²⁸⁾.

Es importante señalar que en el área del consejo genético es recomendable revelar todos los riesgos conocidos y hacer una declaración general, porque el diagnóstico prenatal no es una ciencia exacta, y resulta imposible valorar algunos riesgos. Es importante aclarar que no constituyen garantía los resultados de estudios que no identifiquen anormalidades⁽²⁶⁾.

El médico debe esclarecer algunos datos básicos de genética antes de hacer una descripción detallada y específica al paciente, deberá diferenciar y explicar la gran carga y el riesgo que surgen si existe una anormalidad genética; debe informar sobre el cuidado y tratamiento del niño con un trastorno de esa índole, diagnosticado gracias a las pruebas.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

La conveniencia de efectuar una u otra prueba en la madre dependerá de los resultados de las restantes exploraciones y también de las enfermedades que se determinen.

Una vez terminado el chequeo, se procederá a realizar el estudio que lleva implícita la aplicación de numerosas técnicas y procedimientos; como son: la amniocentesis, la biopsia de vellosidades coriónicas y la ultrasonografía que es una técnica útil para la obtención de información, además de ser un apoyo en la aplicación de las dos técnicas citadas anteriormente.

Por todo esto pensamos que la aplicación de las técnicas de diagnóstico prenatal a los padres que presentan riesgos, garantizan a la madre y a su familia un hijo sano que no afecte económicamente a ésta y a la sociedad en general.

Asimismo, merece especial atención la prevención primaria y secundaria, cuyo fin es el diagnóstico intrauterino de los defectos congénitos y complementados con medios diagnósticos.

También, la decisión de poner en práctica una u otra técnica del diagnóstico prenatal en la madre dependerá de los resultados de las exploraciones en la madre y de las enfermedades que van a ser investigadas, siempre acompañadas de un consejo genético que incluya los riesgos y beneficios de la aplicación de las técnicas, ofreciendo un porcentaje de confiabilidad.

OBJETIVOS

General

- Caracterizar las gestantes asistentes a la consulta de asesoramiento genético prenatal en el municipio de Palmira en el período de dos años.

Específicos

1. Determinar las características de las gestantes asistidas en la consulta.
2. Definir la clasificación y las causas de los principales riesgos genéticos en las gestantes.
3. Precisar la evolución final de las embarazadas que asistieron a la consulta de genética.

DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de estudio

Se realizó un estudio descriptivo-retrospectivo de serie de casos.

Escenario

Se desarrolló en el Centro de Genética Municipal del Área de Salud de Palmira, en diferentes momentos para evaluar el riesgo genético.

Periodo

Comprendió dos años, desde el 1ro de enero del 2014 hasta el 31 de diciembre del 2015. Se tuvo en cuenta las estadísticas de las gestantes que el producto de la concepción (recién nacidos) nacieron en el años siguiente a la captación, es decir, 2014 que nacieron en el 2015 y 2015 que nacieron en el 2016.

Universo

Constituido por 656 historias clínicas de gestantes que acudieron durante el transcurso del tiempo de estudio a la consulta de Asesoramiento Genético Prenatal en el año 2014 (324 gestantes) y en el año 2015 (332 gestantes).

Muestra

Conformada por 652 historias clínicas de gestantes que acudieron durante a la consulta de Asesoramiento Genético Prenatal que cumplieron criterios de selección.

Criterios de inclusión

- Gestantes residentes en el Área de Atención del municipio de Palmira.
- Historias Clínicas de dichas embarazadas a disposición de ser revisadas por los investigadores en los Consultorios Médicos de Familia.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

Criterios de exclusión

- Gestantes que no residan en el área de Salud de Palmira durante el período prenatal.

Criterios de salida

- Salida del país, cambio de dirección, fallecimiento.

Variables investigadas

- Edad en años: 12-19 años, 20-34 años, 35-44 años.
- Escolaridad terminada o sin terminar.
- Secundaria/Preuniversitario/Universitaria.
- Clasificación del riesgo genético: Bajo riesgo, Con riesgo incrementado.
- Riesgo malformaciones congénitas: Presente, Ausente/causas.
- Riesgo afectaciones cromosómicas: Presente, Ausente/causas.
- Riesgo de afecciones hereditarias: Presente, Ausente/causas.
- Riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad: Presente, Ausente/causas.
- Evolución final de la gestación:
 - Tórpida (Aborto espontáneo, Interrupción del embarazo antes de las 26 semanas, Nacidos con malformaciones).
 - Satisfactoria (Nacidos sin malformaciones).

Técnicas y procedimientos

Se solicitó a la Dirección del Área de Salud: la autorización para realizar la investigación (anexo 1). La fuente de obtención de la información fué el registro de pacientes en las hojas de cargo de la consulta de asesoramiento genético y las historias clínicas individuales de genética. Los datos se verificaron mediante una visita al consultorio del médico y la enfermera de la familia para la revisión de la historia clínica por parte del autor del trabajo. Se solicitó consentimiento de la institución para llevar a cabo el mismo (anexo 1), se aplicó el formulario vigente y utilizado por el Centro de Genética Provincial (anexo 2).

Consideraciones éticas

Se tuvieron en cuenta los aspectos éticos y jurídicos en la obtención de la información partiendo del principio de justicia social, el respeto a las diferencias y tratar a todos por igual.

Análisis estadístico

El procesamiento estadístico de la información se realizó a través de una computadora Pentium IV con ambiente Windows XP. Los textos procesados con Microsoft Word 2013 y los cua-

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

Los resultados estadísticos con el programa computarizado SPSS versión 15.0. Los resultados discutidos mediante la justificación de los objetivos propuestos, comparados con los resultados de otros estudios similares. Las técnicas estadísticas fueron de tipo descriptivas, distribución de frecuencias absolutas y relativas, así como porcentajes, y se calculó la media para la edad de la serie. Los resultados obtenidos se presentaron en tablas y gráficos.

RESULTADOS

La tabla 1 y el gráfico 1 muestran las características de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético, habiendo predominado la edad comprendida en el intervalo entre 20 y 35 años con 525(80,5%) gestantes.

Incidieron como causas fundamentales del riesgo genético: la adolescencia 80(12,3%), y la edad materna de 35 años o más 47(7,2%), elementos que fueron registrados con mayor número de gestantes en el año 2014 con respecto al 2015.

La edad promedio de la serie fue de 26,36 años con intervalos mínimo de 10 años y máximo de 44 años.

Atendiendo a la escolaridad predominaron las gestantes con preuniversitario terminado 479 (73,5%), de ellas con mayor registro en el año 2015: 269(81,3%), seguidas de las ubicadas en secundaria básica sin terminar 72(11,0%) con mayor registro en el año 2014.

TABLA 1. Características de la edad y la escolaridad de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

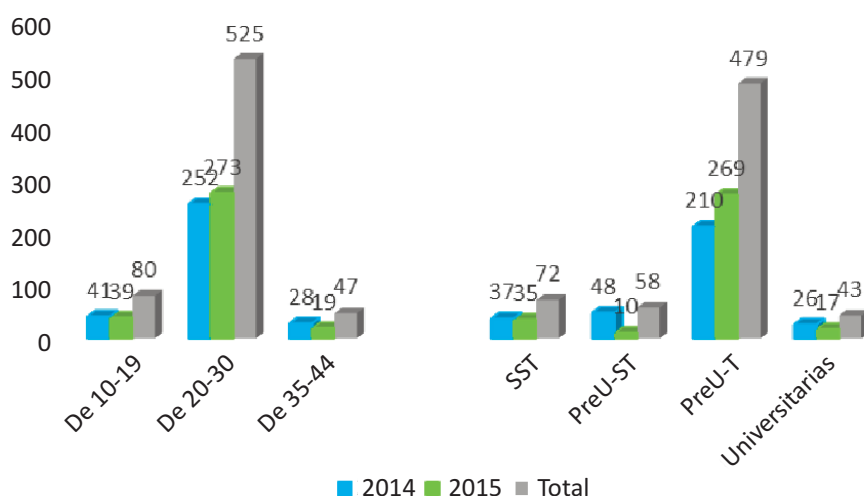
Características	2014		2015		Total (n=652)		
	Gestantes Evaluadas (n=321)	%	Gestantes Evaluadas (n=331)	%		%	
Edad	De 10-19	41	12,7	39	11,8	80	12,3
	De 20-34	252	78,5	273	82,5	525	80,5
	De 35-44	28	8,7	19	5,7	47	7,2
Escolaridad	SST	37	11,5	35	10,6	72	11,0
	PreU-ST	48	15,0	10	3,0	58	8,9
	PreU-T	210	65,4	269	81,3	479	73,5
	Universitarias	26	8,1	17	5,1	43	6,6

Leyenda. SST: Secundaria sin terminar. PreU-ST: Preuniversitario sin terminar.

PreU-T: Preuniversitario terminado. U: Universitaria.

Fuente: Formulario recolector (Encuesta de riesgo genético)

GRÁFICO 1. Características de la edad y la escolaridad de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 1.

En la tabla 2 y en el gráfico 2 se muestra que el 100,0% de las 652 gestantes asistidas fueron evaluadas en la Consulta de Asesoramiento Genético del municipio de Palmira en los años 2014 y 2015, presentándose un registro mayor en el año 2015: 331(50,8%), con respecto a las gestantes evaluadas en el año 2014: 321(49,2%).

De las gestantes atendidas en las consultas de detección de riesgo genético, fueron clasificadas con bajo riesgo genético 439 gestantes para un 67,3%, y con riesgo genético incrementado 213, representando un 32,7%, las cuales llevaron un seguimiento diferenciado en el Centro Municipal, asistiendo al menos una vez al Centro Provincial de Genética para su evaluación a nivel secundario.

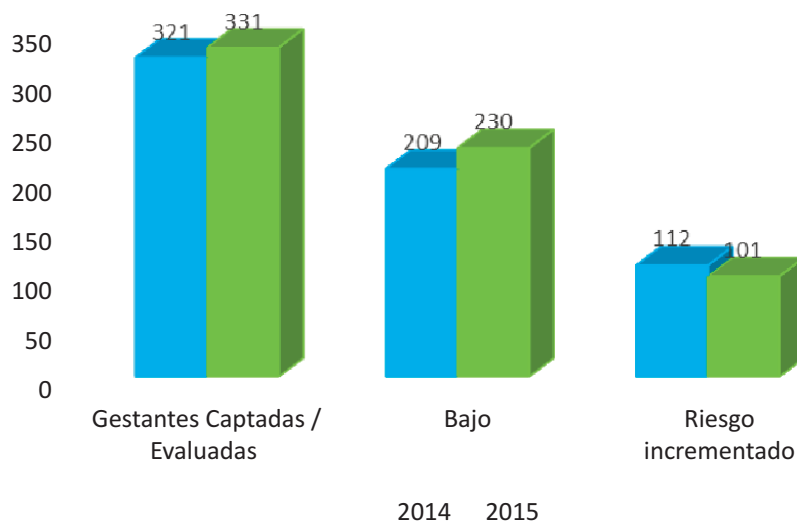
Según los años estudiados, con riesgo incrementado en el 2014 hubo mayor número de gestantes 112(52,5%) de un total de 321, mientras que en el 2015 con un total de 439 predominaron gestantes con bajo riesgo: 230(52,4%).

TABLA 2. Distribución de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético según la clasificación del riesgo. Palmira 2014-2015.

Años	Gestantes Asistidas en consulta			Riesgo Genético			
	Gestantes Captadas	Gestantes Evaluadas	%	Bajo	%	Incrementado	%
2014	321	321	49,2	209	47,6	112	52,5
2015	331	331	50,8	230	52,4	101	47,4
Total		652	100,0	439	67,3	213	32,7

Fuente: Formulario recolector (Encuesta de riesgo genético).

GRÁFICO 2. Distribución de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético según la clasificación del riesgo. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 2.

La tabla 3 y el gráfico 3 representan que las alteraciones cromosómicas 131(20,1%) fueron el riesgo que distinguió la serie de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético, seguido en por el riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad 46(7,1%).

Respecto a 131 gestantes con riesgo de alteraciones cromosómicas según los años investigados, el 2014 mostró un discreto predominio respecto el 2015 con 70(53,4%) gestantes, así como para las 46 con riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad, ya que 25(22,3%) prevalecieron en 2014 respecto a 2015, mientras que de 31 gestantes con riesgo de malformaciones fetales, el año 2015 mostró un discreto incremento 17(54,8%) respecto al 2014.

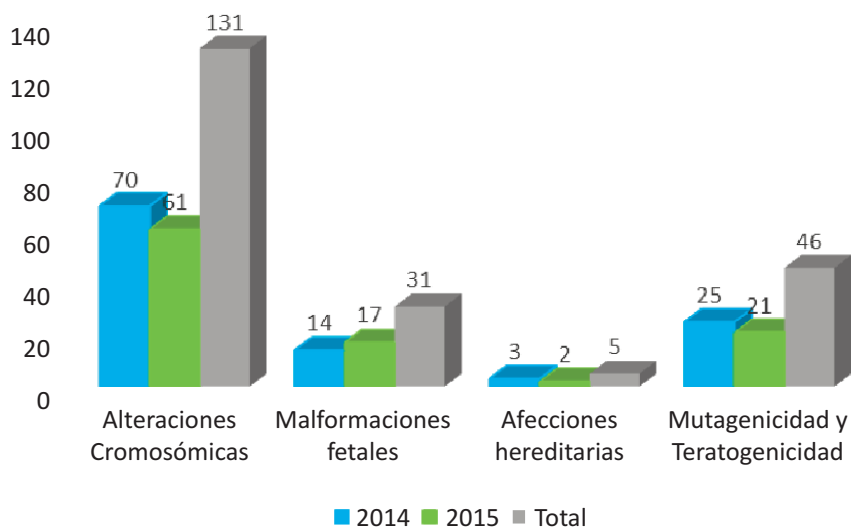
TABLA 3. Riesgos Genéticos identificados en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Riesgos Genéticos	2014		2015		Total (n=652)	%
	Gestantes RGI	%	Gestantes RGI	%		
Alteraciones Cromosómicas	70	53,4	61	46,6	131	20,1
Malformaciones fetales	14	45,2	17	54,8	31	4,7
Afecciones hereditarias	3	60,0	2	40,0	5	0,8
Mutagenicidad y Teratogenicidad	25	54,3	21	45,7	46	7,1

Leyenda. Gestantes RGI: gestantes con riesgo genético incrementado.

Fuente: Formulario recolector (Encuesta de riesgo genético)

GRÁFICO 3. Distribución de las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético según la clasificación del riesgo. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 3.

La tabla 4 y gráfico 4 representan que de 131 alteraciones cromosómicas como riesgo identificado en las gestantes asistidas en consulta, la causa que más incidió en ellas fue la edad de riesgo 127(97,0%) principalmente en el año 2014 con respecto al 2015, así como la presencia de hijo previo con cromosomopatía conocida se presentó sólo en 2(1,5%) casos y la captación tardía.

La tabla 5 y el gráfico 5 muestran 31 gestantes con riesgo de malformaciones congénitas, 4 de ellas (13,0%) presentaron diagnóstico de malformaciones congénitas previas o posteriores al nacimiento, presentándose en cada año 2(6,4%) casos.

En relación a las causas se identificó alguno de los miembros de la pareja afectado de una malformación congénita, y antecedentes de hijos previos o familiares cercanos con malformación congénita fue lo que predominó con 29(93,6%) antecedentes de malformaciones congénitas, sin diferencias significativas en ambos años investigados.

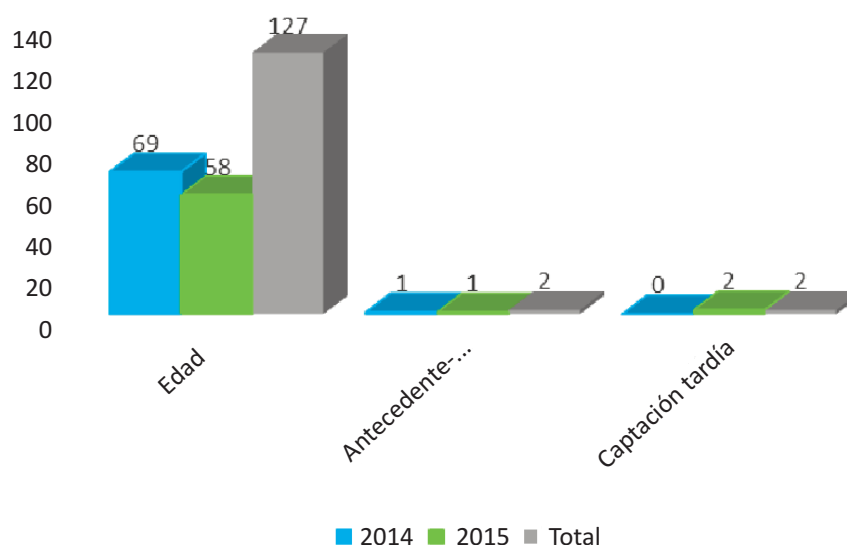
TABLA 4. Causas de las alteraciones cromosómicas como riesgo identificado en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Años	Causas del riesgo					
	Edad	%	Antecedente-Cromosomopatía	%	Captación tardía	%
2014	69	52,7	1	0,7	0	0,0
2015	58	44,3	1	0,7	2	1,5
Subtotal	127	97,0	2	1,5	2	1,5
Total	131					

Fuente: Formulario recolector (Encuesta de riesgo genético).

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

GRÁFICO 4. Causas de las alteraciones cromosómicas como riesgo identificado en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 4.

Las causas atribuidas a la edad y captación tardía sólo fueron identificadas en 2(6,4%) de las 31 gestantes con este tipo de riesgo genético.

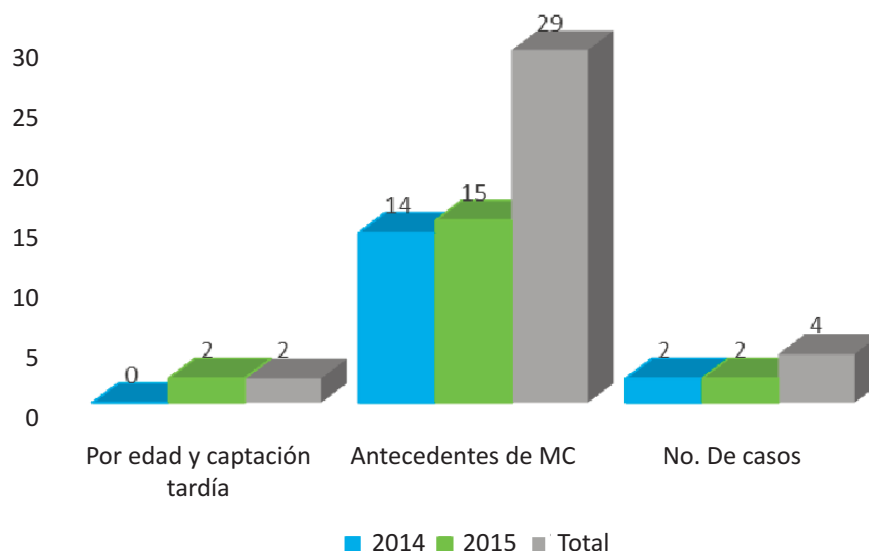
TABLA 5. Relación entre las causas del riesgo y diagnóstico de malformaciones congénitas en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Años	Causas del riesgo								No. De casos (Con Diagnóstico)	
	Por edad y captación tardía	%	Antecedentes de MC	%	Enfermedades Crónicas de las gestantes	%	Embarazo logrado con inductores de la ovulación	%		
2014	0	0,0	14	45,2	0	-	0	-	2	6,4
2015	2	6,4	15	48,4	0	-	0	-	2	6,4
Subtotal	2	6,4	29	93,6	0	-	0	-	4	13,0
Total	31									

Leyenda. MC: Malformación Congénita.

Fuente: Formulario recolector (encuesta de riesgo genético).

GRÁFICO 5. Relación entre las causas del riesgo y diagnóstico de malformaciones congénitas en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 5.

Entre los diagnósticos de las malformaciones congénitas la tabla 6 y el gráfico 6 muestran que de 4 identificados en ambos años correspondieron 3(75,0%) referentes al sistema cardiovascular presentándose en ambos años investigados en madres entre 20 y 35 años identificadas posterior al nacimiento, y sólo 1(25,0%) a defecto en el tubo neural en gestante de 25 años de edad.

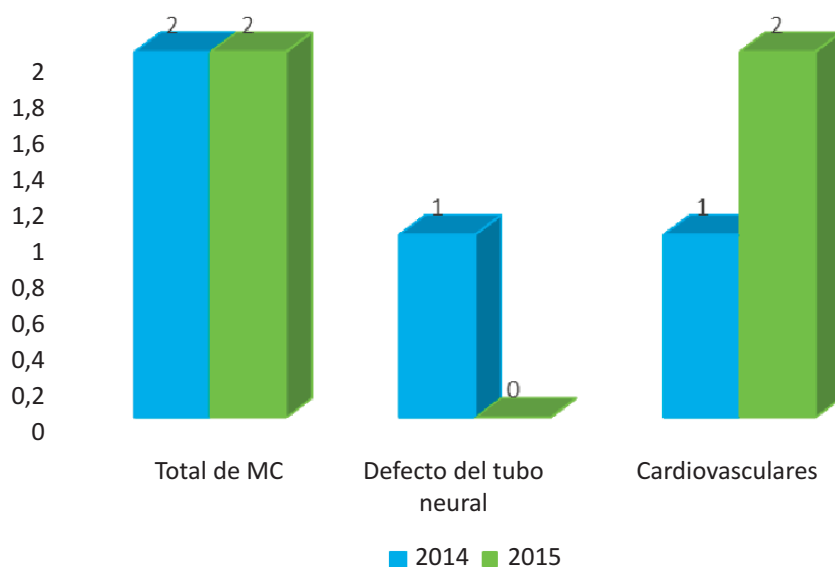
La tabla 7 y el gráfico 7 muestra que de un total de 46 gestantes, el consumo medicamentos, en este caso, de tabletas contraceptivas orales combinadas 24(52,2%) es la causa que incidió en el riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad en las gestantes asistidas en consulta presentes en el año 2014, seguida por la presencia de fiebre durante el embarazo 12(26,1%) y exposición a radiaciones 6(13,0%) en el año 2015.

TABLA 6. Diagnósticos de las malformaciones congénitas en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Años	Diagnósticos de MC			
	Defecto del tubo neural	%	Cardiovasculares	%
2014	1	25,0	1	25,0
2015	0	0,0	2	50,0
Total			4	

Fuente: Formulario recolector (encuesta de riesgo genético).

GRÁFICO 6. Diagnósticos de las malformaciones congénitas en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



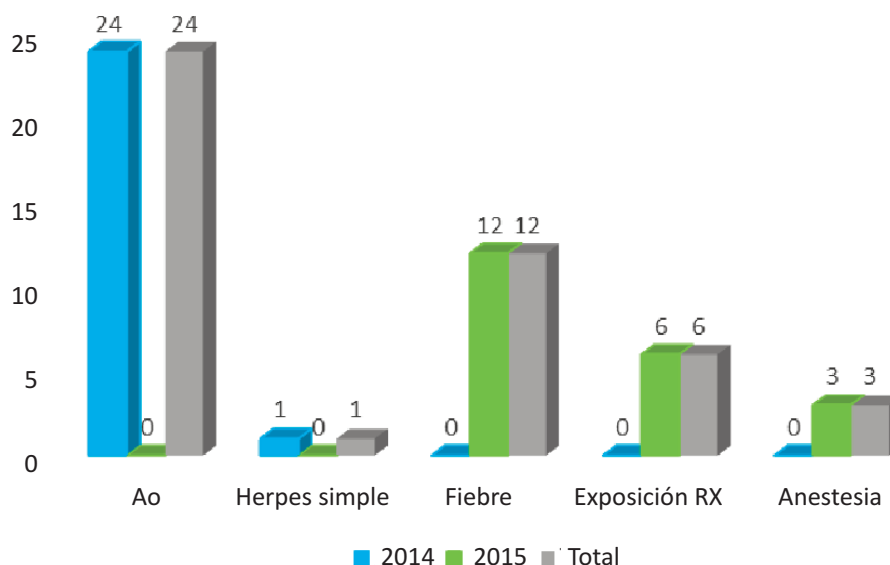
Fuente: Tabla 6.

TABLA 7. Causas de la mutagenicidad y teratogenicidad como riesgo identificable en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Años	Causas del riesgo									
	Ao	%	Herpes simple	%	Fiebre durante el embarazo	%	Anestesia durante el embarazo	%	Exposición a radiaciones	%
2014	24	52,2	1	2,2	0	-	0	-	0	-
2015	0	-	0	-	12	26,1	3	6,5	6	13,0
Subtotal	24	52,2	1	2,2	12	26,1	3	6,5	6	13,0
Total	46									

Leyenda. Ao: Contraceptivos orales combinados.
Fuente: Formulario recolector (encuesta de riesgo genético).

GRÁFICO 7. Diagnósticos de las malformaciones congénitas en las gestantes asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 7.

El diagnóstico de certeza de infecciones como lo fue el herpes virus se presentó en 1(2.2%) de las gestantes en el año 2014.

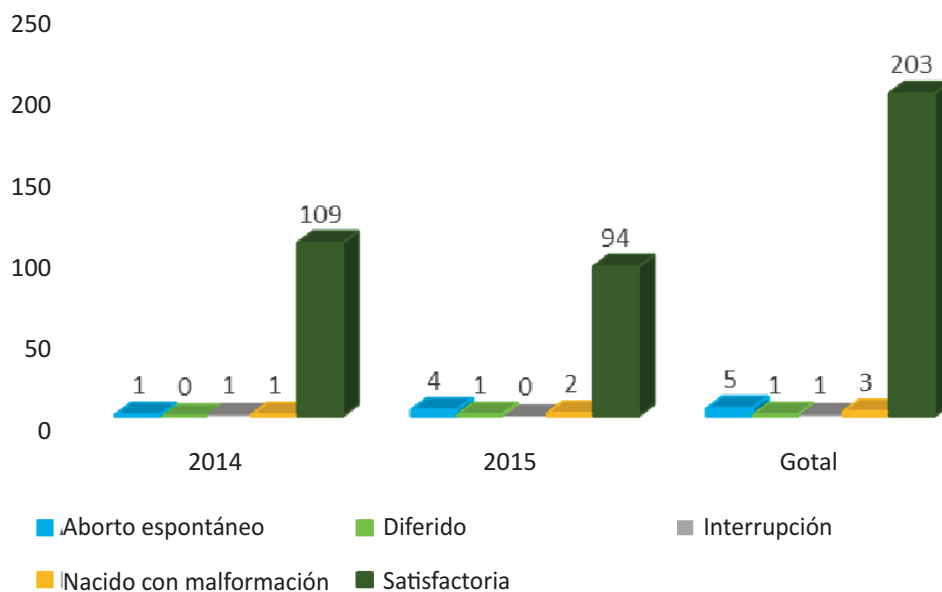
La tabla 8 y el gráfico 8 muestran que la evolución final de las 213 gestantes evaluadas con riesgo genético fue satisfactoria en 203(95,3%), siendo en el año 2014 mejor aunque discreta con 109(53,7%) gestantes respecto al 2015.

TABLA 8. Evolución final de las gestantes con riesgo genético asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.

Evolución Final	2014		2015		Total (n=213)	%	
	Gestantes CRG (n=112)	%	Gestantes CRG (n=101)	%			
Tórpida (n=10)	Aborto Espontáneo	1	10,0	4	40,0	5	50,0
	Diferido	0	0,0	1	10,0	1	10,0
	Interrupción	1	10,0	0	0,0	1	10,0
	Nacido con Malformación	1	10,0	2	20,0	3	30,0
Satisfactoria	Nacido Sanos	109	53,7	94	46,3	203	95,3

Fuente: Formulario recolector (encuesta de riesgo genético).

GRÁFICO 8. Evolución final de las gestantes con riesgo genético asistidas en Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015.



Fuente: Tabla 8.

Del total de 10 gestantes con evolución tórpida, 5(50,0%) de ellas fueron por aborto espontáneo, en el año 2015 4(40,0%) y en el año 2014 se registró 1(10,0%) gestante.

En segundo orden los niños nacidos vivos con malformaciones congénitas lo representaron 3(30,0%), de ellos 2(20,0%) registrados en el año 2015 y 1(10,0%) en el año 2014.

Se interrumpió en 1 caso (10,0%) el embarazo de una mujer de 25 años que consumía COC y diagnóstico tardío de embarazo en el 2014, lo que se correspondió con la detección de defecto en el tubo neural, mientras que los abortos diferidos 1(10,0%) sólo se registraron en gestantes durante el año 2015.

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN

Se observa en los resultados que la serie la caracterizaron las gestantes entre 20 y 35 años de edad, de preuniversitario terminado y promedio de 26,36 años con intervalo mínimo de 10 años y máximo de 44 años, donde la totalidad que asistieron a la Consulta de Asesoramiento Genético del municipio de Palmira en los años 2014 y 2015 fueron evaluadas, encontrándose un mayor registro en el año 2015 con respecto al 2014.

Se clasificaron sin riesgo genético el 67,3% de la serie, principalmente en el año 2015, y con riesgo genético incrementado el 32,7% de las gestantes mayormente en el año 2014, siendo las alteraciones cromosómicas el riesgo genético que más incidió por la edad de riesgo: la adolescencia en el 12,3% y la edad materna de 35 años en el 7,2% con discreto predominio en el año 2014.

Estos resultados muestran que las jóvenes, después de alcanzar el nivel secundario o medio superior, se embarazan y dejan de estudiar para dedicarse a la maternidad y a la crianza de sus bebés.

Sin duda existe en los adolescentes una tendencia al aumento de su nivel escolar, el cual puede incrementarse gracias a las características del sistema educacional cubano y a los programas de la revolución donde los niños y jóvenes no sólo tienen ya educación gratuita, sino que además tienen la posibilidad de reinsertarse en el sistema, si alguna vez desertaron por cualquier causa, y superarse de manera tal que se eleve también el nivel educacional de nuestra sociedad.

En Cuba, como en muchos otros países, el embarazo en edades tempranas ocurre hoy con más frecuencia que en el pasado, con los conocidos riesgos y complicaciones para la salud. Los demógrafos han identificado un proceso de rejuvenecimiento de la fecundidad, y señalan que las mujeres están pariendo en edades cada vez más tempranas, el 50 % de los adolescentes de entre 15 y 19 años tienen vida sexual activa. Algunos autores plantean que hay un incremento del 10% anual de mujeres con relaciones sexuales a partir de los 12 años hasta los 19 años, el 25% de los adolescentes con experiencia se embarazan, y el 60% de los embarazos ocurren dentro de los 6 meses iniciales de las primeras relaciones sexuales y se aboga por el fallo en la consulta de riesgo preconcepcional⁽²⁹⁾.

Estudios de décadas plantean que el embarazo irrumpe en la vida de las adolescentes en momentos en que todavía no alcanzan la madurez física y mental, a veces en circunstancias adversas como son las creencias nutricionales u otras enfermedades y en un medio familiar generalmente poco receptivo para aceptarlo y protegerlo⁽³⁰⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

Estos resultados coinciden con estudios realizados en México durante el año 2012 donde el 79% de las adolescentes se encontraba entre 17 y 19 años y el 21% entre 14 y 16 años; sin que se presentaron casos menores de 14 años. La edad constituye un factor de riesgo fundamental por la aparición y/o agravamiento de cualquier entidad asociada al embarazo, además de ser un riesgo elevado para las afecciones genéticas. El control del riesgo prenatal es por tanto un pilar importante para identificar posibles complicaciones que dichas entidades traen para la madre y su hijo, sobre todo si esta se encuentra en el grupo etéreo menor de 20 años⁽³¹⁾.

Datos corroborados en República Dominicana por la Encuesta Nacional de Hogares de Propósitos Múltiples (ENHOGAR) revela que al llegar a los 19 años alrededor del 42% de las adolescentes habían salido embarazadas, y 34% ya eran madres, casi dos de cada cinco (36,8%) de las mujeres con edades de 15 a 19 años no habían superado la enseñanza primaria. El 35,1% de las más pobres se había embarazado alguna vez y el 30,1% ya eran madres. Así también revela que en el país, 11 de cada mil adolescentes antes de los 15 años ya se han unido en matrimonio; y antes de cumplir los 18 años 37 de cada mil. Este mismo informe señala que un 18% de las mujeres entre 15 y 19 años actualmente están casadas o unidas. Todo lo cual sugiere mayor riesgo genético asociado a la edad adolescente ⁽³²⁾.

A nivel de América Latina y el Caribe la tasa global de fecundidad estimada para este año 2012, es de 2,38, y la tasa específica del grupo de 15 a 19 años es de 75,67 y el 18% del total de nacidos vivos sus madres son adolescentes⁽³³⁾.

A escala mundial, la región sobresale por sus altos niveles de reproducción estando por encima de Europa, América del Norte, Oceanía y Asia. Conforme a dicha publicación, sólo África está por encima de América Latina y el Caribe, con una tasa global de fecundidad de 4,68, y una tasa específica de fecundidad del grupo de 15 a 19 años de 103,4, y un porcentaje de 17 del total de nacidos vivos cuya madre es adolescente⁽³³⁾.

La literatura señala que durante el año siguiente al parto, el 30% de las adolescentes quedan nuevamente embarazadas, y entre el 25 y 50% durante el segundo año, y como factores de riesgo para la recidiva se han identificado: primer embarazo antes de los 16 años, pareja mayor de 20 años, deserción escolar, estar en un nivel escolar menor al que le correspondería, haber requerido asistencia social en el primer embarazo, haber tenido complicaciones durante el primer embarazo, y haber salido del hospital sin conocer métodos de planificación familiar⁽³⁴⁾.

En otro estudio realizado en embarazadas adolescentes se observó un predominio del grupo etéreo entre 17 y 19 años en un 80%. La media de la edad fue de $17,6 \pm 1,4$ años, la mínima 14 y la máxima 19 años. El 86,7% no tenía experiencia de partos, pero resulta oportuno señalar que el 13,3% que tenía la experiencia de uno, había tenido a su primer hijo aún en edades más tempranas que la actual, y de ellos el 1,9% de alguna afección genética presente, lo cual agrava más el hecho, porque ya estaban afectados su estatus social y su integridad biopsicológica. En cuanto al nivel de escolaridad vencido y la ocupación se presentaron en el 60% que vencieron el 12º grado, pero resulta alarmante que más del 50% del grupo eran amas de casa, lo cual implica que estas muchachas abandonaron su integración social para dedicarse a la maternidad. El 31,1 % aún continuaba estudiando. Según el tipo de parto y edad gestacional al momento del parto se obtuvo que en el 91,1% se produjo después de las 37 semanas⁽³⁵⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

En Perú, según la Encuesta Demográfica y de Salud Familiar (ENDES) de 2013, la población femenina adolescente corresponde al 19,7% del total y, aunque la tasa de fecundidad ha disminuido, el 13,5% de adolescentes entre 15 y 19 años están embarazadas o ya tuvieron su primer hijo y de ellas se presentaron con alguna malformación congénita el 0.9%⁽³⁶⁾.

Otros estudios aseguran que las consecuencias desagradables que con mayor frecuencia acompañan al embarazo en la adolescencia son la interrupción de los estudios y de la preparación técnico-profesional. La posibilidad de convertirse en madre soltera hace después más difícil establecer un hogar estable y se inicia así una sucesión de uniones de corta duración. Es frecuente que estos embarazos se presenten como un evento no deseado lo que determina una actitud de rechazo y ocultamiento de condición por temor a la reacción de su grupo familiar, y si a esto se le añade que el fruto de la concepción es enfermo por defectos congénitos entonces el desenlace final es más abrupto⁽³⁷⁾.

Otros de los resultados principales derivados del estudio permiten observar la identificación de otros riesgos genéticos entre los que se relacionan mutagenicidad y teratogenicidad, malformaciones fetales y afecciones hereditarias, sin embargo no se identificaron gestantes con riesgos de afecciones ligadas al sexo y a hemoglobinopatías, y aunque la incidencia de malformaciones congénitas fue baja, las del sistema cardiovascular que son de difícil diagnóstico se presentaron en un 25% y 50% en los dos años investigados.

Además, la evolución final de las gestantes evaluadas con riesgo genético fue satisfactoria, sin embargo de las que evolucionaron de forma tórpida, el aborto espontáneo, principalmente en el año 2015 fue el registro más alto que caracterizó este tipo de evolución. La interrupción del embarazo que se documentó en el 2014 no se correspondió con la edad de riesgo y guardó relación con el riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad por consumo de Ao y diagnóstico tardío de embarazo.

Las principales causa de malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas que registra el anuario estadístico en Cuba para el 2015, son las malformaciones congénitas del sistema circulatorio con 56 defunciones en menores de un año, de ellas se reportan 16 defunciones por malformaciones congénitas del corazón no especificadas y malformaciones congénitas de las grandes arterias y venas seguidas por 21 defunciones por malformaciones congénitas del sistema digestivo⁽⁹⁾.

En estudios realizados en Holguín, al evaluar el riesgo genético para defectos congénitos resultó ligeramente mayor el grupo de pacientes evaluadas de riesgo incrementado y las causas más frecuentes fueron: los teratógenos, la edad materna corta y la edad materna avanzada y se asoció en los dos primeros a la no planificación del embarazo⁽²⁶⁾.

En un estudio realizado en la Consulta de Genética del Municipio Palma, de las de 2.043 gestantes captadas entre los años 2008 al 2012, el 46,75% fueron clasificadas como riesgo genético incrementado correspondiendo a este grupo, y el grupo de edades de 21 a 29 años de edad con el de mayor número de defectos congénitos diagnosticados prenatalmente. Los defectos congénitos del sistema cardiovascular fueron los de mayor frecuencia seguidos de las malformaciones renales y las del sistema nervioso central, y de todas ellas el mayor número se decidió finalizar la gestación por decisión de la pareja⁽³⁸⁾.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

En otro estudio realizado de las pacientes atendidas en las consultas de detección de riesgo genético, fueron clasificadas como bajo riesgo genético 974 gestantes para un 48,3%, y como riesgo genético incrementado 1.042 gestantes, representando un 51,7%, las cuales llevaron un seguimiento diferenciado en el Centro Municipal, asistiendo al menos una vez al Centro Provincial de Genética para su evaluación a nivel terciario. Incidieron como causas fundamentales del riesgo genético: la adolescencia (29,4%), y la edad materna de 35 años o más (15,8%)⁽³⁹⁾.

En otro estudio realizado en cinco años, desde el 1 de enero de 2007 hasta el 31 de diciembre de 2011, en las tres áreas de salud del municipio Minas de Matahambre que son los Policlínicos Comunitarios se arribaron a los resultados que de las 2016 gestantes, se detectó algún tipo de riesgo genético en 1042 de ellas, (51,7 %). La adolescencia (22,6 %), los antecedentes familiares de alguna afección hereditaria (11,3 %) y la edad materna por encima de 35 años (10,5 %), fueron los principales factores de riesgo genético presentes en las gestantes del territorio. En el cual se sugiere fomentar la cultura genética en los profesionales de la salud y la población en general para lograr la excelencia en los servicios⁽⁴⁰⁾.

En un trabajo realizado en la provincia de Guantánamo basado en la pesquisa activa de malformaciones congénitas a través de estudios ultrasonográficos en gestantes con riesgo genético incrementado de malformaciones congénitas, las cardiopatías congénitas ocuparon el cuarto lugar, precedidas por los defectos del tubo neural, otras malformaciones del SNC y las malformaciones renales⁽⁴¹⁾.

Por otra parte, Hafner y otros en Gran Bretaña, publicaron que la mayoría de los casos con MC cardiovasculares no detectadas prenatalmente, coincidieron con defectos septales (CIA, CIV o ambos), mientras que la detección prenatal más frecuente correspondió a otro tipo de defectos (74,3%)⁽⁴²⁾.

El Programa de Genética de Cuba establece que ante la presencia de una MC-EG grave, incompatible con la vida o que presuponga grandes secuelas, y siempre que la pareja lo solicite libre y voluntariamente, se puede proceder a la interrupción del embarazo, que se realizará hasta la semana 26. Por eso es muy importante lograr el diagnóstico antes de este tiempo gestacional; en el presente trabajo se diagnosticó una gestante de 25 años con defecto del tubo neural cuya gestación fue interrumpida. Dicho diagnóstico se basa en elementos de alta probabilidad, lo que conlleva un margen de error, además de que existen malformaciones y otros defectos congénitos que no se manifiestan -ni ultrasonográficamente ni por otros estudios- en etapas tempranas del embarazo o antes de esta edad gestacional.

Bustos Vidal⁽⁴³⁾ y otros reportaron 100% de mortalidad perinatal en las malformaciones incompatibles con la vida, 84% en las graves y 23% en las compatibles. Chávez y otros⁽⁴⁴⁾ informan que el 63% de los infantes con defectos congénitos fallecieron durante el período neonatal y las edades principales de muerte fueron las primeras 24 h de vida y el período posneonatal.

En un estudio realizado por Tennstedt y otros, en Alemania en 2013⁽⁴⁵⁾, los resultados son ligeramente más satisfactorios, ya que de 144 casos estudiados, el diagnóstico inicial confirmó que el 78% presentaban diagnóstico de alguna MC. La correlación diagnóstico prenatal/hallazgos en la necropsia, es uno de los indicadores que mide la calidad en ese diagnóstico y como se observa, en el presente estudio esta correlación es muy satisfactoria pues se detectó después

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

de realizada biopsia al feto luego de la interrupción se confirmó la MC anteriormente identificada por ultrasonografía.

En un estudio realizado en Cienfuegos se concluyó que el diagnóstico prenatal acertado de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas y su posterior atención, contribuyeron a mejorar los indicadores de mortalidad fetal, perinatal e infantil del territorio y se logró un alto índice de solicitud de la interrupción del embarazo por parte de la pareja, la que se realizó con un mínimo de complicaciones para la madre, en contraste con los no interrumpidos que aportaron una alta mortalidad fetal y neonatal. Se reafirma el importante papel de la ultrasonografía –en manos expertas- para garantizar la calidad del diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas en etapas precoces del embarazo⁽⁴⁶⁾.

En un estudio realizado del riesgo preconcepcional y su relación con el riesgo genético se identificó que los principales factores de riesgo en orden de jerarquía fueron el asma bronquial con un *odd ratio* de 7,65, seguida por la diabetes mellitus: 3,80, piel blanca con el 2,35, edad mayor de 35 años con el 1,57, la epilepsia con 1,36 y en último lugar, la hipertensión arterial con 1,32. Las malformaciones que más escaparon del diagnóstico ultrasonográfico fueron las cardiovasculares⁽⁴⁷⁾.

Las malformaciones del tubo neural seguidas por las cardiovasculares constituyeron las más frecuentes por lo que no se discrepa en este estudio de lo encontrado por estos autores, pues en el presente trabajo se identificaron más MC cardiovasculares en ambos años de estudio que los defectos del tubo neural que solo se identificó en el 2014 en una gestante⁽⁴⁸⁾.

Las malformaciones cardiovasculares son anomalías congénitas también muy frecuentes que representan el 8% de cada 1.000 nacimientos en el mundo. Copel y Kleinmam informaron porcentajes similares en cuanto a frecuencia de estas anomalías. En orden decreciente le siguieron las renales y digestivas⁽⁴⁹⁾. Los resultados encontrados en esta investigación no tuvieron discrepancias con lo publicado por la literatura revisada.

La literatura registra que aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto en los hallazgos de MC, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos⁽⁵⁰⁾.

Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones⁽⁵⁰⁾.

La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes⁽⁵⁰⁾. En la presente investigación aunque se registró la asociación entre la edad materna y riesgo de MC, éstas no fueron encontradas en estas gestantes.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos, elementos que no se documentaron en la presente investigación. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas⁽⁵⁰⁾.

Las infecciones maternas, como la sífilis o la rubéola, son una causa importante de anomalías congénitas en los países de ingresos bajos y medios⁽⁵⁰⁾. En la presente investigación fue registrada una gestante con herpes simple que aunque está considerada como riesgo genético no se relacionó con aparición de MC.

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas, o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias⁽⁵⁰⁾.

Al respecto la OMS elabora instrumentos normativos, como directrices y un plan de acción mundial, para reforzar los servicios de atención médica y rehabilitación con el fin de apoyar la aplicación de la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. Asimismo, la OMS presta apoyo a los países para que integren los servicios de atención médica y rehabilitación en la atención primaria general; apoya la formulación de programas de rehabilitación en la comunidad, y facilita el fortalecimiento de centros de rehabilitación especializados y sus relaciones con la rehabilitación en la comunidad⁽⁵⁾.

El Departamento de Salud Pública y Medio Ambiente de la OMS lleva a cabo diversas actividades y determina las intervenciones necesarias para contrarrestar los factores sociales y ambientales que afectan al desarrollo del niño. Los niños son especialmente sensibles a la contaminación del aire en interiores y en el exterior, al agua contaminada, a la falta de saneamiento, a los productos químicos tóxicos, a los metales pesados, a algunos desechos y a la radiación.

También puede ser determinante la exposición concurrente a factores sociales o relacionados con el trabajo y la nutrición, así como el entorno en que viven los niños (como el hogar y la escuela)⁽⁵⁾.

Referente a la evolución final de la gestante la interrupción del embarazo que se documentó en el 2014 no se correspondió con la edad de riesgo elevada tanto para las menores de 19 años como para las mayores de 35 años, y sí guardó relación con el riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad por consumo de COC y diagnóstico tardío de embarazo.

Autores chilenos plantean que se llama *de alto riesgo* al embarazo en el cual el pronóstico materno y fetal es potencialmente subóptimo en comparación a un embarazo normal, y estiman que alrededor de un 20% de los embarazos corresponde a la denominación de alto riesgo y son responsables de más del 80% de los resultados perinatales adversos y que es importante

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

optimizar la salud materna antes de la concepción para mejorar el resultado perinatal. Esto es especialmente importante en algunos grupos de mujeres, como aquellas con enfermedades pregestacionales (por ejemplo: diabetes, fenilcetonuria), deficiencias nutricionales (folatos) y exposición a teratógenos (alcohol, warfarina), en las cuales el cuidado preconcepcional ha mostrado reducir la morbilidad neonatal⁽⁵¹⁾.

Estudios recientes realizados en Camagüey muestran un predominio ligero de la aparición de los defectos congénitos en las gestantes entre 20 y 35 años de edad, y este resultado se corresponde con esta investigación⁽⁴⁷⁾. Es necesario destacar que el 19,5% de las pacientes encuestadas en este estudio se encontraban en las edades extremas de la vida, etapa en que la mayoría de los autores aseguran se incrementa el riesgo de malformaciones congénitas.

Además, las malformaciones identificadas en el estudio de Figueroa afectaron fundamentalmente al sistema nervioso en el 40,50% de los casos, seguidas de las renales en el 18,13% y las cardiovasculares en el 11,35%⁽⁴⁷⁾, no coincidiendo con el resultado de la presente investigación.

Investigaciones realizadas en Colombia, arrojan que el promedio de edad materna en el que les fue diagnosticado algún tipo de defecto congénito prenatal o al nacimiento, fue de $26,7 \pm 6,6$ años. El rango de edad materna más frecuente se corresponde con el presente estudio⁽⁵²⁾.

Coincidiendo con el presente estudio, otros arrojaron, que la mayoría de los niños a los que se les diagnosticó algún defecto congénito al nacimiento o diagnosticado prenatalmente, pertenecían al grupo de madres con edades entre 20 y 35 años. Solamente la décima parte de los niños malformados en la investigación de Acosta tenían madres con edades menores a 20 años y mayores a 35 años⁽⁵³⁾.

En La Palma, las malformaciones del sistema cardiovascular son las más frecuentes con 9 casos diagnosticados, seguidas de las renales y del sistema nerviosos central con 7 y 6 respectivamente; estos resultados coinciden con los encontrados en el estudio realizado recientemente, donde las malformaciones cardiovasculares encabezan el diagnóstico, seguidas de las del sistema nervioso central, siendo el ultrasonido una herramienta poderosa para el diagnóstico prenatal de defectos congénitos⁽⁵⁴⁾.

El diagnóstico prenatal obviamente influye en los indicadores de morbilidad y mortalidad por defectos congénitos y se encuentra relacionado estrechamente con la eficacia de la consulta de riesgo reproductivo preconcepcional de cada área. En Cuba, existe un elevado nivel de preparación en los profesionales integrados a la Red de Servicios de Genética Médica y se hace evidente la efectividad de los servicios de salud a nivel comunitario.

CONCLUSIONES

- La serie la caracterizaron las gestantes entre 20 y 35 años de edad, de preuniversitario terminado y promedio de 26,36 años con intervalo mínimo de 12 años y máximo de 44 años, donde la totalidad fueron evaluadas en la Consulta de Asesoramiento Genético del municipio, indicador que demuestra el salto cuanti-cualitativo del programa de Genética Comunitaria a favor de la salud infantil.
- Se clasificaron con bajo riesgo genético más de la mitad de la serie principalmente en el año 2015 y con riesgo genético incrementado $\frac{1}{4}$ de las gestantes en el año 2014.
- Las alteraciones cromosómicas fueron el riesgo genético que más incidió por la edad de riesgo: la adolescencia y la edad materna de 35 años con discreto predominio en el año 2014.
- Fueron identificados otros riesgos genéticos en el siguiente orden decreciente: mutagenicidad y reratogenicidad, malformaciones fetales y afecciones hereditarias, sin embargo no se identificó gestantes con riesgos de afecciones ligadas al sexo y hemoglobinopatías.
- La incidencia de malformaciones congénitas fue baja, y las del sistema cardiovascular fueron las más representativas.
- La interrupción del embarazo que se registró en el 2014 no se correspondió con la edad de riesgo y guardó relación con el riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad (consumo de Ao y diagnóstico tardío de embarazo).
- La evolución final de las gestantes evaluadas con riesgo genético fue satisfactoria, sin embargo de las que evolucionaron de forma tórpida el aborto espontáneo principalmente en el año 2015 fue el registro más alto que caracterizó este tipo de evolución.

RECOMENDACIONES

- Ampliar la investigación en el tiempo y extenderla a otras áreas de salud para identificar precozmente riesgo genético relacionado con la edad, en función de diagnosticar oportunamente MC y realizar acciones preventivo-educativas que incrementen la calidad de vida del recién nacido y de su madre.
- Intensificar el control de la consulta de riesgo reproductivo preconcepcional haciendo énfasis en mujeres con riesgo relacionado con la edad que pudiese tener implicaciones en la conducta y el pronóstico de la evolución final de su gestación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. UNICEF. Atención primaria de la salud: causas de mortalidad infantil del Uruguay. Uruguay: Ministerio de Salud Pública; 2012.
2. Díaz Martínez AG, Valdés Abreu MC, Dalmau Díaz A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2011 sep [citado 2017 jun]; 23(1):[aprox.6p.]. Disponible en: <http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid>
3. Mueller RF, Young ID. Emery's. Genética Médica. 10ª ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2001.
4. Castillo Taucher S. Situación de los servicios de genética en Chile. Rev Med Chile 2011; 125(5): 614-22.
5. Proposed Internacional guidelines on Ethical Sigues in Medical Geneticis. Unofficial WHO document, WHO/ HGN/GL/ETH/ Geneva. 2010; 98: 1.
6. Mc Call WD. Anatomía cardíaca y dinámica vascular del feto. Clin Obstet Ginec 2012; 845-57.
7. Rubierre M. Etiologie et constitution des malformations cardiaques. Soirées Échog Gyn Obst Maternité Saint Maurice 2012; 21: 9-11.
8. Vega Lima H. Imparto social del asesoramiento genético en la población del municipio San Antonio del Sur. Rev Cubana Genet Comunit. 2012; Suplemento Especial: p.122.
9. Pinto Escalante D, Ceballos Quintal JM, Castillo Zapata I, López Ávila MTJ. Fundamentos y actualidades del asesoramiento genético. Rev Biomed Mérida [en línea] 2013[fecha de acceso 12 de mayo de 2008]; 12(3). URL disponible en: http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188493X2001000300006&script=sci_arttext
10. Díaz Martínez AG, Valdés Abreu MC, Dalmau Díaz A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol 2011; 23(1): 25-30.
11. Ministerio de Salud Pública. Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Anuario Estadístico de Salud de Cuba 2015. La Habana: MINSAP [en línea]. 2016 [citado 28 de agosto 2016]. Disponible en: http://files.sld.cu/dne/files/2016/08/anuario_2015.pdf.

12. Piloto Morejón M, Sanabria Chocontá MI, Menéndez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Rev Cubana Obstet Ginecol (Pinar del Rio)[Internet]. 2012 abr [citado 2017 jun]; 27(3):[aprox.18p.]. Disponible en: http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188493X2001000300006&script=sci_arttext
13. Rangel Díaz D, González Reyes E, Barrera Hernández M, Pereda Chávez H. Embarazo en la adolescencia: su comportamiento en San Luis. Rev Ciencias Médicas (Pinar del Rio)[Internet]. 2012 Ago [citado 15 nov 2011]; 16(4): 74-83. Disponible en: http://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000400009&lng=es
14. Dexeus S. El riesgo de nacer: el desafío del diagnóstico prenatal. Barcelona: Labor; 1999: 450.
15. Fonseca, AB. Biopsia del vilo corial por vía transabdominal/transabdominal chronic villus sampling. J Bras Ginecol 2012; 100(5/6): 111-9.
16. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.
17. Diseño de proyectos de investigación en la Maestría en Asesoramiento Genético: Su impacto en la Medicina Comunitaria. Rev Cubana Genet Comunit. 2007; 1(2): 58-62.
18. Marcheco Teruel B. La Genética en la Salud Pública. Rev Cubana Genet Comunit. 2007; 1(1): 5-6.
19. Milunsky A. Amniocentesis, líquido amniótico y cultivo de células del líquido amniótico. En: Diagnóstico prenatal de las enfermedades hereditarias. Barcelona: Editora Pediátrica, 1975: 19-33.
20. Bonilla Musloes F. Amniocentesis en el diagnóstico prenatal de las alteraciones congénitas. En: Diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales: ecografía, fetoscopia, alfafetoproteína y líquido amniótico. Barcelona: Jims, 1983: 329-35.
21. Fraga García D, Rojas Betancourt IA, Jiménez Torres I, Martín Ruiz MR, García Calzadilla ME. Efectividad del asesoramiento genético y satisfacción de pacientes y familiares, municipio Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007 [Internet]. 2012 sep [citado 2017 jun]; 28(3):[aprox.6p.]. Disponible en: http://scielo-mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188-493X2001000300006&script=sci_arttext
22. David D; Weaver MD. Compendio de trastornos diagnosticados en fase prenatal Clin Obstet Ginecol Norteam 1988; 2: 243-61.
23. Fuente Pérez P de la, Bajo Arenas JM, Olaizola Llodio JL. Amniocentesis en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. En: Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. Madrid: Interamericana, 1984: 25-39.3.
24. Vega Lima H. Imparto social del asesoramiento genético en la población del municipio San Antonio del Sur. Rev Cubana Genet Comunit. 2006; Suplemento Especial: p 122.

25. Sera Blanco RA, García Díaz M, Hernández Martínez Y. Exactitud del ultrasonido en el diagnóstico de malformaciones congénitas del segundo trimestre del embarazo. *Revista de Ciencias Médicas La Habana*[Internet]. 2012 [Citado 26 jun 2017]; 16(1). [Aprox. 5 p.] Disponible en: <http://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/456/html>
26. Álvarez Estrabao OA, Ballester Quesada I, Hernández Torres M, Gómez Pérez Y, Cordovez Leyva I. Pesquisaje de defectos congénitos fetales durante la atención prenatal en el área de salud Manuel Díaz Legra. *Correo Científico Médico de Holguín* [Internet]. 2012[Citado 20 junio 2017]; 13(3): [Aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.cocmed.sld.cu/no133/no133ori12.htm>
27. Martínez de Santelices Cuervo A, Llanos Paneque A. Estudio de la incidencia de las muertes fetales y neonatales por malformaciones congénitas en el municipio 10 de Octubre: 2000-2010. *Rev Cubana Genética Comunitaria* [Internet]. 2012[Citado 25 jun 2017]; 2(3): [Aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc08308.pdf>
28. Quiñones MO. Estudio citogenético en parejas con abortos espontáneos y pérdidas fetales a repetición. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1991; 17(2): 120-6.
29. Quesada Miranda MM, Romero Sánchez MC, Prieto Herrera ME, Rodríguez Delgado CR. Caracterización social del embarazo en la adolescencia. *AMC* [Internet]. 2012 Jun [citado 15 nov 2011];14(3):Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000300010&lng=es
30. Fernández PE. El Embarazo Precoz en la Adolescencia. (Santiago de Cuba) [Internet].2016 sep [citado 3 mar 2017]. Disponible en:<http://bvs.sld.cu>
31. Varas JC, Schmied PW. Estudio sobre adolescentes embarazadas con riesgo genético. (México) [Internet].2013 sep [citado 28 jun 2017];36(3):[aprox.12p]. Disponible en: <http://www.migrante.com.mx>
32. ENHOGAR [Internet]. República Dominicana: ONE; 2012. [Citado 4 mar 2017]. Disponible en: <http://www.lilac.who.int/library/es/#story-03>
33. Estado Mundial de la Infancia. [Internet]. UNICEF; 2012[Citado 4 mar 2017]. Disponible en: <http://www.who.int/library/es/#story-03>
34. Romero IM. Embarazo en la adolescencia y riesgos genéticos. *Rev Cubana MGI (La Habana)* [Internet].2014 sep [citado 3 mar 2017];36(3):[aprox.2p]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol19_5_03/mgi03503.htm
35. Faler CS, Gonçalves Câmara S, Rangel Ganzo de Castro D, Guimarães Alves G, Béria J. Características psicosociales familiares y el uso del tabaco, alcohol y otras drogas relacionadas con el embarazo en la adolescencia y malformaciones fetales. *Rev Salud Pública. (Rio de Janeiro)* [Internet].2013 aug [citado 3 mar 2017];29(8):[aprox.12p]. Disponible en: http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2013001200017

36. Okumura JA, Maticorena DA, Tejeda JE, Mayta-Tristán P. Embarazo adolescente como factor de riesgo para complicaciones obstétricas y perinatales en un hospital de Lima, Perú. *Revista de Salud Materno Infantil (Lima)* [Internet]. 2015 sep [citado 3 mar 2017];16(7):[aprox.12p]. Disponible en: http://www.scielo.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-38292014000400383
37. Beltrán AL. Factores causales y repercusiones sociales de la maternidad precoz en nuevas. [Tesis para obtener el grado de Especialista de primer grado en Medicina General Integral]. Camagüey: Universidad de Ciencias Médicas; 2013.
38. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M. Comportamiento de los defectos congénitos. *Rev. Ciencias Médicas. (Pinar del Rio)*[Internet]. 2015 abr [citado 2017 jun]; 17(3):[aprox.18p.]. Disponible en: http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188493X2001000300006&script=sci_arttext
39. Hernández Triguero Y, Suárez Crespo M, Rivera Esquivel MC, Rivera Esquivel VC. La genética comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal. *Rev. Ciencias Médicas. (Pinar del Rio)*[Internet]. 2013 abr [citado 2017 jun]; 17(3):[aprox.18p.]. Disponible en: http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188493X2001000300006&script=sci_arttext
40. González García R, Maza Blanes MA, Oliva López Y, Menéndez García R. La Genética Comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal en el municipio Minas de Matahambre. *Rev. Ciencias Médicas.* [Internet]. 2012 nov [citado 2017 jun]; 16(6):[aprox.10p.]. Disponible en: http://google.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662010000300017&lng=es
41. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartmann Guilarte A. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones congénitas: nuestra experiencia en el período 2000-2010. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 2012; 23(1): 53-8.
42. Hafner E, Scholler J, Schuchter K, Sterniste W, Philipp K. Detection of fetal congenital heart disease in a low-risk population. *Prenat Dign* 2012; 18(8): 808-15.
43. Bustos Vidal JC, Paublo MA, Ramírez P, Acuña Lawrence R, Ossandón Correa F. Diagnóstico y manejo perinatal de defectos congénitos. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2012; 61(3): 160-7.
44. Chávez Meje H, Kestler E, Ortíz F. Con defectos congénitos: muriendo antes de los 365 días. *Guatem Pediatr* 2012; 28(3): 98-103.
45. Tennstedt C, Chaoui R, Bollmann R, Korner H, Dietel M. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and morphological findings of fetal autopsy. *Pathol Res Pract* 2013; 194(10): 721-4.
46. González Jiménez G, Gómez Baute RA, González Iglesias Y. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores y su relación con el riesgo genético incrementado en gestantes. *Rev Cubana Obstet Ginecol (La Habana)*[Internet]. 2012 sep [citado 2017 jun]; 28(3): [aprox.6p.]. Disponible en: http://scielo.mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188493X2001000300006&script=sci_arttext

47. Figueroa Calderón I, Saavedra Moredo D, De la Torres Sieres Y, Sánchez Lueiro M. Interrupciones de embarazo por causa genética. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. oct-dic 2012 [Citado 27 jun 2013]; 38(4): [Aprox. 6p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2012000400002
48. Blumenfeld Z, Siegler E, Bronshtein M. The early diagnosis of neural tube defects. Prenat Diagn 2012; 13(4): 863-71.
49. Copel JA, Kleiman CS, Friedman A. Diagnosis and management of fetal heart disease. In: Charles HR, ed. Fetal medicine basic science and clinical practice. New York; Churchill livingstone; 2012. p. 642-63.
50. OMS/OPS. Anomalías congénitas. [Internet]. 2015 abr [citado 2017 jun]; 1(2):[aprox.16p.]. Disponible en: http://google.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662010000300017&lng=es
51. Donoso Bernal B, Oyarzún Ebensperger E. Embarazo de alto riesgo. Medwave [Internet]. Junio 2012 [Citado 20 jun 2013]; 12(5): [Aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.mednet.cl/link.cgi/Medwave/PuestaDia/Practica/5429>
52. Garante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomédica [Internet]. 2012 [Citado 28 jun 2013]; 30(65-71): [Aprox.6 p.]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/bio/v30n1/v30n1a09.pdf>
53. Acosta Batista C, Mullings Pérez R. Malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Municipio Marianao. 2011. Primer Congreso Virtual de Ciencias Morfológicas [Internet] 2012. [Aprox.5p.]. Disponible en: <http://www.morfovvirtual2012.sld.cu/index.php/morfovvirtual/2012/paper/viewPaper/316/385> [Citado 28 Jun 2013]
54. Menéndez García R, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Sainz Padrón L. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar de Río: 1988-2010. Rev. Cubana Genética Comunitaria [Internet]. May-dic 2013 [Citado 26 jun 2013]; 3(2-3): [Aprox. 11 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/pinar%20del%20rio.pdf

ANEXO 1. CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL DIRECTOR MUNICIPAL, PALMIRA

A través de este documento deseo expresar que he sido informado acerca del desarrollo de la investigación titulada **Caracterización de las pacientes que asistieron a la Consulta de Asesoramiento Genético. Palmira 2014-2015**. La misma constituye una referencia para caracterizar a las pacientes asistentes a la consulta de asesoramiento genético prenatal en el municipio de Palmira en el período 2014-2015 por grupos de edades, grupos de riesgo y evolución final, y con ello contribuir a la calidad de la asistencia médica, con la finalidad de crear bases para futuros estudios y la proyección de estrategias para la intervención en función de disminuir la morbilidad de enfermedades genéticas.

Se me ha informado, además, el respeto en todo momento lo establecido internacionalmente por la Declaración de Helsinki. De igual manera he conocido que de este estudio no se obtienen beneficios económicos para los investigadores que la realizan.

Sobre la base de lo antes planteado en este documento y habiendo aclarado todas mis dudas, expreso la disposición a autorizar la ejecución de esta investigación en el municipio, así como a apoyar en lo concerniente a la logística necesaria para su desarrollo.

Y para que así conste firmo el siguiente documento:

Director Municipal

Fecha

Investigador

Fecha

ANEXO 2. FORMULARIO RECOLECTOR. ENCUESTA DE RIESGO GENÉTICO

Nombre: Cl:
CMF: EM: EP: G P A
Dirección:
FUM: FPP:..... Fecha de Captación: EG:
Escolaridad

Riesgo de alteraciones cromosómicas

- Edad materna menor de 19 años.
- Edad materna mayor de 35 años.
- Edad materna mayor de 38 años.
- Hijo previo con cromosomopatía conocida o sospechada.
- Uno de los miembros de la pareja portador de un desarreglo cromosómico.
- Pérdidas fetales repetidas del 1er trimestre (aborto, estados de retención u óbitos).
- Subfertilidad masculina o desarrollo sexual anómalo.

Riesgo de malformación congénita

- Alguno de los miembros de la pareja afectado de una malformación congénita.
- Antecedentes de hijos previos o familiares cercanos con malformación congénita.
- Gestantes con déficit conocido de ácido fólico.
- Embarazos logrados con inductores de la ovulación (clomifeno u otros).
- Enfermedades crónicas de la gestante: diabetes, asma corticoide dependiente, distiroidismo, cardiopatías congénitas, epilepsia, colagenosis.

Riesgo de afecciones hereditarias

- Antecedentes de algún miembro de la pareja o familiares cercanos de afecciones hereditarias conocidas.
- Consanguinidad en la pareja y/o sus progenitores.

Caracterización de las pacientes que asistieron a la consulta de asesoramiento genético

- Tipos de afecciones, aclarando siempre parentescos, diagnóstico o sospecha: riñón poliquístico, fibrosis quística, displasias óseas, neurofibromatosis, enfermedades neurovegetativas, ceguera o sordera familiar, cáncer familiar, otras).

Riesgo de afecciones ligadas al sexo

- Antecedentes familiares por vía materna de varones afectados con la misma condición patológica.
- Hombre de la pareja que presente una afección hereditaria conocida de este grupo.
- Antecedentes de: hemofilia A o B, distrofia muscular de duchenne, síndrome de frágil X, retraso mental de varones, otros.

Riesgo de hemoglobinopatías

- Antecedentes de uno de los miembros de la pareja o familiar cercano enfermo o portador.
- Parentesco (SS, AS, SC, AC, otras). EHB:

Riesgo de mutagenicidad y teratogenicidad

- Exposición a radiaciones: diagnósticas, terapéuticas, preconcepcional, 1er trimestre, abdomino-pélvica, otras.
- Ingestión de medicamentos: talidomida, metotrexate, vit. A(+500 ud), anticonvulsivantes, warfarínicos, corticoides, anticonceptivos orales.
- Fiebre mantenida durante el embarazo.
- Anestesia durante el embarazo.
- Alcoholismo y/o drogadicción materna en el embarazo.
- Exposición laboral de cualquier miembro de la pareja a sustancias tóxicas o mutageno-teratogénicas.
- Diagnóstico de certeza de infecciones TORCH (toxoplasmosis, citomegalovirus, herpes virus, rubeola, otras infecciones virales).

Evolución final de la gestante y el recién nacido

- Aborto espontáneo.
- Interrupción del embarazo antes de las 26 semanas.
- Nacidos sin malformaciones.
- Nacidos con malformaciones.