

**POLICLINICO UNIVERSITARIO ÁREA NORTE
CIEGO DE ÁVILA**

Características epidemiológicas de la población con enfermedades genéticas en el Policlínico Norte, Ciego de Ávila.

Epidemiological characteristics of population with genetic diseases in the Northern area Polyclinic, Ciego de Ávila.

Milagros Estrada Nelson (1), Leidy Sandra Agueida Carbonell (2).

RESUMEN

El Policlínico Norte del municipio Ciego de Ávila constituye la mayor área de salud de la provincia, en ella se realizó un estudio observacional descriptivo retrospectivo con el objetivo de conocer algunas características epidemiológicas de la población afectada con algún tipo de enfermedad genética, entre noviembre de 2010 y abril del 2011. La muestra estuvo constituida por un total de 163 casos, con el diagnóstico de alguna de estas alteraciones, consignado en el registro estadístico del servicio de genética del área, se encontró una prevalencia para las enfermedades genéticas de 32,29/10000 habitantes, es el grupo de enfermedades monogénicas más frecuente, dentro de este grupo predominó la neurofibromatosis tipo 1 con un total de 15 casos para un 23,07%; el segundo grupo más frecuente fue el multifactorial donde predominaron las cardiopatías congénitas con 36 casos para un 63,15%; el tercer grupo fueron las cromosómicas donde predominó el Síndrome Down con 35 casos para un 85.36%. El comportamiento epidemiológico de las enfermedades genéticas en el área ha variado en la última década, la tasa de prevalencia ha tenido un franco aumento de forma general, fenómeno que posiblemente se debe a variables ambientales como programas de intervención.

Palabras clave: ENFERMEDADES GENÉTICAS CONGÉNITAS.

1. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Asistente.
2. Licenciada en Enfermería. Especialista en enfermería comunitaria.

INTRODUCCIÓN

En los primeros años de la década del 80 del pasado siglo, alrededor de 28 años atrás, el Ministerio de Salud Pública, por indicación del Comandante en Jefe Fidel Castro, orientó los primeros pasos del Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos. Fidel Castro expresó: "No nos detengamos a observar lo realizado hasta hoy, miremos hacia el futuro y pensemos en cuánto más puede y debe hacerse como parte de esta infinita obra social de la Revolución cubana, en la que la salud y el bienestar de nuestro pueblo es motivación y compromiso permanente para consagrarnos cada vez más" (1).

En Cuba, a partir del año 2001, con el inicio de la investigación de retraso mental y otras discapacidades, la cual concluyó en su fase inicial en menos de 2 años, se inició una nueva etapa en el desarrollo de esta especialidad. El enfoque social y comunitario, la integralidad en su realización y la participación multidisciplinaria de diferentes especialidades e instituciones, fueron, además de sus logros en el plano investigativo, sus principales éxitos.

La culminación de la maestría emergente de asesoramiento genético en su tercera edición, coloca al país en una posición de avanzada en cuanto a la cobertura que en esta especialidad se puede lograr. Cada municipio del país cuenta con al menos un máster, lo cual permitirá la integración de la genética como ciencia en una concepción integral, al desarrollo de la salud pública y a incrementar las actividades de promoción y prevención.

Las funciones específicas de los másters en asesoramiento genético deben de estar enmarcadas en la estrategia y en el enfoque de los problemas de salud propios de los municipios donde estos laboran.

Dentro de las funciones, con una concepción epidemiológica, se encuentra conocer el cuadro epidemiológico de su municipio, donde se delimita la ocurrencia de problemas de salud relacionados con la incidencia y la prevalencia de enfermedades genéticas (2).

La genética comunitaria es la interfase entre la genética básica clínica y la medicina comunitaria. Este 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 el país. El concepto de genética comunitaria surge alrededor del año 1981 como parte del propósito de la Organización Mundial de la Salud (OMS) de reformar el control de las enfermedades hereditarias. El "genetista de la comunidad" es el especialista preocupado por buscar en la comunidad los individuos y familias en riesgo que no han sido identificados aún y a partir de ese momento ayudarlos a manejar ese riesgo.

El principal objetivo de las aplicaciones de la genética a la salud pública es la reducción del impacto de las enfermedades genéticas sobre la salud y el bienestar de los individuos a través de estrategias de prevención (3).

Ocurre con frecuencia que dentro de los indicadores de mortalidad infantil se miden los defectos congénitos, pero la frecuencia de estos, cuando hay otros factores ambientales que elevan la causa de mortalidad, impiden reconocer exactamente que las variaciones en la frecuencia de los defectos congénitos son casi constantes. Es por eso que cuando se trata en el tema de Salud, los defectos congénitos no se identifican como un problema principal porque existen otros con frecuencias mucho más elevadas. Solamente después de resolver la mortalidad a expensas de enfermedades infecciosas y perinatales es que los defectos congénitos manifiestan un aumento relativo que puede incluso causar alarma (3).

Los defectos congénitos por sí mismos pueden presentar variaciones en las frecuencias al nacimiento porque sus causas no siempre son de etiología genética; muchas veces son el resultado del efecto de un agente ambiental, es por eso que los registros de defectos congénitos ofrecen la responsabilidad de tener el papel de vigilancia epidemiológica ya que permite identificar con rapidez si existe algún agente físico, químico o biológico que se encuentre actuando como teratógeno. La identificación de un fenómeno de este tipo ofrece la oportunidad de tomar las medidas preventivas pertinentes (3).

El presente trabajo tiene como objetivo conocer el cuadro epidemiológico del municipio.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional descriptivo retrospectivo con el objetivo de realizar una caracterización epidemiológica de la población con enfermedad genéticas perteneciente al policlínico Norte, municipio Ciego de Ávila, en el período comprendido entre noviembre del 2010 y abril del 2011. La muestra estuvo constituida por el total de 163 casos, con el diagnóstico de alguna de estas alteraciones, consignado en el registro estadístico del servicio de genética del área, la información se obtuvo a través de la revisión de la historia clínica genética de cada caso, incluido el estudio de la genealogía familiar además de la realización de interrogatorio y examen físico a los familiares de 1er grado en busca de casos nuevos lo que conllevó a conclusiones auxiliándolo de un equipo interdisciplinario.

Para dar salida al objetivo propuesto se estudiaron las siguientes variables:

- Concepto de enfermedad genética: las enfermedades genéticas son enfermedades que se producen por afectaciones del ADN.
- Clasificación de las enfermedades genéticas: Se pueden clasificar en tres grandes grupos atendiendo al tipo de defecto:
 - Monogénicas: Son las que se producen por simples mutaciones que generalmente son hereditarias.
 - Cromosómicas: Se producen por alteraciones en el número o estructura de los cromosomas.
 - Multifactoriales: Se producen por alteraciones de grupos de genes y el resultado de la interacción ambiental en ellos.
- Prevalencia: Es el total de casos afectados de una entidad X, dividido entre la población total y multiplicado por 10000 habitantes.
- Tendencia: Inclinación, propensión de un fenómeno en una serie cronológica.

Los datos recolectados fueron llevados a un fichero y fue utilizado el paquete estadístico SPSS para Windows y con el auxilio de una microcomputadora Pentium, se conformaron tablas de frecuencia y gráficos utilizando como medidas de resumen de la información en tasa y por ciento.

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS

En Tabla No. 1 se demuestra un discreto predominio de las enfermedades genéticas en el sexo femenino con un 50,9 % del total de afectados.

En las Tabla No. 2 se observa que el predominio de las enfermedades genéticas es prácticamente similar en ambos sexos, con una ligera inclinación hacia el sexo femenino en las cromosómicas y multifactoriales y una ligera inclinación en sentido contrario en el grupo de las monogénicas pero en general el comportamiento es bastante similar. Al revisar la literatura no se encontró ninguna referencia que aborde el tema de la asociación de grupos de enfermedades genéticas y sexo excepto aquellas que hablan de enfermedades con patrón de herencia ligadas al sexo las cuales no son representativas dentro del presente estudio.

Se puede observar además en Tabla No. 2 que el grupo etáreo mas afectado es el de 15/49 por se el de mayor rango de edades y puede también obedecer a los razonamientos expuestos en la Tabla No. 3.

El presente estudio arrojó que las enfermedades genéticas monogénicas presentan la mayor tasa de prevalencia (Tabla No. 3)(11, 29) y esto puede obedecer a que dentro de este grupo las enfermedades más frecuentes que son la Neurofibromatosis y la retinosis pigmentaria que en su conjunto representan el 41,53 % del total de las enfermedades monogénicas y estas enfermedades, a pesar de ser en su mayoría discapacitantes, se caracterizan por presentar un esperanza de vida similar a la de la población general

Otra explicación posible puede ser el desarrollo alcanzado por el sistema de salud y en especial la atención al programa materno infantil que hace que niños con enfermedades genéticas potencialmente letales puedan llegar a la edad adulta gracias al tratamiento especial y diferenciado, que se realiza aunque se traten de enfermedades extremadamente raras.

Como se puede observar en la Tabla No. 4, entre las enfermedades cromosómicas la más frecuente es el Síndrome Down que representa el 85,36% del total de casos de ese grupo. Dentro de las enfermedades monogénicas las Neurofibromatosis, con un 23,07%, es la más frecuente en su grupo; entre las enfermedades multifactoriales las cardiopatías congénitas son las más frecuentes (63,15%) del total de ese grupo. Al sumar las enfermedades más frecuentes de cada grupo se obtuvo un total de 98 casos para un 60,12% del total de pacientes con enfermedades genéticas en el área.

Según refiere la literatura, el Síndrome Down es la enfermedad cromosómica más frecuente y queda una vez más demostrado en el estudio donde la Trisomía 21 presenta una tasa de prevalencia de 6,9. Lo expuesto anteriormente se debe a una aberración cromosómica de número, producto de una falla en la segregación de los cromosomas en los gametos durante la división meiótica o en la primera división mitótica del cigoto. En el Síndrome Down se ha podido dilucidar que este fenómeno ocurre con más frecuencia en la mujer que en el hombre y que se incrementa en los gametos femeninos en dependencia de la edad (3).

La incidencia es de aproximadamente 1/650-700 NV, existie una asociación muy importante entre su incidencia y la edad materna avanzada.

Su comportamiento social se encuentra relativamente bien desarrollado y la mayoría son personas felices y muy afectivos, en ausencia de una alteración cardiaca severa que conduce a la muerte, en el 15 al 20% de los casos la esperanza de vida es buena (4).

La neurofibromatosis, también conocida con el nombre de Von Recklinghausen, patólogo alemán que acuñó el término de neurofibroma en 1882, es la más común de los síndromes neurocutáneos y se sabe ahora que es uno de los trastornos más frecuentes en el hombre, lo cual concuerda con los resultados de este estudio donde presentó una tasa de prevalencia de 2,9; es la enfermedad genética monogénica más frecuente en el municipio, puede mostrar patrones de herencia, dominantes, recesivos y ligados al cromosoma X, aunque la formas autosómicas dominantes son las más frecuentes, existen dos tipos fundamentales la NFI y la NFII, en más del 90% de los casos se trata de una Neurofibromatosis tipo 1 que se produce por una duplicación de 1,5 mega bases de ADN genómico en el brazo corto del cromosoma 17, presenta una incidencia de 1/3000 NV la NF II es menos frecuente y presenta una incidencia de 1/35000 NV (5, 7-10).

La NF1 Es una enfermedad heterogénea y progresiva, en la que existe una gran tendencia a desarrollar múltiples complicaciones por la presencia de neurofibromas en diferentes órganos y sistemas por lo que constituye una línea de trabajo priorizada en el servicio municipal de genética (11-15).

Las cardiopatías congénitas y dentro de ella la CIV presentan un comportamiento similar al de otras partes en el mundo; la literatura refiere que las anomalías cardiovasculares presentan una incidencia de 10/1000 nacimientos y dentro de ella la más frecuente el defecto septal ventricular (6).

Varios programas de vigilancia epidemiológica de las malformaciones se llevan a cabo en el mundo. En Europa funcionan EUROCAT3 y el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)4 quienes reportan una prevalencia de 4.7 y 1.6 por 1,000 respectivamente. En los Estados Unidos (5-7) se ha reportado un amplio rango de prevalecias de acuerdo al tipo de estudio y selección de los casos, se encuentra desde 4 hasta 50 por 1,000. En Latinoamérica existen dos grandes registros: El Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas (RYVEMCE) en México y el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) que cubre la mayor parte de Sudamérica. RYVEMCE8 ha reportado una tasa de CC de 1 por 1,000 y ECLAMC (9) de 2.3 por 1,000.16

En el Gráfico No. 1 sobre tendencia se observa el comportamiento de la incidencia de casos por años, por tipo de enfermedad genética y el comportamiento de la incidencia del total de enfermedades genética desde 1950 hasta 2010.

Los datos que ofrece la epidemiología de las enfermedades genéticas y defectos congénitos es que estas se caracterizan por su estabilidad en el tiempo en regiones específicas, su tendencia es a permanecer con prevalecias similares durante años. Solamente varían si se producen factores ambientales que cambien la tasa de nuevas mutaciones o por la ocurrencia de otros factores (3).

El comportamiento epidemiológico de las enfermedades genéticas en el área ha variado en la última década, las tasas de prevalencia han tenido un franco aumento de forma general pero, si se analiza por tipo de enfermedad, se observa que las enfermedades cromosómicas mantienen un número de casos más o menos estable durante toda la serie cronológica; sin embargo, las enfermedades monogénicas experimentaron un incremento progresivo desde la década de los setenta y este fenómeno posiblemente se deba a variables ambientales como programas de intervención, por ejemplo: El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos en Cuba, que incluye dentro de sus objetivos la formación de recursos humanos, desarrollo de centros provinciales y servicios municipales de genética, instauración y desarrollo de programas de pesquisa neonatal, entre otros, lo cual aumentó la capacidad diagnóstica en dicha especialidad, las enfermedades multifactoriales presentaron un incremento discreto en las primeras tres décadas de la serie cronológica, la cuarta década experimentó un incremento brusco seguido de un periodo de estabilidad y esto se corresponde con la instauración y desarrollo de los servicios de ultrasonografía incluyendo la ecocardiografía. El ecocardiograma (ECO) es, después de la radiografía de tórax (RxT) y el electrocardiograma (ECG), el método diagnóstico más utilizado en la actualidad, ya que permite obtener acuciosa información de las estructuras cardíacas tanto desde un punto de vista anatómico como funcional. Esta intervención aumentó la capacidad diagnóstica de las malformaciones congénitas de órganos internos, en especial las cardiopatías congénitas (17).

ABSTRACT

The North Polyclinic of Ciego de Avila municipality constitutes the biggest health area in the province. A retrospective descriptive observational study was carried out with the objective of knowing the epidemiological characteristics of the affected population with some type of genetic illness, between November 2010 and April 2011. The sample was constituted by a total of 163 cases, with the diagnose of some of these alterations, consigned in the statistical registration of genetic services of the area, finding a prevalence for the genetic illnesses of 32,29/10000 inhabitants, it is the monogenic diseases group the most frequent and within this group predominated the neurofibromatosis type 1 with 15 cases for a 23,07%, the multifactorial was the the most frequent second group of disease where the congenital cardiopathies prevailed with 36 cases for a 63,15%; and the third group was the chromosomal ones where Down syndrome prevailed with 35 cases for a 85.36%, the epidemiologic behavior

of the genetic disease in the area has varied in the last decade, the prevalence rate has had a franc increase, phenomenon that is possibly due to environmental variables as intervention programs.

Key words: GENETIC DISEASES, INBORN.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Manchego BT. Las principales prioridades para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2008 [citado 20 Ene 2011]; 2(3): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/rcgc010308.htm>
2. Beatriz Manchego T. Documento Metodológico sobre las funciones de los Máster en Asesoramiento Genético. La Habana: Centro Nacional de Genética; 2003.
3. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.
4. Alteraciones cromosómicas. En: Emery's. Genética Médica. 10ma ed. Madrid: Editorial Marban; 2001. p. 245-247.
5. Trastornos monogénicos. En: Emery's. Genética Médica. 10ma ed. Madrid: Editorial Marban; 2001. p. 270-271.
6. Genética y anomalías congénitas. En: Emery's. Genética Médica. 10ma ed. Madrid: Editorial Marban; 2001. p. 223-224.
7. Ferreira de Souza J, Lopes de Toledo L, Magni Ferreira MC, Carneiro Rodrigues LO, Alves Rezende N. Neurofibromatose tipo 1: mais comum e grave do que se imagina. Rev Assoc Med Bras. 2009; 55(4):394-399.
8. Acosta MT. Neurobiología de los trastornos del aprendizaje: neurofibromatosis de tipo 1 como modelo para investigar y tratar los trastornos del aprendizaje. Rev Neurol. 2007; 44(supl. 2): S3-S8.
9. Sánchez Díaz A, Morales Peydró C, Madrigal Bajo I. Retraso mental autosómico dominante. 2006; 42(supl.1): s33-s37.
10. Aracil A, Cardó E, Guitet M, Vernet A, Pineda M. Neurofibromatosis tipo I en la infancia. Rev Esp Pediatr. 2004; 60(5): 355-358.
11. Coca Pérez A, Heredero JJ, Burgos J, Ferrero A, Aparicio Meix JM. Neurofibromatosis tipo 1: escoliosis distrófica y tumor paravertebral. Rev Esp Pediatr. 2004; 60(3): 243-245.
12. Muarra Álvarez HD, Barroso López CM, Tuero Guerra Y. Neurofibromatosis 1 con toma ósea: presentación de un caso. Mediciego [Internet] 2010 [citado 20 Ene 2011]; 16(2): [aprox. 8 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol16_02_10/casos/t-10.html
13. Duque Serna FL, Ramírez Usuga OA. Neurofibromatosis: reporte de un caso. Rev Fac Odontol Univ Antioq. 2010; 21(2): 218-225.
14. Pascual Castroviejo I, Pascual Pascual SI, Burgueño M, Martín Pérez M, Palencia R, García Segura JM, Valero C. Hiperplasia facial y cerebral unilateral asociada a neurofibromatosis tipo 1. Presentación de cuatro pacientes. Rev Neurol. 2006; 43(6): 346-352.
15. Aguirre Balsalobre FE, Coloma González IT, Mengual Verdú EN. Glioma de nervio óptico en un caso de neurofibromatosis-1 infantil. Arch Soc Esp Oftalmol. 2006; 81(1): 33-36.
16. Baltaxe E, Zarante I. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44.985 nacimientos en Colombia. Arch Cardiol Mex. 2006; 76(3): 263-268.
17. Calderón Colmenero J. Métodos diagnósticos en las cardiopatías congénitas. Arch Cardiol Mex. 2006; 76(supl.2): S152-S156.

ANEXOS

Tabla No. 1. Casos de enfermedad genética en la población según sexo. Ciego de Ávila. 1950-2011.

	No.		No.	%
Población total	50470	Población con enfermedad genética	163	100
Población femenino total	24894	Población femenino con enfermedad genética	83	50,9
Población masculino total	25576	Población masculino con enfermedad genética	80	49,1

Fuente: Censo

Tabla No. 2. Distribución de la enfermedad genética por sexo y grupos de edades. Ciego de Ávila 1950-2011

C	-1		1-4		5-14		15-49		50-64		65+		Total	
	F	M	F	M	F	M	F	M	F	M	F	M	F	M
Mo.	0	0	4	1	4	8	19	18	0	6	3	2	30	35
Cr.	0	1	3	0	1	1	17	13	3	2	0	0	24	17
Mu.	0	0	0	2	15	13	14	13	0	0	0	0	29	28
T	0	1	7	3	20	22	50	44	3	8	3	2	83	80

Fuente: Estadística

Tabla No. 3. Prevalencia según tipo de enfermedad genética. Ciego de Ávila 2011

Tipo de enf.	No. de casos	Prevalencia
Cromosómicas	41	8.12
Monogénicas	65	12.87
Multifactorial	57	11.29
Total	163	32.29

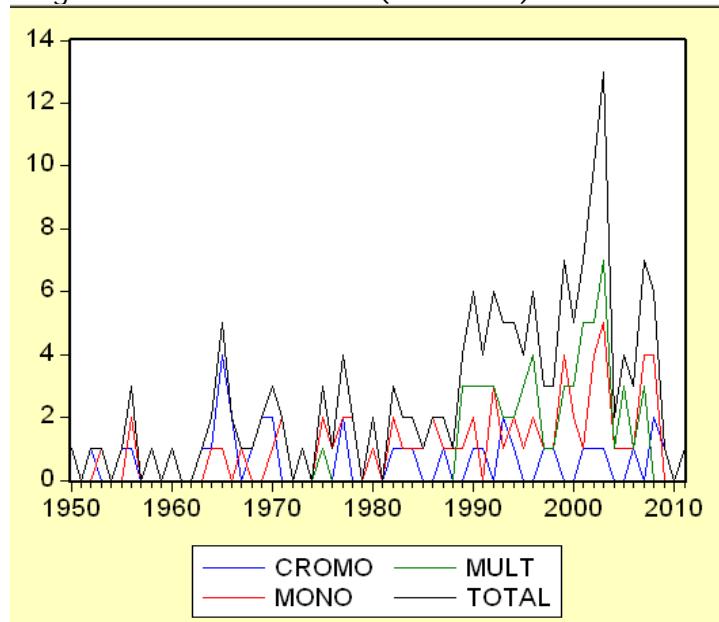
Fuente: Estadística

Tabla No. 4. Enfermedades más frecuentes dentro de cada grupo

Grupo de enfermedad	No. de casos	Enfermedades más frecuentes	%	Prev
Cromosómicas	41	Síndrome Down	35	85,36 6,9
Monogénicas	65	Neurofibromatosis	15	23,07 2,9
Multifactorial	57	Cardiopatías Congénitas	36	63,15 7,1
Total de población con enfermedades genéticas	163	Total	98	60,12 19,4
Total de población del área de salud	50470	-----	----	----

Fuente: Estadística

Grafico No. 1. Casos de enfermedad genética según años y tipo de enfermedad. Ciego de Ávila. 1950-2011 (tendencia).



Fuente: Censo.