

Comportamiento del riesgo genético en las embarazadas del municipio Abreus, provincia Cienfuegos 2007

Behavior of genetic risk in pregnant of the Abreus municipality, Cienfuegos province 2007

*Dagne Fraga García,^I Vladimir Barco Díaz,^{II}
Marcos Raúl Martín Ruiz,^{III} Mailé Barceló Moreira.^{IV}*

Resumen

Las malformaciones congénitas representan la segunda causa de muerte en los niños menores de 1 año. En Cienfuegos la tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas en el 2007 fue 2,4 por cada 1 000 nacidos vivos, lo cual contribuyó de forma significativa en la mortalidad infantil no solo en la provincia sino también en el país. Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo con el objetivo de caracterizar el comportamiento del riesgo genético en las embarazadas del municipio Abreus en el período de enero a diciembre del 2007. El universo de trabajo estuvo constituido por las 254 embarazadas que fueron captadas en la consulta de genética comunitaria en el período estudiado. Se observó que el 53% de las embarazadas atendidas en consulta presentaron riesgo genético incrementado fundamentalmente por edad materna avanzada, las enfermedades crónicas de las gestantes y la ingestión de medicamentos en el primer trimestre del embarazo. Se observó la presencia de 6 recién nacidos con malformaciones congénitas, de ellos, 4 fueron hijos resultados de gestantes con riesgo incrementado.

Palabras clave: factores de riesgo, asistencia prenatal, defectos congénitos, enfermedades genéticas.

Abstract

Congenital malformations are the second cause of death in children less than one year old. In Cienfuegos the infant mortality rate due to malformations was 2,4 per 1 000 born alive in 2007, a fact that contributed significantly in decreasing the value of infant mortality rate in the province and in the country as well. A descriptive and retrospective study was carried out aimed at characterizing the behavior of genetic risk in the pregnant of Abreus municipality, in the period January to December 2007. The work universe was constituted by 254 pregnant enrolled in the consultations of community genetics during the period mentioned. It was noted that 53% of the pregnant attending consultation rooms had increased risk, fundamentally due to high maternal age, chronic diseases and medications taken during the first trimester of pregnancy. Six newborns with congenital malformations were found, four of them as a result of increased risk pregnancies.

Keywords: Risk factors, prenatal healthcare, congenital defects, genetic diseases.

Introducción

Un defecto congénito es toda anomalía de estructura anatómica visible al examen clínico del recién nacido o posterior al nacimiento cuando se hace patente el defecto funcional de un órgano interno afectado anatómicamente. No todos los defectos congénitos

tienen una etiología genética ni todas las enfermedades genéticas presentan defectos congénitos. El riesgo genético es la probabilidad de aparición de un defecto de carácter total o parcialmente genético en dependencia de los antecedentes familiares y personales.¹

Una de las preocupaciones más frecuentes entre las parejas que están esperando un hijo es la posibilidad

^I Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Especialista de 1^{er}. Grado en Enfermería Comunitaria. Profesor asistente. Servicio Municipal de Genética Comunitaria de Abreus. Provincia Cienfuegos. Cuba. E-mail: dagne@dmsabreus.cfg.sld.cu.

^{II} Máster en Ciencias en Enfermería. Licenciado en Enfermería. Profesor Auxiliar e Investigador Agregado. Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos. Cuba.

^{III} Doctor en Medicina. Especialista de 2do Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. Ciudad de La Habana. Cuba.

^{IV} Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Provincia Cienfuegos. Cuba.

de que este tenga alguna enfermedad genética o un defecto congénito de cualquier etiología. Esto constituye sin lugar a dudas un problema no solo para el que lo padece sino también para sus familiares, especialmente los padres o los cuidadores, así como para la sociedad en su conjunto por las necesidades sociales que originan. Son además causa importante de morbilidad y mortalidad,^{2,3} y por tanto constituyen un importante problema de salud.

Los defectos congénitos representan la segunda causa de muerte en los niños menores de 1 año. En la provincia de Cienfuegos la tasa de mortalidad por este motivo en el 2007 fue 2,4 por cada mil nacidos vivos, lo cual contribuye de forma significativa en la mortalidad infantil de la provincia y del país.^{4,5}

La evaluación sistemática de las gestantes permite identificar factores de riesgo que incrementan la probabilidad de defectos congénitos o enfermedades genéticas en el feto. El sistema de salud cubano, en el marco del programa de atención materno-infantil, implementó la consulta de genética comunitaria en todas las áreas de salud, extendiendo así a todo el país el asesoramiento genético en la Atención Primaria de Salud. En esta consulta participan asesores genéticos y especialistas en Genética Clínica que se apoyan además en todos los servicios médicos del Sistema Nacional de Salud que resulten necesarios. Una de las funciones de los asesores genéticos es la identificación de las familias con enfermedades genéticas o defectos congénitos de cualquier etiología, y ofrecer estudios prenatales y postnatales de diagnóstico citogenético, molecular o metabólico, a aquellos casos que lo requieran, para llegar a un diagnóstico lo más preciso posible, así como el asesoramiento genético correspondiente.

Teniendo en cuenta la repercusión que el riesgo genético tiene en los indicadores de morbi-mortalidad del programa materno infantil nos propusimos caracterizar su comportamiento en las embarazadas del municipio Abreus, provincia Cienfuegos, en el periodo de enero a diciembre del 2007.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo en el municipio Abreus, provincia Cienfuegos, en el periodo del 1ro de enero al 31 de diciembre 2007. El universo estuvo constituido por 254 embarazadas evaluadas en la consulta de genética comunitaria. Se analizó en cada caso si tenían riesgo bajo o incrementado para una enfermedad genética o un defecto congénito. La información se obtuvo mediante un formulario diseñado para registrar los datos de las historias clínicas de la consulta de detección de riesgo

genético o de defectos congénitos. Se evaluaron las siguientes variables: tipo de riesgo y causas del riesgo incrementado. Además se obtuvo información a partir de las estadísticas oficiales municipales relacionadas con el programa de atención materno-infantil en el municipio de Abreus sobre la morbilidad por afecciones genéticas y defectos congénitos en los recién nacidos. Esta investigación fue aprobada por la Dirección Municipal de Salud y por el Comité de Ética. La base de datos y el procesamiento de los mismos se realizó utilizando el paquete de programas estadísticos SPSS (Statistic Package for Social Science, Chicago Illinois, Versión 15.0). El análisis estadístico de los datos, comprendió estudios de frecuencia y porcentaje, los cuales se presentaron en tablas de contingencias y en gráficos.

El riesgo se clasificó como incrementado cuando la embarazada presentó factores determinantes que contribuían a sospechar que el feto podía presentar un riesgo para una enfermedad genética o un defecto congénito, e incluyó las siguientes condiciones:

1. Riesgo incrementado para alteraciones cromosómicas (cuando la gestante refirió uno o más de los siguientes factores de riesgo):
 - Edad materna menor de 20 años
 - Edad materna de 35 años y más
 - Hijo anterior con cromosomopatía
 - Pérdidas fetales en el primer trimestre del embarazo (Abortadora habitual de causa no ginecobstétrica).
2. Riesgo incrementado por defectos congénitos. (cuando la gestante refirió uno o más de estos factores de riesgo):
 - Alguno de los miembros de la pareja afectado por una malformación congénita
 - Antecedentes de hijos previos o varios familiares cercanos con malformaciones congénitas
 - Embarazos logrados con inductores de la ovulación
 - Gestante con enfermedades crónicas
 - Gestantes con déficit conocido de ácido fólico.
3. Riesgo incrementado por afecciones hereditarias sin defectos congénitos. (cuando la gestante refirió uno o más de estos factores de riesgo):
 - Antecedentes de algún miembro de la pareja con alguna afección hereditaria
 - Consanguinidad en la pareja
4. Riesgo incrementado por exposición a teratógenos y mutágenos. (cuando la gestante refirió uno o más de estos factores de riesgo):
 - Exposición a radiaciones
 - Ingestión de medicamentos en el primer trimestre

- Fiebre alta mantenida durante el primer trimestre
- Alcoholismo y/o drogadicción materna en el embarazo
- Exposición laboral de cualquier miembro de la pareja a sustancias tóxicas u mutágeno-teratogénica.
- Enfermedades TORCH (Toxoplasmosis, Rubéola, Citomegalovirus, Herpes simple).

El riesgo se clasificó como bajo en aquellos embarazos en los que no se identificó ninguna de las condiciones anteriores.

Resultados

La proporción de embarazadas con riesgo incrementado fue ligeramente superior al número de gestantes con riesgo genético bajo. De las 254 gestantes estudiadas presentaron factores de riesgo para defectos congénitos o enfermedades genéticas 134, lo que representa el 53 % del total.

La tabla 1 muestra la distribución de las embarazadas con riesgo incrementado para enfermedades genéticas o defectos congénitos, según las principales causas de riesgo incrementado, presentándose en varios casos más de una condición de riesgo. El riesgo de presentar alteraciones cromosómicas fue el más frecuente.

Tabla 1. Distribución de las embarazadas de acuerdo al grupo de riesgo incrementado, municipio Abreus, 2007.

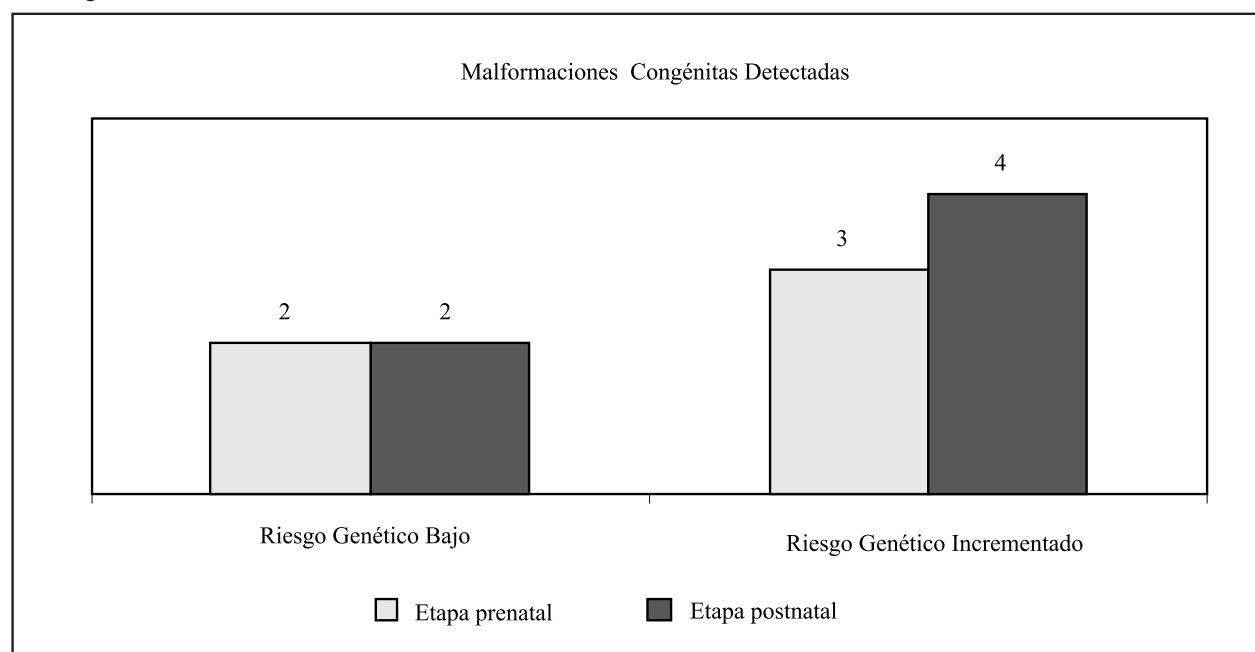
Clasificación del Riesgo incrementado	No	%
Riesgo incrementado por alteraciones cromosómicas	78	40,0
Riesgo incrementado por malformaciones congénitas	55	28,2
Riesgo incrementado por afecciones hereditarias	9	4,6
Riesgo genético incrementado por mutagenicidad y/o teratogenicidad	53	27,2

Fuente: Datos de la investigación.

Al término de la gestación se evaluaron los recién nacidos y se observó la presencia de defectos congénitos en 6 recién nacidos; de ellos 4 fueron resultados de gestaciones con riesgo genético incrementado. En la etapa prenatal fueron identificadas malformaciones en 5 casos, y en todos las parejas optaron por la interrupción de los embarazos tras el asesoramiento genético. (Figura 1)

Si observamos la clasificación de los defectos congénitos de acuerdo con su localización, apreciamos que las cardiopatías congénitas, las malformaciones renales y las óseas representaron el grupo de mayor incidencia.

Figura 1. Distribución de los defectos congénitos según etapa de detección y riesgo materno. Municipio Abreus. Provincia Cienfuegos.



Fuente: Registro Municipal de Genética Comunitaria

Tabla 2. Clasificación de los defectos congénitos según riesgo genético. Municipio Abreus. 2007

Malformaciones congénitas	Riesgo genético	
	Bajo	Incrementado
Defecto de Pared Anterior	1	-
Malformaciones del SNC	-	1
Cardiopatías Congénitas		3
Malformaciones Renales	2	-
Malformaciones Óseas	-	2
Defecto del Tubo Neural	1	-
Cromosomopatías	-	1

Fuente: Registro Municipal de Genética Comunitaria.

Discusión

Estudios realizados en Estados Unidos demuestran que si bien es fácil establecer grupos de riesgo en las enfermedades hereditarias de tipo mendeliana es muy difícil hacerlo para el diagnóstico de los defectos congénitos, ya que por ser esporádicos en su mayoría hay que considerar el riesgo en el 100 % de las gestantes.⁶ Pero no todos los riesgos tienen la misma magnitud, lo que nos lleva a la división del riesgo genético en bajo riesgo y riesgo incrementado.

En un estudio realizado por la Dra. Espinosa fueron catalogadas como alto riesgo genético el 26,36% de las gestantes.⁷ Los resultados que observamos ponen de manifiesto la importancia que tiene la labor del médico y la enfermera de la familia en la identificación de los grupos de riesgo y la dispensarización en conjunto con el asesor genético, así como la garantía que implica una adecuada atención médica y educación para la salud a estos casos, como ha sido señalado por Ovies.⁸

La causa principal de riesgo genético incrementado fue el riesgo de alteraciones cromosómicas, coincidiendo estos resultados con un estudio realizado en el municipio Mantua,⁹ donde hubo un 53 % de gestantes con este tipo de riesgo genético. Dentro de este grupo sobresalen las edades maternas extremas, como son las menores de 20 años y las mayores de 35 años, seguidas por las pérdidas fetales en el primer trimestre del embarazo como son las abortadoras habituales de causa no ginecobstétrica.

La edad materna avanzada constituye el segundo grupo en frecuencia dentro del riesgo incrementado por cromosomopatía, nuestros resultados coinciden con otros autores,^{10,11} que plantean que dicho por-

ciento puede ser explicado por el avance social de nuestro país que lo ha colocado a la par de los países desarrollados en índices de salud y que ha hecho que un creciente número de mujeres deseen posponer la maternidad para la cuarta década de la vida en pro de desarrollo individual, ya sea de ámbito académico, profesional o económico.

El riesgo de tener un hijo malformado o con alguna afección hereditaria aumenta con la edad, sobre todo en relación con el Síndrome Down.^{12,13} Lamentablemente la prevención de eventos reproductivos sigue siendo ignorada por una proporción de mujeres en riesgo y subvalorada por un gran número de médicos y enfermeras responsables de la atención de las mismas. Por todo lo antes expuesto es de gran importancia la promoción de la procreación en edades óptimas para la reproducción.

Con respecto a pérdidas fetales en el primer trimestre del embarazo por abortos espontáneos de causa no ginecobstétrica, en la bibliografía revisada se estima que en el 60 % de los abortos existen cromosomopatías responsables del cuadro malformativo.³

El mayor porcentaje de embarazadas con riesgo genético incrementado por defectos congénitos, fue debido a antecedentes de enfermedades crónicas, seguido de antecedentes de hijos previos o varios familiares cercanos con malformaciones congénitas y luego el riesgo era a causa de que uno de los miembros de la pareja estaba afectado por una malformación congénita. Estos resultados no coinciden con lo planteado en algunos estudios, donde se presentan con más frecuencia el antecedente de hijos previos o varios familiares cercanos con malformaciones congénitas. No hay dudas de que el riesgo aumenta cuando uno de los padres, hijos o familiares cercanos padece de una malformación congénita.² En otras investigaciones las enfermedades crónicas de las gestantes se ubicaron dentro de los primeros factores de riesgo, coincidiendo estos resultados con los nuestros.^{7,8}

No se comprobó la presencia de consanguinidad entre los padres como factor de riesgo en nuestro estudio.

Con relación al riesgo genético incrementado por mutagenicidad y/o teratogenicidad, el porcentaje mayor fue debido a la ingestión de medicamentos en el primer trimestre del embarazo, lo que coincide con otros autores, que plantean que no es raro que las mujeres ingieran medicamentos en esta etapa ya que muchas desconocen que se encuentran embarazadas.^{6,7} De acuerdo con una encuesta realizada en Estados Unidos a 492 mujeres embarazadas, el 90 % tomó algún medicamento en el primer trimestre de la gestación.⁶ Además podemos señalar que un porcentaje de estas embarazadas que ingirieron medicamentos

padecían de alguna enfermedad crónica, y producto del estado de gestación se incrementa la probabilidad de descompensación, lo que trae consigo un aumento en la ingestión de fármacos lo cual puede provocar efectos perjudiciales para el feto. Dentro de este grupo, los casos de riesgo incrementado por fiebre alta o alcoholismo/drogadicción materna durante el primer trimestre, se comportaron con cifras similares. En la literatura se reporta el alcoholismo materno como causa fundamental de malformaciones congénitas en los recién nacidos.¹³ Sin embargo, no toda mujer que consume bebidas alcohólicas durante su embarazo tiene un hijo con huellas de defectos congénitos específicos, visibles al nacimiento. Esto se debe a varios factores como son la dosis consumida, el tiempo de consumo, el periodo crítico de organogénesis durante la etapa de desarrollo embrionario y la susceptibilidad genética de la mujer y del feto.³ Es por ello que se plantea que consumir apenas un trago pudiera dejar una huella lamentable en el desarrollo embrionario y en la función del Sistema Nervioso Central en etapas más tardías de la vida. Los daños de las funciones neuronales pueden ser subclínicos y evidenciarse con posterioridad dado por manifestaciones como el retraso mental de diversa gradación en cuanto a su severidad clínica.^{3,6,7}

La mayoría de los recién nacidos con defectos congénitos fueron producto de gestaciones con riesgo genético incrementado. El principal factor de riesgo en este grupo fue la presencia de enfermedades crónicas (Asma Bronquial e Hipertensión Arterial). Asociado a esto se recogió el antecedente de ingestión de medicamentos para dichas patologías. Sin embargo estudios realizados por otros autores muestran resultados diferentes aportando como principal factor de riesgo de malformaciones congénitas los antecedentes patológicos familiares de defectos congénitos.^{12,13}

Es importante señalar como logro fundamental del programa de genética en nuestro municipio el comportamiento en 0 % de la mortalidad infantil por malformaciones congénitas. El programa de profilaxis del riesgo materno y perinatal contribuye sin lugar a dudas, de manera notable, a la disminución de las tasas de mortalidad infantil y perinatal.

Como se conoce, en toda sociedad hay individuos, familias y hasta grupos cuya probabilidad de enfermar es mayor que la de otros. Estos grupos, conocidos como vulnerables, pueden y deben ser identificados en la medicina preventiva, para que al conocer el riesgo, se puedan ejercer acciones de salud que tiendan a disminuir la probabilidad de enfermar, de ahí la importancia de llevar con todo rigor el control del riesgo genético preconcepcional a nivel primario.

Por lo antes expuesto el equipo básico de salud debe lograr la asistencia de las mujeres en edad fértil a la consulta de riesgo genético preconcepcional, para lograr una mejor orientación en la anticoncepción y en el control de su fecundidad. Es muy importante la labor preconcepcional que inicia el médico y la enfermera del consultorio médico de la familia y continúa con todo un equipo de salud multidisciplinario tanto del nivel primario como secundario, pues constituye una estrategia preventiva que puede incidir directamente en la tendencia a la disminución del riesgo genético en nuestro municipio.

Con nuestro trabajo llegamos a la conclusión que en la etapa estudiada se detectó que el mayor número de embarazadas presentaron riesgo genético incrementado. Por lo que recomendamos continuar y mejorar el trabajo de orientación y asesoría por parte del personal de salud dándole participación a la comunidad, la pareja y la familia para lograr un mayor conocimiento sobre los factores de riesgo genético y concebir el embarazo en el momento oportuno.

Referencias bibliográficas

1. Lantigua Cruz A. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.
2. Moore KL, Persaud TVN. Tratado de Embriología Clínica. México: McGraw-Hill; 2001.
3. Sadler TW. Embriología Médica. 9na. ed. México: Médica Panamericana; 2001.
4. Cuba. MINSAP. Anuario Estadístico. La Habana. Dirección Nacional de Estadísticas; 2007.
5. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico. Dirección Provincial de Estadísticas de Cienfuegos; 2007.
6. Puffer R. La planificación familiar y la mortalidad materna e Infantil en los EUA. Rev PAHO 2003; 115(5):389-404.
7. Espinosa Yera Y, Gómez Jiménez DE, Espinosa Yera M, Herrera Martínez M. Repercusión del riesgo genético en el embarazo. [CD-ROM]. Santa Clara: II Encuentro Teórico Universalización y Sociedad; 2006.
8. Ovies García A, Valenciaga Rodríguez J L, Hernández Morales R A, Díaz Pérez L. Prevención del riesgo preconcepcional por el médico de la familia y su repercusión sobre los resultados perinatales. Rev Cubana Obstet Ginecol [en línea] 1995 [citado 2008 Mar 27]; 21(1): URL disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X1995000100006&lng=es&nrm=iso.
9. Hernández Salas LS, Acanda Corrales R, Hernández Crespo G, Armán Alessandrini GE. Genética comunitaria: resultados en Mantua. Rev Cubana Enfermer [en línea] 2002 [citado 9 Septiembre 2008]; 18(1): URL disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/enf/vol18_01_02/enf09102.pdf

10. Ramonet I. Cien horas con Fidel. 3^{ra} ed. Cuba: Oficina de Publicaciones del Consejo de Estado; 2006.
11. Fernández Pineda L. Ecocardiografía Fetal. Sola A. Cuidados del Feto y del Recién Nacido. 3^{ra} ed. Argentina: Científica Interamericana; 2004.
12. Almaguer Sabina P, Fonseca Hernández M, Romeo Escobar M, Corona Martínez LA. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de "San Lázaro". Rev Cubana Pediatr. [en línea] 2004 [citado 16 Mayo 2008]; 74(1): URL disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/ped/vol74_1_02/PED06102.pdf
13. Tabeada Lugo N, León Mollinedo C, Martínez Chao S, Díaz Inufio O, Quintero Escobar K. Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas mayores en el municipio Ranchuelo. Rev Cubana Obstet Ginecol. [en línea] 2006 [citado 1 de junio de 2008]; 32(2): URL disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol32_2_06/gin09206.htm