

Impacto del Programa de Diagnóstico Prenatal de Anemia por Hematíes Falciformes en La Habana. 2007-2010.

Impact of the Prenatal Anemia Diagnosis Program due to sickle-cell disease in Havana from 2007 to 2010.

Carlos Antonio de la Torre Hernández,^I Beatriz Marcheco Teruel.^{II}

Resumen

El subprograma de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes en Cuba comprende la prevención de las hemoglobinas SS y SC mediante el establecimiento de procedimientos para la identificación de parejas de alto riesgo, la asesoría genética, el diagnóstico prenatal por estudios moleculares y la realización de interrupciones selectivas de fetos afectados, a solicitud de las parejas. Se realizó un estudio analítico cuasi-experimental de evaluación de programas con un análisis retrospectivo de los principales indicadores de funcionamiento del subprograma en La Habana en el periodo 2007-2010. La información se obtuvo de los anuarios estadísticos del Ministerio de Salud Pública. Se constató una tasa de 2,88 por 10 000 nacidos vivos con anemia por hematíes falciformes no detectados por el subprograma, así como una reducción a 4,84 por 10 000 nacidos vivos de la incidencia esperada, debido fundamentalmente a las interrupciones del embarazos posteriores al diagnóstico prenatal; a su vez se detectaron 3 770 gestantes de riesgo y se estudiaron el 91 % de los esposos de las mismas. Los resultados de los indicadores del subprograma en el tiempo evaluado se pueden considerar fruto de la implementación, desarrollo y constante perfeccionamiento del Programa Nacional de Genética en el país.

Palabras clave: Anemia por Hematíes Falciformes, diagnóstico, incidencia.

Abstract

The subprogram for the detection of sickle-cell anemia carriers in Cuba comprises the prevention of SS and SC hemoglobins by establishing procedures to identify high-risk couples, genetic counseling, molecular studies for prenatal diagnosis and selective interruptions to affected fetuses as a voluntary selection of affected couples. An analytic quasi-experimental study of programs with a retrospective analysis of the main subprogram functioning indicators was carried out in Havana from 2007 to 2010. Data was obtained from the statistical yearbooks published by the Ministry of Public Health. A rate of 2,88 per 10 000 born alive having sickle-cell disease, undetected by the subprogram was confirmed, as well as a reduction of the expected 4,84 per 10 000 born alive, mainly due to pregnancy interruptions after prenatal diagnosis. Also 3 770 high-risk pregnant patients were detected and 91 % of their spouses were also studied. The results of the subprogram indicators in the evaluated period can be considered as being a sample of the success of the implementation, development and continuous improvement of the National Genetics Program in the country.

Keywords: Sickle-cell disease anemia, diagnosis, impact.

^I Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Médica. Guarenas. República Bolivariana de Venezuela. E-mail: dr.delatorre@gmail.com.

^{II} Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Titular. Investigador Titular. Centro Nacional de Genética Médica.

Introducción

En Cuba, los servicios de genética médica se integran bajo el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos desde hace aproximadamente 29 años; este es parte del Programa Nacional de Atención a la Salud Materno – Infantil y tiene su principal acercamiento a la atención primaria en los últimos cinco años. Los servicios se ejecutan mediante una red de genética comunitaria que cuenta, actualmente, con 169 servicios municipales de genética, 14 centros provinciales y el centro nacional que conduce el trabajo de la red.¹

Cada municipio tiene, como promedio, entre dos y tres asesores genéticos con grado científico Máster en Asesoramiento Genético, lo cual permite disponer de un asesor genético por cada 13 600 habitantes y de un genetista clínico por cada 95 000 habitantes. El programa se divide en pesquisas prenatales y neonatales, dentro de las cuales se encuentran los subprogramas de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes.¹ La principal fortaleza de los servicios de genética médica en Cuba radica en la existencia de una red nacional que, desde la atención primaria de salud (APS), se integra con los diferentes niveles de atención del sistema nacional de salud (SNS) y con las demás especialidades médicas, para dar amplia cobertura a las demandas asistenciales en este campo.²

El subprograma de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes se inició, en Cuba, en 1983, comprendiendo –en esencia– la prevención de las hemoglobinopatías SS (HbSS) y SC (HbSC) mediante el establecimiento de procedimientos para la identificación de parejas de alto riesgo, el ofrecimiento de asesoría genética, la disponibilidad del diagnóstico prenatal (DPN) por estudios moleculares del gen y la realización de abortos selectivos de fetos afectados, en el caso en el que la pareja lo solicite.³

Es de trascendental importancia analizar permanentemente el funcionamiento del Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos a través del impacto que causa en la población y en los indicadores del SNS. Esta investigación evalúa dicho programa en la provincia La Habana, a través de un análisis del subprograma de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes, con la finalidad de diseñar nuevas estrategias encaminadas a elevar la calidad de los servicios de genética médica en el país.

Métodos

Diseño metodológico

Se realizó un estudio cuasi experimental de evaluación de programas con un análisis retrospectivo de los principales indicadores de funcionamiento del programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en La Habana, del año 2007 al 2010. Esta investigación se realizó como parte del trabajo de terminación de un residente en Genética Clínica de la República Bolivariana de Venezuela.

Técnicas y procedimientos

Obtención de la información: se obtuvo a través de la revisión de los anuarios estadísticos del Ministerio de Salud Pública (MINSAP). Se tomaron los indicadores establecidos por el MINSAP para la incidencia de enfermedades genéticas en menores de un año según causa, de acuerdo a la clasificación internacional de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS), además se analizó el porcentaje de interrupciones de la gestación posterior al DPN por el Programa de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes.

La incidencia de la enfermedad, la incidencia al nacimiento y la incidencia esperada fueron calculadas con las siguientes fórmulas:

$$\text{Incidencia (I): } I = NV \text{ AF} / NV \times 10\,000$$

NV= total de nacidos vivos por año.

NV AF= total de nacidos vivos con Anemia por Hematíes Falciformes por año.

$$\text{Incidencia al nacimiento (IN):}$$

$$IN = NVdp \text{ AF} / NV \times 10\,000$$

NV= total de nacidos vivos por año.

NVdp AF= total de nacidos vivos detectados por el subprograma de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes por año.

$$\text{Incidencia esperada (IE):}$$

$$IE = DPN \text{ AF} / (NV + TIP DPN \text{ AF}) \times 10\,000$$

DPN AF= diagnóstico prenatal de Anemia por Hematíes Falciformes por año.

NV= total de nacidos vivos por año.

TIP DPN AF= total de interrupciones posterior al diagnóstico prenatal de Anemia por Hematíes Falciformes por año.

La incidencia al nacimiento se consideró una serie temporal, para la cual se utilizó la metodología clásica, analizando la tendencia, la estacionalidad y otras fluctuaciones irregulares de la serie.

Definición del universo

Estuvo constituido por toda la población pesquisada por el Programa de Detección de Portadores de Anemia por Hematíes Falciformes mediante electroforesis de

Tabla 1. Impacto del Programa de Diagnóstico Prenatal de Anemia por Hematíes Falciforme sobre la incidencia de la enfermedad. La Habana 2007-2010.

INDICADORES	2007	2008	2009	2010	TOTAL	PROMEDIO
NACIDOS VIVOS (NV)	17.777	18.774	20.206	19.576	76.333	-
GESTANTES CAPTADAS	18.504	20.018	20.747	20.490	79.759	-
GESTANTES ESTUDIADAS	20.690	21.158	20.643	20.220	82.711	-
GESTANTES PORTADORAS	754	1.009	1.051	956	3.770	943
ESPOSOS DE PORTADORAS ESTUDIADOS	712	878	967	867	3.424	856
COBERTURA DE ESPOSOS ESTUDIADOS	94,43%	87,02%	92,01%	90,69%	-	91,04%
PAREJAS DE ALTO RIESGO	45	70	71	71	257	64
DPN ANEMIA POR HEMATÍES FALCIFORMES (AF)	11	11	15	10	47	11,8
INTERRUPCIONES POSTERIOR AL DPN DE AF	8	10	11	8	37	9,3
NV CON AF DETECTADOS POR EL SUBPROGRAMA	3	1	4	2	10	2,5
NV CON AF NO DETECTADOS POR EL SUBPROGRAMA	2	9	1	10	22	5,5
NV CON ANEMIA POR HEMATÍES FALCIFORMES	5	10	5	12	32	8,0
INCIDENCIA DE AF (I)*	2,81	5,33	2,47	6,13	-	4,19
INCIDENCIA ESPERADA DE AF (IE)*	6,18	5,86	7,42	5,11	-	6,14
INCIDENCIA AL NACIMIENTO DE AF (IN)*	1,69	0,53	1,98	1,02	-	1,31
DIFERENCIA ENTRE I e IN	1,13	4,79	0,49	5,11	-	2,88
DIFERENCIA ENTRE IE e IN	4,50	5,32	5,44	4,08	-	4,84

* TASA DE INCIDENCIA POR 10 000 NACIDOS VIVOS

FUENTE: OFICINA NACIONAL DE ESTADÍSTICA (ONE). ANUARIO ESTADÍSTICO (MINSAP). REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES GENÉTICAS (CNGM)

En el periodo estudiado (2007 - 2010) se detectaron en la provincia un total de 3 770 gestantes portadoras de hemoglobinopatía y se estudiaron 3 424 esposos de las mismas, para una cobertura promedio calificada de buena (91,04 %); se diagnosticaron 257 parejas de alto riesgo, realizándose el diagnóstico prenatal en el 84,04 % de ellas (216 DPN).

Al comparar los promedios de las tasas de incidencia (I) de AF e incidencia al nacimiento (IN) de la enfermedad, se observa una diferencia de 2,88 por cada 10 000 NV, dado por los 22 nacimientos con AF no detectados por el subprograma y a quienes a sus progenitores no se les pudo concluir el estudio, estos se encuentran dentro de las 346 parejas sin estudio del conyuge.

Las principales causas de no estudio fueron la edad gestacional avanzada por captaciones tardías (14 gestantes), la pérdida fetal (9 gestantes) y la no aceptación por baja percepción del riesgo (8

hemoglobina en La Habana, entre los años 2007 – 2010.

Resultados

En la tabla 1 se resumen los indicadores del Programa de Diagnóstico Prenatal de Anemia por Hematíes Falciforme en el periodo estudiado y el impacto del mismo sobre la enfermedad.

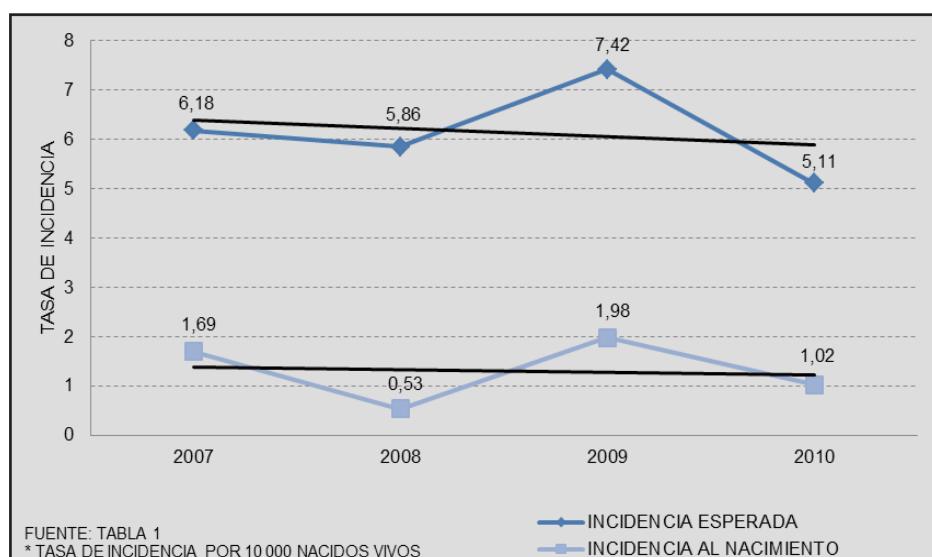
parejas). Como resultado de los estudios realizados, en el proceso de asesoramiento genético 37 parejas solicitaron la interrupción del embarazo, mientras que 10 gestaciones continuaron su curso, al no optar la pareja por esta opción.

En la figura 1 se observa una curva con tendencia ligeramente descendente, con límites entre 1,98 y 0,53 por 10 000 NV, siendo la tasa de incidencia al nacimiento promedio de 1,31 por 10 000 NV, fundamentada en la gran proporción de embarazos interrumpidos después del diagnóstico prenatal. La tasa de incidencia al nacimiento más alta se obtuvo en el año 2009, mientras la cifra más baja se encontró en los años 2008 y 2010. Con respecto a la incidencia esperada, también se observa una tendencia descendente –aunque ligeramente más notable–, con un promedio para el periodo de 6,14 por 10 000 NV y límites entre 7,42 y 5,11 por 10 000 NV. La diferencia promedio entre la incidencia esperada y la incidencia

al nacimiento es de 4,84, siendo un reflejo de la elevada proporción de interrupciones gestacionales

solicitadas por las parejas con DPN positivo.

Figura 1. Impacto del programa de diagnóstico prenatal de Anemia por Hematíes Falciforme en la reducción de la incidencia de la enfermedad. La Habana 2007-2010.



Discusión

El impacto del subprograma de Detección de Anemia por Hematíes Falciforme en la provincia se hace evidente al observar en este periodo la reducción de la incidencia de la enfermedad al nacimiento, fundamentada en el número de casos interrumpidos posterior al DPN y el proceso de asesoramiento genético de las parejas diagnosticadas, que conlleva al aumento de la percepción de riesgo en las mismas. El comportamiento de las parejas de alto riesgo frente a la opción de diagnóstico prenatal de AF por técnicas moleculares en este estudio, no difiere de lo que se reporta por autores que han hecho análisis similares en el país. De las 257 parejas de alto riesgo, 8 rechazaron el ofrecimiento de DPN, en el marco del asesoramiento genético. El resto de las que no se realizaron el DPN dependió de la avanzada edad gestacional y las pérdidas de embarazos.

En la provincia Villa Clara, una investigación que evaluó un periodo de 20 años a partir de 1987, informa que se estudiaron 114 parejas de alto riesgo, de ellas el 84,2 % se realizó DPN; los rechazos a la opción de DPN se debieron en 8 casos por avanzada edad gestacional, en 6 por abortos espontáneos, en 3 casos por traslados de domicilio de las embarazadas fuera de la provincia.⁴ En otro estudio realizado en el municipio La Lisa, se detectaron 28 parejas de riesgo en el periodo 1999 - 2003, de ellas el 75 % se realizó

DPN, y el 25 % restante correspondió a 5 parejas que no se realizaron el proceder por avanzada edad de la gestación, y 2 que rechazaron el estudio.⁵ El comportamiento respecto a la decisión de la pareja frente a un resultado positivo de DPN también estuvo en correspondencia con lo que reportan otros estudios nacionales. El 78,7 % de las parejas en las que se constataron fetos enfermos, optaron por la interrupción de la gestación.

En el municipio Guanabacoa, entre los años 1994 - 2005, se detectaron 32 parejas de alto riesgo, de las que 28(87,5 %) se realizaron DPN, y se diagnosticaron cinco fetos con hemoglobinopatía SS, en todos los casos las parejas solicitaron la interrupción del embarazo.⁶

Los resultados de los indicadores del subprograma en el tiempo evaluado se pueden considerar fruto de la implementación, desarrollo y constante perfeccionamiento del Programa Nacional de Genética en el país, a través de todos sus subprogramas, a la formación permanente de Másteres en Ciencias en Asesoramiento Genético y de especialistas de Genética Clínica, responsables de asesorar a la población acerca de su riesgo, el de su pareja y su futura descendencia y las posibilidades que tienen de tener hijos sanos, brindándoles la mejor opción para la pareja y sus hijos.

Referencias bibliográficas

1. Marcheco Teruel B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit. 2009;3(2y3):167-184.
2. Marcheco-Teruel B. La Genética Médica en Salud Pública: el desafío del acceso de todos a los beneficios. Rev Cub Genet Comunit. 2007;1(1):5-6.
3. Martín-Ruiz MR, Lemus-Valdés MT, Marcheco-Teruel B. El programa cubano de prevención de Anemia Falciforme. Resultados del periodo 1990-2005. Rev Cub Genet Comunit. 2008;2(2):59-66.
4. Domínguez MM, Viñales PM, Santana HM, Morales PE. Pesquisaje y dilema del asesoramiento genético en parejas de riesgo de anemia a hematíes falciformes. Rev Cub Med Gen Integr. 2005;21(1-2).
5. Pérez GN, Carrillo MD, Beltrán GD, Martínez KK, Ramos R. Programa de detección prenatal de Anemia por Hematíes Falciformes en Guanabacoa entre 1994-2005. Rev Cub Gen Comunit. 2006; Suplemento Especial. Resúmenes de Trabajos presentados en el 1er Congreso Internacional de Genética Comunitaria, La Habana. Cuba: 50.
6. Taboada-Lugo N, Gómez-Rojo M, Algorta-Hernández AE, Noa-Machado MD, Arcas Ermeso G, Noche González G, Herrera Martínez M. Resultados del programa de prevención de hemoglobinopatías SS y SC en el periodo 1987-2007 en la provincial Villa Clara, Cuba. Rev Cub Genet Comunit. 2010;4(1):37-41.