

Prevención cuaternaria, a propósito del artículo "Riesgo preconcepcional genético como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil"
Quaternary Prevention, apropos of the Article *Riesgo preconcepcional genético como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil*
[Preconception genetic risk as a prevention tool in mother and child care]

Odell Rodríguez Hernández^{1*} <http://orcid.org/0000-0003-4083-8847>

Indira Barcos Pina² <http://orcid.org/0000-0003-2328-6366>

Roberto Álvarez Sintés¹ <http://orcid.org/0000-0002-1942-3658>

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad de Ciencias Médicas "Dr. Salvador Allende". La Habana, Cuba.

²Escuela Nacional de Salud Pública. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: vddocente@infomed.sld.cu

Recibido: 22/01/2020

Aceptado: 05/05/2020

Estimado director:

El riesgo genético preconcepcional se define como la posibilidad que tiene una pareja de transmitir una condición genética específica a su futuro hijo. Forma parte fundamental de la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos.⁽¹⁾

Tras leer detenidamente el artículo de las autoras *Tejeda y Macías*,⁽²⁾ nos resultó coincidente la preocupación por el tema, pero no solo para las enfermeras como es el objetivo del trabajo de las autoras. La inquietud la hacemos extensiva a todo el personal vinculado a la salud materno infantil que ha contribuido a la

significativa reducción de las tasas de mortalidad infantil en nuestro país⁽³⁾ y a la consolidación del Programa del Médico y Enfermera de la Familia.

Los conceptos básicos de la genética médica resultan imprescindibles para el médico de familia, quien asume un importante papel, no solo para la atención de personas afectadas por enfermedades genéticas, sino también para su familia, en especial para la detección de riesgo genético preconcepcional que puede estar presente tanto en la mujer como en su pareja, de ahí la importancia de identificarlo antes de que la pareja decida su conducta reproductiva.

La invitación a la reflexión la haremos tomando como lema la prevención cuaternaria^(4,5) y lo que afirma Juan Javier Gervas Camacho, médico que trabaja el campo de la medicina general y familiar, profesor de estudiantes, internos y residentes de medicina familiar y comunitaria:⁽⁶⁾ en ocasiones, y todo parece indicar que con más frecuencia de la necesaria, se usa la tecnología sin informar adecuadamente de sus posibles consecuencias.

Smith y otros⁽⁷⁾ publican el caso clínico de una mujer de 37 años, embarazada por segunda vez, con antecedentes de haber tenido una niña sana en embarazo anterior. En ambos casos la fertilización fue *in vitro* para selección genética, pues ambos progenitores son portadores de fibrosis quística. En el diagnóstico prenatal con ADN fetal en sangre materna encontraron resultados sugerentes de anomalías fetales, pero la amniocentesis reveló un feto femenino sano y se decide proseguir hasta el final el embarazo. Se hacen tres resonancias magnéticas nucleares que demuestran nódulos hepáticos; los análisis hepáticos son normales. Tras el parto por cesárea se estudia a la madre a fondo y se diagnostica un cáncer de colon con metástasis en hígado por el que muere la paciente a los diez meses del parto.

Es importante que el personal que realiza la prevención en la atención materno infantil sepa que el diagnóstico prenatal con determinación de ADN fetal en sangre materna ofrece información sobre la genética del feto, pero también de la genética de la madre y los autores de esta carta defendemos que debe incluirse en el consejo genético a la pareja.

Si hay alteraciones del ADN fetal en sangre materna no siempre hay alteraciones en el feto (la prueba tiene bajo valor predictivo positivo), es decir, es una prueba de cribado, no diagnóstica. Si no hay alteraciones del ADN fetal libre en la sangre materna, es casi seguro que no haya alteraciones cromosómicas en el feto.⁽⁸⁾ El

análisis de ADN fetal libre en sangre materna implica graves dilemas clínicos y éticos a los que se debe informar no solo a la embarazada, también a su pareja. Como dicen las autoras, se logró elevar los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético, que incorporaron a las diferentes actividades y procesos asistenciales en la comunidad, por lo que adquiere valor lo que recomiendan *Gervas*⁽⁹⁾ y *Domínguez*⁽¹⁰⁾ de no someterse a las pruebas de cromosomopatías si no hay factores de riesgo, como edad avanzada. Es muy importante brindar información completa acerca del valor predictivo de las pruebas tanto para el feto como para la propia embarazada. Somos conscientes de que es un derecho que tiene la pareja de conocer todos los fenómenos al alcance científico del momento, sobre el diagnóstico, pronóstico, posibles tratamientos de la enfermedad genética presente en la familia, así como sobre los riesgos de recurrencia o de ocurrencia, opciones reproductivas y posibles diagnósticos prenatales y el riesgo por el proceder de métodos invasivos. En la etapa actual, novedosas técnicas aportan cada vez más información sobre muchas enfermedades, por otra parte los nuevos conocimientos en el campo de la epigenética y metodologías de estudio basadas en la expresión de genes, son el complemento al consejo genético, para hacer prevención cuaternaria y mejorar la calidad de la atención médica y el estado de salud de la población.

Referencias bibliográficas

1. Lantigua Cruz A. Detección de riesgo genético preconcepcional. En: Alvarez Sintés y otros. Medicina General Integral. 3era. Edición. Vol. II. La Habana: Ecimed; 2014. p. 426-38.
2. Tejada Dilou Y, Macías Gonzalez Y. Riesgo preconcepcional genético como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil. Revista Cubana de Medicina General Integral. 2019 [acceso: 23/12/2019];35(4). Disponible en: <http://www.revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/851>
3. Ministerio de Salud Pública. Cuba. Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Anuario. 2018 [acceso: 22/11/2019]. Disponible en: <http://files.sld.cu/bvscuba/files/2019/04/Anuario-Electr%C3%B3nico-Espa%C3%B1ol-2018-ed-2019-compressed.pdf>

4. Alvarez Sintés R. La prevención cuaternaria en la atención médica ambulatoria y hospitalaria. *MediCiego*. 2019 [acceso: 23/12/2019];25(1). Disponible en: <http://www.revmediciego.sld.cu/index.php/mediciego/article/view/1416>
5. Barcos Pina I, Álvarez Sintés R, Hernández Cabrera G. Prevención cuaternaria: de la medicina clínica a la medicina social. *Rev Cubana Salud Pública*. 2019 [acceso: 28/01/2020];45(4). Disponible en: <http://www.revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/1506>
6. Wikipedia. Juan Gérvas: médico clínico geral, professor, e pesquisador nos cuidados de saúde primários e saúde pública. 2019 [acceso: 28/01/2020]. Disponible en: https://pt.wikipedia.org/w/index.php?title=Juan_G%C3%A9rvas&oldid=54957904
7. Smith J, Kean V, Bianchi DW, Feldman G, Petrucelli N, Simón M, *et al*. Cell-free DNA results lead to unexpected diagnosis. *Clin Case Rep*. 2017;5:1323-26.
8. Mackie FL, Hemming K, Allen S, Morris RK, Kilby MD. The accuracy of cell-free fetal DNA-based non-invasive prenatal testing in singleton pregnancies: a systematic review and bivariate meta-analysis. *BJOG*. 2017;124(1):32-46.
9. Gérvas J, Pérez Fernández M. *El encarnizamiento médico con las mujeres*. Barcelona: Los libros del lince; 2016.
10. Domínguez Dieppa F. *Al arte de curar niños a través del tiempo*. La Habana: Ecimed; 2019.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores

Odell Rodríguez Hernández: Aporte importante a la idea del artículo, revisión bibliográfica, análisis e interpretación de la información y aprobación de la versión final.

Indira Barcos Pina: Contribución importante en el diseño, análisis de la información y bibliografía, participación en la redacción del borrador del artículo, revisión crítica de la versión final y su aprobación.

Roberto Álvarez Sintés: Contribución en el análisis de la información y bibliografía, participación en la redacción del borrador del artículo y aprobación de la versión final.