

Prevalencia de las hemoglobinopatías en gestantes de la provincia Sancti Spíritus

Prevalence of hemoglobinopathies in pregnant women, Sancti Spíritus province

Abel Ernesto Luna-López¹  , Beatriz Concepción-Yero² , Lucía Beatriz Yero-Muro³ , Ángela Elena Zúñiga-García² , Maday Martín-Pérez² 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Sancti Spíritus. Facultad de Ciencias Médicas “Dr. Faustino Pérez Hernández”. Sancti Spíritus, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de Sancti Spíritus. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Provincial “Camilo Cienfuegos”. Sancti Spíritus, Cuba.

³Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus. Sancti Spíritus, Cuba.

Recibido: 15 de junio de 2020 | Aceptado: 22 de junio de 2020 | Publicado: 05 de julio de 2020

Citar como: Luna-López AE, Concepción-Yero B, Yero-Muro LB. Prevalencia de las hemoglobinopatías en gestantes de la provincia Sancti Spíritus. Univ Méd Pinareña [Internet]. 2020 [citado: Fecha de acceso]; 16(3):e558. Disponible en: <http://www.revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/558>

RESUMEN

Introducción: las hemoglobinopatías son un conjunto de enfermedades genéticas, causadas por trastornos en la estructura de las cadenas globinas de la hemoglobina. Es prioridad del Sistema de Nacional de Salud cubano el diagnóstico precoz de estas enfermedades.

Objetivos: caracterizar el comportamiento de las hemoglobinopatías en las embarazadas de la provincia Sancti Spíritus en el período de 2011 a 2018.

Métodos: se realizó un estudio observacional, descriptivo, longitudinal y retrospectivo utilizando las bases de datos del Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus. El universo estuvo conformado por 28 461 embarazadas que se estudiaron y la muestra fue de 756 embarazadas que presentaron algún tipo de hemoglobinopatía.

Resultados: del total de embarazadas estudiadas, el 2,56 % resultaron ser portadoras de hemoglobinopatías. Se estudió el 90,60 % de las parejas, diagnosticándose un total de 32 parejas riesgo a las cuales se les asesoró genéticamente. Las variantes más comunes de hemoglobinopatías fueron la AS (79,89 %) y la AC (14,42 %). Los municipios con mayor número de portadoras de hemoglobinopatías fueron Sancti Spíritus (30,03 %) y Trinidad (28,70 %).

Conclusiones: La incidencia de hemoglobinopatías en la provincia de Sancti Spíritus es baja. La variante más común fueron la AS y la AC, los municipios que mayor prevalencia tuvieron fueron Sancti Spíritus y Trinidad. Se estudiaron la mayoría de las parejas de las embarazadas que presentaron algún trastorno de la hemoglobina.

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Electroforesis de las Proteínas Sanguíneas; Anemia De Células Falciformes.

ABSTRACT

Introduction: hemoglobinopathies are a group of genetic diseases, caused by disorders in the structure of hemoglobin chains. The Cuban National Health System's priority is the early diagnosis of these diseases. **Objectives:** to characterize the behavior of hemoglobinopathies in pregnant women in Sancti Spíritus province in the period from 2011 to 2018.

Methods: an observational, descriptive, longitudinal and retrospective study was conducted using the databases of the Provincial Center of Medical Genetics of Sancti Spíritus. The universe consisted of 28 461 pregnant women who were studied and the sample was 756 pregnant women who presented some kind of hemoglobinopathies.

Results: out of the total number of pregnant women studied, 2,56 % were carriers of hemoglobinopathies, 90,60 % of the couples were studied and a total of 32 couples on risk were diagnosed and genetically counseled. The most common variants of hemoglobinopathies were AS (79,89 %) and AC (14,42 %). The municipalities with the highest number of hemoglobinopathies carriers were Sancti Spíritus (30,03 %) and Trinidad (28,70 %).

Conclusions: the prevalence of hemoglobinopathies in pregnant women in Sancti Spíritus province was described. A low prevalence of hemoglobinopathies is shown in pregnant women from Sancti Spíritus province.

Keywords: Hemoglobinopathies; Blood Protein Electrophoresis; Anemia, Sickle Cell

INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinopatías son un conjunto de enfermedades genéticas de carácter autosómico recesivo, cuya etiología se asocia a un trastorno estructural de las cadenas globina de la hemoglobina o a una disminución de la síntesis de las mismas. La drepanocitosis es la forma clínica más común y cursa con el cuadro clínico de mayor gravedad dentro de este conjunto heterogéneo de enfermedades. Las formas genéticas de mayor frecuencia reportadas en Cuba son las SS y SC, que por lo general corresponden a pacientes de padres sanos portadores con genotipo heterocigótico HbAS o HbAC^(1,2,3).

Las personas sanas portadoras heterocigóticas generalmente son asintomáticas, y poseen un desarrollo físico normal, con valores morfológicos normales de la sangre. Todo lo contrario de pacientes con anemia drepanocítica (HbS) que por lo general presentan un cuadro clínico que cursa con dolores recurrentes y una anemia hemolítica causada por la estructura y rigidez que adopta el hematíe, visto al microscopio con una morfología característica en forma de “hoz”^(4,5,6,7,8).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) declara que el control de las hemoglobinopatías constituye “un programa prioritario para la salud en el mundo”. Según su comportamiento representa un problema de salud para muchas naciones a nivel mundial, ello se requiere una atención especial⁽⁹⁾.

Con el fin de detectar parejas de alto riesgo de desarrollar productos de la concepción con algún tipo de hemoglobinopatía sintomática, en 1982 se crea en Cuba el programa de prevención de las anemias drepanocíticas. El programa se basa en las pesquisas dirigidas a embarazadas con diferentes tipos de hemoglobina (Hb) mediante la indicación de electroforesis de Hb. Esta práctica se lleva a cabo desde la atención primaria de salud, y permite brindar asesoramiento genético a todas las parejas con riesgo de concebir hijos con algún tipo de hemoglobinopatía^(1,10,11).

Con la implementación en Cuba de una nueva técnica de electroforesis de hemoglobina mediante el equipo HYDRASYS 2 de la firma Sebia francesa, desde 2008 se ha optimizado el diagnóstico en el programa de Detección de Anemia por Hematíes Falciformes. La mejora consiste en automatización, estandarización de los resultados, fácil utilización, fácil operacionalización y reducción de errores en los resultados^(2,5). El objetivo de este estudio es caracterizar el comportamiento de las hemoglobinopatías en las embarazadas de la provincia Sancti Spíritus en el período de 2011 a 2018.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, longitudinal, retrospectivo en las embarazadas pesquisadas como parte del programa de prevención de anemia por hematíes falciformes en la provincia de Sancti Spíritus durante el período comprendido entre 2011 y 2018 en el Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus.

El universo estuvo conformado por 28 461 embarazadas estudiadas y la muestra fue de 756 embarazadas que tuvieron algún tipo de hemoglobinopatía. Para ello se realizaron electroforesis de Hb a las embarazadas.

Al obtener los resultados, si estos arrojaron anomalías estructurales se le realizó a la pareja el mismo estudio con el fin de detectar hemoglobinas alteradas y poder dar asesoramiento genético.

Las electroforesis se realizaron con tecnología HYDRASYS en gel de agarosa en un medio alcalino: Kits Hydragel Hb alcalino 7/15. Este permite el tamizaje de las principales hemoglobinas de interés clínico (Hb: A, S, C y Fetal)⁽¹²⁾; así como la diferenciación y confirmación de las hemoglobinas frecuentes de acuerdo a su movilidad (Hb: D, E, H, Bart y distintas talasemias)⁽¹³⁾.

Se utilizaron las bases de datos del Sistema de Atención Longitudinal Genética a la Embarazada y el Neonato (SALGEN) del Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus. Se analizaron las variables: cantidad de embarazadas pesquisadas, cantidad de embarazadas portadoras de hemoglobinopatías, variantes de hemoglobina y municipio de procedencia.

Se obtuvo la aprobación del Comité de Ética Médica del Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus y su Consejo Científico. En esta investigación se siguieron los principios y recomendaciones para los médicos en la investigación biomédica en seres humanos.

RESULTADOS

Durante el período 2011-2018 se pesquisaron un total de 28 461 embarazadas y resultaron ser portadoras de hemoglobinopatías el 2,65 % (756) (tabla 1).

Tabla 1. Distribución de embarazadas portadoras de hemoglobinopatías por año, Centro Provincial de Genética Médica de Sancti Spíritus, 2011-2018

Años	Embarazadas pesquisadas	Embarazadas portadoras de hemoglobinopatías	%
2011	4549	112	2,46
2012	4153	101	2,43
2013	3975	88	2,21
2014	3602	88	2,44
2015	3343	83	2,48
2016	3161	84	2,66
2017	2983	108	3,62
2018	2695	92	3,41
Total	28461	756	2,65

Tabla 2. Distribución de embarazadas portadoras de hemoglobinopatías según variantes

Variantes de hemoglobinopatías determinadas en las embarazadas	No	%
AS	604	79,89
AC	109	14,42
AA Beta Talasemia Menor	19	2,51
AD	13	1,72
SC	4	0,53
SS	3	0,40
Fetal	3	0,40
AJ	1	0,13
Total	756	100

Las variantes más comunes de hemoglobinopatías en embarazadas fueron la AS (79,89 %) y la AC (14,42 %). Con menor frecuencia se diagnosticaron 19 casos de Beta Talasemia Menor con un genotipo HbA y 13 casos con variante AD (tabla 2).

Los municipios con mayor número de portadoras de hemoglobinopatías fueron Sancti Spíritus (30,03 %) y Trinidad (28,70 %) (figura 1).

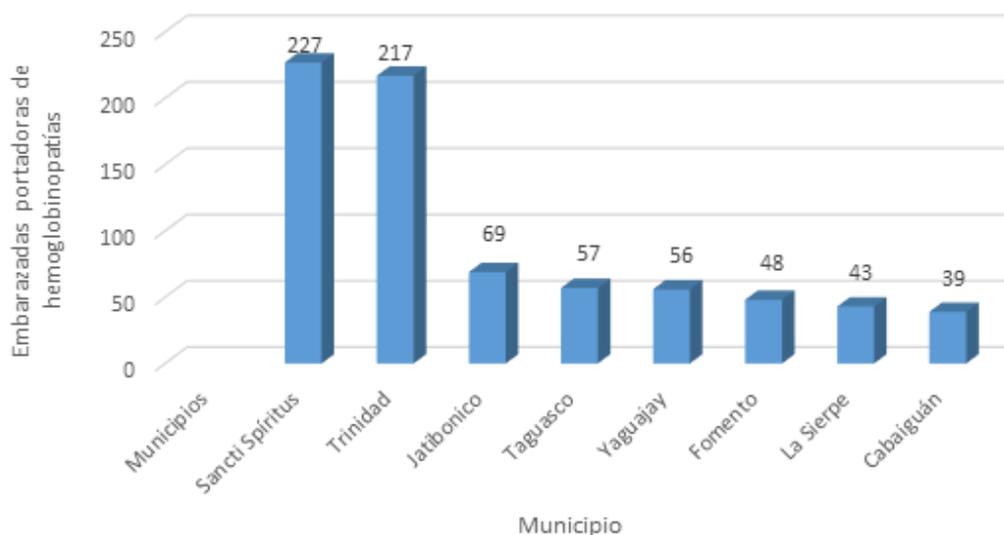


Figura 1. Distribución de embarazadas portadoras de hemoglobinopatías según municipios

Se estudiaron un total de 685 cónyuges para un 90,60 % de cobertura y se diagnosticaron un total de 32 parejas riesgo a las cuales se les asesoró genéticamente. En el año que se estudió menor número de parejas en correspondencia con la cantidad de embarazadas detectadas con algún trastorno de la hemoglobina fue en 2017 con 85,18 % (figura 2).

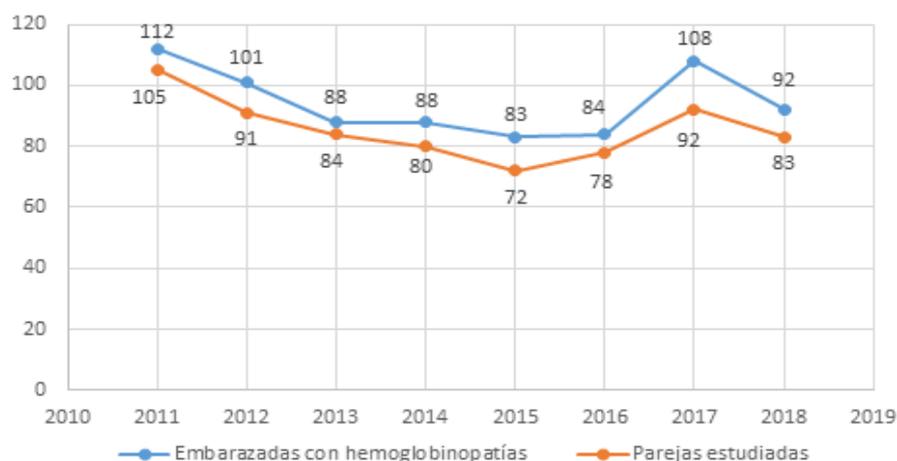


Figura 2. Cantidad de parejas estudiadas en la provincia Sancti Spíritus en el periodo 2011-2018

DISCUSIÓN

En Cuba la prevalencia de hemoglobinopatías es de 3,08 casos por cada 100 habitantes. Dependiendo del origen étnico de la población cubana, las hemoglobinopatías son más frecuentes en aquellas de origen afroamericano. Se estima que en Cuba 300 000 personas son portadores de hemoglobina S, y que existen

alrededor de 4 000 enfermos, oscilando entre 3 y 7 % en dependencia de la región, con un incremento en la región oriental del país^(10,14,15).

Las variantes de hemoglobina con mayor prevalencia en la población son la AS y la AC, sin embargo este grupo es catalogado como portadores asintomáticos. Resulta de gran importancia el estudio de la gestante y la pareja afectada, debido al riesgo que poseen de tener descendencia con alguna variante de hemoglobinopatía causante de drepanocitosis o drepanocitemia. A todas las parejas con un alelo codificador para trastornos en la hemoglobina, se les brinda asesoramiento genético desde los Centros Provinciales de Genética Médica^(2,5,10,16,17).

Una investigación realizada en la provincia de Villa Clara durante los años 1988-2012⁽¹⁰⁾, estimó que 1,88 % de las gestantes estudiadas presentaron algún tipo de hemoglobinopatía S o C. González García y col.⁽¹⁶⁾ donde estudiaron el comportamiento de las hemoglobinopatías en el municipio Minas de Matahambre en la provincia Pinar del Río reportaron una prevalencia de 1,47 % gestantes con hemoglobinopatías en correspondencia con la población estudiada.

Sin embargo, el comportamiento de las hemoglobinopatías en la región Oriental del país es algo mayor, aunque sin diferencias alarmantes. La investigación de Escobar Pérez y col.⁽²⁾ en Las Tunas durante los años 2014 y 2016 encontraron que el 3,6 % de las gestantes presentaron algún tipo de hemoglobina anormal. Otra investigación realizada en Mayarí, provincia Holguín por Guerra Batista y col.⁽¹⁷⁾, determinó que el 5 % de las embarazadas pesquisadas presentaron algún tipo de hemoglobinopatía^(2,17).

Un estudio realizado en la Clínica Central “Cira García” durante los años 2005 y 2015 mostraron resultados muy superiores a la media nacional, donde un 15,38 % del total de pacientes estudiados resultaron ser portadores de algún tipo de hemoglobinopatía⁽⁴⁾. Estos datos son justificables debido a los antecedentes genéticos de las personas atendidas en consulta, sobre todo de las regiones de África y el Caribe.

Se concluye que la incidencia de hemoglobinopatías en la provincia de Sancti Spíritus es baja. La variante más común fueron la AS y la AC, los municipios que mayor prevalencia tuvieron fueron Sancti Spíritus y Trinidad. Se estudiaron la mayoría de las parejas de las embarazadas que presentaron algún trastorno de la hemoglobina.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

AELL se encargó de la conceptualización, administración del proyecto, curación de datos y análisis formal. AELL, BYC, LBYM, AEZG y MMP participaron en la investigación, redacción del borrador inicial, revisión y edición. LBYM participó en la supervisión (tutoría).

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo del presente artículo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Valdes-Fraser Y, Fuentes-Cortes I, Pérez-Rodríguez J, Gámez-Torres G, Acosta-Sánchez T, Suárez-Besil B. Detección de hemoglobinopatías en pesquisa de portadores de anemias falciformes. Centro Nacional de Genética Médica. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2017 [citado 25/12/2019]; 33(S1): [aprox. 5 p.] Disponible en: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/654>

2. Escobar Pérez D, Reyes Reyes E, Orive Rodríguez NM, Pacheco Torres Y. Hemoglobinopatías en gestantes y parejas de riesgo de Las Tunas. Rev. electron. Zoilo [Internet]. 2017 [citado 25/12/2019];42(2): [aprox. 7 p.] Disponible en: <http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1043>
3. Zúñiga CP, Martínez GC, González RLM, Rendón CDS, Rojas R N, Barriga CF, et al. Enfermedad de células falciformes: Un diagnóstico para tener presente. Rev Chil Pediatría [Internet]. 2018 [citado 25/12/2019];89(4):525-9. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v89n4/0370-4106-rcp-00604.pdf>
4. Puig-González MA, Álvarez-García MM, Corona-Rodríguez PI, García E, Villegas TD, Asanza C. Incidencias de hemoglobinopatías: 10 años de experiencia en la Clínica Central “Cira García”. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2017 [citado 25/12/2019];33(S1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/656>
5. Valdes Fraser Y, Pérez Rodríguez J, Fuentes Cortés I, Gámez Torres G, Concepción Álvarez A, Suárez Besil B. Resultados del Programa de Prevención de Anemia Falciforme en el Centro Nacional de Genética Médica de Cuba (2008-2014). Rev Cuba Genet Comunit [Internet]. 2016 [citado 27/12/2019];36-40. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v10n1/rcgc060116.html>
6. Siqueira Valêncio LF, Bonini Domingos CR. El proceso de consentimiento informado en investigaciones sobre la enfermedad de células falciformes. Rev Bioét [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019];24(3):469-77. Disponible en: https://www.scielo.br/pdf/bioet/v24n3/es_1983-8042-bioet-24-03-0469.pdf
7. Ayala Vilorio AJ, González Torres HJ, David Tarud GJ. Anemia de Células Falciformes: Una revisión. Salud Uninorte [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019]; 32(3): [aprox. 15 p.]. Disponible en: <http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/view/8605>
8. Berenguer Piqueras M, Cabañas Perianes V, Moya Arnao M, Salido Fierrez E. Actualización en anemias hemolíticas. Med - Programa Form Médica Contin Acreditado [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019];12(20):1148-58. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0304541216301858>
9. Pujadas Rios X, Viñals Rodríguez LL. Enfermedad de células falciformes en el embarazo. Rev Cuba Obstet Ginecol [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019];42(2):239-53. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v42n2/gin10216.pdf>
10. Taboada Lugo N, Gómez Rojo M, Algora Hernández AE, Arcas Ermeso G, Noa Machado MD, Herrera Martínez M. Pesquisaje prenatal de hemoglobinopatías ss y cc: 25 años de experiencia en la Provincia de Villa Clara, Cuba. Rev. Inv. Inf. Salud [Internet]. 2015 [citado 25/12/2019]; 10(24): [aprox. 9 p.]. Disponible en: http://www.revistasbolivianas.org.bo/pdf/riis/v10n24/v10n24_a06.pdf
11. Agramonte Llanes OM, Hernández Padrón C. Atención hematológica a la embarazada con drepanocitosis en el Instituto de Hematología e Inmunología. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019]; 32(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v32n1/hih10116.pdf>
12. Sebia. Manual de Electroforesis Hydragel 15 Hemoglobin (E). 6.a ed. 2015.
13. Sebia. Manual HYDRAGEL 15 Acid (E) Hemoglobin (E). 6.a ed. 2015.
14. González García R, Miranda Cañedo I, Álvarez Pita J. Electroforesis de hemoglobina en hijos de madres portadoras de hemoglobinopatías SS y SC. Rev Cienc Médicas Pinar Río [Internet]. 2018 [citado 25/12/2019];22(1):14-20. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v22n1/rpr04118.pdf>

15. Suárez Beyrías LC, Vargas Vega M, Simón Boada TI, acías Navarro MM, Carmenaty Pérez A. Principales causas de muerte en adultos con hemoglobinopatías. MEDISAN [Internet]. 2016 [citado 25/12/2019]; 20(2):176-83. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v20n2/san06202.pdf>
16. González García R, Maza Blanes MÁ, Oliva López Y, Menéndez García R. Resultados del programa de prevención de hemoglobinopatías SS y SC. Rev Cienc Médicas Pinar Río [Internet]. agosto de 2013 [citado 25/12/2019]; 17(4):44-53. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v17n4/rpr06413.pdf>
17. Guerra Batista VS, Pérez Breff G, Pérez Delgado MC, Pérez Sánchez S, Frías Fernández MM. Resultados del programa de detección precoz de la anemia por hematíes falciformes en Mayarí durante 2002-2012. CCM [Internet]. 2015 [[citado 25/12/2019];19(4):605-14. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v19n4/ccm02415.pdf>