

**Epidemiología del riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética. Policlínico Norte, municipio Ciego de Ávila.**

**Epidemiology of reproductive risk preconceptional of genetic cause. Northern Polyclinic, Ciego de Avila city.**

Milagros Estrada Nelson (1), Leidy S. Agueida Carbonell (2), Tania Galván Noa (3).

**RESUMEN**

Se realizó un estudio observacional descriptivo con el objetivo de caracterizar epidemiológicamente el riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética en el policlínico norte, municipio Ciego de Ávila, en el período comprendido entre abril de 2009 y abril de 2010. El universo estuvo constituido por 1600 mujeres con riesgo reproductivo preconcepcional; la muestra quedó conformada por 900 mujeres con riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética que cumplieron con los criterios de inclusión. Predominó el riesgo preconcepcional genético para alteraciones cromosómicas. Más de la mitad de las pacientes no se encontraban controladas y la principal causa de descontrol fue el desconocimiento del riesgo, con una mayor representación en el grupo de mujeres no controladas. Se recomienda llevar a cabo acciones encaminadas a seguir preparando a los profesionales de la Atención Primaria de Salud sobre el manejo del riesgo genético preconcepcional e incrementar la pesquisa activa de este a nivel de los consultorios del médico de la familia.

**Palabras clave:** FACTORES DE RIESGO; CONDUCTA REPRODUCTIVA.

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

**INTRODUCCIÓN**

Procrear, ser padre o madre, es una maravillosa experiencia, fuente de alegría, realización personal y social, pero para ello es necesario estar preparado adecuadamente. En la actualidad se encuentra bien documentada la existencia de riesgos genéticos preconcepcional. La posibilidad de prevenirlos o disminuir sus efectos es una meta importante de la salud pública y sus especialistas (1). En Cuba, a partir del triunfo de la Revolución en 1959, se sucedieron cambios y transformaciones sociales profundas entre las cuales, y como prioritarias, estuvieron las relacionadas con la salud del pueblo y así el Ministerio de Salud Pública creó los primeros programas de trabajo, entre los que se destacaron el Programa de reducción de la mortalidad infantil, Programa de Atención Integral a la mujer y el niño, y más tarde, el Programa Nacional para el Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, que tiene dentro de sus objetivos el estudio sistemático del comportamiento de los factores de riesgo en la población atendida, que permite actuar adecuadamente ante estos factores evitando la ocurrencia y recurrencia de defectos congénitos, lo cual ha incidido de manera importante en la reducción de la mortalidad infantil en los últimos años (2-3). Las aberraciones cromosómicas, las enfermedades hereditarias y los defectos congénitos se encuentran dentro de los posibles problemas a tener en cuenta en la procreación. De ahí la importancia de conciliar o negociar con los interesados para poder hacer un plan común de estudio y modificación o control que cuente con su apoyo y cooperación para no “eternizar” los problemas y aplazar innecesariamente el momento de la concepción, ya que con esta actitud podemos contribuir a que aparezcan otros factores de riesgo aumentando la gravedad de los ya existentes.

El control del riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética constituye un problema de salud en el área del policlínico Norte del municipio Ciego de Ávila porque no se identifican, no se asesoran y por tanto llegan a un embarazo con riesgo genético prenatal y al parto con la probabilidad de tener un bebé afectado por alguna de estas condiciones (4-6). El objetivo de este estudio es realizar una caracterización epidemiológica de la población femenina con riesgo preconcepcional de causa genética del área y así sentar las bases para su mejor manejo y control.

## **MÉTODO**

Se realizó un estudio observacional descriptivo con el objetivo de caracterizar epidemiológicamente a la población femenina con riesgo preconcepcional de causa genética perteneciente al policlínico Norte, municipio Ciego de Ávila, en el período comprendido entre abril del 2009 y abril del 2010. El universo estuvo constituido por el total de mujeres con riesgo preconcepcional del área de salud, quedando conformada la muestra por 900 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión para el riesgo preconcepcional de causa genética.

### **Criterios de inclusión**

Pacientes femeninas clasificadas con riesgo reproductivo preconcepcional genético (RRPCG) en edades comprendidas entre 15 y 49 años.

Pacientes femeninas clasificadas con RRPCG que estuvieron de acuerdo en participar en la investigación.

### **Criterios de exclusión**

Pacientes clasificadas RRPCG que presentaban afecciones mentales.

Pacientes clasificadas con RRPCG que se encontraban fuera del área en el período de estudio.

A las pacientes se les solicitó su disposición a participar en la investigación mediante el llenado de la planilla de consentimiento informado, para la recolección de la información se elaboró un formulario que recoge los datos obtenidos de las historias clínicas y tarjeteros de las consultas de riesgo preconcepcional y asesoramiento genético, así como una entrevista semiestructurada para evaluar el nivel de conocimiento de las pacientes sobre el riesgo reproductivo preconcepcional de causa genética.

\* Para dar salida a los objetivos propuestos se estudiaron las siguientes variables:

- RRPCG: Riesgo familiar de ocurrencia o recurrencia de alguna malformación congénita, aberración cromosómica o enfermedad hereditaria 7.

- Edad: se consideró como mujeres en edad fértil, las comprendidas entre 19 y 49 años.

\* Causas de riesgo preconcepcional genético:

-Cromosómicas: Las afectaciones se producen en el número y/o estructura de uno o más cromosomas, ocurre con más frecuencia en mujeres de edad avanzada mayores de 35 años y adolescentes bajo peso.

-Enfermedades hereditarias: La afectación es causada por la mutación de un gen y en ella están descritos los patrones de herencia clásicos.

-Malformaciones congénitas: Son alteraciones que pueden tener una base genética, ser el resultado de la acción de agentes ambientales para su expresión o están determinadas por la combinación de factores genéticos y ambientales (7).

\* Causas de descontrol del riesgo: Se consideraron todos los factores que ocasionaron que la paciente no estuviera utilizando un método anticonceptivo.

\* Nivel de conocimiento sobre el riesgo: Se consideró el grado de información que poseían las pacientes acerca del riesgo y su control.

Los datos recolectados fueron llevados a un fichero utilizando 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 por ciento.

## **RESULTADOS**

Del total de mujeres en edad fértil identificadas (13841) solo 1600 presentaron riesgo reproductivo preconcepcional (RRPC) lo que representa el 11,56% y de esta 900 presentaron RRPC de causa genética representando el 56,25% del total de señoras con riesgo preconcepcional.

Al analizar la Figura No.1 donde se muestra la distribución causal del RRPC genético se observa que el riesgo para alteraciones cromosómicas es la más frecuente con un 61,22%, en segundo lugar, aparece el riesgo para malformaciones congénitas con un 26,11% y en tercer lugar encontramos el riesgo para enfermedades hereditarias.

En la Tabla No. 1 se observa que el factor causal más importante del RRPCG cromosómico es la avanzada edad materna con un 76,22% seguido de las adolescentes con peso inferior a los 45 Kg. con un 21,96%

En la Figura No. 2 se muestra la distribución causal de RRPCG para MC, predominan pacientes que por su patología de base ingieren esteroides de forma casi permanente como el asma bronquial esteroide dependiente y las colagenosis con un 31,91% seguido de las pacientes con antecedentes de IDE o hijos previos afectados con una MC con un 22 (55%). También aparece como causa frecuente del riesgo el consumo de medicamentos anticonvulsivos, Diabetes Mellitas, distiroidismo y otras menos frecuentes como mujeres portadoras de malformación congénitas, ingestión de inductores de la ovulación y alcoholismo.

En la Tabla No. 2 se presenta la distribución causal del RRPCG para enfermedades hereditarias donde las pacientes portadoras de Hemoglobina AS representaron el 88,59% del total aparecieron otras causas representada por mujeres que padecen algún tipo de enfermedad Genética monogénica pero con una frecuencia mucho menor.

Al evaluar el nivel de conocimientos de las pacientes sobre el riesgo genético se encontró que más de la mitad tenían un inadecuado nivel de conocimientos (51,00%), con una mayor representación en el grupo de mujeres que no tenían control del riesgo (69,81%) (Tabla No. 3).

## **DISCUSIÓN**

Está demostrado que el riesgo de tener un hijo afectado con una cromosopatía se incrementa con la edad materna avanzada, en especial, después de los 35 años y en segundo lugar se encuentra la adolescencia. En las últimas décadas hubo un incremento de nacimientos en mujeres muy jóvenes en países en vías de desarrollo e incluso en países desarrollados como Inglaterra, Suiza y EE.UU. es materia de creciente preocupación social, por constituir un evidente factor de riesgo obstétrico y pediátrico. De ahí la importancia de realizar un algoritmo genético (AG) a estos 2 grupos de edades por ser los de mayor riesgo a tener descendencia con alteraciones cromosómicas (8-9).

En el campo de la medicina preventiva el diagnóstico prenatal es efectuado en la mayoría de los países a mujeres mayores de 35 o 37 años por ser las que tienen un mayor riesgo. En el país se le realiza a todas las gestantes la búsqueda de marcadores bioquímicos y sonográficos que permitan la sospecha de un embarazo afectado y posteriormente ofrecer el diagnóstico prenatal (10).

Las malformaciones congénitas mayores son defectos que tienen un compromiso funcional o estético importante para la vida del individuo, por lo que tienen consecuencias médicas, requieren de atención temprana, algunas veces de urgencia y, por tanto, tienen también repercusión psicosocial (11) y en el presente estudio uno de los factores más importantes detectados que incrementa el riesgo para su aparición es el uso de esteroides. En Cuba la frecuencia del asma bronquial es alta, por lo que no es difícil comprender que el asma bronquial esteroide dependiente, unido al consumo de esteroides por colagenopatías sea el factor causal más frecuente de riesgo para las malformaciones congénitas y el desarrollo de malformaciones orofaciales en el feto tipo paladar hendido. Este tipo de malformaciones también se han visto asociadas a los corticoides en la experimentación animal, no obstante, en los estudios realizados en humanos no se diferenciaba a qué tipo de corticoide, o por qué vía de administración (tópica, oral, parenteral o inhalada) se producía la exposición (12). En cualquier caso, asumiendo como ciertos los aumentos del riesgo de este tipo de malformaciones que se recogen en algunos de estos estudios en el país los servicios de Genética comunitarios brindan asesoramiento genético preconcepcional.

Refiere la literatura que la enfermedad genética más frecuente en Cuba es la anemia falciforme nombrada también sickleemia, en la población existe un 3% de heterocigoto lo cual se corresponde

con el presente trabajo que mostró que las portadoras de Hemoglobina AS es una de las causas mas frecuente de RRPC genético para enfermedades monogénicas (3).

Con la presente investigación se comprobó que más de la mitad de las mujeres no se encontraban controladas, lo que evidencia la necesidad de incrementar la labor educativa y el asesoramiento genético en las consultas de RRPC, si se tiene en cuenta que la principal causa de descontrol fue el desconocimiento del riesgo, seguido del deseo de un embarazo. En las pacientes que se encontraban controladas predominó el uso de los dispositivos intrauterinos (DIU) y las tabletas anticonceptivas, lo cual concuerda con parte de la literatura médica revisada (13). En el caso de los primeros se puede explicar por su alta eficacia, elevada tasa de continuidad, vida media prolongada, carácter reversible, etc.; encontrándose distribuidos por los consultorios del médico de la familia (CMF) y en las consultas de planificación familiar, donde también se ofertan de forma gratuita y mantenida las píldoras, que además reducen la pérdida de sangre menstrual, la anemia por déficit de hierro, etc., por lo que se ha visto que sigue creciendo su demanda a nivel mundial. El uso de anticonceptivos con enfoque epidemiológico de riesgo es una de las estrategias de mayor importancia; no obstante, la anticoncepción no es el objetivo, sino el medio o el instrumento para aplazar la gestación por el período necesario para modificar, disminuir, atenuar o eliminar la condición de riesgo existente.

Al evaluar el nivel de conocimientos de las pacientes sobre el riesgo genético se encontró que más de la mitad tenían un inadecuado nivel de conocimientos (51,00%), con una mayor representación en el grupo de mujeres que no tenían control del riesgo (69,81%) debido a la relación existente entre ambas variables. Una pareja estará en mejores condiciones de adoptar una conducta reproductiva para una enfermedad genética, si tiene conocimientos acerca del riesgo para esa enfermedad y sus características, tales como: severidad, pronóstico, tratamiento, cura y calidad de vida. La falta de suficientes conocimientos sobre el riesgo genético dificulta la prevención, de ahí que la necesidad de comprensión se hace extensiva a los planificadores de atención primaria (14). Se considera que aquellas personas que han recibido asesoramiento genético (AG) en alguna oportunidad, constituyen una vía importante de diseminación de los conocimientos mínimos sobre el riesgo genético entre sus familiares y amistades allegadas, capaces de motivarlos a asistir a una consulta de AG cuando tienen la intención de tener hijos. El impacto esperado es una detección más precoz, preferentemente antes de la concepción de parejas de alto riesgo con una participación activa en el proceso de AG y un dominio de las informaciones que les permitan adoptar decisiones más conscientes, acerca de la solicitud de realizar un diagnóstico prenatal o sobre la continuación del embarazo (15).

## **ABSTRACT**

An observational descriptive study was carried out with the aim to characterize epidemiologically the reproductive risk preconceptional of genetic cause in the North Polyclinic of Ciego de Avila city, between April 2009 and April 2010. The universe consisted of 1600 women with reproductive preconceptional risks; the sample consisted of 900 women with reproductive risks preconceptional of genetic cause that met the inclusion criteria. Preconceptional generic cause predominated for chromosomal abnormalities before conception. More than half of patients were not controlled and the main cause of this decontrol was the lack of risk, with greater representation of women in the group not controlled. It is recommended to undertake actions to continue to prepare professionals in the Primary Health Care on preconception genetic risk management and increase the active investigation of this at the offices of family doctors.

**Keyword:** RISK FACTORS, REPRODUCTIVE BEHAVIOR.

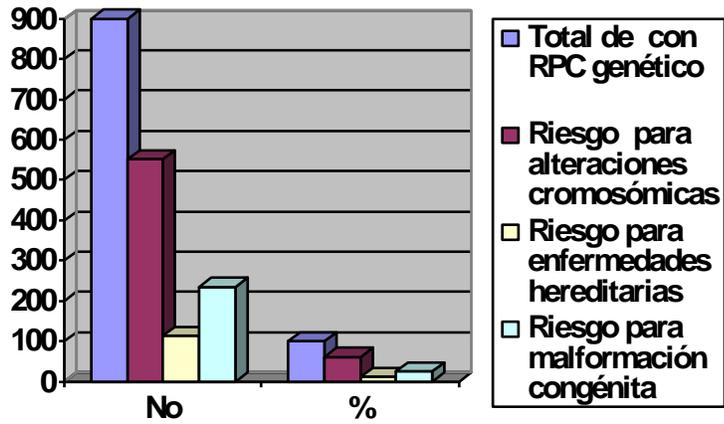
## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Pupo Damas H, Almarales Sarmiento G, Tamayo Peña DI. Comportamiento del riesgo reproductivo preconceptional en Soibada Manatuto, Timor Leste. Correo Cient Med Holguín [Internet]. 2008 [Citado 19 Mar 2010]; 12(4): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe>
2. Rosell Juarte E, López Montero M, Trufero Cánovas N. Efectos del bajo peso materno preconceptional sobre el embarazo y el parto. Arch Méd Camagüey [Internet]. 2006 [Citado 19 Mar 2010]; 10(4): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>

3. Mancheco Teruel B. Las principales prioridades para la genética médica en Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit* [Internet]. 2008 [citado 19 Mar 2010]; 3(2-3): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2\\_3/rcgc1623010%20esp.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc1623010%20esp.htm)
4. Navas Ábalos N, Castillo Fernández FA, Campos Martínez A. Caracterización del riesgo preconcepcional. *Arch Méd Camagüey* [Internet]. 2008 [citado 19 Mar 2010]; 10(2): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>
5. Domínguez Mena M, Viñales Pedraza MI, Santana Hernández ME, Morales Peralta E. Pesquisaje y dilema del asesoramiento genético en parejas de riesgo de anemia a hematófagos falciformes. *Rev Cubana Med Gen Integr* [Internet]. 2006 [citado 19 Mar 2010]; 21(2): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>
6. Lardoeyt Ferrer R, Cabeada Lugo N, Torres Sánchez Y, Viñas Portilla, C. Fundamentos del ácido fólico en la prevención primaria farmacológica de defectos congénitos. *Rev Cubana Med Gen Integr* [Internet]. 2006 [citado 19 Mar 2010]; 21(1): [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>
7. Aracelis La Antigua C. *Introducción a la Genética Médica*. La Habana. Editorial de Ciencias Médicas; 2004.
8. Lugones Botell M. El riesgo preconcepcional y la planificación familiar como estrategia de salud del médico de la familia. *Rev Cubana Med Gen Integr*. 2006; 15(4): 36–39.
9. Forcelledo Llano CR. Análisis del riesgo preconcepcional en el Consejo Popular Hermanos Barcon. *Rev Cubana Med Gen Integr* [Internet]. 2002 [citado 19 Mar 2009]; 6(1): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>
10. Sand A. Formación del médico en materia de salud familiar. *Actual Obstetr Ser Infor Temát*. 1979; 3(7): 27-34.
11. Taboada 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 de Ranchuelo. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [Internet]. 2006 [citado 19 Mar 2009], 32(2): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol32\\_2\\_06/gin09206.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/gin/vol32_2_06/gin09206.htm)
12. Calvo Alén J. Tratamiento de situaciones clínicas difíciles en pacientes con artritis reumatoide: embarazo. *Reumatol Clín* [Internet]. 2008 [citado 19 Mar 2010]; 5(1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.reumatologiaclinica.org>
13. Gómez Jiménez CA, Hernández Díaz M, Jiménez Cardoso J. Riesgo preconcepcional y métodos anticonceptivos de control. *Gac Méd Espirit* [Internet]. 2007 [citado 19 Mar 2010]; 9(1): [aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.iah.bmn.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/>
14. Lugones Botell M. Riesgo preconcepcional: análisis del programa y algunos de sus resultados en un área de salud. *Rev Cubana Med Gen Integr*. 2004; 7(3):213-7.
15. Castaro G. *Mortalidad Materna y Factores de Riesgos*. Medellín: Universidad de Antioquia; 2000.

## ANEXOS

Figura No. 1. Distribución causal del RRPC genético.



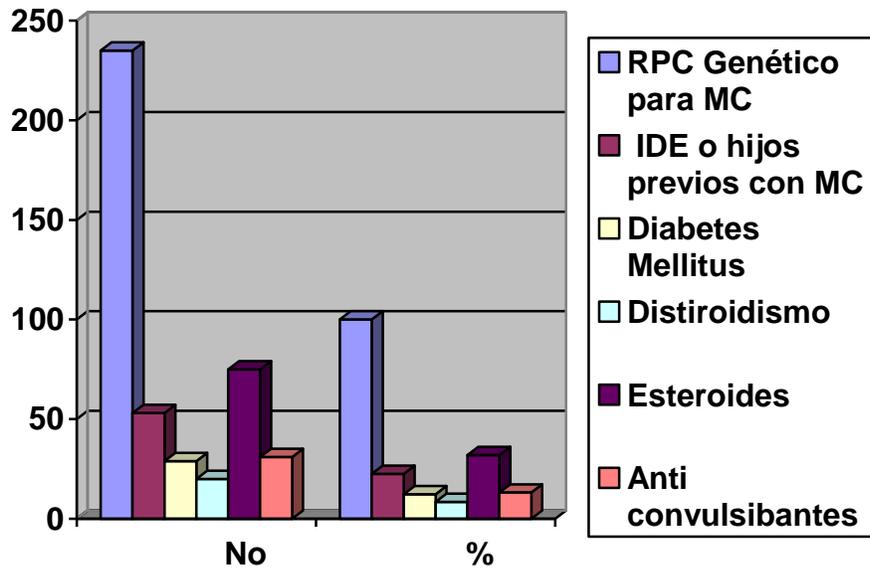
Fuente: Estadística.

Tabla No. 1. RRPCG cromosómico.

Variables	No.	%
RRPC genético cromosómico	551	100
Adolescentes con peso inferior a 45 Kg	121	21,96
Edad materna avanzada	420	76,22
APF de aneuploidias	10	1,81

Fuente: Estadística

Figura No. 2. RRPCG para MC.



Fuente: Estadística

Tabla No. 2. RRPCG para enfermedades hereditarias.

Variables	No.	%
Portadoras de Hb S	101	88,59
Enfermedad genética monogénicas	13	11,40

Fuente: Estadística

Tabla No. 3. Distribución de las pacientes con RRPCG según el nivel de conocimientos del riesgo genético.

Control del Nivel de Conocimientos	Adecuado		Inadecuado		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Controladas	300	69.28	133	30.72	433	100
No Controladas	141	30.19	326	69.81	467	100
Total	441	49,00	459	51,00	900	100

Fuente: Encuesta.