

**POLICLÍNICO COMUNITARIO DOCENTE
“ANTONIO MACEO GRAJALES”
CIEGO DE ÁVILA**

**Resultado del programa de genética comunitaria, área centro, Ciego de Avila, 2005.
Results of the community genetics programs, central area, Ciego de Avila, 2005.**

Milagros Estrada Nelson (1)

Resumen

La evaluación de los programas de Genética Comunitaria, en el área centro del municipio Ciego de Ávila, no tiene antecedentes. Después del año 2002 en la Atención Primaria de Salud (APS) se resuelve por primera vez: acercar los servicios de genética a la comunidad, realizar el seguimiento preconcepcional, prenatal y postnatal del riesgo genético. Brindar servicios de asesoramiento genético preconcepcional, prenatal, postnatal, y de las enfermedades del adulto. Registrar y controlar las malformaciones congénitas y las enfermedades genéticas puras que están incidiendo en el área. Identificar y controlar los pacientes con agregación familiar para las enfermedades comunes y dar un nuevo enfoque al seguimiento y control del discapacitado. Por todo lo antes expuesto se ejecutó una investigación en el Policlínico Comunitario Docente Área Centro del municipio de Ciego de Ávila en el periodo correspondiente al año 2005 con el objetivo de evaluar la calidad de los servicios de la Genética comunitaria, se exponen principales resultados y se emiten recomendaciones.

Palabras Clave: PESQUISAJE/neonatal y postnatal.

1-Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Ms.C. Profesor Asistente.

Introducción

Al final de los años 90 se hicieron algunos intentos por desarrollar el trabajo en la genética comunitaria, pero no fue hasta el año 2000 con la creación del programa número 70 de la revolución (Desarrollo de la Genética Médica en Cuba), que se comenzaron a dar pasos firmes en este sentido, así fueron formados recursos humanos lo cual permitió la introducción de un Máster en Asesoramiento Genético, Especialista de Medicina General Integral, y un Licenciado en enfermería a nivel del área de salud o a nivel de municipio, los cuales ejecutan y controlan los programas apoyados en el equipo de salud de cada consultorio del médico de la familia.

En el periodo comprendido al año 2005 realizamos una investigación con el objetivo de analizar el resultado del programa de genética comunitaria en el área. El desarrollo de esta investigación fue de suma importancia porque nos dio una panorámica de cómo se han estado comportando estos indicadores, cuales son las principales causas de que los resultados no sean mejores y además sienta las bases para poder comparar estos resultados años tras años, con la finalidad de mejor calidad de la asistencia médica a la población.

Método

Se desarrolló un estudio observacional descriptivo retrospectivo en el Policlínico Comunitario Docente “Antonio Maceo Grajales” ubicado en el área centro del municipio Ciego de Ávila cuya población limita por el norte con la carretera central, al sur con la cooperativa Batalla del Jigüe, al este con la calle Maceo y al oeste con la comunidad de Vicente y Quesada. Tiene una población aproximada de 32500 habitantes atendido en su totalidad por médicos de la familia.

ANÁLISIS DE LOS PROGRAMAS

1-PROGRAMA DE 4 TECNICAS

Este programa se desarrolla a través del pesquijaje neonatal. Consiste en tomar muestra de sangre del talón del neonato de 5 días en un papel de filtro (4 gotas de sangre, una en cada círculo marcado en el modelo) con este proceder se pesquisan cuatro enfermedades que son errores innatos del metabolismo (Fenilcetonuria, Galactosemia, Déficit de Biotinidasa e Hiperplasia Adrenal Congénita) que si no se diagnostican precozmente provocan discapacidad mental severa y/o muerte en los primeros días de nacido , que con un tratamiento dietético o sustitutivo adecuado se logra que el niño crezca sano y sin discapacidad.

En el período analizado arrojaron los siguientes resultados:

- Total de nacidos vivos -----308 - Total de casos pesquisados -----308 - Realizadas con + de 7 día-24 – 7,79 %.

Principales causas de las pesquisas realizadas con más de 7 días:

- Ingreso en prematuro.
- RN pretérmino.

Del total de casos pesquisados (308) no hubo ningún caso positivo

- Fenilcetonuria 0
- Déficit de Biotinidasa 0
- Hiperplasia Adrenal Congénita 0
- Galactosemia 0

Se reportó un caso con cifras de Galactosa elevada (caso dudoso) seguido clínicamente durante 3 meses y dado de alta.

2-PROGRAMA DE ALFAFETO PROTEINA (AFP)

La AFP es una proteína normal del feto humano, se halla en el líquido amniótico en embarazadas normales y difunde a través de las membranas fetales y la placenta hacia la circulación materna, se realiza entre las 14,5 y las 19,4 semanas de gestación y su valor normal es de 0,25-2,00 múltiplo de la mediana. (1-2).

Se realiza con el objetivo de pesquisar un grupo de riesgo para malformación congénita del sistema nervioso central.

Este programa desde que se inició en el país, en nuestra provincia siempre se realizó de forma centralizada, o sea todas las señoras tenían que trasladarse al hospital de Ciego de Ávila o Morón para la toma de muestra. La novedad radica en que a finales del 2003 comenzó a realizarse la extracción a nivel de las áreas de salud donde se realiza y controla la toma de muestra En el 2005:

- Total de AFP realizadas - 305

De ellas resultaron

- AFP elevadas - 34 para un 11,14%
- AFP estudiadas - 33
- AFP no estudiadas - 1

Causas de AFP no estudiadas: 1 por traslado a otra provincia Diagnóstico de las AFP estudiadas

- Causa inexplicable ----- 20
- Amenaza de aborto ----- 5
- Error de cuenta ----- 3
- Gemelares ----- 2
- Bajo peso materno ----- 3
- Malformaciones congénitas 0
- Óbito fetal ----- 0 ■ Sin estudiar ----- 1

Merece especial análisis la existencia de un AFP elevada de causa inexplicable posterior a la valoración clínica y ultrasonográfica de la gestante cuando no se detecta ningún factor causal o

asociado. Diversos autores que han estudiado el seguimiento de estas embarazadas los asocian con una mayor frecuencia de pérdidas fetales, crecimiento intrauterino retardado, parto pretérmino, bajo peso al nacer y anomalías congénitas no cromosómicas. Como la AFP se considera un marcador útil de bienestar fetal, un embarazo con AFP elevada sin causa demostrable es tributario de categorizar como riesgo obstétrico y merece estrecha vigilancia prenatal (3).

3-PROGRAMA DE RIESGO PRENATAL

En el periodo analizado se evaluaron 37 gestantes con riesgo genético incrementado, se remitieron a consulta provincial 12, con un diagnóstico positivo al final del embarazo (síndrome de Down).

4-PROGRAMA DE CITOGENÉTICA

En este programa se pesquisan todas las señoras con riesgo genético incrementado por avanzada edad materna. En este grupo el riesgo se incrementa para cromosomopatías en especial el síndrome de Down (4). En este periodo se captaron 9 señoras de 38 años y más

- Estudiadas 1
- No estudiadas 8

Causas de las no estudiadas:

- Laboratorio roto - 4
- Por captación tardía - 1
- Amenaza de aborto 1
- Aborto 1
- Se niegan 1

El 50% de las señoras no estudiadas fue debido a que el laboratorio de citogenética regional ubicado en la provincia de Camagüey estuvo parado por roturas durante varios meses.

Actualmente contamos con un laboratorio moderno de citogenética en la provincia y además el programa bajo la edad de captación a 37 años.

5- PROGRAMA DE RIESGO PRECONCEPCIONAL

Se realiza en consulta multidisciplinaria (Obstetra, Psicólogo, Máster en Genética) en el área de salud. A esta consulta acuden pocas pacientes con riesgo preconcepcional de causa genética. En el año 2005 el área tuvo una IDE por US del programa positivo a Hidrocefalia bilateral.

6- PROGRAMA DE ASESORAMIENTO GENETICO (AG)

El AG es un proceso de comunicación –educación que aborda el desarrollo y/o transmisión de desórdenes hereditarios (5-6). Muchos funcionarios y políticos no le conceden importancia a esta actividad sólo se preocupan por los costos y pretenden evaluar con objetivos cuantificables los servicios de AG que nada tiene que ver con los beneficios que aportan tener una población educada y bien informada con plena autonomía en su toma de decisión (7-8).

Al analizar los resultados de las consultas de AG observamos que se realizaron

- AG Preconcepcional 1
- AG Prenatal 40
- AG Postnatal 2
- AG Enfermedades del adulto 0

Estos datos por sí sólo explican que todavía el pensamiento en la atención primaria es que la Genética es solo de interés prenatal.

7- PROGRAMA DE DISCAPACITADOS En este programa se pesquisan los casos nuevos de la población discapacitada, por su médico de asistencia que remite a consulta de evaluación multidisciplinaria con el objetivo de determinar la causa de la discapacidad, la problemática de salud y la problemática social

- Casos nuevos
- Retraso Mental 4
 - Visual 0
 - Visceral 0
 - Auditivos 5
 - Mixto 1
 - Físico Motor 0

De ellos presentaron causa Genética- 2

Como se puede observar la afluencia de pacientes a esta consulta es baja a pesar de haberse orientado a los médicos del Grupo Básico de Trabajo (GBT), estos no remiten casos, lo que demuestra que no han interiorizado la importancia de la misma.

Evaluación por discapacidad por consejos populares (Tabla 1)

Como se puede observar el retraso mental es la discapacidad que predomina en el área, aportando un mayor número de casos el consejo popular de Alberto Riva Fraga, que es el consejo de mayor cantidad de población dentro del área.

Evaluación del Retraso Mental (RM) por consejos populares (Tabla 2)

Al analizar esta tabla observamos que predomina el RML que obedece a factores no Genéticos, dígase nutricionales, socio- económicos, educacionales, etc.

8- PROGRAMA DE CONTROL DE ENFERMEDADES GENETICAS PURAS (Tabla 3)

Dentro de las enfermedades genéticas puras predominan las cromosómicas y dentro de ellas el Síndrome de Down con 22 pacientes, que representa la principal causa genética de retraso mental en nuestra área mostrando un comportamiento similar al resto del país ya que es la cromosomopatía más frecuente y la de mayor supervivencia (4).

9- REGISTRO DEL COMPORTAMIENTO FAMILIAR EN LAS ENFERMEDADES COMUNES.

En este programa se pesquisan las familias en las cuales existen pacientes afectados por la misma enfermedad en más de tres generaciones o varios pacientes en una misma generación con el objetivo de crear una base de datos que permita en un futuro no muy lejano, secuencial el Gen de la susceptibilidad Genética en las enfermedades comunes.

1-Hipertensión Arterial	4
2-Diabetes Mellitus	2
3-Esquizofrenia	1
4-Alcoholismo	0
5-Asma Bronquial	6
6-Cardiopatía Isquémica	1
7-Parkinson	8

8-Cáncer: - Mama 10

- Colon 0
- Próstata 2

TOTAL 34

Actualmente el programa tiene un gran impulso ya que se trabaja este tema en las tesis de los Residentes de la Especialidad de MGI.

10- PROGRAMA DE HEMOGLOBINOPATIAS

En este año no se ha trabajado este programa por que la provincia no cuenta con el equipamiento para realizar el diagnóstico.

11- RECUMAC

- Nacidos vivos con Malformaciones Congénitas (MC) 8

- Fallecidos 1 (S Down)

Tipos de malformaciones presentes en los nacidos vivos * MC cardiovascular:

-Comunicación Inter Ventricular 1 Transposición de Grandes Vasos 1

- Persistencia del Ductus Arterioso 1 Canal Aurículo- Ventricular Común 1 (S. Down) - Defecto del Tubo Neural 1

- Renal 1

- Hidrocefalia 1

- Extremidades 1

Como se puede observar las malformaciones congénitas predominan en el sistema cardiovascular con un comportamiento similar al resto del país.

CONCLUSIONES

1-Con el advenimiento del programa número 70 de la Revolución se ha logrado dar un impulso vertiginoso al desarrollo de la Genética Comunitaria.

2- La atención al discapacitado cobra una nueva dimensión, clínico, epidemiológica, psicológica y social.

3- No todos los profesionales y técnicos a nivel de la atención primaria de salud, han interiorizado el trabajo que desarrolla la Genética Comunitaria.

RECOMENDACIONES

1-Seguir preparando a los profesionales de la APS en temas de base Genética que les permita comprender, apoyar y utilizar los servicios de Genética Comunitaria con vista a mejorar la calidad de la atención médica.

2-Mantener la evaluación, año tras año y de forma comparativa de estos y otros programas que se introduzcan en el desarrollo de la Genética Comunitaria.

3-Realizar programas de intervención en el trabajo con la población RML y RMM en los Consejos Populares más afectados.

4- Realizar pesquisa activa del riesgo pre- concepcional de causa genética a nivel de los consultorios del médico de la familia.

PERSPECTIVAS FUTURAS

Lograr dirigir las acciones de promoción y prevención de salud hacia grupos de la población atendiendo a la susceptibilidad genética.

Abstract

The evaluation of the community genetics programs, in central area of Ciego de Avila, don't have antecedents. Since 2002 in the Primary Health Assistance (PHA) resolve for the first time: to approach genetics services to the community, to do a preconceptional, prenatal and postnatal pursuit of genetics risk. To offer services of genetics advisory preconceptional, prenatal and postnatal and about the adults illnesses. To register and to control the congenital malformations as well as pure genetics illnesses that are affecting this area. To identify and to control the patients with family addition to common illnesses and it's given a new approach to the pursuit and control disabled persons. For all this it was put into practice a research in the Community Polyclinic of the central area of Ciego de Avila during 2005 with the purpose to evaluate the quality of community genetics services, there are also expound the main results and send out recommendations.

Referencias bibliográficas

1. Wians FH. Guidelines for establishing a maternal serum Alpha Fetoprotein screening program. Military Medicine 1908; 155(10): 468; 1908.

2. Crandal BF, Matsumoto M. Risk Associated with an elevated amniotic fluid Alpha Fetoprotein level. Am J Med Genet. 1991; 39:64-67.
3. Miller C. Elevated maternal serum AFP and normal ultrasound: what next?. Sem Ultras CT MRI. 1993; 14(131):39.
4. Colectivo de Autores. Por la Vida. Estudio psicopedagógico, social y clínico-génético de las personas con retraso mental en Cuba. La Habana: Casa Editorial Abril; 2003.
5. Goodman RM, Gorlin RJ. Malformaciones en el lactante y en el niño. Guía ilustrada. Barcelona. Barcelona: Salvat; 1986.
6. Harper PS. Practical genetic counseling. 5ª ed. Oxford: Butterworth-Heinemam Medical; 1998.
7. Emery Rimoin. Principles and practice of medical genetics. 4ª ed. London: Harcourt Publishers Limited; 2002.
8. Robert F, Mueller Ion P, Yong PR. Emery's. Genética Médica. 10ª ed. Madrid: Mosby; 2001.
9. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.

ANEXOS

TABLA 1

Discapacidad	Consejo popular				Total	%
	Rivas Fraga	Vicente Quesada	Onelio Hernández	Centro del Pueblo		
FM	197	46	50	31	324	29.18
Auditivo	38	19	13	8	78	7.02
Visual	89	30	22	18	159	14.32
Mlixta	51	17	13	7	88	7.92
Visera	1	-	-	-	1	0.09
RM	226	76	45	23	370	33.33
Mental	50	7	18	15	90	8.19
TOTAL	652	195	161	102	1110	

TABLA 2

Retraso Mental	Consejo popular				Total	%
	Rivas Fraga	Vicente Quesada	Onelio Hernández	Centro del Pueblo		
Retraso Mental Ligero	135	39	15	11	200	54.05
Retraso Mental Moderado	50	17	10	5	82	22.16
Retraso Mental Severo	34	12	12	5	63	17.02
Retraso Mental Profundo	7	8	8	2	25	6.75
Total	226	76	45	23	370	100

TABLA 3

Tipos	Femenino		Masculino		Total		Total gen	%
	Niño	Adulto	Niño	Adulto	Niño	Adulto		
Monogénicas	8	1	4	5	12	6	18	43.9
Cromosómicas	8	4	7	4	15	8	23	56.09
TOTAL	16	5	11	9	27	14	41	