

LA GENÉTICA EN EL ÁREA DE SALUD

AUTOR: MSC., LIC. NEYSA MARTÍNEZ REYES

Universidad de Matanzas “Camilo Cienfuegos” Carretera a Varadero Km. 3.5

CUM “Medardo Vitier Guanche”

CD de monografías 2009

(c) 2009, Universidad de Matanzas “Camilo Cienfuegos”

Resumen

El trabajo aborda un tema fundamental para el desarrollo de la genética en Cuba y a nivel mundial, gracias a éste se ha logrado disminuir la morbimortalidad infantil por trastornos hereditarios y malformaciones congénitas, cuyo objetivo se basó en demostrar la existencia de síndromes genéticos en pacientes que al examen físico presentan un patrón de signos dismórficos y lograr el entrenamiento de los médicos de familia en la identificación de patrones dismórficos. Para el diagnóstico de estas enfermedades y así brindar una atención integral y de más calidad a la población, se realizó un estudio en dos consultorios pertenecientes al Policlínico de Bolondrón, efectuándose un trabajo conjunto entre dos médicos de familia, el especialista de genética clínica, así como el especialista de la biomedicina y reproducción. Se detectaron 16 síndromes genéticos en la población que posteriormente se le brindó asesoramiento genético, psicológico y las posibilidades diagnósticas y de tratamiento existente.

Palabras claves: genética; malformaciones congénitas; patrones dismórficos; síndrome genético

Introducción

El desarrollo de la genética en el mundo, actual ha contribuido a disminuir la morbimortalidad infantil por trastornos hereditarios y malformaciones congénitas que son incompatibles con la vida o invalidantes para el individuo.

En Cuba la genética brinda cobertura nacional a través de los distintos programas de atención, a la población en general y fundamentalmente a la madre y el niño.

Resulta notable la afluencia de pacientes a los consultorios de pesquisaje prenatal de malformaciones congénitas, lo cual no ocurre con las consultas de genética clínica propiamente dicha o asesoramiento genético preconcepcional, aunque el término englobe toda la labor del especialista ante cualquier paciente.

En las áreas de salud existen individuos que al examen físico presentan un patrón de signos dismórficos que nunca han sido identificados y por tanto no los ha evaluado el especialista, de manera que pueden existir síndromes genéticos no estudiados, lo que impide tener registradas estas familias y brindarles a sus miembros un asesoramiento adecuado y las posibilidades diagnósticas y de tratamiento existente.

Así mismo hay especialistas que atienden en sus servicios síndromes de origen genéticos que nunca remiten al genetista, lo que atenta contra el control de estas familias, de ahí que existen genes deletéreos segregándose de generación en generación y no sean detectadas sus manifestaciones.

A través del presente trabajo se pretende demostrar la existencia de síndromes genéticos detectados en un área de salud, a partir del entrenamiento de dos médicos de familia en la identificación de patrones dismórficos, que nunca antes habían sido valorados por el especialista, brindando de esta forma una atención integral y de más calidad a la población.

Desarrollo:

Se tomó como referencia el área de salud de Bolondron, correspondiente al municipio de Pedro Betancourt, efectuándose un trabajo conjunto entre dos médicos de familia y el especialista de genética clínica, así como el especialista de la biomedicina y reproducción.

Durante un año de trabajo, dos médicos de familia que atienden los consultorios 41 y 35 pertenecientes al área de salud antes mencionada, examinaron a toda su población a través de las visitas al terreno y la atención directa a los pacientes que acudieron a los consultorios por interés propio, para esto fueron previamente entrenados en la realización del examen físico genético, para detectar la presencia de signos dismórficos en la población que posteriormente fueron valorados por el genetista y otros especialistas.

En los casos necesarios se indicaron los complementarios pertinentes para descartar la existencia o no de algún síndrome genético y así ofrecer el asesoramiento adecuado a las familias.

A continuación se muestran y comentan las tablas que resumen el trabajo de campo desarrollado:

TABLA I:

CONSULTORIO 41	Patologías	CONSULTORIO 35	Patologías
Números de casos		Números de casos	
1	Neurofibromatosis tipo 1	1	Neurofibromatosis tipo 1
1	Síndrome de Malfan	2	Síndrome Blefarofimosis-ptosis
1	Síndrome de Waardenburg	1	Espina bífida oculta
1	Espina oculo aurícula	1	Síndrome Braquio-oto

	vertebral		renal
1	Espina bífida oculta	1	Displasia Frontonasal
1	Síndrome Aarskog		
1	Displasia Cleidocraniana		
1	Síndrome de Turner		
1	Síndrome de Russell Silver		
TOTAL	9	TOTAL	7

Como puede apreciarse se detectaron un total de 16 síndromes genéticos en la población, el que más incidencia tuvo fue la Neurofibromatosis tipo 1, que estuvo presente en ambos consultorios.

Considerando la población infantil hasta los 11 años de edad se analiza la afectación en este grupo.

TABLA II: Datos generales de ambos consultorios.

Consultorios	Población infantil	Número de niños afectados	Por ciento de población infantil
41	187	4	2.13
35	109	4	3.66

En la tabla número II, se observa que para el consultorio 41 de 187 casos que se estudiaron se encontraron 4 niños afectados, lo que representa un 2.13 %. De igual forma ocurre para el consultorio 35, se estudiaron 109 infantes, afectados 4 niños lo que representa un 3.66 %.

TABLA III: Datos del Consultorio 41.

Sexo	Menor o igual a 11 años	Mayor de 11 años y menor de 40 años
Masculino	2	1
Femenino	1	4

TABLA IV: Datos del Consultorio 35.

Sexo	Menor o igual a 11 años	Mayor de 11 años y menor de 40 años
Masculino	2	1
Femenino	2	2

En las tablas III y IV se desglosan los casos por sexo, incluyendo rangos de edades de menor o igual a 11 años, y mayor de 11 años y menor de 40 años, para el sexo masculino en niños menor o igual a 11 años se detectaron 2 afectados, para ambos consultorios respectivamente, sin embargo, para el sexo femenino en el consultorio 41, se encontró 1 solo niño afectado y mayor de 11 años 4 paciente con afectaciones. Para el consultorio 35, se hallaron 2 afectos para cada rango de edad, respectivamente.

TABLA V

Consultorio	Población femenina	Número de mujeres afectadas	Por ciento de población femenina afectada
41	359	5	1.39
35	299	4	1.33

TABLA VI:

Consultorio	Población masculina	Número de hombres afectados	Por ciento de población masculina afectada
41	382	4	1.04
35	339	3	0.88

TABLA VII

Consultorio	Total de población	Número de patologías	Por ciento de alteraciones genéticas en la población
41	741	9	1.20
35	638	7	1.09

Posteriormente, como se aprecia en las tablas, V; VI; y VII, se determinó por cada consultorio (41 y 35), la cantidad de población afectada por sexo y el porcentaje que representa. Para el consultorio 41 se estudiaron un total de 741 pacientes (femeninos y masculinos), de los cuales se encontraron 9 patologías, lo que representa 1.20 %. Sin embargo, en el consultorio 35 se hallaron 7 patologías, para un total de 638 individuos estudiados en la población, que representa un 1.09 %.

TABLA VIII: Consultorio 41.

Población Total	Etiología	Número de casos	Por ciento
741	Cromosómicas	1	0.13
	Monogénicas	6	0.80
	Multifactorial	2	0.26

TABLA IX: Consultorio 35.

Población total	Etiología	Número de casos	Por ciento
638	Cromosómicas	0	0.00
	Monogénicas	5	0.78
	Multifactorial	2	0.31

Las tablas VIII y IX, muestran el tipo de etiología encontrado para cada consultorio, el número de casos encontrados y el por ciento que representa. Es de señalar que el mayor número de enfermedades encontradas fueron las monogénicas para ambos consultorios que representan un 0.80 % y 0.78 % respectivamente, y las de causa multifactorial en menor grado, que representan 0.26 % y 0.31 % respectivamente y para las enfermedades de origen cromosómico, solo se detectó un caso en el consultorio 41, para un por ciento de 0.13.

Conclusiones:

Se identificaron en el área de salud 16 síndromes genéticos que nunca habían sido evaluados por el especialista, así como signos dismórficos que requieren de la interpretación y estudios complementarios, también se logró una mejor evaluación de las gestantes en cuyas familias existen síndromes genéticos, siendo atendidas tempranamente en la consulta de pesquiasaje de malformaciones congénitas por ultrasonido. Además de ofrecer asesoramiento genético a mujeres en edad fértil y a parejas con posibles riesgos de trastornos genéticos previo a la decisión del embarazo. Por lo que se pudo lograr un mejor control de las patologías genéticas en el área de salud, así como incrementar los registros familiares de estas enfermedades.

BIBLIOGRAFIA

- (Brito, J. et al, 1998). Bioestadística y computación pp. 173, 203.
- (Egozcue, J, Antich, J Ballesta, f et al, 1978). Genética Médica, Barcelona, Editorial España.
- (John B. Jenkins, 1982). Genética. Swanhmore Collage, Edición Revolucionaria.
- (Magenis, R., Oreston, K, et al, 1987). Parental origin of. The extra Cromosoma in downs, síndrome human genet, 37: 7, 16.
- (Monroe W. Striokberger, 1976). Genética, Universidad de Missouri, San Luis, Ediciones Omega, S. A. Barcelona.
- (Seabright, Rapad Bandung, 1971). Techinque for human cromosoma lancel 11: pp 97, 972.
- (Thompson and Thompson, 1996). Genética en medicina, cuarta edición, Masson S. A. (Thompson, S, Thompson M. W., 1985). Genética médica, Edición Revolucionaria, Ciudad de La Habana: p. 443.