

## PINAR DEL RÍO

### El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar del Río: 1988-2007

#### Diagnosis, Management and Prevention Program for Genetic Diseases and Congenital Defects in Pinar del Río province: 1988-2007

Reinaldo Menéndez García,<sup>I</sup> Deysi Licourt Otero,<sup>II</sup>  
Niurka Cabrera Rodríguez,<sup>III</sup> Laisi Sainz Padró<sup>IV</sup>

#### Resumen

Los servicios de Genética Médica comenzaron en Pinar del Río en 1983. Actualmente la provincia cuenta con un Centro Provincial, 14 Servicios Municipales y dos Laboratorios de Citogenética. Los principales riesgos genéticos detectados en las gestantes de la provincia fueron: embarazo en la adolescencia, antecedentes familiares de defectos congénitos y edad materna en el momento de la concepción de 35 años o más, en ese mismo orden. En el período 1997-2007 se realizaron 3 027 estudios cromosómicos prenatales en líquido amniótico, se diagnosticaron 99 fetos con alguna enfermedad cromosómica y de ellos 36 con síndrome de Down. El programa de detección precoz de portadoras de anemia por hemátiles falciformes incluyó en el período 1987-2007 un total de 227 667 gestantes. En los 20 años del programa de pesquisas neonatal de errores innatos del metabolismo se han estudiado un total de 177 612 recién nacidos. Las investigaciones realizadas, el enfoque comunitario de la genética y el trabajo coordinado con la atención primaria de salud permitieron confeccionar estrategias de intervención, generales y particulares, dirigidas al control y disminución de los riesgos de defectos congénitos y enfermedades comunes con base genética subyacente presentes en la población pinareña.

**Palabras claves:** riesgo genético, pesquisaje, programa.

#### Abstract

Medical Genetics services were created in Pinar del Río in 1983. At present the province has a provincial center, 14 municipal centers and 2 laboratories for cytogenetics studies. The main genetic risks detected in pregnant of the province were, in order of importance, adolescent pregnancy, previous history of congenital defects in the family and maternal age at conception of 35 years or more. In the period 1997-2007 a total of 3027 prenatal chromosomal studies in amniotic liquid were carried out, diagnosing 99 fetuses with some chromosomal disease, 36 of them with Down syndrome. The program for the early detection of sickle cell disease carriers included, from 1987 to 2007 a total of 227 667 pregnant. During the twenty years of the program of neonatal innate metabolism errors a total of 177 612 newborns were studied. The investigations carried out, the community approach of genetics and the coordinated work with primary health care, allowed drawing up intervention strategies, both general and particular, aimed at the control and/or decrease of the risks of congenital defects and common diseases with an underlying genetic base existing in the population of the province.

**Keywords:** genetic risk, investigation, program.



<sup>I</sup> Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar de Genética Médica de la Facultad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Cuba. / *Second degree specialist in Clinical Genetics, Medical Genetics Auxiliary Professor at the Faculty of Medical Sciences, Pinar del Río, Cuba*

<sup>II</sup> Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesora Instructora de Genética Médica de la Facultad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Cuba. / *First degree specialist in Clinical Genetics, Instructor of Medical Genetics at the Faculty of Medical Sciences, Pinar del Río, Cuba.*

<sup>III</sup> Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético del Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. Cuba. / *Licensed in Infirmary and Master in Genetic Counseling, Medical Genetics Provincial Center, Pinar del Río.*

<sup>IV</sup> Técnico en Informática del Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. / *Informatics Technician, Medical Genetics Provincial Center, Pinar del Río.*

## Introducción

Pinar del Río es la más occidental de las provincias cubanas y la única cuyos 14 municipios limitan con el mar: al norte con el Estrecho de la Florida, al sur con el Mar Caribe y al oeste con el Golfo de México. Bautizada también como “Vueltabajo” y la “Princesa de Cuba”, su extensión territorial es de 10 848 km<sup>2</sup>. La población supera las 739 473 habitantes, de ella 174 860 son jóvenes comprendidos entre los 15 años y 30 años de edad. De su relieve sobresalen la Península de Guanahacabibes y la Sierra del Rosario, ambas declaradas Reservas de la Biosfera, y la Sierra de los Órganos, caracterizada por los clásicos “mogotes” –elevaciones cársicas con cimas aplanadas y paredes verticales–, exclusivas de este territorio y de Vietnam. Le dan fama mundial la belleza del Valle de Viñales, declarado Paisaje Cultural de la Humanidad y el Jardín Botánico Natural que compone Soroa, donde se encuentra un prestigioso orquideario. Era una de las provincias más atrasadas de Cuba desde el punto de vista socioeconómico antes de 1959 y en los últimos años ha tenido un desarrollo en sus indicadores de calidad de vida y en otros ámbitos de la economía y la sociedad que son ejemplo de equidad y sustentabilidad de su sistema social (tabla 1).

Los servicios de Genética Médica comenzaron en Pinar del Río en 1983, dedicándose en sus inicios a la atención prenatal de las gestantes mediante la determinación de la alfafetoproteína, diagnóstico prenatal de anemia por hemáties falciformes mediante electroforesis de hemoglobina y de malformaciones congénitas por ultrasonido. El servicio era brindado por obstetras entrenados, pues la provincia no contó

## Introduction

Pinar del Río is the most Western Cuban province and the only whose 14 municipalities border the coast: to the North with the Strait of Florida, to the South with the Caribbean Sea and to the West with the Gulf of Mexico. Also known as “Vueltabajo” and the “Princess of Cuba”, it covers an area of 10 848 km<sup>2</sup>. Having a population of more than 739 473 inhabitants, 174 860 of them are young people with ages between 15 and 30 years old. In its orography several areas are outstanding, as Guanahacabibes Peninsula, the Sierra del Rosario, both of them declared biosphere reservations, and Sierra de los Órganos, characterized by the classical “mogotes” –carsic elevations with flat peaks and vertical sides– found exclusively in this territory and in Viet Nam. Worldwide reputation has been granted to the Viñales Valley, declared Cultural Landscape of Humanity and to the natural botanic garden in Soroa with a prestigious orchid garden. Before 1959 it was one of the most underdeveloped Cuban provinces from the socio-economical point of view, while during the last years it has had a positive development in the life quality indicators and in other areas of economics and society, which have become examples of equity and sustainability of its social system (Table 1).

Medical Genetics services started in Pinar del Río back in 1983, at first intended to prenatal attention of pregnant by means of the determination of alfafetoprotein, prenatal sickle cell anemia diagnosis by means of hemoglobin electrophoresis and congenital malformations by ultrasound techniques. At the beginning, the service was in

**Tabla / Table 1.** Principales indicadores demográficos y de salud materno-infantil. Pinar del Río, 2007. / *Main demographic and mother-child health indicators for Pinar del Río, 2007.*

Indicadores / Indicators	Pinar del Río, 2007
Esperanza de vida al nacer (años) / <i>Life expectancy on birth (years)</i>	78,1
Tasa de natalidad por 1 000 habitantes / <i>Birth rate per 1 000 inhabitants</i>	10,2
Tasa de fecundidad por 1 000 mujeres de 15 a 49 años / <i>Fertility rate per 1 000 women from 15 to 49 years old</i>	38,8
Tasa global de fecundidad (hijos por mujer) / <i>Gross reproduction rate (daughters per woman)</i>	1,43
Tasa bruta de reproducción (hijas por mujer) / <i>Gross reproduction rate (daughters per woman)</i>	0,69
Tasa bruta de mortalidad por 1 000 habitantes / <i>Gross mortality rate per 1 000 inhabitants</i>	5,1
Tasa de mortalidad infantil por 1 000 nacidos vivos / <i>Infant mortality rate per 1 000 born alive</i>	5,4
Tasa de mortalidad preescolar por 10 000 nacidos vivos / <i>Pre-school mortality rate per 10 000 born alive</i>	2,4
Tasa de mortalidad escolar por 10 000 nacidos vivos / <i>School mortality rate per 10 000 born alive</i>	2,4
Tasa de mortalidad materna por 10 000 nacidos vivos / <i>Maternal mortality rate per 10 000 born alive</i>	2,9
Índice de bajo peso al nacer por 100 nacidos vivos / <i>Low weight on birth index per 100 born alive</i>	4,6

Fuente / *Source.* Dirección Provincial de Estadísticas. Pinar del Río. / *Provincial Direction of Statistics. Pinar del Río.*

con genetistas clínicos hasta 1985 en que se graduó la primera profesional de la especialidad y permitió iniciar en ese año los servicios de Genética Clínica. A partir de esa fecha comenzó un desarrollo vertiginoso de los servicios y los recursos humanos hasta lograr que la provincia cuente actualmente con un Centro Provincial de Genética Médica, 14 Servicios Municipales y dos Laboratorios de Citogenética, para los que se han formado seis especialistas en Genética Clínica, 56 Másteres en Asesoramiento Genético, seis citogenetistas, 26 ecografistas dedicados al diagnóstico prenatal, 36 enfermeras dedicadas a la actividad de Genética Comunitaria, cuatro licenciados en Laboratorio Clínico, un licenciado en Defectología y un técnico que junto a otros trabajadores de servicio permiten garantizar una cobertura al 100 % de la población.

## **Resultados**

### ***Servicios asistenciales de Genética Médica en Pinar del Río***

#### *Detección de Riesgo Genético en la Comunidad*

La aplicación del concepto de Genética Comunitaria ha permitido conocer los riesgos genéticos de la población y vincular los servicios de genética con los de atención primaria, en especial el médico de la familia, labor facilitada por el máster en asesoramiento genético y su equipo de trabajo, entre estos servicios se encuentran la localización rápida de individuos o familias susceptibles de conductas diagnósticas de novedosa introducción, desarrollar el Asesoramiento Genético, que incluye la orientación preconcepcional, tratamiento preventivo u otros procedimientos de diagnóstico prenatal temprano y presintomático de enfermedades de etiología genética, dando posibilidades de influir sobre su desarrollo. Todas estas acciones de salud, en su conjunto, modifican el cuadro de salud de individuos, familias e incluso de la comunidad.

En la provincia funcionaron 36 Consultas de Detección de Riesgo Genético en la Comunidad (CDRGC) y en el período 2002-2007 se atendieron 51 248 gestantes de las 51 579 captadas (99,35 %), lo que demuestra la elevada accesibilidad a los servicios, la organización y coordinación en la atención primaria de salud (figura 1).

En el 35,57 % de las pacientes evaluadas se detectó algún riesgo genético, las que no tuvieron que trasladarse de su territorio para recibir atención especializada en genética debido a la presencia en cada Área de Salud de un equipo de trabajo encabezado por el Máster en Asesoramiento Genético.

charge of trained obstetricians, because the province did not have any clinical geneticists until 1985, when the first professional in the specialty graduated and Clinical Genetic services were started off. From this date on a fast development of medical services and human resources took place which allowed this province to count on with a Medical Genetics Provincial Center, 14 Municipality Centers and 2 cytogenetics laboratories, for which 6 specialists in Clinical Genetics, 56 Masters in Genetic Counseling, 6 cytogeneticists, 26 specialists in echograph techniques for prenatal diagnosis, 36 nurses working in Community Genetics, 4 graduates in Clinical Laboratories, 1 graduate in Language Pathology and 1 technician that, with other workers in the service guarantee a 100% coverage of the population.

## **Results**

### ***Medical Genetics services in Pinar del Río***

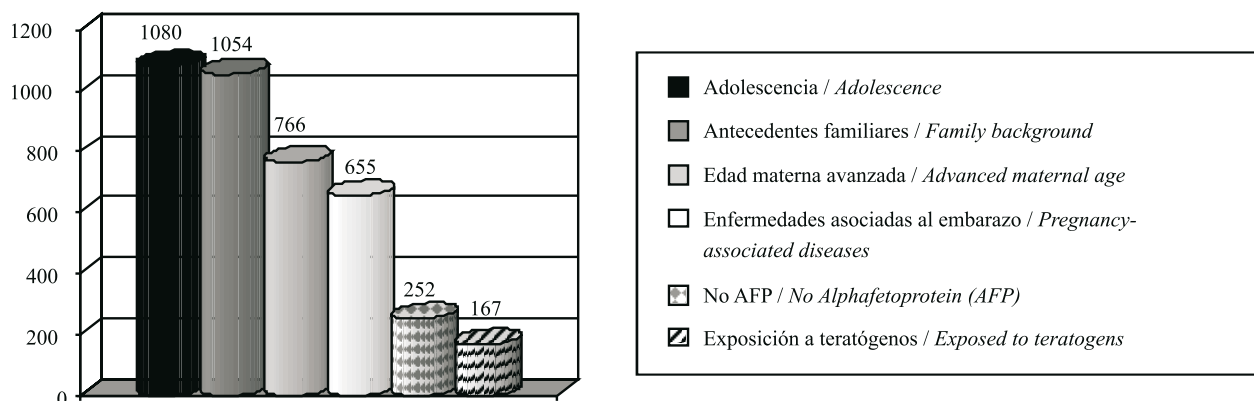
#### *Genetic Risk Detection in the Community*

The implementation of the Community Genetics concept has allowed identifying the risks of the population and, at the same time, to link the Genetics services to the primary care services, especially to the family doctor. This task has been eased by the master in Genetic Counseling and its work team allowing locating individuals or whole families liable to novel diagnosis methods and developing Genetic Counseling. This includes previous to conception orientation, preventive treatment or other methods for early prenatal diagnosis and the pre-symptomatic diagnosis of genetic etiology diseases, making it possible to influence on their development. All these are health actions that altogether modify the health status of individuals, families and even the community.

In the province, a total of 36 Community Genetic Risk Detection Services (CDRGC) exist, and during the period 2002-2007 a total of 51 248 pregnant received medical treatment, out of the 51 579 enrolled (99,35 %), demonstrating the high accessibility to the services as well as the organization and coordination in the primary health care (Figure 1).

In 35,57 % of the evaluated patients, some kind of genetic risk was detected and none of them had to travel out of their territory in order to receive specialized attention in Genetics, due to the presence in each health area of a work team headed by the Master in Genetic Counseling.

Figura / Figure 1. Riesgos genéticos en gestantes detectados en las Consultas de Genética Comunitaria. Pinar del Río, 2002-2007. / Genetic risks detected in community pregnant in the genetics consulting rooms. Pinar del Río, 2002-2007.



Fuente / Source: Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. / Pinar del Río's Medical Genetics Provincial Center.

Los principales riesgos genéticos detectados en las gestantes de la provincia fueron embarazo en la adolescencia, existencia de antecedentes familiares de defectos congénitos y edad materna en el momento de la concepción de 35 años o más, en ese mismo orden.

#### Programa de diagnóstico

En el período de estudio se realizaron los diferentes programas de diagnóstico de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas con una cobertura alta y accesible a todas las embarazadas de la provincia.

#### Programa prenatal citogenético en gestantes en riesgo, incluida la edad materna avanzada

La mayoría de los estudios prenatales realizados correspondieron a gestantes mayores de 38 años y desde el 2006 fueron incluidas las de 37 años. En el período 1997-2007 se realizaron 3 027 estudios cromosómicos prenatales en líquido amniótico, se diagnosticaron 99 fetos con alguna enfermedad cromosómica y de ellos 36 con síndrome de Down. Un total de 71 embarazos fueron interrumpidos por decisión de las parejas al conocer la condición de afectado del producto de la concepción.

En los últimos seis años (período 2002-2007) se produjo el nacimiento de 30 niños con síndrome de Down, la mayoría hijos de madres menores de 37 años; esta cifra es casi la misma que los detectados mediante diagnóstico prenatal en gestantes con edad superior a los 37 años, fueron 28 en este caso, por lo que se hizo necesario buscar fórmulas para la detección de signos indirectos por ultrasonido o pesquisas serológicas de sospecha en mujeres de bajo riesgo genético.

The main genetic risks detected in the pregnant of the province were: pregnancy during adolescence, previous congenital defects in the family and being aged 35 or more years at conception, in this same order of importance.

#### Prenatal diagnosis programs

In the period under surveillance, all different prenatal congenital malformations and genetic disease diagnostic programs were carried out stably with a high coverage and accessibility for the pregnant in the province.

#### Prenatal cytogenetic diagnosis program for risk pregnant, including maternal age

Most of the prenatal studies were carried out to pregnant being more than 38 years old including, since 2006, those who were 37 years old. During the period 1997-2007, a total of 3 027 prenatal chromosomal studies in amniotic liquid were carried out, diagnosing 99 fetuses with some chromosomal disease, among them 36 with Down syndrome. A total of 71 pregnancies were interrupted on request from the couples once they knew that the conception product was affected.

During the last 6 years (2002-2007) 30 births were produced delivering babies with Down syndrome, most of them from mothers less than 37 years old. This is close to the births from pregnant more than 37 years old, with a total of 28 babies in this case, so the need arose to search for procedures, either to detect indirect signs using ultrasound or carrying on serological screenings of suspicion in low risk women.

El hecho de contar con laboratorios de Citogenética en Ciudad de La Habana que prestan servicio a todos los casos necesitados de la provincia, permitió introducir el diagnóstico citogenético en las Consultas de Genética Clínica, en las que se han realizado un total de 2 069 estudios cromosómicos en sangre periférica. Con la puesta en marcha del Laboratorio de Citogenética en la propia provincia este servicio se ha descentralizado hacia nuestro territorio desde abril del 2008.

#### *Programa de detección precoz de portadoras de anemia por hematies falciformes*

Este programa ha estudiado en el período 1987-2007 a un total de 227 667 gestantes, detectándose 4 521 portadoras de algún tipo de anemia hemolítica, lo que ha permitido conocer que la frecuencia de mujeres portadoras en el territorio es del 2 %. El 78,9 % de los esposos aceptaron estudiarse una vez conocida la condición de portadora de su cónyuge, detectándose 192 parejas de riesgo a las cuales se les ofreció la opción de realizar diagnóstico prenatal molecular para conocer el estado del feto, este fue aceptado por 148 parejas. En 23 parejas (15,54 % de las que se sometieron al diagnóstico molecular), se detectó un feto afectado y 20 de ellas optaron por la interrupción de la gestación.

En la medida en que se fue perfeccionando el programa, se aplicaban los conceptos de asesoramiento genético y la población adquiría más confianza, el nivel de aceptación del diagnóstico prenatal fue incrementándose hasta ser aceptado en los últimos años por prácticamente todo el universo de parejas de riesgo, como se puede apreciar en la figura 2.

En los últimos años se ha priorizado, además, el diagnóstico posnatal a hijos de mujeres portadoras y estudios de índole familiar, con más de 650 determinaciones de electroforesis de hemoglobina, lo que contribuye a que las personas conozcan su condición genética y a una reproducción consciente y responsable.

#### *Programa de detección de alfafetoproteína en suero materno*

En los últimos 20 años (1988-2007) el 95,9 % de las gestantes captadas (193 143 gestantes) se les realizó el estudio, con un índice de positividad del 6,23 %. Se detectaron 451 malformaciones congénitas con cifras elevadas de alfafetoproteína, de las cuales 427 optaron por la interrupción terapéutica de la gestación. Las malformaciones congénitas más frecuentes resultaron ser la anencefalia, defectos de pared anterior (gastrosquisis y onfalocele), espina bífida y encefalocele, en ese orden.

The fact of available cytogenetic laboratories in Havana City, serving all the cases from the province, allowed introducing cytogenetic diagnosis in the Clinical Genetics service, where 2 069 chromosomal studies have been carried out in peripheral blood. Following the start-up of this same type of laboratory in Pinar del Río province, the service was decentralized to the province since April 2008.

#### *Early detection program of sickle cell anemia carriers*

As part of this program, from 1987 to 2007 a total of 227 667 pregnant women have been studied, detecting 4 521 carriers of some type of hemolytic anemia, making it possible to know that the frequency of carrier women in the territory is 2 %. Among the husbands 78,9 % of them accepted to be studied, once they knew that their spouse had been identified as a carrier. From these studies, 192 risk couples were detected, proposing them the option of carrying on a molecular prenatal diagnosis to know the fetus status. Out of these couples, 148 accepted to the proposal and in 23 couples (15,54 % of those that accepted to be analyzed with molecular diagnosis) a damaged fetus was identified and 20 of them asked for pregnancy interruption.

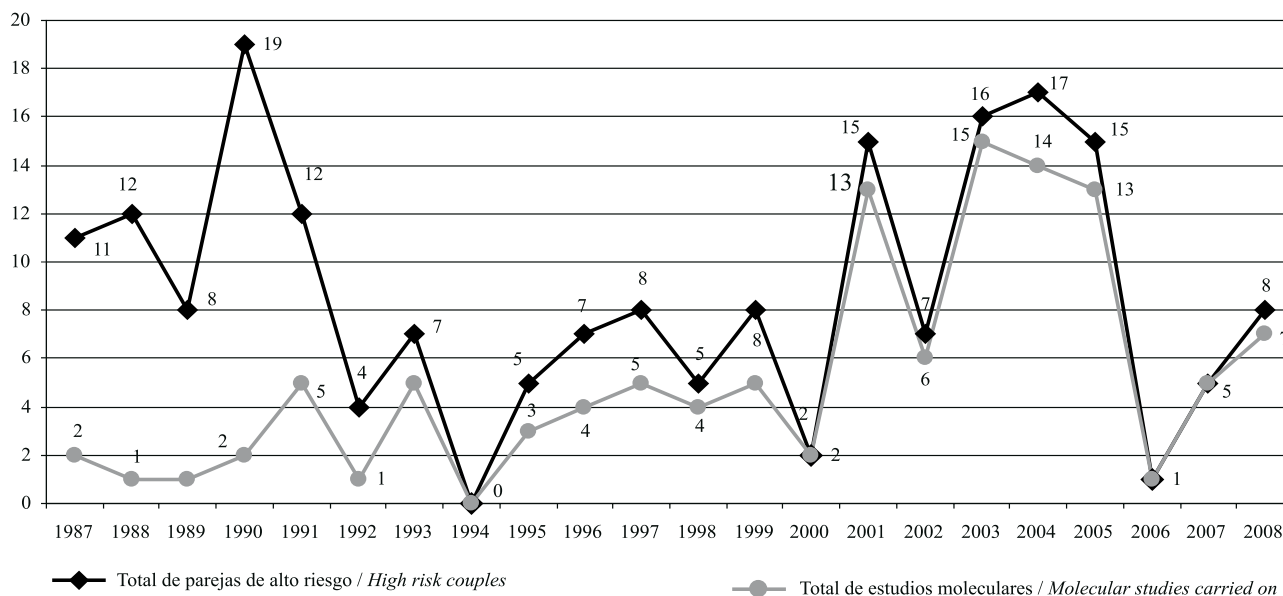
As the program was perfected, the concepts of genetic counselling were applied and the population gained in confidence, so the acceptance level of the prenatal diagnosis increased in practically all couples, up to the point that in recent years it has been accepted by practically all of the risk couples, as shown in figure 2.

During the last years the postnatal diagnosis to children of carrier women, as well as familiar nature studies, have accumulated more than 650 evaluations of hemoglobin via electrophoresis, contributing to increase the knowledge of persons regarding their genetic status and to a conscious and responsible reproduction.

#### *Alfafetoprotein in maternal serum screening program*

During the last 20 years, (1988-2007), a high number of the pregnant women enrolled in the program were studied, for a total of 95,9 % (193 143) obtaining a positivity index of 6,23 %. Congenital malformations, summing up 451, showed high values of alfafetoprotein and 427 out of them asked for a pregnancy interruption. The most frequent, in decreasing order of occurrence, were anencephaly, frontal wall defects (gastroschisis and omphalocele), bifid spine and encephalocele.

Figura / Figure 2. Diagnóstico molecular en parejas de riesgo. Programa de detección precoz de portadoras de anemia por hematías falciformes. Pinar del Río, 1987-2008. / *Early detection of sickle cell anemia through molecular diagnosis in risk couples. Pinar del Río, 1987-2008.*



#### *Programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido*

El uso del ultrasonido ha sido una herramienta poderosa para el diagnóstico prenatal de defectos congénitos al permitir detectar 1 795 malformaciones (1988- 2007), 460 de ellas, además de la alteración detectada por el examen ecográfico, tenían cifras elevadas de alfafetoproteína. Las malformaciones cardiovasculares encabezan el diagnóstico seguidas de las del sistema nervioso central y las renales. El nivel de aceptación de la interrupción del embarazo ante malformaciones graves e incompatibles con la vida fue del 97,75 %.

#### *Programa de pesquisas neonatal de errores innatos del metabolismo*

Este programa comenzó en la provincia en 1988 con la determinación de la fenilcetonuria mediante la toma de una muestra de sangre del talón del recién nacido entre el quinto y décimo quinto día de nacido. En los 20 años que lleva el programa se han estudiado un total de 177 612 recién nacidos. Existen tres pacientes con la enfermedad que tienen una atención priorizada de alimentación con la dieta establecida y un control periódico en consultas multidisciplinarias creadas para su atención y seguimiento.

En el 2005 junto con la noticia de que por primera vez Cuba se alcanzaba una tasa de mortalidad infantil de 5,8 por cada 1 000 nacidos vivos –la de Pinar del

#### *Congenital defects detection by ultrasound*

The application of ultrasound has been a powerful tool for prenatal congenital malformations diagnosis facilitating the detection of 1 795 malformations in the period 1988-2007. Of these malformations 460 showed, besides the ecographic findings, high values of alfafetoprotein. Cardiovascular malformations headed diagnoses, followed by central nervous system and renal ones. The acceptance level for pregnancy interruption in the presence of acute malformations incompatible with life was 97,75 %.

#### *Neonatal screening program for diagnosing innate errors in metabolism*

This program started in the province back in 1988, with the determination of phenylketonuria through a blood drop drawn from the heel of the newborn between the 5<sup>th</sup> and the 15<sup>th</sup> day of life. In the 20 years this program has been applied, a total number of 177 612 newborns have been analyzed. There are three patients with the disease and they all have a priority in food attention and following the established diet, receiving a periodic control in multidisciplinary consultations created for their attention and tracking.

For the first time Cuba reported in 2005 an infant mortality rate of 5,8 % per 1 000 born alive –Pinar del Río's rate was 4,7 per 1 000 born alive when

Río fue de 4,7 por 1 00 al concluir el 2004—, se inició en la provincia el diagnóstico en la etapa neonatal de la hiperplasia adrenal congénita, la galactosemia y el déficit de biotinidasa. Su introducción se realizaría de forma escalonada en cuatro provincias del país y una de las seleccionadas fue Pinar del Río. En lo adelante sería posible realizar estas determinaciones, además de la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito, que ya se realizaban desde hace varios años. Desde su introducción hasta diciembre del 2007 se han pesquisado 21 422 casos para estas nuevas enfermedades.

**Registro Cubano de Malformaciones Congénitas en Pinar del Río**

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) ha permitido conocer las malformaciones congénitas y las enfermedades genéticas más frecuentes en los recién nacidos de la provincia. Se ha ido perfeccionando año tras año con la incorporación de todos los hospitales del territorio con más de 60 nacimientos anuales y una mejor evaluación clínica según se han adiestrado los recursos humanos.

En los últimos seis años (2002-2007), nacieron en la provincia un total de 389 gemelos y 816 niños con defectos congénitos. Las malformaciones congénitas aisladas fueron las más frecuentes (72,4 %), seguidas de las malformaciones múltiples (9,3 %) (tabla 2).

concluding 2004— and also informed the massive screening of three new diseases possible to diagnose in the newborn. Its introduction would be made in a stepping fashion in 4 provinces, one of them Pinar del Río. From this moment on, it would be possible to diagnose in the neonatal stage, congenital adrenal hyperplasia, galactosemia and the deficit of biotinidase, besides phenylketonuria and congenital hypothyroidism that were being determined already since several years back. Since its introduction, until December 2007, a total of 21 422 cases had been screened for these new diseases.

**Cuban Registry of Congenital Malformations (RECUMAC) in Pinar del Río**

The Cuban Registry of Congenital Malformations (RECUMAC) has made it possible to know the congenital malformations and genetic diseases most frequent in newborns in the province. Year after year, it has been perfected with the incorporation of all hospitals in the territory with more than 60 births per year and a better clinical evaluation following the training and formation of human resources.

During the last 6 years (2002-2007), in the province were born a total of 389 twins and 816 children with congenital defects, with the most frequent malformations being the isolated ones (72,4 %), followed by multiple malformations (9,3 %) (Table 2).

**Tabla / Table 2.** Malformaciones congénitas y enfermedades genéticas más frecuentes en los recién nacidos. Pinar del Río, 2002-2007 / *Congenital malformations and most frequent diseases in newborns in Pinar del Río province, 2002-2007*

Sistema / System	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Número de gemelos / Number of twins	34	84	104 (2 trillizo/ triplets)	62	37 (1 trillizo/ triplet)	68	389
Malformaciones aisladas / Isolated malformations	130	97	83	79	112	90	591
Secuencias / Sequences	1	1	2	0	6	1	11
Malformaciones múltiples / Multiple malformations	8	5	4	3	34	22	76
Síndromes monogénicos / Monogenic syndromes	8	5	4	3	10	4	34
Asociaciones / Associations	0	0	0	0	0	0	0
Espectros / Spectra	0	0	0	0	0	0	0
Defectos de Zona / Zone defects	4	5	3	2	9	13	36
Malformaciones no encuadrables / Unclassifiable malformations	4	3	4	2	9	13	36
Síndromes cromosómicos / Chromosomal syndromes	6	5	4	4	4	9	32
Genéticos no específicos / Not specific genetics	1	1	0	0	1	1	4

Fuente / Source: RECUMAC.

### Mortalidad infantil por defectos congénitos

En Pinar del Río, en el período comprendido entre 1998 y 2007 fallecieron 424 niños menores de un año con defectos congénitos, para una tasa de 1,6 por 1 000 nacidos vivos, la tasa de mortalidad infantil en menores de un año según todas las causas fue de 6,1 por 1 000 nacidos vivos.

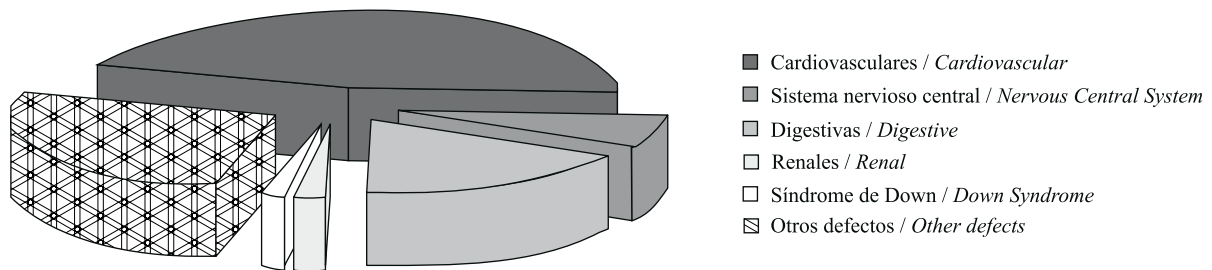
El 41,3 % de todos los fallecidos por defectos congénitos se debieron a anomalías cardiovasculares por lo que constituye una prioridad el diseño de estrategias integrales de capacitación en el diagnóstico, manejo clínico, control de las complicaciones y otras acciones dirigidas al fortalecimiento de la Red Cardiopediátrica (figuras 3, 4 y 5).

### Infant mortality due to congenital defects

During the period 1988-2007, in Pinar del Río died 424 children with congenital defects with ages less than one year old, for a rate of 1,6 per 1 000 born alive, while the mortality rate found due to all causes in children with ages less than one year old was 6,1 per 1 000 born alive.

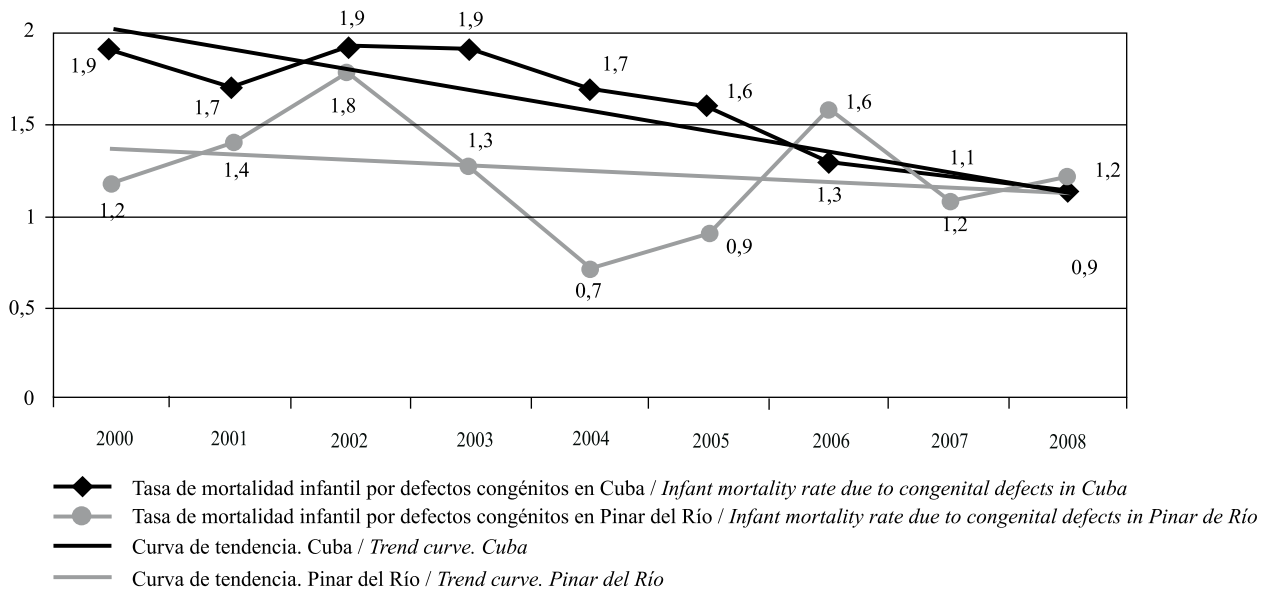
41,3% of all deaths caused by congenital defects were due to cardiovascular anomalies, so it is a priority to design integral strategies to reinforce diagnostic capabilities, clinical handling, complications control and other actions aimed to strengthen the Cardio-pediatric Network (Figure 3, 4 and 5).

Figura / Figure 3. Mortalidad infantil por defectos congénitos según sistemas y aparatos. Análisis de 20 años. Pinar del Río, 1988-2007. / Infant mortality in 20 years, caused by congenital defects according to systems and apparatuses. Pinar del Río, 1988-2007.



Fuente / Source: Departamento Provincial de Registros Médicos. Pinar del Río. / Provincial department of medical registers. Pinar del Río.

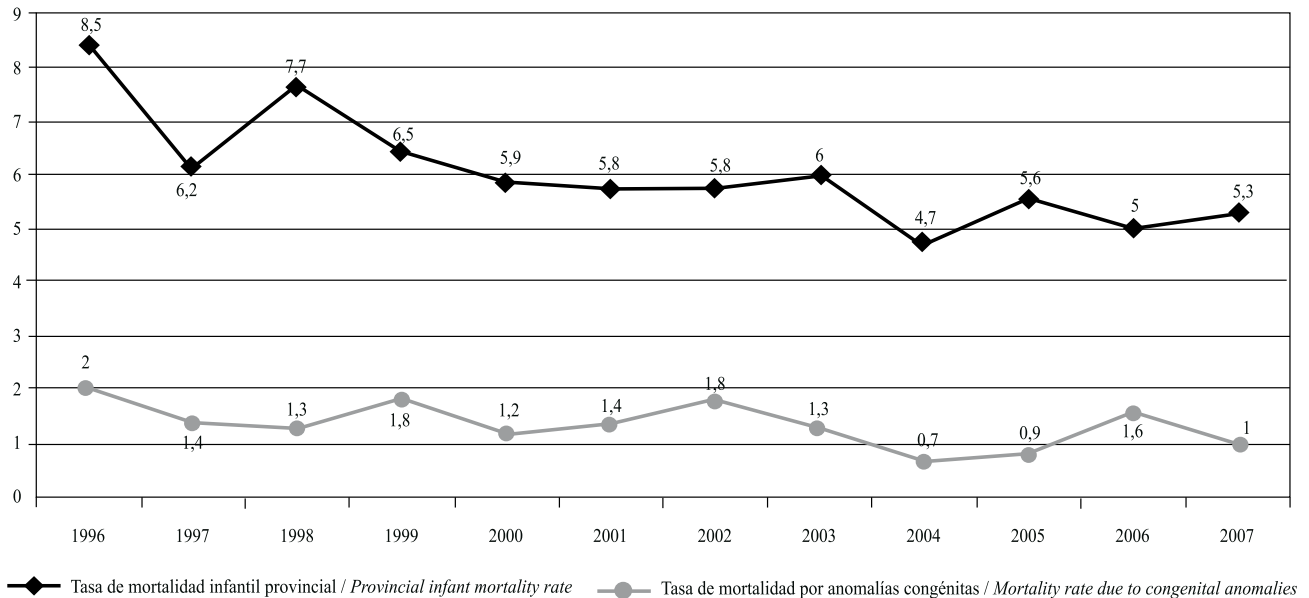
Figura / Figure 4. Curvas de tendencias de la mortalidad infantil por defectos congénitos. 2000-2008 / Trend curves of infant mortality due to congenital defects, 2000-2008.



Fuente / Source: Dirección Nacional de Estadísticas/ National Statistics Direction.



Figura / Figure 5. Influencia del programa de diagnóstico prenatal en la tasa de mortalidad infantil. Pinar del Río 1996-2007. / Influence of the prenatal diagnosis program on the infant mortality rate. Pinar del Río 1996-2007.



Fuente / Source: Dirección Nacional de Estadísticas / National Statistics Direction.

*Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Pinar del Río: la investigación que marcó un punto de partida*

Las personas con discapacidad constituyen un grupo importante de ciudadanos en cualquier sociedad, y representan, según criterios internacionales, alrededor del 10 % de la población mundial.

El retraso mental es un problema inherente a toda sociedad y constituye uno de sus mayores retos si tenemos en cuenta su carácter multifactorial, multidisciplinario e intersectorial, y en especial su profunda dimensión humana.

El estudio nacional a personas con retraso mental y otras discapacidades permitió conocer a todas las personas que presentan algún tipo de discapacidad, evaluar sus características bio-psico-sociales y estudiar los posibles factores causales de la discapacidad intelectual o retraso mental.

La tasa de retraso mental en Cuba es de 1,25 por 100 habitantes, mientras que en Pinar del Río, con una población de 739 473 personas se detectaron 11 260 personas con este tipo de discapacidad, lo que significa una tasa de 1,52 por cada 100 habitantes, cifra que la sitúa en el cuarto lugar del país.

Utilizando los datos de la investigación se pudo estudiar y conocer el comportamiento de la consan-

*Psychosocial study of persons with disabilities and psychopedagogic, social and clinic-genetical of persons mentally retarded in Pinar del Río: the investigation signaling the starting point*

Persons with disabilities form an important group of citizens in any society representing, according to international coincident criteria, near 10 % of world population.

Mental retardation is a problem inherent to all societies, constituting one of its main challenges taking into account its multifactorial, multidisciplinary and intersectorial character and, especially, its profound human character.

The national study of mentally retarded persons and persons with other disabilities allowed knowing all persons having any kind of disability, evaluating their bio-psychosocial characteristics and analyzing the possible factors responsible for the intellectual disability or mental retardation.

The rate of mental retardation in Cuba is 1,25 per 100 inhabitants, while in Pinar del Río, with a population of 739 473, there are only 11 260 persons with this type of disability, with a rate equal to 1,52 per 100 inhabitants, contributing to the fourth place in the country regarding this indicator.

Using the data gathered during the investigation, it was possible to study and get acquainted with the

guinidad y el índice de endogamia en varias regiones de la provincia con alta tasa de retraso mental.

En el 2006 se concluyó en Cuba una abarcadora investigación que permitió conformar el Registro Nacional de Gemelos, con un total de 115 000 individuos, “un verdadero laboratorio viviente” si se tiene en cuenta la importancia de los estudios en gemelos para conocer la relación entre los genes y la influencia de los factores ambientales en el desarrollo de las enfermedades complejas o multifactoriales. En Pinar del Río se comenzaron a utilizar los datos del Registro para realizar importantes investigaciones en este campo durante el 2007 y 2008.

Realizando estudios epidemiológicos, analítico-transversales (estudio clásico de concordancia en gemelos), cálculo de heredabilidad y otros métodos, se estudió el asma bronquial, la depresión y el alcoholismo, para determinar la influencia de factores genéticos en la aparición de estas entidades. Se realizaron estudios de agregación familiar del cáncer de mama y la esquizofrenia.

Se confeccionaron, además, registros computarizados de otras enfermedades genéticas seleccionadas, para facilitar el control de estos individuos y sus familias, las cuales son tributarias para desarrollar acciones de salud preventiva y asesoramiento genético.

Las investigaciones realizadas, el enfoque comunitario de la genética y el trabajo coordinado con la atención primaria de salud permitieron confeccionar estrategias de intervención, generales y particulares, dirigidas al control y disminución de los riesgos de defectos congénitos y enfermedades comunes con base genética subyacente presentes en la población estudiada. Dichas estrategias en su mayoría fueron diseñadas por Másteres en Asesoramiento Genético cuya labor ha venido a revolucionar el Programa de Genética en el país y en nuestra provincia en particular. Algunas de las estrategias de prevención que se encuentran en marcha son:

- Metodología de asesoramiento genético del retraso mental multifactorial asociado a consanguinidad (en cuatro Consejos Populares).
- Metodología de asesoramiento genético del retraso mental monogénico asociado a consanguinidad (en un Consejo Popular).
- Estrategia dirigida a la prevención de matrimonios consanguíneos (en tres Consejos Populares).
- Estrategia de prevención para el cáncer de mama (en dos Áreas de Salud).
- Estrategia de prevención para la esquizofrenia (en un municipio).
- Estrategia de prevención para el asma bronquial a partir de estudios en gemelos (en cinco Áreas de Salud).

behavior of consanguinity and the endogamy index in various regions in the province with a high rate of mental retardation.

In 2006 a wide-scope investigation was concluded in Cuba allowing to create the National Twins Registry, comprising 115 000 individuals, “a true living laboratory”, taking into account the importance of studies in twins, to know the relation among genes and the influence of environmental conditions in the development of complex or multifactorial diseases. The data collected from the Registry was used in Pinar del Río to carry out important investigations in this field during 2007 and 2008.

Carrying on epidemiologic studies, analytical transversal (classical study in agreement between twins), calculation of heritability influence and other methods, bronchial asthma, depression and alcoholism were studied, in order to determine the influence of genetic factors in the appearance of these entities. Studies of family aggregation in breast cancer and schizophrenia were also carried out.

Computerized data bases including other selected diseases were designed and implemented to ease the control of individuals and families needed of receiving preventive health actions and genetic counselling.

The investigations carried out, the community approach of Genetics and the coordinated work with the Primary Health Care System made it possible to elaborate intervention strategies, both general and particular, aimed to controlling and/or decreasing the risks of congenital defects and underlying genetic-based common diseases existent in the studied population. These strategies are being carried on at present and were originally designed by masters in genetic counselling whose work has revolutionized the genetics program in our province and in the country as a whole.

Some of the prevention strategies implemented and being executed now are:

- Methodology for Genetic Counselling of multifactorial mental retardation associated to consanguinity (in four Popular Councils).
- Methodology for Genetic Counselling of monogenic mental retardation associated to consanguinity (in one Popular Council).
- Strategy aimed to the prevention of consanguineous marriages (in three Popular Councils).
- Strategy aimed to the prevention of breast cancer (in two health areas).
- Strategy aimed to the prevention of schizophrenia (in one municipality).
- Strategy aimed to the prevention of bronchial asthma based on studies in twins (in five health areas).

- Estrategia preventiva de la depresión a partir de un estudio en gemelos (en un Área de Salud).
- Estrategia preventiva del alcoholismo a partir de un estudio en gemelos (en un municipio).
- Preventive strategy of depression, based on a study in twins (in one health area).
- Preventive strategy of alcoholism, based on a study in twins (in one municipality).

### **Conclusiones**

La consolidación de una Red Nacional y Provincial de Genética ha permitido fortalecer el trabajo a nivel poblacional, como es el registro de las enfermedades comunes que presentan una base genética subyacente, lo que ha tenido un gran impacto social.

Se cuenta en estos momentos con un registro familiar de las siguientes enfermedades: diabetes mellitus, enfermedad coronaria, cáncer de mama, cáncer de próstata, cáncer de colon, hipertensión arterial, asma bronquial, trastornos afectivos bipolares, depresión, esquizofrenia, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Parkinson y adicción al alcohol, de cada una de ellas se conocen el número de familias con más de dos miembros afectados, información que se logró a través del árbol genealógico. Este control o registro permite realizar investigaciones de agregación familiar, heredabilidad, identificación de genes y otras acciones investigativas, contando con el consentimiento informado y velando siempre por la correcta aplicación de las normas bioéticas establecidas en el país para los estudios genéticos.

### **Conclusions**

The consolidation of real National and Provincial Genetics Networks have allowed strengthening the work with a large number of impacts on a provincial level, like the creation of the registry of common diseases having an underlying genetic base. Families with the following common diseases have been registered: diabetes mellitus, coronary disease, breast cancer, prostate cancer, colon cancer, high blood pressure, bronchial asthma, emotional bipolar disorders, depression, schizophrenia, Alzheimer's disease, Parkinson's disease and alcoholism. For each one of the diseases, the number of families with more than two members with the same disease was registered; this information was acquired by means of the family tree of each one of them. This control or registry allows carrying on family aggregation, heritability, gene identification and other investigations, counting on with the informed consent and always looking after the rest of the bioethical standards in the country and internationally for genetic studies.

