

EVALUACIÓN DEL SISTEMA DE VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN EL MUNICIPIO II FRENTE, PRIMER TRIMESTRE DEL 2001

Lic. Damaris Montoya Rodríguez,¹ Lic. Doralis Gómez Almira,¹ Lic. Luz María Isaac Juez,¹ y Lic. Vilma Torres Rizo¹

RESUMEN

Las anomalías congénitas ocupan el quinto lugar como causa de muerte potencial antes de los 65 años y contribuyen considerablemente a la discapacidad. Teniendo en cuenta lo anterior se realizó un estudio descriptivo y transversal de 168 pacientes (42 embarazadas y 126 con riesgo reproductivo preconcepcional) de 8 consultorios médicos del municipio II Frente de la provincia de Santiago de Cuba durante el primer trimestre del 2001, con el fin de evaluar la aplicación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en la zona escogida y para lo cual se revisaron las historias clínicas correspondientes y se encuestó al personal médico de dichos consultorios. Los resultados obtenidos revelaron que más de un tercio de las pacientes con riesgo reproductivo preconcepcional no habían sido objeto de acciones para modificar esa condición, así como también que la mitad de la serie presentaba riesgo genético, que hubo dificultades en cuanto a la indicación de la alfafetoproteína en algunos casos y a la realización del ultrasonido diagnóstico en otros. Casi las dos cuartas partes del equipo de salud desconocían aspectos esenciales del programa.

Descriptores: ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS; ANOMALÍAS;
EMBARAZO; ULTRASONOGRAFÍA; PRENATAL;
ALFAFETOPROTEÍNAS/uso diagnóstico; ATENCIÓN PRENATAL;
CONSULTORIOS MÉDICOS; PLANIFICACIÓN FAMILIAR;
PROMOCIÓN DE LA SALUD

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales presentes al nacer, ocasionadas por un trastorno del desarrollo prenatal durante la morfogénesis. Para facilitar su estudio, se clasifican en mayores y menores: las primeras

representan un peligro para la vida, requieren tratamiento quirúrgico o estético y en el peor de los casos pueden causar la muerte; las segundas constituyen pequeñas anomalías sin repercusiones vitales.^{1, 2}

¹Licenciadas en Enfermería. Miembros Titulares de la Sociedad Cubana de Enfermería

En 2 a 3 % de los recién nacidos se detectan importantes alteraciones de ese tipo y en igual magnitud se diagnostican en niños al llegar a los 5 años, para 4 al 6 % en total. Los trastornos congénitos son la causa fundamental de mortalidad infantil, provocan alrededor de 21 % de todas las muertes en edades tempranas, ocupan el quinto lugar como factor potencialmente desencadenante de defunciones antes de los 65 años y contribuyen significativamente a la discapacidad.^{1,2}

Su génesis resulta desconocida en 40 a 60 % de los casos; pero los factores genéticos se citan aproximadamente en 15 %, los ambientales en 10 % y una combinación de ambos (herencia multifactorial) en 20 a 25 %. Las anomalías menores afectan a casi 15 % de los neonatos.^{2,3}

En Cuba, y específicamente en el municipio de II Frente, se efectúan las consultas de identificación de riesgo genético en la atención primaria, dirigidas fundamentalmente a las embarazadas y en segundo lugar a las mujeres con riesgo reproductivo preconcepcional (RRPC) genético y recién nacidos. Para cumplir lo establecido en este programa, a las gestantes se les realizan diversos estudios, que incluyen: electroforesis de hemoglobina, alfafetoproteína y ultrasonido diagnóstico de genética, a fin de reconocer desde el período prenatal si existen malformaciones fetales y brindar asesoramiento genético.

Los principales objetivos de esta investigación se basaron en evaluar la aplicación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en este territorio, así como determinar la cobertura y calidad de la consulta del genetista comunitario en el área de salud, la calidad en la ejecución de las pruebas especiales y el grado de conocimiento del personal médico en relación con esta actividad.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo y transversal en 8 consultorios de médicos de la familia en el municipio II Frente de la provincia de Santiago de Cuba, durante el primer trimestre del 2001, para evaluar la aplicación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en una muestra de 168 pacientes (42 embarazadas y 126 mujeres con riesgo reproductivo preconcepcional), seleccionadas de un universo de 335.

Por ello se extrajo la información de las historias clínicas correspondientes, informes estadísticos y test de evaluación al personal de la salud de dichos consultorios.

Las historias clínicas de riesgo reproductivo preconcepcional contemplaron 2 categorías:

Buena evaluación: Las que incluían la determinación del riesgo genético y todas aquellas acciones dirigidas a modificarlo o atenuarlo.

Mala evaluación: Las que no cumplían los requisitos anteriores.

En las historias clínicas de las embarazadas se evaluó la calidad de las consultas de genética, la indicación en tiempo y fuera de tiempo de las pruebas especiales y la toma de muestras o su realización.

Consultas con buena calidad: Las efectuadas en el curso del mes de captación y con todos los parámetros a evaluar.

Consultas con mala calidad: Las que no reunían los requisitos anteriores.

Pruebas especiales en tiempo: Las indicadas a la edad gestacional establecida.

Pruebas especiales fuera de tiempo: Las que incumplían el requisito anterior.

En relación con ello, la electroforesis de hemoglobina debe ser prescrita al captar a la embarazada; la alfafetoproteína, entre las 15 y 19 semanas de gestación; y el ultrasonido diagnóstico de genética, entre las 20 y 24 semanas de gestación.

El grado de conocimiento de los médicos y enfermeras de la familia se midió a través de un test de evaluación, que se resumía dicotómicamente en:

- Satisfactorio: Cuando las respuestas a las preguntas formuladas eran correctas.
- No satisfactorio: Cuando dichas respuestas eran generalmente incorrectas.

RESULTADOS

En las evaluaciones del riesgo genético preconcepcional (**tabla 1**) se obtuvo que este existía en 50,8 % de la serie, con mayor incidencia de las afecciones hereditarias (22,2 %) y las alteraciones cromosómicas (19,0 %).

Tabla 1. *Evaluación del riesgo genético preconcepcional*

Riesgo genético	Sí		No		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
Alteraciones cromosómicas	24	19,0	102	81,0	126	100,0
Malformaciones congénitas	8	6,3	118	93,7	126	100,0
Afecciones hereditarias	28	22,2	98	77,8	126	100,0
Mutagenicidad y teratogenicidad	4	3,2	122	96,8	126	100,0

Fuente: Historia clínica del riesgo reproductivo preconcepcional

De las pacientes con RRPC (**tabla 2**), en 59,4 % se habían desarrollado acciones de planificación familiar; y en más de un tercio, ninguna.

Tabla 2. *Evaluación de las acciones dirigidas a las pacientes con riesgo genético*

Acciones	No.	%
Planificación familiar	38	59,4
Evaluación genética	3	4,6
Sin acción	23	36,0
Total	64	100,0

Fuente : Historias clínicas del riesgo reproductivo preconcepcional

Como puede verse en la **tabla 3**, solo 45,2 % de las mujeres fueron bien evaluadas por el genetista comunitario en su consulta.

Al valorar la calidad en cuanto a la indicación y realización de las pruebas especiales (**tabla 4**) se constató que 19,0 % de las alfafetoproteínas fueron indicadas fuera de tiempo, pero no así la electroforesis de hemoglobina y el ultrasonido diagnóstico (4,8 y 2,4 %, respectivamente), si bien este último solo pudo realizarse a tiempo en 61,9 % del total.

Apenas 56,3 % de los médicos y enfermeras de la familia evaluados (**tabla 5**) conocían aspectos esenciales del programa de genética.

Tabla 3. *Evaluación de las embarazadas en la consulta del genetista comunitario*

Calidad de las evaluaciones	No.	%
Bien evaluadas	19	45,2
Mal evaluadas	18	42,8
No evaluadas	5	12,0
Total	42	100,0

Fuente: Historias clínicas de las embarazadas

Tabla 4. *Evaluación de la calidad de las pruebas especiales*

Pruebas especiales	Indicación				Realización			
	A tiempo		Fuera de tiempo		A tiempo		Fuera de tiempo	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Alfafetoproteína	34	81,0	8	19,0	30	71,4	12	28,6
Electroforesis de hemoglobina	40	95,0	2	4,8	38	90,5	4	9,5
Ultrasonido diagnóstico	41	97,6	1	2,4	26	61,9	16	38,1

Fuente : Historias clínicas de las embarazadas

Tabla 5. *Grado de conocimiento de médicos y enfermeras de la familia sobre el Programa*

Grado de conocimiento	No.	%
Satisfactorio	9	56,3
No satisfactorio	7	47,7
Total	16	100,0

Fuente : Test de evaluación

DISCUSIÓN

Existen diversas clasificaciones del riesgo preconcepcional, pero ninguna es capaz de sustituir el pensamiento médico en cada caso, fundamentado en los muy variados factores que pueden apuntar hacia la presencia de alguna posible anomalía en el futuro bebé, sobre todo de carácter congénito.^{4, 5}

Los grandes adelantos científicotécnicos en los últimos años han propiciado el desarrollo y la introducción de novedosas técnicas citogenéticas, bioquímicas e inmunológicas, mediante las cuales ha sido factible diagnosticar trastornos y enfermedades relacionados con el antecedente de riesgo genético, que antes pasaban inadvertidos.^{6, 7}

Actualmente pueden identificarse malformaciones fetales en etapas tempranas de la gestación (antes de las 14-16 semanas), lo cual permite optar por interrumpirla con el consentimiento pleno de la pareja.^{2, 3}

Para el diagnóstico prenatal, tanto la anamnesis como el examen clínico y los estudios complementarios pueden resultar de gran valor definitorio del estado salud/enfermedad.⁴

Los hallazgos desfavorables (ausencia de acciones contra el riesgo genético en algunas gestantes, dificultades en la indica-

ción o realización de pruebas especiales y otros) ponen de manifiesto la imperiosidad de intensificar la labor del equipo de salud en ese sentido, pues como bien señalaran Dyce et al,⁸ las malformaciones congénitas adquieren cada vez mayor importancia

como causa de morbilidad y mortalidad en los países desarrollados, pero también en América Latina y el Caribe, incluida Cuba, donde constituye la segunda causa de muerte durante el primer año de vida.

ABSTRACT

Evaluation of the Congenital Anomalies Surveillance System in II Frente Municipality, First Trimester, 2001.

Congenital anomalies occupy the fifth place as a cause of potential death before 65 years of age and they contribute considerably to the handicap. Keeping this in mind a descriptive and cross sectional study of 168 patients was carried out (42 pregnant women and 126 with preconceptional reproductive risk) from 8 home offices of II Frente Municipality from Santiago de Cuba city during 2001, with the purpose of evaluating the application of the surveillance system of congenital anomalies in the chosen area and for which the corresponding medical records were reviewed and the medical personnel of these home offices was interviewed. The obtained results revealed that more than one third of the women with preconceptional reproductive risk had not been treated to modify that condition, as well as that half of the serie had genetic risk that there were difficulties as for the indication of the alphafetoprotein in some cases and for obtaining a diagnostic ultrasound in others. Almost two fourth of the working team ignored essential aspects of the program.

Subject headings: CHROMOSOME ABNORMALITIES; ABNORMALITIES; PREGNANCY; ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; ALPHAFETOPROTEINS/ diagnostic use; PRENATAL CARE; PHYSICIANS' OFFICES; FAMILY PLANNING; HEALTH PROMOTION

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Zaldívar Vaillant T, De Varona Sardiñas J, Rivero Baxter N, Rexach Toledo A. Mortalidad infantil por causa genética. Rev Cubana Obstet Ginecol 1999;25(1):30-3.
2. Martínez FM. Malformaciones congénitas en España: 10 años de vigilancia epidemiológica. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 1997:87-92.
3. Cartida E, Villalobos H. Estudio de las malformaciones asociadas. Maracaibo: Universidad de Maracaibo, 1996:36-8.
4. Domínguez Dieppa F. Diagnóstico prenatal. Rev Cubana Med Gen Integr 1998;14(1): 169-73.
5. Cabezas Cruz E. Procederes en obstetricia y ginecología para el médico de la familia. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 1998:5-7.
6. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Programa para la Reducción del Bajo Peso al Nacer. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 1998:18 - 21.

7. Dyce Gordon E, Chikuy Ferrá M. Registro, incidencia y diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mayores más severas. *Rev Cubana Med Gen Integr* 1999; 15(4):403-8.
8. Dyce Gordon E, Chikuy Ferrá M, Ortiz Magariño C, Dyce Gordon L. Registro y análisis de algunas variables epidemiológicas relacionadas con las malformaciones congénitas mayores. *Rev Cubana Med Gen Integr* 1999;15(4):430-5.

Lic. Damaris Montoya Rodríguez, Seboruco, Mayarí Arriba, II Frente

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Montoya Rodríguez D, Gómez Almira D, Isaac Juez LM, Torres Rizo V. Evaluación del sistema de vigilancia de anomalías congénitas en el municipio II Frente, primer trimestre del 2001. (artículo en línea). *MEDISAN* 2002;6(3). <http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol6_3_02/san15302.htm> [consulta: fecha de acceso].