

Título: Control de riesgo genético preconcepcional para prevenir enfermedades genéticas y defectos congénitos.

Autores: Yudelmis Álvarez Gavilán , Hilda Roblejo Balbuena , Araceli Lantigua Cruz.

Introducción

Cuba desarrolla acciones encaminadas al Control de Riesgo Genético Preconcepcional, cuyo objetivo es *identificar y modificar o eliminar, en la medida de lo posible, los factores de riesgo genético presentes en mujeres en edad fértil y sus parejas.*

En la Provincia
Artemisa

Desde su
creación hasta
hoy

Los defectos congénitos se han mantenido entre las causas principales de mortalidad infantil en menores de un año.

En las madres de la descendencia afectada, recurre el inadecuado control de riesgo genético preconcepcional.

Objetivo

Identificar debilidades existentes en la implementación de acciones para el control de riesgo genético preconcepcional

Proponer soluciones para las dificultades identificadas

Métodos

Estudio exploratorio en 62 consultorios del municipio Artemisa, en los años 2016 y 2017, con una muestra intencionada constituida por estos consultorios y los médicos responsables del control genético preconcepcional en ellos.

Se consultaron historias clínicas, documentación relacionada.
Se aplicó un cuestionario a los médicos responsables de las acciones para el control genético preconcepcional.

Instrumento resultado de la investigación:

Conducta a seguir en las áreas de salud según la presencia de factores de riesgo genético, durante la etapa preconcepcional:

- Identificación de personas con riesgo genético incrementado.
- Remisión a la consulta de asesoramiento genético preconcepcional.
- Suplementación con ácido fólico y vitaminas para ambos miembros de la pareja.
- Interconsulta con otros especialistas para garantizar el control, la modificación o eliminación del factor de riesgo, en la medida de lo posible.
- Negociación con la pareja para el uso de métodos anticonceptivos compatibles hasta lograr control y compensación de la patología presente, en los casos necesarios.
- Registrar en las historias clínicas familiares, el seguimiento y control a los factores de riesgo genético realizados.



- Principales dudas:
1. Papel del ac fólico en la prevención de alteraciones cromosómicas y espermáticas.
 2. Perjuicios que provoca el consumo de cantidades excesivas de ac fólico.
 3. Riesgo genético por edad paterna avanzada.



Se evidenció un déficit en la preparación del personal de salud, que limita el cumplimiento de forma eficiente del control genético preconcepcional en 59 de los 62 consultorios visitados.



Se confeccionó un curso de capacitación, que deberá ser actualizado permanente, para garantizar la preparación necesaria de los profesionales de la atención primaria en estos temas



Impacto científico: Este trabajo, es el primero en nuestra comunidad científica que propone soluciones a dificultades observadas en el funcionamiento de acciones para el control de riesgo genético preconcepcional.

Aporte Social: La existencia de un instrumento único empleado para registrar los factores de riesgo existentes, garantizará una mayor calidad del servicio ofertado, con la reducción de tasas de defectos congénitos y enfermedades genéticas

Valoración Económica: Los instrumentos propuestos tributarán a la reducción de gastos de recursos en la atención especializada que se ofrece a gestantes con descendencia afectada y a niños con defectos congénitos o enfermedades genéticas.
La prevención primaria mediante actividades promocionales representan un gasto ínfimo comparado con los recursos invertidos en la atención pre y postnatal, de pacientes afectados.

RESULTADOS

NINGÚN CONSULTORIO DE LOS VISITADOS CONTABA CON UN MODELO OFICIAL DE REGISTRO DE CONTROL DE RIESGO GENÉTICO PRECONCEPCIONAL.

➤ NO SE REFIERON ANTECEDENTES GENÉTICOS DEL HOMBRE, NI DE SUS FAMILIA, EN EL 96% DE LAS HISTORIAS REVISADAS.
➤ No se registra riesgo genético paterno.

- Desactualizado el proceso de dispensarización que refiere al grupo de mujeres entre 15 y 49 años que constituyen riesgo GENÉTICO preconcepcional en las áreas de salud. En los 62 consultorios.
- No se envían a los pacientes a la interconsulta con los asesores genéticos de su área en la etapa reproductiva/ preconcepcional, aun cuando presentan riesgo genético incrementado previo a la gestación. En 58 consultorios.

Resultados de cuestionario aplicado a los médicos responsables de los 62 consultorios visitados:

Revisión documental

- 100% de Historias clínicas con información heterogénea, e insuficiente para conocer antecedentes personales o familiares, hábitos de vida, alimentarios o tóxicos de ambos miembros de la pareja.
- No se evidencia el seguimiento a parejas infértiles, ni el seguimiento médico ofrecido a personas en edad fértil con riesgo genético preconcepcional incrementado en 59 de los 62 consultorios.
- No se evidencian acciones promocionales en familias con agregación familiar, para contribuir a una oportuna prevención primaria de enfermedades genéticas o defectos congénitos. En 60 de los consultorios.
- Las pacientes controladas (incluidas en un registro), en el 89% de los casos iniciaron su embarazo con patologías no compensadas, debido a que no se implementan acciones para modificar, atenuar o garantizar la desaparición del factor de riesgo existente.
- El 72% de los embarazos ocurridos en el periodo de estudio no fueron planificados, por tanto, no hubo consumo previo de ácido fólico en ninguno de estos, ni recibieron consulta de Asesoramiento Genético preconcepcional.

Instrumento oficial que se propone para la recogida de información en el control de Riesgo Genético Preconcepcional

Elementos a tener en cuenta para MUJER Y HOMBRE:

1. Nombre y apellidos
2. Dirección particular
3. CMF
4. Nivel de escolaridad (primario, secundario, preuniversitario, universitario)
5. Edad
6. Presencia de malformación congénita (especificar cuál)
7. Presencia de familiar afectado con defecto congénito (especificar parentesco y defecto)
8. Padece una enfermedad hereditaria o rara (especificar cuál)
9. Presencia de antecedentes familiares de afecciones hereditarias (especificar parentesco y enfermedad)
10. Presencia de una aberración cromosómica conocida o sospechada (especificar cariotipo en cuestión)
11. Presencia de familiar con una aberración cromosómica conocida o sospechada (especificar parentesco y cariotipo en cada caso)
12. Pérdidas fetales repetidas (especificar cuántas y edad gestacional de la pérdida)
13. Infertilidad (especificar tiempo y tratamientos)
14. Deficiencia de folatos conocida
15. Enfermedad crónica padecida (especificar cuál)
16. Consumo de fármacos para el control de alguna patología (especificar fármaco y enfermedad)
17. Exposición laboral a teratógenos (especificar cuál y la frecuencia de exposición)
18. Hábitos alimentarios
19. Lazos de parentesco en la pareja o matrimonio consanguíneo. (especificar parentesco)

Conclusiones

Tener disponible un instrumento para registrar factores de riesgo genético preconceptionales, en ambos miembros de la pareja, con evidencias de su seguimiento, así como una estrategia de capacitación permanente y dinámica sobre estos temas, tributará a una mayor efectividad del control del riesgo genético preconcepcional.