

ARTÍCULO ORIGINAL**Evaluación del programa de prevención de anemias por hematies falciformes desde 1989 a 2013 en Guantánamo****Evaluation of the prevention program for anemia with from abnormal erythrocytes, from 1989 to 2013 in Guantánamo**

Dra. Norkis Campos Cuevas¹, Dra. Yadira Ruiz Juan², Lic. Maria Magdalena Calvo Díaz³, Lic. Tatiana De las Mercedes Évora Gournalusse⁴, Dr. Hector Raymond Lobaina⁵, Lic. Tatiana Lourdes Abad Lobaina⁶

¹ Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica. Guantánamo. Cuba

² Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Facultad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba

³ Licenciada en Química. Instructor. Centro Provincial de Genética Médica. Guantánamo. Cuba

⁴ Licenciada en Enfermería. Máster en Enfermedades Infecciosas. Instructor. Centro Provincial de Genética Médica. Guantánamo. Cuba

⁵ Especialista de II Grado en Pediatría. Máster en Atención integral al Niño. Policlínico Universitario "4 de Abril". Guantánamo. Cuba

⁶ Licenciada en Laboratorio Clínico. Instructor. Policlínico Universitario "4 de Abril". Guantánamo. Cuba

RESUMEN

Se realizó un estudio al total de gestantes captadas desde el año 1989 al 2013 a las que se les realizó electroforesis de hemoglobina, determinándose portadoras de alguna hemoglobina anormal. Los datos fueron obtenidos de los archivos del Centro Provincial de Genética Médica, los parámetros analizados fueron: total de gestantes estudiadas y su relación con el total de gestantes captadas, número de gestantes portadoras de hemoglobinopatías, esposos estudiados, detección de

parejas de alto riesgo y estudios moleculares realizados. En el último quinquenio analizado se logró una cobertura del 97 % gracias al uso de los registros lineales en las áreas de salud, estudiando un total de 35 571 gestantes. De ellas fueron portadoras un total de 11 783 gestantes, para una prevalencia del (5 %), así mismo la frecuencia de portadoras de hemoglobina (Hb AS) fue superior con 5.51 %, sobre la frecuencia de Hb AC que fue de 0.90 %, persistió además la baja cobertura de estudios prenatales moleculares, alcanzando solo el 70 %.

Palabras clave: hemoglobinopatías, anemias por hematíes falciformes, asesoramiento genético

ABSTRACT

A descriptive, retrospective study is done from the total of pregnant studied from 1989 to 2013 whom were applied hemoglobin electrophoresis test, determining an abnormal hemoglobin. The data are obtained from the files of the Provincial Center of Medical Genetics, the parameters were analyzed: total of pregnant women studied and its relation to the total of pregnant women that were studied, number of pregnant women with hemoglobinopathies, husbands that were studied, detection of high-risk partners and molecular studies. In the last study of five years was obtained 97 % by the use of linear records in the areas of health, studying a total of 35.571 pregnant. Of these a total of 11.783 pregnant were carriers, a prevalence of (5 %) and the same carrier frequency hemoglobin (Hb AS) was superior to 5.51 %, on the frequency of AC to Hb was 0.90 %, also remains a low molecular prenatal testing coverage, reaching only 70 %.

Keywords: hemoglobinopathies, anemia with abnormal erythrocytes, genetic counselling

INTRODUCCIÓN

El programa de prevención de anemias por hematíes falciformes se basa en el pesquisaje mediante el estudio de electroforesis de hemoglobina a todas las gestantes y brinda la opción de un diagnóstico prenatal a todas las parejas con alto riesgo de tener hijos afectados con hemoglobinopatías SS o SC.¹

La frecuencia de esta enfermedad en el país oscila entre el 3 y el 7 % en las diferentes regiones, con un incremento significativo en las regiones orientales.² Es por ello que desde 1983 se desarrolla un Programa Nacional para la Prevención de Anemia Falciforme, que se basa en la detección de las parejas de riesgo mediante un pesquisaje a las mujeres embarazadas, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal, a las que se brinda la oportunidad de interrumpir el embarazo en los casos que el feto esté afectado, lo que a su vez permite reducir la incidencia de la enfermedad.^{2,3}

La anemia falciforme se conoce también con el nombre de sickleミア que es un anglicismo muy extendido. Otras denominaciones en idioma español son: anemia de células falciformes, anemia por hematías falciformes, drepanocitemia, entre otros. Es una anemia hemolítica severa que se caracteriza por el predominio de la hemoglobina S, un alto índice de morbilidad y mortalidad, y un patrón de herencia autosómico recesivo. En Cuba son frecuentes las formas homocigóticas SS y heterocigótica SC.¹

En este trabajo se propone evaluar el comportamiento del programa durante 25 años, teniendo en cuenta que esta provincia tiene una incidencia de portadores superior a la media nacional, por tanto el riesgo de tener bebés enfermos es alto.

MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte longitudinal que abarca el total de gestantes a las cuales se les realizó electroforesis de hemoglobina desde el 1ro de enero de 1989 hasta el 31 de diciembre de 2013, en la provincia Guantánamo.

Los datos fueron obtenidos de los archivos del Centro Provincial de Genética Médica, los parámetros analizados fueron: total de gestantes estudiadas y su relación con el total de gestantes captadas, número de gestantes portadoras de hemoglobinopatías, número de esposos estudiados, detección de parejas de alto riesgo y estudios moleculares realizados a las mismas.

Para comparar los resultados del comportamiento de los diferentes indicadores, por etapas, se hizo el análisis en 5 períodos de 5 años cada uno: 1989-1993, 1994-1998, 1999-2003, 2004-2008 y 2009- 2013. Se utilizaron métodos estadísticos descriptivos para el análisis de los datos

basados en test de diferencias de proporciones. Para el análisis de los datos obtenidos se confeccionaron tablas y gráficos con los resultados.

RESULTADOS

Durante el período en análisis se estudiaron en la provincia Guantánamo 212 647 gestantes, en la Tabla 1 se muestra la distribución de electroforesis de hemoglobina realizadas a las gestantes captadas, en los primeros años que abarca el estudio por indicación eran estudiadas la totalidad de las pacientes captadas, por lo que debía haber similitud en cuanto al número de captadas y de realizadas. Sin embargo como se muestra en la Tabla 1, existió una población sobre estudiada, aspecto este que varía en los últimos años donde no se le realizó el proceder a las gestantes con resultados conocidos ya que este no varió a lo largo de la vida.

Tabla 1. Cobertura del programa según quinquenios estudiados

Años	Gestantes captadas	Gestantes estudiadas	%
1989 - 1993	45 973	50 597	110
1994 - 1998	37 151	47 095	126
1999 - 2003	37 733	43 233	114
2004 - 2008	33 759	36 151	107
2009 - 2013	36 661	35 571	97
Total	191 277	212 647	111

Fuente: Registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica.

En la Tabla 2 se muestra la proporción de gestantes portadoras al pesquaje, en relación con el número de gestantes pesquisadas, observando que el por ciento de gestantes portadoras se mantuvo alrededor del 5 %.

Tabla 2. Relación gestantes estudiadas/ gestantes portadoras

Años	Gestantes estudiadas	Gestantes portadoras	%
1989 - 1993	50 597	3 256	6.4
1994 - 1998	47 095	2 109	4.4
1999 - 2003	43 233	2 043	4.7
2004 - 2008	36 151	2 225	6.1
2009 - 2013	35 571	2 150	6.0
Total	212 647	11 783	5.5

Fuente: Registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica.

La relación gestantes portadoras-esposos estudiados se observa en la Tabla 3, donde se muestra que el 91.8 % de los esposos, fueron estudiados, el resto no aceptó realizarse el estudio, por no reconocimiento de su paternidad, siendo este un problema en nuestra provincia pues de este modo se pierde la oportunidad de realizar diagnóstico prenatal al desconocer el genotipo del padre.

Tabla 3. Relación gestantes portadoras/esposos estudiados

Años	Gestantes portadoras	Esposos estudiados	%
1989 - 1993	3 256	2 833	87.0
1994 - 1998	1 654	1 959	118.0
1999 - 2003	2 043	1 914	94.0
2004 - 2008	2 225	2 083	93.6
2009 - 2013	2 150	2 038	95.0
Total	11 783	10 827	91.8

Fuente: Registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica.

En la Tabla 4 se observa la relación de parejas de alto riesgo y los diagnósticos prenatales realizados. Solo se logró estudiar al 70 % de las parejas de alto riesgo.

Tabla 4. Relación parejas de riesgo/ diagnósticos prenatales realizados

Años	Parejas de riesgo	Diagnósticos prenatales realizados	%
1989 - 1993	172	126	73.2
1994 - 1998	105	68	64.7
1999 - 2003	120	70	58.3
2004 - 2008	146	108	73.9
2009 - 2013	161	122	75.7
Total	704	494	70.1

Fuente: Registros estadísticos del Centro Provincial de Genética Médica.

DISCUSIÓN

Constituye un gran paso de avance la atención de la gestante a nivel del área de salud por asesores genéticos, pues permite conocer los riesgos a que está sometida la futura descendencia y adecuar la atención médica a seguir para prevenir o al menos minimizar esos riesgos.²

La anemia por hematíes falciformes de reconocida herencia autosómica recesiva^{3,4}, obliga a la identificación precoz de sus portadores cuando se trabaja en su prevención^{5,6}; el primer paso de este programa es la indicación de la electroforesis de hemoglobina en el momento de la captación del embarazo.^{5,7,8}

La cobertura es superior en los cuatro primeros quinquenios analizados, (Tabla 1) solo en el último quinquenio la cobertura es menor pues en todas las áreas de salud se está trabajando con los registros lineales donde queda plasmado el genotipo de la paciente y no es necesario estudiarla nuevamente en cada embarazo, de esta forma queda más organizado el trabajo del asesor genético.⁹

En Cuba por la frecuencia de portadores sanos, las hemoglobinopatías SS y SC constituyen un problema de salud, siendo de 3 % para los heterocigóticos AS y de 0.7 % para los heterocigóticos AC, como queda evidenciado en la Tabla 2 la prevalencia de portadoras de anemias por hematíes falciformes en Guantánamo es de alrededor del 5 %,

comportamiento superior a la media nacional, siendo de 5.51 % para las hemoglobinas AS y de 0.90 % para las hemoglobinas AC.

En un estudio realizado en la población de Ciudad Habana realizado por el Dr. Martín Ruiz^{8,9} el 6.1 % de las gestantes no concluyó el estudio por faltar el cónyuge.

Luego de conocer el resultado de la gestante, localizar al esposo para realizarle la toma de muestra es un proceso complejo, se necesita de la intervención de varios factores para lograr este objetivo, en este proceso lamentablemente corre el tiempo y cuando se logra tener el resultado ya no es posible realizar entonces el diagnóstico prenatal, por tanto en este programa es necesario registrar y analizar las causas por las que no se estudian los cónyuges.

Por tal motivo y como se puede observar en la Tabla 4 donde se analiza la relación entre parejas de alto riesgo y diagnóstico prenatal solo se logra estudiar al 70 % de ellas. Considerados muy insuficientes los estudios moleculares que se realizan, lo que hace ineficiente el programa al no concluir el estudio genotípico en tiempo útil¹⁰, es decir antes de las 22 semanas de gestación.

Es bueno insistir en el asesoramiento genético a la familia y en la búsqueda de opciones para que el conocimiento sobre este tipo de enfermedad tan frecuente en esta provincia sea del conocimiento de toda la población.¹¹⁻¹⁴

CONCLUSIONES

El análisis de los resultados del programa permitió conocer que la frecuencia de portadoras de hemoglobinas anormales en la población gestante de Guantánamo es superior a lo reportado para el país.

Se observa un insuficiente incremento de la eficiencia del programa de prevención de anemias falciformes en Guantánamo, al elevar la cobertura de esposos estudiados, sin embargo aún falta elevar la proporción de estudios moleculares realizados, por tanto se deben incrementar las acciones de promoción para enriquecer los conocimientos sobre este tema, principalmente en la población masculina.

Constituye un reto para los genetistas y asesores genéticos hacer de la población guantanamera, una población más culta y menos enferma.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bernal M, Collazos A, Bonilla RD, Tascón EP. Determination of the prevalence of hemoglobin S, C, D, and G in neonates from Buenaventura, Colombia. *Colomb Med*. [Internet]. 2010 [citado 19 julio 2012]; 41: [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://colombiamedica.univalle.edu.co/index.php/comedica/article/view/695/791>
2. Martín MR, Duany E, Domínguez M, Alfonso K, Santana ME, Viñales MI. Anemia Falciforme: Conocimientos y percepción actual del riesgo en jóvenes detectados al nacimiento como portadores sanos. *Rev. Cubana Genet Comunit* [Internet]. 2008 [citado 19 julio 2012]; 2(3): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc09308.pdf>
3. Heredero L. Un programa de genética en un país desarrollado, Cuba. *Bol Of Sanit Panam* 1993; 115:32-8.
4. Estrada M, Machado G, Estenoz Y. Situación actual del programa de prevención prenatal de sicklemlia en el municipio Ciego de Ávila durante 2011. *MEDICIEGO* [Internet]. 2012 [citado 19 julio 2012]; 18 (Supl.1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol18_supl1_2012/pdf/T1.pdf
5. Peñaloza RI, Buentello L, Hernández MA, Nieva B, Lisker R, Salamanca F. Frecuencia de la hemoglobina S en cinco poblaciones mexicanas y su importancia en la salud pública. *Sal púb Méx* [Internet]. 2008 [citado 2 Julio 2012]; 50(4): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/spm/v50n4/a11v50n4.pdf>
6. Svarch E. Fisiopatología de la drepanocitosis. *Rev. Cub. Hematol Inmunol Hemoter* [Internet]. 2009 [citado 2 Julio 2012]; 25(1): [aprox. 15 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v25n1/hih03109.pdf>
7. Svarch E. Programa cubano de atención integral al paciente con drepanocitosis. *Rev. Cub. Hematol Inmunol Hemoter* [Internet]. 2011 [citado 2 Julio 2012]; 27(2): [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v27n2/hih01211.pdf>
8. Martín MR, Lemus MT, Marcheco B. El programa cubano de prevención de Anemia Falciforme. Resultados del periodo 1990-2005. *Rev. Cub. Genet Comunit* [Internet] 2008 [citado 23 julio 2012]; 2(2): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n2/PDFs%20Infomed/rcgc10208.pdf>
9. Marcheco B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de

- Cuba: 1981-2009 Rev. Cubana de Genet Comunit. [Internet]. 2009 [citado 23 julio 2012]; 3(2-3): [aprox. 18 p.] Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/cuba.pdf
10. Alvear CC, Barboza M, Viola M, Moneriz C, Araque LM. Pilot study of hemoglobinopathies in newborns of the Rafael Calvo maternity clinic of Cartagena, Colombia. Col Méd [Internet]. 2012 [citado 2 Julio 2012]; 43(3): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://colombiamedica.univalle.edu.co/index.php/comedica/article/view/925/1647>
 11. Menéndez R, Licourt D, Cabrera N, Sainz L. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Pinar del Río: 1988-2007. Rev. Cub. Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 20 julio 2012]; 3(2-3): [aprox. 11 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/pinar%20del%20rio.pdf
 12. Fernández J, Pérez A, Fragoso M, Rivero R. El diagnóstico temprano de la anemia falciforme: un problema no resuelto en África negra. Rev. Cub. Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2012 [citado 23 julio 2012]; 28(2): [aprox. 4 p.] Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v28n2/hih11212.pdf>
 13. González Y, Martín MR. Cumplimiento de principios éticos y normativos en la indicación de la electroforesis de hemoglobina a gestantes. Rev. Pan. Cuba y Salud [Internet]. 2009 [citado 20 julio 2012]; 4(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: http://www.panorama.sld.cu/pdf/publicaciones_anteriores/v_4_no_1/electroforesis.pdf
 14. Ustáriz C, Morera LM, Hernández P, Estrada M, Bencomo A, García MA, de la Guardia O. Migraciones humanas, población aborígen y composición étnica de la población cubana. Rev. Cub. Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2011 [citado 20 julio 2012]; 27(3): [aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v27n4/hie12411.pdf>

BIBLIOGRAFÍA

1. Campos N, Llamas S, Bosch D. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Guantánamo: 1982 -2007. Rev. Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 2 Julio 2012]; 3(2): [aprox. 9 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/guantanamo.pdf
2. Hechavarría DM, Cuadras Y, Álvarez H, Losada Y, Salomón M, Gómez H, Argüelles M, Mayeta M, Salmón A, Rubio T, Acosta O. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y

- defectos congénitos en la provincia Santiago de Cuba: 1985-2007. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 2 Julio 2012]; 3(2-3): [aprox. 11 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/santiago%20de%20cuba.pdf
3. Ravelo I, Vargas I, Hormigó L, Martínez ML. Programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Granma: 1986-2007. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 2 Julio 2012]; 3(2-3): [aprox. 7 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/granma.pdf
 4. Marcheco B, Carreras T. El programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en la provincia Holguín: 1987-2008 Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2009 [citado 2 Julio 2012]; 3(2-3): [aprox. 10 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/holguin.pdf
 5. Taboada N, Gómez M, Algora AE, Noa ME, Arcas G, Noche G, Herrera M. Resultados del Programa de prevención de hemoglobinopatías SS y SC en el periodo 1987-2007 en la provincia Villa Clara, Cuba. rev cubana genet comunit [Internet]. 2010 [citado 2 Julio 2012]; 4(1): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rgc070110.pdf>
 6. Martín MR, Beltrán CM, Fuentes SL. Eficiencia de las acciones preventivas prenatales en relación con niños nacidos con anemia falciforme. Rev cubana genet comunit [Internet]. 2007 [citado 2 Julio 2012]; 1(2): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>

Recibido: 16 de octubre de 2014

Aprobado: 21 de noviembre de 2014

Dra. Norkis Campos Cuevas. Centro Provincial de Genética Médica Guantánamo, Cuba. **Email:** yadira@infosol.gtm.sld.cu