

## ARTÍCULO ORIGINAL

### **Estrategia preventiva para el asesoramiento genético de gestantes con prueba de alfafetoproteína con valores alterados**

Lic. Yamil Hernández Sánchez<sup>1</sup>, Dr. Juan A. Sánchez Rodríguez<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Instructor. Policlínico Universitario "Manuel Tames". Guantánamo. Cuba.

<sup>2</sup> Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Instructor. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba.

---

### **RESUMEN**

Se propone una estrategia preventiva para el asesoramiento genético de una gestante con una prueba de alfafetoproteína alterada basada en elementos técnicos del mismo: diagnóstico, comunicación, estimación del riesgo y soporte o basamento. Se elabora un documento informativo-educativo para entregarlo a la paciente con el propósito de lograr mejor comprensión y análisis de la información que se brinda sobre el riesgo o trastorno y finalmente se recomienda utilizar este diseño como guía en el manejo de este tipo de gestante, así como implementar un proyecto de intervención comunitaria en el municipio, que contribuya a disminuir la frecuencia de alfafetoproteína alterada y sus posibles consecuencias.

**Palabras clave:** estrategia preventiva, asesoramiento genético, alfafetoproteína, defectos de tubo neural

---

### **INTRODUCCIÓN**

La alfafetoproteína (AFP) es una proteína normal del feto humano. Se encuentra en el líquido amniótico en embarazadas normales y difunde a través de las membranas fetales y la placenta hacia la circulación materna. Existe un importante gradiente entre suero fetal, líquido amniótico y el suero materno, por lo que ínfimas cantidades de suero fetal que contamine el líquido amniótico provoca importantes elevaciones de la AFP en suero materno.

Los niveles normales de AFP en sangre materna aumentan con relación a la edad gestacional por lo que un valor de AFP considerado elevado para una edad gestacional supuesta de 16 semanas puede ser normal en el examen ultrasonográfico de una gestación de 19 semanas.<sup>1</sup>

De aquí, la importancia de una correcta valoración obstétrica de la edad gestacional. Los denominados errores de cálculo de la edad gestacional son aquellas gestaciones que presentan una diferencia mayor a dos semanas entre el tiempo gestacional considerado clínicamente y el aproximado por la biometría fetal ultrasonográfica en el segundo trimestre.<sup>2,3</sup>

El tiempo de realización de la prueba oscila entre 15 y 19 semanas de gestación, ideal a las 16 semanas. En suero materno se expresa en MoM, de las siglas en inglés "multiple of medium", de los marcadores descritos y se calcula el llamado riesgo ajustado. Su valor normal en suero materno es de 0.1 a 2.0 MoM, considerándose valores normales en este medio cifras de 0.3 a 1.9 MoM. Son evaluadas en la consulta de genética las gestantes con valores menores de 0.3 MoM e igual o mayor que 2.0 MoM.<sup>1,4,5,6</sup>

Existen múltiples causas de AFP alterada. La más frecuente es el error de cuenta. Se destacan otras como defectos del tubo neural, embarazo múltiple, amenaza de aborto, onfalocele, cardiopatías congénitas, nefrosis congénitas, entre otras<sup>5</sup>. Por desgracia, el tamizaje con AFP en suero materno no tiene una sensibilidad ni especificidad del 100 %, pero a pesar de las limitaciones en este sentido es ampliamente difundido e implementado y es el factor fundamental que lleva a una importante disminución de la incidencia de defectos del tubo neural tanto en los recién nacidos vivos como muertos a escala mundial.<sup>1,6</sup>

En este municipio, Manuel Tames, por ejemplo, en el 2009 se realizó un total de 197, resultando alteradas 36; se realizaron 2 interrupciones una de la cual resultó ser un acráneo y el año pasado se reportaron cifras similares. Teniendo en cuenta la importancia de esta prueba, se realiza este modesto trabajo donde se propone confeccionar una guía práctica para el manejo de la gestante con una prueba de AFP alterada no solo para el personal del departamento de genética sino también para el médico y enfermera de la familia como principal eslabón en la atención primaria de la embarazada.

## DESARROLLO

El diseño preventivo es elaborado teniendo en cuenta los elementos básicos del asesoramiento genético: <sup>1,7,8</sup> diagnóstico, comunicación, estimación del riesgo y soporte o basamento, además de la estrecha vinculación entre ellos así como los principios éticos desarrollados de la forma siguiente:

Tener en cuenta:

- Extracción de la muestra entre las 15 y 19 semanas de gestación.
- Confirmar edad gestacional por FUM, ultrasonido y examen físico una vez que la prueba llega alterada.
- Tomar una segunda muestra si se confirma edad gestacional.
- Valorar altura uterina (otra causa frecuente es el embarazo múltiple)
- Descartar historia obstétrica de amenaza de aborto.
- Realizar ultrasonido prenatal específico que es en definitiva lo que va a determinar si existe una alteración del desarrollo fetal.

Comunicación

- Se le aporta una información detallada sobre la prueba de AFP y su importancia en la detección de malformaciones congénitas.
- Se utilizan materiales didácticos para mejor comprensión.
- Se elabora un documento informativo-educativo dirigido a la situación problema.

Estimación del riesgo

- Se procede al mismo informándole aspectos relacionados con el posible riesgo de malformaciones congénitas.
- Argumentar que las malformaciones fetales no son las principales causas de AFP elevada y sin crear ansiedad prepararla para una vigilancia obstétrica mas estrecha excepto en caso de error de cuenta.

Soporte o basamento

Incluye:

- Realizar labor educativa para disminuir la frecuencia de AFP alteradas.
- Evaluar opciones reproductivas disponibles.
- Brindar apoyo psicológico.
- Coordinar la realización de interconsultas.

El asesoramiento genético constituye una de las etapas en la atención integral de la salud del paciente y la familia, con más cuidado cuando se diagnostica una enfermedad que puede aparecer en la descendencia. Aunque no existe una forma o técnica específica para realizar el mismo, no existe duda que atendiendo a los aspectos que definen el proceso, sus principios básicos y elementos éticos estrechamente vinculados, se puede ayudar a comprender la enfermedad o el riesgo para que los asesorados elijan o efectúen la mejor adaptación respecto a la misma y a la vez se eduquen, lo cual hace posible cambio de actitudes conducta y esquemas afectivos.<sup>9</sup> Elaborar un diseño preventivo constituye un reto sobre todo si el riesgo o enfermedad aun está en estudio desde el punto de vista genético, pero lo más importante es que se trata de un problema con alta sensibilidad y frecuente en las consultas de asesoramiento. Se propone una estrategia preventiva para el asesoramiento genético de una gestante con una prueba AFP alterada basado en los elementos básicos del mismo.

### **Diagnóstico**

Se realiza una toma de muestra en el Laboratorio del Policlínico, que es indicada entre las 15 y 19 semanas por el médico de familia. La enfermera del programa traslada la misma hasta el Centro Provincial de Genética donde es analizada. Una vez que la prueba llega alterada se cita a la gestante a la consulta de asesoramiento genético. Luego de lograr la empatía se procede al interrogatorio con lenguaje claro, sencillo, coherente y de acuerdo al nivel cultural de la paciente para tratar de confirmar la edad gestacional ya que una de las causas mas frecuentes de AFP alterada es el error de cuenta. Se investiga por fecha de última menstruación, fecha del coito fecundante y ultrasonido. Se indaga además si hay historia obstétrica de amenaza de aborto como posible causa de alteración de la prueba también. Se realiza un examen físico profundo buscando un signo de más a través de la altura uterina para descartar embarazo múltiple.

Se realiza ultrasonido prenatal específico en el Centro Provincial de Genética que es lo que determina si existe una alteración del desarrollo fetal. Se efectúa una valoración en colectivo por el obstetra, genetista y radiólogo. Si se confirma alguna malformación se toma la conducta en dependencia del hallazgo.

### **Comunicación**

Se lleva a cabo bajo el concepto de que la buena predisposición a escuchar es un atributo esencial de todo profesional que se dedique al asesoramiento genético, así como la habilidad de presentar la información de forma precisa y clara. Valorando los resultados de la

información obtenida del diálogo directo que se establece con la paciente se observa el nivel de conocimiento que posee la misma acerca de la prueba, resultados y posibles consecuencias. Si el nivel de conocimientos es bajo se le explican los aspectos más relevantes al respecto.

Se le plantea que la AFP es una proteína presente en la sangre fetal, que se determina en suero materno entre las 15 y 19 semanas de embarazo con una sencilla muestra de sangre que es llevada hasta la provincia donde se realiza su análisis. Existen múltiples malformaciones en que la prueba puede resultar alterada, sobre todo en los defectos del tubo neural (estructura que da lugar a la formación del sistema nervioso central en el feto) y que muchos de estos defectos son incompatibles con la vida, de ahí la importancia de detectarlos precozmente y tomar la conducta adecuada de acuerdo con el tipo de malformación. Además el diagnóstico combinado por AFP y ultrasonido prenatal es bastante acertado y por tanto existe la posibilidad de ser diagnosticado en etapa fetal. Se les entrega también un documento informativo-educativo con el objetivo de lograr una mejor comprensión de la información ofrecida acerca de la prueba y sus posibles resultados (ver anexo).

### **Estimación del riesgo**

Se dirige fundamentalmente a explicarle a la paciente y a su pareja aspectos relacionados con el posible riesgo de malformaciones congénitas. Se les plantea además que estas no son las principales causas de AFP elevada y sin crear ansiedad se prepara para una vigilancia obstétrica más estrecha, excepto, en caso de error de cuenta. Se pueden utilizar materiales didácticos como la técnica de la suerte de las 4 bolas y la técnica de la moneda al aire para expresar la probabilidad de ocurrencia de un determinado trastorno en la descendencia.

### **Soporte o basamento**

Se realiza labor educativa encaminada a la paciente, se hace extensiva a su esposo y al resto de la familia a través de charlas, conversatorios, con el fin de lograr una prevención efectiva de un mayor número de malformaciones congénitas. Se les informa que es recomendable su atención ante la planificación de un embarazo y sobre las opciones reproductivas disponibles:

- No tener hijos.
- Adopción.
- Interrupción de la gestación en caso de una malformación grave y de acuerdo con el criterio de los especialistas.

Se brinda apoyo psicológico constante dirigido a tranquilizar y disminuir la ansiedad de la paciente y familiares. Se indaga además, acerca de la percepción que la gestante y su pareja tienen del riesgo y en caso de ser inadecuada se realiza una intensa labor encaminada a modificar la misma.

## **CONCLUSIONES**

- 1- La estrategia preventiva basada en los elementos básicos del asesoramiento genético constituye sin duda un instrumento importante con el que cuenta el especialista de esta rama para asesorar a la gestante con una prueba de AFP alterada.
- 2- El uso de la hoja informativa-educativa esta encaminada a lograr una mejor comprensión de la enfermedad por parte del paciente y familiares.

## **RECOMENDACIONES**

Se recomienda utilizar la estrategia preventiva expuesta para el asesoramiento genético de la gestante con una prueba de AFP alterada, de manera que constituya una guía en el manejo de las mismas, así como implementar un proyecto de intervención comunitaria en el municipio que contribuya a disminuir la frecuencia de AFP alterada y sus posibles consecuencias.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Emery and Rimoin's. Principles and Practice of Medical Genetics. 4ªed. VI. p.28, 111, 763, 2975-2982.
2. Hoger EO, Tsaic CC. Ultrasound and the prenatal diagnosis of congenital anomalies: A medico-legal perspective. Obstet. Gynecol. 2009; 74: 617-619.
3. Collen PW. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. Philadelphia: WB Saunders; 2009.
4. Penchazadeh VB. Bioética y Genética Médica en América Latina. Brazilian Journal of Genetic. 2007; 20(1):163-70.
5. Llanio Navarro R. Síndromes. La Habana: ECIMED; 2005.
6. Suardíaz Pareras J. Laboratorio Clínico. La Habana: ECIMED; 2004.
7. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004. p.18, 247.
8. Penchazadeh VB, Puñales MD. Dimensiones psicosociales de los problemas genéticos [curso]. División de Genética Médica. NY USA: Medical Center; Mayo 2008.

9. Pérez RM. Aspectos bioéticos en el marco de la relación médico paciente [tesis]. La Habana: CNGM; 1998.
10. Penchazadeh VB. Conferencia Asesoramiento Genético. La Habana : CNGM; 2005.
11. Mueller RF, Young ID. Genética Médica. 10ªed. S.L : Editorial Marban; 2007.

**Recibido:** 14 de Junio de 2011

**Aprobado:** 24 de Junio de 2011

**Lic. Yamil Hernández Sánchez.** Policlínico Universitario "Manuel Tames". Guantánamo. Cuba. Email: [yamil@infosol.gtm.sld.cu](mailto:yamil@infosol.gtm.sld.cu) Teléf: (53)21476532

## **ANEXO 1**

### **HOJA INFORMATIVA-EDUCATIVA DIRIGIDA A LA GESTANTE CON UNA PRUEBA DE ALFALFETOPROTEÍNA ALTERADA Y SU FAMILIA.**

1. ¿Qué es la alfafetoproteína?
2. ¿Quién la indica y cómo se determina?
3. ¿Cuáles son sus resultados y como se interpretan?
4. ¿Cuáles son las causas mas frecuentes de alfafetoproteína alterada?
5. ¿Existe la posibilidad de saber si el hijo de una embarazada con una prueba de alfafetoproteína alterada tiene alguna malformación congénita?
6. ¿Con que opciones cuenta una gestante que tenga una prueba de alfafetoproteína alterada y se diagnostica por ultrasonido que el feto es portador de una malformación congénita?

Cuenta con las siguientes opciones: interrupción del embarazo según criterio especializado, no tener hijos, adoptarlos.

Usted puede discutir este documento con otros familiares. Si en otro momento usted o algún familiar desean obtener mas información sobre el tema pueden dirigirse al servicio de Genética del municipio o provincia.

Recuerde que es recomendable su atención ante la planificación de un embarazo.