

Resumen

Centro Municipal para el Desarrollo de la Genética Médica Municipio Rafael Freyre.
Holguín

Programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en el municipio Rafael Freyre

Program for the Diagnosis, Management and Prevention of Genetic Diseases and Congenital Malformations in Rafael Freyre Municipality

*Ángel Ramón Maldonado Batista*¹, *Yusel Moreno Domínguez*²

- 1 Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínica Fray Benito Holguín
- 2 Máster en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Instructora. Policlínica Mario Muñoz Monroy. Holguín

RESUMEN

El Centro Provincial de Genética Médica de Holguín comenzó a ofrecer atención al municipio de Rafael Freyre en 1985 y a partir del año 2006 amplió su cobertura a nivel municipal con la instauración del programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. Se realizó un estudio descriptivo con el objetivo de caracterizar los resultados del programa. El universo comprendió el total de las embarazadas, parejas de riesgo y recién nacidos atendidos en este servicio y la muestra, aquellos pacientes que tenían al menos un factor de riesgo genético. En el programa de prevención de anemia por hemáties falciformes se estudiaron 3 523 gestantes, de ellas 91 fueron portadoras y se identificaron cuatro parejas de riesgo. En la prevención de defectos del tubo neural y otras malformaciones mediante alfafetoproteína se estudiaron 3 148 gestantes, de

ellas 87 presentaron cifras alteradas. En el diagnóstico prenatal de defectos congénitos por ultrasonido de las 87 embarazadas con alfafetoproteína alterada, se confirmó la presencia de un defecto congénito en el feto en seis gestantes. En el diagnóstico prenatal citogenético en gestantes de riesgo, se estudiaron 139 gestantes y en solo 6 resultaron positivas. En el pesquiasaje neonatal de errores innatos del metabolismo se estudiaron 3 236 recién nacidos, un total 80 niños presentaron resultados alterados, no obstante, solo uno de ellos se diagnosticó con un hipotiroidismo congénito. El programa muestra resultados favorables en el municipio.

Palabras clave: defectos congénitos, defectos del tubo neural, errores innatos del metabolismo, alfafetoproteína

ABSTRACT

The Provincial Center of Medical Genetics in Holguín has assisted the municipality of Rafael Freyre since 1985, which counts with its own service since 2006 thanks to the program for diagnosis, management and prevention of genetical conditions and malformations. A descriptive study was carried out aimed at describing the results obtained in this program to this date. The universe consisted of all the pregnant women, couples at risk, and newborns admitted in the genetical service, and the sample comprised all the patients who suffered at least from one risk factor. In the program for the prevention of falciform red blood-cell anemia were 3 523 pregnant women, from which 91 were carriers and 4 couples at risk were identified. In the prevention of the neural tube defect and other malformations through alfafetoprotein were studied 3 148 pregnant women, of which 87 were altered. By using ultrasounds, in 6 of these 87 women, at least one genetical malformation was confirmed. A total of 139 pregnant women were tested by using the prenatal cytogenetic diagnosis, and only 6 of them were positive. In the neo-natal inquiry for inborn metabolic errors 3 236 cases were studied, 80 showed altered results, but in only one of them the congenital hypothyroidysme was corroborated. The program has shown favorable results in the municipality.

Key words: congenital defects, neural tub defects, innate metabolism errors, alfafetoproteina

Correspondencia

Dr. Ángel Ramón Maldonado Batista.

Correo electrónico: maldonado@freyre.hlg.sld.cu