

---

## Resultados del programa cubano de prevención de anemia falciforme en la Isla de la Juventud. 2008-2012

REMIJ 2013;14(2):27-44

*Results of the Cuban program for prevention of sickle cell anemia in the Isle of Youth. 2008-2012*

*Adriana Turró Crespo<sup>1</sup>, Yamilka García Guerra<sup>2</sup>, Isabel Saavedra Moragas<sup>3</sup>*

### RESUMEN

Se analizaron los resultados del programa cubano de prevención de Anemia Falciforme en la Isla de la Juventud desde 2008- 2012, con el objetivo de valorar el comportamiento del mismo y calcular la incidencia de las hemoglobinopatías SS y SC diagnosticadas prenatalmente. Este programa tiene como propósito detectar las parejas de alto riesgo (PAR) para estas enfermedades mediante un pesquisaje masivo de hemoglobinas (Hb) a las gestantes, brindarles asesoramiento genético y diagnóstico prenatal (DPN). Se tomaron los datos archivados en el Laboratorio de Genética Bioquímica de la Isla de la Juventud. Durante este período 2008-2012 se estudiaron 4467 gestantes, con una cobertura aproximada del 98.2 %, de ellas 205 resultaron tener Hb anormales S ó C (4,6 %); se estudiaron 202 cónyuges (98.3 %), se detectaron 12 PAR. Se realizaron 9 DPN a las gestantes de alto riesgo (95 %); de ellas se diagnosticó prenatalmente 2 fetos afectados por Hemoglobinopatía SS, los padres de uno de ellos decidieron no interrumpir el embarazo (50%). En 2 lactantes se diagnosticaron hemoglobinopatías SS. La tasa de incidencia de estas hemoglobinopatías en nuestro municipio durante estos 5 años fue de 6.6 por 10 000 nacidos vivos.

De la comparación de los cinco años concluyó una tendencia hacia una mayor eficiencia en alcanzar los objetivos del programa al lograrse en el último año que

se estudiaran el 97.1% de los cónyuges de las gestantes portadoras, y que el 95 % de las parejas de alto riesgo detectadas, se realizaran diagnóstico prenatal.

**Palabras clave:** anemia de células falciformes, enfermedad de la hemoglobina SS, enfermedad de la hemoglobina SC, programas de prevención, diagnóstico prenatal, pesquisaje, asesoramiento genético, enfermedad genética

## SUMMARY

Outcomes in 5 years, 2008-2012, of the Cuban program for prevention of Sickle Cell Disease (SCD) in Isla de la Juventud, were analyzed in 5 years. This program is aimed to detect high risk couples for having offspring with SCD and determined the incident of this pathology in fetus with SCD for offering genetic counseling, prenatal diagnosis and selective abortion if the fetus is affected<sup>1,2</sup>. Data were gathered from archives of laboratory of genetics- biochemistry in Isla de la Juventud. It was screened 4467 pregnant women, covering nearly of 98.2%, 205 of them, have at least, a sickle gene or a hemoglobin C gene(4.6%),202 spouses were studied(98.3%),12 couples at risk were detected, 9 prenatal diagnosis were done(95%), and 2 fetuses were positive for SS Hemoglobin(.22.2%). Only one couple select abortion (50%).Analysis of all the periods concluded a better efficiency of the programme goals in the last 5 years, consistent with 97.1% of spouses being evaluated and 95% of the couples at risk have requested prenatal diagnosis.

**Keywords:** sickle cell disease, hemoglobin S, hemoglobin C disease, prevention programs, prenatal diagnosis, screening, genetic counseling, genetic disease

## INTRODUCCIÓN

Las Anemias de Células Falciformes (Hb SS) y la Enfermedad de la Hemoglobina SC (Hb SC) son afecciones hereditarias frecuentes en Cuba, donde se estiman existen alrededor de 2000 individuos con dichas enfermedades. Ambas son formas genéticas y clínicas de la Anemia Falciforme o Enfermedad de la

Hemoglobina S. La frecuencia del rasgo falciforme de la hemoglobina S (Hb AS) en la población cubana fue reportada en 3 % y la del rasgo para la hemoglobina C (Hb AC) en 0.7%.<sup>1,2</sup>

La Hb SS y la Hb SC constituyen un problema de salud en nuestro país<sup>3,4</sup>, por la proporción de parejas de alto riesgo (PAR) que se forman, a partir en primer lugar de la unión de portadores sanos (heterocigóticos) que tienen alta frecuencia en el país; en segundo, el incremento de parejas de riesgo específico en zonas geográficas del país en las que la frecuencia de portadores sanos es más alta que la media nacional; y en tercer lugar por la frecuente formación de parejas a través de lo que se conoce unión avenida, que no es más que la tendencia de los sujetos humanos a elegir parejas con las que comparten algunas características, entre ellas, origen étnico, color de la piel y al ser más frecuente la enfermedad en personas que descienden de ancestros africanos, existe la elevada probabilidad de que por esta vía formen PAR.<sup>5,6</sup>

La enfermedad se origina por una mutación en el sexto codón del gen de la B-globina, que codifica la cadena B de la Hb, cuyo locus se encuentra en el brazo corto del cromosoma 11 (11p 15.5), y se transmite con un patrón de herencia autosómico recesivo.<sup>1</sup>

La sickleemia es una enfermedad conocida formalmente desde 1910, fecha en que se describe el cuadro clínico de un paciente de Antigua, en el Caribe Insular, caracterizado por anemia marcada y episodios recurrentes de dolor. Fue sin embargo, en 1940 cuando se observó que los glóbulos rojos de los individuos enfermos parecían birrefringentes al observarse al microscopio de luz polarizada, y que presentaban una forma distorsionada bajo condiciones de desoxigenación, en forma de hoz. Pauling, en 1949 analizando la Hb de estos pacientes mediante electroforesis, demostró que tenían una movilidad diferente al compararla con la Hb normal (Hb A) y la llamó Hb S (de las inglés sickle: hoz).<sup>3</sup>

El Programa Nacional de Diagnóstico y Prevención de Anemia Falciforme, fue iniciado en el año 1983, sus resultados hasta el año 1989 fueron publicados en 1991<sup>1</sup> y los estudios hasta 2005 fueron publicados en 2008.<sup>2</sup> Este comprende en esencia la prevención de Hb SS y la Hb SC. Se basa en el pesquisaje de estas Hb anormales mediante la indicación del estudio de electroforesis de Hb a todas las embarazadas de la atención primaria de salud entre las 8 y 13 semanas de gestación.<sup>4</sup> Se establecen los procedimientos para la identificación de PAR, el ofrecimiento de asesoría genética, la disponibilidad de Diagnóstico Prenatal (DPN) por estudios moleculares del gen que se le realiza a las gestantes de alto riesgo de tener un feto afectado para la sicklemlia a las 20 semanas de gestación y la realización de abortos selectivos en los casos de fetos afectados, en el caso de que la pareja lo solicite. Ello hace posible que las parejas con alto riesgo de tener hijos afectados con esta enfermedad, dispongan de la información, el acceso a los servicios y los recursos necesarios, que les permite adoptar una conducta apropiada a sus intereses, tanto en un embarazo en curso como en relación con la planificación de su descendencia. En aquellos casos que se detecten PAR cuyos miembros tengan el mismo genotipo AC, o sea, portan el gen de la hemoglobina C, no se les realizan estudios moleculares; pues los pacientes con hemoglobina CC tienen una anemia ligera que no representa disminución de su calidad de vida. Estas parejas son asesoradas y se les indica que le realicen una electroforesis al niño cuando cumpla los 7 meses, de ser pacientes con genotipo CC, se les remite para que sean atendidos con el especialista en hematología.<sup>4</sup>

La educación preventiva a la población ha formado parte del desarrollo del programa, tanto por los propios servicios de salud como por la divulgación a través de los medios masivos de comunicación tales como prensa escrita y programas radiales y televisivos.<sup>6,7</sup>

Este programa establece que el asesoramiento genético se realice con un enfoque no directivo. Las gestantes y sus cónyuges toman la decisión tras disponer de la información necesaria en las siguientes situaciones: participar o no en el programa de pesquisaje de portadores, recibir o rechazar el ofrecimiento de asesoramiento

genético, optar o no por un estudio prenatal de la enfermedad en el feto, e interrumpir o continuar un embarazo cuando el feto ha sido diagnosticado como enfermo.<sup>1</sup>

El programa está insertado en todos los niveles de atención de la salud. En los consultorios del médico de la familia, participan los médicos y personal de enfermería de esa instancia, que explican a las gestantes el motivo del pesquisaje, hacen la indicación del análisis y toman nota del genotipo materno si ya se conoce este dato desde un embarazo anterior, informando y remitiendo los resultados a las consultas de asesoramiento genético a aquellas gestantes que son positivas al pesquisaje, manteniendo el vínculo con la pareja.<sup>8</sup>

El asesoramiento genético se realizó en todas las etapas del proceso por médicos y otros profesionales entrenados al efecto. La obtención de las muestras para el estudio molecular prenatal (amniocentesis) se realizaron en el departamento de genética por médicos especialistas en obstetricia a todas las embarazadas con 20 semanas que requirieron este proceder. Las muestras para el pesquisaje de Hb anormales se procesaron en el laboratorio de Genética Bioquímica del Centro Nacional de Genética Médica (CNGM) en Ciudad de la Habana y a partir del 2011 se comenzaron a procesar en nuestro centro utilizando un equipo de electroforesis semiautomatizado de alta tecnología de marca Hydrasys proveniente de Panamá. El diagnóstico molecular se realizó en el laboratorio de Biología Molecular del CNGM.

En este trabajo se realizó una descripción y un análisis del comportamiento de este programa en el período comprendido 2008-2012, considerando cada una de las tareas: el pesquisaje en gestantes, la detección de parejas de alto riesgo, el diagnóstico molecular fetal e interrupciones realizadas a solicitud de las parejas, y a partir de estos datos se determina la proporción de parejas de alto riesgo en relación con las parejas estudiadas, y la frecuencia de gestantes que resultan positivas al pesquisaje. Todo esto para dar cumplimiento al objetivo general de este trabajo que se expone a continuación:

### **Objetivo general**

Valorar el comportamiento de los indicadores del programa cubano de prevención y diagnóstico de Anemias por Hematíes Falciformes en la Isla de la Juventud en el período comprendido entre el 2008 y el 2012.

### **Objetivo específico**

Estimar la incidencia de las hemoglobinopatías SS diagnosticadas prenatalmente en la Isla de la Juventud.

### **MATERIAL Y MÉTODO**

Se realizó un estudio retrospectivo de tipo descriptivo, donde la población seleccionada para el estudio fueron todas las embarazadas de los últimos 5 años entre las 8 y 13 semanas de gestación, y de ellas la muestra seleccionada para el análisis de los diferentes indicadores fueron las gestantes portadoras de las hemoglobinopatías AS y AC. Los datos fueron tomados de los archivos del Laboratorio de Genética Bioquímica de la Isla de la Juventud, cuantificando los casos para cada tarea del programa, correspondientes al período 2008-2012. Las variables analizadas fueron: Número de gestantes pesquisadas, número de gestantes positivas al pesquisaje por tener Hb AS o Hb AC, o la presencia de otros genotipos. Los indicadores analizados en términos de proporciones y medidas en porcentajes fueron:

1. Cobertura estimada del pesquisaje, dado por el número de gestantes pesquisadas en relación con los niños nacidos vivos
2. Gestantes portadoras de Hb SS y SC del total de gestantes captadas por año
3. Cónyuges de las gestantes positivas al pesquisaje, que fueron estudiados en relación con las gestantes pesquisadas
4. Diagnósticos prenatales realizados en relación con las PAR detectadas

5. Abortos selectivos realizados en relación con los fetos afectados detectados

Para comparar los resultados del comportamiento de los diferentes indicadores por etapas se hizo el análisis de los últimos cinco años. Se utilizaron métodos estadísticos descriptivos para el análisis de los datos en test de diferencias de proporciones.

La tasa de incidencia de las hemoglobinopatías SS diagnosticadas prenatalmente en la Isla de la Juventud, en el período comprendido de 2008 a 2012, según los datos obtenidos por el registro consultado, fue calculada mediante la siguiente fórmula: <sup>9, 10</sup>

$$\text{NVA} + \text{PF} + \text{IG} / \text{NV} + \text{PF} + \text{IG} \times 10\ 000 \text{ nacidos vivos}$$

**Donde:**

**NVA:** números de nacidos vivos afectados

**PF:** números de pérdidas fetales de fetos afectados

**IG:** números de interrupciones de gestación de fetos afectados

**NV:** números de nacidos vivos

## RESULTADOS

En el período de 2008 a 2012 se estudiaron un total de 4467 gestantes, y los nacidos vivos fueron 4545, por lo que el estimado de la cobertura del programa a nivel municipal, fue del 98,2 % (Tabla No. 1). Este resultado pareciera que se acerca a una cobertura casi total de la población objeto de ser estudiado. No obstante queremos aclarar que la variable analizada esta sujeta a un gran sesgo debido a que existen gestantes pesquisadas que se estudiaron en más de una ocasión.

En el año 2008 se observa una diferencia apreciable entre la cantidad de gestantes pesquisadas y el número de nacidos vivos, esto se debe a diferentes motivos entre los que podemos mencionar: el traslado de domicilio de las gestantes a otras provincias, algunas de las pacientes abortaron por diferentes causas, otras fueron estudiadas en más de una ocasión ese mismo año debido a que los registros con que se cuentan no están digitalizados y en el caso de algunas pacientes no aparece la constancia en los consultorios del médico de la familia, por lo que vuelven entonces a ser estudiadas. De la cantidad de pacientes que se corresponden con las dos primeras causas no contamos con el total real de gestantes; pero podemos decir que más del 60% se encuentran entre las que se estudian en más de una ocasión. Sin embargo, en los años del 2009 al 2011 se dejaron de estudiar 206 gestantes porque ya se conocía el genotipo de estas pacientes de embarazos anteriores.

**Tabla No. 1. Cobertura del programa cubano de prevención de anemia falciforme por año. Isla de la Juventud 2008-2012.**

Año	Niños nacidos vivos (miles)	Gestantes pesquisadas (miles)	Cobertura municipal Del programa %
2008	700	827	118,1
2009	1042	993	95,2
2010	1035	846	81,7
2011	1028	1020	99,2
2012	740	781	105,5
Total	4545	4467	98,2

Fuente: Registros Laboratorio de Genética-Bioquímica. CMGM.

*Porcentaje de gestantes portadoras de Hb S y C por año.*

El total de gestantes portadoras de hemoglobinopatías (Hb S y C) fue de 205, que representan el 4.6% del total de estudiadas (Tabla No. 2), donde podemos apreciar que el comportamiento de este indicador fluctuó desde un valor de 3.7 a 5.3% por lo que el comportamiento de manera general se ha mantenido por encima de la media nacional.<sup>1, 2</sup>



**Tabla No. 2. Porcentaje de gestantes portadoras de anemia falciforme por año. Isla de la Juventud. 2008-2012**

Año	Total de gestantes pesquisadas (miles)	Gestantes positivas al pesquisaje (miles)	Gestantes portadoras de hemoglobinopatías S y C en %.
2008	827	31	3.7
2009	993	48	4.8
2010	846	45	5.3
2011	1020	46	4.5
2012	781	35	4.5
Total	4467	205	4.6

Fuente: Registros Laboratorio de Genética-Bioquímica. CMGM.

*Proporción de cónyuges de las gestantes positivas al pesquisaje, que fueron estudiados en relación con el número de gestantes pesquisadas.*

Corresponde a las parejas con posible riesgo de tener un niño con siklemia u otra afectación de la hemoglobina, en que el cónyuge de la gestante fue estudiado y es la fuente de información que permite detectar a las PAR, debido a que el patrón de herencia de esta enfermedad es autosómico recesivo. Se estudiaron 202 cónyuges que representan el 98.3% de esposos estudiados. (Tabla No. 3)

En el comportamiento de este indicador, se aprecia que hubo una fluctuación pues los primeros 3 años se logró que se estudiaran el 100% de los cónyuges de gestantes portadoras; sin embargo en el 2011 se aprecia una disminución del 4.3 % de este indicador tan importante para la posible detección de PAR y por ende de la detección de niños con siklemia, ya en el 2012 se aprecia que hubo una recuperación pues se logró pasar del 95.6 al 97.1%, con una tendencia a un crecimiento importante.

**Tabla No. 3. Proporción de cónyuges de las gestantes positivas al pesquisaje, que fueron estudiados. Isla de la Juventud. 2008-2012**

Año	Gestantes positivas al pesquisaje (miles)	Esposos de gestantes estudiados (miles)	Cónyuges estudiados %
2008	31	31	100
2009	48	48	100
2010	45	45	100
2011	46	44	95.7
2012	35	34	97.1
Total	205	202	98.3

Fuente: Registros Laboratorio de Genética-Bioquímica. CMGM.

*Proporción de diagnósticos prenatales realizados en relación con las PAR detectadas.*

Hubo un incremento de este indicador desde un 75% en el año 2008 hasta un 100% logrado en los 4 años siguientes (Tabla No. 4). En el caso de los resultados del 2008 en que no se realizó uno de los diagnósticos prenatales, la causa recae en que la paciente al llegar a nuestro centro tenía una edad gestacional muy avanzada que imposibilitaba realizar el proceder; y es que la posibilidad de ofrecer y realizar un estudio de DPN depende de la edad gestacional.

El haber alcanzado el 95% de estudios prenatales realizados en el período 2008-2012 es considerado una respuesta positiva a la generalización en los últimos cuatro años; así como la indicación temprana, el papel desempeñado por los asesores genéticos en la atención primaria y la extensión y desarrollo de los servicios de asesoramiento genético en la comunidad.

**Tabla No. 4. Proporción de los diagnósticos prenatales realizados para las parejas detectadas de alto riesgo. Isla de la Juventud 2008-2012**

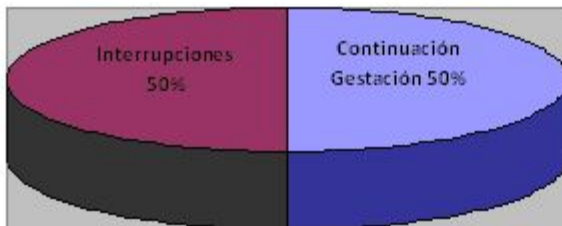
Año	Parejas de alto riesgo detectadas para la sicklemlia	Diagnóstico prenatal para la sicklemlia	Diagnósticos moleculares realizados en parejas de alto riesgo para la sicklemlia %
2008	4	3	75
2009	3	3	100
2010	1	1	100
2011	1	1	100
2012	1	1	100
total	10	9	95

Fuente: Registros Laboratorio de Genética-Bioquímica. CMGM.

*Proporción de abortos selectivos realizados en relación con los fetos afectados detectados.*

Se diagnosticaron 12 PAR, de ellas resultaron 2 PAR con genotipo AC ambos cónyuges que no necesitan realizarse estudios moleculares y una pareja que no se realizó el DPN por avanzada edad gestacional; solo al 95% de ellas se les realizó DPN. A través del estudio realizado por técnicas de biología molecular, se diagnosticaron 2 fetos afectados (22.2%). En el 2009 se interrumpió el único feto con DPN positivo; mientras que en el 2011 se detectó también un feto afectado pero los padres decidieron continuar con el embarazo (Gráfico No. 1).

**Gráfico No. 1. Proporción de abortos selectivos en parejas con un feto afectado. Isla de la Juventud 2008-2012.**



Fuente: Registros Laboratorio de Genética-Bioquímica. CMGM.

La proporción de parejas que optó por no continuar el embarazo fue del (50%), la pareja que se negó a realizar el aborto se debió fundamentalmente a creencias religiosas. En nuestra experiencia esta razón es la que resulta más frecuente de manera general para la no realización de las interrupciones en fetos con enfermedades de causa genética.

*Tasa de incidencia de hemoglobinopatías SS y SC diagnosticadas prenatalmente.*

Teniendo en cuenta que solo se interrumpió uno de los dos fetos afectados y que en 2 recién nacidos vivos se diagnosticaron hemoglobinopatías SS, la tasa de incidencia de esta enfermedad en la Isla de la Juventud durante el período estudiado fue de 6.6 por 10 000 nacidos vivos.

## DISCUSIÓN

Los resultados sobre la cobertura del Programa Nacional de pesquisaje de portadores de HbS y HbC a nivel nacional y específicamente en los últimos 5 años exhiben un comportamiento similar a los resultados obtenidos en la Isla de la Juventud.<sup>7</sup>

Sin embargo, dados los problemas del registro; sobre todo en la duplicación de casos, no puede afirmarse en relación a la cobertura, que esta sea casi total en los cinco años analizados. A pesar que se ha hecho, lo posible por una asimilación mayor de la población de la necesidad de realizarse estos estudios lo más tempranamente posible y de la labor educativa y preventiva de los médicos y enfermeras de la familia. En el futuro, para realizar análisis certero se hace necesario estimar la cobertura, registrar con precisión los datos genotípicos de las parejas, tanto de los que lo conocen como de aquellas parejas que se estudian por primera vez. Así como tener un control de aquellas parejas que son de alto riesgo; pero el programa no las incluye en la realización de los diagnósticos prenatales.<sup>11</sup> En estos casos es de trascendental importancia el asesoramiento genético y que los padres comprendan las responsabilidades que tienen en el cuidado de niños con hemoglobina CC.<sup>7</sup> Por todo esto, el equipo de trabajo considera que se mejoraría creando una base de datos digital donde se registrarán los resultados de los estudios en los pacientes y que propiciarán que una gestante ya estudiada no tuviera que volverse a estudiar si sale embarazada posteriormente.

El indicador de esposos de gestantes estudiados, presentó un cambio importante en los últimos 5 años, pues se alcanzó el 98.3%. En este indicador tiene mucha influencia el comportamiento humano y social. Aunque es conocido que la

estancia fuera de sus lugares de residencias, las relaciones inestables de las parejas y la negación de paternidad, son motivos frecuentes por los cuales los esposos de embarazadas portadoras no acuden a estudiarse, es probablemente la no percepción de las implicaciones de su conducta en los descendientes, la principal causa que contribuye a ello.<sup>3</sup> Un avance en este sentido, estará en dependencia de la educación que reciba la población y que a mediano y largo plazo contribuya a modificar estas actitudes, lo que suele ocurrir lentamente. Si es muy importante que las gestantes se estudien lo más tempranamente posible y esto se ha logrado en los últimos dos años; no es menos cierto que en los dos últimos años se presentaron más dificultades para que se estudiaran el ciento por ciento de los esposos de gestantes portadoras. Pensamos entonces que hay que realizar más que una labor educativa y preventiva con la embarazada, lo que se necesita es que a esto se sume la pareja y desde un enfoque más abarcador lograr persuadir sobre la importancia de que el cónyuge también se estudie.

Consideramos que el estudio preconcepcional del riesgo en la pareja, pueda contribuir a elevar aún más la cobertura del programa y garantizar el estudio completo de la pareja, dado que permite informarse mejor, sopesar el riesgo y elevar la responsabilidad social, tal como refieren Martin Ruiz y colaboradores en su estudio.<sup>6</sup>

La detección temprana de la condición de la PAR, ofrece la ventaja de encontrar el momento más apropiado para hacer la toma de la muestra (DPN); así como lograr que una mayor proporción de parejas se pueda realizar este proceder invasivo, que representa el uno por ciento de posibilidad de aborto espontáneo, para lo cual se tiene siempre en cuenta el estado de salud de la gestante <sup>12</sup>.

El comportamiento de las PAR frente a la opción de DPN de sicklemlia en nuestro estudio no difiere de lo que se reporta por autores que han hecho análisis similares en nuestro país y en países como Turquía; pues de las 10 PAR, solo 1 no se realizó el estudio molecular por avanzada edad gestacional al igual que en los estudios realizados por Leyva y colaboradores.<sup>12, 13</sup>

Tal incremento coincide con el notable acercamiento de los servicios de Genética Médica a la atención primaria de salud en nuestro municipio con un incremento en el número de parejas de alto riesgo que se realizan DPN.<sup>10</sup>

Sin embargo, al analizar el indicador de abortos selectivos nos damos cuenta que el 50 % de las parejas a las que se le diagnosticó un feto afectado aún sabiendo las consecuencias y las complicaciones de la enfermedad decidieron continuar con el embarazo. Este indicador depende de las decisiones de la pareja y de la no autorización de la interrupción del embarazo. Las decisiones de la pareja están determinadas por concepciones éticas acerca del aborto, la percepción de la severidad de la enfermedad y de la calidad de vida futura del niño, el temor a los procedimientos obstétricos, entre otros.<sup>2</sup> En nuestra experiencia, otro factor que influye en este indicador, es que a mayor edad gestacional en el momento del diagnóstico, generalmente es mayor la tendencia a decidir por la continuación del embarazo cuando el feto está afectado y las creencias religiosas influyen notablemente pues solamente se interrumpió 1 de los dos fetos afectados y esta fue la causa de mayor peso; lo que conllevó a que la tasa de incidencia de esta patología en nuestro municipio fuera de 6.6 por 10 000 nacidos vivos. La decisión de solicitar y realizar un aborto selectivo es inherente a la pareja y depende de su decisión. El indicador no se relaciona con la eficiencia del programa; solo es una expresión de la capacidad de las parejas para tomar decisiones, una vez que reciben un asesoramiento genético no directivo.<sup>2</sup>

El por ciento de portadoras de hemoglobinopatías en la Isla de la Juventud se ha mantenido alrededor de un 4,5 a 4,8%, pues el resultado obtenido en nuestro estudio 4.6% nos ubica, al igual que las provincias de Guantánamo (5,75%) y Santiago de Cuba (9,43%), por encima de la media nacional para este indicador tan importante.<sup>13-15</sup> Esto nos compromete aún más a seguir luchando por mantener los resultados alcanzados y mejorar el trabajo desde la atención primaria de salud para captar todas las embarazadas a tiempo.

Los resultados muestran una tendencia hacia una mayor eficiencia en el objetivo de lograr que todas las parejas de alto riesgo sean captadas tempranamente, reciban asesoramiento genético, puedan optar por un DPN y tengan la opción de decidir sobre la continuación o no del embarazo si el feto está afectado. Cuando la decisión de la pareja es continuar el embarazo existen garantías para asegurar la atención médica de estos pacientes, y están creadas las condiciones para elevar la calidad y esperanza de vida de los mismos.

En nuestro criterio, la descentralización de las consultas de asesoramiento genético a las áreas de salud en la comunidad y la creación del CMGM a finales del año 2007 a contribuido al desarrollo de la Genética Médica, incluyendo la incorporación de nuevos asesores genéticos, a partir del año 2002, fueron elementos decisivos para lograr una mayor eficiencia del programa.<sup>2</sup>

Consideramos que el programa ha tenido un impacto positivo en el manejo de esta enfermedad como problema de salud, ya que ha contribuido a elevar la calidad y esperanza de vida de los afectados mediante el diagnóstico precoz, la atención médica y la educación de los pacientes y familiares acerca de la enfermedad. También ha contribuido a que las parejas de alto riesgo detectadas hayan tenido la oportunidad de decidir su conducta reproductiva.

Los reportes de la literatura muestran coincidencia en el desarrollo de programas de amplia cobertura poblacional para las enfermedades genéticas, de acuerdo a los problemas específicos de cada país, basados en el pesquisaje y realización del DPN, ayudaran a disminuir el número de personas afectadas.<sup>12-13</sup> En el caso de las hemoglobinopatías es posible hacerlo.

Los resultados del programa cubano de prevención de la Hb SS y Hb SC son alentadores en cuanto a esta disminución, sin obviar que los esfuerzos en nuestro país en la prevención secundaria han contribuido a lograr una mayor calidad y esperanza de vida para los que padecen la enfermedad.

## CONCLUSIONES

Hay un avance de carácter positivo en la eficiencia del programa en el período 2008-2012 en la Isla de la Juventud. La incidencia de las hemoglobinopatías SS diagnosticadas prenatalmente en la Isla de la Juventud es de 6.6 por 10 000 nacidos vivos. Es necesario continuar trabajando en el fortalecimiento de la prevención y educación en la población en cuanto al conocimiento de la sickle cell anemia.

## RECOMENDACIONES

- Crear una base de datos digital donde se registren los datos de los pacientes diagnosticados de sickle cell anemia.
- Estudiar a todos los niños con más de 7 meses de edad cuyo padre no se halla estudiado, siendo la madre portadora de sickle cell anemia y presente sintomatología consistente con hemoglobinopatías.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Granda H, Gispert S, Dorticós A, Martín M, Cuadras I. Cuban Programme for Prevention of Sickle Cell Disease. *Lancet*. 1991;337 (Jan 19):152-3.
2. Martín Ruiz MR, Lemus M, Machado B. Programa cubano de prevención de anemia falciforme. Resultados del período 1990-2005. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2008;2(2):59-66.
3. Álvarez Guerra ED, Fernández García A. La anemia de hematíes falciformes: Investigación para el diagnóstico y tratamiento. *Ciencia en su PC*. 2007(4): 1-11. [citado 2009 Dic 10] Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=181320170002>
4. García Peralta T, Nordet Carrera I, Machín García S, González Otero A, Muñiz Fernández A, Martínez Antuña G, et al . Aportes al estudio de la drepanocitosis: Análisis clínico y hematológico en los primeros 5 años de la vida. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* [revista en la Internet]. 1999 Ago [citado 2012 Jun 14] ; 15(2): 96-104. Disponible en:



- [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02891999000200003&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02891999000200003&lng=es).
5. Fernandez AJ, Cabrera ZM, Alvarez F, Prieto JL, Medianeja VL, Villares A. Comprehensive care for patines with sickle cell disease in Cuba. Hematol. 2008;9 (1):20-33.
  6. Nusbaum RL, Mc Innes RR, Wilard HF. Thompson and Thompson. Genética en medicina. 7<sup>a</sup> Ed. Barcelona: Elsevier; 2008.
  7. Martín M, Beltran Y, García M, Fuentes L. Eficiencia de las acciones preventivas prenatales en relación con niños nacidos con anemia falciforme. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):23-7.
  8. González-Lucas N, Lantigua-Cruz A. Diseño de proyectos de investigación. Su impacto en la medicina comunitaria. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):58-62.
  9. Taboada N, Gómez M, Algora A, Noa M. Arcas G, Herrera M. Resultados del programa de prevención de hemoglobinopatías SS y SC en Villa Clara. Rev Cubana Genet Comunit. 2010;4(1):37-41.
  10. Villares Álvarez Icilany, Ríos Araújo Bárbara Teresa, Fernández Águila Julio Dámaso, Cabrera Zamora Maritza, Guerra Alfonso Tamara, Prieto Jiménez Leobaldo. Manifestaciones oculares en adultos con drepanocitosis de la provincia Cienfuegos. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en la Internet]. 2009 Ago [citado 2013 Jun 21] ; 25(2): 75-85. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892009000200008&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892009000200008&lng=es).
  11. Svarch Eva. Fisiopatología de la drepanocitosis. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en la Internet]. 2009 Abr [citado 2013 Jun 21] ; 25(1): . Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892009000100003&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892009000100003&lng=es).
  12. Leyva O, Martínez A, Calvo M, Martínez N, Rubinos A. Frecuencia de portadores de hemoglobina S y C en gestantes de la provincia de Guantánamo, 2005-2009. Rev Cubana Genet Comunit 2010;4(3):54-56.

13. Canatan D, Kose MR, Ustundang M, Haznedaroglu D, Ozbas S. Hemoglobinopathy control program in Turkey. *Community Genet.* 2006;9(2):124-6.
14. Lantigua-Cruz A, Lemus-Valdés MT, Marcheco-Turuel B. Medical genetics services in Cuba. *Rev Cubana Genet Comunit* 2008;1(1):15-9.
15. Marcheco B. Cuba's National Medical Genetic Program. *MEDIC REVIEW.* 2009;11(1):11-13.

<sup>1</sup> *Licenciada en Microbiología, Centro de Genética Provincial Isla de la Juventud.*

<sup>2</sup> *Licenciada en Bioquímica. Especialista en Citogenética, profesora instructora de la Facultad de Ciencias Médicas de la Isla de la Juventud.*

<sup>3</sup> *Licenciada en Laboratorio Clínico. Profesora Instructora, Centro de Genética Municipal Isla de la Juventud.*