
Multimed 2019; 23(6)

Noviembre-Diciembre

Artículo original

Alteraciones citogenéticas en gestantes con edad avanzada. Granma. 2016-2018

Cytogenetic alterations in pregnant women with advanced age. Granma 2016-2018

Alterações citogenéticas em gestantes com idade avançada. Granma 2016-2018

Esp. II MGI. Yoadis Martínez Fonseca. ^{I*}

Ms.C. Educ. Sup. Ramón Luis Fonseca González. ^{II}

Ms.C Asesor. Genét. Esp. I MGI. Yicsy Leanes Díaz Guerra. ^{III}

Esp. II MGI. Sara Argelia Otero Naranjo. ^{II}

Lic. Lab. Clín. Dariana Cristina Espinosa Álvarez. ^{III}

^I Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Policlínico Docente Bayamo Oeste. Bayamo. Granma, Cuba.

^{II} Filial de Ciencias Médicas Bayamo. Granma, Cuba.

^{III} Centro Provincial de Genética Médica de Granma. Bayamo. Granma, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Email: yoadismfs@infomed.sld.cu

RESUMEN

Uno de los riesgos asociados al embarazo es la edad materna avanzada, la cual es considerada en nuestro país, a partir de los 35 años de edad. En la actualidad, constituye el principal motivo de indicación para el diagnóstico prenatal citogenético (DPC). Se realizó un estudio descriptivo transversal, con el objetivo de describir la frecuencia de las alteraciones citogenéticas en

gestantes con avanzada edad en la provincia Granma en el período de 2016 a 2018. La muestra estuvo constituida por 803 gestantes de 37 años y más a las que se le realizó el diagnóstico prenatal citogenético por amniocentesis entre las 16 y 20 semanas de acuerdo a la fecha de la última menstruación (FUM) o por ultrasonido del primer trimestre en las gestantes con FUM dudosa. Los estudios citogenéticos en el líquido amniótico dirigidos a mujeres de edad materna avanzada están establecidos en nuestro país a las gestantes que tengan ≥ 37 años ya que se considera el grupo poblacional de mayor riesgo. En el período estudiado se realizaron 803 estudios citogenéticos. Durante estos tres años de trabajo se obtuvo un 2,6% de resultados positivos, dentro de ellos 57,1% corresponden a aberraciones numéricas y 42,9% a estructurales. Bayamo (52,4%) resultó el municipio con mayor número de casos positivos.

Palabras clave: Diagnóstico prenatal; Amniocentesis; Diagnóstico prenatal citogenético.

ABSTRACT

One of the risks associated with pregnancy is advanced maternal age, which is considered in our country, from 35 years of age. At present, it constitutes the main reason for indication for cytogenetic prenatal diagnosis (CPD). A descriptive cross-sectional study was carried out, with the objective of describing the frequency of cytogenetic alterations in pregnant women with advanced age in the province of Granma in the period from 2016 to 2018. The sample consisted of 803 pregnant women aged 37 years and older at whom the cytogenetic prenatal diagnosis was made by amniocentesis between 16 and 20 weeks according to the date of the last menstruation (FUM) or by ultrasound of the first trimester in pregnant women with doubtful FUM. Cytogenetic studies in amniotic fluid aimed at women of advanced maternal age are established in our country to pregnant women who are ≥ 37 years old since it is considered the population group with the highest risk. In the period studied, 803 cytogenetic studies were performed. During these three years of work, 2.6% of positive results were obtained, 57.1% of which correspond to numerical aberrations and 42.9% to structural ones. Bayamo (52.4%) was the municipality with the highest number of positive cases.

Keywords: Prenatal diagnosis, Amniocentesis, Prenatal cytogenetic diagnosis.

RESUMO

Um dos riscos associados à gravidez é a idade materna avançada, considerada em nosso país a partir dos 35 anos de idade. Atualmente, constitui o principal motivo de indicação para o diagnóstico pré-natal citogenético (DPC). Foi realizado um estudo transversal descritivo, com o objetivo de descrever a frequência de alterações citogenéticas em gestantes com idade avançada na província de Granma no período de 2016 a 2018. A amostra foi composta por 803 gestantes com 37 anos ou mais de idade, nas quais o diagnóstico citogenético pré-natal foi realizado por amniocentese entre 16 e 20 semanas, de acordo com a data da última menstruação (FUM) ou por ultrassom do primeiro trimestre em gestantes com FUM duvidoso. Estudos citogenéticos em líquido amniótico direcionados a mulheres em idade materna avançada são estabelecidos em nosso país para gestantes com idade ≥ 37 anos, uma vez que é considerado o grupo populacional de maior risco. No período estudado, foram realizados 803 estudos citogenéticos. Durante esses três anos de trabalho, foram obtidos 2,6% de resultados positivos, 57,1% dos quais correspondem a aberrações numéricas e 42,9% a estruturais. Bayamo (52,4%) foi o município com o maior número de casos positivos.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal, Amniocentese, Diagnóstico citogenético pré-natal.

Recibido: 1/10/2019

Aprobado: 18/10/2019

Introducción

La citogenética es el campo de la genética que comprende el estudio de la estructura, función y comportamiento de los cromosomas. Los primeros pasos en la citogenética humana se dieron a

finales del siglo XIX con la publicación de Flemming en 1882 de las primeras ilustraciones del cromosoma humano a partir de observaciones al microscopio, aunque fueron observados por primera vez en células vegetales por Karl Wilhelm von Nägeli en 1842. Algunos años más tarde en 1888, otro anatomista alemán, Waldeyer introdujo el término cromosoma, que significa cuerpo coloreado. Tras el desarrollo de la genética, a principios del siglo XX, se dedujo que el conjunto de cromosomas (cariotipo) era quien portaba los genes. Levitsky fue el primero que definió el cariotipo como la apariencia fenotípica de los cromosomas somáticos, en contraste con su contenido genético. ⁽¹⁾

La pesquisa de diversas enfermedades genéticas es uno de los programas preventivos con actual importancia a nivel de la salud pública. El Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC), utilizando las células del líquido amniótico, constituye la principal modalidad en Cuba para realizar los estudios cromosómicos prenatales. Este programa se desarrolla en nuestro país desde la década del 80, introducido en el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), al iniciarse en 1984 el subprograma de Diagnóstico Prenatal Citogenético, que se fue extendiendo al resto del país en los Centros Provinciales de Genética Médica, donde se remiten todas las embarazadas de riesgo para este tipo de enfermedad. ⁽²⁾

Los estudios citogenéticos en el líquido amniótico dirigidos a mujeres de edad materna avanzada están establecidos en nuestro país a las gestantes que tengan ≥ 37 años ya que se considera el grupo poblacional de mayor riesgo. Dentro de las múltiples aplicaciones médicas que tiene la citogenética, el punto más crítico lo tiene el (DPC), debido a que de su resultado se deriva una decisión tan importante para la familia como continuar o no un embarazo. Este debe realizarse a su vez con rapidez y eficacia, estando involucrados múltiples factores que van desde la obtención de la muestra, la transportación, las condiciones de cultivo y procesamiento, así como el análisis cromosómico, que culmina con el resultado final del cariotipo fetal. En correspondencia con esto, los citogenetistas deben saber evaluar cada caso individualmente y tomar decisiones adecuadas para brindar un correcto diagnóstico que permita un apropiado asesoramiento genético. ⁽³⁾

El diagnóstico prenatal citogenético (DPC) en gestantes en riesgo, incluida la edad materna avanzada, forma parte del Programa cubano de Diagnóstico, Manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, y tiene como objetivo brindar la oportunidad a las gestantes con riesgo de tener descendencia afectada por aberraciones cromosómicas de conocer en la etapa prenatal si el producto de la concepción está afectado, a fin de tomar decisiones reproductivas de acuerdo con sus intereses. ⁽⁴⁾

El Diagnóstico Prenatal (DP) supone un conjunto de actuaciones y metodologías encaminadas a conocer la adecuada formación y el correcto desarrollo del feto durante la gestación. Además de la detección de anomalías fetales y en su caso la posibilidad de interrupción voluntaria del embarazo (IVE), el diagnóstico prenatal incluye la realización de un consejo genético previo a la gestación para asegurar decisiones basadas en una información completa, así como un consejo genético posterior a la prueba invasiva en aquellos casos con fetos afectados. ^(4,5)

La precocidad en el diagnóstico de una anomalía congénita fetal conlleva la posibilidad de anticipar la interrupción de la gestación, lo cual supone una menor repercusión psicológica y una disminución de la morbilidad materna. Aunque la mayoría de las gestaciones no muestran patología fetal, la confirmación de normalidad contribuye a reducir la ansiedad durante el resto del embarazo. La integración de todas las actuaciones necesarias para el diagnóstico de anomalías congénitas es altamente compleja, por lo que su realización se organiza en torno a un programa multidisciplinar en el que la Genética desempeña un papel esencial para la identificación de estas anomalías. ⁽⁵⁾

La combinación del avance de los métodos de cultivos celulares y técnicas de análisis citogenético posibilitaron el reconocimiento del estudio cromosómico prenatal como un método seguro y fiable para la detección de cromosomopatías. El diagnóstico prenatal citogenético se lleva a cabo mediante técnicas invasivas que proporcionan la muestra para su estudio, técnicas estrechamente ligadas al desarrollo de la ecografía obstétrica que posibilitan el estudio anatómico del feto y la realización de estos procesos. Estudios poblacionales han

reportado que entre 5-10 % de las gestantes se someten a una prueba invasiva para la detección de cromosomopatías.⁽⁵⁾

Las anomalías cromosómicas, cromosomopatías o aneuploidías son alteraciones en el cariotipo del individuo que pueden afectar al número o a la estructura de los cromosomas, a los autosomas o los cromosomas sexuales. De esta manera se pueden encontrar teóricamente: nulisomías (falta de dos cromosomas homólogos), monosomías (falta de un cromosoma), disomías (número de cromosomas adecuado, pero los cromosomas provienen de un mismo progenitor, herencia uniparental disómica), trisomías (un cromosoma extra), tetrasomías (2 o más cromosomas extras, generalmente los sexuales) y pentasomías.^(5,6)

Aunque las anomalías cromosómicas ocurren hasta en el 5% de las concepciones, la mayoría de ellas no suele alcanzar relevancia clínica (al suponer el nacimiento de individuos afectados) dada la alta tasa de letalidad que conlleva la disrupción morfogénica secundaria al desequilibrio genómico. De carácter hereditario (un pequeño porcentaje) o como expresión de un fenómeno de novo, las anomalías cromosómicas se pueden asociar a alteraciones en el desarrollo embrionario que en ocasiones conducen a nacidos vivos con retraso mental importante y/o defectos físicos y funcionales, lo que supone una importante causa de morbilidad y cuya asistencia lleva asociada a un alto gasto social y sanitario. Dentro de las cromosomopatías fetales, la trisomía 21 o síndrome de Down (SD) adquiere una especial relevancia al ser la aneuploidía más frecuente en el recién nacido, la de mayor supervivencia postnatal y la causa más común de retraso mental.⁽⁶⁻⁸⁾

El presente trabajo tiene como objetivo determinar el comportamiento de la realización del diagnóstico prenatal citogenético en las gestantes con avanzada edad de la provincia Granma en el período de 2016 a 2018.

Método

Se realizó un estudio descriptivo transversal, con el objetivo de describir la frecuencia de las alteraciones citogenéticas en gestantes con avanzada edad en la provincia de Granma en el período de 2016 a 2018. La muestra estuvo constituida por 803 gestantes de 37 años y más a las que se le realizó el diagnóstico prenatal citogenético por amniocentesis entre las 16 y 20 semanas de acuerdo a la fecha de la última menstruación (FUM) o por ultrasonido del primer trimestre en las gestantes con FUM dudosa. En todos los casos se procedió a realizar una historia clínica luego de la cual se le suministró un consentimiento informado amplio y detallado sobre el procedimiento a ser realizado enfatizando en las posibles complicaciones, luego de ser aceptado, se realizó un estudio ecográfico por especialistas entrenados en el proceder, en un local creado con este fin en el Centro Provincial de Genética Médica de Granma, con condiciones de seguridad y control epidemiológico adecuadas y auxiliados por un equipo PHILIPS, Affiniti 70G para la localización del sitio de punción visualizando al feto, a fin de precisar la edad gestacional, anatomía fetal detallada, localización placentaria, selección de la mejor ventana para la toma de líquido amniótico, bolsón adecuado para la extracción y comprobación de la vitalidad fetal antes y después de la realización del proceder. El cultivo de células fetales se realizó en tres frascos de cultivo por paciente en condiciones específicas para este tipo de tejido.

La obtención de cromosomas a partir de células fetales se realizó por métodos convencionales estandarizados en el laboratorio. El análisis cromosómico se realizó de acuerdo con el Sistema Internacional para Nomenclatura en Citogenética Humana del 2013; se analizaron como mínimo 15 metafases con una resolución de 450 bandas. La información fue coleccionada a partir de los registros del laboratorio de citogenética del Centro Provincial de Genética Médica de Granma.

En los casos en los cuales se obtuvo un resultado cromosómico anormal se procedió a realizar el asesoramiento genético con la finalidad de explicar a los padres en qué consistía el problema y la expresión clínica de la anormalidad y sus consecuencias, así como los riesgos de recurrencia.

Para el análisis estadístico de los resultados se construyó una base de datos en el programa Excel que incluyó las variables estudiadas en cada una de las pacientes. Se estudiaron variables

tales como: edad materna avanzada, municipio de residencia, diagnóstico prenatal citogenético, alteración citogenética, aberración numérica y aberración estructural. Las variables se recolectaron a través de la revisión de las historias clínicas individuales. Para la descripción de los datos se calcularon las frecuencias absolutas y relativas, centro (media aritmética) y dispersión (desviación estándar). Se tuvieron en cuenta los aspectos éticos según la declaración de Helsinki y las regulaciones estatales del Ministerio de Salud Pública.

Los resultados se presentaron en forma de gráficos y textos, en números absolutos y porcentajes. Los datos obtenidos fueron manejados únicamente por los investigadores involucrados directamente en el estudio.

Resultados

Durante los 3 años de registros revisados, se procesaron 803 muestras, sobre la indicación para realizar el diagnóstico prenatal citogenético por edad materna. La mayor cantidad de casos estudiados según municipio de procedencia fueron: Bayamo 32.6 % (262), Manzanillo 11.2 % (90) y Jiguaní 8.3 % (67). (Tabla 1)

Tabla 1. Distribución de las gestantes por municipios. Provincia Granma. 2016 – 2018.

Municipio	Total		2016		2017		2018	
	No	%	No	%	No	%	No	%
Bayamo	262	32,6	79	31,2	123	32,7	60	34,5
Manzanillo	90	11,2	25	9,9	48	12,8	17	9,8
Jiguaní	67	8,3	22	8,7	31	8,2	14	8,0
Río Cauto	60	7,5	21	8,3	25	6,6	14	8,0
Bartolomé Masó	50	6,2	12	4,7	27	7,2	11	6,3
Yara	43	5,4	19	7,5	13	3,5	11	6,3
Media Luna	41	5,1	16	6,3	24	6,4	1	0,6
Guisa	41	5,1	13	5,1	18	4,8	10	5,7
Buey Arriba	41	5,1	10	4,0	20	5,3	11	6,3

Niquero	31	3,9	11	4,3	14	3,7	6	3,4
Pilón	30	3,7	11	4,3	9	2,4	10	5,7
Campechuela	25	3,1	5	2,0	14	3,7	6	3,4
Cauto Cristo	22	2,7	9	3,6	10	2,7	3	1,7
Total	803	100,0	253	100,0	376	100,0	174	100,0

Fuente: Registros Centro Provincial Genética Médica Granma.

La tabla 2, representa la mayor cantidad de casos positivos según municipio de procedencia se encontraron en: Bayamo 52.4 % (11), Jiguaní 9.5 % (2) y Buey Arriba 9.5 % (2).

Tabla 2. Distribución de las gestantes con diagnóstico prenatal citogenético positivo por municipios.

Provincia Granma. 2016 – 2018.

Municipio	Total		2016		2017		2018	
	No	%	No	%	No	%	No	%
Bayamo	11	52,4	4	40,0	4	57,1	3	75,0
Jiguaní	2	9,5	1	10,0	1	14,3	0	0,0
Buey Arriba	2	9,5	1	10,0	1	14,3	0	0,0
Yara	1	4,8	1	10,0	0	0	0	0,0
Bartolomé Masó	1	4,8	0	0,0	0	0	1	25,0
Campechuela	1	4,8	1	10,0	0	0	0	0,0
Niquero	1	4,8	1	10,0	0	0	0	0,0
Pilón	1	4,8	1	10,0	0	0	0	0,0
Cauto Cristo	1	4,8	0	0,0	1	14,3	0	0,0
Total	21	100,0	10	100,0	7	100,0	4	100,0

Fuente: Registros Centro Provincial Genética Médica Granma.

La mayor cantidad de anomalías cromosómicas encontradas son de tipo numéricas 57.1 % (12) y las estructurales con 42.9% (9). (Tabla 3)

Tabla 3. Alteraciones citogenéticas en gestantes. Provincia Granma. 2016 – 2018.

Resultado del diagnóstico	Total		2016		2017		2018	
	No	%	No	%	No	%	No	%

Numérica	12	57,1	6	60,0	2	28,6	4	100,0
Estructurales	9	42,9	4	40,0	5	71,4	0	0,0
Total	21	100,0	10	100,0	7	100,0	4	100,0

Fuente: Registros Centro Provincial Genética Médica Granma.

El trastorno cromosómico de tipo numérico más frecuente es la aneuploidia autosómica, trisomía 21 o Síndrome de Down, con 9 casos, representando el 75 % del total de cromosomopatías, resultando superior a lo encontrado en las provincias de Camagüey (42,66 %) y Pinar del Río (48,3 %) y en países como México, donde se reportan cifras del 39 %, (1, 5, 11) además representa la mayor tasa diagnosticada de cromosomopatías en la etapa evaluada (1,2 por cada 100 mujeres estudiadas). (Tabla 4)

Tabla 4. Distribución de las gestantes según tipo de aberración numérica. Provincia Granma. 2016 – 2018.

Municipio	Total		2016		2017		2018	
	No	%	No	%	No	%	No	%
Trisomía 21	9	75,0	4	66,7	2	100,0	3	75,0
Trisomía 18	1	8,3	1	16,7	0	0,0	0	0,0
Trisomía 13	1	8,3	1	16,7	0	0,0	0	0,0
Trisomía X	1	8,3	0	0,0	0	0,0	1	25,0
Total	12	100,0	6	100,0	2	100,0	4	100,0

Fuente: Registros Centro Provincial Genética Médica Granma.

De acuerdo al estudio realizado, la tabla 5 muestra, que el trastorno cromosómico de tipo estructural de aparición más frecuente fue el cariotipo masculino con una inversión paracéntrica en el cromosoma 1, 4 casos (44.4 %). En el año 2018 no se reportan aberraciones.

Tabla 5. Distribución de las gestantes según tipo de aberración estructural. Provincia Granma. 2016 – 2018.

Tipo de aberración estructural	Total		2016		2017	
	No	%	No	%	No	%
Cariotipo masculino con una inversión paracéntrica en el cromosoma 1	4	44,4	3	75,0	1	20,0
Cariotipo femenino con una inversión pericéntrica en el cromosoma 9	2	22,2	1	25,0	1	20,0
Cariotipo masculino con una translocación entre el cromosoma 1 y 16	1	11,1	0	100,0	1	20,0
Cariotipo femenino con una inversión paracéntrica en el cromosoma 1	1	11,1	0	100,0	1	20,0
Cariotipo masculino con una inversión pericéntrica en el cromosoma 9	1	11,1	0	100,0	1	20,0
Total	9	100,0	4	100,0	2	100,0

Fuente: Registros Centro Provincial Genética Médica Granma.

Discusión

Dentro de las indicaciones más frecuentes para realizar durante el embarazo un procedimiento invasivo que tiene como fin obtener una muestra de origen en la gestación está la edad materna avanzada.⁽⁹⁾

Las anomalías cromosómicas son una de las causas más frecuentes de muerte perinatal y discapacidad infantil (NF. 2011), están asociadas a la aparición de enfermedades hereditarias, siendo una causa importante de retraso mental y defectos congénitos.⁽¹⁰⁾ Este trabajo muestra el porcentaje de aberraciones cromosómicas encontradas en 803 casos estudiados en 3 años, el cual fue de 2.62 %. De estos pacientes el 57.1 % (12) eran pacientes con cromosomopatía de tipo numérica (aneuploidías) y sólo el 42.9 % (9) casos. Lo que concuerda con un estudio realizado en la provincia de Camagüey, Cuba, donde presentaron en 25 años 350 casos con anomalías cromosómicas, donde el 69.0% fueron de casos detectados con aneuploidías (Pérez Estévez, Montes de Oca, Pimental Benítez, Martín Cuesta, & Arrieta García, 2012).⁽¹¹⁾ Para poder detectar a tiempo una anomalía cromosómica es necesario hacer un “diagnóstico prenatal”, que es el conjunto de estudios disponibles para conocer la adecuada formación y el correcto desarrollo del feto. Los métodos invasivos son útiles para confirmar algún proceso patológico en pacientes con riesgo de tener alteraciones genéticas como consecuencia de la

edad materna, antecedentes familiares, tamiz bioquímico positivo o anomalías detectadas por ultrasonido.⁽¹⁰⁾

El trastorno cromosómico más frecuente y mejor conocido, así como la principal causa genética de retraso mental moderado es el síndrome de Down o trisomía 21.⁽¹²⁾

Lo que coincide con un estudio realizado en 2013-2017 en la provincia de Granma, Cuba, la cual presentaron en 42 casos con anomalías cromosómicas, donde el 45 % fueron de casos detectados con trisomía 21 (Martínez Fonseca Yoadis, Moreno Massip Hibo Rosilver, Mendoza Del Toro Yelenies, Escalona Guevara Pilar, Otero Naranjo Sara Argelia, Tamayo Cordoví Alitza).⁽³⁾

La trisomía 21 (Síndrome de Down), constituye la aneuploidía con mayor frecuencia e impacto social y económico. Kiekebushc, de acuerdo a sus datos publicados, la prevalencia de Síndrome de Down está, en la actualidad, por sobre 2,2 por 1000 nacimientos y recalca que tiene una estrecha relación a la edad materna y la capacidad de diagnóstico prenatal seguido de aborto electivo, en los países en los cuales está permitido (Medicina fetal, 2016). Hernández Herrera y colaboradores mencionan en un estudio realizado en un Hospital del Seguro Social que las trisomías más frecuentes fueron las trisomías 21, 18 y 13.¹³ Lo cual coincide con nuestro estudio, al igual que el realizado en el Hospital de Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Fudan de la República Popular de China en 87 mujeres maternas de edad avanzada para determinar la eficacia del uso invasivo de tecnología de ADN de pruebas de cribado del síndrome de Down, se encontró que la trisomía 21 (Síndrome de Down) fue mayor que otras aneuploidías (Trisomía 18, Trisomía 13) detectadas con este procedimiento y diagnosticados por medio de un examen de cariotipo.⁽¹⁴⁾

Dentro de las numerosas aplicaciones médicas de la citogenética, el diagnóstico prenatal citogenético (DPC) constituye tal vez el punto más crítico, debido a que de sus resultados se deriva una importante decisión para la familia: continuar o no un embarazo. La mayor parte de las alteraciones cromosómicas sucede en parejas con cromosomas sanos y se originan como eventos nuevos, casi siempre durante la gametogénesis. Se estima que del 18 al 19 % de los ovocitos y del 3 al 4 % de los espermatozoides son aneuploides, por lo que no es sorprendente

que una de cada 13 concepciones tenga alteraciones cromosómicas con implicaciones médicas, económicas y sociales.⁽¹⁵⁾

En Cuba, el diagnóstico prenatal citogenético por cultivo de células del líquido amniótico presenta un alto nivel de confiabilidad en sus resultados. En los últimos estudios realizados se ha reportado un aumento significativo de mujeres que se embarazan después de los 35 años de edad, aspecto que tiene igual comportamiento en los países desarrollados, teniendo en cuenta las políticas de salud encaminadas a una atención gratuita y con accesibilidad a toda la población.

Durante el periodo analizado se manifiesta la aceptación del diagnóstico prenatal citogenético por parte de las gestantes. Se ha demostrado que la edad materna avanzada constituye la principal causa de su indicación, numerosos estudios muestran la relación que existe entre la edad materna avanzada y el riesgo de nacimiento de un niño Síndrome de Down.⁽⁴⁾

Es de vital importancia que los servicios de Genética Médica en Cuba pongan cada vez mayor énfasis en la identificación del riesgo genético preconcepcional y/o prenatal, así como en la atención y cuidado del paciente como objetivos primordiales, además de la necesidad de conducir su actuación acorde con los principios éticos en la práctica de la genética médica, de manera que se garantice durante el asesoramiento el ejercicio de la autonomía del individuo en la toma de decisiones, cumpliendo con la obligación de ofrecerle toda la información que solicita y que requiere para ello. La investigación desarrollada muestra que la edad materna avanzada de las gestantes es el principal criterio de indicación para el estudio cromosómico del líquido amniótico, así como el hecho de que las aberraciones cromosómicas numéricas predominaron sobre las demás, y entre ellas, la trisomía del cromosoma 21.

Es por todo esto que sería importante la realización de estudios posteriores que contribuyan a disminuir la incidencia del principal factor de riesgo de tener un hijo con alguna anomalía cromosómica, para así poder ofrecerle una atención prenatal más integral y específica, elevar la calidad de vida de los recién nacidos y reducir el impacto que puede tener para la familia y la sociedad el nacimiento de un niño con algún defecto cromosómico.

Conclusiones

El municipio de mayor incidencia de casos positivos fue Bayamo y las áreas de salud más afectadas fueron el policlínico I de Manzanillo y Jimmy Hirtzel de Bayamo. En el diagnóstico prenatal citogenético el mayor número de pacientes mostraron resultados normales. El municipio de Bayamo registró el mayor número de gestantes con alteraciones citogenéticas, principalmente en los años 2016 y 2017. Las alteraciones citogenéticas numéricas fueron las que predominaron, principalmente en el municipio Bayamo. La aberración numérica que más predominó fue la trisomía 21, con mayor número de gestantes en el año 2016 y en mujeres de 39 años. El cariotipo masculino con una inversión paracéntrica en el cromosoma 1 fue la aberración estructural que más se identificó, con mayor número de gestantes en el año 2016 y en mayores de 38 años.

Referencias bibliográficas

1. García Salazar AA, Pimentel Benítez H. Resultados del diagnóstico Prenatal Citogenético en Camagüey, en el período 1986-2015. [Internet]. s/a [citado 4/5/2019]. Disponible en: <http://www.tecnosaludcmw2017.sld.cu/index.php/socoenf/tecnosalud2017/paper/viewFile/91/54>
2. Reyes Reyes E, Silva González G, Ochoa Hidalgo A, Rodríguez Peña Y, Figuera Regueiro A. Resultados de seis años de estudios citogenéticos en líquido amniótico. Rev Electrónica Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2015 [citado 4/5/2019]; 40(11). Disponible en: http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/369/html_109
3. Martínez Fonseca Y, Moreno Massip Hibo R, Mendoza Del Toro Y, Escalona Guevara P, Otero Naranjo SA, Tamayo Cordoví A. Diagnóstico prenatal citogenético a gestantes de avanzada edad

materna durante el período 2013-2017 en la provincia Granma. MULTIMED 2018; 22(6): 1134-43.

4. Blanco Pérez I, Miñoso Pérez S, Barroso Gazquez C, Socarras Gámez A, Cué Perdomo E. Estado del programa de diagnóstico prenatal citogenético. Rev Ciencias Médicas 2015; 19(2): 214-222.

5. Gómez Rodríguez MJ. Evolución de los criterios de selección de gestantes en riesgo de cromosopatía fetal. [Tesis]. España: Universidad Complutense de Madrid; 2017. [citado 4/5/2019]. Disponible en: <http://eprints.ucm.es/44486/1/T39221.pdf>

6. Ruoti Cosp M. Análisis de los resultados de amniocentesis genética en un centro privado. Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud. 2016; 14(2): 75-83.

7. Falcón Fonte Y, Cabrera Rodríguez N, Morejón Hernández G, Cruz Miranda AE, Pérez Rodríguez D. Programa de Diagnóstico Prenatal Citogenético. Rev Ciencias Médicas 2015; 19(6): 1094-1101.

8. Mora-Alferez AP, Paredes D, Rodríguez O, Quispe E, Chavesta F, Klein de Zigelboim E, et al. Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos. Rev. peru. ginecol. obstet. 2016; 62(2): 141-51.

9. Fandiño-Losada A, Lucumí-Villegas B, Ramírez-Cheyne J, Isaza-de Lourido C, Saldarriaga C. Valor predictivo positivo del diagnóstico prenatal invasivo para alteraciones cromosómicas. Rev. Fac. Med. 2018; 66(1): 19-24.

10. Armas García LE, Gómez Valencia L, García Días AD, Cortes Viayra AC, Leal Soriano K, Salas García R. Análisis retrospectivo de anomalías cromosómicas de tipo numéricas en pacientes del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" (2005-2015). Revista de Salud Pública y Nutrición 2016; 15(4): 1-8.

11. Pérez Estévez O, Montes de Oca E, Pimental Benítez H, Martín Cuesta N, Arrieta García R. Las aneuploidías cromosómicas en la provincia Camagüey. Experiencia en 25 años de diagnóstico postnatal. Rev Cubana Genet Comunit 2012; 6(3): 39-43.

12. Luna Barrón B, Taboada López G, Rada Tarifa A, Lafuente Álvarez E, Burgos Zuleta JL, Luna Barrón R, et al. Diagnóstico prenatal integral de síndrome de Down en la Paz- Bolivia,

correlación sérica, ecográfica, citogenética y molecular a propósito de un caso. Rev Méd La Paz 2014; 20(2): 43-9.

13. Hernández-Herrera RJ, Rojas-Patlán L, Garza-Pérez RM, Dávila-Rodríguez M, Cortés Gutiérrez E, García-Rodríguez EO, et al. Anormalidades cromosómicas en pacientes de un hospital de Ginecoobstetricia. Rev Med Inst Mex Seguro Soc 2014; 52(1): 90-3.

14. Zhang J, Bin Z. Second-generation non-invasive high-throughput DNA sequencing technology in the screening of Down's syndrome in advanced maternal age women. Biomed Rep 2016; 4(6): 715-718.

15. Díaz-Véliz--Jiménez P, Vidal-Hernández B, González-Santana I. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. Medisur 2016; 14(5): 584-90.

Conflicto de intereses

Los autores no declaran conflicto de intereses.

No. ORCID de los autores:

Yoadis Martínez Fonseca: <https://orcid.org/0000-0002-7316-3180>

Ramón Luis Fonseca González: <https://orcid.org/0000-0001-8897-9417>

Yicsy Leanes Díaz Guerra: <https://orcid.org/0000-0002-8716-7748>

Sara Argelia Otero Naranjo: <https://orcid.org/0000-0002-9045-5716>

Dariana Cristina Espinosa Álvarez: <https://orcid.org/0000-0002-6081-110X>