

PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE LA ANEMIA POR HEMATÍES FALCIFORMES EN CIUDAD DE LA HABANA

INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA

Lic. Hilda Granda Ibarra*, Dra. Aida Dorticós Balea**, Dr. Marcos Martín Ruiz***, Lic. Gisela Martínez Antuña****, Lic. Raúl Ferreira Capote***** y Dr. José A. Oliva Rodríguez*****

Granda Ibarra, H. y otros: *Programa de Prevención de la Anemia por Hematíes Falciformes en Ciudad de La Habana.*

Se exponen los resultados del Programa de Prevención de la Anemia por Hematíes Falciformes en Ciudad de La Habana. Se informa que en el período que se analiza se estudiaron 69 527 muestras de sangre de mujeres embarazadas y se detectaron 2 106 portadoras de hemoglobina S (HbS), 458 portadoras de hemoglobina C (HbC) y 28 hemoglobinopatías SS, SC y CC. Se detecta un total de 118 parejas de alto riesgo. Se realizan 33 diagnósticos prenatales.

INTRODUCCION

Las hemoglobinopatías constituyen las enfermedades de mayor frecuencia en todo el mundo.

De acuerdo con un informe de la Organización Mundial de la Salud (OMS)¹ cada año nacen 200 000 niños afectados y en el mundo existe un total de 240 millones de personas que sufren estas enfermedades.

En nuestro país, el 3 % de la población es portadora de HbS y cada año se calcula que nacen 100 niños afectados.

Al tener una tecnología apropiada para el pesquisaje masivo y una adecuada organización de salud, se decidió iniciar un programa para la prevención de esta enfermedad.

MATERIAL Y METODO

Se analizó desde 1980 hasta la fecha, un total de 69 527 muestras de sangre de mujeres embarazadas, provenientes todas de Ciudad de La Habana.

- * Candidata a Doctora en Ciencias Médicas. Licenciada en Ciencias Biológicas. Profesora Auxiliar de Genética Clínica. Departamento de Genética Médica del Instituto Superior de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón".
- ** Especialista de I Grado en Genética Clínica. Asistente de Genética Clínica. Departamento de Genética Médica del Instituto Superior de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón".
- *** Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructor de Genética Clínica. Departamento de Genética Médica del Instituto Superior de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón".
- **** Candidata a Doctora en Ciencias Médicas. Licenciada en Química. Jefa del Departamento de Bioquímica del Instituto de Hematología e Inmunología.
- ***** Licenciado en Química. Instituto de Hematología e Inmunología.
- ***** Especialista de II Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesor Titular de Ginecoobstetricia. Hospital Ginecoobstétrico Docente "Ramón González Coro".

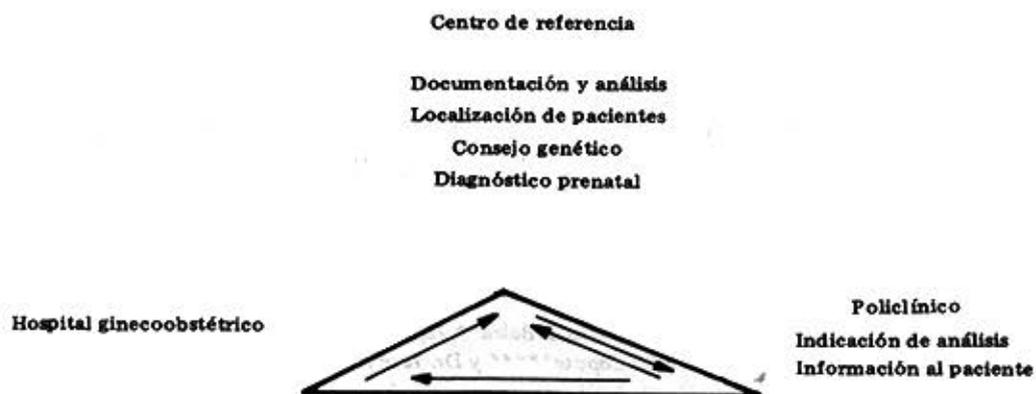


Figura 1. Programa de Prevención de la Anemia por Hematías Falciformes. Niveles de organización.

La indicación del análisis se realizó al nivel del policlínico como puede observarse en la figura 1 donde aparecen los niveles de organización del programa.

Las muestras fueron remitidas al centro de referencia para su análisis y documentación.

La sangre fue analizada mediante el método de pesquisaje electroforético de Hb y la prueba de solubilidad,^{2,3} ambas desarrolladas en Cuba y que permiten la realización del pesquisaje de forma segura, económica y confiable.

Todas las gestantes portadoras de Hb o HbC fueron localizadas por correo y citadas junto a sus esposos a la consulta de Consejo Genético, donde se les tomaron muestras de sangre para su posterior análisis y recibieron orientación médica sobre la enfermedad y el riesgo de tener una descendencia afectada.

Las familias de alto riesgo detectadas fueron citadas nuevamente a consulta a fin de recibir orientación sobre el riesgo de tener descendencia afectada y los métodos de ultrasonografía y amniocentesis utilizados en el diagnóstico prenatal. Este esquema de atención puede observarse en la figura 2.

El diagnóstico prenatal de la enfermedad se realizó por enzimas de restricción con la utilización del método desarrollado por Kan y Chang en 1978 y 1982.^{4,5}

La comprobación de los resultados del diagnóstico prenatal se hizo con el método de enfoque isoeléctrico de cadenas de hemoglobina desarrollado por Altland en 1979.⁶

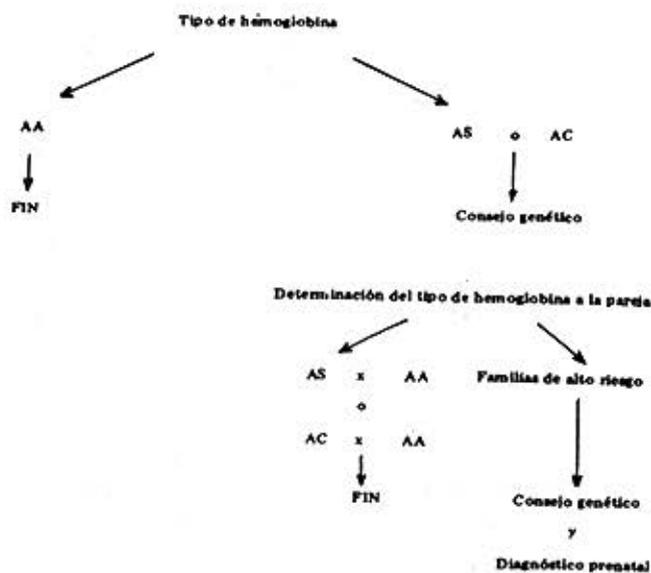


Figura 2. Niveles de atención.

RESULTADOS

En la tabla 1 aparecen los resultados obtenidos en estos años donde se analizó un total de 69 527 mujeres embarazadas y se detectaron 2 106 portadoras de HbS, 458 portadoras de HbC y 28 hemoglobinopatías SS, SC y CC.

Tabla 1. Resultados del Programa de Prevención de la Anemia por Hematíes Falciformes en Ciudad de La Habana. Enero de 1980 a agosto de 1984

Año	Total	AS	AC	SS	SC	CC	Otras variantes
1980	7 515	242	41	2	3	1	3
1981	5 105	129	33	—	—	—	—
1982	12 871	379	82	1	3	—	7
1983	24 443	742	172	4	5	—	9
1984	19 603	614	130	7	2	—	7
Total	69 527	2 106	458	14	13	1	26
	Porcentaje	3,03	0,66	0,02	0,02	0,001	0,04

En la tabla 2 aparecen los resultados de la consulta de Consejo Genético y como se observa, en el período se estudiaron 1 918 pacientes y 1 512 parejas; se obtuvo una efectividad de la consulta en 1984, del 84 %.

Como se desprende del análisis de esta tabla, en los primeros años la efectividad fue baja, lo cual fue debido a que la prevención se realizaba sólo a través del Consejo Genético y al hecho de que a la consulta se citaban púerperas y no gestantes.

Tabla 2. Resultados de la consulta de Consejo Genético

Período	Pacientes estudiados	Parejas analizadas	% de asistencia	% de efectividad
Enero de 1980 a agosto de 1981	193	118	43	27
Septiembre de 1981 a agosto de 1983	732	538	62	46
Septiembre de 1983 a agosto de 1984	993	856	97	84
Total	1 918	1 512		

La tabla 3 muestra las familias de alto riesgo detectadas en todos estos años y en la tabla 4 aparecen los resultados del diagnóstico prenatal; el dato de 4 entre las columnas AA y AC se refiere al hecho de no poder establecer el genotipo exacto del feto al carecer en ese momento de la enzima de restricción Hpa 1.

En la tabla 5 aparecen las primeras comprobaciones realizadas.

Tabla 3. Familias de alto riesgo detectadas

Período	Total detectado
1980	4
1981	3
1982	5
1983	42
1984	64
Total	118

Tabla 5. Comprobación del diagnóstico prenatal

	Análisis DNA fetal	Análisis Hb del recién nacido
AS	11	5&*
AC	3	2&
AA	6	6
SS	5	4*
SC	1	1
AA ó AC	4	2 (FAC)*
No útiles	3	1 (FAA)*
Total	33	21

& Aborto.

* Pendiente de analizar en el recién nacido.

Tabla 4. Resultados del diagnóstico prenatal

Total	AS	AA	AC	SS	SC	No útiles
33	11	6	3	5	1	3

DISCUSION Y CONCLUSIONES

Los resultados obtenidos en el desarrollo de este Programa aseguran el resultado exitoso de su extensión a todo el país.

La organización del Sistema Nacional de Salud, así como el hecho de contar con servicios provinciales de genética, nos garantiza que el Programa pueda llevarse a cabo en todos los rincones del país.

Dada la situación precaria en que viven la mayoría de los países que confrontan este problema de salud, y el mejoramiento ostensible de las condiciones del enfermo cuando éste es tratado tempranamente, la OMS¹ ha sugerido que en esos países se dediquen esfuerzos para la realización de pesquiasjes en el nacimiento, con el objetivo de la detección y atención

temprana del enfermo, sin embargo, la situación existente en nuestro país nos permite desarrollar un programa para la prevención y/o erradicación de esta enfermedad, lo que posibilita que Cuba se convierta en el primer país del mundo que erradica esta afección.

SUMMARY

Granda Ibarra H. et al.: *Programme por Preventig Sickle Cell Anemia in Havana City.*

Results obtained from the Programme for Preventing Sickle Cell Anemia in Havana City, are exposed. It is reported that during the period analyzed, 69 527 blood samples from pregnant women were studied and 2 106 carriers of hemoglobin S (HbS), 458 of hemoglobin C (HbC) and 28 hemoglobinopathies SS, SC and CC, were detected. A total of 118 high risk couples are detected. Thirty three prenatal diagnosis were performed.

RÉSUMÉ

Granda Ibarra, H. et al.: *Programme de Prévention de l'Anémie à Hématies Falciformes dans La Havane-Ville.*

Les auteurs exposent les résultats du Programme de Prévention de l'Anémie à Hématies Falciformes, dans La Havane-Ville. Pedant la période analysée, il a été étudié 69 527 prélèvements de sang de femmes enceintes, et il a été détecté 2 106 porteuses d'hémoglobine S (HbS), 458 porteuses d'hémoglobine C (HbC) et 28 hémoglobinopathies SS, SC et CC. Il a été détecté au total 118 couples à haut risque et il a été réalisé 33 diagnostics prénatals.

BIBLIOGRAFIA

1. WHO (*Community control of hereditary anaemias*): Memorandum from a WHO meeting. Bull WHO 61(1): 63-68, 1983.
2. Heredero, L. et al.: An economic high speed electrophoretic screening system for hemoglobin S and other proteins. Humangenetik 21: 167, 1974.
3. Heredero, L. et al.: A new form of the solubility test for Hemoglobin S. Results from a survey of 3 000 cases. Clin Chim Acta 71: 515, 1976.
4. Kan, Y. W., A. M. Dozy: Polymorphism of DNA sequence adjacent to human B-globin structural gene: Relationship to sickle mutation. Proc Natl Acad Sci USA 75: 5631, 1978.
5. Chang J. C.; Y. W. Kan: A sensitive new prenatal test for sickle cell anaemia. N Engl J Med 30: 307, 1982.
6. Atland, K. et al.: Improved screening test for abnormal hemoglobins from dried blood samples. Hum Genet 53: 97, 1979.

Recibido: 19 de diciembre de 1985. Aprobado: 12 de marzo de 1986.

Lic. Hilda Granda. Instituto Superior de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón", Departamento de Genética Médica. Avenida 31 No. 3102 esquina a 146, Cubanacán, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.