

EFICIENCIA DEL PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE LA ANEMIA POR HEMATIES FALCIFORMES (AHF) EN CIUDAD DE LA HABANA, EN EL PERIODO DE ENERO A DICIEMBRE DE 1986

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA. INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA

Dra. Hilda Granda Ibarra, Lic. María de los Angeles Zayas,** Lic. Blanca Suardiaz,*** Dra. Aida Dorticós Balea**** y Dr. Marcos Martín Ruiz******

Se expone la eficiencia encontrada en el Programa de Prevención de la Anemia por Hematíes Falciformes en Ciudad de La Habana en el periodo de enero a diciembre de 1986. Se señala que en dicho periodo se estudió el 95 % de las gestantes; que la asistencia de gestantes con la afección a la Consulta de Asesoramiento Genético fue del 92 %. Se expone que la confrontación con el estudio del tipo de hemoglobina al nacimiento destacó los siguientes resultados: no se detectaron niños con la enfermedad, a excepción de 7 ya conocidos, que nacieron de parejas de alto riesgo no sometidas a Diagnóstico Prenatal; se detectaron 2 parejas de alto riesgo no estudiadas por el pesquijaje. Se realiza un análisis de estos resultados.

INTRODUCCION

El Programa de Prevención de la Anemia por Hematíes Falciformes viene desarrollándose en Ciudad de La Habana desde 1981, pero no es hasta 1983, con la incorporación de las técnicas de diagnóstico prenatal, que dicho Programa alcanza su máxima eficiencia.¹

En el presente trabajo se hace una evaluación del resultado de este Programa mediante la comparación de los resultados obtenidos con el mismo y

* Candidata a Doctora en Ciencias. Profesora Auxiliar de Genética. Jefa del Departamento de Genética Bioquímica.

** Aspirante a Investigadora. Departamento de Genética Bioquímica.

*** Licenciada en Ciencias Biológicas. Departamento de Genética Bioquímica.

**** Especialista de I Grado en Genética Clínica. Asistente de Genética Médica.

***** Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructor de Genética Médica.

los encontrados mediante el estudio del tipo de hemoglobina de todos los recién nacidos en un periodo que abarca desde abril de 1986 hasta mayo de 1987 (que corresponde a las gestantes estudiadas de enero a diciembre de 1986).

MATERIAL Y METODO

Se analizaron 25 715 muestras de sangre del talón de los recién nacidos, en el periodo de abril de 1986 a mayo de 1987.

Se utilizó para ello las muestras que se reciben para el pesquisaje de la fenilcetonuria.

Se les realizó en todos los casos electroenfoque de cadenas de hemoglobina, técnica desarrollada por Altland, en 1979.²

Los niños que se detectaron como portadores de hemoglobina S o C, así como los enfermos de hemoglobinopatías SS o SC fueron citados a la Consulta de Asesoramiento Genético, a fin de estudiarlos nuevamente y darles la orientación y atención médica pertinente según el caso.

Sobre la base de los datos de frecuencias de los genotipos AS, AC, SS y SC y del cálculo de la frecuencia génica de los alelos S y C en nuestra provincia, se analizó el número de enfermos esperados no detectados por el Programa.

Igualmente, se analizó el número de enfermos según los datos del número de nacidos en 1986 en Ciudad de La Habana, la frecuencia de portadores de hemoglobina S y C, así como la proporción del genoma negroide y no negroide en esa población, según el trabajo de Wright y Morton³ hecho para la fibrosis quística.

Se calculó el número esperado de enfermos para Co mayor de 3 y menor de uno (Co proporción del genoma negroide en esa población).

RESULTADOS

En la tabla 1 se muestra el total de gestantes estudiadas en el periodo, el cual corresponde al 95 % de las existentes. La tabla 2 señala la asistencia de las parejas a la consulta, lo cual corresponde con el 92 % de las citadas.

TABLA 1. Resultados del pesquisaje de hemoglobinopatías en gestantes de Ciudad de La Habana. Enero a diciembre de 1986

Total de analizadas	AS	AC	SS	SC	Otras
25 117	798	233	2	2	10

Nota: El total de 25 117 corresponde al 95 % de las gestantes de ese periodo.

TABLA 2. Asistencia a la consulta de asesoramiento genético

Parejas citadas	Parejas estudiadas
1 035	952

Nota: Lo que corresponde al 92 % de las citadas.

En la tabla 3 se realiza un análisis del comportamiento de las parejas de alto riesgo detectadas; como puede observarse se detectaron 6 niños enfermos en las 28 parejas de alto riesgo a las cuales se les aplicó diagnóstico prenatal, otros 7 fueron detectados de las 31 parejas de alto riesgo en las que no se utilizó el diagnóstico prenatal.

TABLA 3. Comportamiento de las parejas de alto riesgo detectadas

		Positivos SS o SC	Negativos AA, AS o AC	Interrumpidos
Total de parejas de alto riesgo	59	-	-	-
Diagnósticos prenatales	28	6	22	6
No diagnósticos prenatal	31	7	24	-
Total de enfermos detectados	118	13	46	6

La tabla 4 representa los resultados del estudio de los recién nacidos en el periodo de 1986 a mayo de 1987, esta cifra equivale al 81 % de los nacidos en dicho periodo, como se observa en la tabla 5.

TABLA 4. Resultado del estudio del tipo de hemoglobina en los recién nacidos de Ciudad de La Habana. Periodo de abril de 1986 a mayo de 1987

Total de analizadas	AS	AC	SS	SC	Otras
25 715	503	100	3	4	18

TABLA 5. Eficiencia del Programa de Determinación del Tipo de Hemoglobina en el Recién Nacido

Total de nacidos	Total pesquisado
Abril de 1986 a mayo de 1987	
31 915	25 715 (81 %)

En la tabla 6 se hace un cálculo teórico del número de enfermos no detectados por los distintos niveles del Programa, como puede apreciarse la cifra es de aproximadamente 2 enfermos.

TABLA 6. Cálculo teórico del número de enfermos no detectados por los distintos niveles del Programa de Prevención de la Anemia por Hematias Falciformes

	Eficiencia %	Enfermos esperados SS + SC
Pesquisaje en gestantes	95	0.9
Estudio de las parejas	92	0.76
Pesquisaje en recién nacidos	81	1.767

En la tabla 7 se hace una comparación entre los enfermos detectados y los esperados, atendiendo a la proporción del genoma negroide en nuestra

TABLA 7. Comparación entre los enfermos detectados y los esperados en Ciudad de La Habana, basados en los cálculos del trabajo de Wright y Morton

Esperados		Observados
Co		
> 0.3	< 1	
10	33	13*

*Valor que representa el 59 % de los esperados tomando en consideración el promedio entre ambos valores.

población en su valor medio, y en la figura se representa esquemáticamente la reducción de la incidencia de enfermos en Ciudad de La Habana.

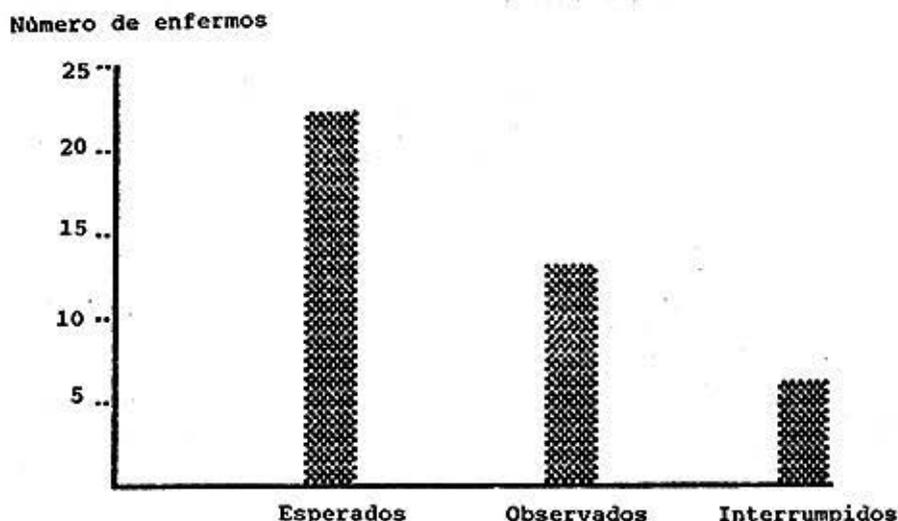


FIGURA. Análisis comparativo entre el número de enfermos esperados, la cifra observada y el número de ellos interrumpidos

DISCUSION Y CONCLUSION

Los resultados hallados nos hacen pensar que en Ciudad de La Habana, la cifra de enfermos esperada oscile entre 16 y 22.

De acuerdo con el análisis realizado la organización actual del Programa permite detectar la casi totalidad de las familias de alto riesgo; sin embargo, se observa que para la disminución y/o erradicación de esta enfermedad se requiere mejorar la eficiencia del diagnóstico prenatal, pues en el periodo sólo se realizaron 28 diagnósticos útiles de 40 posibles.

Otro aspecto es seguir insistiendo en el estudio temprano de la gestante, lo que evitaría que se produzcan casos que por elevada edad gestacional no puedan ser estudiados.

Mediante el estudio del tipo de hemoglobina de los padres de los recién nacidos, portadores de hemoglobina S o C, se detectaron 2 familias de alto riesgo no encontradas por el pesquijaje.

Se determinó que un caso fue por error de documentación y el otro no se estudió.

SUMMARY

Efficiency found in the Programme for the Prevention of Anemia by Sickleshaped Erythrocytes, in Havana City, during the period comprised between January and December 1986, is exposed. It is pointed out that in such period, 95 % of pregnant women was studied: attendance of affected pregnant women to the Genetic Advisory Outpatient Service was 92 %. At the comparison of type of hemoglobin at birth the following results were obtained: disease was not detected in any children, with the exception of seven already known children, who born from high risk couples non submitted to perinatal diagnosis: two high risk couples, who were not studied by the searching, were detected. An analysis of these results is carried out.

RESUME

Il est exposé l'efficience observée dans le Programme de Prévention de l'Anémie à Hématies Falciformes dans La Havane-Ville pendant la période comprise de janvier à décembre 1986. Au cours de cette période on a étudié 95 % des femmes enceintes, et l'assistance des femmes gestantes porteuses de cette affection à la Consultation de Conseil Génétique a été de 92 %. La confrontation avec l'étude du type d'hémoglobine à la naissance a mis en évidence les résultats suivants: on n'a pas détecté d'enfant atteint de cette maladie, à l'exception de 7 déjà connus qui sont nés de couples à haut risque qui n'avaient pas été soumis au Diagnostic Anténatal: on a détecté 2 couples à haut risque non étudiés à partir du dépistage. Ces résultats sont analysés.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. GRANDA, H. ET AL.: Programa de Prevención de la Anemia por Hematias Falciformes en Ciudad de La Habana. Rev Cubana Pediatr 6(58): 679-683, 1986.
2. ATLAND, K. ET AL.: Improved screening test for abnormal hemoglobins from dried blood samples. Hum Genet 53: 97, 1979.
3. WRIGHT, M. ET AL.: Genetics studies on cystic fibrosis in Human. Am J Hum Genet 20: 157, 1968.

Recibido: 16 de marzo de 1988. Aprobado: 20 de abril de 1988.

Dra. Hilda Granda Ibarra. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Calle 146 y Avenida 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.