

Centro Nacional de Genética Médica

**CONOCIMIENTOS SOBRE SICKLEMIA Y RIESGO
GENETICO EN PORTADORAS SANAS QUE HABIAN
RECIBIDO ASESORAMIENTO GENETICO**

*Dr. Marcos R. Martín Ruiz. Calle 146 Núm. 3102, Playa, Ciudad de La Habana.
mrmartin@infomed.sld.cu

**Dr. Jorge Casas Buchillón. Calle Martí Núm. 3, Punta Alegre, Ciego de Avila.

*Especialista Segundo Grado Genética Clínica. Profesor Auxiliar.

**Especialista Primer Grado Genética Clínica.

RESUMEN

En Cuba, el conocimiento acerca del riesgo de tener un hijo con sickleミア es necesario para que las parejas interesadas puedan informarse y asumir una conducta reproductiva, debido a que, en nuestro país, 3% de la población son portadores de hemoglobina S y 0,7% de Hemoglobina C. El diagnóstico prenatal es posible si el riesgo es detectado antes de la concepción o temprano en el embarazo.

Se realizó una encuesta a 130 mujeres con rasgo sicklémico que previamente habían recibido asesoramiento genético por expertos para evaluar por un sistema de puntos el conocimiento sobre la enfermedad y el riesgo para ella. La valoración fue adecuada o moderadamente adecuada en 83,1% de las encuestadas. La mayoría de ellas identificó en forma correcta los conceptos esenciales. El 93,1% recomendaría a sus familiares y amigos que asistan a un servicio de asesoramiento genético si tienen un embarazo en curso o planean tener un nuevo hijo. El 63,2% lo había hecho al menos una vez. El nivel educacional y las ocupaciones relacionadas con la Medicina y la salud humana favorecieron mejores respuestas. Concluimos que la difusión de la información general recibida por personas que han tenido un asesoramiento genético, tiene un impacto relevante en la identificación preconcepcional de parejas de alto

riesgo y favorece una conducta reproductiva informada. Recomendamos perfeccionar el asesoramiento genético sobre Sicklemlia, de modo que quienes lo reciban puedan dar la información a sus familiares y amigos, y motivarlos a asistir a un servicio de asesoramiento genético cuando quieran tener descendencia.

Palabras clave: Anemia de células falciformes, hemoglobinopatía, asesoramiento genético, enfermedad genética, programa, prevención, alto riesgo, riesgo preconcepcional, educación.

INTRODUCCION

Las hemoglobinopatías SS y SC ¹⁻³ constituyen un problema de salud en nuestro país por la frecuencia de portadores sanos; 3% para el rasgo falciforme (heterocigóticos, tienen hemoglobinas A y S) y 0,7% para el rasgo de Hemoglobina C (heterocigóticos, tienen hemoglobinas A y C).⁴ Uno de los principales objetivos del programa de prevención de Hemoglobinopatías SS y SC, establecido en nuestro Sistema Nacional de Salud (SNS), es detectar temprano durante el embarazo o preferentemente antes de la concepción a todas las parejas de alto riesgo de tener hijos con hemoglobinopatías SS o SC y tener la oportunidad de brindarles un diagnóstico prenatal.⁵⁻⁹

Una pareja estará en mejores condiciones de adoptar una conducta reproductiva para una enfermedad genética, si tiene conocimientos acerca del riesgo para esa enfermedad y sus características, tales como: severidad, pronóstico, tratamiento, cura y calidad de vida.¹⁰ La falta de suficientes conocimientos sobre esta enfermedad dificulta la prevención, de ahí que la necesidad de comprensión se hace extensiva a los planificadores de atención sanitaria,¹¹ médicos,^{12, 13} enfermeros,¹⁴ maestros,¹⁵ activistas sociales relacionados con la salud,¹⁶ pacientes¹⁷ y población en general.^{12, 16, 18} En el Noreste de Nigeria refieren dificultades de información y aceptación del diagnóstico prenatal, tanto por desconocimiento como por creencias y costumbres.¹⁹ Como una vía adicional y útil para mejorar esta situación, postulamos que aquellas personas que han recibido asesoramiento genético (AG) en alguna oportunidad,

constituyen una vía importante de diseminación de los conocimientos mínimos sobre estas afecciones entre sus familiares y amistades allegadas, capaces de motivarlos a asistir a una consulta de AG cuando tienen la intención de tener hijos. El impacto esperado es una detección más precoz, preferentemente antes de la concepción de parejas de alto riesgo con una participación activa en el proceso de AG y un dominio de las informaciones sobre la enfermedad que les permitan adoptar decisiones más conscientes, acerca de la solicitud de realizar un diagnóstico prenatal o sobre la continuación del embarazo. Otro beneficio esperado es que se obviarían los problemas que ocasionalmente ocurren como la indicación tardía en el pesquijaje para determinar el fenotipo de hemoglobina en el primer trimestre del embarazo, dificultades en la localización de la paciente, desinterés o morosidad en la asistencia a las consultas de AG que les son ofrecidas, no estudio de la pareja conyugal por diferentes motivos y no localización de la paciente para informarle su situación si el análisis resultó positivo.^{5-6, 8-9}

Decidimos estudiar en un grupo de personas, que ya habían recibido AG con motivo de haber sido detectadas como portadoras sanas de hemoglobina S o C, el nivel actual de conocimiento que tienen sobre las características más generales de la enfermedad, su morbilidad y severidad, mecanismo de herencia, el concepto de portador sano, el riesgo que tienen y la conducta preventiva que podrían asumir ante la planificación de un embarazo, así como si han sido vehículo de divulgación entre sus familiares y amistades o están dispuestos a serlo.

MATERIAL Y METODOS

La investigación se desarrolló a través de un estudio descriptivo transversal en los municipios de Ciego de Avila, Majagua, Baraguá y Venezuela, pertenecientes al área Sur de la Provincia de Ciego de Avila. El universo estuvo constituido por un grupo de 346 mujeres, que habían sido detectadas como portadoras sanas entre 1989 y 1993 y habían recibido en aquella oportunidad asesoramiento genético (AG). La muestra fue de 130, debido a que 26 declinaron y el resto no pudo ser localizada, ya sea porque

no residían en las direcciones registradas o no pudieron ser visitadas por residir en áreas de difícil acceso a causa de la transportación. Se utilizó una encuesta evaluada por un sistema de puntos, previamente validada por expertos que constó de 14 preguntas, 12 de las cuales evalúan conocimientos, mientras que 2 recogen datos sobre disposición a diseminar conocimientos y si ya lo han hecho. Los conocimientos evaluados se relacionaron al nivel de escolaridad y la correspondencia de la ocupación con el SNS. Las personas entrevistadas dieron su consentimiento previa información de los objetivos mediante un documento, y se mantuvo la confidencialidad de las respuestas. Las categorías de evaluación adecuada, moderadamente adecuada e inadecuada fueron asignadas basándose en una escala de puntuación fijada arbitrariamente, pero que refleja en forma proporcional la importancia de la pregunta (valor para la pregunta) y evaluación de las respuestas (escala de puntos según la calidad de la respuesta), las cuales fueron validadas por expertos.

Los niveles de escolaridad y tipos de ocupación constan en las tablas de salida. Los cálculos se hicieron en proporciones porcentuales y para relacionar las respuestas con las variables se utilizó el *test* de Chi Cuadrado.

RESULTADOS

La evaluación del conocimiento fue adecuada en 61 encuestadas (46,9%); moderadamente adecuada en 47 (36,2%); e inadecuada en 22 (16,9%).

Los principales conceptos identificados correctamente fueron los siguientes: Es una enfermedad hereditaria, 104 (80%); hay afectación posible para ambos sexos, 94 (72,3%); tiene tratamiento, 88 (67,7%); no tiene cura definitiva, 76 (58,4%); características de un portador sano, 66 (50,7%); conocimiento del porcentaje de riesgo según los genotipos de la pareja, 58 (44,6%).

Las manifestaciones clínicas más conocidas fueron: Anemia, 26 (96,6); coloración amarilla de los ojos, 89 (68,3 %); crisis de dolor, 68 (52,5%); infecciones frecuentes, 42 (32,5%); úlceras en los pies, 37 (28,3%); aumento del tamaño del bazo y del hígado, 33 (25,5%); presencia de fiebre y malestar general frecuente, 27 (20,4%).

La percepción de la severidad fue de grave para 78 encuestadas (60%); moderada para 27 (28,3%); leve para 12 (9,2%) y no tenían criterio 3 (2,5%).

La relación entre la evaluación del conocimiento y las variables escolaridad, grupos étnicos y relación de la ocupación con el sistema de salud, se exponen en las tablas 1 y 2.

La evaluación de la respuesta a la pregunta de si la encuestada recomendaría a personas allegadas a ellas, acudir a la consulta de AG en caso de embarazo o de intención de tener descendencia, 93,1% se manifestó afirmativamente, mientras que los que habían tenido oportunidad de hacerlo ascendieron a 82 (63,2%).

De 1274 familias de primer grado del total de personas encuestadas, se conocían previamente 54 portadores sanos, y motivados por la investigación 172 de dichos familiares realizaron la prueba para conocer su tipo de hemoglobina; el resultado fue de 82 nuevas detecciones de portadores sanos (47,5%), concordando con la proporción esperada de 50%.

DISCUSION

La alta proporción de encuestadas que mostraron disposición a diseminar la información (93,1%) da una expectativa positiva a los resultados globales de la evaluación de los conocimientos, evidenciados por las categorías de respuestas adecuadas y moderadamente adecuadas que estuvieron representadas en la mayoría de la muestra (83,1%) que interpretamos como suficientes para que al menos sean capaces de motivar a solicitar AG en el momento oportuno a familiares y personas allegadas. Resultados similares en cuanto al nivel de conocimiento después de haber transcurrido algún tiempo, fueron encontrados por Rojas I. (1986) después de 1 a 3 años del AG ²⁰ por Loader et al (1991) en 31 parejas con un tiempo promedio de 43 meses de haber recibido AG ²¹ y Montero E. en un estudio en los municipios de Santiago de Cuba, Palma Soriano y Guantánamo. ²² Los conceptos de enfermedad hereditaria, afectación posible a ambos sexos, la existencia de tratamiento y la incurabilidad fueron identificados correctamente por un número importante de

encuestadas, mientras que otros conceptos muy importantes como el de portador sano y el del riesgo de transmitir la enfermedad a su descendencia, no alcanzaron una proporción satisfactoria. La mayoría de las personas encuestadas identificó la anemia, el color característico de los ojos a causa de la anemia y el dolor, no así otras manifestaciones de la enfermedad. El 88,3% tienen una idea apropiada de la severidad.

Una fuerte asociación estadística significativa entre la evaluación del conocimiento y el nivel de escolaridad (Tabla 1) demostró que a un mayor nivel de escolaridad, se comprende mejor la información recibida en el AG u otros medios, así como entre la evaluación del conocimiento y la relación de la ocupación con la salud pública (Tabla 2). Aquéllas, cuya ocupación estaba relacionada con la esfera de la salud, demostraron mejor nivel en la evaluación del conocimiento, aunque el número de estas personas no era proporcionalmente alto.

Se han publicado algunos trabajos, en los cuales se demuestra que aquellas personas que tienen un conocimiento previo sobre las principales características de una enfermedad autosómica recesiva adoptan conductas reproductivas más sopesadas y cautelosas. Keskin et al (2000) en un estudio de portadores de Beta Talasemia en Turquía, por el impacto del conocimiento previo de la enfermedad, concluyó que el pesquiasaje premarital es una herramienta muy útil para detectar parejas de alto riesgo y una forma efectiva de controlar la talasemia mayor.²³ Yang YM. et al (2000), en los Estados Unidos, siguió en un estudio caso-control a 647 madres que habían tenido un hijo con rasgo falciforme. Los padres, cuya educación prenatal incluyó información sobre hemoglobinopatías falciformes, retuvieron significativamente más de la información acerca del pesquiasaje de hemoglobinas anormales en recién nacidos y concluyeron que la educación prenatal para madres encintas sobre las hemoglobinopatías incrementa el promedio de seguimiento en infantes con rasgo falciforme y contribuye a una mayor retención de información.²⁴ Ahmed S. et al (2002) estudiaron 10 familias pakistaníes, en las que existían consanguinidad, y encontraron 183 portadores de Beta Talasemia y hemoglobinas anormales (31%), impartiendoles AG. Todos los portadores reportaron que habían utilizado la información recibida

durante el proceso de AG: las parejas de alto riesgo que ya tenían dos o más hijos sanos evitaron un ulterior embarazo y la mayoría de las parejas con uno o ningún hijo afectado optaron por realizar un diagnóstico prenatal.²⁵

Ya tempranamente Evers-Kiebooms G y Van den Bergue K (1979) habían realizado una revisión desde 1970 de nueve trabajos sobre el impacto del asesoramiento genético, entre otros aspectos sobre la evaluación para comprender la información genética. Los padres de niños afectados de una enfermedad genética mostraron inadecuada comprensión de las implicaciones genéticas de la enfermedad, pero les fue imposible diferenciar la falta de conocimiento de una información mal impartida.²⁶

Rowley PT. et al (1982), analizó el efecto del AG sobre el conocimiento y las actitudes en 142 sujetos que lo recibieron. Encontró que los conocimientos de la enfermedad, en este caso la Beta-Talasemia, fueron significativamente superiores comparados con los controles inmediatamente después del AG y declinaron sólo muy ligeramente después de intervalos entre 2 y 10 meses. Los individuos que previamente sabían que tenían el rasgo talasémico tenían un mayor conocimiento de la enfermedad que aquellos que no lo tenían.²⁷

CONCLUSIONES

Las mujeres encuestadas poseen un conocimiento satisfactorio, según el contenido de la encuesta, suficiente para motivar a sus familiares y allegados a que acudan a consultas de AG cuando se propongan tener descendencia, de modo que puedan participar activamente en el proceso de precisar el riesgo para esta enfermedad y adoptar decisiones sobre los estudios prenatales cuando se requieran. Los conceptos de mayor dominio son el carácter hereditario y la afectación posible para ambos sexos. Las manifestaciones clínicas más conocidas son aquellas que estaban en relación más directa con la severidad de la enfermedad. Hubo asociación importante de la evaluación del conocimiento con el nivel de escolaridad y ocupaciones relacionadas con la salud pública. La mayoría de las encuestadas fueron capaces de transmitir informaciones positivas a sus familiares y allegados, o al menos están en disposición de hacerlo. Concluimos que la motivación que proporciona el tener la

condición de portador sano, aumenta el interés por retener la información y si ha sido correctamente transmitida por el asesor genético, podría esperarse que este portador la disemine adecuadamente en el momento oportuno.

RECOMENDACIONES

En el proceso de AG y educación sobre la prevención de estas enfermedades por distintos medios, hay que poner especial empeño en la importancia de que las parejas que se propongan tener descendencia, deben solicitar AG preferiblemente antes de la concepción. El asesor genético debe utilizar un lenguaje asequible según la escolaridad y características ocupacionales y culturales de los asesorados para lograr una retención adecuada de las informaciones. Además, debe utilizar hojas informativas para que ellos consoliden los conocimientos y puedan ser leídos por otros familiares y allegados no presentes en el proceso de asesoramiento genético.

ABSTRACT

In Cuba, awareness about risk of having a child with sickle cell anemia is important for couples to assume an informed reproductive behaviour if they would plan to have a child, because of that frequency is 3% for sickle cell trait and 0.7% for Hemoglobin C trait. Prenatal diagnosis is generally possible if the risk is detected preconceptionally or early in the pregnancy. An interview to 130 women with sickle cell trait, who have previously received genetic counselling at least once 8 years earlier, was carried out. Knowledge of this disease was assessed by a validated by experts point system. Of 130 interviewed women, 108 (83.1%) were assessed adequate or moderately adequate, most of them identified correctly essential concepts, 121 (93.1%) would recommend to her relatives and friends attend genetic counselling service in the case that these have a pregnancy or preferably before conception and 82 (63.2%) had done it at least once. Educational level and occupations linked with medicine and human health favoured best answers. We concluded that most of women who have received genetic counselling may disseminate enough information about sickle cell anemia to

motivate attendance to a genetic counselling service, and that this dissemination has a relevant impact in precocious detection of couples at risk for having a child with sickle cell anemia and to favour an informed reproductive behaviour. We recommend improving genetic counselling in sickle cell anemia, so that counselees may disseminate correctly information about the disease and risks for it, and they may motivate relatives and friends to request genetic counselling, when these are planning to have a child.

Key words: Sickle cell anemia, hemoglobinopathy, genetic counselling, genetic disease, prevention, preconceptional risk,

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1- Svarch E. Anemia Drepanocítica. Estudio en 110 pacientes. Rev Cubana Pediatr. 1984. 56(3):123-25.

2- Colombo B, Svarch E, Martínez G. Hemoglobinopatías S. En: Genética y Clínica de las Hemoglobinas Humanas. La Habana: Editorial Pueblo y Revolución; 1993, p. 146-95.

3- Espinosa Martínez E., Svarch E, Martínez Antuña G, Hernández Ramírez P. La Anemia Drepanocítica en Cuba: Experiencia de 30 años. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 1997;12(2).

4- Granda H, Gispert S, Dorticós A, Martín MR, Cuadras Y, Calvo M, et al. A Cuban programme for prevention of sickle cell disease. Lancet. 1991;337:152-3.

5- Martín MR. Programa de prevención de anemia falciforme (I). Evaluación de la indicación de electroforesis de hemoglobina. Rev Cubana Med Gen Integr. 1996;12(2):132-5.

6- Martín MR. Programa de prevención de anemia falciforme (II). Evaluación del seguimiento de gestantes con hemoglobinas anormales. Rev Cubana Med Gen Integr. 1996;12(2):136-40.

7- Martín MR. Programa de prevención de anemia falciforme (III). La electroforesis de hemoglobina: indicación e interpretación. Rev Cubana Med Gen Integr. 1996;12(2):141-4.

8- Martín Ruiz MR, Granda Ibarra H. Indicación temprana de electroforesis de hemoglobina a gestantes de Ciudad de La Habana. Rev Cubana Med Gen Integr. 2000;16(3):249-52.

9- Martín Ruiz MR, Dorticós Balera A, Granda Ibarra H. Eficiencia del programa de prevención de Anemia Falciforme en Ciudad de La Habana. Rev Cubana Med Gen Integr. 2000;16(5):430-5.

10- Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lemoert T, Steward R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening. Cochrane Database Sys Rev. 2004 Oct; 18(4): CD 003859.

11- Almeida AM, Henthorn JS, Davies SC. Neonatal screening for hemoglobinopathies: the results of a 10-year programme in an English health region. Br J Haematol. 2001 Jan; 112(1):32-5.

12- Gulbis B, Ferster A, Lentos A, N'Gay Munungi D, Cotton F, Ronge E et al. Sickle cell disease: exotic disease or a Belgian public health. Rev Med Brux. 2005 Sep;26(4):S309-13.

- 13- Stuart MJ, Nagel RL. Sickle-cell disease. *Lancet* 2005 Jan 29-Feb 4; 365:1343-60.
- 14- Khattab AD, Rawling B, Ali IS. Haemoglobinopathies and healthcare provision for ethnic minorities. *Br J Nurs*. 2005 Aug 11-Sep 7;14(15):824-27.
- 15- King AA, Tang S, Ferguson KL, DeBaun MR. An education program to increase teacher knowledge about sickle cell disease. *J Sch Health*. 2005 Jan;75(1):11-4.
- 16- Undertwood SM, Buseh AG, Canales MK, Powe B, Dockery B, Kather T et al. Nursing contributions to the elimination of health disparities among African-Americans: a review and critique of a decade of research. *J Natl Black Nurses Assoc*. 2004 Jul;15(1):48-62.
- 17- Anie KA, Telfair J, Sickle Cell Disease Transition Study Working Group. Multisite study of transition in adolescents with sickle cell diseases in the United Kingdom and The United States. *Int J Adolesc Med Health*. 2005 Apr-Jun;17(2):169-78.
- 18- Boyd JH, Watkins AR, Price CL, Fleming F, DeBaun MR. Inadequate Community Knowledge about sickle cell disease among African-American women. *J Natl Med Assoc*. 2005 Jan;97(1):62-7.
- 19- Kagu MB, Abjah UA, Ahmed SG. Awareness and acceptability of prenatal diagnosis of sickle cell anaemia among health professionals and students in North Eastern Nigeria. *Niger J Med*. 2004 Jan-mar; 13(1):48-51.

- 20- Rojas I. Efectividad del Aseroramiento Genético en parejas de alto riesgo para la Anemia por Hematíes Falciformes. Rev Cubana Ginecol-Obstet. 1989. 15(4):285-94.
- 21- Loader S. et al. Prenatal hemoglobinopathy screening. IV Follow up of women at risk for a child with clinically significant hemoglobinopathy. Am J Hum Gent. 1991; 49: 1292-99.
- 22- Montero E. Anemia a hematíes falciformes: Conducta reproductiva y conocimiento de la enfermedad en parejas de alto riesgo. Trabajo para optar por el título de especialista de Primer Grado en Genética Clínica. ICPB Victoria de Girón, La Habana;1997.
- 23- Keskin A, Turk T, Polat A, Koyunco H, Saracoglu B. Premarital screening of beta-thalassemia trait in the provincie of Denizli, Turkey. Acta Haematol. 2000; 104(1): 31-3.
- 24- Yang YM, Andrews S, Peterson R, Shah A, Cepeda M. Prenatal sickle cell screening education effect on the follow-up rates of infants with sickle cell trait. Patient Educ Couns. 2000 Feb; 39(2-3): 185-9.
- 25- Amhed S, Saleem M, Modell B, Petrou M. Screening extended families for genetic hemoglobin disorders in Pakistan. N Engl J Med. 2002 Oct 10, 347(15):1200-2.
- 26- Evers-Kiebooms G, Van den Bergue K. Impact of genetic counseling: A review of published follow-up studies. Clinical Genetics. 1979: 15:465-74.

27- Rowley PT, Fisher L , Lipkin Jr, M. Incorporation of Screening and Genetic Counseling for Beta-Thalassemia Trait into Primary Health Care: Efectos on Knowledge an Attitudes. Bith Defects, 1982. 18(7):231-41.

ANEXOS

Tabla 1

Relación entre la evaluación del conocimiento y la escolaridad.

Escolaridad	Evaluación del conocimiento							
	Adecuadamente		Moderada- adecuada		Inadecuada		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Primaria (6 grados)	3	18,7	6	37,5	7	43,8	16	12,3
Secundaria (9 grados)	22	41,5	23	43,4	8	15,1	53	40,8
Media (12 grados)	26	56,5	14	30,4	6	13,1	46	35,4
Superior (Universitaria)	10	66,6	4	26,7	1	6,7	15	11,5
Total	61	49,6	47	36,2	22	16,9	130	100,0

Valor del estadígrafo $\chi^2 = 15.003$, $p=0.02$ (Significativo)

Tabla 2

Relación entre la evaluación del conocimiento y la relación de la ocupación laboral con la esfera de la salud.

Ocupación relacionada con la esfera de la salud	Evaluación del conocimiento							
	Adecuada		Moderadamente adecuada		Inadecuada		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Relacionados	8	72,7	2	18,2	1	9,1	11	8,4
No relacionados	38	48,1	32	40,5	9	11,4	79	60,8
Amas de casa	15	37,5	13	32,5	12	30,0	40	30,8

Valor del estadígrafo $\chi^2 = 9,75$, $p=0.04$