

image not found or type unknown



www.juventudrebelde.cu

image not found or type unknown



Con este equipo de cromatografía líquida acoplado a un espectrómetro de masas se analizan muestras de sangre para determinar enfermedades de ácidos grasos en neonatos en estado crítico. Autor: Ana María Domínguez Cruz Publicado: 04/08/2018 | 09:27 pm

Salud desde nuestros genes

El Centro Nacional de Genética Médica llega este 5 de agosto a sus 15 años de creado, con el diagnóstico de más de 120 enfermedades de origen genético

Publicado: Sábado 04 agosto 2018 | 11:03:15 pm.

Publicado por: Ana María Domínguez Cruz

¿Cuántas veces ha pensado usted, sea hombre o mujer, que si ya desea tener hijos debe acudir a la consulta de asesoramiento genético del policlínico de su área de salud? ¿Ha escuchado de la importancia de detectar, desde antes de iniciar un embarazo, los factores de riesgo que pueden comprometer el desarrollo y crecimiento de su bebé?

¿Cuántos de los lectores de esta página han acudido en algún momento a esta consulta para indagar en los factores genéticos que, teniendo en cuenta sus antecedentes familiares, pueden condicionarle aun más la aparición de enfermedades como el cáncer de mama o de próstata, y asumir entonces las modificaciones necesarias en su estilo de vida?

No se trata de una consulta mágica, pero es el eslabón más importante de la Red Nacional de Genética del país, sin la cual no tendría sentido la existencia del Centro Nacional de Genética Médica, institución que celebra este 5 de agosto sus 15 años de creada, con logros importantes en correspondencia con la misión que le trazó el Comandante en Jefe Fidel Castro en 2003 y proyecciones alcanzables en un futuro próximo.

Diagnóstico, manejo y prevención

La Doctora en Ciencias Beatriz Marcheco Teruel, Especialista de II Grado en Genética Clínica, insiste en que el centro que dirige es la entidad rectora desde el punto de vista metodológico del Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, pero que el tránsito por los diferentes niveles de atención es esencialmente un resultado positivo del trabajo realizado en esta disciplina durante estos tres quinquenios.

«Es vital el rol del médico de la familia para orientar de manera adecuada y oportuna a cada pareja que desee tener descendencia, a cada gestante y a toda persona que necesite o simplemente tenga el interés de conocer sus factores de riesgo genético ante determinada enfermedad, y que asistan a la consulta especializada presente en cada policlínico del país, donde laboran egresados del Máster en Asesoramiento Genético.

«Estos profesionales están capacitados para clasificar cada embarazo en dependencia de las características de la gestante y su pareja, porque aunque a veces se subestima el rol del padre en su contribución desde el punto de vista biológico al embarazo, es fundamental tener en cuenta que es tan importante como el aporte de la madre.

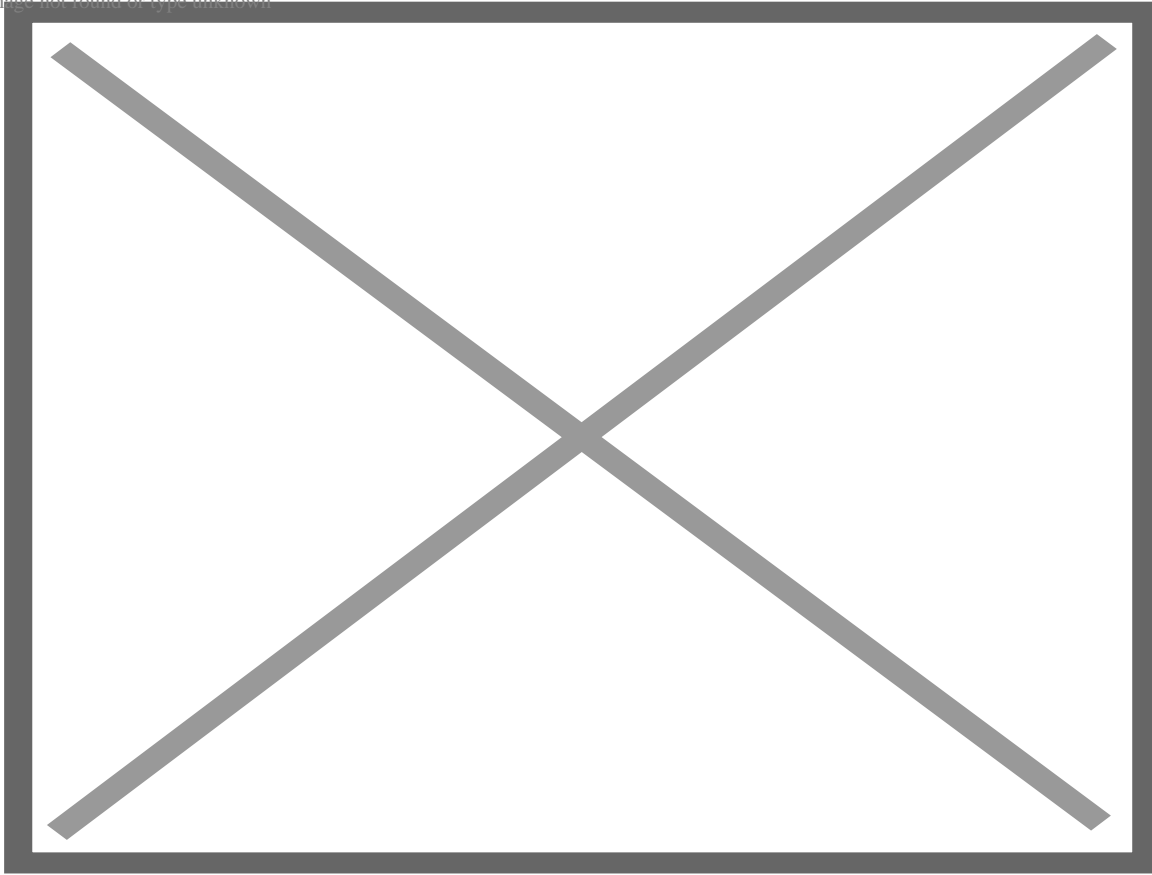
«Cuando existen antecedentes personales o familiares de enfermedades genéticas o malformaciones congénitas, o la madre tiene una edad superior a los 35 años, por ejemplo, se considera que el embarazo es de alto riesgo, y por tanto es necesaria una atención personalizada para estos casos. La medicina personalizada y de precisión es el gran desafío para estudiar el perfil genético de cada individuo».

La Presidenta de la Sociedad Cubana de Genética subraya que lo ideal es que la embarazada asista a esta consulta antes de la décima semana de gestación, porque el primer ultrasonido es indicado entre la semana 11 y la 13.

«El siete por ciento de las gestantes pierde el primer ultrasonido porque acude al servicio de genética después de la semana 14, y es lamentable porque desde ese primer ultrasonido podemos identificar marcadores desde el punto de vista ultrasonográfico o ecográfico que nos indican si algo no comienza bien en el desarrollo fetal».

Si la clasificación del embarazo no apunta a un elevado riesgo, la también Profesora Titular acota que se realizará el proceder habitual, que incluye un ultrasonido en cada trimestre y la prueba de sickleミア para saber si la madre es portadora de esta enfermedad, entre otros exámenes, hasta arribar a la valoración final después de las 30 semanas.

Image not found or type unknown



Para el análisis final de mutaciones y el diagnóstico de la galactosemia clásica y la fibrosis quística, entre otras enfermedades, se utiliza este secuenciador de ADN. Foto: Ana María Domínguez Cruz.

Prevenir es la clave

Asevera la especialista que se requieren más acciones desde el punto de vista de educación en salud con fines preventivos.

«Existen malformaciones congénitas que observamos con frecuencia como algunas cardiopatías congénitas, hernia diafragmática y ciertos defectos en el sistema digestivo fetal que pueden evitarse con la ingestión de ácido fólico durante los seis meses anteriores al embarazo, una preparación nutricional y psicológica adecuada y el control de las enfermedades crónicas no transmisibles que padezcan la madre y el padre. Sin embargo, si la población no conoce esta información, no puede influir positivamente en la formación de un nuevo ser.

«Los eventos más importantes en la formación del bebé ocurren cuando no se tiene conocimiento aún del embarazo y ello origina situaciones que comprometen el desarrollo de los tejidos fetales, sobre todo en el sistema nervioso y cardiovascular, como la ingestión de bebidas alcohólicas en esas primeras semanas».

La Doctora Marcheco Teruel agrega que durante esta consulta en la atención primaria de salud también se examina a todo recién nacido antes de concluir el tercer mes de vida y se interroga a la madre para identificar tempranamente algún signo o síntoma que apunte hacia una posible enfermedad de origen genético.

«Además, desde este nivel específico de atención se monitorea la pesquisa neonatal, la conocida prueba del talón, mediante la cual se diagnostican cinco enfermedades sobre las que una intervención en momentos tempranos de la vida evita la aparición de consecuencias fatales».

Destaca Marcheco Teruel que, aunque no es muy solicitado por la población, la consulta de asesoramiento genético en cada policlínico ofrece la posibilidad de identificar el riesgo genético de cualquier persona ante una enfermedad específica.

«La hija de una mujer con cáncer de mama tiene cuatro veces más riesgo de padecer ese tipo de cáncer, por ejemplo, aunque también inciden la obesidad, no ofrecer la lactancia materna al menos durante seis meses y el uso excesivo de tabletas anticonceptivas, entre otros factores. En el caso de los hombres, podemos apuntar que el cáncer de próstata aparece muy vinculado con las infecciones de transmisión sexual, pero también con antecedentes familiares.

«Más del 20 por ciento de la población cubana es de la tercera edad, por lo que tanto como el comienzo de la vida nos preocupa la prolongación de la vida con calidad. Hoy se sabe que existen enfermedades que están entre las primeras causas de morbilidad y mortalidad con factores de riesgo genéticos asociados».

Detalla la especialista que los patrones culturales de cada familia inciden en la aparición de la diabetes mellitus, pero resultados de investigaciones han corroborado que también la condicionan aspectos genéticos.

«La combinación de factores de riesgo no genéticos y genéticos provoca o no el padecimiento de determinada dolencia, por lo que para nosotros es una prioridad identificar ambos en relación con el asma, la diabetes mellitus, el cáncer de mama, de colon y próstata, las demencias, los trastornos mentales como la adicción al alcohol y la esquizofrenia, el trastorno afectivo bipolar y la depresión, entre otros, para impulsar desde el inicio acciones de promoción de salud y de asesoría dirigidas a un individuo en particular y a su familia».

La Dra. Marcheco Teruel subraya que luego de 15 años de trabajo es meritorio, además del progresivo avance en materia de investigaciones, el hecho de que se hayan ampliado las posibilidades en el diagnóstico desde unas 40 enfermedades de origen genético en el 2003 hasta más de 120 en la actualidad, así como el incremento de especialistas en Genética Clínica y másteres en asesoramiento genético, los cuales se desempeñan en todos los niveles de atención en el país.

Uno de los impactos significativos del Centro, añade, ha sido la disminución progresiva de la mortalidad infantil por defectos congénitos, que en 2003 era de 1,7 por mil nacidos vivos y en la actualidad es de más de un 50 por ciento menor.

«Nos es imposible disponer de la tecnología más avanzada que existe en el mundo para nuestra disciplina, la cual nos permitiría avanzar más rápidamente en los estudios de casos e investigaciones y ofrecer más alternativas diagnósticas. Estos equipos siempre se producen con más de un diez por ciento de componentes de origen norteamericano y el bloqueo nos impide acceder a ella, pero en nuestros 33 laboratorios distribuidos en todo el país y los cinco existentes en el Centro, tenemos el equipamiento necesario y modernizado para procesar muestras biológicas y arribar a determinaciones acertadas», concluyó.

Juventud Rebelde | Diario de la juventud cubana
Copyright © 2017 Juventud Rebelde