

---

# Las enfermedades genéticas en el contexto latinoamericano desde la óptica de los estudiantes de la Escuela Latinoamericana de Medicina

VIVIANA VEGA CONEJO, YUSIEM GONZÁLEZ CARMONA, ANA TAMARA BLANCO DÍAZ, LISSETTE MORÚA-DELGADO VARELA, HEIDY FOUZ CASTRO, DIANLET MINABERRIET AVELLANEDA

*Escuela Latinoamericana de Medicina, La Habana, Cuba.*

## RESUMEN

**Objetivo:** Analizar las enfermedades genéticas más frecuentes por categoría, en las familias de los estudiantes latinoamericanos según sus referencias, en la Escuela Latinoamericana de Medicina de La Habana, e identificar los países con el mayor número de casos.

**Materiales y Métodos:** Se realizó una investigación descriptiva de corte transversal. La población de estudio se constituyó con los estudiantes de la Escuela Latinoamericana de Medicina matriculados en tres cursos. La muestra la integraron los estudiantes latinoamericanos del segundo año, para un total de 627. Se confeccionó y aplicó una encuesta con las variables siguientes: la enfermedad genética, que se clasificó en monogénica, cromosómica y multifactorial, y el país de origen. Se confeccionaron tablas para mostrar la información y se trabajó con el programa SPSS versión 11.5.

**Resultados:** Se refirieron 865 enfermedades. El 93,1% multifactoriales, de ellas la hipertensión arterial obtuvo 33,2%; 4,9% cromosómicas, representando el síndrome de Down el 97,7%; y 2% monogénicas, constituyendo la sicklemlia el 58,8%. Los países con mayor frecuencia de enfermedades genéticas fueron Nicaragua, República Dominicana y México.

**Conclusiones:** Se evidenció predominio de las enfermedades multifactoriales, con prevalencia de la hipertensión arterial. Las enfermedades cromosómicas ocupan el segundo lugar y entre ellas se destaca el síndrome de Down. Las monogénicas se identifican en el tercer lugar, y resultó la sicklemlia la más frecuente. La hipertensión arterial y el asma bronquial fueron las enfermedades más frecuentes en Nicaragua y la diabetes mellitus en México.

**Palabras clave:** enfermedades genéticas, síndrome de Down, sicklemlia, hipertensión arterial, diabetes mellitus, asma.

---

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades genéticas, aun las que se consideran frecuentes, se clasifican en el contexto general como enfermedades raras (1). La estimación de su prevalencia se dificulta por características tales como su rareza, afectar a menos de cinco personas por 10 000 habitantes y tener un alto nivel de complejidad clínica que obstaculiza su diagnóstico y reconocimiento (2, 3).

Entre los trastornos causados total o parcialmente por factores genéticos se reconocen tres tipos principales: monogénicos, cromosómicos y multifactoriales. Los primeros son provocados por mutaciones en un solo gen, que puede estar presente en uno o en ambos cromosomas homólogos; los segundos se originan por déficit o exceso de fragmentos cromosómicos o de cromosomas enteros; y los terceros se deben a la combinación de factores genéticos y ambientales

que generan trastornos del desarrollo, causantes de malformaciones congénitas y enfermedades frecuentes de la edad adulta (4).

En los países industrializados, el avance de los conocimientos y el desarrollo de nuevas tecnologías se aplican a los servicios de diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades genéticas. Esos adelantos ofrecen nuevos métodos de diagnóstico basados en la genética molecular. Sin embargo, los países en desarrollo todavía no se han beneficiado plenamente de esos avances por motivos relacionados con el subdesarrollo sociopolítico y económico.

En regiones de América Latina persisten barreras para acceder a servicios especializados que contribuyan al diagnóstico de las enfermedades genéticas. Asimismo, es escaso el entrenamiento en Genética Clínica en la comunidad médica para reconocer y orientar sobre la etiología genética de estas enfermedades y son pocos

los estudios que abordan la epidemiología de las enfermedades genéticas específicas a nivel poblacional (5, 6, 7).

Tales dificultades pueden resolverse mediante la creación de estructuras integrales, eficientes y coordinadas de atención a la salud. Ello solo puede lograrse cuando se cuenta con decisiones políticas informadas y de alto nivel. Las enfermedades genéticas constituyen una prioridad, y el derecho de las personas a la salud debe incluir, además, el derecho a disponer de servicios accesibles de prevención y rehabilitación de las enfermedades genéticas.

Este trabajo se realizó con el objetivo de analizar las enfermedades genéticas más frecuentes por categoría, en las familias de los estudiantes latinoamericanos según sus referencias, en la Escuela Latinoamericana de Medicina (ELAM) de La Habana, e identificar los países con el mayor número de casos.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó una investigación descriptiva de corte transversal. La población de estudio se constituyó con los estudiantes de la ELAM matriculados en los cursos 2011-2012, 2012-2013 y 2013-2014. Se realizó un muestreo intencionado que tuvo los siguientes criterios de inclusión: estudiantes de todos los grupos de segundo año de la carrera, provenientes de 19 países de Latinoamérica, que estuvieran dispuestos a participar en el estudio, conformándose una muestra de 627 estudiantes.

Se confeccionó una encuesta revisada por expertos en el tema. Esta se aplicó en la semana 12 del segundo semestre de cada curso, pues los estudiantes ya tenían la preparación necesaria para comprender los aspectos analizados.

Se les explicó, además, que debían ser enfermedades diagnosticadas y confirmadas por médicos. La encuesta fue anónima y se pidió el consentimiento informado a cada estudiante.

Las variables estudiadas fueron: enfermedad genética, que se clasificó en monogénica (síndrome de frágil X, sickleimia, fibrosis quística, hemofilia, enfermedad de Huntington y fenilcetonuria), cromosómica (síndrome de Down, síndrome de Turner y síndrome de Klinefelter), y multifactorial (labio leporino, cardiopatía congénita, defectos del tubo neural, trastornos psiquiátricos, epilepsia, asma bronquial, diabetes mellitus e hipertensión arterial); y los países de origen (Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Ecuador, El Salvador, Guatemala, Honduras, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Puerto Rico, República Dominicana, Uruguay y Venezuela). Las variables cualitativas se resumieron con números absolutos y porcentajes. Se confeccionaron tablas para mostrar la información y se trabajó con el programa SPSS versión 11.5.

## RESULTADOS

En la encuesta realizada, los estudiantes refirieron 865 enfermedades genéticas presentes en sus familias. De ellas, 805 se englobaron en la clasificación de enfermedades multifactoriales, lo que representó la mayoría. En segundo lugar manifestaron las enfermedades cromosómicas con un 4,9% (43 afectados). El grupo de enfermedades monogénicas fue el menos frecuente con 17 casos (2,0%).

Un análisis detallado de los resultados de la tabla 1 reveló que las enfermedades multifactoriales referenciadas tuvieron el mayor número de familiares afectados.

**Tabla 1.** Principales enfermedades genéticas referidas por los estudiantes. ELAM.

Enfermedades Genéticas	#	%
<b>Enfermedades Multifactoriales</b>		
Labio leporino	22	2,7
Cardiopatía congénita	18	2,2
D.T.N	3	0,03
Trastornos psiquiátricos	49	6,0
Epilepsia	52	6,4
Asma Bronquial	154	19,1
Diabetes Mellitus	240	29,8
Hipertensión Arterial	267	33,2
<b>Enfermedades Cromosómicas</b>		
Síndrome Down	42	97,7
S. Klinefelter	1	2,3
<b>Enfermedades Monogénicas</b>		
Sickleimia	10	58,8
Fibrosis quística	2	11,7
Hemofilia	4	23,5
Fenilcetonuria	1	5,9

**Fuente:** Datos obtenidos por la encuesta aplicada a los estudiantes.

No se expresó el total de los casos ya que un individuo podía tener dos, tres o más enfermedades concomitantes. De los 805 casos referidos por los alumnos hubo predominio de casos diagnosticados con hipertensión arterial (33,2%), diabetes mellitus (29,8%) y asma bronquial (19,1%). Otras enfermedades multifactoriales tuvieron porcentajes inferiores.

En las enfermedades cromosómicas, predominó el síndrome de Down (97,7%). No se refirió ningún caso de síndrome de Turner y hubo 1 caso de síndrome de Klinefelter (2,3%). Respecto a las enfermedades monogénicas, predominó la sicklemlia en un 58,8% (10 pacientes).

Como se observa en la tabla 2, las enfermedades multifactoriales fueron las más frecuentes en este estudio, con un predominio marcado de la hipertensión arterial (HTA), la diabetes mellitus y el asma bronquial.

Para la HTA, los países con mayor frecuencia fueron Nicaragua, República Dominicana y Paraguay. En el caso de la diabetes mellitus, fueron México, Nicaragua y República Dominicana los países más afectados; y el asma predominó en Nicaragua, Honduras y Paraguay.

La epilepsia y los trastornos psiquiátricos se comportaron de manera similar en la mayoría de los países con un rango entre 2 a 5 pacientes en cada país, excepto en Nicaragua y Ecuador, donde se constataron 9 pacientes psiquiátricos y 8 epilépticos, respectivamente. Las cardiopatías congénitas y el labio leporino se comportaron con un rango entre 1 y 3 afectados, y en varios países no se refirieron casos. La enfermedad menos frecuente estuvo representada por los defectos del tubo neural (DTN) con 3 casos en Nicaragua, Brasil y Guatemala, lo que representó 0,37% de los casos referidos por los estudiantes.

**Tabla 2.** Principales enfermedades genéticas multifactoriales referidas por países. ELAM.

Enfermedades Multifactoriales	Hipertensión Arterial		Diabetes Mellitus		Asma Bronquial		Epilepsia		Trastorno psiquiátrico		Labio Leporino		Cardiopatías Congénitas		D.T.N	
	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%	#	%
	<b>Argentina</b>	16	2,5	12	1,9	6	0,9	5	0,8	3	0,4	0	0	2	0,3	0
<b>Bolivia</b>	8	1,3	9	1,4	4	0,6	3	0,4	0	0	3	0,4	1	0,1	0	0
<b>Brasil</b>	14	2,2	12	1,9	9	1,4	1	0,1	2	0,3	0	0	1	0,1	1	0,1
<b>Chile</b>	7	1,1	7	1,1	4	0,6	1	0,1	1	0,1	1	0,1	0	0	0	0
<b>Colombia</b>	15	2,3	11	1,7	5	0,8	3	0,4	2	0,3	0	0	1	0,1	0	0
<b>Costa Rica</b>	8	1,3	7	1,1	7	1,1	1	0,1	1	0,1	2	0,3	2	0,3	0	0
<b>Ecuador</b>	22	3,5	17	2,7	10	1,5	8	1,3	3	0,4	3	0,4	2	0,3	0	0
<b>El Salvador</b>	14	2,2	11	1,7	9	1,4	3	0,4	4	0,6	0	0	2	0,3	0	0
<b>Guatemala</b>	12	1,9	15	2,3	10	1,5	4	0,6	1	0,1	3	0,4	1	0,1	1	0,1
<b>Honduras</b>	21	3,3	21	3,3	13	2,0	0	0	3	0,4	2	0,3	0	0	0	0
<b>México</b>	17	2,7	32	5,1	12	1,9	6	0,9	5	0,8	0	0	1	0,1	0	0
<b>Nicaragua</b>	31	4,9	24	3,8	20	3,1	4	0,6	9	1,4	1	0,1	2	0,3	1	0,1
<b>Panamá</b>	9	1,4	8	1,3	5	0,8	3	0,4	2	0,3	0	0	0	0	0	0
<b>Paraguay</b>	23	3,7	9	1,4	13	2,0	2	0,3	1	0,1	3	0,4	0	0	0	0
<b>Perú</b>	7	1,1	9	1,4	3	0,4	2	0,3	3	0,4	2	0,3	0	0	0	0
<b>Puerto Rico</b>	0	0	2	0,3	0	0	2	0,3	0	0	0	0	2	0,3	0	0
<b>R.Dominicana</b>	28	4,4	22	3,5	12	1,9	1	0,1	4	0,6	1	0,1	1	0,1	0	0
<b>Uruguay</b>	10	1,5	8	1,3	7	1,1	2	0,3	2	0,3	0	0	0	0	0	0
<b>Venezuela</b>	5	0,8	4	0,6	5	0,8	1	0,1	3	0,4	1	0,1	0	0	0	0
<b>Total</b>	<b>267</b>	<b>42,6</b>	<b>240</b>	<b>38,3</b>	<b>154</b>	<b>24,6</b>	<b>52</b>	<b>8,3</b>	<b>49</b>	<b>7,8</b>	<b>22</b>	<b>3,5</b>	<b>18</b>	<b>2,9</b>	<b>3</b>	<b>0,4</b>

**Leyenda:** DTN: Defectos de Tubo Neural

**Fuente:** Datos obtenidos por la encuesta aplicada a los estudiantes.

La tabla 3 muestra que los encuestados refirieron 43 enfermedades cromosómicas, con una distribución similar en los países estudiados de América Latina: 42 síndromes de Down y un caso de síndrome de Klinefelter. Se indagó sobre síndrome de Turner, pero no se refirió ningún caso.

La cantidad de casos con síndrome de Down declarados por países fue similar: Guatemala con 5; Argentina, Costa Rica, Ecuador y Honduras con 4; y Colombia, El Salvador, México, Nicaragua y República Dominicana con 3 casos referidos.

Como se muestra en la tabla 4, la más frecuente de las enfermedades monogénicas referidas fue la sicklemlia con un 1,59% (10 afectados), le siguieron la hemofilia con un 0,64% (4 casos), la fibrosis quística con 0,32% (2 enfermos), y un caso de fenilcetonuria para el 0,16%.

Lo más relevante de la tabla son los 6 casos de sicklemlia, todos declarados por los alumnos de República Dominicana, pues de las otras enfermedades se reportó un caso por país.

**Tabla 3.** Principales enfermedades genéticas cromosómicas referidas por países. ELAM.

Enfermedades Cromosómicas	Síndrome de Down		Síndrome de Klinefelter	
	#	%	#	%
Argentina	4	0,64	0	0
Chile	1	0,16	0	0
Colombia	3	0,48	0	0
Costa Rica	4	0,64	0	0
Ecuador	4	0,64	0	0
El Salvador	3	0,48	0	0
Guatemala	5	0,80	0	0
Honduras	4	0,64	0	0
México	3	0,48	0	0
Nicaragua	3	0,48	0	0
Panamá	1	0,16	0	0
Paraguay	1	0,16	0	0
Perú	2	0,32	0	0
R. Dominicana	3	0,48	0	0
Uruguay	0	0,00	1	0,16
Venezuela	1	0,16	0	0
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>6,70</b>	<b>1</b>	<b>0,16</b>

Fuente: Datos obtenidos por la encuesta aplicada a los estudiantes.

**Tabla 4.** Principales enfermedades genéticas monogénicas según países. ELAM.

Enfermedades Monogénicas	Sickleemia		Fibrosis quística		Hemofilia		Fenilcetonuria	
	#	%	#	%	#	%	#	%
El Salvador	1	0,16	0	0,00	1	0,16	0	0,00
Guatemala	0	0,00	1	0,16	0	0,00	0	0,00
Chile	0	0,00	1	0,16	0	0,00	0	0,00
Honduras	2	0,32	0	0,00	0	0,00	0	0,00
Nicaragua	1	0,16	0	0,00	1	0,16	0	0,00
Panamá	0	0,00	0	0,00	1	0,16	0	0,00
R. Dominicana	6	0,96	0	0,00	1	0,16	1	0,16
<b>Total</b>	<b>10</b>	<b>1,59</b>	<b>2</b>	<b>0,32</b>	<b>4</b>	<b>0,64</b>	<b>1</b>	<b>0,16</b>

Fuente: Datos obtenidos por la encuesta aplicada a los estudiantes.

## DISCUSIÓN

Las enfermedades multifactoriales resultan las de mayor frecuencia en estudios notificados por Jaquez *et al.* en 1991 (78,8%), Páez *et al.* en 2008 (97,6%) y Moya *et al.* en 2016 (67,3%). Como se puede observar en los casos estudiados por Moya *et al.* y Jaquez *et al.*, los valores son inferiores a los referenciados en el presente trabajo, lo

que puede deberse a que en ambos estudios la muestra se deriva de un servicio de pediatría. Asimismo, en el primer caso no se tienen en cuenta enfermedades como el asma bronquial y la epilepsia, sí analizadas en la actual investigación (5, 6, 7).

En un trabajo sobre el origen de enfermedades genéticas en una población pediátrica, realizado por Páez *et al.* en 2008, las enfermedades cromosómicas obtienen

el segundo lugar en frecuencia (0,16%), valor inferior al referido por los estudiantes encuestados. Esto se explica, como refiere el propio autor, a que el estudio se efectuó en un hospital de baja complejidad y es posible que este tipo de enfermedades se diagnostiquen, pero no se registren en la historia clínica (6). En un trabajo referido por Jaquez *et al.* en 1991 se observa una frecuencia similar a la del trabajo que se presenta (5).

En el caso de las enfermedades monogénicas, Páez *et al.* en 2008, Carcacés *et al.* en 2015 y Moya *et al.* en 2016 aprecian valores muy disímiles como 0,08%, 69% y 16,6%, respectivamente. La primera derivada de un hospital pediátrico de baja complejidad, la segunda de un servicio especializado de Genética Clínica y la tercera de un servicio de pediatría (6, 8, 7).

En la presente investigación, los valores relativamente bajos declarados tanto en las enfermedades cromosómicas como en las monogénicas pudieron estar dados por el alto costo de los diagnósticos citogenéticos y moleculares y el escaso acceso a los servicios de salud en Latinoamérica, lo que hace necesario el acceso de todas las personas por igual a los servicios de genética clínica en estos países.

La HTA constituye uno de los principales problemas de salud pública, avanza en el mundo y cada vez es mayor el número de personas afectadas en su calidad de vida por este síndrome, considerado la enfermedad crónica más frecuente en el adulto (9). Arias *et al.* en 2014, la reconocen como la más frecuente dentro de las enfermedades multifactoriales (10). Otras investigaciones señalan que en la mayoría de los países esta enfermedad presenta una frecuencia alta (11, 12, 13). Además, es notable el crecimiento de su frecuencia en el tiempo, pues Campos *et al.* describen que entre 2000 y 2012 la prevalencia de HTA se incrementa de 30,1 a 31,5% (14).

Varios autores señalan la diabetes mellitus y el asma bronquial como de alta frecuencia dentro de las multifactoriales. Páez *et al.* y Arias *et al.* describen valores similares a las de este trabajo (6, 10).

Al igual que la HTA, estas enfermedades incrementan su frecuencia. La diabetes mellitus aumenta un 60% entre 2000 y 2012 y en el caso del asma el principal incremento se describe en países en vías de desarrollo (15, 16).

Como era de esperar el síndrome de Down fue el más frecuente dentro del grupo de las cromosómicas, este aspecto se corrobora con Estrada *et al.* en 2012, Páez *et al.* en 2014 y Barzaga *et al.* en 2014, con frecuencias de 85,4%, 100% y 93%, respectivamente (17, 18, 19). En países latinoamericanos como México y Costa Rica se elaboran registros para conocer la ocurrencia de esta enfermedad (20, 21).

Sin embargo, en la literatura revisada no aparecen cifras de prevalencia del síndrome de Down en todos los países de América Latina debido a la inexistencia de registros confiables por la dificultad en el diagnóstico clínico durante la etapa neonatal, a las características

socioeconómicas de esos países y al poco personal especializado en el área de genética clínica. Es por eso que los autores del presente estudio recomiendan establecer un programa que permita realizar estudios citogenéticos a los recién nacidos con sospecha clínica y padres con factores de riesgo, así como la formación de médicos en esta especialidad.

Las investigaciones realizadas por Jaquez *et al.* en 1991 y Barzaga *et al.* en 2014 corroboran los resultados alcanzados en esta investigación en cuanto a que la sickleミア sea la enfermedad de mayor frecuencia dentro del grupo de las monogénicas (5, 19). Otros autores de referencia plantean que esta enfermedad tiene una amplia difusión por Latinoamérica, en especial el Caribe insular, con la notificación de altas cifras en países como Puerto Rico, Cuba, Panamá, Colombia, Brasil, Venezuela, Jamaica, Curazao, Guadalupe y la isla de Martinica (22, 23).

Los países en vías de desarrollo son los más afectados por la HTA, y no solo es mayor la prevalencia, sino que su diagnóstico, tratamiento y control son deficientes en comparación con los países desarrollados (24).

La información obtenida en la bibliografía consultada ofrece, en primer lugar, valores que oscilan desde un 11,6% en México hasta el 53% en Paraguay (25, 26). En segundo lugar, es escasa la información sobre países como Nicaragua, Honduras y República Dominicana; no obstante, Oviedo *et al.* señalan 25% en Nicaragua, y Chang y Green describen la HTA en 16,8% en República Dominicana (27, 28).

El alto valor referido en Paraguay corrobora que ese país se encuentre entre los de mayor frecuencia en el estudio realizado en la ELAM.

De acuerdo con la Federación Internacional de Diabetes, China, India, Estados Unidos, Brasil, Rusia y México son los países con mayor número de diabéticos (29).

En la población urbana de América Latina la pre-valencia de diabetes fluctúa entre 4% y 8%, y es mayor en los países o zonas con un nivel socioeconómico bajo o medio. La prevalencia de diabetes mellitus en siete ciudades de América Latina muestra las siguientes cifras: Barquisimeto (Venezuela) 6,0%; Bogotá (Colombia) 8,0%; Buenos Aires (Argentina) 6,2%; México (Distrito Federal) 8,9% y Santiago de Chile (Chile) 7,2%. En los resultados obtenidos en el estudio de la ELAM, correspondió también a México la mayor frecuencia de esta enfermedad.

En una investigación reciente se observa una frecuencia de 14%, superior a la notificada en años anteriores (31). Asimismo, Aráuz *et al.* en 2014 señalan por primera vez la frecuencia de diabetes en Nicaragua, con un valor de 9,5%, pues como refieren los autores, en ese país no había publicaciones que mostraran la prevalencia de la enfermedad (32).



Con relación a la frecuencia del asma bronquial en Nicaragua y Honduras no se encontraron referencias en la literatura consultada. En cambio, Ciapponi *et al.* en 2012 describen para Paraguay, Uruguay y Panamá cifras entre 15-20%, valores por debajo de los referidos para Perú, Costa Rica y Brasil y superiores a los de México, Chile y Argentina (33).

Para Thompson, por su parte, el síndrome de Down es la enfermedad genética no hereditaria más frecuente (4) al igual que en el actual estudio (tabla 3). Con relación al número de casos encontrados, se observan similitudes de acuerdo con la distribución según el continente de origen (34).

Está comprobado que la trisomía 21 se encuentra relacionada, en primer lugar, con la edad materna, pues como refieren Sierra *et al.* en 2014, a medida que aumenta la edad de la madre, es mayor la ocurrencia de esta enfermedad (20). En segundo lugar, con la existencia de programas de diagnóstico prenatal citogenético, ya que como señalan Méndez *et al.* en 2014, la presencia de un programa de este tipo en Cuba condujo a la disminución del síndrome de Down en 8,4/10 000 nacidos vivos en 2002 y a 7/10 000 en 2012 (35).

Con relación a la sickleemia, Colombo *et al.* en 1981, plantean que la población de la región tropical del continente americano es heterogénea en cuanto a los factores genéticos, geográficos, ecológicos y culturales, todo lo cual determina, por ende, variabilidad en cuanto a la incidencia, prevalencia y forma de presentación de la enfermedad (36). No obstante, Heijboer *et al.* en 2001 refieren que la mayor prevalencia de esta enfermedad en el área del Caribe está en República Dominicana (16%), lo que confirma los resultados obtenidos en la investigación presentada (37).

## CONCLUSIONES

Según la referencia de los estudiantes latinoamericanos de la ELAM, predominan las enfermedades multifactoriales, con prevalencia de la hipertensión arterial. Las enfermedades cromosómicas ocupan el segundo lugar y entre ellas se destaca el síndrome de Down. Las monogénicas se identifican en el tercer lugar, y resultó la sickleemia la más frecuente.

La hipertensión arterial y el asma bronquial fueron las enfermedades más frecuentes en Nicaragua y la diabetes mellitus en México.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Casals T. Prevalencia de las enfermedades: estimación y relevancia. [Internet] *Med Clin (Barc)*. 2005; 125(13):496-7. [Consultado: 26 mayo 2016]. Disponible en: [www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-pdf-13080227-S300](http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-pdf-13080227-S300)
2. Posada M, Martín C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. [Internet] *Anales Sis San Navarra*. 2008; 31(2): 9-20. [Consultado: 26 mayo 2016]. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008004400002](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008004400002)
3. Palau F. Enfermedades raras un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. [Internet] *Med clí (Barc)*. 2010; 134(4): 160-168. [Consultado: 26 mayo 2016]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-pdf-S0025775309011087-S300>
4. Thompson JS, Thompson MW. *Genética Médica*. 7ma ed. Barcelona: Salvat; 2008.
5. Jaquez M, Gatón F, Oguist Ch, Fiallo R, Flores E. Frecuencia de hospitalizados de causa genética y congénita en el hospital infantil Robert Reid Cabral. [Internet] *Archivos Dominicanos de Pediatría*. 1991; 7 (3): 71-75. [Consultado: 15 junio 2016]. Disponible en: <https://www.bvs.org.do/revistas/adp/1992/28/01/ADP-1992-28-01-19-23.pdf>
6. Páez P, Suárez-Obando F, Zarante I. Enfermedades de origen genético en pacientes pediátricos hospitalizados en la provincia de Ubaté, Colombia. [Internet] *Revista de Salud Pública*. 2008; 10 (3):414-22. [Consultado: 15 junio 2016]. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/rsap/v10n3/v10n3a06>
7. Moya A, Hernández M, Mellado C. Impacto de la enfermedad genética en los ingresos hospitalarios en un Servicio de Pediatría. [Internet] *Rev. Méd. Chile*. 2016 Feb; 144 (2). [Consultado: 15 junio 2016]. Disponible en: [www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-98872016000200007](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872016000200007)
8. Carcasés E, Orive NM, Romero L, Silva GK. Enfermedades genéticas más frecuentes en pacientes atendidos en consulta de genética clínica. [Internet] *Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta*. 2015; 40 (3). [Consultado: 15 junio 2016]. Disponible en: [revzoiomarinellosld.sld.cu/index.php/zmv/article/view/84/135](http://revzoiomarinellosld.sld.cu/index.php/zmv/article/view/84/135)
9. Chacón D, González RM, Velásquez GA, Segura O. Pesquisa de factores de riesgos asociados a la hipertensión arterial. [Internet] *CCM*. 2008; 12(1). [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: [www.cocmed.sld.cu/no121/pdf/n121ori8.pdf](http://www.cocmed.sld.cu/no121/pdf/n121ori8.pdf)
10. Arias O, Ramírez E, Batista M, Rodríguez S, Dias MT, Alvares O, et al. Análisis de la situación de salud genética del municipio de Holguín 2013-2014. [Internet] *Genética Comunitaria*. 2014. [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/far/vol42\\_sup1\\_08/sup1\\_far48\\_08.pdf](http://bvs.sld.cu/revistas/far/vol42_sup1_08/sup1_far48_08.pdf)
11. Reyes FG. Prevalencia de factores de riesgo cardiovascular y la relación con el estilo de vida, Hospital José Carrasco Arteaga, 2013. [Internet] *Repositorio Digital de la Universidad de Cuenca*; 2013. [tesis]. [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: <http://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/20218/1/TESIS.pdf>

12. Heredia K, Pacheco M, Primus D, Montero M, Fatjó A, Blanco A. Percepciones y conocimientos acerca de la sal, el sodio y la salud en adultos de clase media de la provincia de San José, Costa Rica. [Internet] Archivos Latinoamericanos de Nutrición. 2014; 64 (4). [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-06222014000400005](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06222014000400005)
13. Peranovich AC. Enfermedades crónicas y factores de riesgo en adultos mayores de Argentina: años 2001 – 2009. [Internet] Saúde debate. 2016; 40 (109). [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/sdeb/v40n109/0103-1104-sdeb-40-109-00125.pdf>
14. Campos I, Hernández L, Rojas R, Pedroza T, Medina C, Barquera C. Hypertension: prevalence, early diagnosis, control and trends in Mexican adults. [Internet] Salud Publica Mex. 2013; 55:144–150. [Consultado: 6 junio 2016]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24626690>
15. López J. El análisis de la ENSANUT 2012 como contribución para las políticas públicas. [Internet] Salud Publica Mex. 2013; 55:79–80. [Consultado: 23 junio 2016]. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0036-36342013000800001](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342013000800001)
16. Balkissoon R. Asthma overview. [Internet] Prim Care. 2008 Mar; 35(1):41-60. [Consultado: 7 julio 2016]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18206717>
17. Estrada M, Agueida LS. Características epidemiológicas de la población con enfermedades genéticas en el Policlínico Norte, Ciego de Ávila. [Internet] MEDICIEGO. 2012; 18(1). [Consultado: 14 julio 2016]. Disponible en: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumen.cgi?IDARTICULO=44162>
18. Páez PL, Bages MC, Ramos N, Morales V, Rubiano W. Enfermedades genéticas en una población rural colombiana con discapacidad. [Internet] Revista Salud Bosque. 2014; 4 (1): 9-18. [Consultado: 14 julio 2016]. Disponible en: [http://www.uelbosque.edu.co/sites/default/files/publicaciones/revistas/revista\\_salud\\_bosque/volumen4\\_numero1/03-articulo1.pdf](http://www.uelbosque.edu.co/sites/default/files/publicaciones/revistas/revista_salud_bosque/volumen4_numero1/03-articulo1.pdf)
19. Barzaga YL, Barzaga Y. Situación de Salud Genética en el Municipio Sagua de Tánamo. [Internet] Genética Comunitaria. 2014. [Consultado: 14 julio 2016]. Disponible en: <http://www.geneticacomunitaria2014.sld.cu/index.php/geneticacomunitaria/2014/paper/view/142>
20. Sierra MC, Navarrete E, Canún S, Reyes AE, Valdés J. Prevalencia del síndrome de Down en México utilizando los certificados de nacimiento vivo y de muerte fetal durante el periodo 2008-2011. [Internet] Boletín Médico del Hospital Infantil de México. 2014; 71 (5): 292-97. [Consultado: 9 agosto 2016]. Disponible en: <http://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v71n5/v71n5a6.pdf>
21. Annual report 2011-International Clearinghouse for Birth Defects; 2011. p. 54 [consultado 6 Mayo 2014]. Disponible en: [www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf](http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf)
22. Martín MR, Lemus MT, Marcheco B. El programa cubano de prevención de Anemia Falciforme. Resultados del periodo 1990-2005. [Internet] Rev Cubana Genet Comunit. 2008; 2 (2):59-66. [Consultado: 15 junio 2016]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n2/rcgc10208.htm>
23. Serjeant GR, Beryl AS. Sickle Cell Disease. 3rd ed. New York: Oxford University Press; 2001.
24. Barraza LF, Sarmiento CA. Conocimiento de la enfermedad en una población hipertensa colombiana. [Internet] Rev. Fac. Med. 2014; 62 (3). [Consultado: 18 julio 2016]. Disponible en: <http://www.revistas.unal.edu.co/index.php/revfacmed/article/view/43370>
25. López P, Sánchez RA, Díaz M, Cobos L, Bryce A, Z. Parra JZ, et al. Consenso latino-americano de hipertensão em pacientes com diabetes tipo 2 e síndrome metabólica. [Internet] Arq Bras Endocrinol Metab. 2014; 58 (3). [Consultado: 18 julio 2016]. Disponible en: [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0798-07522013000100006](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-07522013000100006)
26. Chaves G, Brítez N, Maciel V, Klinkhof A, Mereles D. Prevalencia de factores de riesgo cardiovascular en una población adulta ambulatoria urbana: estudio AsuRiesgo, Paraguay. [Internet] Rev Panam Salud Publica. 2015; 38 (2). [Consultado: 18 julio 2016]. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/rpsp/v38n2/v38n2a06.pdf>
27. Oviedo DM, Tercero LM. Agencia de Autocuidado y Técnicas de Afrontamiento del Estrés en pacientes con Hipertensión Arterial inscritos en el programa de crónicos del centro de Salud Perla María Norori. Enero-Febrero 2013. [Internet] Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua-León. Facultad de Ciencias Médicas; 2013. [tesis]. [Consultado: 18 julio 2016]. Disponible en: <http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/viewFile/5416/6994>
28. Chang Ch, Green S. Implications of Self-Care Practices and Health Perceptions of Hypertension in the Dominican Republic. [Internet] Field Actions Science Reports. 2015; 13. [Consultado: 18 julio 2016]. Disponible en: [biblioteca.universia.net/html\\_bura/ficha/params/title/implications-of-self-care-practices-and-health-perceptions-of-hypertension/id/68835760.html](http://biblioteca.universia.net/html_bura/ficha/params/title/implications-of-self-care-practices-and-health-perceptions-of-hypertension/id/68835760.html)
29. International Diabetes Federation. Atlas de Diabetes. Update 2012. 5th edición. [Internet] [Consultado: 23 junio 2016]. Disponible en: <http://www.diabetesatlas.org/>
30. López P, Sánchez RA, Díaz M, Cobos L, Bryce A, Parra JZ, et al. Consenso Latinoamericano de hipertensión en pacientes con diabetes tipo 2 y síndrome metabólico. [Internet] Med. 2013; 21 (1): 113-35. [Consultado: 23 junio 2016]. Disponible en: [www.redalyc.org/pdf/910/91029158012.pdf](http://www.redalyc.org/pdf/910/91029158012.pdf)
31. Calvillo A, Espinosa F, Macari M. Análisis de la estrategia nacional para la prevención y el control del sobrepeso, la obesidad y la diabetes. [Internet] Alianza por la Salud Alimentaria. 2015. [Consultado: 22 julio 2016]. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/487/48742127001.pdf>
32. Aráuz I, Delgado Y, Delgado E. Prevalencia de Diabetes Mellitus y factores de riesgo en mayores de 20 años de las cabeceras departamentales de Nicaragua. [Internet] Revista Científica de la UNAN-León. 2015; 5 (1): 1-10. [Consultado: 22 julio 2016]. Disponible en: <http://revista.unanleon.edu.ni/index.php/universitas/article/view/59>

33. Ciapponi A, Glujovsky D, Daray F, López A. Revisión exploratoria de la evidencia de eficacia de la atención primaria en salud en la prevención de hospitalizaciones evitables. [Internet] Documento para discusión # idb-dp-267. 2012. [Consultado: 5 julio 2016]. Disponible en: [https://publications.iadb.org/bitstream/handle/11319/5740/HECSAP\\_Ciapponi%20FINAL.pdf?sequence=1](https://publications.iadb.org/bitstream/handle/11319/5740/HECSAP_Ciapponi%20FINAL.pdf?sequence=1)
34. Molina EA. Caracterización epidemiológica y clínica de la trisomía. [Internet] Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala; 2001. [tesis]. [Consultado: 9 agosto 2016]. Disponible en: [biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05\\_8552.pdf](http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8552.pdf)
35. Méndez LA, Hechavarría D, De la Torre ME, Pimentel H, Hernández J, Pérez B, et al. Current status of prenatal diagnosis in Cuba: causes of low prevalence of Down syndrome. [Internet] Prenatal Diagnosis. 2014; 34:1-6. [Consultado: 9 agosto 2016]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24861354>
36. Colombo B, Martínez G. Sick Cell anemia in tropical America. [Internet] Clin Hematol 1981; 10: 731-757. [Consultado: 18 agosto 2016]. Disponible en: [www.actamedicacolombiana.com/anexo/articulos/06-1991-04-.pdf](http://www.actamedicacolombiana.com/anexo/articulos/06-1991-04-.pdf)
37. Heijboer H, Van den Tweel XW, Peters M, Knuist M, Prins J, Heymans HS. One year of neonatal screening for sickle-cell disease in Emma Children's Hospital/Academic Medical Center in Amsterdam. [Internet] Ned Tijdschr Geneesk. 2001; 145:1795-9. [Consultado: 18 agosto 2016]. Disponible en: <http://www.uniprot.org/citations/11582643>.

## Genetic diseases in the Latin American context from the students' perspective of the Latin American School of Medicine

### ABSTRACT

**Objective:** To analyze the most frequent genetic diseases by category, in the families, according to reference of Latin American students at the Latin American School of Medicine and to identify the countries with the greatest number of cases.

**Materials and Methods:** An analytical cross-sectional investigation was performed. The study population was constituted with the students of the Latin American School of Medicine, enrolled in three courses. The sample was made up of second year students from Latin America, for a total of 627. A questionnaire with the following variables was done and applied: genetic disease, which was classified as monogenic, chromosomal and multifactorial, and country of origin. Some tables were prepared to show the information and the SPSS program version 11.5 was used.

**Results:** 865 diseases were reported. 93.1% were multifactorial, from them the arterial hypertension obtained 33.2%; 4.9% were chromosomal, representing Down syndrome 97.7%, and 2% monogenic, constituting sickle cell anemia 58.8%. The countries with the greatest prevalence of genetic diseases were Nicaragua, Dominican Republic and Mexico.

**Conclusions:** According to the reference of Latin American students at ELAM, multifactorial diseases were predominant, secondly the chromosomal diseases and finally the monogenic diseases. High blood pressure and asthma were more frequent in Nicaragua and diabetes in Mexico.

**Key words:** genetic diseases, Down syndrome, sickle cell anemia, hypertension, diabetes mellitus, asthma.

**Dirección para la correspondencia:** Lic. MSc. Viviana Vega Conejo. Escuela Latinoamericana de Medicina. Carretera Panamericana. Km 3½. Santa Fe. Playa. La Habana. Cuba.

**Correo electrónico:** [vivivc@infomed.sld.cu](mailto:vivivc@infomed.sld.cu)