

## Atención al riesgo genético preconcepcional desde la medicina preventiva personalizada

### Attention to Preconception Genetic Risk from Personalized Preventive Medicine

Dr. C. Daniel Quintana Hernández



Hospital Materno Infantil Comandante Manuel Piti Fajardo. Centro Provincial de Genética Médica Mayabeque. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque. Güines, Cuba.

**Citar como:** Quintana Hernández D. Atención al riesgo genético preconcepcional desde la medicina preventiva personalizada. Medimay [Internet]. 2026 [citado: fecha de citado];33:e2863. Disponible en: <https://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/2863>

El periodo preconcepcional, constituye una etapa crítica para la prevención de enfermedades genéticas, defectos congénitos y trastornos del neurodesarrollo. En el contexto actual de la medicina preventiva, la identificación temprana del riesgo genético antes de la concepción representa una oportunidad estratégica para intervenir de forma anticipada, eficaz y ética. La integración progresiva de la genética comunitaria, la Atención Primaria de Salud (APS) y los principios de la medicina personalizada, han permitido transformar el enfoque tradicional, a través de la historia, hacia un modelo proactivo, predictivo y preventivo, centrado en la persona, la familia y la comunidad.<sup>(1,2)</sup>

El riesgo genético preconcepcional, se define, como: la probabilidad aumentada de que una pareja conciba a un hijo afectado por una enfermedad genética o defecto congénito de origen monogénico, cromosómico o multifactorial. Este riesgo está condicionado por múltiples factores, entre los que se incluyen los antecedentes personales y familiares, la pertenencia poblacional o étnica, la edad reproductiva, la consanguinidad, la presencia de enfermedades crónicas y la exposición a factores ambientales o teratogénicos. Su evaluación antes del embarazo, permite actuar en un momento de máxima efectividad preventiva, cuando aún es posible modificar riesgos, optimizar condiciones de salud y ofrecer alternativas reproductivas informadas.<sup>(1,3)</sup>

La genética comunitaria, surge como un campo orientado a aplicar los conocimientos genéticos en poblaciones, con el objetivo de mejorar la salud colectiva mediante la prevención,

la promoción y la equidad. A diferencia de la genética clínica tradicional, centrada en el individuo afectado, la genética comunitaria prioriza la identificación de riesgos en personas que parecen sanas y su abordaje desde el entorno familiar y social. Este enfoque resulta compatible con la APS que se caracteriza por su accesibilidad, continuidad asistencial y conocimiento profundo del contexto comunitario.<sup>(4)</sup>

Desde la APS, la evaluación del riesgo genético preconcepcional, puede incorporarse de manera sistemática mediante herramientas clínicas sencillas y de alto impacto, como la anamnesis genética estructurada y la elaboración de árboles genealógicos de al menos tres generaciones. La identificación de antecedentes como abortos recurrentes, muertes perinatales, discapacidad intelectual, defectos congénitos o enfermedades hereditarias conocidas, permite estratificar riesgos y definir conductas preventivas oportunas, sin necesidad inicial de tecnologías complejas.<sup>(4-6)</sup>

La medicina personalizada, fortalece este abordaje al permitir una caracterización más precisa del riesgo genético individual y familiar. Lejos de limitarse a la genómica avanzada, la medicina personalizada integra información clínica, genética, ambiental y social para adaptar las decisiones preventivas a las características específicas de cada persona o pareja. En el ámbito preconcepcional, este enfoque posibilita seleccionar de forma racional las pruebas de tamizaje genético, priorizar intervenciones, según el perfil de riesgo y personalizar recomendaciones preventivas, se respeta la autonomía reproductiva y los principios éticos.<sup>(7,8)</sup>

Recibido: 20/12/2025 | Aprobado: 06/01/2026 | Publicado: 31/01/2026

La aplicación de la medicina personalizada en la APS, permite identificar subgrupos poblacionales con mayor probabilidad de ser portadores de enfermedades autosómicas recesivas relativas y frecuentes, como las hemoglobinopatías, la fibrosis quística o determinados errores innatos del metabolismo. La detección temprana de portadores, ofrece la posibilidad de implementar medidas preventivas antes de la concepción, incluyen: educación genética, suplementación específica, control de enfermedades crónicas maternas y referencia oportuna a servicios de genética clínica, cuando esté indicado.<sup>(2,3,9)</sup>

El diagnóstico oportuno del riesgo genético en la etapa preconcepcional, presenta ventajas sustanciales frente al diagnóstico prenatal. Mientras este último se realiza cuando el embarazo ya está establecido y las opciones de intervención son limitadas y complejas, la evaluación preconcepcional permite un abordaje preventivo real, con mayor margen para la toma de decisiones informadas y la modificación de riesgos. Esta diferencia subraya la importancia de fortalecer la atención preconcepcional como parte integral de la APS.

La toma de conductas preventivas, constituye uno de los pilares fundamentales del enfoque preconcepcional. Estas conductas incluyen la eliminación o reducción de exposiciones teratogénicas, la optimización del estado nutricional, en particular la suplementación con 400 mg de ácido fólico, desde tres meses previos a la concepción por ambos miembros de la pareja, el control metabólico adecuado de enfermedades crónicas como la diabetes, la epilepsia, las colagenopatías o los trastornos tiroideos, la actualización del esquema de inmunización, entre otras. La personalización de estas intervenciones, incrementa su eficacia al adaptarse a las características biológicas y sociales de cada pareja.

Diversos estudios recientes, han demostrado que los programas de atención preconcepcional que integran evaluación genética y principios de medicina personalizada, se asocian con mejores resultados reproductivos, reducción de la incidencia de enfermedades genéticas graves y el uso más eficiente de los recursos sanitarios. Estos beneficios refuerzan la necesidad de consolidar la APS, como el escenario idóneo para la implementación progresiva y sostenible de estas estrategias preventivas, con el establecimiento de protocolos bien definidos y personalizados.<sup>(1)</sup>

La incorporación plena de la genética y la med-

cina personalizada, en el primer nivel de atención enfrenta desafíos importantes. Entre ellos se destacan la insuficiente formación genética de los profesionales de la APS y la necesidad de mejorar la alfabetización genética de la población.<sup>(10)</sup> Abordar estas barreras, requiere políticas de salud que reconozcan el valor estratégico del diagnóstico preconcepcional y promuevan la capacitación continua del personal sanitario.

En países con sistemas de salud basados en la APS, como Cuba, la integración de la genética comunitaria en el nivel primario, representa una oportunidad excepcional para fortalecer la prevención y la equidad en salud reproductiva. La experiencia acumulada en el programa materno-infantil, junto con la organización territorial de los servicios, proporciona una sólida base para incorporar de forma sistemática la evaluación del riesgo genético preconcepcional como parte de la atención integral a la pareja, en edad reproductiva.<sup>(11)</sup>

Desde una perspectiva ética y social, el asesoramiento genético preconcepcional, debe concebirse como un proceso dinámico de comunicación del riesgo, orientado a apoyar la toma de decisiones libres e informadas. El objetivo no es dirigir elecciones reproductivas, sino ofrecer información veraz, comprensible y contextualizada, respetan los valores culturales y las preferencias individuales. Este enfoque resulta esencial para garantizar la aceptación y sostenibilidad de las estrategias preventivas.<sup>(6,8)</sup>

La integración de la genética comunitaria, la atención primaria de salud y la medicina personalizada en la evaluación del riesgo genético preconcepcional, constituyen una estrategia clave para avanzar hacia una medicina verdadera y preventiva. Identificar riesgos de forma temprana, personalizar las intervenciones y actuar desde el primer nivel de atención, permite proteger la salud de las futuras generaciones y reafirma el papel de la APS como eje central de los sistemas de salud, orientados a la prevención, la equidad y la calidad asistencial.<sup>(1,2,8)</sup>

En este escenario, la provincia Mayabeque dispone de condiciones favorables para avanzar a partir del 2026, en la consolidación de un modelo territorial de atención al riesgo genético preconcepcional. Entre las acciones prioritarias se incluyen: la incorporación sistemática de la evaluación del riesgo genético preconcepcional en la consulta de planificación familiar, mediante protocolos estandarizados con la participación de los asesores genéticos de cada

municipio, el fortalecimiento de la capacitación continua de médicos y enfermeras de la familia en aspectos básicos de genética comunitaria y medicina personalizada, la referencia oportuna a consulta de genética clínica desde el nivel primario de parejas con riesgo elevado y el desarrollo de estrategias de educación y alfabetización genética dirigida a la población.

La implementación progresiva y evaluable de estas acciones permitirá fortalecer la prevención primaria de enfermedades genéticas y de defectos congénitos, optimizar el uso de los recursos sanitarios y contribuir de manera sostenible a la mejora de la salud reproductiva y primaria en la provincia.

Dr. C. Daniel Quintana Hernández  
Doctor en Ciencias Médicas.

Especialista de I y II grado en Medicina General Integral.

Especialista de I y II grado en Genética. Clínica.  
Máster en Atención Integral al Niño.  
Investigador y Profesor Titular.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1.Hristova-Atanasova E, Micallef M, Stivala J, Iskrov G, Gyokova E. Preconception care and genetic screening: global perspectives and future directions. *Children (Basel)*. 2025;12(11):1538. doi:<https://doi.org/10.3390/children12111538>

2.Wei L. Genetic insights before pregnancy: The growing role of preconception screening. *J Preg Neonatal Med*[Internet]. 2024[citado 22 Ago 2025];8(6):236. Disponible en:<https://www.alliedacademies.org/articles/genetic-insights-before-pregnancy-the-growing-role-of-preconception-screening-31391.html>

3.Skrypnik C, AlHarmi R, Mathur A, AlHafnawi HH, Chandan Appikonda SH, Matsa LS. Expanding families: a pilot study on preconception expanded carrier screening in Bahrain. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2024 Oct 18;24(1):684. doi:<https://doi.org/10.1186/s12884-024-06878-1>

4.Colectivo de autores. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba[Internet]. La Habana: ECIMED, 2017. Disponible en: <http://www.ecimed.sld.cu/2017/06/06/manual-de-normas-y-procedimientos-servicios-de-genetica-medica-en-cuba/>

5.Khekade H, Potdukhe A, Taksande AB, Wanjari MB, Yelne S. Preconception care: a strategic intervention for the prevention of neonatal and birth disorders. *Cureus*[Internet]. 2023 Jun 29[citado 22 Ago 2025];15(6):e41141. Disponible en:<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37519532/>

6.Tejada Dilou Y, Macías González Y. Riesgo preconcepcional genético como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil. *Rev Cubana Med Gen Integr*[Internet]. 2019[citado 22 Ago 2025]; 35(4):1-12. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-21252019000400004&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252019000400004&lng=es)

7.Organización Panamericana de la Salud. Genética y salud: Un paradigma hacia la medicina personalizada y preventiva[Internet]. Washington DC:OPS; 2024[citado 22 Ago 2025]. Disponible en:<https://www.paho.org/es/noticias/26-7-2024-genetica-salud-paradigma-hacia-medicina-personalizada-preventiva>

8.Rojas Betancourt IA, Suárez Besil B, Benítez Cordero Y, Roblejo Balbuena H. Asesoramiento genético y concepto de “Salud Genética” en el Sistema Nacional de Salud de Cuba. *Rev Cubana de Salud Pública* [Internet]. 2024[citado 22 Ago 2025];50:e4258. Disponible en: <https://revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/download/4258/1949/54310>

9.Saudubray JM, Baumgartner MR, García-Cazorla Á, Walter JH. Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment[Internet]. 7th ed. Springer; 2022. Disponible en: <https://link.springer.com/book/10.1007/978-3-662-63123-2>

10.Ren Y, Wu Z, Wang X, Sun Q. Knowledge, attitudes, and practices regarding preconception or early pregnancy single-gene genetic disease screening among reproductive-aged individuals. *BMC Public Health*. 2025 Jul 3;25(1):2306. doi:<https://doi.org/10.1186/s12889-025-23562-x>

11.Ibargollen Negrín L, Nápoles Méndez D, Santacruz Domínguez M, Chibás Pérez C, Couto Núñez D, López González EC, et al. Programa Nacional de Atención Materno Infantil[Internet]. La Habana: Ciencias Médicas; 2024. Disponible en: <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/programa-nacional-de-atencion-materno-infantil/>

12.Ibargollen Negrín L, Nápoles Méndez D, Santacruz Domínguez M, Chibás Pérez C, Couto Núñez D, López González EC, et al. Programa Nacional de Atención Materno Infantil[Internet]. La Habana: Ciencias Médicas; 2024. Disponible en: <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/programa-nacional-de-atencion-materno-infantil/>

**Conflicto de intereses.** El autor declara no tener conflicto de interés para la publicación del artículo.

**Declaración de autoría.** El autor se responsabiliza con el texto que se publica.

**Autor para correspondencia:**

Dr. C. Daniel Quintana Hernández. ✉

de Ciencias Médicas de Mayabeque. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque.

**Edición y corrección de estilo.**

Maricela Alvarez Vega. ✉ Licenciada en Español y Literatura. Centro Provincial de Información

**Revisores externos.**

Dr. C. Idalberto Aguilar Hernández  
Dr. C. Leidis Sandra Perera Milian



Este artículo se encuentra protegido con una [Licencia internacional Creative Commons Atribución 4.0 \(CC BY\)](#) los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos, siempre que mantengan el reconocimiento de sus autores.