

Conocimientos sobre aspectos de Genética en médicos de la atención primaria de salud. Autores: Estela Morales Peralta<sup>1</sup>, Javier González Argote<sup>2</sup>, Liorna Tabares Hernández<sup>2</sup>, Alicia Martínez de Santelices Cuervo<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Institución Facultad de Ciencias Médicas de Diez de Octubre.:Departamento: Medios Diagnósticos, Afiliación: Universidad de Ciencias Médicas de la Habana, Ciudad: La Habana, País: Cuba, Correo electrónico: [fornaris@infomed.sld.cu](mailto:fornaris@infomed.sld.cu)

<sup>2</sup>Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana, Ciudad: La Habana, País: Cuba,

<sup>3</sup> Institución: Centro Nacional de Genética Médica. Departamento: Docencia e Investigaciones, Universidad de Ciencias Médicas de la Habana, Ciudad: La Habana, Resumen

**Introducción:** En nuestro país se desarrolla El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, que tiene como objetivo principal una proyección comunitaria y como importantes protagonistas los médicos generales integrales. Errores en la interpretación de conceptos básicos en genética presentes en los médicos que trabajan en la atención primaria de salud afectarían el desarrollo del programa. **Material y Método:** Se realizó una investigación descriptiva y transversal, a través de la aplicación de un instrumento evaluativo, validado por criterio de expertos, en 18 médicos que trabajan en el áreas de salud de la Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez, que dieron su consentimiento en participar. **Resultados:** Los médicos con mejores resultados fueron los graduados después del 2009, quienes recibieron Genética Médica como asignatura independiente. Se concluye que en el diseño de cursos de posgrado en Genética, para médicos de atención primaria de salud, debe incluir contenidos relacionados con procederes prácticos.

Palabras Clave: Genética, Educación Médica

## I INTRODUCCIÓN

En nuestro país se desarrolla El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, que tiene como objetivo principal una proyección comunitaria y como importantes protagonistas los médicos generales integrales. Con esto se logra poner a servicio los avances logrados en genética para quienes lo necesiten.<sup>1</sup>

Ello requiere que los profesionales de la atención primaria de salud, principales protagonistas de este programa, conozcan conceptos básicos en genética a fin de informar y educar a la población sobre el impacto de las enfermedades hereditarias, su prevención y tratamiento; además de apoyar a los individuos afectados, y sus familiares, y desarrollar investigaciones.<sup>2-4</sup>

Así, la genética comunitaria es de principal prioridad en Cuba, donde se brindan estos servicios en todos los policlínicos de los 168 municipios. Es el consultorio médico el punto inicial de contacto entre la población, el sistema de salud -en general- y el programa de Genética en particular.<sup>5</sup>

A través de la literatura médica se describen frecuentes errores en la interpretación de conceptos relacionados con la genética. Ello afecta la comprensión sobre las explicaciones acerca de los mecanismos genéticos, especialmente si son abordados por el médico de asistencia.<sup>6-11</sup>

La facultad Miguel Enríquez incluye 13 Policlínicos Universitarios, distribuidos en cuatro municipios, que atienden aproximadamente una población de 316702 habitantes.<sup>12</sup>

Es de interés de nuestra Universidad Médica el desarrollo de cursos de postgrado para incrementar el conocimiento de los profesionales de la salud y de este modo lograr que éstos brinden una atención de calidad a nuestra población. Para ello es importante identificar las necesidades de conocimientos con el objetivo de diseñar cursos para los médicos que laboran en la atención primaria, quienes precisamente desarrollan el Programa de prevención de enfermedades genéticas.

Realizamos esta investigación pues a través de la aplicación de un instrumento evaluativo se puede conocer el conocimiento de un número de médicos aún sin realizarles un examen; tiene además bajo costo pues se pueden responder de acuerdo a su conveniencia, suministra un registro escrito y es fácil de enlistar o tabular sus resultados.

Planteamiento del problema de investigación

¿Qué necesidades de capacitación podrían tener los profesionales que laboran en el nivel de atención primaria de salud en temas de genética?

Objetivo:

Identificar necesidades de capacitación en los profesionales que laboran en el nivel Primario de Salud.

## II MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo y transversal en el período de diciembre del 2013 a febrero del 2014.

A partir de los médicos que trabajan en los consultorios de los Policlínicos Universitario Wilfredo Pérez y Efraín Mayor se invitaron a 23 médicos, de ambos policlínicos, que asistieron al acto de aplicación de la encuesta.

Criterios de inclusión para los encuestados:

.- Médico especialista en Medicina General integral, o residente de esta especialidad que trabajen en los Policlínicos Wilfredo Pérez o Efraín Mayor.

.- Voluntariedad de participar en la investigación expresada mediante la firma de consentimiento informado.

Criterios de salida:

Retirarse de la investigación los que así lo deseen, aún luego de asistir a la aplicación del instrumento y/o de haberlo recibido.

Instrumento evaluativo:

Este instrumento evaluativo fue diseñado a partir de una versión inicial confeccionada tomando en cuenta: errores descritos por otros autores y la experiencia de los miembros del equipo de investigación, sobre la interpretación de conceptos relacionados con genética.<sup>4</sup> La versión inicial fue previamente validada por expertos.

El instrumento aplicado consta de 14 preguntas, todas cerradas, específicas o de elección forzada, tipo verdadero y falso.

A través de las preguntas: 1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9 y 14 se exploran conocimientos básicos sobre principios de genética necesarios para aplicar el programa de prevención de enfermedades genéticas vigente en el país.

Se consideraron importante para el éxito de sub programas específicos los conocimientos explorados en las preguntas 3, 4 y 5 (Subprograma de prevención de anemias a hemáties falciformes o sicklemlia), preguntas 4 y 5 (subprograma de prevención de fenilcetonuria), preguntas 7, 10 y 13 (subprograma de prevención de síndrome Down, preguntas 11 y 12 (programa de prevención de defectos del tubo neural) y pregunta 13 (programa de detección de defectos congénitos a través de ultrasonido).

El cuestionario se le entregó a cada médico, a quienes se les dio el tiempo que necesitaron para responder.

Los instrumentos evaluativos se calificaron según una clave diseñada por los investigadores según la escala cualitativa 5, 4, 3 y 2. Los resultados se presentaron a través de tablas y gráficos, a través de técnicas derivadas de la estadística descriptiva. Se consideró que el resultado de una pregunta fue insatisfactoria cuando más de siete encuestados la respondieron incorrectamente, o dejaron en blanco.

Las calificaciones de las preguntas fueron vertidas en una base de datos organizada en una plataforma u hoja de cálculo Excel, utilizando un microprocesador LG, pentium 3. Además de las calificaciones de cada pregunta, y del instrumento en general, se tomaron en cuenta las siguientes variables: género de los encuestados, tenencia de hijos, año de graduación y edad del encuestado, de acuerdo a años cumplidos. Las dos primeras cualitativas nominales dicotómicas; la variable año de graduación se estratificó tomando en cuenta el modo en que la Genética Médica fue incluida en los programas de estudios impartidos en pregrado (hasta 1981; entre: 1982-1990 y 1991-2008 y del 2009 en adelante). Se apuntó además la categoría, docente o investigativa, del encuestado.

#### CONSIDERACIONES ÉTICAS.

Esta investigación fue aprobada por los Comité de Ética y los Consejos Científicos del Centro Nacional de Genética Médica y la Facultad Miguel Enríquez, instituciones que han colaborado en el desarrollo de este trabajo.

Las encuestas tuvieron carácter anónimo, se aplicaron tras la aprobación del consentimiento informado, donde quedó claro el compromiso por parte de los investigadores que los datos de los encuestados no serían comunicados a terceros y solo serían manejados por los participantes en la investigación, quienes se comprometieron en no revelar datos que permitan la identificación de los encuestados.

Los resultados de la evaluación de los instrumentos evaluativos fueron recogidos en una base de datos, que quedó bajo el cuidado del responsable de la investigación.

### III Resultados

Del total de los 23 médicos invitados a participar en la investigación cinco rechazaron la propuesta, por lo cual finalmente se les aplicó el instrumento a 18.

Tal como en el gráfico 1 las preguntas 1, 3, 5, 7, 8, 12, 14 no llegaron a responderla de forma correcta 12 participantes. Resultó destacado el mal resultado obtenido a través de la aplicación de la pregunta 7, donde se exploró específicamente el concepto de amniocentesis. Vale aclarar que este término aparece de forma errónea en sitios de referencia internacional. (MesH). Que sea usado de forma incorrecta, incluso en revistas consideradas de alto factor de impacto, no justifica que nos conformemos. Es importante que nuestros profesionales conozcan las definiciones con su correcto uso y en tal sentido debemos orientarlos.

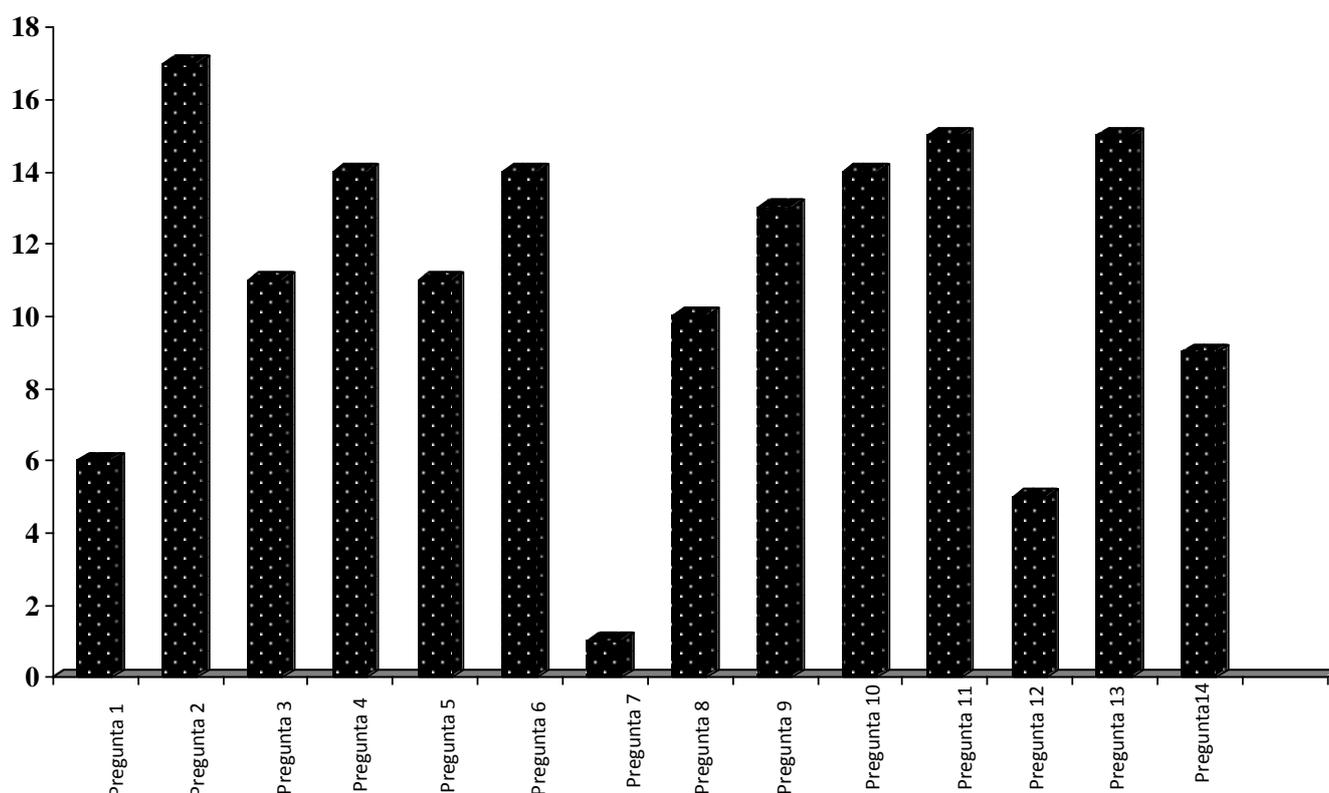


Gráfico 1: Número de encuestados que respondieron correctamente las preguntas.

Por su parte la pregunta a través que se obtuvo los mejores resultados fue la 2, correspondiente a conocimientos generales. En esta se exploró el hecho de que genético y congénito no son sinónimos, 17 de los 18 encuestados la respondieron de forma correcta.

A través de las preguntas 3, 4 y 5 se exploraron conocimientos importantes para el programa de sicklemlia, 11 de los 18 encuestados confundieron el grupo sanguíneo A, correspondiente al sistema de hemoclasificación ABO con la hemoglobina A, y no fueron capaces de recordar que el evento biológico del nacimiento de un hijo es independiente del resto. Este último también es un concepto importante para el subprograma de prevención del retraso mental en la fenilcetonuria.

En el caso del subprograma de prevención de síndrome Down la mayoría de los médicos respondieron correctamente las preguntas 10 y 13, relacionadas con la confusión del conflicto Rh en su supuesto papel predisponente en el Síndrome Down y

la indicación correcta de los marcadores ultrasonográficos como predictivos de Síndrome Down. No obstante la alta proporción de respuestas correctas es importante que tales errores sean erradicados. La pregunta 7 se incluyó en este programa y ya fue objeto de comentario.

Es de destacar que en relacionados con el manejo del subprograma de prevención de defectos de cierre del tubo neural (DTN) fueron insatisfactorios en relación al uso preconcepcional del ácido fólico para su prevención (sólo cinco respondieron la respuesta correctamente), si bien la otra pregunta que se realizó para explorar los conocimientos sobre este subprograma fue respondido de forma correcta por 15 de los participantes es importante lograr que todos nuestros médicos realicen la indicación de modo correcta. Realizar esta determinación fuera de fecha conduce a falsos resultados y a la repetición del estudio, con el consiguiente gasto innecesario; pero más importante aún es la introducción de una mala noticia a la embarazada lo cual genera la introducción de un estímulo psicológico negativo.

En la tabla número 1 aparece la calificación de los cuestionarios, de acuerdo al año de graduación.

Tabla número 1: Calificación general del cuestionario, de acuerdo al año de graduación

AÑO DE GRADUACIÓN	CALIFICACIÓN				TOTAL	PROPORCIÓN DE APOBADOS
	5	4	3	2		
<b>Entre 1982 y 1990</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>0,4</b>
<b>Entre 1991 y 2008</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>0,2</b>
<b>Después del 2009</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>0,5</b>
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>11</b>	<b>18</b>	<b>0,63</b>

Entre los encuestados ninguna fue graduado hasta 1981, ello se debe a que los primeros especialistas en Medicina General Integral correspondieron a los graduados en 1983.

En el programa de formación de medicina la Genética Médica ha tenido cuatro momentos:

Antes de 1975 en que se incluía una tema en otras asignaturas.

A partir de 1976 en que a través de la asignatura Genética e Inmunología contaba en un total con 51 horas.

En 1985 desaparece como asignatura para convertirse en un tema de la Asignatura Patología General, con un total de 22 horas.

En el 2003 reaparece la Asignatura como modificación al Plan de Estudio, con 50 horas.

En todos los casos los contenidos de Genética han sido impartidos durante el segundo año de la carrera, por tanto los momentos de la asignatura se corresponden con los intervalos de año de graduación que hemos considerado.

Este trabajo muestra resultados muy limitados, en correspondencia al pequeño número de médicos encuestados. Sin embargo, es bueno hacer los siguientes apuntes:

La mayoría de los aprobados corresponde a los graduados luego que el nuevo programa de estudio está aplicándose. A este grupo correspondió la proporción mayor de aprobados (0,5).

Aunque lógicamente se puede tomar en cuenta que el tiempo transcurrido entre que estudiaron Genética y la actualidad es el más corto en este grupo llama la atención que el grupo, los graduados entre 1982 y 1990, en que se impartía la asignatura –junto a Inmunología- de modo independiente tuvieron mejor resultados que los graduados entre 1991 y 2008, que recibieron genética en un tema de la asignatura Anatomía Patológica, más recientemente.

## IV CONCLUSIONES

Existen necesidades educativas en Genética Clínica en estos médicos que trabajan en el nivel de atención primaria a fin de que el Programa de Prevención de Enfermedades Genéticas funcione satisfactoriamente.

En el diseño de un programa de posgrado para médicos de la atención primaria de salud debe hacerse hincapié en los siguientes temas:

Uso preconcepcional del ácido fólico.

Diferencia entre grupo sanguíneo A y hemoglobina A.

Concepto de riesgo de recurrencia en enfermedades recesivas.

Además que debe aclararse el concepto de amniocentesis.

## REFERENCIAS

- 1.- Marcheco Teruel B: El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. Rev Cubana Genet Comunit 2009; 3 (2 y 3): 167-184.
- 2.-ten Kate LP: Community genetics: a bridge between clinical genetics and public health. Community Genet. 2005;8(1):7-11.
- 3.-Knottnerus JA.: Community genetics and community medicine. Fam Pract. 2003 Oct;20(5):601-6.
- 4.-Gaudet D: From DNA to the Community. Community Genet. 1999;2(4):139-140.
- 5.-Marcheco Teruel B: Genética comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit 2008 ; 2 (3) : 3 - 4
- 6.-Genetics in Family Medicine: The Australian Handbook for General Practitioners ©2007 Disponible en:  
[http://www.nhmrc.gov.au/files\\_nhmrc/file/your\\_health/egenetics/practioners/gems/sections/17\\_genetics\\_in%20practice.pdf](http://www.nhmrc.gov.au/files_nhmrc/file/your_health/egenetics/practioners/gems/sections/17_genetics_in%20practice.pdf) Fecha de acceso: Septiembre: 2013
- 7.-OPS: Informe de la Consulta y Recomendaciones. Reunión de Consulta sobre Genética y Salud Pública, junio de 2007.  
[http://publicaciones.ops.org.ar/siteAsuSalud%20Digital/newsletter1/notas1/notas\\_html/nota9.html](http://publicaciones.ops.org.ar/siteAsuSalud%20Digital/newsletter1/notas1/notas_html/nota9.html). Acceso: Septiembre 2013.
- 8.-Kofman-Alfaro S, Penchaszadeh VB.: Community genetic services in Latin America and regional network of medical genetics. Recommendations of a World Health Organization consultation. Community Genet. 2004;7(2-3):157-9.
- 9.- Shaw A, Hurst JA: "What is this genetics, anyway?" Understandings of genetics, illness causality and inheritance among British Pakistani users of genetic services. J Genet Couns. 2008 Aug;17(4):373-83. doi: 10.1007/s10897-008-9156-1. Epub 2008 Jul 8.
- 10.-Kirk M.: The role of genetic factors in maintaining health. Nurs Stand. 2005 Oct 5-11;20(4):50-4.
- 11.-Shaw A, Hurst JA: 'I don't see any point in telling them': attitudes to sharing genetic information in the family and carrier testing of relatives among British Pakistani adults referred to a genetics clinic. Ethn Health. 2009 Apr;14(2):205-24. doi: 10.1080/13557850802071140.
- 12.-Oficina Nacional de Estadística e Información de la República de Cuba:  
<http://www.one.cu/>