



ARTÍCULO ORIGINAL

## Estrategia didáctica para incrementar el conocimiento del método clínico en genética

### Didactic strategy to increase knowledge of the clinical method in genetics

Estela Morales-Peralta<sup>1,2</sup> , Miguel Alfonso Álvarez Fornaris<sup>3</sup> , Roberto Lardoeyt Ferrer<sup>4</sup> 

<sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica. La Habana, Cuba.

<sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. La Habana, Cuba.

<sup>3</sup>Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad de Ciencias Médicas “Dr Salvador Allende”. La Habana, Cuba.

<sup>4</sup>Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad de Ciencias Médicas “Manuel Fajardo”. La Habana, Cuba.

**Citar como:** Morales-Peralta E, Álvarez Fornaris MA, Lardoeyt Ferrer R. Estrategia didáctica para incrementar el conocimiento del método clínico en genética. Sal. Cienc. Tec. [Internet]. 2022 [citado Fecha de Acceso]; 2:55. Disponible en: <https://doi.org/10.56294/saludcvt202255>

**Recibido:** 10 de junio de 2022

**Aceptado:** 12 de julio de 2022

**Corrección de estilo:** Elizabeth Salome Patiño, [epatino793@gmail.com](mailto:epatino793@gmail.com)

#### RESUMEN

**Introducción:** entre los desafíos actuales de la Genética Clínica, se incluye la integración a la práctica médica de las herramientas fundamentales que constituyen el proceso diagnóstico a los conocimientos básicos de la especialidad; sin embargo, en los profesionales en formación, existe una tendencia a priorizar la aplicación de la tecnología.

**Objetivo:** incrementar los conocimientos que apoyen la aplicación del método clínico en residentes en Genética Clínica a través de una intervención educativa.

**Métodos:** se realizó un estudio cuasi experimental de estrategia longitudinal con medición antes-después, tipo intervención educativa consistente en una charla interactiva basada en las temáticas evaluadas (diseño antes y después) a 25 médicos residentes de Genética Clínica, que dieron su consentimiento en participar. Se aplicaron dos instrumentos equivalentes, validado por criterio de expertos, que constaron con cinco preguntas de elección forzada, tipo verdadero y falso, donde fueron explorados conocimientos necesarios para el diagnóstico relativos a herencia mendeliana, defectos congénitos, genética molecular, signos dismórficos y herramientas diagnósticas. Se aplicó el Chi cuadrado de Mac Nemar, para variables cualitativas nominales dicotómicas en muestras relacionadas o pareadas con un nivel de significación de 0,05.

**Resultados:** se halló que con la intervención educativa los conocimientos relativos a signos dismórficos y herramientas diagnósticas se incrementaron con significación estadística.

**Conclusión:** la intervención educativa elevó el nivel de conocimiento en el tema de los signos dismórficos, así como en las herramientas diagnósticas.

**Palabras clave:** Genética; Educación Médica; Árbol Genealógico; Biología Molecular; Enfermedades Genéticas; Mutación; Diagnóstico; Método Clínico.

**ABSTRACT**

**Introduction:** the current challenges of Clinical Genetics include the integration into medical practice of the fundamental tools that constitute the diagnostic process, with the basic knowledge of the specialty. However, in training professionals, there is a tendency to prioritize the application of technology.

**Objective:** to increase the knowledge that supports the application of the clinical method in residents of Clinical Genetics.

**Methods:** a quasi-experimental study of longitudinal strategy, educational intervention type (before and after design) was carried out with 25 resident physicians of Clinical Genetics, who gave their consent to participate. Two equivalent instruments were applied, validated by expert criteria, which consisted of five forced choice questions, true and false type, where knowledge necessary for the diagnosis related to Medelian inheritance, congenital defects, molecular genetics, dysmorphic signs and diagnostic tools were explored. Mac Nemar's Chi-square was applied for dichotomous nominal qualitative variables in related or paired samples with a significance level of 0,05, in order to demonstrate the impact of the intervention on each of the evaluated topics. The educational intervention consisted of an interactive talk.

**Results:** it was found that with the educational intervention the knowledge related to dysmorphic signs and diagnostic tools increased statistically significantly.

**Conclusion:** the educational intervention raised the level of knowledge on the subject of dysmorphic signs, as well as on diagnostic tools.

**Key words:** Genetics; Medical Education; Family Tree; Molecular Biology; Genetic Diseases; Mutation; Diagnosis; Clinical Approach.

**INTRODUCCIÓN**

La genética médica ha pasado del estudio de enfermedades raras al esclarecimiento de los trastornos que afectan a todo el espectro de la práctica médica,<sup>(1)</sup> lo que ha permitido que cada día se avance más en la medicina genómica.<sup>(2)</sup>

Con ello existe una mayor demanda de los servicios de Genética, que requieren del dominio de las habilidades clínicas y su la integración a los conocimientos básicos;<sup>(3)</sup> por lo que se necesita de un mayor dominio de las herramientas fundamentales que han caracterizado el quehacer médico, que junto a con los conocimientos básicos de la especialidad, hacen que se aplique el método científico a la práctica médica, y de ese modo se desarrolle el proceso diagnóstico.<sup>(4)</sup>

El razonamiento clínico, es crucial para todos los médicos, independientemente de su área de especialización,<sup>(5)</sup> y requiere de fomentar las habilidades y conocimientos de los profesionales en formación, a fin de promover su progreso hacia independencia en el entorno clínico, que permita la capacidad de aplicar el método clínico, que es el proceso diagnóstico, para ello se necesita organizar e integrar el conocimiento al problema de salud del paciente a fin de lograr el razonamiento diagnóstico.<sup>(6)</sup>

Para beneficiarse plenamente del enfoque médico en las enfermedades de causa genética, los especialistas en formación deberán dominar un nuevo conjunto de principios y habilidades clínicas que habitualmente no se incluyeron en los contenidos de pregrado, esto se debe a que tradicionalmente la asignatura Genética Médica se imparte en el cuarto semestre de la carrera de Medicina.

Ello hace que, a menudo, la genética tiene poco o ningún lugar en la enseñanza clínica,<sup>(1)</sup> y que en los especialistas en formación en la práctica tiendan a priorizar la aplicación de la tecnología, y no la destreza clínica. Lo que se convierte en uno de los desafíos principales en la formación posgraduada.

Si bien ha habido una serie de predicciones y preocupaciones sobre impacto de este tema, es necesario incrementar las actividades pedagógicas que incluyan contenidos del método clínico.<sup>(1)</sup>

El desarrollo de habilidades de razonamiento clínico, efectivas y apropiadas, es una de las motivaciones principales de la formación del especialista en Genética Clínica. Sin embargo, lograrlas muchas veces puede ser difícil, de ahí la importancia del diseño de herramientas pedagógicas sobre el tema.<sup>(5)</sup>

A través de conferencias interactivas se la logrado hacer comprender los diferentes procesos cognitivos involucrados en el razonamiento clínico del médico; lo que proporciona una base a partir de la cual se guía el desarrollo de habilidades efectivas en el estudiante de posgrado, por lo que este trabajo tiene como finalidad contribuir a incrementar los conocimientos que apoyen la aplicación del método clínico en residentes en Genética Clínica a través de una intervención educativa.

## MÉTODO

Se realizó un estudio cuasi experimental de tipo antes y después. La muestra estuvo constituida por 25 médicos residentes de la especialidad genética clínica, que dieron su consentimiento por escrito en participar.

A cada uno de los participantes se les aplicó dos instrumentos equivalentes, previamente validados por un comité de expertos, que constaron con cinco preguntas de elección forzada, tipo verdadero y falso, donde se exploraron conocimientos necesarios para el diagnóstico relativos a: herencia mendeliana, defectos congénitos, genética molecular, signos dismórficos y herramientas diagnósticas.

El instrumento aplicado (**Material suplementario**), fue un cuestionario heteroadministrado aplicado de forma anónima, por otro lado, se utilizó para identificar a cada participante un símbolo, entregado en una etiqueta doble, que cada uno adhirió a sus cuestionarios.

Los instrumentos evaluativos, se calificaron según una clave diseñada por los investigadores según la escala cualitativa (5, 4, 3 y 2 puntos).

Las preguntas se agruparon según la temática que abordaban:

- Preguntas 1, 2, 3: exploran conocimientos básicos sobre principios de genética (de herencia mendeliana, defectos congénitos y genética molecular, respectivamente).
- Preguntas 4 y 5: exploran elementos de Genética clínica (sobre signos dismórficos y herramientas para el diagnóstico, respectivamente).

Se aplicaron estadísticas descriptivas (porcentaje) para las cinco variables cualitativas nominales relacionadas con cada uno de los conocimientos explorados.

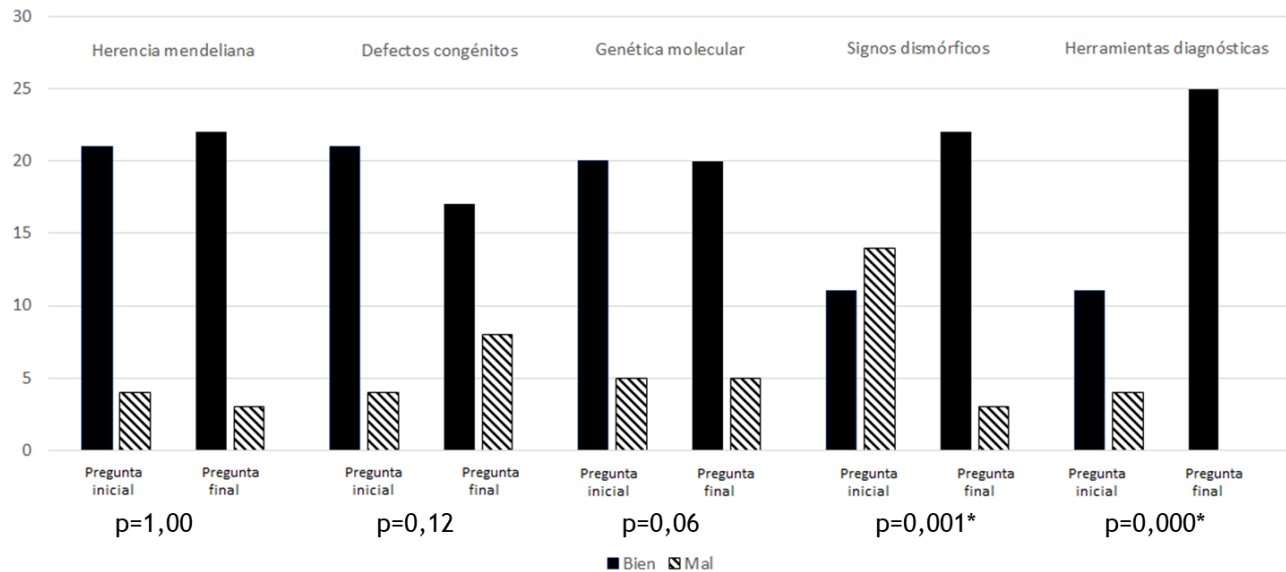
Con la finalidad de demostrar la efectividad de la intervención en cada una de las temáticas evaluadas se utilizó el Chi cuadrado de Mac Nemar para variables cualitativas nominales dicotómicas en muestras relacionadas o pareadas con un nivel de significación de 0,05.

Esta investigación, fue aprobada por el Comité de Ética del Centro Nacional de Genética Médica, que es el acreditado para la formación de especialistas en Genética Clínica.

## RESULTADOS

La figura 1, muestra cómo la intervención educativa logró que todos los estudiantes comprendieran la utilidad de las herramientas diagnósticas. Se incrementó el nivel de conocimientos sobre la aplicación a la práctica de los principios de la herencia mendeliana y especialmente de los signos dismórficos fueron especialmente incrementados. Se mantuvo al mismo nivel los relativos a los de genética molecular y descendieron los de defectos congénitos.

**Figura 1. Respuestas a las preguntas de los cuestionarios inicial y final, de acuerdo a las temáticas exploradas**



## DISCUSIÓN

Los encuestas, previas y posteriores a la intervención educativa, demuestran que de forma general esta fue una herramienta eficaz tanto para incrementar los conocimientos sobre las herramientas diagnósticas que han caracterizado el quehacer médico.<sup>(7)</sup> La pregunta correspondiente a la herencia mendeliana, cuyos resultados también se vieron incrementados, apoya el análisis de los antecedentes familiares, que permiten evaluar el riesgo.<sup>(1)</sup>

Resulta relevante el aumento de los conocimientos relativos a la identificación de los signos dismórficos pues las nuevas tecnologías disponibles de secuenciación requieren de mejores habilidades para su interpretación,<sup>(8)</sup> manejarlas de otra forma generan errores,<sup>(9)</sup> incluso se plantea del indudable papel de la fenotipificación aparejada a la secuenciación.<sup>(10)</sup>

El hecho de que los conocimientos relativos al uso de la genética molecular para el diagnóstico se mantuviera al mismo nivel, y especialmente que los de los defectos congénitos se hallaran más bajos, hacen que sea necesario enfocar en nuevas intervenciones ambos temas de forma selectiva, la interpretación del papel de los estudios moleculares en el proceso diagnóstico es un tema difícil de modificar y muchas veces la interpretación de los resultados de los estudios moleculares, es considerada por muchos la regla de oro.<sup>(11)</sup>

Por su parte los defectos congénitos muchas veces son presentados de forma errónea e incluso para muchos especialistas su interpretación es un desafío.<sup>(12)</sup>

El simple hecho de proporcionar a los médicos en formación, y en ejercicio, la información científica más reciente no los brinda que su preparación sea suficiente para aplicar problemas genéticos complejos a la práctica médica, tal como han observado otros autores,<sup>(13)</sup> por lo que el desarrollo de su formación requiere de una práctica enfocada y una retroalimentación efectiva que incluya nuevas actividades.

De este modo esta intervención educativa elevó el nivel de conocimiento en el tema de los signos dismórficos, así como en las herramientas diagnósticas. En el resto de las temáticas se halló un nivel de conocimientos básicos; los errores que persisten reflejan que los estudiantes aún no tienen un conocimiento adecuado de las herramientas que caracterizan el método clínico por lo que se debe considerar el diseño de otras estrategias para la adquisición de conocimientos con los que mejoren el razonamiento clínico. Con esta experiencia se recomienda el diseño de una multimedia con fines educativos en los que se enfatizan los relativos a genética molecular y defectos congénitos. En esta se

debe tomar en cuenta los enfoques para la capacitación efectiva de los médicos en que se forman como especialistas en Genética Clínica.<sup>(14)</sup>

Podemos concluir, a partir de los datos, que la intervención educativa contribuyó a elevar el nivel de conocimiento en el tema de los signos dismórficos, así como en las herramientas diagnósticas.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Korf BR. Integration of genetics into clinical teaching in medical school education. *Genet Med* 2002;4:335-385. <https://doi.org/10.1097/00125817-200211001-00007>.

2. Wang MH, Weng H. Genetic Test, Risk Prediction, and Counseling. *Adv Exp Med Biol* 2017;1005:21-46. [https://doi.org/10.1007/978-981-10-5717-5\\_2](https://doi.org/10.1007/978-981-10-5717-5_2).

3. Hoffman JD, Thompson R, Swenson KB, Dasgupta S. Complexities of Clinical Genetics Consultation: An Interprofessional Clinical Skills Workshop. *MedEdPORTAL* 2020;16:10869-10869. [https://doi.org/10.15766/mep\\_2374-8265.10869](https://doi.org/10.15766/mep_2374-8265.10869).

4. Moreno M. El diagnóstico médico. Principios seculares y problemas actuales. Ciudad de la Habana: Editorial científico Técnica; 2001.

5. Cutrer WB, Sullivan WM, Fleming AE. Educational Strategies for Improving Clinical Reasoning. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care* 2013;43:248-57. <https://doi.org/10.1016/j.cppeds.2013.07.005>.

6. Bowen JL. Educational strategies to promote clinical diagnostic reasoning. *N Engl J Med* 2006;355:2217-25. <https://doi.org/10.1056/NEJMra054782>.

7. Morales Peralta E. Pertinencia de las técnicas de laboratorio para el diagnóstico de enfermedades genéticas. *Revista Cubana de Pediatría* 2008;80:0-0.

8. Hennekam RCM, Biesecker LG. Next-generation sequencing demands next-generation phenotyping. *Hum Mutat* 2012;33:884-6. <https://doi.org/10.1002/humu.22048>.

9. Gburek-Augustat J, Schoene-Bake J-C, Bültmann E, Haack T, Buchert R, Synofzik M, et al. Pitfalls in Genetic Diagnostics: Why Phenotyping is Essential. *Neuropediatrics* 2021. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1726306>.

10. Köhler S, Gargano M, Matentzoglou N, Carmody LC, Lewis-Smith D, Vasilevsky NA, et al. The Human Phenotype Ontology in 2021. *Nucleic Acids Res* 2021;49:D1207-17. <https://doi.org/10.1093/nar/gkaa1043>.

11. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-24. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>.

12. Frebourg T. The Challenge for the Next Generation of Medical Geneticists. *Human Mutation* 2014;35:909-11. <https://doi.org/10.1002/humu.22592>.

13. Altshuler L, Kachur E, Krinshpun S, Sullivan D. Genetics objective structured clinical exams at the Maimonides Infants & Children's Hospital of Brooklyn, New York. Acad Med 2008;83:1088-93. <https://doi.org/10.1097/ACM.0b013e31818902e5>.

14. Bulkley CF, Miller MJ, Draugalis JR. Developing and improving residency research training. American Journal of Health-System Pharmacy 2017;74:152-61. <https://doi.org/10.2146/ajhp150797>.

### **FINANCIACIÓN**

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

### **CONFLICTO DE INTERESES**

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

### **CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA**

*Conceptualización:* Estela Morales-Peralta,

*Análisis formal:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

*Investigación:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

*Metodología:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer.

*Administración del proyecto:* Estela Morales-Peralta

*Recursos:* Estela Morales-Peralta

*Software:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer.

*Supervisión:* Estela Morales-Peralta

*Validación:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

*Visualización:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

*Redacción - borrador original:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

*Redacción - revisión y edición:* Estela Morales-Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.