

ARTÍCULO ORIGINAL

## Conocimientos sobre aspectos de genética en médicos de la Atención Primaria de Salud

### Knowledge about some aspects of Genetics in physicians of primary care

Estela Morales-Peralta<sup>1</sup>✉ , Alicia Martínez de Santelices Cuervo<sup>1</sup> , Liorna Tabares Hernández<sup>2</sup> , Miguel Alfonso Álvarez Fornaris<sup>3</sup> , Hilda Roblejo Balbuena<sup>1</sup> 

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

<sup>2</sup>Hospital Docente Clínico Quirúrgico “Joaquín Albarrán”. La Habana, Cuba.

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

**Citar como:** Morales-Peralta E, Martínez de Santelices Cuervo A, Tabares Hernández L, Álvarez Fornaris MA, Roblejo Balbuena H. Conocimientos sobre aspectos de genética en médicos de la Atención Primaria de Salud. Sal. Cienc. Tec. [Internet]. 2022 [citado Fecha de Acceso]; 2:51. Disponible en: <https://doi.org/10.56294/saludcyt202251>

**Recibido:** 31 de mayo de 2022

**Aceptado:** 25 de junio de 2022

#### RESUMEN

**Introducción:** en Cuba 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.

**Objetivo:** identificar necesidades de capacitación en Genética Clínica para los profesionales que laboran en el nivel Primario de Salud.

**Métodos:** investigación descriptiva y transversal, a través de la aplicación de un instrumento evaluativo, validado por criterio de expertos, en 18 médicos que trabajaban en áreas de salud de la Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez, que dieron su consentimiento en participar.

**Resultados:** en la mayoría de los casos el concepto de amniocentesis fue desacertado, este error también se observó en la literatura consultada. Los médicos con mejores resultados fueron los graduados después del 2009, quienes recibieron Genética Médica como asignatura independiente.

**Conclusión:** en el diseño de cursos de posgrado de Genética para médicos que trabajan en la atención primaria de salud deben incluir aspectos prácticos, y enfatizar sobre algunos conceptos necesarios para el desarrollo del Programa de Genética.

**Palabras clave:** Genética; Educación Médica; Atención Primaria de Salud; Médicos de Atención Primaria de Salud.

#### ABSTRACT

**Introduction:** the national program for diagnosis, management and prevention of genetic diseases is being conducted in our country with the main goal of a community-based scope, being applied by

general comprehensive physicians. Mistakes in interpreting basic concepts in Genetics usually appear among family doctors and may disturb the proper development of the program.

**Objective:** to identify training needs among professionals working in primary health care about Clinical Genetics.

**Methods:** a descriptive and transversal research was conducted. An evaluation instrument validated by experts, was applied to 18 doctors working in the primary health care areas of the Faculty of Medical Sciences Miguel Enriquez, who voluntarily accepted to participate in the research.

**Results:** in most cases amniocentesis concept was not correct. This mistake was also observed in the literature. Doctors graduated after 2009, who were taught Medical Genetics as a curricular subject, had the best results.

**Conclusions:** the design of postgraduate courses in Genetics, for doctors working in primary healthcare, must also include practical features, and emphasize on some concepts necessary for the development of the Genetics program.

**Keywords:** Genetics; Medical Education; Primary Health Care; Physicians, Primary Care.

## INTRODUCCIÓN

En Cuba se realiza el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, que tiene como objetivo principal una proyección comunitaria y como principales protagonistas los médicos generales integrales. Con esto se logran poner en servicio los avances logrados en genética para quienes lo necesiten.<sup>(1)</sup>

Ello requiere que los profesionales de la atención primaria de salud 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>(2,3,4)</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>(6,7,8,9,10,11)</sup>

La Facultad de Ciencias Médicas 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 esta facultad 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 la 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 aplican las actividades planteadas por el Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos.

El objetivo de este artículo fue identificar necesidades de capacitación en Genética Clínica para los profesionales que laboran en el nivel Primario de Salud.

## MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal. La población estuvo constituida por 23 médicos que trabajaban en los consultorios de los Policlínicos “Wilfredo Pérez” y “Efraín Mayor”, que asistieron al acto de aplicación de la encuesta.

*Criterios de inclusión:* médico especialista en Medicina General Integral, o residente de esta especialidad que trabajen en los policlínicos seleccionados, así como aquellos con voluntad 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:* la versión inicial del instrumento evaluativo fue diseñado a partir de 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>

Una vez obtenida la versión inicial, esta fue consultada a un grupo de 12 expertos, de los que se recogió su criterio en relación con la estructura de cada pregunta; fueron considerados expertos médicos especialistas en Genética Clínica con más de cinco años de ejercicio.

Finalmente se analizaron los criterios obtenidos en esta consulta y por consenso, el equipo de investigación llegó a la construcción definitiva del instrumento a aplicar, que aparece en el anexo; este 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 subprogramas específicos los conocimientos explorados en las preguntas 3, 4 y 5 (subprograma de prevención de anemias de hematíes falciformes o drepanocitosis), preguntas 4 y 5 (subprograma de prevención de fenilcetonuria), preguntas 7, 10 y 13 (subprograma de diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en gestantes con riesgo incrementado para estas enfermedades), preguntas 11 y 12 (subprograma de prevención de defectos del tubo neural) y pregunta 13 (subprograma 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 técnicas derivadas de la estadística descriptiva. Se consideró que el resultado de una pregunta fue insatisfactorio cuando más de siete encuestados la respondieron incorrectamente, o dejaron en blanco. Además de las calificaciones de cada pregunta, y del instrumento en general, se tomó en cuenta el año de graduación de cada médico, que se estratificó tomando en cuenta el modo en que la Genética Médica fue incluida en los programas de estudios impartidos en pregrado, de acuerdo a la fecha (hasta 1981; entre: 1982-1990 y 1991-2008 y del 2009 en adelante).

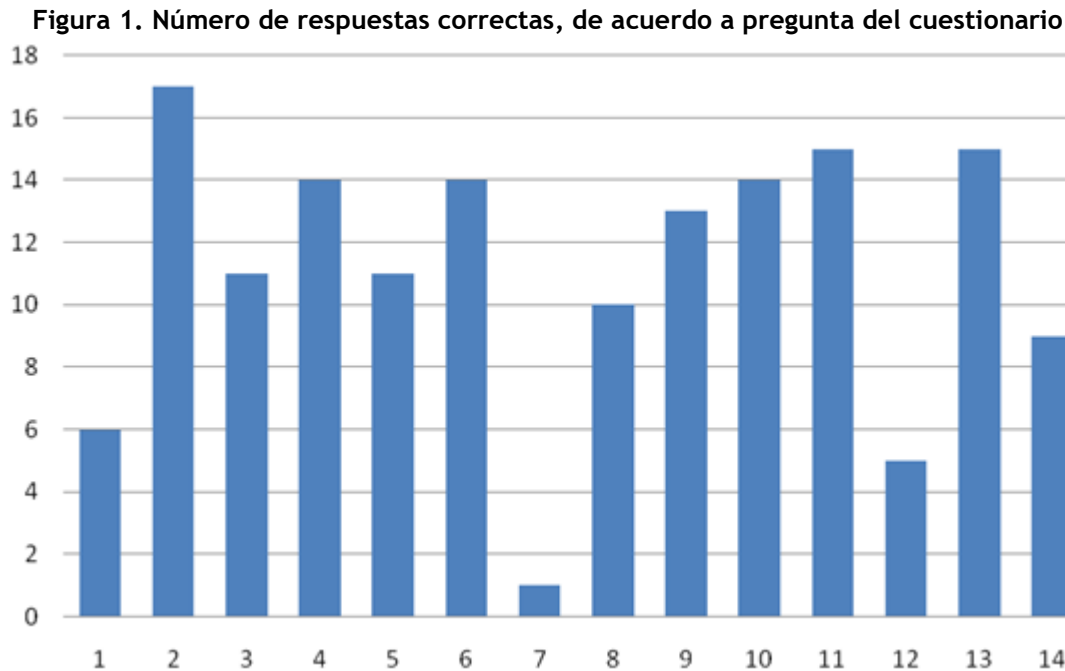
*Consideraciones éticas:* esta investigación fue aprobada por los Comité de Ética y los Consejos Científicos del Centro Nacional de Genética Médica y la Facultad Miguel Enríquez. Las encuestas tuvieron carácter anónimo, se aplicaron tras la aprobación del consentimiento informado, donde quedó claro el 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 fueron recogidos en una base de datos, que quedó bajo el cuidado del responsable de la investigación.

## 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 se muestra en el gráfico 1 las preguntas 1, 3, 5, 7, 8, 12, 14 fueron las que menos participantes llegaron a responderlas de forma correcta. Resultó destacado el mal resultado obtenido a través de la aplicación de la pregunta 7, donde se exploró específicamente el concepto de amniocentesis.

La pregunta a través que se obtuvo los mejores resultados fue la 2, 17 de los 18 encuestados la respondieron de forma correcta.



En la tabla 1 aparece la calificación general otorgada a los cuestionarios, de acuerdo con el año de graduación de los médicos participantes.

**Tabla 1. Calificación general del instrumento, de acuerdo con el año de graduación de los médicos encuestados**

| Año de graduación | Calificación |   |   |    | Total | Proporción de aprobados |
|-------------------|--------------|---|---|----|-------|-------------------------|
|                   | 5            | 4 | 3 | 2  |       |                         |
| Entre 1982 y 1990 | -            | - | 2 | 3  | 5     | 0,4                     |
| Entre 1991 y 2008 | -            | 1 | - | 4  | 5     | 0,2                     |
| Después del 2009  | -            | 2 | 2 | 4  | 8     | 0,5                     |
| Total             | -            | 3 | 4 | 11 | 18    | 0,63                    |

## DISCUSIÓN

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.<sup>(1)</sup> A través de la aplicación de un instrumento evaluativo, como el que se ha hecho en esta investigación, se puede conocer el conocimiento de estos médicos, aún sin realizarles un examen; la metodología utilizada en esta investigación tiene además la ventaja que pueden responder de acuerdo con su conveniencia, sin sentirse evaluados, suministra un registro escrito y es fácil de enlistar o tabular sus resultados.

La respuesta de peor resultado fue la número 7, donde se evaluó el significado de amniocentesis. Vale aclarar que el concepto de amniocentesis aparece de forma errónea en sitios de referencia internacional, como el MesH (siglas del inglés **Medical Subject Headings**) donde se conceptualiza como: “punción percutánea transabdominal del útero durante el embarazo para obtener líquido amniótico. El término

amniocentesis es comúnmente usado para la determinación del cariotipo fetal con el fin de diagnosticar aberraciones cromosómicas fetales”.<sup>(13)</sup> Sin embargo, en realidad este proceder es también aplicado con otros fines, tanto diagnósticos como terapéuticos; de hecho en Cuba se practica, además de para la toma de muestra a fin de realizar cariotipo (como parte del subprograma Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en gestantes con riesgo incrementado para estas enfermedades), para en el diagnóstico prenatal de la anemia de hematíes falciformes, mediante estudios moleculares.<sup>(14)</sup> Que sea usado de forma errónea este término, incluso en revistas consideradas de alto factor de impacto, no significa que sea correcto. Es importante que los profesionales conozcan las definiciones con su significado adecuado y en tal sentido deben ser orientados.

La pregunta 2 correspondió a la exploración de conocimientos generales específicamente el hecho de que genético y congénito no son sinónimos; a través de las preguntas 3, 4 y 5 se indagaron sobre conocimientos importantes para el programa de anemia drepanocítica; 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 fenilketonuria.<sup>(1)</sup>

En el caso del subprograma de diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas, en gestantes con riesgo incrementado para estas enfermedades, 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.

Es de destacar que en relación a las respuestas a las preguntas diseñadas para explorar los conocimientos sobre el subprograma de prevención de defectos de cierre del tubo neural (DTN), fueron insatisfactorias 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 respondida de forma correcta por 15 de los participantes, es necesario lograr que todos los 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.

Entre los encuestados ninguno culminó sus estudios universitarios antes 1981, ello se debe a que la primera graduación de especialistas en Medicina General Integral correspondió a un grupo de galenos que terminaron su carrera de medicina en 1983.

En el programa de formación de medicina la Genética Médica ha tenido cuatro momentos: antes de 1975 en que se incluía la Genética como un 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 Genética Médica, como modificación al plan de estudio, con 56 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.<sup>(14)</sup>

Este trabajo muestra resultados muy limitados, en correspondencia al pequeño número de médicos encuestados. Sin embargo, es factible 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 la asignatura Genética y la actualidad es más corto en este grupo, llama la atención que los graduados entre 1982 y 1990, en que se impartía la asignatura (junto

a Inmunología) tuvieron mejor resultados que los que concluyeron sus estudios entre 1991 y 2008, que recibieron genética en un tema de la asignatura Anatomía Patológica, más recientemente.

En las bases de datos consultadas no se encontraron estudios similares con lo cual imposibilitó la comparación de resultados.

## CONCLUSIONES

En el diseño de cursos de posgrado de Genética para médicos que trabajan en la atención primaria de salud deben incluir aspectos prácticos, y enfatizar sobre algunos conceptos necesarios para el desarrollo del Programa de Genética.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marcheco 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(2-3):167-84.
2. Kate LP ten. Community Genetics: A Bridge between Clinical Genetics and Public Health. *PHG* 2005;8:7-11. <https://doi.org/10.1159/000083330>.
3. Knottnerus JA. Community genetics and community medicine. *Fam Pract* 2003;20:601-6. <https://doi.org/10.1093/fampra/cm9519>.
4. Cornel MC, Gaudet D, Julian-Reynier C, Eisinger F, Moatti J-P, Sobol H, et al. From DNA to the Community. *PHG* 1999;2:137-137. <https://doi.org/10.1159/000016199>.
5. Marcheco B. Genética comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. *Revista Cubana de Genética Comunitaria* 2008;2:3-4.
6. Barlow-Stewart K, Emery J, Metcalfe S. Genetics in Family Medicine: The Australian Handbook for General Practitioners. En: Australia B, editor. Not available, Australia: Biotechnology Australia; 2007, p. 352.
7. Pan American Health Organization. Consultation Report and Recommendations. Consultation on Genetics and Public Health, June 2007. Washington, D.C.: Pan American Health Organization; 2007.
8. Kofman-Alfaro S, Penchaszadeh VB. Community Genetic Services in Latin America and Regional Network of Medical Genetics. *PHG* 2004;7:157-9. <https://doi.org/10.1159/000080789>.
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 Counsel* 2008;17:373. <https://doi.org/10.1007/s10897-008-9156-1>.
10. Kirk M. The role of genetic factors in maintaining health. *Nurs Stand* 2005;20:50-4. <https://doi.org/10.7748/ns2005.10.20.4.50.c3971>.
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;14:205-24. <https://doi.org/10.1080/13557850802071140>.

12. Oficina Nacional de Estadística e Información de La Habana. Anuario Estadístico de La Habana 2015. La Habana: Oficina Nacional de Estadística e Información de La Habana; 2016.

13. National Library of Medicine - MeSH. Amniocentesis 2014. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh/?term=amniocentesis>.

14. Lantigua Cruz A, Hernández Fernández R, Quintana Aguilar J, Morales Peralta E, Barrios García B, Rojas Betancourt I. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2011.

## 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, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.

*Investigación:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.

*Metodología:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Hilda Roblejo Balbuena.

*Administración del proyecto:* Estela Morales-Peralta

*Recursos:* Estela Morales-Peralta

*Software:* Estela Morales-Peralta

*Supervisión:* Estela Morales-Peralta

*Validación:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.

*Visualización:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.

*Redacción - borrador original:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.

*Redacción - revisión y edición:* Estela Morales-Peralta, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Liorna Tabares Hernández, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris, Hilda Roblejo Balbuena.