

REFLEXIONES SOBRE LA ATENCIÓN A PERSONAS CON DEFECTOS GENÉTICOS EN EL NIVEL PRIMARIO DE SALUD

*Elena del Monte Sotolongo,¹ Carlos Viñas Portilla,² Nereida González García³ y
Aracely Lantigua Cruz⁴*

RESUMEN: El rápido desarrollo de la Genética Molecular ha evidenciado la necesidad que tienen los profesionales de la salud de profundizar y actualizar los conocimientos de Genética Médica para así poder llevar a cabo una labor educativa eficiente, encaminada al control y prevención de estas enfermedades. El Médico de la Familia por su posición privilegiada en la atención primaria juega un rol fundamental en el manejo y su detección precoz.

Descriptores DeCS: **MEDICOS DE FAMILIA; ATENCION PRIMARIA DE SALUD; EDUCACION; ETICA.**

En los últimos 20 años se han desarrollado rápidamente las técnicas biotecnológicas, lo cual ha incidido en un desarrollo acelerado de la Genética Molecular y por consiguiente cada día el hombre logra adentrarse más en los misterios del ADN y los secretos de la vida.

El proyecto *Genoma Humano* es una investigación internacional que persigue obtener a través de un análisis sistemático el mapeo de la secuencia de los genes humanos. El resultado de este trabajo ha hecho posible la localización de sitios específicos en los cromosomas, responsables de numerosas enfermedades hereditarias; ha

permitido además el descubrimiento de secuencias de ADN diferentes, de polimorfismos responsables de enfermedades heredables y desórdenes en el ADN, predisponentes a entidades patológicas como el cáncer, la diabetes, enfermedades esqueléticas e hipercolesterolemia, entre otras.¹

El presente trabajo persigue sensibilizar al Médico de la Familia para que evalúe las alteraciones genéticas como causa principal de gran número de enfermedades; educar a su población con respeto, a ser tolerante, logrando convivir con su condi-

¹ Licenciada en Ciencias Biológicas. Especialista de Laboratorio.

² Licenciado en Ciencias Biológicas. Investigador Agregado.

³ Licenciada en Educación en la especialidad de Biología. Especialista de Laboratorio.

⁴ Especialista de II Grado en Genética Clínica.

ción genética, y a la vez aceptar y respetar a los demás; así como también establecer nexos entre el especialista de Genética Clínica y el paciente para lograr el diagnóstico de la enfermedad con rapidez, y así aplicarle el tratamiento lo antes posible.

Desarrollo

La manipulación del código de la vida facilita reconocer el origen y causa de numerosas enfermedades que anteriormente no tenían explicación. Actualmente los avances tecnológicos han hecho posible el desarrollo de metodologías como la costosa terapia genética que podrá ser en el futuro la solución de graves problemas de salud.

Como sabemos las enfermedades genéticas son de causa cromosómica como el síndrome de Down o de Turner, monogénica como la Corea de Huntington o el Mal de Alzheimer y multifactoriales como la diabetes o la hipercolesterolemia. Actualmente aunque no todos tienen una solución terapéutica definitiva algunas se pueden evitar y otras aliviar; todo depende del momento en que se capten a los portadores y se diagnostiquen a los enfermos.

En este sentido el Médico de la Familia juega un rol fundamental, ya que es el primer receptor de casos en la comunidad, y a su vez conoce el entorno del paciente. De esta forma puede tener en cuenta en su área los individuos con categoría de alto riesgo para una enfermedad en particular, así como su historia familiar o los síntomas clínicos que presenta para remitirlo al especialista en Genética Clínica. Este puede brindarle asesoramiento genético, ofrecerle opciones como el diagnóstico prenatal; o en el caso de pacientes que debutan con una enfermedad, someterlo a la atención de una comisión multidisciplinaria, con el fin de mejorar la calidad de vida mediante un tratamiento rehabilitador.

Entre las enfermedades de origen genético es muy importante tener en cuenta las enfermedades de aparición tardía

como el Mal de Alzheimer o La Corea de Huntington, enfermedades autosómicas dominantes que pueden afectar a varios miembros de una familia, y generalmente aparecen a mitad de la vida, cuando todavía el individuo tiene vínculo laboral. Por sus características neurodegenerativas tienen una gran repercusión psicosocial, pero su diagnóstico precoz genera un delicado problema ético, y los pacientes aquejados de esta herencia necesitan un gran apoyo educativo y emocional, puesto que son entidades crónicas para las que no existe un tratamiento efectivo.²

Otras enfermedades genéticas como la hipercolesterolemia, asociada a la enfermedad coronaria, la diabetes o la artritis tienen un fuerte componente ambiental, y pueden ser prevenibles por medio de tratamientos y variación del estilo de vida, tales como cambios en los hábitos nutricionales. Dentro de estas enfermedades la susceptibilidad al cáncer debe tenerse muy en cuenta, no descuidar la familia donde éste se repite. Esto serviría para tener atención especial ante la presencia de síntomas que podían ser tratados de forma rutinaria en otros casos, proporcionando de esta forma un diagnóstico precoz, con cuidado de evitar además la estigmatización de los pacientes.

En general los motivos de la atención genética en la salud está encaminada a la prevención y control de estas enfermedades,³ apoyándose en el asesoramiento genético y con él ofrecerle opciones preconcepcionales establecidas en la atención maternoinfantil por medio de diagnóstico prenatal y de programas como el de sicklemia o fenilcetonuria, pero a la vez hay que ser muy cuidadoso para no dañar la integridad de los pacientes ya que estos defectos tienden a estigmatizar al individuo y a su familia. (Programa de Maestría de Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Médica. ISCBP Victoria de Girón, 1996).

Es muy importante la educación de los miembros de la comunidad para considerar la aparición de estas enfermedades como una expresión de la diversidad propia de la naturaleza que cambia constantemente en pos de la propia evolución.

El hombre educado es tolerante; por tanto, el Médico de la Familia debe actuar allí, en la base, ayudando al enfermo a adaptarse al medio, a convivir con su condición genética y a ser útil hasta donde sea posible, y a la vez motivando a los otros miembros de la comunidad para que acepten al enfermo. Además debe ayudar a los padres a eliminar su complejo de culpa o su rechazo por niños que pueden nacer en cualquier momento, en cualquier hogar y bajo cualquier condición económica o social.

Si el trabajo del Médico de la Familia debe ser abnegado, en el caso de enfermedades genéticas, debe ser aún más profesional, más educativo y más respetuoso, por lo que su actualización en los nuevos descubrimientos genéticos, y los servicios que ofrece el Ministerio de Salud Pública son indispensables.

También es muy importante la observancia de los principios éticos y legales que amparan al paciente afectado, tales como:

- La autonomía: es el derecho que tienen los pacientes a ser informados de la variabilidad de la enfermedad, riesgos y opciones a su disposición, para que puedan elegir libremente qué hacer sin que el médico ejerza presión sobre su decisión.

- La confidencialidad: el Médico de la Familia por su posición privilegiada cerca del paciente es también la persona que debe guardar con más celo la información genética, pues un manejo erróneo de ésta puede causar daños irreversibles en el paciente y su familia.
- La equidad: el derecho de todos los miembros de la comunidad a solicitar y recibir los servicios de genética.

Conclusiones

1. El Médico de la Familia tiene entre sus objetivos la atención especial a pacientes afectados con o sin riesgo de transmitir enfermedades genéticas, sirviendo como puente entre la familia y el genetista, ayudándolo a mejorar sus necesidades psicosociales.
2. Ayudar a mejorar la calidad de vida de estos pacientes y a conocer sus opciones reproductivas.
3. Asegurar que las parejas o individuos con alto riesgo genético adquieran la información necesaria y conozcan las opciones reproductivas posibles por medio del asesoramiento genético, para posibilitar el nacimiento de un niño sano observando las regulaciones éticas y legales que les ampara.
4. Por el impacto psicosocial que producen estas enfermedades es necesario llevar a cabo una sistemática labor educativa encaminada a su control y prevención.

SUMMARY: The fast development of Molecular Genetics has showed the need for the health care system professionals to update and enhance their knowledge of Medical Genetics in order to be able to undertake an efficient educational work, aimed to the prevention and control of these diseases. The family doctor due to his privileged position in primary care plays a key role in early detection and treatment.

Subject headings: **PHYSICIANS FAMILY; PRIMARY HEALTH CARE; EDUCATION; ETHICS.**

Referencias bibliográficas

1. World Health Organization. Control of hereditary diseases. Geneva, 1993:1-5: (Technical Report Series).
2. Andrews LB, Fullarton JE, Hotz NA, Motulsky G. Assesing genetic risks: implication for healt and social policy. Washington, D.C.: National Academic, 1993;4:271-391.
3. World Health Organization. Heredity Deseases Programme 1993 (3). Guidelines for the

Development of National Programmes for Monitoring Birth Defects. 3)

4. Collins FS. Discrimination and health insurance: an urgent need for reform. Science 1995;270-391.

Recibido: 11 de mayo de 1999. Aprobado: 25 de julio de 1999.

Lic. *Elena del Monte Sotolongo*. ISCM-H "Victoria de Girón". Ave 31 esq. a 146 No. 3102, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.