



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Agosto 2008; 12(2):

ARTICULO ORIGINAL

Estrategias y estudios para desarrollar el asesoramiento genético: municipio Pinar del Río, 2000-2006

Strategies and Studies for the Development of the Genetic Assessment: Pinar del Rio Municipality, 2000-2006

Deysi Licourt Otero¹, Norgelys Capote Llabona², Iris Rojas Betancourt³.

¹ Dra. Especialista de 1er Grado en Genética Clínica. Profesora Instructora de la FCM de Pinar del Río. Centro Provincial de Genética Médica, Pinar del Río.

² Lic. Licenciada en Enfermería. MsC en Asesoramiento Genético. Policlínico Docente Universitario Hermanos Cruz.

³ Dra. Especialista de 2do Grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar de Genética Médica. Centro Nacional de Genética Médica.

RESUMEN

Aquellos padres que han tenido un hijo con algún defecto congénito deben reflexionar acerca de los factores que han podido originar tal condición, en especial

si existe riesgo que los niños que tengan en un futuro pueden verse igualmente afectados. Se propone una estrategia para lograr la excelencia en los servicios de Asesoramiento Genético, partiendo del estudio de los indicadores del programa de genética del (2000-2006) y evaluando el comportamiento de su efectividad, involucrando además los aspectos éticos y bioéticos. Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte transversal en el Municipio Pinar del Río en los periodos comprendidos entre (2000-2003) y (2004-2006), se seleccionaron mediante muestreo no probabilístico, 50 familias de este municipio, atendidos en los Servicios de Genética por diversos motivos, se les aplicó mediante la entrevista una encuesta que evaluó variables relacionadas con la efectividad de Asesoramiento Genético, satisfacción con el servicio y otras. Como resultados del trabajo realizado se recoge una mejoría en los indicadores de cobertura del Programa de Genética, pero aún está por debajo del 100%, hay un alto por ciento en la clasificación de Buena en todos los aspectos que miden la efectividad, el 94% de los encuestados están satisfechos con el Asesoramiento Genético. Las estrategias propuestas están encaminadas a lograr la excelencia en el Asesoramiento Genético en el municipio Pinar del Río.

Palabras clave: Consejo Genético/ Métodos, Genética Médica/ Organización y Administración, Bioética.

ABSTRACT

Those parents with a child with some congenital defect should be aware of the factors responsible of such condition, and if it is possible that future children could be affected similarly. A strategy for attaining the excellence in the genetic training is proposed according to the indicators of the 2000-2006 Genetic Program and it was also evaluated the effectivity of this program including the ethical and bioethical aspects. A descriptive retrospective and cross sectional study was carried out in Pinar del Rio municipality during 2000-2003 and 2004-2006. Fifty families from this municipality were chosen by means of a non-probabilistic sample and they were assisted in the Department of Genetics due to many reasons, they were surveyed evaluating those variables related to the effectivity of the Genetic Assessment, agreement with the service and so on. It is observed an improvement in the indicators of the Genetic Program, but it is yet fewer than 100% existing a high percentage in the classification of "Good", 94% of those surveyed parents agree with the Genetic Assessment. The proposed strategies are aimed at attaining the excellence condition in the Genetic assessment of Pinar del Rio municipality.

Key words: Group of Genetics /Methods, Medical Genetics /Organization And Administration, Bioethics.

INTRODUCCIÓN

Los avances en el conocimiento de los mecanismos de producción de las enfermedades hereditarias, además, de la aplicación de los principios de genética en diferentes disciplinas no tratadas de manera común por los genetistas, han ampliado la utilidad del asesoramiento genético.¹

El asesoramiento genético (AG) es un proceso de atención médica por medio del cual los pacientes con riesgo de un desorden que puede ser hereditario son avisados de sus consecuencias, de la probabilidad de desarrollarlo y de las posibilidades de transmisión y/o de las vías por las cuales se puede prevenir o aminorar.^{2, 3}

Es una herramienta que se encuentra al alcance de todos los profesionales, y ha sido desarrollada por médicos, trabajadores sociales y en muchas partes del mundo por enfermeras, tal como está ocurriendo en Cuba, que trabaja en la construcción de un sociedad más justa y que dedica especial interés al estudio de la discapacidad y atención de las personas que la presentan. Esta atención se fomenta aun más con el desarrollo de la genética comunitaria, pero esto no es suficiente, se necesita conjugar la excelencia en estos servicios con la calidad, la profesionalidad, la ética, la conciencia, la solidaridad y la capacidad de hacer mucho con poco.^{4, 5, 6}

Alcanzar servicios de salud de excelencia exige que los recursos humanos dispongan de una alta sensibilidad para identificar lo que necesariamente debe ser identificado en cada contexto individual, familiar, comunitario y en el entorno, en función de la propia diversidad existente y cumplir adecuadamente la misión social encomendada.⁶

Con estas reflexiones se proponen estrategias para lograr la excelencia en el asesoramiento genético, partiendo del estudio de los indicadores del Programa de Genética en un periodo determinado, así como del comportamiento de los indicadores de efectividad del asesoramiento genético en familias con enfermedades genéticas e involucrando los aspectos éticos y bioéticos del asesoramiento genético en los servicios de genética del municipio Pinar del Río.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal en el municipio de Pinar del Río en el período comprendido del (2000-2006).

Se revisaron las estadísticas municipales relacionadas con el Programa de Atención Materno-Infantil, específicamente con el Programa de Genética; así como los registros de las consultas de Genética municipal y territorial o provincial, para obtener las variables que se analizan en este sentido.

Se seleccionaron mediante un muestreo no probabilístico, 50 familias del municipio que fueron atendidas en los servicios de Genética por los siguientes motivos:

- 18 familias con enfermedades hereditarias.
- 10 familias con un miembro discapacitado de causa genética.
- 6 familias con interrupción de embarazo por defecto congénito.
- 5 familias con hijo con Defecto Congénito.
- 4 familias con un fallecido por defecto congénito.

- 4 familias donde una gestante se realizó Diagnóstico prenatal por Edad Materna Avanzada.

- 3 familias donde una gestante no se realizó DPN por EMA.

Estas familias fueron visitadas y se les aplicó, mediante la entrevista, una serie de encuestas diseñadas al efecto. También fueron entrevistadas 10 personas más de la población. Se tomaron en cuenta los resultados de este estudio, así como los elementos técnicos del AG.

Los datos obtenidos se presentan en tablas para su mejor comprensión. Todo el trabajo se elaboró usando el programa Word del paquete de Microsoft.

RESULTADOS

La tabla 1 describe las variables relacionadas con los Programas de Genética, mostrando la cobertura para los diferentes programas, donde se comparan los mismos, entre los periodos (2000-2003) y (2004-2006). Llama la atención, la baja cobertura en el periodo comprendido del (2000 -2003) especialmente en programas como el de determinación de alfa fetoproteína en suero materno, prevención de hemoglobinopatías y diagnósticos prenatales, con relación al periodo que le sigue, donde la cobertura aumenta para llegar a ser aproximadamente más del 95%.

Tabla 1. Resultados del Programa de Genética. Municipio Pinar del Río. 2000–2006.

Variable	2000 - 2003	2004 - 2006
Cobertura AFP - SM	86.9%	94.7%
Cobertura de familias con riesgo de hemoglobinopatías.	87.2%	96.3%
Diagnósticos prenatales realizados	89.9%	94.8%
Interrupciones de embarazo por diagnósticos prenatales positivos.	90.4%	98.1%
Cobertura del pesquijaje neonatal de hiperfenilalaninemias.	93.0%	98.4%
Cobertura de gestantes vistas en consulta de genética comunitaria.	93.1%	98.2%

Fuente: Estadística Municipal de Salud, registros de genética. Pinar del Río.

En la tabla 2 se discute la efectividad del asesoramiento genético, se destaca en todos los aspectos que miden la efectividad, el alto por ciento en la calificación de Buena (B), para la mayoría de los pacientes encuestados.

Tabla 2. Efectividad del asesoramiento genético. Municipio Pinar del Río. 2000–2006.

Variable	Nivel de conocimientos			Racionalidad de la decisión			Habilidad y repercusión		
	B	R	M	Muy R	Mod. R	Poco R	B	R	M
Calificación	B	R	M	Muy R	Mod. R	Poco R	B	R	M
Valores (%)	87.2	6.4	6.4	54,2	34	11.7	90.4	6.4	3.2

B= Buena R= Regular M= Mala

Fuente: Encuesta.

La tabla 3 se refiere a la satisfacción con los servicios de asesoramiento genético, se destaca que el 98,9% de los encuestados están satisfechos con los servicios recibidos, y solo un 1,1% contestaron que no les satisface, hay que destacar que del total de entrevistados, 4 no tienen conocimientos del servicio de asesoramiento genético que se brinda en el municipio.

Tabla 3. Satisfacción con los servicios de Asesoramiento Genético. Municipio Pinar del Río. 2000–2006

Variable	Satisfacción		
	B	R	M
Calificación	B	R	M
Valores (%)	98.9%	0%	1.1%

Fuente: Encuesta.

A continuación se presentan algunas opiniones de la población estudiada sobre los principales dilemas éticos en la práctica del asesoramiento genético y los servicios de Genética.

En la tabla 4 se presentan las opiniones de los encuestados respecto a los aspectos éticos del asesoramiento genético; el 96,1% está a favor de la discusión amplia con la familia de los resultados de estudios genéticos, así mismo están a favor de la privacidad de la información.

Tabla 4. Opiniones sobre la amplia discusión con los pacientes, la confidencialidad de la información genética, la privacidad de la información genética respecto a terceras partes, las pruebas genéticas en menores y el acceso al diagnóstico prenatal por razones no médicas. Municipio Pinar del Río, 2007.

Aspectos Éticos	A favor (%)	En contra (%)
Amplia discusión con los pacientes sobre resultados de estudios	96.1%	3.8%
Amplia discusión con los pacientes sobre Información sensible.	21.4%	78.6%
Confidencialidad	18.3%	81.7%
Privacidad	99.0%	0.9%
Pruebas genéticas en menores	75.9%	24.1%
Acceso al diagnóstico prenatal por razones no médicas	69.1%	30.9%

Fuente: Encuesta.

Con respecto a la confidencialidad de la información un 81,7% de los encuestados están en contra de esta, ya que sienten la necesidad de comunicar a sus familias (que están en riesgo), de una enfermedad hereditaria e incurable.

En la tabla 5 se recogen opiniones sobre el enfoque del trabajo de asesoramiento genético. En este estudio el 53,8% de los encuestados están a favor del asesoramiento genético no directivo; sin embargo, el 46,15% está en contra de que así sea.

Tabla 5. Opiniones sobre el enfoque del asesoramiento genético. Municipio Pinar del Río, (2000-2006).

Enfoque	A favor (%)	En contra (%)
Directivo	46.1%	53.8%
No Directivo	53.8%	46.1%

Fuente: Encuesta.

DISCUSIÓN

En la tabla 1 el aumento de la cobertura en los últimos años es explicable debido a una mejor organización de los servicios de genética en cada área de salud que a partir del año 2003 comienza con la formación de Masters en asesoramiento genético. Este programa de formación de Masters en la especialidad contribuye a que la población haya sido evaluada y dispensarizada en dependencia de la patología asociada, lo cual permite un mejor control y seguimiento del individuo afectado y su familia. Unido a una mayor preparación del personal médico de la atención primaria y secundaria en este aspecto, con la superación a través de cursos, diplomados etc. Pero aún no hemos llegado al 100%, lo cual determina la urgencia de trabajar intensamente para lograrlo, ya que la diferencia entre la cobertura real y la cobertura ideal inciden en los indicadores de morbimortalidad del municipio.

La efectividad del asesoramiento genético es uno de aspectos prácticos que contempla el logro de una comprensión completa por parte del paciente que lo lleve a tomar la decisión más racional, además de la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de su decisión.² En la tabla 2 se destaca el alto por ciento en la calificación de B en los aspectos que miden la efectividad, esto es muy alentador ya que las personas logran asimilar la información de manera más clara, sencilla, y educativa acorde al problema individual y con una visión personalizada; además, logran escoger la alternativa más conveniente de acuerdo con su cultura, creencias, etc. No se recoge en la literatura revisada aspectos como el trabajo anterior.

En la tabla 3 se mide la satisfacción que es un objetivo difícil de lograr ya que depende de muchos factores psicosociales, tales como el estado de ánimo, el nivel de expectativas y la propia escala de valores condicionada por elementos culturales (como escolaridad, de la cual la población estudiada en esta investigación tiene un alto nivel) y del medio social en que tradicionalmente se desenvuelven, así como otros factores externos tan diversos como el clima que exista en el momento del asesoramiento genético.⁷ El logro de una mayor satisfacción por parte de la población con estos servicios, ha estado influido por el trabajo de los Masters en Asesoramiento Genético que aunque tienen en su evaluación general la calificación de Excelente, hay aspectos particulares de esta evaluación, como las publicaciones científicas que no han sido evaluadas satisfactoriamente, y debería considerarse decisiva también, la participación en congresos, la exposición de resultados en sesiones científicas, etc. lo que puede repercutir en el adecuado nivel de superación y profesionalidad que se requiere para la calidad del servicio que ofrecen.

En la tabla 4 se destacan los aspectos éticos y bioéticos del asesoramiento genético. Debido a la explosión de posibilidades de información que se ha verificado en los últimos tiempos, se ha visto la necesidad de establecer normativas éticas que rijan el proceso del asesoramiento genético. La Organización Mundial de la Salud (OMS) incluye en sus lineamientos al respecto "que todos los individuos deben tener el derecho de conocer sus riesgos genéticos y riesgos de su descendencia, deben ser educados acerca de esos riesgos y deben tener la opción accesible de una terminación segura de la gestación en casos de fetos afectados, si así lo desean los futuros padres".⁸

Las pruebas genéticas en menores es un tema muy discutido, puede argumentarse que este conocimiento ayudará a los padres a dirigir a sus hijos hacia oportunidades de cuidados y educación más apropiados y que rechazar esta petición es una negación de sus derechos como padres. De forma parecida los padres en ocasiones requieren información acerca del estado de portadores jóvenes sanos que son hermanos de un niño con una enfermedad recesiva, tal como la Fibrosis Quística, cada vez más se reconoce que la prueba debería retrasarse hasta que el niño alcance una edad en la que él o ella puedan tomar su propia decisión

informada; también existe la preocupación acerca de los posibles efectos deletéreos que puede tener sobre un niño que está creciendo con la preocupación de desarrollar una enfermedad hereditaria grave durante su vida adulta o de ser un portador de una enfermedad recesiva, en particular si las pruebas han sido negativas en el resto de los hermanos; esta situación podría producir una posibilidad muy real de estigmatización e incluso, de automarginación, la situación es muy diferente si las pruebas predictivas pueden producir un beneficio médico directo al niño.²

Con respecto al enfoque del asesoramiento genético este puede ser directivo o no directivo, en el primero, los médicos acostumbran a dar directivos terapéuticos a sus pacientes, el peligro de este enfoque es la oportunidad inconciente del médico de insinuar ideas de diversos orígenes. El enfoque, no directivo que es el utilizado por los asesores genéticos, brinda la información disponible, ayuda al paciente y pretende permanecer imparcial ante cualquier decisión tomada por los pacientes.^{9, 10,11}

Con el fin de lograr mejores indicadores que los alcanzados en el período evaluado y además con el objetivo de disminuir la distancia existente entre los extraordinarios logros de la Genética como parte del sistema de la salud pública y la excelencia no lograda en este proceso, se propone un conjunto de estrategias, para lo cual se cree necesario tener muy claro cual es la visión del Centro Municipal para el desarrollo de la Genética de Pinar del Río.

Visión: Brindaremos un servicio científico de asesoramiento genético y ofreceremos la excelencia en la investigación, prevención y seguimiento de enfermedades genéticas.

Misión: Atender, prevenir y asesorar a toda la población susceptible a padecimientos como enfermedades genéticas, malformaciones congénitas y otras discapacidades.

ESTRATEGIAS:

1- Lograr un mayor desarrollo científico - técnico en el personal que trabaja en el Centro Municipal para el Desarrollo de la Genética Comunitaria.

- Preparar al personal de enfermería que aún no ha recibido el adiestramiento suficiente, en lo referente a conocimientos sobre genética, además contribuir en la recepción de los pacientes, la clasificación de los casos, orientación, promoción de salud, colaboración con los genetistas para el desempeño de una consulta exitosa, además de la elaboración trimestral de información, entre otras actividades.
- Participación de todo el personal de la institución en el diplomado anual de genética médica así como de todos los profesionales de la rama interesados.
- Velar por el buen desarrollo de los Doctorados.
- Desarrollar por cada trabajador profesional del centro el tema sobre genética que le corresponda, y que todos estén incorporados a un proyecto de investigación que responda al banco de problemas de la institución.
- Darle continuidad al plan de formación de masters en Asesoramiento Genético.
- Desarrollar las capacidades de recursos humanos para que puedan aprovechar las oportunidades que brindan las tecnologías disponibles y de manera particular las redes y fuentes de información de la Biblioteca Virtual de Salud y otras.

- Preparar a cada profesional del Centro en dominio de idioma extranjero y, metodología de la investigación, para lograr más eficientemente un mayor número de publicaciones incluso internacionales.
- Preparar el personal no profesional para una adecuada atención a los pacientes.
- Incrementar la atención de los aspectos éticos. Hay que continuar formando valores en los educandos a lo largo de la carrera de medicina para lograr el ejemplo de profesores y profesionales en el entorno de la atención al paciente y de los educandos.

2- Ser auténticos para lograr una mejor satisfacción del paciente que acude a las consultas de Genética.

- Respetar por parte de los trabajadores el horario y los días establecidos para la atención de los pacientes, eliminando los casos personales en horas que interrumpen el desarrollo de las consultas.
- Reestructurar organizativamente los locales que impiden un buen desarrollo en la atención en los pacientes.
- Hacer cambios de mobiliario, ambientación y climatización que respondan a las condiciones de confort que se requiere.
- Lograr la descentralización de las consultas de Genética Clínica, de tal manera que exista una por cada Policlínico de este Municipio, lo que mejoraría las molestias que ocasionan a los pacientes la larga espera.

3- Fomentar la introducción de un screening más sensible para el diagnóstico prenatal, y mejorar la información sobre pruebas o exámenes genéticos en periodo prenatal y otros.

- Sugerir la realización de los marcadores séricos maternos prenatales precoces como el estriol no conjugado, inhibina A dimérica (IAD), gonadotropina coriónica humana (GCH) y proteína plasmática asociada al embarazo (PAPP-A).
- Lograr una óptima preparación del personal que realiza diagnósticos prenatales ultrasonográficos, así como aprovechar de forma eficaz el equipamiento tecnológico.
- Lograr la presencia de un cardiólogo en las consultas de ecografía fetal.
- Lograr realizar los exámenes genéticos y el ultrasonido del primer trimestre al 100% de las embarazadas, para ello se hace necesario rescatar la captación del embarazo a las 6-7 semanas.

4- Lograr una atención eficiente al riesgo preconcepcional centrado, no solo a la mujer en edad fértil sino también a su pareja y extender esta atención a toda la población.

- Divulgar la importancia e indicar la ingestión de ácido fólico, así como proponer la incorporación del mismo en alimentos de consumo diario.
- Alcanzar, la participación de un representante de la genética en las asambleas de las circunscripciones para divulgar temas importantes que motiven la polémica sobre los aspectos genéticos y el riesgo preconcepcional.
- Realizar la electroforesis de hemoglobina, y ofrecer un documento oficial que haga constancia del resultado.
- Atender y dar seguimiento a las parejas con enfermedades comunes; antecedentes familiares de enfermedades genéticas, infertilidad, edades avanzadas o de adolescentes y realizar a estas los exámenes genéticos que se consideren necesarios.

5- Alcanzar la condición de "colectivo moral", que expresa una integración de cualidades humanas, revolucionarias, técnicos-profesionales y laborales con:

- Un compromiso superior con respecto al trabajo y sus resultados.

6 - Desarrollar un programa de intercambio con otras instituciones o centros de excelencia en salud:

- Trabajar de manera conjunta para la cooperación técnica, intercambio de conocimientos y experiencias en función del desarrollo de la genética.
- Construir de conjunto, herramientas y metodologías que faciliten el trabajo en red.
- Crear grupos de trabajos para identificar sistemáticamente problemas de salud relevantes.
- Trabajar de conjunto con instituciones del Ministerio de Ciencia Tecnología y Medio Ambiente.
- Establecer intercambio continuo con los medios informativos como la radio, la prensa y televisión para llegar a toda la población.

Se concluye que, las coberturas de AFP-SM, diagnósticos prenatales realizados y de Hemoglobinopatías, no llega a alcanzar las cifras óptimas esperadas en el último periodo se obtuvo una evaluación alta en el nivel de satisfacción de la población con estos servicios. Se logra un alto por ciento en los aspectos que evalúan la efectividad del Asesoramiento Genético. La mayor parte de los encuestados opinan a favor del intercambio sobre los resultados de las pruebas genéticas y están a favor de la privacidad de la información, así opinan también sobre las pruebas genéticas en menores. El Asesoramiento Genético no directivo es la opinión que prevalece en los encuestados. Se proponen estrategias, encaminadas a lograr la excelencia en el Asesoramiento Genético; que de forma directa e indirecta van a contribuir al mejoramiento de morbilidad del municipio Pinar del Río.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Escalante DP, Quintal JM, Zapata IC, Ávila M T. "Fundamentos y actualidades del asesoramiento genético". Rev. Boimed, 2001; 12(3): 186-195.

2- Mueller RF, Young FD, Alan EH. Emery Elements of Medical Genetic. Editorial Ciencias Médicas; 10 ed. en español, 2006: 237.

3- Kingston MH. "Genetic Assessment and pedigree analysis". En: Emery EH, Rimons D dir. Principles and Practice of Medical Genetics 4 th ed. United Kingdom: Churchill Livingstone; 2002.p. 635-653.

4-Thompson MW, McInnes RR, Willard HF: "Consejo Genético" En: Thompson and Thompson. Genética en Medicina. Masson. 4ta ed, 1998.p. 395-410.

5- Colectivo de autores: Por la vida: Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y estudio psicopedagógico, social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba. Ciudad de la Habana: Casa Editora Abril; 2003.

6- Guido LL. Organización Panamericana de la Salud. Taller Internacional de Centros Colaboradores OMS e Instituciones de Excelencia Científica .Cuba: MINSAP; 2006.

7- González F. Calidad del servicio versus satisfacción. Una Reflexión. Evolución y Tendencias 2002; 16: 33-39.

8- Casagrandi CD, Vaillant ZT, Nodarse RA, Carballo CS. Algunos aspectos éticos del diagnóstico prenatal, la medicina y terapia fetales. Rev. Cubana Obstet Ginecol 2005; 31(3). Disponible en:
[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2005000300010&lng=es.](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2005000300010&lng=es)

9- Rojas Betancourt I. "Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético" En: Lantigua Cruz A. Introducción a la genética médica. La Habana: ECIMED; 2004.p.240-269.

10- Lorenzo F, Domínguez L, Lorenzo JM. Pensamiento médico desde una perspectiva estética. Correo Científico Médico de Holguín 2006; 10(4). Disponible en: <http://www.cocmed.sld.cu/no104/n104cbrev1.htm>

11- Organización Mundial de la Salud. Talasemias y otras Hemoglobinopatías. Informe de la Secretaría. Ginebra: OMS; 2006. Serie del Consejo Ejecutivo: 118/5.

Recibido: 30 de Mayo de 2008.

Aprobado: 26 de Enero de 2009.

Dra. Deysi Licourt Otero. Centro Provincial de Genética Médica, Pinar del Río.
Dirección: E-Mail: deysili@princesa.pri.sld.cu.