

Caracterización de los Servicios de Asesoramiento Genético en San Juan y Martínez

Characterization of Genetic Counseling in San Juan y Martínez

Anabel Hernández Fernández¹, Yadira Chagimes Batista², Deysi Licourt Otero³, Olga Viera Díaz⁴, Pablo Álvarez Marín⁵

¹Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínico Docente "Modesto Gómez Rubio", San Juan y Martínez. Pinar del Río. Correo electrónico: anabeh@princesa.pri.sld.cu

²Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Servicio Municipal de Genética Médica, San Juan y Martínez. Pinar del Río. Correo electrónico: yadirachb@princesa.pri.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Asistente. Investigadora Agregada. Centro Provincial de Genética Médica, Pinar del Río. Correo electrónico: deysili@princesa.pri.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Especialista de Primer Grado en Rehabilitación Física. Instructora del Policlínico Docente Modesto Gómez Rubio. San Juan y Martínez. Pinar del Río. Correo electrónico: anai@princesa.pri.sld.cu

⁵Licenciado en Educación, Especialidad Marxismo Leninismo e Historia. Máster en Ciencias de la Educación. Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Correo electrónico: marin67@princesa.pri.sld.cu

Recibido: 1 de noviembre 2012.

Aprobado: 25 de febrero 2013.

RESUMEN

Introducción: el Asesoramiento Genético actualmente constituye el medio más efectivo de prevención de las enfermedades genéticas, siendo este un eslabón importante en el desarrollo de los programas de la Genética Médica Comunitaria.

Objetivo: caracterizar la efectividad y el estado de los servicios de Asesoramiento Genético en el municipio de San Juan y Martínez, Provincia Pinar del Río en el período comprendido entre los años 2003-2009.

Material y método: se realizó un estudio retrospectivo de tipo descriptivo de corte transversal. Se seleccionó mediante un muestreo no probabilístico a 50 familias. Se aplicó una entrevista que evaluó diferentes variables tales como la efectividad del Asesoramiento Genético, la satisfacción con los servicios de asesoramiento genético, los aspectos éticos del asesoramiento genético entre otras.

Resultados: se obtuvo una mejoría de los indicadores de cobertura de los programas de genética en el último período, para un alto por ciento de los encuestados fue buena la efectividad del asesoramiento genético y están satisfechos con el servicio de asesoramiento genético.

Conclusiones: con el presente trabajo se demuestra la caracterización de los

servicios de asesoramiento genético, siendo evaluado de favorable la efectividad del asesoramiento genético, así como los servicios y el desempeño de los másteres en Asesoramiento Genético.

DeCS: Asesoramiento genético/ética, Genética.

ABSTRACT

Introduction: currently genetic counseling constitutes the most effective way to prevent genetic diseases, which is a very important link to the development of Community Medical Genetics.

Objective: to characterize the effectiveness and state of Genetic Counseling in San Juan y Martínez, Pinar del Rio province during 2003-2009.

Material and method: a retrospective, descriptive and cross sectional study was carried out. Through a non-probabilistic sampling 50 families were chosen. An interview was applied assessing different variables: effectiveness of genetic counseling, satisfaction with the services and the ethical aspects of the genetic counseling among others.

Results: some improvements were observed in the last period concerning the coverage of genetic programs, where a high percentage of those polled considered the effectiveness of genetic counseling as good and showed satisfaction.

Conclusions: the characterization of genetic counseling is very important to diagnose and prevent genetic diseases and congenital defects in San Juan y Martínez municipality.

DeCS: Genetic counseling/ethics, Genetics.

INTRODUCCIÓN

Uno de los retos más importantes para la sociedad actual es la atención a personas que presentan alguna discapacidad, enfocada a la prevención, a mejorar su calidad de vida, y a la integración social en igualdad de derechos. Esta atención se fomenta más con el desarrollo de la genética comunitaria, pero además se necesita conjugar la excelencia en nuestros servicios con la calidad, ética, profesionalidad y la sensibilidad de identificar lo que necesariamente debe ser identificado para cumplir la misión social encomendada.¹⁻⁴

El desarrollo alcanzado en Cuba en la Genética y el asesoramiento genético ha traído consigo que un mayor número de individuos aparentemente sanos o con antecedentes familiares de enfermedades genéticas, se preocupen por conocer el riesgo de ocurrencia que pueden tener sus descendencia y de ser posible como poder disminuir los riesgos que sean modificables.⁵

Para poder asesorar genéticamente a individuos y familias se tienen en cuenta cuatro componentes básicos que son, el diagnóstico, la estimación del riesgo, el soporte y la comunicación, esta última está constituida por varias acciones que comprenden, la información de la naturaleza del trastorno, las medidas disponibles para la prevención o modificación de los riesgos, lo que puede hacerse en materia de tratamiento y la disponibilidad de los recursos existentes⁶

Para lograr la efectividad del asesoramiento genético se tiene en cuenta los aspectos prácticos, psicológicos y éticos. El respeto a la diversidad humana no es solo un principio ético fundamental, sino que es la mejor receta para la preservación de la vida humana en el planeta.⁷

En esta investigación se persigue como objetivo fundamental caracterizar la efectividad y el estado de los servicios de Asesoramiento Genético en el municipio de San Juan y Martínez, en el período comprendido entre los años 2003-2009 lo que posibilitará evaluar los indicadores que miden la efectividad de asesoramiento genético, la satisfacción con el servicio, aspectos éticos entre otros.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio retrospectivo de tipo descriptivo y de corte transversal, en el municipio San Juan y Martínez en el periodo 2003-2009. Se revisaron las estadísticas municipales del Programa de Atención Materno-Infantil, específicamente las relacionadas con el Programa de Genética; así como los registros de las consultas de Genética municipal y provincial, para obtener las variables que se analizan, en el período 2003-2009.

Fueron seleccionadas mediante un muestreo no probabilístico, 50 familias que fueron atendidas en los servicios de genética por los siguientes motivos:

- Seis familias donde una gestante con edad materna avanzada (EMA) o por otros motivos se le realizaron diagnósticos prenatales.
- Tres familias que se interrumpieron embarazo por defectos congénitos.
- Siete familias que tienen un miembro con defectos congénitos.
- Una familia con un miembro discapacitado de causa genética.
- Treinta y una familias con enfermedades genéticas.
- Dos familias donde una gestante con diagnóstico prenatal positivo se negó a realizarse interrupción de embarazo.

Estas familias fueron visitadas y previo consentimiento informado se les realizó una entrevista, mediante la cual se evaluó las variables relacionadas con la efectividad del asesoramiento genético, así como la satisfacción con el servicio, y el trabajo de los asesores genéticos. Los datos obtenidos se presentaron en tablas para su mejor comprensión, con el porcentaje como medida resumen.

RESULTADOS

Los resultados del programa de genética para ambos períodos es menor en el indicador de interrupción según la positividad del diagnóstico prenatal, por decisión de la pareja de la no interrupción del embarazo y la de recién nacidos vistos en consulta de genética comunitaria en el segundo período, lo cual se debe a que en el 2007 cuando comienza el programa asistieron menos pacientes de los esperados.

La cobertura aumenta en el último período en el programa de prevención de hemoglobinopatías el cual permite detectar parejas con alto riesgo, pero también facilita el estudio a familias e hijos de portadoras y tiene su base en la Atención Primaria de Salud (APS), en ambos períodos hubo gestantes solteras y otras con esposos fuera del país que no se estudiaron, la cobertura de alfafetoproteína en suero materno se comporta entre un 99.26 % y la de gestantes atendidas en consulta de Genética Comunitaria con un 100 %, tabla 1.

Tabla 1. Resultados del programa de genética.
Municipio San Juan y Martínez, 2003–2009.

Variable	2003 – 2005	2006 – 2009
	%	%
Cobertura AFP-SM.	98.39	99.26
Cobertura de parejas estudiadas por hemoglobinopatías.	94.33	97.43
Diagnósticos prenatales realizados.	44.94	54.75
Interrupciones de embarazo por diagnósticos prenatales positivos.	83.33	89.65
Cobertura del pesquiasaje neonatal	92.85	99.12
Cobertura de gestantes vistas en consulta de genética comunitaria.	97.35	100
Cobertura de recién nacidos vistos en consulta	0	83.40

Fuente: Estadística Municipal de Salud y registros de genética. Municipio San Juan y Martínez.

Del total de familias estudiadas, se encuestaron 74 miembros, el 50 % correspondió a familiares de primer grado, según los grupos de edades predominó la categoría comprendida de 36 a 50 años con un 44.59 %, la escolaridad de Técnico Medio o Bachiller con un 58.10 % y el sexo femenino para un 71.62 %.

Se describe la efectividad del asesoramiento genético teniendo en cuenta el nivel de conocimiento, racionalidad de la decisión, habilidad y repercusión de la decisión tomada, resultando favorable, al obtener que un 91.90 % de los encuestados alcanzan un nivel de conocimiento bueno, con respecto a la racionalidad de la decisión fue muy racional en el 87.84 % y buena habilidad para enfrentar el problema, tabla 2.

Tabla 2. Efectividad del asesoramiento genético. Municipio San Juan y Martínez 2009.

Variable	Nivel de Conocimientos			Racionalidad de la Decisión			Habilidad y Repercusión		
	B	R	M	Muy R	Mod. R	Poco R	B	R	M
Calificación				R	R	R	B	R	M
Valores (%)	91.90	5.40	2.70	87.84	12.16	0	87.84	12.16	0

Fuente. Instrumento

Leyenda:

B_ Bueno. Muy R_ Muy Racional.
R_ Regular. Mod R_ Moderadamente Racional.
M_ Malo. Poco R_ Poco Racional.

La satisfacción con los servicios del asesoramiento genético, el 91.90 % de los encuestados están satisfechos con los servicios con la calificación de (B) y en cuanto al desempeño de los másteres en Asesoramiento Genético fue evaluado el 100 % de bien.

Se muestra algunas opiniones de los entrevistados sobre los aspectos éticos del asesoramiento genético, están a favor de la amplia discusión con los pacientes sobre los resultados de estudios el 97.27 %, que las pruebas genéticas a menores se deben realizar para enfermedades que sea tratables, si se diagnostican tempranamente o para enfermedades que se puedan prevenir, si se diagnostican el 85.14 % y el 79.73 % se manifestó a favor de la privacidad de la información respecto a terceras personas. El 97.30 % de las personas se manifiestan en contra de la confidencialidad, tabla 3.

Tabla 3. Opiniones sobre los aspectos éticos del asesoramiento genético. Municipio San Juan y Martínez, 2009.

Aspecto Ético	A favor (%)	En contra (%)
Amplia discusión con los pacientes sobre resultados de estudios	97.30	2.70
Amplia discusión con los pacientes sobre información sensible	56.76	43.24
Confidencialidad	2.70	97.30
Privacidad	79.73	20.27
Pruebas genéticas en menores	85.14	14.86
Acceso al DPN por razones no médicas	35.13	64.87

En cuanto a las opiniones sobre el enfoque del trabajo del asesoramiento genético donde el 93.25% los entrevistados están a favor del enfoque no directivo.

Se observan algunos puntos de vista sobre el aborto selectivo. El 100 % de las personas entrevistadas no justifican el aborto cuando el feto es del sexo no deseado, tampoco lo justifican en un 95.95%, si el niño podría padecer una enfermedad grave, pero cuando sea adulto, el 97.30% justifica el aborto por motivaciones sociales o éticas como son: si la vida de la madre está en peligro, si el embarazo es producto de una violación, si el embarazo resulta de una relación con un pariente cercano o si el feto está infestado por VIH/sida, al igual que si presenta una enfermedad grave con peligro para la vida del niño, o discapacitante, tabla 4 .

Tabla 4. Puntos de vista sobre el aborto selectivo. Municipio San Juan y Martínez, 2009.

Se justifica el aborto si	Si %	No %
El feto es del sexo no deseado.	0	100
Motivaciones sociales o éticas.	97.30	2.70
El feto presenta una enfermedad grave con peligro para la vida del niño, o discapacitante.	94.60	5.40
El niño tendrá una enfermedad grave, sin retraso mental.	91.90	8.10
El niño podría padecer una enfermedad grave, pero cuando sea adulto.	4.05	95.95

Existe un incremento positivo de los resultados del programa de genética en el municipio, lo cual es muy importante, para el diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. Se obtuvo un alto porcentaje en los aspectos que evalúan la efectividad del asesoramiento genético y una buena satisfacción con los servicios que se brindan por parte de la población estudiada. El mayor número de personas entrevistadas opinan a favor de la amplia discusión con los pacientes sobre resultados del estudio.

DISCUSIÓN

El servicio de genética se inició con los programas de pesquiasaje prenatal y neonatal en el año 1992 los cuales eran atendidos por una técnica en enfermería, la que era responsable del traslado de las muestras hasta el nivel provincial y los pacientes que requerían ser valorados por un genetista clínico se remitían al centro provincial.

En el año 1999 se inicia la consulta de riesgo genético incrementado por un especialista en Medicina General Integral, con previo adiestramiento. Se fueron organizando los servicios, y en el año 2003 se forma el primer máster en Asesoramiento Genético, comenzando a funcionar la consulta municipal con la doctora y la enfermera.

Se inaugura el servicio de Genética municipal en enero del año 2004 con un máster en asesoramiento genético, un ultrasonografista y dos enfermeras. Se formaron dos nuevos másteres en asesoramiento genético (en el año 2005 y 2007) un médico especialista en Medicina General Integral y una licenciada en enfermería respectivamente, además se incorpora un técnico en informática formando el equipo de trabajo y un especialista en Medicina General e Integral y en Gineco-obstetricia, diplomado en ultrasonido obstétrico que realizan el pesquiasaje del primer y segundo trimestre, la formación de este grupo de médicos evitó el traslado de las gestantes al Centro Provincial de Genética.

Desde su inicio hasta la fecha el desarrollo del programa de genética ha sido vertiginoso en cuanto a los servicios que brinda encaminados a la prevención de enfermedades genéticas y malformaciones congénitas que incluyen entre otras tareas, la realización de alfafetoproteína, electroforesis de hemoglobina, ultrasonido diagnóstico del primer y segundo trimestre a toda embarazada, lo que ha permitido una disminución en la incidencia al nacimiento de niños con malformaciones congénitas incompatibles con la vida, además permite un mejor control y

seguimiento del individuo afectado y su familia, unido a un mayor conocimiento por parte de la población de la existencia de la genética comunitaria. Pero aún no se ha logrado el 100% de cobertura.

La cobertura de recién nacidos vistos en la consulta de genética comunitaria no es suficiente, en el año 2007 en que comienza el programa asistieron menos pacientes de los esperados por desinformación sobre esta consulta y pobre actividad educativa por parte de médicos y enfermeras de la familia con la población.

En Cuba, se desarrolla desde el año 1983 el "*Programa de Prevención de Hemoglobinopatías*" el cual permite detectar parejas con alto riesgo, pero también facilita el estudio a familias e hijos de portadoras y tiene su base en la atención primaria de salud (APS).⁸⁻¹¹ Uno de los aspectos prácticos del asesoramiento genético, lo constituye la efectividad. El método que permite medir este aspecto contempla que el paciente comprenda totalmente la situación a la cual se enfrenta, que lo lleve a tomar la decisión más racional de acuerdo a su objetivo.⁶

La satisfacción puede definirse como "La medida en que la atención sanitaria y el estado de salud resultante cumplen con las expectativas del usuario".¹² Este 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 la escolaridad de la cual la población participante en esta investigación tiene un alto nivel, y el 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, 13}

El resultado de la buena satisfacción por parte de la población con los servicios del asesoramiento genético ha estado influido por el trabajo de los másteres en asesoramiento genético, poniéndose de manifiesto el desempeño adecuado de estos al brindar la información necesaria a pacientes y familiares de forma clara, respetuosa, adecuada, existen algunos aspectos en los cuales tienen que mejorar tales como: trabajar para presentar publicaciones científicas y la presentación de proyectos de investigación. Esta evaluación puede repercutir en el adecuado nivel de superación y profesionalidad que se requiere para la calidad del servicio que ofrecen.¹⁴

El enfoque no directivo que es el utilizado por los asesores genéticos, consiste en brindar toda la información disponible y ayudar al paciente, permaneciendo imparcial y objetivo ante cualquier decisión tomada por los pacientes, este último es el más aceptado universalmente, coincide esto con otros estudios realizados en el año 2008 en los municipios de Cabaiguán y Pinar del Río.^{14, 15} En las opiniones recogidas con respecto algunos puntos de vistas sobre el aborto selectivo la mayoría de las personas no están a favor de este proceder cuando el feto es del sexo no deseado, tampoco si el niño podría padecer una enfermedad grave, pero cuando sea adulto, coincidiendo con los estudios realizados en el año 2006 en los municipios Sandino y Pinar del Río.¹⁶⁻¹⁷

El beneficioso avance de la medicina y la genética y el creciente conocimiento que ha adquirido la población ha contribuido a que consideren muy prioritario el uso de pruebas genéticas para investigar el riesgo de enfermedad tardía, que puede estar relacionado con el conocimiento de las ventajas que generan estas pruebas, como por ejemplo poder terminar con la incertidumbre que con frecuencia altera la calidad de la vida del individuo en riesgo, darle la oportunidad de tomar decisiones sobre su posible descendencia, sobre opciones de su vida, influir en la modificación de factores de riesgos, que influyen en su enfermedad, lograr estilos de vida más saludables, ser examinados periódicamente por su médicos y otros.¹⁸⁻¹⁹

En el estudio realizado existe un incremento positivo de los resultados del programa de genética en el municipio San Juan y Martínez, lo cual es muy importante para el diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos; se obtuvo un alto por ciento en los aspectos que evalúan la efectividad del asesoramiento genético y una buena satisfacción con los servicios que se brindan por parte de la población estudiada, el mayor número de personas entrevistadas opinan a favor de la amplia discusión con los pacientes sobre resultados del estudio; la mayoría de las encuestadas están a favor del asesoramiento genético no directivo.

Se propone una estrategia para lograr servicios de excelencia en el asesoramiento genético en el municipio. Se debe promover en todos los profesionales de la salud y en la población en general de forma sistemática la realización de actividades educativas que ayuden a comprender los problemas genéticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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. La Habana: Casa Editora Abril; 2003.
2. Guido LL. Organización Panamericana de la Salud. Taller Internacional de Centros Colaboradores OMS e Instituciones de Excelencia Científica. Cuba: MINSAP; 2006.
3. Offiah A, Alman B, Cornie A, Giampietro P, Tassy O, Wade A. Pilot assessment of a radiologic classification system for segmentation defects of the vertebrae. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2010; 152(6): 1357-1371.
4. Hunter A, Collins J, Deardorff M, Frantz I. Detailed assessment of the ear in Cornelia de Lange syndrome: Comparison with a control sample using the new dysmorphology guidelines. *American Journal of Medical Genética Part A* 2009; 149(10):2181-2192.
5. Morales E. Comunicación personal en: Conferencia sobre Asesoramiento Genético. Centro Nacional de Genética Médica, 2006.
6. Rojas Betancourt IA. "Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético" En: Lantigua Cruz A. Introducción a la genética médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.p.240-269.
7. Casagrandi Casanova Davide, Zaldívar Vaillant Tatiana, Nodarse Rodríguez Alfredo, Carballo Casas Sergio. Algunos aspectos éticos del diagnóstico prenatal, la medicina y terapia fetales. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [revista en la Internet]. 2005 Dic [citado 2009 Oct 24]; 31(3): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2005000300010&lng=es
8. Martín Ruiz MR, Lemus Valdés MT, Marcheco Teruel B. El programa cubano de prevención de Anemia Falciforme. Resultados del período 1990-2005. *Rev. Cubana Genet Comunit.* [Internet] 2008 [citado 2009 Abr 11]; 2(2): p.59-66. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n2/PDFs%20Infomed/rcgc10208.pdf>

9. Martín Ruiz MR, Duania Frómeta E, Domínguez Mena M, Alfonso Díaz K, Santana Hernández ME, Viñales Pedraza MI. Anemia Falciforme: Conocimiento y percepción actual del riesgo en jóvenes detectados al nacimiento como portadores sanos. Rev. Cubana Genet Comunit. [Internet] 2008 [citado 2009 Abr 11]; 2(3): 44-51. Disponible en: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/PDFs%20Infomed/rcgc09308.pdf>
10. Lantigua Cruz A, Lemus Valdés MT, Marcheco Teruel. Medical genetics services in Cuba. Rev. Cubana Genet Comunit. [Internet] 2007 [citado 2009 Abr 11]; 1(1):15-9. Disponible en: <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/genetica/gco02107.pdf>
11. Martín Ruiz MR, Casa Buchillón. Conocimientos sobre Sicklemia y riesgo genético en portadores sanos que habían recibido AG. Rev. Habanera Ciencias Médica. [Internet] 2006 [citado 2009 Abr 11]; 5(4). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rhab/vol5_num4/rhcm09406.htm
12. Corbella A, Saturno P. La garantía de la calidad en atención primaria de salud. Madrid: Instituto Nacional de Salud, Secretaría General; 1990. p. 397-399.
13. Li Y, Steinberg A, Bain L, Yaeger D, Bieler A, Ewing R, et al. Assessing parental attitudes toward genetic testing for childhood hearing loss: Before and after genetic consultation. American Journal of Medical Genetics Part A, 2007; 143(14): 1546-1553.
14. Falcón Y. Estrategia para la excelencia en el asesoramiento genético en el municipio Pinar del Río. Tesis para optar por el título académico en máster en Asesoramiento Genérico. Ciudad de La Habana: CNGM; 2009.
15. Hernández. M.J. Estrategia para la excelencia del asesoramiento genético en el municipio Cabaiguán. Tesis para optar por el título académico en máster en Asesoramiento Genético. Ciudad de La Habana: CNGM; 2008.
16. Ajete R M. Estrategia para la excelencia en el asesoramiento genético en el municipio Sandino. Tesis para optar por el título académico en máster en Asesoramiento Genético. Ciudad de la Habana: CNGM; 2007.
17. Capote N. Estrategia para la excelencia en el asesoramiento genético en el municipio Pinar del Río. Tesis para optar por el título académico en máster en Asesoramiento Genético. Ciudad de la Habana: CNGM; 2007.
18. Nissell A, Forbes R, Bankier A, Hughes E, Aitken MA. Consumer contribution to the delivery of genetic health services. American Journal of Medical Genetics Part A. [Internet]. 2008 [Citado 20 de mayo de 2011]; 146A(17): [Aprox.8p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18697195>
19. McAllister M, Davies L, Payne K, Nicholls S, Donnai D, MacLeod R. The emotional effects of genetic diseases: Implications for clinical genetics. American Journal of Medical Genetics Part A 2007; 143(22): 2651-2661.

Para correspondencia:

Dra. Anabel Hernández Fernández. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínico Docente "Modesto Gómez Rubio". San Juan y Martínez, Pinar del Río. Correo electrónico: anabeh@princesa.pri.sld.cu
