

ARTÍCULO ORIGINAL

Estrategia para la excelencia en el asesoramiento genético en el municipio de Santiago de Cuba durante el quinquenio 2007-2011

Strategy for the excellence in genetic advice in Santiago de Cuba municipality during the five year period 2007-2011

MsC. Yamira del Río Monier,^I MsC Yoni Tejeda Dilou^{II} y MsC. Dulce Hechavarría Estenoz^{III}

^I Policlínico Universitario "Josué País García", Santiago de Cuba, Cuba.

^{II} Facultad de Enfermería, Santiago de Cuba, Cuba.

^{III} Centro Provincial de Genética Médica, Santiago de Cuba, Cuba

RESUMEN

Se realizó un estudio descriptivo y transversal de 50 familias, pertenecientes a 6 áreas del municipio Santiago de Cuba, atendidas en servicios de genética, durante el quinquenio 2007-2011, con vistas a proponer una estrategia para alcanzar la excelencia en dichos servicios. Se logró mejoría de los indicadores de cobertura del Programa de Genética. Las opiniones sobre los aspectos éticos de este asesoramiento estuvieron en correspondencia con las normativas internacionales. Existieron deficiencias en el desempeño de los asesores genéticos de índole asistencial e investigativo. Las estrategias propuestas permitieron elevar la efectividad del asesoramiento genético, la calidad de los servicios y la competencia e idoneidad del personal.

Palabras claves: asesoramiento genético, efectividad, satisfacción, estrategias, excelencia.

ABSTRACT

A descriptive and cross sectional study of 50 families, belonging to 6 areas from Santiago de Cuba municipality, assisted in genetics services was carried out during the five year period 2007-2011, aimed at proposing a strategy to reach the excellence in this services. Improvement of the indicators for covering the Genetics Program was achieved. Opinions on the ethical aspects of this advice were in correspondence with the international regulatory rules. Deficiencies existed in the performance of the genetic advisers from assistance and investigative nature. The proposed strategies allowed to increase effectiveness of the genetic advice, the quality in services and the competence and suitability of the staff.

Key words: genetic advice, effectiveness, satisfaction, strategies, excellence.

INTRODUCCIÓN

A partir del año 2003 se produjo una verdadera revolución en el acercamiento de los servicios de Genética Médica a la atención primaria de salud, lo cual ha sido un logro importante como parte de un nuevo programa para el desarrollo de esta especialidad en Cuba. Dentro de este programa se destaca la creación de los Centros Municipales de Genética Médica, y la puesta en marcha de consultas de asesoramiento genético en todas las áreas de salud del país.¹

La formación continua de asesores genéticos ha permitido al municipio Santiago de Cuba contar en la actualidad con una red de Genética Médica, que abarca todas sus áreas de salud y da cobertura a toda la población. Estos asesores son los responsables de conducir, en la comunidad, el Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de las Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, labor de extraordinaria importancia si se tiene en cuenta la repercusión que estas enfermedades alcanzan en Cuba y el mundo.²

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) entre 4 y 6 % de los recién nacidos sufren alguna enfermedad de causa total o parcialmente genética, independientemente de la región del mundo, el estado de desarrollo, o la composición étnica de las poblaciones.³

En Cuba, las malformaciones congénitas constituyen la segunda causa de muerte en menores de un año y en el municipio Santiago de Cuba ocupan el primer lugar.^{4,5}

De hecho, en este país, anualmente nacen alrededor de 2000 niños con algún tipo de enfermedad hereditaria, y un elevado porcentaje de estas se acompaña de alteraciones neurológicas graves, que conllevan a la muerte o a situaciones de discapacidad.⁶

Tomando en consideración el lugar privilegiado que ocupa la salud en la sociedad cubana, se hizo necesario realizar este estudio para identificar las principales deficiencias que atentan contra el adecuado funcionamiento de los servicios de asesoramiento genético.

MÉTODOS

Se realizó una investigación descriptiva y transversal de 50 familias, pertenecientes a 6 áreas del municipio Santiago de Cuba, durante el quinquenio 2007-2011, con vistas a proponer una estrategia para alcanzar la excelencia en los servicios genéticos.

En el estudio se tuvieron en cuenta los siguientes criterios de inclusión: residir en áreas del municipio Santiago de Cuba, tales como policlínicos: "Camilo Torres", "Carlos J Finlay", "Frank País García", "José Martí Pérez", Municipal y 28 de septiembre; presentar interrupción de embarazo por un defecto congénito; haber tenido un hijo previo vivo o fallecido con defecto congénito; tener el diagnóstico de una enfermedad o discapacidad de causa genética y gestantes con edad materna avanzada o que por otro motivo se hubiesen realizado diagnóstico prenatal.

Fueron excluidos aquellos pacientes que, a pesar de cumplir con los criterios de inclusión, tenían algún grado de parentesco con otro caso ya seleccionado.

Se seleccionaron las familias mediante un muestreo no probabilístico, las cuales fueron visitadas y, previo consentimiento informado, se les aplicaron a 70 de sus miembros, a

través de una entrevista, una serie de instrumentos que permitieron evaluar las variables relacionadas con la efectividad del asesoramiento genético, la satisfacción con el servicio y los aspectos éticos del asesoramiento genético.

También se evaluó el trabajo de los asesores genéticos mediante un instrumento que recogía parte del modelo para la estrategia de evaluación y seguimiento de su desempeño, el cual es utilizado por el Centro Nacional de Genética Médica en la red de servicios del país. El mismo se aplicó mediante la entrevista al genetista responsable de las interconsultas en el municipio.

Se utilizó como medida de resumen el porcentaje. Además, 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 provincial.

RESULTADOS

La tabla 1 muestra la baja cobertura alcanzada por el programa de diagnóstico prenatal citogenético a gestantes con edad materna avanzada en los 2 últimos años del citado período (85,1 y 89,2 %, respectivamente), debido fundamentalmente a problemas técnicos del equipamiento y a la falta de suministro de reactivos, seguidos estos en orden de frecuencia por el rechazo de la pareja a la amniocentesis como proceder invasivo, al temer la pérdida del embarazo, y por la edad gestacional avanzada como resultado de las captaciones tardías; así como la inestabilidad de las interrupciones de embarazo ante diagnósticos prenatales positivos. Desde el punto de vista cualitativo y en el orden clínico, hubo casos que no se le interrumpió el embarazo, debido a criterios médicos de seguimiento, a la avanzada edad gestacional en el momento de realizarse el diagnóstico prenatal y al respeto a la autonomía de las pacientes.

Tabla 1. Resultados del Programa de Genética en 6 áreas de salud

Variables	Año 2007 (%)	Año 2008 (%)	Año 2009 (%)	Año 2010 (%)	Año 2011 (%)
Cobertura de alfafetoproteína en suero materno	89,4	92,6	94,8	94,9	95,4
Cobertura de parejas con riesgo de hemoglobinopatías	87,3	92,1	96,1	94,0	95,2
Cobertura de diagnóstico prenatal citogenético a gestantes con edad materna avanzada	81,5	91,2	95,4	85,1	89,2
Cobertura de las pesquisas neonatales	98,3	99,2	100,0	100,0	100,0
Cobertura de gestantes evaluadas en consulta de genética comunitaria	97,8	99,8	97,3	98,1	98,8
Cobertura de recién nacidos evaluados en consulta de genética comunitaria	32,3	43,5	73,2	98,3	99,3
Total de diagnósticos prenatales realizados	2749	4513	5487	5616	5702
Cobertura de interrupciones de embarazo	85,7	90,3	82,3	90,3	78,1

Al analizar los resultados sobre el conocimiento de la enfermedad o trastorno que motivó la asistencia de los pacientes encuestados al servicio de genética médica se observó, que el mayor porcentaje de estos (55,7 %) demostró tener un nivel de conocimiento regular, puesto que no recordaban algunos de sus aspectos genéticos, fundamentalmente relacionados con su patogenia, así como con el riesgo de ocurrencia y recurrencia asociado. En cuanto a la racionalidad de la decisión predominaron los que calificaron como muy racional (54,5 %); aquellos clasificados como moderadamente racional (45,5 %) fueron gestantes que accedieron al aborto selectivo como opción reproductivo-preventiva ante diagnósticos prenatales positivos, influenciadas por la familia. En relación con la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de la decisión tomada, la calificación fue buena para la mayoría (54,5 %); los casos clasificados como regular (45,5 %) se correspondieron con las gestantes que optaron por terminar la gestación influenciadas por la familia, que aún muestran cierto grado de insatisfacción por la posición adoptada. De forma general no hubo desajuste emocional ni laboral, ni existieron conflictos familiares y se mantuvo el mismo nivel de vida.

En la figura se muestra que 66,0 % de los encuestados se sintieron satisfechos con los servicios recibidos. Los que calificaron como satisfacción regular (33,0 %) plantearon existencia de morosidad en la entrega de resultados de estudios genéticos, específicamente del diagnóstico prenatal citogenético, así como también insuficiente información por parte de los asesores en relación con su problema de salud. Solo un paciente lo calificó como mal, pues tenía una expectativa mayor en relación con el servicio.

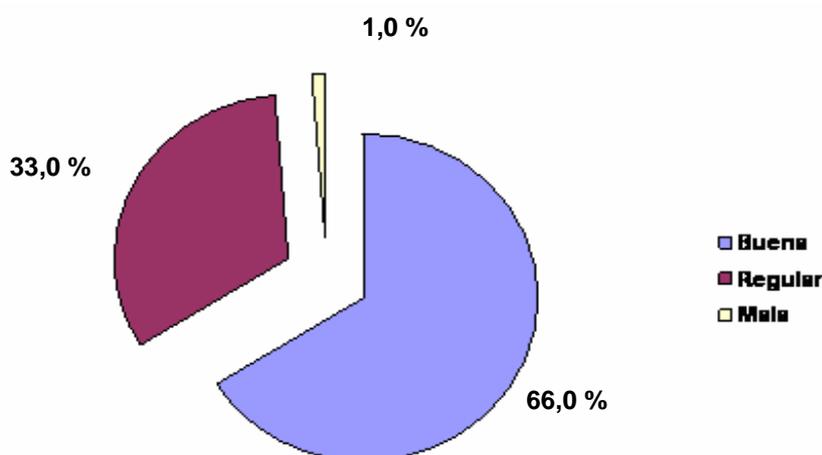


Fig. Satisfacción de la población con los servicios de asesoramiento genético

Respecto al desempeño de los asesores genéticos, 100,0 % fue evaluado de regular. Las principales deficiencias detectadas estuvieron relacionadas con la falta de sistematicidad en la dispensarización del riesgo genético preconcepcional, particularmente el asociado a enfermedades cromosómicas, y las enfermedades comunes; además de que no se usaron los materiales didácticos y educativos en las consultas de asesoramiento genético, así como su poca participación en publicaciones y proyectos de investigación.

En cuanto a las opiniones sobre los principales dilemas éticos en la práctica del asesoramiento genético (tabla 2) se observó que la mayoría de los entrevistados opinaron a favor de las normativas éticas establecidas por la OMS.

Tabla 2. Opiniones sobre los aspectos éticos del asesoramiento genético

Aspecto ético	A favor (%)	En contra (%)
Amplia discusión con los pacientes sobre resultados de estudios	96,3	3,7
Amplia discusión con los pacientes sobre información sensible	62,1	37,9
Confidencialidad de la información genética frente al deber de informar a los familiares en riesgo	12,0	88,0
Privacidad de la información genética respecto a terceras partes	82,1	17,9
Pruebas genéticas en menores	82,1	17,9
Acceso al diagnóstico prenatal por razones no médicas	35,8	64,2

DISCUSIÓN

El incremento de las coberturas en la mayoría de los programas seleccionados, demuestra la estabilidad de los procesos asistenciales en los servicios de asesoramiento genético que se ofrecen en las áreas antes citadas, y un trabajo cada vez más integrado a la atención primaria de salud; sin embargo, aún persisten deficiencias para llegar a estudiar el total de casos que se benefician con estas investigaciones, lo cual muestra la necesidad de trabajar intensamente para erradicarlas.

La efectividad del asesoramiento genético contempla el logro de una comprensión total por parte del paciente, que lo lleva a tomar la decisión más racional, además de la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de su decisión.⁷ Los resultados en cuanto al nivel de conocimientos evidencian fallas que aún existen en el proceso comunicativo del asesoramiento genético, donde la retroalimentación es un elemento clave para poder evaluar el nivel de comprensión de los asesorados, además de que no se emplea la hoja informativa, elemento de soporte para una mejor comprensión de la información recibida en dicho proceso. Estudios realizados en otras regiones del país mostraron que todos los aspectos referidos a la efectividad del asesoramiento genético alcanzaron calificación de bien para la mayoría de los individuos encuestados.^{8,9}

Ahora bien, la satisfacción de la población con los servicios de asesoramiento genético depende de factores psicosociales, tales como estado de ánimo, nivel de expectativas y escala de valores condicionada por elementos culturales (escolaridad y medio social) en que se desenvuelven, así como de otros factores tan diversos como el clima que exista en el momento de dicho asesoramiento.^{10,11}

En este estudio, a pesar de que los resultados mostraron satisfacción en la mayoría de los pacientes y familiares entrevistados, se conoce la gran influencia que sobre este

aspecto tiene el desempeño de los asesores genéticos, por lo que se requiere de estos mayor consagración, dedicación, sentido de pertenencia y sobre todo, una gran sensibilidad humana, así como una especial atención a los aspectos relacionados con la investigación científica, en aras de restablecer o mejorar el estado de salud del individuo, la familia y la comunidad.

La Organización Mundial de la Salud ha establecido normativas internacionales que rigen el proceso de asesoramiento genético, las cuales han sido diseñadas para que los nuevos adelantos de la genética médica sean aplicados y accesibles con el debido respeto a la ética y la justicia en todo el mundo.^{7,12} Al respecto, la mayoría de los entrevistados opinaron a favor de las normativas éticas establecidas.

Los resultados obtenidos permitieron proponer estrategias de intervención preventivo-educativas, dirigidas a los recursos humanos del programa, con el objetivo de lograr la excelencia en los servicios de asesoramiento genético ofrecidos en el municipio.

- Estrategias

1. Capacitación

- Capacitar sistemáticamente a los asesores genéticos y profesionales especializados en ultrasonido, a través de cursos de posgrado de alcance provincial, nacional, y rotaciones sistemáticas por el Centro Provincial de Genética Médica.
- Actualizar a los médicos de familia y a los grupos básicos de trabajo para lograr un mejor funcionamiento del Programa de Genética Comunitaria.
- Alcanzar y promover la categoría docente de todos los asesores genéticos.
- Lograr que 100 % de las enfermeras del Programa participen en el Diplomado Nacional de Genética Médica.
- Promover talleres de metodología de la investigación para lograr un mayor número de investigaciones y publicaciones.
- Reforzar la educación en valores humanos del personal profesional y no profesional.
- Dar continuidad al plan de formación de asesores genéticos.

2. Desempeño

- Identificar, registrar y evaluar el riesgo genético preconcepcional.
- Utilizar el registro lineal como un sistema de contrarreferencia del sistema de salud en el área.
- Perfeccionar la calidad del asesoramiento genético preconcepcional, prenatal y posnatal.
- Participar activamente en las reuniones de estrategia del Programa de Atención Materno-Infantil.
- Brindar asesoramiento genético diferenciado según el riesgo identificado para acceder, de ser necesario, a otros niveles de atención.
- Auditar trimestralmente el flujograma de atención de los ultrasonidos de pesquisa para garantizar de esta forma su uso racional.
- Dispensarizar 100 % de los individuos y familias con enfermedades genéticas y brindar ayuda psicológica a todos los casos que lo requieran.
- Certificar en hoja informativa todo lo concerniente al trastorno genético que padece el paciente.
- Incorporar al discapacitado de origen genético a centros de rehabilitación, instituciones educacionales y trabajo socialmente útil.
- Incrementar la pesquisa de las enfermedades comunes para identificar agregación familiar con el empleo del diagnóstico de salud del área.

- Atender las preocupaciones de los pacientes y familiares para viabilizar las soluciones posibles.
- Crear círculos de pacientes con enfermedades genéticas de alta incidencia en la comunidad para ayudarlos a comprender mejor su enfermedad, facilitar el intercambio experiencias entre ellos, así como reforzar criterios y sentimientos positivos ante el cuidado diario de su salud y la de su familia.
- Fomentar la intersectorialidad y el trabajo en equipo, con el fin de apoyar la atención comunitaria de personas y familias con enfermedades genéticas y discapacidades.

3. Investigativas

- Incrementar las investigaciones dirigidas a intervenir sobre los principales problemas de salud genética identificados en la comunidad.

4. Educativas

- Educar a la población sobre la base de los principios éticos del asesoramiento genético.
- Aprovechar todos los escenarios donde viven, se desarrollan y asisten los adolescentes, para realizar charlas educativas con la finalidad de estimular la reproducción en edades óptimas.
- Promover los conocimientos en las mujeres que se encuentran en edad fértil sobre los factores de riesgo en las enfermedades genéticas, en aras de garantizar una adecuada salud reproductiva.
- Capacitar a los actores formales y no formales de la comunidad mediante talleres de aprendizaje, para que funcionen como promotores y colaboren en la prevención de las enfermedades genéticas.
- Crear un espacio en las emisoras radiales municipales y en la revista informativa del telecentro, donde se divulgue el funcionamiento de los programas de pesquias prenatal y posnatal; además, se brinde información relacionada con las funciones y niveles de acceso a los servicios de asesoramiento genético.
- Distribuir en los lugares públicos plegables, materiales didácticos y documentos informativos educativos, que ayuden a incrementar la cultura genética sobre los principales factores de riesgo genético y su prevención.

En este estudio las coberturas de la mayoría de los subprogramas seleccionados se incrementaron, aunque es evidente la necesidad de dirigir el asesoramiento genético hacia el riesgo preconcepcional como forma de educar a la población en los aspectos relacionados con la calidad y seguridad de la reproducción en los aspectos biológicos y sociales. Además, se deben desarrollar las habilidades de comunicación durante el asesoramiento genético para lograr su efectividad; elevar la competencia e idoneidad del personal resulta indispensable para mejorar la calidad de los servicios y el grado de satisfacción de la población.

Resulta importante señalar que la mayoría de los entrevistados opinaron a favor de las normativas éticas establecidas al evaluar los aspectos éticos del asesoramiento genético.

Finalmente, se propusieron estrategias encaminadas a lograr la excelencia en el asesoramiento genético, que de forma directa van a contribuir a mejorar la morbilidad y mortalidad por afecciones de origen genético en el municipio Santiago de Cuba.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marcheco Teruel B. La Genética en la Salud Pública: el desafío del acceso de todos a los beneficios. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(1):5-6.
2. Marcheco Teruel 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.
3. González García R, Maza Blanes MA, Oliva López Y, Menéndez García R. La Genética Comunitaria en los programas de diagnóstico prenatal en el municipio Minas de Matahambre. *Rev Ciencias Médicas.* 2012 [citado 6 Jun 2012];16(6).
4. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. *Rev Cubana Med Gen Integr.* 2007 [citado 6 junio 2012];23(3).
5. Cuba. Oficina Nacional de Estadísticas. Anuario Estadístico de Santiago de Cuba 2012 [citado 6 Jun 2012].
6. Surí González J, Ocaña Gil MA, Liriano Ricabal MR, Días Requeiro L, Masó Rangel A, González Sosa S. El ABC para el diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas en la atención primaria de salud. *MEDISUR.* 2009 [citado 6 Jun 2012];7(3).
7. Lantigua Cruz A. Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético. En: *Introducción a la Genética Médica.* La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.p. 240-69.
8. Licourt Otero D, Capote Llabona N, Rojas Betancourt IA. Estrategias y estudios para desarrollar el asesoramiento genético: municipio Pinar del Río, 2000-2006. *Rev Ciencias Médicas.* 2008 [citado 15 Jul 2012];12(2).
9. Fraga García D, Rojas Betancourt IA, Jiménez Torres I, Martín Ruiz MR, García Calzadilla ME. Efectividad del asesoramiento genético y satisfacción de pacientes y familiares, municipio Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2010 [citado 26 Feb 2012];4(3).
10. Pinto Escalante D, Ceballos Quintal JM, Castillo Zapata I, López Ávila MT. Fundamentos y actualidades del asesoramiento genético. *Rev Biomed.* 2001 [citado 26 Feb 2012];12(3).
11. Caminal J. La medida de la satisfacción: un instrumento de participación de la población en la mejora de la calidad de los servicios sanitarios. *Rev Calidad Asistencial.* 2001 [citado 20 julio 2001];16.

12. Mueller RF, Young ID. Asesoramiento genético. En: Emery's. Genética Médica. 10 ed. Madrid: Barbán Libros. 2001. p. 237-43.

Recibido: 2 de abril de 2014.

Aprobado: 23 de mayo de 2014.

Yamira del Río Monier. Policlínico Universitario "Josué País García", Micro 3, Centro Urbano "Abel Santamaría Cuadrado", Santiago de Cuba, Cuba.

Correo electrónico: yami@medired.scu.sld.cu