



**ISSN: 1561-3194**  
**Rev. Ciencias Médicas. mayo-junio 2012; 16(3):27-38**

**GENÉTICA**

## **Indicadores de efectividad del asesoramiento genético**

### **Indicators for the effectiveness of genetic counselling**

**Martha María Pérez Martín<sup>1</sup>, Yusnelys Falcón Fonte<sup>2</sup>, Deysi Licourt Otero<sup>3</sup>, Niurka Cabrera Rodríguez<sup>4</sup>, Antonio Cruz Miranda<sup>5</sup>.**

<sup>1</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral a la mujer. Policlínico Universitario "Augusto Turcios Lima". Profesora Auxiliar. Correo electrónico: mazcuy@princesa.pri.sld.cu

<sup>2</sup>Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río. Correo electrónico: yusne@princesa.pri.sld.cu

<sup>3</sup>Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y de Segundo Grado en Genética Clínica. Asistente. Investigadora Agregada. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río. Correo electrónico: deysili@princesa.pri.sld.cu

<sup>4</sup>Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río. Correo electrónico: niurgen@princesa.pri.sld.cu

<sup>5</sup>Licenciado en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río. Correo electrónico: tonycm@princesa.pri.sld.cu

---

## **RESUMEN**

Se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal, y el análisis de los indicadores del programa de genética del municipio Pinar del Río, en los períodos comprendidos entre los años 2003-2005 y 2006-2008. Se seleccionó mediante un muestreo no probabilístico, 50 familias que fueron atendidas en los servicios de genética por diversos motivos. Se les aplicó mediante una entrevista una serie de instrumentos para evaluar el comportamiento de las variables relacionadas con la efectividad del asesoramiento genético, el aborto selectivo, y la opinión sobre las funciones de los servicios de genética, entre otras. El trabajo recogió un alto porcentaje en la calificación de bueno en el nivel de

conocimientos, que miden la efectividad de la asesoría genética, un gran porcentaje justifica el aborto por motivaciones sociales o éticas, y resultó considerado como muy prioritario, el ofrecer estudios prenatales a las parejas con riesgos de tener hijos con enfermedades genéticas.

**DeCS:** asesoramiento genético, ética, psicología, métodos .

---

## **ABSTRACT**

A descriptive, cross-sectional study and the analysis of indicators for effectiveness were conducted in Pinar del Rio municipality during the periods of 2003-2005 and 2006-2008. Fifty (50) families attending to genetic services for several reasons were chosen by a non-probabilistic sampling. An interview that comprised a series of tools to evaluate the behavior of the variables associated with the effectiveness of genetic counselling was carried out considering, elective abortion as well as opinions about genetic center services, among others. This study showed a high percentage in qualifying the level of knowledge as good, which assessed the effectiveness of genetic counselling, a great proportion justified abortion expressing social or ethical motivations, they as well considered prenatal studies for couples with risks of having children suffering from genetic diseases, as a priority.

**DeCS:** Genetic counselling/ethics-psychology/methods.

---

## **INTRODUCCIÓN**

Uno de los más importantes retos para la sociedad actual lo constituye 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 derecho, siendo el asesoramiento genético (AG) una herramienta, un proceso de atención médica, por el cual los pacientes con riesgo de un desorden presuntivo de ser hereditario son avisados de sus consecuencias, de la probabilidad de su desarrollo y de las posibilidades de transmisión y/o de las vías por las cuales se puede prevenir o aminorar.<sup>1-3</sup>

A través del AG se logra orientar e informar adecuadamente a los padres teniendo en cuenta las características particulares de cada familia, sus actitudes, su personalidad, nivel sociocultural y socioeconómico, exigencias y nivel de aspiración. Además, ha de continuar resolviendo los diversos problemas que plantea el niño y su familia en las distintas edades; lactancia, edad preescolar, escolar, pubertad y adolescencia, con la ayuda del equipo colaborador, es en esta consulta donde se establece el pronóstico, forma de herencia, tratamiento adecuado para integrar la persona en la sociedad, así como las opciones más adecuadas para tratar los posibles riesgos.<sup>4-6</sup>

A pesar de todos los obstáculos y retos, los cubanos avanzan en el camino de seguir consolidando un sistema de salud de excelencia, pero esto exige que los recursos humanos dispongan de una alta sensibilidad para identificar lo que necesariamente debe ser identificado en cada contexto para cumplir adecuadamente la misión social encomendada.

En Cuba, el programa de genética comunitaria juega un importante papel para la prevención y seguimiento de las enfermedades genéticas y discapacidades, así como otros riesgos y problemas genéticos de la población en el nivel primario de salud; para evaluar aún más el trabajo de genética en la comunidad, en esta investigación se presentan indicadores que miden la efectividad del Asesoramiento Genético, la satisfacción de los servicios y aspectos éticos del mismo, elementos muy importantes que contribuyen a lograr la excelencia en los servicios de asesoramiento genético.

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal sobre los servicios de Asesoramiento Genético (AG) en el municipio de Pinar del Río en el período comprendido del año 2003 al 2008. 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, para obtener las variables que se analizaron. Mediante un muestreo no probabilístico, se seleccionaron 50 familias que fueron atendidas en los servicios de Genética por los siguientes motivos:

- a. Dos gestantes con edad materna avanzada (EMA) que se realizaron diagnóstico prenatal.
- b. Dos familias con defecto congénito, uno con paladar fisurado y uno con cardiopatía congénita.
- c. Seis familias aceptaron la interrupción del embarazo: uno por trisomía 13, uno por acondroplasia, uno por enfermedad adenomatoidea pulmonar, uno por estenosis pulmonar y uno por hidronefrosis bilateral, uno por feto varón con diagnóstico prenatal molecular de distrofia muscular de Duchenne.
- d. Nueve familias con un miembro discapacitado de causa genética, dos con discapacidad visual, dos con discapacidad auditiva, cuatro con discapacidad motora y uno con retraso mental.
- e. Se incluyen además, 31 familias con enfermedades genéticas y/o hereditarias correspondiendo a: una enfermedad de Wilson, un síndrome de hemihipertrofia congénita, una hemofilia A, dos distrofia muscular de Steiner, una distrofia muscular progresiva, una distrofia muscular de Duchenne, catorce síndrome de Down, un síndrome de Turner, un síndrome de Hurler, un síndrome de Rubinstein Taybi, un albinismo parcial, dos ataxia espinocerebelosa, dos hiperlaxitud congénita, dos acondroplasia.

Las familias fueron visitadas y previo consentimiento informado se les realizó una entrevista para evaluar las variables relacionadas con la efectividad del AG, así como la satisfacción con el servicio, y el trabajo de los asesores genéticos, también se realizó entrevista al genetista que atiende las interconsultas del municipio. Se calcularon las medidas de resumen para datos cualitativos (frecuencias absolutas y porcentajes).

## RESULTADOS

Describe los resultados del programa de genética, mostrando que existe menor cobertura en el período comprendido del 2003-2005 especialmente en programas como alfafetoproteína en suero materno (AFP-SM). (Tabla 1.)

**Tabla 1.** Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. Resultados del programa de genética. Municipio Pinar del Río, 2003–2008.

<b>Variable</b>	<b>2003 - 2005</b>	<b>2006 - 2008</b>
Cobertura AFP – SM	91,5%	98,9%
Cobertura de familias con riesgo de hemoglobinopatías	90,2%	92,2%
Diagnósticos prenatales realizados	7543	8280
Interrupciones de embarazo por diagnósticos prenatales positivos	92,8%	96,5%
Cobertura del pesquiasaje neonatal de hiperfenilalaninemias	92,3%	98,5%
obertura de gestantes vistas en consulta de genética comunitaria	95,4%	100%
Cobertura de recién nacidos vistos en consulta	-	79,9%

Se observan las características sociodemográficas, donde el mayor porcentaje de los miembros de las familias encuestados se encontró entre 36 a 50 años, con un nivel técnico medio o bachiller, con prevalencia del sexo femenino. (Tabla 2.)

**Tabla 2.** Indicadores de efectividad del asesoramiento genético.  
Características sociodemográficas de las familias. Municipio Pinar del Río, 2008.

<b>Variables</b>	<b>Características</b>	<b>Total</b>	<b>%</b>
Familias incluidas	# de familias	50	100
	# de miembros	78	100
Parientes entrevistados	Propósitos	11	14,1
	familiares primer grado	54	69,2
	segundo grado	12	15,4
	tercer grado	0	0
	parejas	1	1,3
Edad	menores de 20 años	0	0
	de 20 a 35 años	23	29,5
	de 36 a 50 años	36	46,1
	más de 50 años	19	24,4
Escolaridad	menos de 9no grado	9	11,5
	9no grado	14	18
	Técnico Medio o bachiller	36	46,1
	Universitarios	19	24,4
Sexo	Femenino	58	74,4
	Masculino	20	25,6
Color de la piel	Blanco	66	84,6
	Mestizo	6	7,7
	Negro	6	7,7
Con Hijos	si vivos	69	88,5
	muertos	4	5,%
	no	5	6,4

Se refiere a la efectividad del asesoramiento genético donde el mayor porcentaje tiene la calificación de B. (Tabla 3.)

**Tabla 3.** Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. Efectividad del Asesoramiento Genético. Municipio Pinar del Río. 2008.

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 (%)	91,2	5,9	2,9	70	24,9	5,1	70	24,9	5,1

**Leyenda**

B\_ Bueno                    Muy R\_ Muy Racional  
R\_ Regular                Mod R\_ Moderadamente Racional  
M\_ Malo                    Poco R\_ Poco Racional

En los aspectos referentes a la satisfacción con los servicios de AG, la mayoría de los encuestados están satisfechos con nuestros servicios con la calificación de B . (Tabla 4.)

**Tabla 4.** Nivel de satisfacción con los servicios de AG

Variable	Satisfacción		
Calificación	B	R	M
Valores (%)	91,5	6,8	1,7

Como se puede apreciar en el desempeño de los asesores genéticos el mayor porcentaje está evaluado de bien, (Tabla 5.)

**Tabla 5.** Nivel de desempeño de los asesores genéticos.

Calificación	E	B	R	M
Valores (%)		88,9	11,1	

**Leyenda**

E\_ Excelente            R\_ Regular  
B\_ Bueno                M\_ Mal

Los puntos de vista sobre el aborto selectivo se reflejan donde la mayoría justifican el aborto por motivaciones sociales o éticas y por la presencia en el feto de un a enfermedad grave con peligro para la vida del niño, o discapacitante. (Tabla 6.)

**Tabla 6.** Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. Criterios sobre el aborto selectivo. Municipio Pinar del Río, 2008.

<b>Se justifica el aborto selectivo.</b>	<b>Si %</b>	<b>No %</b>
El feto es del sexo no deseado	0	100
Motivaciones sociales ó éticas	96,1	3,9
El feto presenta una enfermedad grave con peligro para la vida del niño, o discapacitante	96,1	3,9
El niño tendrá una enfermedad grave, sin retraso mental	95,1	4,9
El niño podría padecer una enfermedad grave, pero cuando sea adulto	0	100

Se muestran las funciones de los servicios de genética, observándose como muy prioritario ofrecer estudios prenatales a las parejas con riesgos de tener hijos con enfermedades genéticas y ayudar a todos los profesionales de la salud y a la población en general a comprender los problemas genéticos. (Tabla 7.)

**Tabla 7.** Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. Opiniones sobre las funciones de los servicios de Genética. Municipio Pinar del Río, 2003-2008.

En Cuba, las funciones de la genética médica que se señalan a continuación, deben tener el siguiente orden de prioridad.	<b>Muy Prioritario %</b>	<b>Moderadamente Prioritario %</b>	<b>Con Baja Prioridad %</b>
Evitar nacimiento de niños con limitaciones físicas o mentales.	98	2	0
Ofrecer estudios prenatales a las parejas con riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas.	100	0	0
Estudiar a las parejas antes de la concepción, para conocer sus riesgos genéticos.	91,2	6,8	2
Brindar información a las familias sobre sus riesgos genéticos para que puedan planificar mejor su descendencia.	99	1	0

Investigar la predisposición o riesgo de padecer enfermedades de aparición tardía.	60,2	22,3	17,5
Ayudar a las parejas a tener hijos sanos	99	1	0
Ayudar a la selección de parejas	38,8	26,2	35
Ayudar a todos los profesionales de la salud y a la población en general a comprender los problemas genéticos.	100	0	0
Apoyar a las familias, especialmente a la mujer, en la toma de decisiones reproductivas.	90,3	9,7	0
Propiciar el apoyo social efectivo a las personas con enfermedades genéticas, especialmente las discapacitantes	100	0	0
Ayudar a proteger a los trabajadores que por alguna de sus características genéticas, tienen riesgo laboral.	97	2	1
Disminuir los gastos y la carga para el estado, por las discapacidades de causa genética	77,6	11,7	10,6
Educar a la población sobre la genética y su relación con la salud	99	1	0
Realizar investigaciones que permitan ampliar las aplicaciones de la genética a la salud pública	99	1	0

## **DISCUSIÓN**

Los servicios de genética comienzan en la provincia Pinar del Río en el año 1984, básicamente dirigidos al diagnóstico prenatal por ultrasonido y mediante la cuantificación de alfafetoproteína, había déficit de profesionales de la genética en aquel momento. Desde sus inicios hasta la fecha el desarrollo del programa de genética ha sido vertiginoso en cuanto a los servicios que brinda, al personal entrenado, a las concepciones de trabajo, y sobre todo, en lo referente a las acciones de acercamiento de los servicios a la comunidad, introduciéndose los conceptos de genética comunitaria y detección de riesgo genético en la población. La formación de los másteres en asesoramiento genético, ha ampliado la estrategia propuesta por la máxima dirección de la Revolución.

En Cuba, la más frecuente de las hemoglobinopatías es la Sicklemia con una frecuencia de portadores de 3.8%, de ahí la importancia de este programa, por lo que el pesquisaje se realiza prenatalmente, no como en la comunidad autónoma de Madrid, donde a consecuencia de las frecuentes migraciones se implementó el pesquisaje de sicklemia de manera generalizada pero postnatalmente.<sup>7</sup>

El aumento de la cobertura en los últimos años y en los diferentes programas 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 másteres en asesoramiento genético. Este programa de formación de másteres contribuye a que la población haya sido evaluada y dispensarizada en dependencia de la enfermedad 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 y otros, además, ya existe un mayor conocimiento por parte de la población de la existencia de la genética comunitaria. Pero aún no se ha llegado al 100% de cobertura, lo cual significa la urgencia de trabajar intensamente para lograrlo.

La cantidad de recién nacidos vistos en consulta de genética comunitaria no es suficiente, este es un programa que comenzó en el año 2007 y durante este año asistieron menos pacientes de los esperados por el desconocimiento de la población sobre esta consulta.

En los aspectos prácticos del AG se destaca la efectividad que contempla el logro de una comprensión completa por parte del paciente que lo lleva a tomar decisiones más racionales, así como la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de su decisión.<sup>5</sup>

Con respecto a la satisfacción con los servicios de AG hay que destacar que la satisfacción 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 participante 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.<sup>8</sup>

El logro de una mayor satisfacción por parte de la población con nuestros servicios, ha estado influido por el trabajo de los másteres en asesoramiento genético, donde se puede ver el buen desempeño de los asesores genéticos en dar una información clara, sencilla y precisa, pero aún tienen que mejorar

en la presentación de publicaciones y participación en eventos científicos, así como en 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. No se recoge en la literatura revisada un estudio similar.

En las opiniones recogidas con respecto al aborto selectivo muchas personas no están a favor del mismo en caso de que un niño pueda padecer de una enfermedad grave, pero cuando sea adulto, o el feto sea del sexo no deseado ya que se contraponen a los principios sociales y éticos de nuestra sociedad a pesar de ser legal la realización del mismo, contrario a otros países donde está penalizado el aborto.<sup>8</sup>

Existen efectos emocionales de enfermedades genéticas como son la ansiedad, culpa, enojo, incertidumbre, tristeza y pesar, depresión, entre otros y se han identificado factores que podrían modificar estos efectos emocionales.<sup>9</sup>

A pesar del gran avance de la medicina y la genética, nuestra población no considera muy prioritario el uso de pruebas genéticas para investigar el riesgo de enfermedad tardía, que puede estar relacionado con el desconocimiento 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 los factores de riesgos, que influyen en su enfermedad, lograr estilos de vida más saludables, ser examinados periódicamente por sus médicos y otros.

## **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. Ciudad de la Habana: Casa Editora Abril; 2003. p.152.
2. Hunter A, Collins J, Deardorff M, Krantz 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 Genetics A [internet]. 2009[cited]; 149A(10):2181-92. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2764032/>
3. Offiah A, Alman B, Cornie A, Giampietro P, Tassy O, Wade A. Pilot assessment of a radiologic classification system for segmentation and effects of the vertebrae. American Journal of Medical Genetics Part A [internet]. 2010[cited]; 152(6): 1357-1371. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.33361/abstract;jsessionid=D94BB4363C0252B72F8F27B232301FEA.d03t01>

4. Burke W, Culver J, Pinsky L, Hall S, Reynolds S, Yasui Y. Genetic assessment of breast cancer risk in primary care practice. *American Journal of Medical Genetics A*[internet]. 2009[cited]; 149A (3): 349-356. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2688688/>
5. Rojas Betancourt I. Prevención de las enfermedades genéticas y asesoramiento genético. En: Lantigua Cruz A. *Introducción a la genética médica*. La Habana: ECIMED; 2006: 245 -269.
6. Cohen J, Biesecker B. Quality of life in rare genetic conditions: A systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics A*[internet]. 2010[cited]; 152A(5):1136 -1156. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3113481/>
7. Marcheco B. La Genética en Salud Pública: El Desafío del acceso de todos a los beneficios. *Rev Cubana Genet Comunit*[internet]. 2007[cited]; 1(1):5-6. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n1/gcoed107.pdf>
8. Nissell A, Forbes R, Bankier A, Hughes E, Aitken MA. Consumer contribution to the delivery of genetic health services. *American Journal of Medical Genetics A*[internet]. 2008[cited]; 146A(17): 2266-74. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.32271/pdf>
9. 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* [internet]. 2007[cited]; 143A(22): 2651-2661. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.32013/pdf>

---

Recibido: 16 de marzo de 2012.  
Aprobado: 29 de mayo de 2012.

*Dra. Martha María Pérez Martín*. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral.  
Máster en Atención Integral a la mujer. Policlínico Universitario "Augusto Turcios Lima".  
Profesora Auxiliar. Correo electrónico: [mazcuy@princesa.pri.sld.cu](mailto:mazcuy@princesa.pri.sld.cu)

---