

ARTÍCULO ORIGINAL

Efectividad del asesoramiento genético en el municipio Santa Cruz del Norte.

Effectiveness of genetic advising in Santa Cruz del Norte.

**Evangelina Enríquez Montes de Oca,^I Alicia Martínez de Santelices Cuervo,^{II}
Daniel Quintana Hernández.^{III}**

^IMáster en Asesoramiento Genético. Policlínico Julio Rufin. Santa Cruz del Norte. Mayabeque. Cuba. Correo electrónico: evamontes@infomed.sld.cu

^{II}Especialista de I y II Grado en Genética Clínica. Profesor Asistente. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana, Cuba.

^{III}Especialista de II Grado en Genética Clínica y I Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica. Mayabeque, Cuba. Correo electrónico: daniel.quintana@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: el asesoramiento genético constituye el instrumento más efectivo para la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, en el cual se establece un proceso de comunicación acerca de los problemas humanos asociados con la ocurrencia, o riesgo de recurrencia, de un desorden genético familiar, y donde el

cumplimiento de los principios éticos en su diseño, contemplan un factor de primer orden para lograr la máxima calidad en el servicio de salud ofrecido.

Objetivo: evaluar la efectividad del proceso de asesoramiento genético en el municipio Santa Cruz del Norte.

Métodos: se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal en el periodo 2009-2013, seleccionándose a través de un muestreo no probabilístico 50 familias que por diferentes causas fueron atendidas en la consulta de genética. Se les aplicó mediante una entrevista varios instrumentos para evaluar el comportamiento de las variables relacionadas con la efectividad del asesoramiento genético y aspectos éticos y bioéticos.

Resultados: más del 75 % de los encuestados opinaron sentirse satisfechos con el asesoramiento genético ofrecido, tomaron decisiones muy racionales y obtuvieron un buen nivel de conocimientos, se apoyó el enfoque no directivo del asesoramiento por un 91% de los participantes, existió una tendencia marcada a la no realización del aborto por el sexo del feto no deseado.

Conclusiones: el servicio de genética comunitaria del municipio Santa Cruz del Norte, ha logrado una buena efectividad en el proceso de asesoramiento genético en la población que ha solicitado el servicio por diferentes causas.

Palabras claves: asesoramiento genético, efectividad, ética, aborto

ABSTRACT

Introduction: the genetic advising constitutes the most effective instrument for the prevention of genetic diseases and congenital defects, in which a communication process is established about the human problems associated to the occurrence or recurrence risk of a family genetic disorder, and where the accomplishment of the ethical principles in its design is a first order factor to achieve the highest quality in the offered health care.

Objective: to evaluate the effectiveness of the genetic advising process in Santa Cruz del Norte.

Methods: a transversal descriptive study was performed in the period from 2009 to 2013, choosing 50 families by a non-probabilistic sample that were assisted for different

causes in the genetic consultation. Several instruments were applied by means of an interview to evaluate the behavior of the variables related to the effectiveness of the genetic advising as well as ethical and bioethical aspects.

Results: more than 75 % of the patients considered that they were satisfied with the offered genetic advising, very rational decisions were taken and a good level of knowledge was obtained, the non-directive approach of the advising was affirmed in a 91% of the patients who participated and there was a marked tendency to the non-performance of abortions because of the non-desired sex of the fetus.

Conclusions: the communitarian genetic service from Santa Cruz del Norte has obtained a good effectiveness in the process of genetic advising in the population that has asked for this service due to different causes.

Keywords: genetic counseling, effectiveness, ethics, abortion.

INTRODUCCIÓN

El concepto calidad en los servicios de salud se relaciona con un elevado nivel de excelencia profesional, uso eficiente de los recursos, un mínimo de riesgo, junto con un máximo grado de satisfacción para el paciente, así como el logro de un impacto positivo sobre su nivel de salud.¹

Se plantea que solo existe calidad en la atención a la salud, cuando los resultados o efectos del proceso satisfacen los requisitos de los usuarios externos e internos, y cumplen además las normas, procedimientos y reglamentos institucionales y del sistema.

El mantenimiento de la calidad en los servicios de salud exige una evaluación regular que utilice diversos procedimientos, proyectados a validar su estructura, proceso y resultados que deben sustentarse en firmes premisas de integración al sistema de salud y legislación estatal, junto con la identificación consistente de necesidades basadas en firmes evidencias.¹

En los últimos años en Cuba, con una masiva formación de profesionales de la atención primaria como asesores genéticos y el desarrollo de servicios de genética médica en los policlínicos del país, se ha consolidado la atención sanitaria en esta especialidad y el acceso universal a los beneficios de las modernas tecnologías en este campo.

En este contexto se desarrolla el asesoramiento genético, que es un proceso de comunicación relacionado con los problemas humanos asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en una familia. Incluye el intento de una o más personas entrenadas, por ayudar al individuo o familia a: comprender los hechos médicos, incluyendo el diagnóstico, el curso probable de la enfermedad, el manejo disponible; apreciar la forma en que los factores hereditarios contribuyen a la enfermedad y el riesgo de recurrencia en parientes específicos; entender las alternativas u opciones para manejar el riesgo; elegir un curso de acción que parezca apropiado para ellos, en vista de sus riesgos, objetivos familiares, sus principios éticos,

religiosos; y ajustarse lo mejor posible a un miembro de la familia afectado y/o al riesgo de recurrencia.²

En el marco del asesoramiento genético la efectividad contempla el logro de una comprensión total por parte del paciente de aspectos relacionados con una enfermedad genética o defecto congénito, que lo lleva a tomar la decisión más racional, donde la toma de otras decisiones no se debe ver como fallos de dicho proceso.³

Dentro de los factores que intervienen en la toma de decisiones se encuentran la religión, la negación, la percepción del problema, el nivel educacional, la falta de conocimientos, la historia familiar, las razones por las que solicita el asesoramiento genético y preparación para el mismo, el número de sesiones realizadas, seguimiento y apoyo psicológico que haya recibido.³

La satisfacción con los servicios de asesoramiento genético 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 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.⁴

En el marco del Programa de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, el asesoramiento genético es vital para lograr la excelencia en los servicios de salud, razón esta que motivo la realización de este trabajo con el objetivo de evaluar la efectividad del proceso en el municipio Santa Cruz del Norte.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal que responde al programa de genética comunitaria en el municipio de Santa Cruz del Norte de la provincia Mayabeque en el período comprendido entre 2009-2013.

Se seleccionaron mediante muestreo no probabilístico 50 familias del municipio que fueron atendidas en los Servicios de Genética Médica en este periodo, se les solicitó el consentimiento informado para participar de la investigación y se les aplicaron mediante una entrevista una serie de instrumentos diseñados al efecto.

Mediante estos instrumentos se evaluaron las variables relacionadas con la efectividad del asesoramiento genético, la satisfacción con el servicio de genética brindado a estas familias y con los aspectos éticos del asesoramiento genético.

RESULTADOS

La tabla 1 muestra los resultados de la evaluación de la efectividad del asesoramiento genético en Santa Cruz del Norte, en cuanto al nivel de conocimientos se obtuvo que el 87,3 % de la población encuestada tenía un conocimiento adecuado y conservaron la información recibida durante el asesoramiento genético brindado. Con respecto a la racionalidad de la decisión el mayor porcentaje fue muy racional en la decisión tomada con un 79,3% lo que demuestra que los asesorados fueron capaces de tomar sus propias decisiones con respecto a los riesgos y opciones en función de la información facilitada y los resultados sobre la habilidad de enfrentar el problema.

Tabla 1. Efectividad del asesoramiento genético. Santa Cruz del Norte, período 2009-2013.

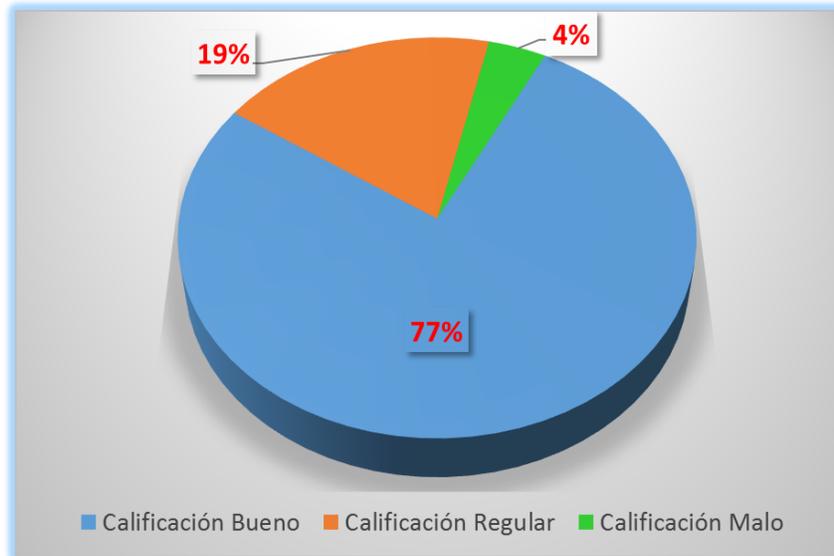
Variable	Nivel de conocimientos			Racionalidad de la decisión			Habilidad y repercusión		
	B	R	M	Muy R	Mod. R	Poco R	B	R	M
Calificación									
Total de personas	110	12	4	100	18	8	105	19	2
%	(87,3)	(9,5)	(3,1)	(79,3)	(14,2)	(6,3)	(83,3)	(15,1)	(1,5)

Fuente: instrumentos para la recolección de datos

Leyenda: B-bueno, R-regular, M- malo, Muy R-muy racional, Mod R-moderadamente racional y Poco R-poco racional.

En el gráfico 1 el mayor número de pacientes (97) refirió sentirse satisfecho con el servicio de asesoramiento genético recibido, 24 lo calificaron de regular y 5 mostraron no estar satisfecho con la atención ofrecida.

Gráfico 1. Satisfacción con el servicio de asesoramiento genético. Santa Cruz del Norte, período 2009-2013.



Fuente: instrumentos para la recolección de datos

En la tabla 2 se reflejan algunas de las opiniones de la población con relación a los dilemas éticos que se evidencian en la práctica del asesoramiento genético. El mayor número de pacientes estuvo a favor de una amplia discusión sobre el resultado de los estudios y el revelado de información, prefieren que se respete la decisión de los asesorados de no informar a otros familiares que pudieran estar en riesgo. Las pruebas genéticas predictivas en menores fueron aprobadas por los encuestados en un 95,3%.

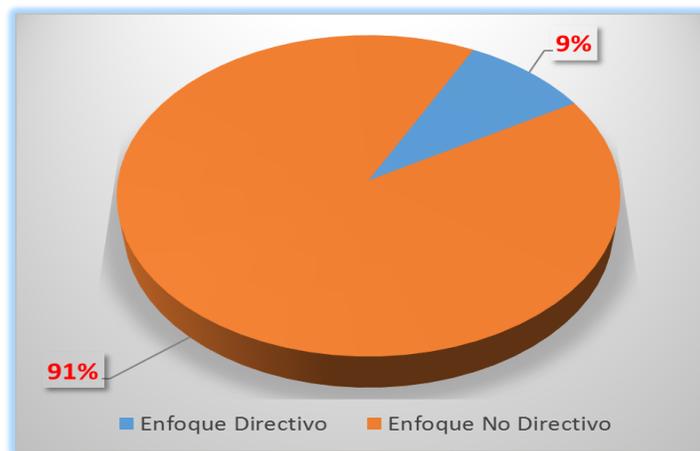
Tabla 2. Opiniones sobre aspectos éticos del asesoramiento genético. Santa Cruz del Norte, 2014.

Aspectos éticos	A favor %	En contra %
Amplia discusión con los pacientes sobre resultados de estudios	98,5	1,5
Amplia discusión con los pacientes sobre información sensible	91,3	8,7
Privacidad de la información genética	84,2	15,8
Confidencialidad de la información genética	80,9	19,1
Pruebas genéticas predictivas en menores	95,3	4,7
Acceso al diagnóstico prenatal por razones no relevantes a la salud del feto	41,3	58,7

Fuente: instrumentos para la recolección de datos.

En el gráfico 2 se muestra el enfoque del asesoramiento genético donde más del 90% de las personas entrevistadas están a favor del enfoque no directivo ya que prefieren que se les informe las características del trastorno, las opciones disponibles para cada caso, que no se les brinde ninguna sugerencia sobre lo que se debe o no hacer en cada caso y así ellos poder tomar sus propias decisiones.

Gráfico 2. Opiniones sobre el enfoque del asesoramiento genético. Santa Cruz del Norte, 2014.



Fuente: instrumentos para la recolección de datos

En la tabla 3 se exponen algunos puntos de vista de los encuestados sobre el aborto selectivo, donde se puede apreciar que el mayor número de pacientes mantienen posturas y criterios acordes a nuestros principios éticos.

Tabla 3. Puntos de vista sobre el aborto selectivo. Santa Cruz del Norte, 2014.

Se justifica el aborto si	Si (%)	No (%)
Feto del sexo no deseado	-	100
Motivaciones sociales ó éticas	91,3	8,7
Feto con alto riesgo de enfermedad grave con peligro para la vida o discapacitante	95,3	4,7
El niño tendrá defectos congénitos graves o moderados, pero con desarrollo mental aceptable	45,2	54,8
El niño será susceptible a padecer o padecerá enfermedades severas cuando sea adulto	24,6	75,4

Fuente: instrumentos para la recolección de datos

DISCUSIÓN

El logro de una mayor satisfacción por parte de la población con nuestros servicios, ha estado influido por el trabajo de los asesores genéticos, evidenciándose la importancia de ofrecer una información clara, sencilla y precisa.⁵

Los resultados en cuanto al nivel de conocimientos, coinciden con la literatura revisada donde se han demostrado que la mayoría de los individuos que han recibido asesoramiento genético conservan un recuerdo razonable de la información suministrada, especialmente si esta se reforzó con una hoja informativa o una consulta posterior, o había un conocimiento previo en la familia acerca de la afección.^{6,7}

No obstante estudios internacionales sobre el tema declaran que una quinta parte de los pacientes y familias que reciben asesoramiento genético no llega a obtener un nivel de conocimientos suficientes que les permita tomar decisiones racionales al disponer de los resultados de estudios genéticos.⁸

Otras investigaciones reportan que los solicitantes de los servicios de asesoramiento genético no tienen claro cuál será el tipo de información que recibirán y que una vez concluido el proceso de comunicación e intercambio con el asesor han superado sus expectativas y que el nivel de conocimientos adquiridos mejora la esfera psicosocial de pacientes y familiares.¹⁰⁻¹²

La racionalidad de la decisión tomada por la muestra estudiada fue similar a la reportada en el municipio Abreus, provincia Cienfuegos, quedando demostrada que la alternativa asumida por estas personas está sobre la base de un conocimiento real de su problema y lo lleva a tomar la decisión más razonable.⁶

En la muestra estudiada predominó el asesoramiento genético con enfoque no directivo, este es el más aceptado universalmente y recomendado por la Organización Mundial de la Salud,⁷ la cual establece que debe preceder al DPN e incluir una discusión exhaustiva de sus riesgos, beneficios y limitaciones. Este tipo de asesoramiento ha sido adoptado por los servicios de genética en el país, y se aplica particularmente en los temas de toma de decisiones reproductivas que incluyen la terminación voluntaria de la gestación.⁵

Por tanto, la elección de opciones y la toma de decisiones realizada por los pacientes y familiares estudiados, estuvo basada en una información proporcionada, lo más amplia posible, comprensible, sin hacer demostración de erudición, con la intención de ayudar a los futuros padres a comprender la información suministrada, se ofreció una información objetiva sin ocultar ni falsear los hechos, se fue imparcial, no se influyó en la toma de decisiones al no dar a los pacientes puntos de vista personales, no se sugirió ni aconsejó, no se hicieron insinuaciones y no se juzgó, a la vez se maximizaron durante todo el proceso, el respeto por las personas y a la integridad familiar.¹³

En las opiniones recogidas con respecto al aborto selectivo, también llamado terapéutico o eugenésico (eugenesia positiva), se evidenció que en los servicios de diagnóstico prenatal es infrecuente que los padres soliciten la terminación voluntaria de la gestación para condiciones tratables o prevenibles, o de comienzo en la adultez, y así se comportan también las actitudes de la población cubana en otras investigaciones publicadas sobre el tema mientras que, las actitudes hacia el aborto selectivo para condiciones graves con peligro para la vida o discapacitantes, son a favor de la terminación de la gestación en cualquier momento del embarazo.⁵

El debate sobre el aborto selectivo se polariza en 2 sentidos: una posición innovadora basada en los principios bioéticos, cuyas razones van encaminadas a la selección parental, la prevención del sufrimiento del individuo y su familia y el desarrollo de programas de pesquizaje y educación voluntarios. Otra posición protectora de los derechos del feto, basados en las tradiciones teológicas y médico morales, argumentando que el propósito básico de la Medicina es salvar vidas, violado por la práctica del aborto, y que el DPN tiende a apartar ciertos fetos como inservibles y como tales son tratados injustamente.¹⁴

El aborto selectivo, es la solución en prácticamente el 95 % de los casos en que se demuestra una malformación congénita y graves anomalías genéticas en del feto.¹⁵

En esta población existe la tendencia a favor de aceptar el aborto como opción reproductiva preventiva ante el riesgo de enfermedades genéticas, hecho este que está condicionado por la confianza que tienen las personas en el sistema de salud cubano, ya que el aborto se realiza de forma segura, gratuita e institucional, además existen regulaciones sanitarias para su práctica.¹⁶

La decisión de solicitar y realizar un aborto selectivo es inherente a la pareja y depende de su decisión. El indicador no se relaciona con la eficiencia del programa; solo es una expresión de la capacidad de las parejas para tomar decisiones, una vez que reciben un asesoramiento genético no directivo.^{17,18}

Desde el 2006 en el municipio Santa Cruz del Norte, al igual que en el resto de los municipios de la actual provincia Mayabeque (antes del 2010 parte de la provincia La Habana), quedó consolidada la nueva organización de los servicios de Genética Médica, que incluyó la presencia de másteres en asesoramiento genético en el nivel primario de atención de salud, hecho este que favoreció la eficacia de las acciones preventivas.

El presente trabajo demostró la efectividad del proceso de asesoramiento genético en el servicio de esta especialidad en el municipio Santa Cruz del Norte de la provincia Mayabeque.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Ramos Domínguez BN. Control de calidad de la atención de salud. La Habana: Ecimed; 2004. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/control_calidad_atencion/control_calidad_completo.pdf
2. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Estabrooks Hahn S, Strecker MN, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling*. 2006;15:2.
3. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. 2ed. La Habana: ECIMED; 2011. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros_texto/introduccion_genet_med_2daed/indice_p.htm
4. Pérez Martín MM, Falcón Fonte Y, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N, Cruz Miranda A. Indicadores de efectividad del asesoramiento genético. *Rev Ciencias Médicas [Internet]*. 2012 May [citado 31 Ago 2014];16(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000300005
5. Hernández Fernández A, Chagimes Batista Y, Licourt Otero D, Viera Díaz O, Álvarez Marín P. Caracterización de los servicios de asesoramiento genético en San Juan y Martínez. *Rev Ciencias Médicas [Internet]*. 2013 Mar [citado 31 Ago

- 2014];17(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942013000200007&script=sci_arttext&tlng=en
6. 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 [Internet]. 2010 [citado 26 Feb 2012];4(3). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n3/rcgc070310.html>
 7. World Health Organization. Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services [Internet]. Geneva: WHO; 1998 [citado 16 Dic 2008]. Disponible en: http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf
 8. Skirton H, Lewis C, Kent A, Coviello D. Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. Eur J Hum Genet [Internet]. 2010 [citado 27 Jul 2014];18(9). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2987423/>
 9. Skirton H, Cordier C, Lambert D, Hosterey U, Voelckel MA, O'Connor A. A study of the practice of individual genetic counsellors and genetic nurses in Europe. J Community Genet [Internet]. 2013 [citado 27 Jul 2014];4(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3537977/>
 10. Albada A, Van Dulmen S, Lindhout D, Bensing JM, Ausems MG. A pre-visit tailored website enhances counselees' realistic expectations and knowledge and fulfils information needs for breast cancer genetic counseling. Familial Cancer [Internet]. 2012 [citado 27 Jul 2014];11(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21901499>
 11. Albada A, Van Dulmen S, Bensing JM, Ausems MG. Effects of a pre-visit educational website on information recall and needs fulfilment in breast cancer genetic counseling, a randomized controlled trial. Breast Cancer Research

- [Internet]. 2012 [citado 27 Jul 2014];14(2). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3446371/>
12. Joseph G, Beattie MS, Lee R, Braithwaite D, Wilcox C, Metrikin M, Luce J. Pre-counseling education for low literacy women at risk of hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): patient experiences using the cancer risk education intervention tool (CREdIT) Journal of Genetic Counseling [Internet]. 2010 [citado 27 Jul 2014];19(5). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2944955/>
 13. Rojas Betancourt IA, Llamas Paneque A, Marcheco Teruel B. Premisas éticas en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. Rev Cubana Salud Pública [Internet]. 2013 Sept [citado 31 Ago 2014];39(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-34662013000400014&script=sci_arttext
 14. Flecher J, Wertz DC. Ethics and prenatal diagnosis. Problem position and proposal guideline in Milunsky A. Genetic disorders and the fetus diagnosis, preventions and treatment. 2ed. Baltimore: The John Hopkins Univ. Press; 1992. p. 823-54.
 15. Fiore L. Aborto. Colección: derecho, economía, y sociedad [Internet] [actualización 28 mar 2011; citado: 27 Jul 2014]. Disponible en: <http://www.bioetica.org>
 16. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Baños LG, García Cartaya Z. Dilemas bioéticos del diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2013 [citado 27 Jul 2014];39(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2013000300007&nrm=iso
 17. Turró Crespo A, García Guerra Y, Saavedra Moragas I. Resultados del programa cubano de prevención de anemia falciforme en la Isla de la Juventud. 2008-2012. REMIJ [Internet]. 2013 [citado 27 Jul 2014];14(2). Disponible en: <http://remij.sld.cu/index.php/remij/article/view/71/150>
 18. Rojas Betancourt IA, Pérez Mateo MT, La Rosa Lorenzo D, Hernández Hernández N, Chávez Díaz S, Evelyn Fuentes L. Comportamiento de los defectos congénitos

mayores en el Territorio Sur-Este de la Provincia de La Habana, 1993-2008. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2010 [citado 2014 Ago 31];4(1). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rgc060110.pdf>