

# ASESORAMIENTO GENÉTICO COMO TEMA INTEGRADOR DE LA ASIGNATURA GENÉTICA MÉDICA EN LA CARRERA DE MEDICINA.

M Sc. Maryela Landa Muñiz.

M Sc. María de Lourdes López Soler.

[marialourdes.mtz@infomed.sld.cu](mailto:marialourdes.mtz@infomed.sld.cu) , <https://orcid.org/0000-0002-8684-0486>

M Sc. Ana Belkis Horta Barrios

[ahbarrios.mtz@infomed.sld.cu](mailto:ahbarrios.mtz@infomed.sld.cu), <https://orcid.org/0000-0002-8115-5754>

M Sc. Elizabeth Medina Tapanes

[elizabeth.medina@infomed.sld.cu](mailto:elizabeth.medina@infomed.sld.cu)

<https://orcid.org/0000-0003-4951-4144>

Lic. Marelys Ordoñez Pèrez

[marelysop.mtz@infomed.sld.cu](mailto:marelysop.mtz@infomed.sld.cu), <https://orcid.org/0000-0001-6150-2766>

universidad de ciencias médicas, matanzas, cuba.

## resumen

En Cuba existen las condiciones necesarias para la ejecución del Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos a través de los servicios de Asesoramiento Genético integrados en el nivel de atención primaria de salud. Este conocimiento permite adoptar medidas preventivas dirigidas a las familias afectadas. En la carrera de Medicina el asesoramiento genético constituye el último tema de la asignatura y tiene un carácter integrador de todo lo aprendido, no se trata de que el estudiante lo imparta, pero sí de que sea capaz de, conocido el diagnóstico etiológico de una enfermedad genética o defecto

congénito, pueda transmitir de forma responsable a su profesor lo que piensa que debe comunicar

a la pareja o persona que podría solicitar esta consulta. Objetivo: Lograr en los alumnos un pensamiento integrador de los conocimientos adquiridos en los temas estudiados anteriormente, en relación al diagnóstico de enfermedades genéticas, sobre los cuales se sustenta el Asesoramiento Genético como herramienta de prevención de estas enfermedades incluyendo los elementos básicos de sus posibles tratamientos.

**Palabras Clave:** Asesoramiento genético, integrador, prevención.

## Abstract

In Cuba, the necessary conditions exist for the execution of the Program for Diagnosis, Management and Prevention of Genetic Diseases and Congenital Defects through Genetic Counseling services integrated into the primary health care level. This knowledge makes it possible to adopt preventive measures aimed at the affected families. In the Medicine career, genetic counseling constitutes the last topic of the subject and has an integrating nature of everything learned, it is not about the student imparting it, but about being capable of, knowing the etiological diagnosis of a disease genetics or congenital defect, you can responsibly transmit to your teacher what you think you should communicate to the partner or person who could request this consultation. Objective: To achieve in students an integrative thinking of the knowledge acquired in the topics studied above, in relation to the diagnosis of genetic diseases, on which Genetic Counseling is based as a tool for the prevention of these diseases, including the basic elements of their possible treatments.

**Key Words:** Genetic counseling, integrative, prevention.

## **Introducción**

El incremento vertiginoso de los conocimientos sobre la estructura y función del genoma humano ha tenido un impacto enorme sobre la vida del hombre, en especial en la práctica médica. Estos adelantos ofrecen la posibilidad de contribuir al bienestar de las personas, mediante la prevención y manejo de enfermedades causantes de discapacidad y muerte.

Uno de los objetivos insignes de la salud pública contemporánea es la prevención de enfermedades. Sus aplicaciones relacionadas con la Introducción del diagnóstico de enfermedades genéticas y defectos congénitos es uno de los elementos primordiales en la atención a las familias en riesgo.

En Cuba existe el Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, Manual de Normas y Procedimientos (2017), con la realización masiva de algunos estudios a los que muchas personas son incorporadas sin que antes imaginaran o valoraran esta posibilidad ni sus consecuencias. Con el objetivo de dar solución a esta demanda se diseña el Asesoramiento Genético (AG).

El Centro Nacional de Genética Médica, en colaboración con el Ministerio de Salud Pública, norma los procedimientos y guías institucionales y elabora las metodologías para la práctica de los servicios de genética, así como todos los aspectos relacionados con las investigaciones en el campo del Genoma Humano en el país.

Es el acercamiento al papel del AG como tecnología aplicada a la atención integral al paciente y a la familia en riesgo de padecer una enfermedad, teniendo en cuenta la repercusión de su empleo en respuesta a demandas sociales que se desarrollan continuamente.

Es necesario que los estudiantes de la carrera de Medicina, futuros profesionales de la salud en el país, interioricen la importancia de tener en cuenta la prevención en genética médica, la cual está relacionada con evitar la aparición de enfermedades genéticas y defectos congénitos, es la base fundamental sobre la que descansa el asesoramiento genético, que conforma el tema integrador de la asignatura genética médica del segundo año de dicha carrera. (Herrera, AR., 2020)

Los autores del presente trabajo se proponen como objetivo: lograr en los alumnos un pensamiento integrador de los conocimientos adquiridos en los temas estudiados anteriormente, en relación al diagnóstico de enfermedades genéticas, sobre los cuales se sustenta el Asesoramiento Genético.

## **Desarrollo**

La adecuada relación médico-paciente sustenta una buena práctica médica. En décadas recientes hemos sido testigos de grandes transformaciones en los más diversos terrenos.

La reproducción humana es un derecho, por lo que la prevención de las enfermedades genéticas tiene que estar muy ligada a los principios de la ética médica.

Con el empleo de nuevas técnicas que permiten a los médicos valorar el bienestar fetal, se han originado innumerables interrogantes en este sentido. Los avances tecnológicos desarrollados en el campo de la Genética Médica y el Diagnóstico Prenatal han hecho posible la detección de numerosas afecciones humanas que, en muchos casos, constituyen serios desórdenes médicos. (Casagrandi, D. et al, 2015) Esto posibilita evitarlos, aliviarlos o educar al individuo y a la familia para su enfrentamiento, pero a su vez han hecho que el médico quede en una posición singular en lo que a cuestiones éticas se refiere.

Mundialmente es conocida esta preocupación y muchos investigadores han dedicado comentarios a la repercusión de los estudios genéticos en las personas sometidas a ellos, al demostrar que estos afectan de forma sensible la vida de las personas y ocasionan cambios importantes en sus hábitos de vida y conductas reproductivas.

La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, aprobada por la Conferencia General de la UNESCO el 11 de noviembre de 1997 y la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, aprobada el 16 de octubre de 2003, tienen como objetivo velar por el respeto a la dignidad humana y la protección de los derechos y libertades fundamentales en la recolección, el tratamiento, la utilización y la conservación de los datos genéticos humanos y las muestras biológicas, atendiendo a los imperativos de igualdad, justicia y solidaridad. Persigue también establecer los principios por los que deben guiarse los estados para elaborar legislaciones y políticas sobre esos temas y sentar las bases para que las instituciones y personas interesadas dispongan de pautas sobre prácticas idóneas en estos ámbitos. (Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos, 1997)

Los servicios asistenciales-preventivos en la Genética Médica tienen como objetivos atender los problemas médicos, psicológicos, económicos y sociales que presentan los pacientes y sus familiares, ayudarlos a vivir de la mejor manera posible, maximizar la probabilidad de que tengan descendencia no afectada (respetando su autonomía reproductiva) y prevenir la aparición de la enfermedad en personas sanas con predisposición genética.

La herramienta esencial para el logro de estos objetivos es el AG.

Según la definición propuesta en 1975 por un Comité Ad Hoc de la Sociedad Americana de Genética Humana (ASHG), el AG es un proceso de comunicación que tiene que ver con los problemas humanos asociados con la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en una familia.

En 2005, la NSGC de la American Board of Genetic Counseling (ABGC), organización surgida en 1991 para la certificación profesional de los asesores genéticos en los Estados Unidos, consideró necesaria una nueva definición de AG, al considerar que las definiciones existentes eran cortas, incompletas, particularmente académicas, demasiado técnicas para el uso general y focalizadas primariamente en la prevención de enfermedades, por lo que, a partir de una revisión detallada, enunció una “nueva definición de AG”:

El asesoramiento genético es el proceso de ayudar a la gente a entender y adaptarse a las necesidades médicas y psicológicas y a las implicaciones familiares de las contribuciones genéticas a la enfermedad. Este proceso integra la interpretación de los historiales médicos de la familia para evaluar la probabilidad de ocurrencia de la enfermedad o su repetición; la educación sobre la herencia, pruebas, gestión, prevención, recursos e investigación y el asesoramiento para promover decisiones informadas y adaptación al riesgo o la condición. (Rojas, IA. 2021)

Las familias que reciben un AG no pueden procesar de inmediato la información y actuar consecuentemente con lo aprendido, se enfrentan a diversas reacciones, por lo que explorar las experiencias, respuestas emocionales, objetivos, creencias religiosas, cultura, recursos, dinámica familiar e interpersonal y estilos de enfrentamiento se ha convertido en parte integral del proceso.

El AG es un proceso interactivo, donde el paciente no solo es educado acerca de los riesgos, sino ayudado a explorar asuntos relacionados con el trastorno específico y a tomar decisiones sobre su reproducción, acorde con sus necesidades y valores.

Los componentes básicos del AG son el diagnóstico, la estimación del riesgo, la comunicación y el soporte o basamento. (Rojas IA, 2011)

El diagnóstico es la parte inicial y obligatoria, en él se fundamenta el AG, sin un diagnóstico preciso es muy difícil el proceso. En Genética, este se basa en el método clínico, apoyado por estudios complementarios de compleja tecnología, entre los que destacan los citogenéticos, bioquímicos y moleculares.

El segundo elemento básico del AG es la estimación del riesgo, el cual es imposible sin haber culminado el primero. En él valoramos la probabilidad de que un trastorno genético aparezca en una familia (Riesgo de ocurrencia) o que, estando presente, recurra en otro miembro (Riesgo de recurrencia).

El soporte o basamento es la base en la que se sustenta el AG, el elemento que determina la evolución en el enfoque y proyecciones del proceso. Debe incluir una clara explicación de lo que puede hacerse. El AG no termina cuando se explican los riesgos, sino que incluye otras acciones para que sea completamente efectivo, acá igualmente contribuyen numerosas tecnologías en constante desarrollo y aplicación, como las técnicas para el diagnóstico prenatal, la reproducción asistida y la novedosa terapia génica.

La comunicación permite el intercambio con el paciente y su familia. No solo es informar, sino comprensión y manejo individualizado. Se deben tener en cuenta la evaluación psicosocial, religión, percepción nivel educacional y económico, historia familiar y razones por las que solicita la asesoría. Es el componente que permite personalizar la herramienta, acercarla al verdadero propósito del que la asiste y a la real demanda del que la recibe.

Cuba ha socializado servicios de genética que garantizan una cobertura poblacional a través de una red que se inicia en la atención primaria de salud hasta el nivel terciario. Se ha dedicado especial interés al estudio de las discapacidades y a la atención de las personas que las presentan.

Lo antes expresado está dado por la aplicación de los principios de la Salud Pública Cubana, al existir un sistema de salud único, en particular: orientación profiláctica (rector), accesibilidad y gratuidad de los servicios de salud, carácter estatal y unidad de la docencia, asistencia y práctica médica, en este último los estudiantes desde el primer año se vinculan a sus futuros escenarios laborales, a través de la forma de organización de la enseñanza: educación en el trabajo que prima en la formación de las ciencias médicas.

El AG, desde sus primeras aplicaciones, ha mostrado un perfeccionamiento creciente, no solo en el número de familias beneficiadas, sino en el de los trastornos para los cuales se cuenta con las pruebas idóneas. Aunque puede ser usado para aliviar ansiedad o preparar para el nacimiento de un niño enfermo, su principal objetivo es hacer comprender la enfermedad y su riesgo para que se tomen decisiones informadas por las personas involucradas.

Este importante proceso de comunicación requiere de los médicos involucrados en todos los niveles de atención, con énfasis especial en los de la atención primaria, no hay dudas de la necesidad de contar con una asignatura que proporcione conocimientos sólidos sobre el tema y la comprensión de los medios diagnósticos de los que se dispone, de ahí la

importancia de la presencia de esta asignatura en el programa de la carrera para forjar un profesional competente como lo exige la actualidad.

Los estudiantes de las ciencias médicas desde los primeros años de su formación se encuentran vinculados con su futuro escenario laboral por lo que tienen un estrecho contacto con los individuos, las familias y la comunidad, en ese desempeño deben poner de manifiesto los valores que caracterizan a esta noble profesión que tiene en sus manos lo más preciado de las personas, su salud. (Naípe, MC. 2020)

La asignatura Genética Médica tiene el propósito de proveer a los alumnos de los conocimientos básicos generales del tema como herramientas indispensables que le permitan la comprensión de las acciones relacionadas con el diagnóstico, pronóstico evolutivo, fundamentos de tratamientos personalizados y prevención de las enfermedades genéticas y defectos congénitos y en especial el tema del Asesoramiento Genético, constituye el eje integrador para dar cumplimiento a lo anteriormente expuesto. También está dirigida hacia los intereses del perfil profesional del egresado, e intenta contribuir a la concepción científica del mundo, a la consolidación de los valores éticos y morales de la sociedad, con un profundo sentido humanista acorde con el desarrollo de un pensamiento científico. (Lantigua A, 2011).

Dicha asignatura se relaciona con otras que le presiden o que el estudiante transita por las mismas, entre las que puede citarse. Medicina General Integral, Salud Pública, en lo que se pone de manifiesto la interdisciplinariedad.

La educación en valores debe ser la guía de acción del actuar, los mismos son la esencia del espíritu, si poseemos valores seremos más sensibles y cuidadosos en la realización de los actos, aspecto muy importante para el desempeño de la profesión médica, que debe transmitirse a los estudiantes, en ello se hace imprescindible el rol del docente en el proceso enseñanza aprendizaje, el cual tiene que vivir los valores para poderlos transmitir con generosidad prodigándolos a los alumnos, generando credibilidad y confianza. (Ruiz, 2017, p. 347)

La formación integral de los alumnos de medicina debe dar como resultado graduados con un sólido desarrollo político desde los fundamentos de la Ideología de la Revolución cubana; dotados de una amplia cultura científica, ética, jurídica, humanista, económica y medio ambiental; comprometidos y preparados para defender la patria socialista y las causas justas de la humanidad con argumentos propios, competentes para el desempeño profesional y el ejercicio de una ciudadanía virtuosa. Plan de Estudio E (2019).

### **Conclusiones**

En Cuba, existen las condiciones para la ejecución del Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, a través de los servicios de AG integrados a la Genética Médica, de ahí la importancia de que ese tema este incluido en el programa de formación de los estudiantes de la carrera de Medicina como futuros profesionales de la salud en país.

El Asesoramiento Genético logra en los alumnos un pensamiento integrador de la asignatura Genética Médica.

### **Referencias Bibliográficas**

- Casagrandi Casanova, D., Zaldivar, T. y Nodarse, A. (2015). Algunos aspectos éticos del diagnóstico prenatal, la medicina y terapia fetales. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, 31(3), 34-41.
- Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos. Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la ciencia y la cultura, 11 de noviembre, 1997, <http://www.unesco.org/shs/ethics>.
- Herrera, A.R., Gómez, S.L., Blanco, A.T, Fuentes, L.T. (2020) Prevención de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos. Actualización para aplicar a la docencia. VII Jornada Científica Nacional de Genética Comunitaria. <http://geneticacomunitaria2020.sld.cu>
- Lantigua A, Hernández R, Quintana J, Morales E, Barrios B, Rojas I y Martínez de Santelices A. (2011) Introducción a la Genética Médica. Ed. Ciencias Médicas. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. Centro rector para planes y programas de estudios en salud. Plan de estudio E. Carrera Medicina. 2019
- Colectivo de Autores. (2017). Manual de Normas y Procedimientos. Servicios de Genética Médica en Cuba. Editorial Ciencias Médicas.
- Naípe, Delgado. M. (2020): El fortalecimiento de valores en tiempos de la COVID19 en la Universidad de Ciencias Médicas.
- Rojas, I. A., Marcheco, B. (2021). Efectividad y aspectos éticos del Asesoramiento Genético en Cuba. *Revista Cubana de Salud Pública*, 47(1), e 2191.
- Rojas, I. A. (2011). Prevención de las enfermedades genéticas. Asesoramiento Genético. En A. Lantigua (Ed.) *Introducción a la Genética Médica* (pp. 342-70). Ciencias Médicas.
- Rojas, I. A. (2021). El Asesoramiento genético: evolución, actualidad y retos en la era genómica. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*, 20(5), sep-oct.
- Ruiz Massieu, Arturo. Importancia de los Valores Humanos en la Educación. *International Journal of Good Conscience* [Internet]. 2017 Disponible en: [www.Spentamexico.ORG/v12-n3/a21\(3\)345-356](http://www.Spentamexico.ORG/v12-n3/a21(3)345-356)

## **TAREAS COMUNICATIVAS: ALTERNATIVA PARA DESARROLLAR LA EXPRESIÓN ORAL DEL IDIOMA INGLÉS EN PROFESIONALES DE LA SALUD**

**Lic. Liliana Abreu Pachón**

Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas

<https://orcid.org/0000-0003-1558-1162> [lilabreu31@gmail.com](mailto:lilabreu31@gmail.com)

### **Resumen**

La producción oral del idioma inglés en profesionales de la salud resulta de un alto valor por el nivel de desarrollo científico-técnico expresado en esta lengua y la colaboración internacional entre los pueblos, en esto se expresa la necesidad social del fortalecimiento del idioma. La vinculación del tema que a continuación se presenta, en conjunto con las consideraciones científico-metodológicas que se evidenciaron en la práctica educativa por los autores del presente trabajo, demuestran las limitaciones que aún persisten en el