

Artículo de investigación

Sistematización de experiencias sobre el asesoramiento genético en Cuba

Systematization of Experiences About Genetic Counseling in Cuba

Iris Andrea Rojas Betancourt^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-7688-8489>

Araceli Lantigua Cruz¹ <https://orcid.org/0000-0002-8549-2571>

¹Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba.

*Autor para la correspondencia: iris@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La sistematización de experiencias es un método de producción de conocimientos a partir de la práctica. En el presente trabajo, se aplica en una investigación sobre el asesoramiento genético en Cuba.

Objetivo: Contribuir a la transformación y perfeccionamiento de la práctica del asesoramiento genético, en la realidad de Cuba.

Métodos: Se realizó una sistematización de experiencias con enfoque histórico dialéctico. Las experiencias sistematizadas fueron: marco conceptual, efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. Se verificaron fases de este proceso a partir de cuyos resultados se obtuvieron lecciones aprendidas, que fueron confrontadas con el conocimiento teórico existente y se proyectaron tareas que condujeron al diseño de herramientas para perfeccionar esta práctica.

Resultados: Las lecciones aprendidas de la sistematización fueron la comprensión, distinción, identificación y reconocimiento de los componentes y relaciones, funcionalidad e impacto de cada experiencia, a partir de lo cual se proyectó la construcción de un nuevo marco conceptual, evaluación de la efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en familias afectadas, así como el diseño de documentos normativos.

Conclusiones: La sistematización de experiencias permitió obtener elementos que se tradujeron en nuevos conocimientos que orientaron a los especialistas en la creación de

productos de utilidad, directamente al servicio de la práctica y transformación en un tema específico, importante y estratégico, el asesoramiento genético, que es de especial interés para las instituciones involucradas y, eventualmente, otras fuera de ellas.

Palabras clave: asesoramiento genético; efectividad; sistematización.

ABSTRACT

Introduction: The systematization of experiences is a method of producing knowledge from practice. In the present work it is applied in an investigation on genetic counseling in Cuba.

Objective: Obtain coherent and sustained knowledge, generated from and for the practice, and communicate it, in order to contribute to the transformation and improvement of the practice of genetic counseling in the Cuban reality.

Methods: A systematization of experiences was carried out, with a historical-dialectical approach. The systematized experiences were: conceptual framework, effectiveness and ethical aspects of genetic counseling in Cuba. Phases of this process were verified, from whose results learned lessons were obtained and compared with the existing theoretical knowledge and tasks were projected that led to the design of tools to improve the genetic counseling practice.

Results: Lessons learned from the systematization were comprehension, distinction, identification and recognition of the components, relationships, functionality and impact of each experience, from which, the construction of a new conceptual framework, the evaluation of the effectiveness and ethical aspects of genetic counseling in affected families were projected and normative documents were designed.

Conclusions: The systematization of experiences allowed obtaining elements that resulted in new knowledge at guides specialists in the creation of useful products, directly at the service of practice and transformation in a specific, important and strategic topic, genetic counseling, of special interest for the institutions involved and, eventually, for others outside of them.

Keywords: genetic counseling; effectiveness; systematization.

Recibido: 01/03/2023

Aceptado: 17/07/2024

Introducción

La sistematización de experiencias es una interpretación crítica de una o varias de ellas que, a partir de su ordenamiento y reconstrucción, descubre o explicita la lógica del proceso, los factores que han intervenido en él, cómo se han relacionado entre sí y por qué lo han hecho de ese modo,⁽¹⁾ o sea, que se trata de la reconstrucción y reflexión analítica sobre una experiencia mediante la cual se interpreta lo sucedido para comprenderlo.

Sistematizar una experiencia es registrarla de manera ordenada, con énfasis en la identificación de aprendizajes alcanzados en ella; de esa forma, en la medida que posibilita una toma de distancia crítica y el análisis e interpretación conceptual, desde ella, puede contribuir de manera directa a la transformación de las prácticas que se sistematizan.^(1,2,3,4)

En este proceso, se le hacen preguntas a una práctica en la cual se ha participado como un actor más, con la clara intencionalidad de transformarla.

El concepto de sistematización de experiencias aún está en construcción, pero, de cualquier manera, es un método de producción de conocimientos a partir de la práctica, que se aplica, generalmente, en el campo de los procesos histórico-sociales; sin embargo, en todos los casos implica reconstruir ordenadamente los procesos vividos, analizarlos críticamente, extraer lecciones aprendidas y compartir los resultados.^(2,3)

En general, cualquier experiencia que haya significado llevar a cabo un proceso que es importante para quienes la ejecutan, es sistematizable.⁽⁵⁾ Hay varios ejemplos en la literatura disponible;^(3,4,6,7) en la cual también se recoge la existencia de varios enfoques para la sistematización de experiencias, como son: el histórico-dialéctico, dialógico-interactivo, deconstructivo, reflexivo y constructor de la experiencia, hermenéutico e histórico-hermenéutico.⁽⁸⁾

El asesoramiento genético (AG) es la actividad fundamental en los servicios de genética médica (GM). Existe consenso entre los cuerpos profesionales de todo el mundo en que, el AG es un proceso de comunicación, centrado en el paciente/usuario, con el objetivo de

ayudarlo a comprender, adaptarse y ajustarse a las consecuencias médicas y psicosociales de las contribuciones genéticas a la enfermedad.⁽⁹⁾

El AG es un tema específico importante, estratégico y de especial interés para la GM en general,⁽¹⁰⁾ también para la especialidad de genética clínica, para toda la organización conformada por una red nacional de servicios en Cuba y para la institución a la que pertenecen las autoras, que, de acuerdo con sus misiones, extiende su influencia a otras dentro y fuera del país.

La definición, conceptualización y operacionalización del AG ha sido una preocupación y tarea de los estudiosos del tema desde su surgimiento, ya que la manera en que se ha definido ha influido en sus resultados y consecuencias para los pacientes y familias atendidas y para toda la sociedad, incluso, en determinados momentos y contextos, también en la política,^(11,12,13,14,15) no existe un acuerdo universal acerca de criterios apropiados para medir sus resultados,^(16,17) y las normativas internacionales sobre los aspectos éticos relacionados con esta actividad^(18,19) no deben ser importados acríticamente por los diferentes países.

El objetivo del estudio fue contribuir a la transformación y perfeccionamiento de la práctica del asesoramiento genético en la realidad de Cuba.

Métodos

Se realizó una investigación de desarrollo tecnológico que consistió en una sistematización de experiencias, con enfoque histórico –dialéctico, sobre el AG en Cuba. Las experiencias sistematizadas fueron: Marco conceptual del AG en Cuba y efectividad y aspectos éticos del AG en Cuba (anexo 1).

Para llevarla a cabo, se verificaron las fases del proceso de sistematización de experiencias, propuestas por Jara:⁽¹⁾

1. Punto de partida: Se escogieron las experiencias concretas a sistematizar, claramente ubicadas en límites de espacio y tiempo, a partir de la participación de las autoras en gran parte de estas y de contar con registros y documentos. Se tomaron las decisiones necesarias antes de iniciar el proceso.

2. Preguntas iniciales: Se definió el objetivo, se delimitó el objeto, se precisó un eje de sistematización, las fuentes de información que se tenían y cuáles se necesitaban, se definieron los procedimientos concretos a seguir y en qué tiempo, con lo que se formuló un plan de sistematización.
3. Recuperación del proceso vivido: Se reconstruyó la historia de cada experiencia, al incorporar datos del contexto en los momentos a los que se hace referencia (contexto local, institucional, nacional); se ordenó y clasificó la información a lo largo de la experiencia.
4. Consolidación de aprendizajes: Se realizaron reflexiones de fondo a partir de analizar y sintetizar cada experiencia, de manera que permitieran encontrar las lecciones aprendidas y las posibles recomendaciones.
5. Puntos de llegada. De cada experiencia se formularon conclusiones, recomendaciones y propuestas, para así comunicar los aprendizajes y las proyecciones orientadas a la transformación de la práctica.

El análisis de las experiencias que se sistematizaron, es decir, las reflexiones de fondo (análisis, síntesis e interpretación crítica, utilidad de la experiencia), sobre lo que se hizo, por qué se hizo, por qué de una manera y no de otra, cuáles fueron los resultados, por qué se obtuvieron esos resultados y para qué y a quién sirven estos, permitió explicar y extraer lecciones que permitirán mejorarlos en una experiencia futura. Las lecciones aprendidas son el resultado de este proceso de aprendizaje, que involucró reflexionar sobre la experiencia vivida y apoyarse en ella para planificar y ejecutar proyectos propios; de esta forma, condujeron al planteamiento de tareas que tributaron al cumplimiento de nuevos objetivos de investigación como:

1. Diseñar un nuevo marco conceptual para el AG en Cuba.
2. Evaluar la efectividad y aspectos éticos del AG en familias atendidas en los servicios de GM de Cuba.
3. Diseñar documentos normativos.

Para el desarrollo de un nuevo marco conceptual para el AG en Cuba,^(20,21) se utilizó la sistematización de información como técnica fundamental, que fue transversal a toda la

investigación y permitió crear una base de datos de conocimientos que tributaron al diseño y desarrollo de los demás aspectos teóricos y modelos que constituyeron objetivos de la investigación; la evaluación de la efectividad del AG, que por primera vez se realizó en Cuba, y la indagación sobre normas éticas, se llevó a cabo mediante un estudio observacional, descriptivo y transversal en familias atendidas en los servicios de GM de todo el país, entre 2003 y 2013.⁽²²⁾ Los resultados de esta encuesta, junto a los elementos teóricos ofrecidos por la sistematización de información, fueron tomados en cuenta para el diseño de documentos normativos^(23,24) que apoyan la actividad de AG en los servicios de GM de Cuba.

La sistematización no cumple plenamente con su objetivo hasta que se hayan comunicado los productos resultantes de dicho proceso, tanto a aquellos que tienen un interés directo, como a otros agentes relacionados con la actividad de AG en el país. El diseño de esta estrategia de comunicación comenzó por preguntarse a quién se quería comunicar los resultados, ya que cada destinatario requiere un tipo de información particular, tanto en los contenidos como en la forma y lenguaje.

Para el desarrollo de esta etapa, se siguieron los siguientes pasos: diseñar y editar publicaciones y otros materiales de difusión, documentos técnicos, presentaciones en eventos, talleres de presentación de resultados, conferencias y seminarios.

Resultados

Las lecciones aprendidas de la sistematización de experiencias fueron las siguientes:

- En los inicios (primeras consultas de genética clínica en hospitales pediátricos), se realizaba una actividad parecida al AG, en forma de “consejo”, sin un modelo o definición específicos.
- Con el surgimiento del programa cubano para el diagnóstico, manejo y prevención de defectos congénitos y enfermedades genéticas (programa cubano de GM), en los años 1981-1983, y por las características y objetivos de este, relacionados con el comportamiento reproductivo de parejas de alto riesgo para defectos congénitos y enfermedades hereditarias frecuentes en el país, se tomó, como marco de referencia

conceptual, la definición de AG de la Sociedad Americana de Genética Humana (*ASHG*, por sus siglas en inglés) de 1975. Es la definición clásica más aceptada y universal y era lo que sucedía en todo el mundo.⁽¹²⁾

- Se adoptó un enfoque no directivo del AG, acorde con el *ethos* de la profesión internacionalmente y su paradigma tradicional.⁽²⁵⁾ Este fue el aspecto ético que tuvo un tratamiento relevante en esta época.
- En los primeros años del siglo XXI, los servicios de GM en Cuba se universalizaron y llegaron a todos los niveles del Sistema Nacional de Salud (SNS), simultáneamente y, en la medida de lo posible, se asimilaron los adelantos tecnológicos que ocurrieron a nivel internacional, por lo que el desarrollo de la especialidad es constante en las condiciones y características de este sistema y del programa en que se inserta.⁽²⁶⁾ Esta tendencia se mantiene sistemáticamente hasta la actualidad.
- La definición clásica de AG era ya insuficiente. No existe una definición y modelo de AG propios y adecuados a la práctica actual y que propicie el desarrollo futuro del AG en el país. No existen normas éticas nacionales para los servicios de GM a pesar de que se han llevado a cabo investigaciones sobre el tema, con participación de profesionales y sectores de la población general. En estos estudios no se han incluido en el debate individuos afectados y sus familiares.
- No se realiza evaluación de la efectividad del AG ni existe un método para evaluar el desempeño de los asesores genéticos. Los resultados del programa se evalúan a partir de su impacto en indicadores como las tasas de mortalidad infantil y por defectos congénitos, lo cual, aunque tiene que ver con el AG, no constituye una evaluación de su efectividad como tal.⁽²⁷⁾
- No existen elementos suficientes para comparar el trabajo de AG en Cuba con el del resto del mundo.

Estas lecciones aprendidas y reflexiones de fondo fueron resultado del proceso de sistematización que, confrontadas con el conocimiento teórico existente, confirmaron la necesidad de diseñar nuevas herramientas para perfeccionar el proceso de AG en Cuba.

Puntos de llegada (Conclusiones, recomendaciones, productos de comunicación)

- Necesidad de actualizar el marco conceptual para el AG en Cuba, atemperarlo a las condiciones actuales y adecuarlo a las características de los servicios de GM, del SNS y al contexto sociocultural.
- Necesidad de evaluar la efectividad del AG en Cuba a partir de elementos del propio proceso.

Recomendaciones

- Crear un nuevo marco conceptual para el AG en Cuba, que permita la aplicación de resultados de investigaciones y avances tecnológicos en el campo de la GM.
- Desarrollar o adaptar instrumentos y métodos para la evaluación de la efectividad del AG en Cuba, a partir de variables que se relacionen con el proceso de AG, como motivaciones, preocupaciones, aprendizajes, satisfacción e impactos en el paciente y familia, así como la discusión de normativas sobre aspectos éticos del AG y aplicarlos en familias atendidas en los servicios de AG de Cuba.
- Diseñar documentos normativos de apoyo al proceso de AG.

Utilidad

- Adecuar la práctica del AG al contexto sociocultural actual del país, las características de los servicios e insertar a Cuba en organizaciones internacionales de AG.
- Modificar y enriquecer programas docentes de pre- y posgrado.
- Mejorar el trabajo asistencial de la especialidad genética clínica, en el Programa cubano de GM y otras misiones.
- Perfeccionar la actividad de AG en el Programa cubano de GM y otras misiones del CNGM.
- Mejorar la calidad de los servicios de GM.

Se construyó un nuevo marco conceptual para el AG en Cuba, que consiste en una definición y un modelo práctico que en conjunto se denominó: “Escuela Cubana de AG”. Este es específico para los servicios de GM de Cuba en el contexto sociocultural actual que, a su

vez, modula la atención sanitaria en el país.^(20,21) Se considera una escuela porque constituye una forma específica de hacer, que tiene en cuenta matices propios de la cultura y la idiosincrasia; contribuye a sustentar, en el orden estratégico, el desarrollo actual y futuro de la especialidad de Genética Clínica en Cuba y es un eje esencial en la formación de sus recursos humanos.

Sus fundamentos se incluyen en la asignatura GM y está presente en el texto básico de esta para la formación de pregrado en las carreras de ciencias médicas, en todas las universidades en las que se aplica el programa de estudios cubano;^(20,28) también, en programas de posgrado, con lo que contribuye a la formación de médicos generales integrales, especialistas en genética clínica, másteres en GM y, fundamentalmente, asesores genéticos en Cuba y otros países. Además, se aplica en la labor asistencial de la red de servicios de GM de Cuba.

El marco conceptual diseñado fue validado por expertos del CNGM, centro asesor del MINSAP para la atención genética de la población cubana y de referencia nacional para el Programa Cubano de GM, que conduce metodológicamente el trabajo de la red de 184 centros de GM⁽²⁹⁾ y, también, es la entidad rectora de la especialización en genética clínica en el país y centro colaborador de la OMS/OPS para enfoques genéticos en la promoción de salud.

El primer acercamiento a la evaluación de la efectividad, e indagación sobre aspectos éticos del AG, en 11 375 individuos de 5 124 familias atendidas en los servicios de GM de todo el país, se realizó a partir de variables relacionadas con el proceso como: nivel de conocimientos adquiridos, racionalidad de las decisiones tomadas, ajuste familiar y satisfacción con el servicio, y permitió concluir que, la medida más satisfactoria de efectividad del AG es aquella que se basa en conocimientos adquiridos por los pacientes, que los capacitan para una toma de decisiones racionales, que a su vez propicia un buen ajuste familiar, satisfacción con el servicio y un conocimiento pleno de las medidas que garantizan el respeto a sus derechos y a su integridad individual y familiar (empoderamiento del paciente a través del AG) y que, las técnicas y métodos aplicados en dicho estudio, son aplicables, en nuestro medio para la evaluación sistemática de la efectividad del AG.⁽²²⁾

Los documentos normativos diseñados fueron dos normativas éticas nacionales para el AG en los servicios de GM: “Premisas éticas para el AG, en especial en los programas de

diagnóstico prenatal en Cuba” y “Normas éticas para la realización de pruebas predictivas, en los servicios de GM en Cuba” contienen elementos distintivos, emanados de las investigaciones realizadas con participación de profesionales de diferentes ramas e individuos de la población general, así como el de las familias atendidas, sin apartarse significativamente de los principios y normativas universalmente aceptados y recomendados por la OMS y otros organismos internacionales.^(23,24)

Ambas fueron validadas por expertos del CNGM y, posteriormente, aprobadas por el Grupo Nacional de la especialidad de genética clínica. Su aplicación está vigente en los servicios de la red nacional de GM y otras instituciones del SNS, y su contenido técnico fue publicado en la Revista Cubana de Salud Pública.^(23,24) La primera forma parte de la edición actual del Manual de Normas y Procedimientos para los servicios de GM en Cuba.⁽³⁰⁾

Se encuentra en fase de preparación una guía para la evaluación sistemática de la efectividad del AG en Cuba, cuyo contenido técnico fue validado mediante consulta a expertos (doctoras en ciencias y especialistas en genética clínica del CNGM y la red nacional), para lo cual se siguieron las recomendaciones de Barraza (2007),⁽³¹⁾ a partir del procedimiento de Gregory (2001), que permite recolectar evidencias de validez basadas en el contenido y emitir un juicio cuantitativo sobre la validez de contenido. En este caso, todos los componentes del instrumento obtuvieron una puntuación mayor de 2,6 (entre 2,6 y 3), y el instrumento en general de 2,84, por lo que, según el método empleado, se considera que cada uno de ellos tiene una validez fuerte. Además, obtuvo mención en el evento de base del XVII Fórum de Ciencia y Técnica del CNGM, en junio de 2021 y fue reconocida como resultado científico-técnico del CNGM, en el año 2021.

Productos de comunicación (anexo 2)

- Publicaciones de artículos.
- Capítulo de libros de texto.
- Presentaciones en eventos.
- Tesis de estudiantes de especialidades, licenciaturas, maestrías y doctorado.

En conclusión, la sistematización de experiencias permitió obtener elementos que se tradujeron en nuevos conocimientos que orientaron a los especialistas en la creación de

productos de utilidad, directamente al servicio de la práctica y transformación en un tema específico, importante y estratégico, el asesoramiento genético, que es de especial interés para las instituciones involucradas y, eventualmente, otras fuera de ellas.

Referencias bibliográficas

1. Jara Holliday, O. La sistematización de experiencias: práctica y teoría para otros mundos posibles – 1ed. Bogotá: Centro Internacional de Educación y Desarrollo Humano – CINDE; 2018 [acceso 28/12/2022]. Disponible en: <https://cepalforja.org/sistem/bvirtual/?p=1689>
2. Barnechea García M, Morgan Tirado ML. La sistematización de experiencias: producción de conocimientos desde y para la práctica. Tend Retos 2010 [acceso 28/12/2022];(15):97-107. Disponible en: <http://www.ts.ucr.ac.cr/binarios/tendencias/rev-co-tendencias-15-07.pdf>.
3. Acosta LA. Guía práctica para la sistematización de proyectos y programas de cooperación técnica. Oficina Regional de la FAO para América Latina y El Caribe. 2005 [acceso 16/12/2022]. Disponible en: <http://www.fao.org>.
4. FAO. Programa Especial para la Seguridad Alimentaria (PESA) en Centroamérica. Guía Metodológica de Sistematización. FAO; 2004 [acceso 16/12/2022]. Disponible en: <http://www.fao.org/docs/eims/upload/met.pdf>.
5. Expósito Unday D, González Valero JA. Sistematización de experiencias como método de investigación. Gac méd espirit. 2017 [acceso 15/12/2022];19(2). Disponible en: <https://revgmespirituana.sld.cu/index.php/gme/article/view/1497>.
6. Arnedo LJP, Díaz ADM, González HB. Sistematización de la experiencia del proyecto de intervención social con las/os adolescentes y jóvenes potencializando sus capacidades y fortalezas para mejorar la convivencia familiar y social a través de la reconstrucción de sus proyectos de vida en el Barrio Villas de Aranjuez. Universidad de Cartagena; 2016 [acceso 15/12/2022]. Disponible en: <https://repositorio.unicartagena.edu.co>.
7. Hernández BR, Orjuela CP, Cabrera PJ, Cabrera GLM. Sistematización trabajos de grado: propuesta investigativa para la reconstrucción de rutas de conocimiento. Actualidades Investigativas en Educación. 2015;15(2):1-20. DOI: <https://dx.doi.org/10.15517/aie.v15i2.18967>.

8. Barbosa-Chacon J, Barbosa-Herrera JC, Rodriguez-V M. Concepto, enfoque y justificación de la sistematización de experiencias educativas: Una mirada "desde" y "para" el contexto de la formación universitaria. *Perfiles educativos*. 2015 [acceso 16/12/2022];37(149):130-49. Disponible en:
http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0185-26982015000300008&lng=es&nrm=iso.
9. Patch C, Middleton A. Genetic counselling in the era of genomic medicine. *British Medical Bulletin*. 2018;126(1):27-36. DOI: <https://doi.org/10.1093/bmb/ldy008>.
10. Rojas Betancourt IA. El asesoramiento genético: evolución, actualidad y retos en la era genómica. *Rev haban cienc méd*. 2021 [acceso 21/12/2022];20(5):e4040. Disponible en:
<http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/4040>.
11. Reed SC. A short history of genetic counseling. *Social Biology* 1994;21(4):332-39. DOI: <https://doi.org/10.1080/19485565.1974.9988131>.
12. ASHG - American Society of Human Genetics Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. Genetic counseling. *Am J Hum Genet*. 1975 [acceso 15/03/2017];27(2):240-2. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1124768/>.
13. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of genetic counseling: national society of genetic counselors' task force report. *J Genet Couns*. 2006;15(2):77-83. DOI: <https://doi:10.1007/s10897-005-9014-3>.
14. Redlinger-Grosse K, Veach PM, LeRoy BS, Zierhut H. Elaboration of the Reciprocal-Engagement Model of Genetic Counseling Practice: A Qualitative Investigation of Goals and Strategies. *J Genet Couns*. 2017;26(6):1372-87. DOI: <https://doi:10.1007/s10897-017-0114-7>.
15. McCarthy VP, LeRoy BS, Callanan NP. Chapter 2: Overview of Genetic Counseling: History of the profession and the Reciprocal-Engagement Model of Practice. Chapter 2 en: *Facilitating the Genetic Counseling Process. Practice-Based Skills*. McCarthy Veach *et al*, eds. Second Edition. ©Springer International Publishing AG, part of Springer Nature. 2018:33-50. DOI: <https://doi.org/10.1007/978-3-319-74799-6>.
16. Resta RG. What have we been trying to do and have we been any good at it? A history of measuring the success of genetic counseling. *Eur J Med Genet*. 2019;62(5):300-07. DOI: <https://doi:10.1016/j.ejmg.2018.11.003>.

17. Cragun D, Zierhut H. Development of FOCUS-GC: framework for outcomes of clinical communication services in genetic counseling. *J Genet Couns.* 2018;27(1):33-58. DOI: <https://doi:10.1007/s10897-017-0145-0>.
18. WHO Human Genetics Programme. Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services. Report of WHO meeting on ethical issues in Medical Genetics. Geneva, December 15-16, 1997. World Health Organization; 1998 [acceso 01/05/2023]. Disponible en: http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_H_GL_ETH_98.1.pdf.
19. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K & WHO Human Genetics Programme. Review of ethical issues in medical genetics: report of consultants to WHO / D.C. Wertz JC, Fletcher K. Berg. World Health Organization; 2003 [acceso 01/05/2023]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/68512>.
20. Rojas I. Prevención de las Enfermedades Genéticas y Asesoramiento Genético. En: Lantigua y cols, editores. Introducción a la Genética Médica. Segunda Edición. La Habana: ECIMED, 2011. p 342 –72. ISBN 978-959-212-689-3
21. Rojas I. La Escuela Cubana de Asesoramiento Genético. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2016 [acceso 15/12/2022];10(2). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v10n2/rcgc010216.html>.
22. Rojas-Betancourt I, Teruel B. Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. *Revista Cubana de Salud Pública.* 2021 [acceso 21/12/2022];47(1):e2191. Disponible en: <http://www.revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/2191>.
23. Rojas I, Llamas A, Marcheco B. Premisas éticas en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. *Rev Cubana Salud Pública.* 2013 [acceso 15/12/2022];39(4):779-90. Disponible en: <http://revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/89/696>.
24. Rojas BI, Marcheco TB. Normas éticas para la realización de pruebas predictivas en los servicios de genética médica de Cuba. *Rev Cubana Salud Pública.* 2018 [acceso 15/12/2022];44(2):360-73. Disponible en: <http://revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/1013/1041>.
25. Clarke AJ, Wallgren-Pettersson C. Ethics in genetic counselling. *J Community Genet.* 2019;10(1):3-33. DOI: <https://doi:10.1007/s12687-018-0371-7>.

26. Lantigua PA. Cuarenta años de la genética clínica en Cuba. EDITORIAL. Rev Cubana Genet Comunit. 2017 [acceso 15/05/2022];11(2):5-7. Disponible en: <http://www.revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/31/43>.
27. Marcheco TB, Lantigua CA, Rojas BI, Benítez CY. Genética Médica en Cuba: sus resultados e impacto en el cuidado de la Salud Materno Infantil en 35 años (1980-2014). Edición Especial. Premios de la Academia de Ciencias de Cuba Año 2015. Revista Anales de la Academia de Ciencias de Cuba. 2016 [acceso 15/05/2022];6(3). Disponible en: <http://www.revistaccuba.sld.cu/index.php/revacc/article/view/624/631>.
28. Rojas I. Introdução ao Estudo da Genética Médica – manual do aluno. Editorial Académica Española is managed by OmniScriptum AraPers GmbH Haroldstraße 14, D-40217 Düsseldorf, Germany. 2017 [acceso 15/12/2022]. Disponible en: <https://www.eae-publishing.com/catalog/details/store/fr/book/978-620-2-25233-1/introdu%C3%A7%C3%A3o-ao-estudo-da-gen%C3%A9tica-m%C3%A9dica?search=Introdu%C3%A7%C3%A3o%20si%20estudo>
29. MINSAP. Resolución Ministerial No. 219 de 2007: Normas Éticas para la protección de la información genética de ciudadanos cubanos que participan en investigaciones o se les realizan diagnósticos asistenciales en las que se accede a datos relativos al individuo y a sus familiares, así como a material biológico a partir del cual puede obtenerse ADN. Gaceta Oficial Extraordinaria de la República de Cuba. La Habana, lunes 18 de junio de 2007 [acceso 15/12/2022]. Disponible en: <http://www.gacetaoficial.cu/>.
30. Colectivo de autores. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba. Rev. técnica Hilda Roblejo Balbuena. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2017 [acceso 30/04/2023]. Disponible en: https://www.bvs.sld.cu/libros_texto/manual_normas_proced_genetica/manual_normas_proced_genetica1.pdf.
31. Barraza-Macías A. La consulta a expertos como estrategia para la recolección de evidencias de validez basadas en el contenido. Investigación Educativa Duranguense. 2007 [acceso 29/09/2022];7(sep):5-14. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/2358908.pdf>.

Anexo 1 - Esquema y resumen de la sistematización de experiencias del AG en Cuba

Momentos	Experiencias	
	Marco conceptual del AG en Cuba	Efectividad y aspectos éticos del AG en Cuba
Experiencia vivida (Participación, registros que documentan la experiencia)	<p>Participación directa de las autoras en la experiencia.</p> <p>Entrevistas a otros protagonistas de la experiencia.</p> <p>Registros: Documentos, modelos, historias clínicas, publicaciones, presentaciones.</p>	<p>Participación directa de las autoras en la experiencia.</p> <p>Registros: Documentos, modelos, publicaciones, informes parciales y finales de proyectos e informes estadísticos de salud a diferentes niveles.</p>
Plan de sistematización (Objetivo, tiempo, espacio, tareas, responsables, recursos)	<p>Objetivo: Constatar la pertinencia y nivel de actualización del marco conceptual del AG en Cuba.</p> <p>Tiempo: 1986-2003</p> <p>Espacio: Departamento de GM del ICBP “Victoria de Girón” y CNGM</p> <p>Tareas:</p> <p>Revisión de archivos, bibliografía y otros documentos. Entrevistas. Análisis crítico.</p> <p>Responsables: Autoras</p> <p>Recursos: Libros, artículos de revistas, folletos, reportes de prensa y audios, computadoras con acceso a Internet.</p>	<p>Objetivos: Constatar la pertinencia y utilizar métodos adecuados para evaluar la efectividad del AG en Cuba.</p> <p>Tiempo: Dos etapas, 1983-1986 y 2003-2013</p> <p>Espacio: Departamento de GM del ICBP “Victoria de Girón” y CNGM.</p> <p>Tareas:</p> <p>Revisión de archivos, bibliografía y otros documentos.</p> <p>Análisis crítico y sistematización de informaciones.</p> <p>Diseño y desarrollo de proyectos de investigación.</p> <p>Diseño y tutoría/asesoría de tesis.</p> <p>Responsables: Autoras</p> <p>Otros participantes: Especialistas en genética clínica y estudiantes de especialidad y maestrías.</p> <p>Recursos: Libros, artículos de revistas, folletos, informes finales de proyectos, tesis, computadora con acceso a Internet.</p>
Recuperación del proceso vivido (Reconstrucción Histórica, ordenamiento y clasificación de la información)	<p>Primeras consultas de Genética Clínica - Hospitales Pediátricos William Soler y Ángel A. Aballí.</p> <p>Cooperación internacional para el desarrollo de la Genética Humana y Médica- ICBP “Victoria de Girón”,</p>	<p>Surgimiento del Programa cubano de GM - Departamento de Genética en el ICBP “Victoria de Girón”, 1981 – 1983.</p> <p>Desarrollo del Programa cubano de GM desde su surgimiento, hasta la actualidad.</p> <p>Primer intento de evaluación de</p>

	<p>1970s.</p> <p>Creación del Departamento de Genética - ICBP “Victoria de Girón”, 1970s.</p> <p>Surgimiento de la especialidad de Genética Clínica - ICBP “Victoria de Girón”, 1976.</p> <p>Surgimiento del Programa cubano de GM - Departamento de Genética del ICBP “Victoria de Girón”, 1981-1983.</p> <p>Se aplica la definición de AG de la ASHG, 1975.</p> <p>Se introduce el método clínico en el diagnóstico genético.</p> <p>Creación de modelo de historia clínico-genética.</p> <p>Creación de instrumento de clasificación etiológica inicial de la discapacidad intelectual.</p> <p>Incremento de actividades (incorporación de nuevos diagnósticos, tecnologías).</p> <p>Primeros cursos de posgrado y maestría en AG- Departamento de Genética del ICBP “Victoria de Girón”, 1998 – 2001.</p> <p>Creación del CNGM, 2003.</p> <p>Estudio psicosocial, pedagógico y clínico –genético de personas con discapacidades en Cuba y países de la Alianza Bolivariana para los pueblos de América (ALBA), 2002 – 2010.</p> <p>Programas de maestría emergente en AG - CNGM, 2002 – 2010.</p> <p>Creación de la Red Nacional de servicios de GM y Genética Comunitaria, 2003.</p>	<p>efectividad del AG: Tesis de especialista de primer grado en Genética Clínica. Departamento de Genética en el ICBP “Victoria de Girón”, 1983-86.</p> <p>Evaluación de resultados (impacto) del Programa cubano de GM a través de variables cuantitativas como tasas de mortalidad infantil y de mortalidad por defectos congénitos - Departamento de Genética en el ICBP “Victoria de Girón” y CNGM, 1986-2013.</p> <p>Maestría en Bioética, Universidad de Murcia, España, 2004.</p> <p>Tutorías y asesorías de tesis de maestría emergente en AG – CNGM, 2002-2010 (158)</p> <p>Desarrollo y conducción de proyectos: “Bioética y Genética. Estudio en la población cubana” – CNGM, 2003-2009.</p> <p>“Impacto del programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos” – CNGM, 2006- 2021.</p> <p>“Evaluación del desempeño de los asesores genéticos de la provincia Mayabeque” – CNGM, 2012-2016.</p> <p>Inclusión de Cuba en la alianza transnacional de AG (TAGC), 2018.</p>
<p>Reflexiones de fondo (Análisis, síntesis e interpretación crítica, utilidad de la experiencia)</p>	<p>Referidas en el texto de la publicación</p>	<p>Referidas en el texto de la publicación</p>

Puntos de llegada (Conclusiones, recomendaciones, productos de comunicación) (*)	Referidas en el texto de la publicación	Referidas en el texto de la publicación
(*) Citas en Anexo 2		

Anexo 2 - Productos de comunicación

Citas de sistematización de la experiencia: “Marco conceptual del AG en Cuba”:

- Lantigua PA. Cuarenta años de la genética clínica en Cuba. Editorial. Rev Cubana Genet Comunit. 2017;11(2):5-7. Disponible en: <http://www.revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/31/43>
- Marcheco TB, Lantigua CA, Rojas BI, Benítez CY. Genética Médica en Cuba: sus resultados e impacto en el cuidado de la Salud Materno Infantil en 35 años (1980-2014). Edición Especial. Premios de la Academia de Ciencias de Cuba Año 2015. Revista Anales de la Academia de Ciencias de Cuba. 2016;6(3). Disponible en: <http://www.revistaccuba.sld.cu/index.php/revacc/article/view/624/631>
- Morales-Peralta E. Diagnosis: genetic testing cannot stand alone. MEDICC Rev 2014;16(3-4):79. DOI: <https://doi.org/10.37757/MR2014.V16.N3-4.15>
- Morales Peralta E. Pertinencia de las técnicas de laboratorio para el diagnóstico de enfermedades genéticas. Rev Cubana Pediatr. 2008 [acceso 24/07/2021];80(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312008000200010&lng=es&nrm=iso
- Lantigua-C PA, Morales-PE, Rojas-BI. Instrumento de clasificación inicial de factores causales del retraso mental. Generalización. Mención de la Comisión Nacional. XV Fórum de Ciencia y Técnica. La Habana, 25 de enero de 2007.
- Rojas-Betancourt I. La escuela cubana de Asesoramiento Genético. Rev Cubana Genet Comunit. 2016;10(2). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v10n2/rcgc010216.html>
- Cruz AL. An overview of genetic counseling in Cuba. J Genet Couns. 2013;22(6):849-53. DOI: <https://doi:10.1007/s10897-013-9635-x>.

- Rojas I. Prevención de las Enfermedades Genéticas y Asesoramiento Genético. En: Lantigua y cols, editores. Introducción a la Genética Médica. Segunda Edición. La Habana: ECIMED; 2011. p 342-72.
- Rojas I. Introdução ao Estudo da Genética Médica – manual do aluno. Editorial Académica Española ismanagedbyOmniScriptum Ara PersGmbHHaroldstraße 14, D-40217. Düsseldorf, Germany; 2017. Disponible en: <https://www.eae-publishing.com/catalog/details/store/fr/book/978-620-2-25233-1/introdu%C3%A7%C3%A3o-ao-estudo-da-gen%C3%A9tica-m%C3%A9dica?search=Introdu%C3%A7%C3%A3o%20si%20estudo>

Citas de sistematización de la experiencia: “Efectividad y aspectos éticos del AG en Cuba”

- Rojas I, Pérez E, Puñales-Morejon, D, Heredero L, Penchaszadeh, VB. Public opinion of non - medical professionals regarding ethical aspects of genetic counseling in Cuba, presentado en el 48th Annual Meeting of the ASHG, Denver-Colorado'1998. Am J Hum Genet. 1998;63(4): A205
- Rojas BI, Pérez RE, Cendán MI. Ética y Genética. Resultados de la participación de Cuba en un estudio internacional. Cuadernos de Bioética 2000;11(43):367-372. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=170.nlm.nih.gov469>
- Rojas BI, Llamas PA. Definición de “Grave” en las enfermedades genéticas y acceso a los servicios. Encuesta a profesionales en Cuba. Revista Cubana de Genética Humana. 2003;4(2). Disponible en: www.sld.cu/instituciones/geness/esp/revista/rcgh.htm
- Rojas Betancourt I, Lavaut Sánchez K, Padilla Guerra M, Fuentes Smith LE, Martín M. Estudio de Bioética y Genética. Experiencia en un Municipio. Libro de Ponencias /Taller UH-ELACM; 2006.
- Bioética y Genética. Opiniones de la población cubana sobre el Aborto Selectivo. Rev Cubana Genet Comunit. 2006; Suplemento Especial del No1: Resumen 217.
- Aspectos Éticos de la Genética Médica. Opiniones de estudiantes universitarios y profesionales en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit 2006; Suplemento Especial del No1: Resumen 219.

- Rojas I, Noy J, Padilla M, Martín M, Lavaut K, Fuentes L. Bioética y Genética. Opiniones de la población cubana sobre la confidencialidad, la privacidad de la información genética y la amplia discusión con los pacientes. En: Candia GB. Resúmenes Jornada de Ciencias Básicas Médicas Girón 2006 (Segunda parte). Revista Habanera de Ciencias Médicas. 2007;6(3). Disponible en: <http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/1349/1153>.
- Rojas I, González R, Padilla M, Martín M, Lavaut K, Fuentes E. Actitudes de individuos de la población cubana ante el aborto selectivo. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):15-20. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v1n2/rcgc01207.pdf>.
- Licourt Otero D, Capote Llabona N, Rojas Betancourt I. Estrategias y estudios para desarrollar el asesoramiento genético: municipio Pinar del Río, 2000-2006. Rev Ciencias Médicas. 2008;12(2).
- Rojas-Betancourt I. Ética y genética médica en Cuba (Editorial). Rev Cubana Genet Comunit. 2009;3(1):3-4.
- Fraga D, Rojas I, Jiménez I, Martín M, García ME. Efectividad del Asesoramiento Genético y satisfacción de pacientes y familiares, municipio Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007. Rev Cubana Genet Comunit. 2010 [acceso 10/03/2013];4(3):43- 8. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-in/new/resumen.cgi?IDARTICULO=52111>
- Knowledge and attitudes toward medical genetic services and the new genetic technologies in the Cuban population. Abstract/Program #1347W, 12th International Congress of Human Genetics/61st Annual Meeting of the American Society of Human Genetics. Montreal, Canada; October 12, 2011.
- Herrera LA. Estrés y estilos de afrontamiento en mujeres que se realizaron aborto selectivo. Tesis para optar por el título de Licenciada en Psicología de la Salud. Güines, Mayabeque: Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque; 2011.
- Rojas Betancourt IA, Llamas Paneque A, Marcheco Teruel B. Carta al Editor. Aspectos éticos a tener en cuenta para el asesoramiento genético en los programas de diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. Revista Cubana de Genética Comunitaria. 2012;6(2):58-63.

- Rojas I, Llamas A, Marcheco B. Premisas éticas en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. Rev Cubana Salud Pública. 2013;39(4):779-90. Disponible en: <http://revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/89/696>.
- Rojas-Betancourt I, Marcheco-Teruel B. Estrategias para la prevención primaria de defectos congénitos en la Atención Primaria de Salud. La Habana: Folleto de la Oficina Regional de la Organización Panamericana de la Salud (OPS); 2015.
- Rojas Betancourt I, Marcheco Teruel B. Normas éticas para la realización de pruebas predictivas en los servicios de genética médica de Cuba. Rev Cubana Salud Pública. 2018;44(2):360-73. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662018000200360&lng=es
- Rojas Betancourt I, Marcheco Teruel B. Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. Rev Cubana Salud Pública. 2021;47(1):e2191. Disponible en: <http://www.revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/2191>
- Colectivo de autores. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba. Rev. técnica Hilda Roblejo Balbuena. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2017. Disponible en: https://www.bvs.sld.cu/libros_texto/manual_normas_proced_genetica/manual_normas_proced_genetica1.pdf

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Conceptualización: Iris Andrea Rojas Betancourt, Araceli Lantigua Cruz.

Curación de datos: Iris Andrea Rojas Betancourt, Araceli Lantigua Cruz.

Análisis formal: Iris Andrea Rojas Betancourt, Araceli Lantigua Cruz.

Investigación: Iris Andrea Rojas Betancourt, Araceli Lantigua Cruz.

Metodología: Iris Andrea Rojas Betancourt, Araceli Lantigua Cruz.

Supervisión: Iris Andrea Rojas Betancourt.

Validación: Iris Andrea Rojas Betancourt.

Redacción-borrador original: Iris Andrea Rojas Betancourt.

Redacción-revisión y edición: Iris Andrea Rojas Betancourt.