

## Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba

### Effectiveness and ethical aspects of genetic counseling in Cuba

Iris Andrea Rojas Betancourt<sup>1</sup> \*<https://orcid.org/0000-0001-7688-8489>

Beatriz Marcheco Teruel<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-6009-0405>

<sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica de Cuba. La Habana, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [iris@infomed.sld.cu](mailto:iris@infomed.sld.cu)

#### RESUMEN

**Introducción:** El asesoramiento genético constituye el proceso central en el manejo de trastornos de causa genética, de ahí la importancia de evaluar su efectividad.

**Objetivo:** Evaluar la efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba.

**Métodos:** Se realizó un estudio observacional - descriptivo - retrospectivo de 2003 a 2013, que consistió en la realización de entrevistas, basadas en instrumentos diseñados y validados, a familias atendidas en los servicios de asesoramiento genético y a otros ciudadanos, la muestra quedó constituida por 13 142 individuos.

**Resultados:** El nivel de conocimientos adquiridos fue bueno en 71,1 % de los participantes; predominaron las decisiones muy racionales (68,4 %); en 74,9 % de las familias se logró un buen ajuste en relación con la situación particular. Existe en la población una elevada satisfacción con los servicios de asesoramiento genético (89,8 %). La mayoría considera la prevención secundaria de enfermedades el objetivo más prioritario de la genética médica (81,3 %), 93 % está de acuerdo con el aborto selectivo como opción reproductiva ante el diagnóstico de enfermedades genéticas graves y de inicio precoz, y 76,5 % prefiere el enfoque no directivo del asesoramiento genético.

**Conclusiones:** El asesoramiento genético que se ofrece en los servicios de genética médica de Cuba es efectivo, satisface las expectativas de la población y cumple con principios éticos universalmente aceptados. La metodología diseñada y aplicada, basada en la organización de los servicios de genética en Cuba, permite la evaluación sistemática del asesoramiento genético, lo que propicia su mejoramiento y la posibilidad de trazar estrategias locales para aumentar su eficacia y alcanzar su excelencia.

**Palabras clave:** asesoramiento genético; servicios de genética; efectividad; satisfacción; aspectos éticos; Cuba.

## ABSTRACT

**Introduction:** Genetic counseling is the central process in the management of genetic disorders, hence the importance of assessing its effectiveness.

**Objective:** Assess the effectiveness and ethical aspects of genetic counseling in Cuba.

**Methods:** An observational - descriptive - retrospective study was conducted from 2003 to 2013, which consisted of conducting interviews based on instruments designed and validated with families assisted in genetic counseling services and other citizens; the sample consisted of 13 142 individuals.

**Results:** The level of knowledge acquired was good in 71.1% of the participants; very rational decisions predominated (68.4%); in 74.9% of the families a good adjustment was achieved in relation to the particular situation. The population is highly satisfied with the genetic counselling services (89.8%). Most consider secondary diseases prevention to be the top priority for medical genetics (81.3%), 93% agree with selective abortion as a reproductive option after a diagnosis of serious and early-onset genetic diseases, and 76.5% prefer the non-directive approach to genetic counseling.

**Conclusions:** The genetic counseling offered in the medical genetics services of Cuba is effective, satisfies the expectations of the population and complies with universally accepted ethical principles. The methodology designed and applied, based on the organization of genetic services in Cuba, allows the systematic assessment of genetic counseling, which makes possible their improvement and the chance of devising local strategies to increase their effectiveness and achieve excellence in the service.

**Keywords:** Genetic counseling; genetic services; effectiveness; satisfaction; ethical aspects; Cuba.

Recibido: 10/09/2019

Aceptado: 18/09/2020

## Introducción

El asesoramiento genético (AG) es el proceso central y esencial que guía el curso de acción ante problemas de salud de causa genética; permite el empoderamiento de individuos y familias, así como de la población en general, para el cuidado de su salud genética. En 1947, *Sheldon C. Reed*<sup>(1)</sup> acuñó el término consejo o asesoramiento genético (AG), para describir

un tipo de trabajo genético-social. La definición de AG ha evolucionado y continúa cambiando en la medida en que esta actividad crece, en respuesta a nuevos retos y oportunidades.<sup>(2,3,4,5)</sup> Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el AG es actualmente el medio más eficaz para la prevención de enfermedades genéticas, por lo que considera que estos servicios deberían estar disponibles para las familias o individuos afectados por condiciones genéticas, tanto en países desarrollados como en desarrollo.<sup>(6)</sup>

Se puede hablar de una “Escuela Cubana de AG”, una novedosa conceptualización y un modelo práctico de AG basado en un sistema de principios, que permite la integración de elementos técnicos, aspectos prácticos, psicológicos y éticos, así como la asimilación de las nuevas tecnologías y avances científico – técnicos en este campo.<sup>(7)</sup> Su aplicación en la red de servicios de genética de Cuba, con una concepción comunitaria del trabajo, permite mantener y mejorar los importantes indicadores de salud que exhibe nuestro Sistema Nacional de Salud (SNS) y garantiza la formación del personal entrenado para el sostenimiento de estos servicios.<sup>(8)</sup>

Sin embargo, el papel del AG va más allá de sus resultados en números. Su efectividad ha de medirse por el verdadero impacto para la familia en cuanto al aprendizaje sobre las determinantes genéticas y la repercusión de las decisiones tomadas. Es importante también que la información sobre la genética y sus implicaciones para la salud llegue a las poblaciones, y es por eso que desde los inicios del desarrollo de esta ciencia, ha sido una preocupación de los investigadores conocer la opinión de la población sobre los nuevos descubrimientos y sus aplicaciones. Así como prestar la debida atención a las actitudes, creencias y preocupaciones del público, para garantizar la implementación ética y socialmente aceptable de las nuevas tecnologías genéticas.<sup>(9,10,11,12)</sup>

Estos avances, si se utilizan adecuadamente, pueden proporcionar numerosas oportunidades de mejor salud para todas las personas. Sin embargo, solo serán aceptados si su aplicación se lleva a cabo éticamente, es decir, con la debida consideración a la autonomía y la justicia, la educación, las creencias y los recursos de cada nación y comunidad.<sup>(13,14,15)</sup>

Uno de los programas priorizados del Sistema Nacional de Salud de Cuba, es el Programa para el diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, que surgió a inicios de la década de los ochenta como parte del programa de atención a la salud materno infantil (PAMI). Desde su creación puso en marcha subprogramas asistenciales de acceso universal y gratuito.<sup>(8,16)</sup> Los servicios de genética médica conforman una red en todos los niveles de atención de este sistema, y son atendidos por personal entrenado en AG (médicos especialistas en genética clínica y, fundamentalmente, asesores genéticos, procedentes de las propias comunidades donde realizan su trabajo, después de

pasar un exigente programa de maestría). En el momento de la realización de este estudio la cobertura de asesores era de 1 por cada 15 655 habitantes.<sup>(16)</sup>

Los dilemas éticos y bioéticos en la práctica del AG y en la investigación genética con seres humanos constituyen un tema de prioridad para los genetistas en Cuba. Por tal motivo se realizan en el país investigaciones que permitan obtener los elementos necesarios para diseñar y adoptar normas éticas particulares, sin apartarse significativamente de los principios más universalmente aceptados y recomendados por la OMS y otros organismos internacionales.<sup>(17,18,19,20,21)</sup>

El presente estudio tiene como objetivo evaluar la efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. Adicionalmente se pone a prueba la metodología diseñada, con vistas a su empleo en la evaluación sistemática de la efectividad del AG en los servicios de genética médica de Cuba, para propiciar su mejoramiento.

## Métodos

Se llevó a cabo un estudio observacional - descriptivo - retrospectivo durante los años 2003 al 2013, en 97 municipios (unidades de primera etapa) de las 15 provincias y el municipio especial Isla de la Juventud, los que representaron el 58 % de los municipios de Cuba.

El universo de estudio fue la población cubana. La muestra quedó constituida por 13 142 individuos, de ellos 11 375 seleccionados mediante el método probabilístico de muestreo por conglomerados bietápicos, con muestras proporcionales a las unidades de primera etapa,<sup>(22)</sup> entre miembros de 5124 familias (unidades de segunda etapa) que fueron atendidas en los servicios de genética de estos municipios, por tener miembros afectados por enfermedades genéticas; parejas con riesgos genéticos que solicitaron o no la realización de diagnóstico prenatal (DPN), aborto selectivo u otros procedimientos y opciones reproductivas en el marco del AG (estos participaron en todo el estudio). Los otros 1767 participantes, fueron individuos de la población de los municipios donde se realizó el estudio, que se seleccionaron mediante un muestreo no probabilístico, según criterio de autoridad o discrecional,<sup>(22)</sup> entre individuos sin vínculo personal ni profesional con la genética, los cuales participaron solamente en la sección del estudio relacionada con los aspectos éticos del AG.

La muestra seleccionada es representativa de la población cubana, según confirman los datos oficiales para este tipo de estudio,<sup>(23)</sup> más allá del método de muestreo utilizado. Todos los participantes fueron personas psicológicamente competentes, con edades por encima de los 18 años y con capacidad para dar su consentimiento libre e informado para participar.

La información se obtuvo a través de entrevistas estructuradas, basadas en cuatro instrumentos diseñados para esta investigación ([Anexo](#)), como resultado del estudio prolongado y sistemático sobre el tema y de investigaciones previas realizadas en el país, sus contenidos fueron validados, mediante la utilización del Método Delphi o criterios de expertos.<sup>(24)</sup> Para lo cual fueron seleccionados los 18 expertos que, de acuerdo al cálculo de los coeficientes de conocimiento (Kc) y argumentación (Ka), obtuvieron los más altos niveles de competencia, entre los 20 que respondieron a una convocatoria de 27 profesionales pertenecientes a la Red Nacional de Genética Médica, de nueve provincias cubanas, con una experiencia laboral, docente e investigativa por más de 10 años en el campo del asesoramiento genético.

Ellos calificaron cada ítem de los instrumentos originales, en los cuales se buscó la concordancia entre los expertos a través de las pruebas estadísticas de Friedman y Kendall (utilizando el programa SPSS). De esta forma se obtuvo una última versión de cada instrumento, con los cuales se estructuró la entrevista a realizar. Los instrumentos presentan la forma de cuestionarios, con preguntas fundamentalmente de tipo cerrado, auto-explicativas, formuladas en un lenguaje sencillo y sin ambigüedades, y relacionadas exclusivamente con los objetivos de la investigación; los cuestionarios en general fueron tan breves y dinámicos cómo fue posible.

Los cuestionarios abordaron áreas del AG relacionadas con el aprendizaje de aspectos clínico – genéticos, con la toma de decisiones, aspectos psicosociales y de la satisfacción con el servicio. Los que constituyen todos los aspectos cualitativos que se consideraron componentes de la efectividad del AG; así como los más importantes objetivos y funciones y las normativas éticas de los servicios de genética, reconocidas por la OMS para el manejo de los dilemas relacionados.

La entrevista se realizó a cada persona en su vivienda, previo consentimiento informado, por parte de asesores genéticos y especialistas en genética clínica que actuaron como facilitadores, sin inducir ni influir en las respuestas, para lo cual se les envió un instructivo y un acta de confidencialidad, que devolvieron firmada.

Las variables analizadas y su evaluación, según su operacionalización, fueron las siguientes:

- Nivel de conocimientos adquiridos mediante el AG: politómica nominal, se calificó en bueno, regular y malo.

Se refiere al porcentaje de respuestas acertadas de acuerdo al aprendizaje o la retención de la información suministrada en el proceso de AG, sobre aspectos clínico – genéticos de la enfermedad o situación clínica en cuestión.

- Racionalidad de las decisiones tomadas en el marco del AG: politómica nominal, se calificó en buena, regular y mala.  
En el contexto de este trabajo se refiere a la conformidad de los individuos estudiados con sus decisiones en el proceso de AG, en ejercicio pleno de su autonomía, en ausencia de coerción y sin influencias externas en el momento de la toma de decisiones. El mayor énfasis se focaliza en el paciente y su familia, cuyas prioridades, necesidades e intereses son lo fundamental, y deben estar siempre por encima de otras prioridades, por lo tanto, se entienden como más racionales aquellas decisiones que condujeron con más énfasis al logro de sus propios objetivos, sobre todo a largo plazo.
- Ajuste familiar: politómica nominal. Se calificó en bueno, regular y malo.  
Se refiere a la habilidad para manejar el problema y repercusión a largo plazo de las decisiones tomadas. Se evaluaron aspectos psicosociales positivos o negativos y las consecuencias de las decisiones tomadas, en el marco del AG, para la estabilidad de la familia y su desarrollo posterior.
- Nivel de satisfacción con los servicios de AG recibidos: politómica nominal. Se calificó en buena, regular y mala, según conformidad con el acceso a los servicios y opciones, así como la competencia de los asesores en el manejo de la situación específica.
- Percepción acerca del nivel de prioridad de los objetivos y funciones de los servicios de Genética Médica en Cuba: multivariable politómica nominal, se describió como muy prioritario, moderadamente prioritario y con baja prioridad, según la percepción acerca de la prioridad que debe tener cada uno de los objetivos y funciones presentadas.
- Opiniones sobre los principales dilemas éticos en la práctica del AG en Cuba: multivariable dicotómica nominal. Se describió como, a favor y en contra, según la opinión acerca de la aplicación de normativas para manejar dilemas éticos reconocidos por la OMS.

Los datos fueron recopilados en bases de datos para su procesamiento en Microsoft Excel, obteniéndose estimaciones puntuales, así como frecuencias relativas de tipo porcentaje, con intervalos de confianza del 95 %. Para algunas variables, se calcularon la media y la mediana por municipios, con un nivel de confiabilidad del 95 %.

Esta investigación forma parte de los proyectos ramales: “Bioética y Genética. Estudio en la población cubana” e “Impacto del programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención

de enfermedades genéticas y defectos congénitos”, proyecto por encargo del Ministerio de Salud Pública (Minsap), y del proyecto institucional: “Evaluación del desempeño de los asesores genéticos de la provincia Mayabeque”, que fueron aprobados por el Consejo Científico y el Comité de Ética de la Investigación del Centro Nacional de Genética Médica.

## **Resultados**

En la caracterización general se apreció que, en la muestra de 11 375 individuos pertenecientes a las 5124 familias, había un predominio de familiares de primer grado de los afectados, del sexo femenino y de edades entre 20 y 50 años de edad. La mayoría tenían hijos y estos estaban vivos en el momento del estudio; predominó el nivel medio de escolaridad con prevalencia de personas con color de la piel blanco.

### **Efectividad del asesoramiento genético**

El nivel de conocimientos adquiridos fue en general bueno, lo que se constató en el 71,1 % de los participantes, que recordaban el nombre de la enfermedad y la magnitud del riesgo, la forma de transmisión, evolución y otros aspectos clínico – genéticos (Tabla1).

En el estudio se encontró que en quince municipios el nivel de conocimientos fue evaluado de bueno por menos del 50 % de los participantes. Esto ocurrió en dos municipios de la provincia de Artemisa, dos de Mayabeque, dos de Matanzas, tres de Sancti Spíritus (SS) (entre ellos Yaguajay, que fue en el que se encontró el menor nivel de conocimientos adquiridos, con evaluación de bueno solo en el 21 % de los participantes); así como en seis municipios de la región oriental, entre ellos, 4 de la provincia Guantánamo.

De manera general predominaron las decisiones muy racionales, o sea, que fueron tomadas de acuerdo con creencias, planes y objetivos de la pareja o familia, esto ocurrió en el 68,4 % de los casos (Tabla 1). En 16 municipios (seis de occidente, cuatro del centro, y seis de oriente) se encontró que menos de la mitad de los participantes protagonizaron decisiones muy racionales. Mientras que las decisiones poco racionales fueron asumidas por el 10 % o más de las familias, en doce municipios (cinco de la región occidental, uno del centro, y seis del oriente), la mayoría de estos municipios coinciden con los de más bajo nivel promedio, de conocimientos adquiridos.

En cuanto a la habilidad para manejar el problema y la repercusión a largo plazo de las decisiones tomadas (ajuste familiar), se pudo constatar que en el 74,9 % de las familias representadas se logró un buen ajuste (estabilidad conyugal, económica y social, así como

adecuada reacción de enfrentamiento al problema) (Tabla 1). Solo en 12 municipios hubo un comportamiento diferente al general en relación con el ajuste familiar, ya que el porcentaje de buen ajuste fue inferior al 50 %, entre ellos seis en las provincias orientales, cinco en la región occidental y uno de la región central. Todos estos municipios están incluidos entre los de menor racionalidad en la toma de decisiones.

**Tabla 1 - Efectividad del asesoramiento genético**

Variables	No. de participantes	%	IC 95 %
Nivel de conocimientos adquiridos			
Bueno	8083	71,1	70,2-71,9
Regular	2492	21,9	21,2-22,6
Malo	800	7,0	6,5- 7,5
Total	11 375	100	---
Racionalidad de la decisión			
Muy racional	7783	68,4	67,6-69,3
Moderadamente racional	2896	25,5	24,7-26,3
Poco racional	696	6,1	5,7-6,6
Total	11 375	100	---
Ajuste familiar			
Bueno	8523	74,9	74,1-75,8
Regular	2484	21,8	21,1-22,6
Malo	368	3,2	2,9- 3,6
Total	11 375	100	---

Fuente: datos primarios de la investigación "Efectividad y Aspectos Éticos del AG en Cuba".

## Satisfacción con los servicios de asesoramiento genético

El 89,8 % de la población estudiada expresó un alto nivel de satisfacción con los servicios de AG (Tabla 2).

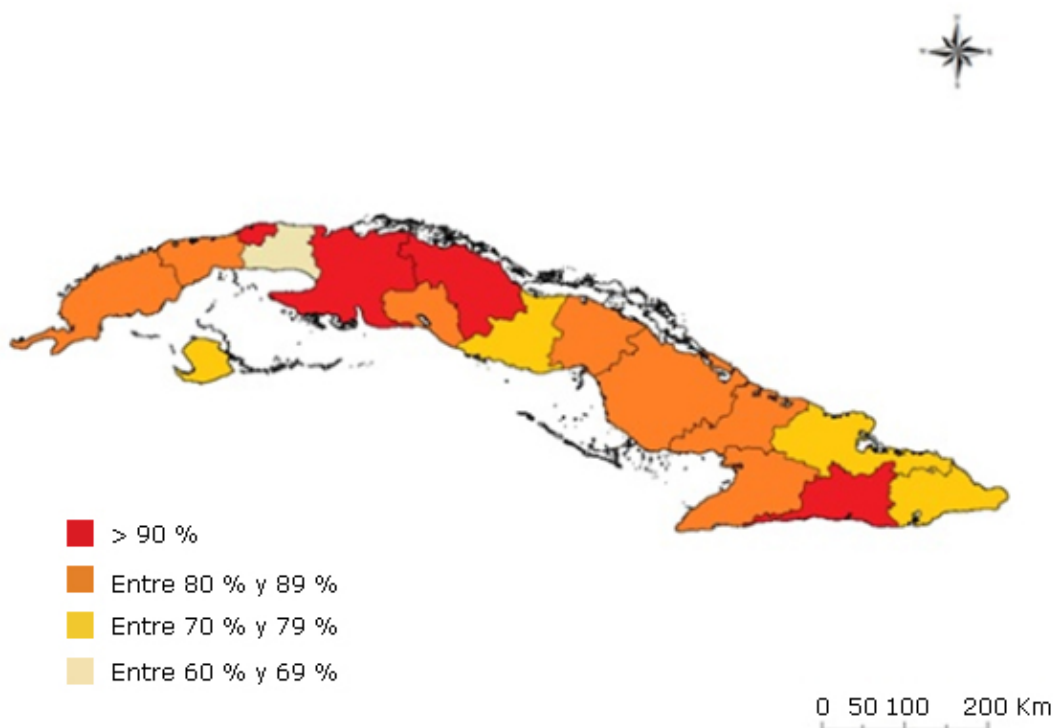
**Tabla 2 - Satisfacción con el servicio de asesoramiento genético**

Nivel de satisfacción	No. de participantes	%	IC 95 %
Alto	10 216	89,8	89,2-90,3
Regular	942	8,3	7,8-8,8
Bajo	217	1,9	1,7-2,2
Total	11 375	100	---

Fuente: datos primarios de la investigación "Efectividad y Aspectos Éticos del AG en Cuba".



De esta forma, los servicios de AG fueron considerados muy satisfactorios en aproximadamente el 85 % de las unidades de primera etapa. En 28 municipios se encontró una elevada satisfacción en más del 95 % de las familias estudiadas y solo en los siguientes cinco municipios, los niveles de elevada satisfacción estuvieron en menos del 50 %: Sierra de Cubitas en Camagüey (47,4 %); Alquizar en Mayabeque (46,1 %); Frank País en Holguín (45,1 %); y Nueva Paz (45 %) y Quivicán (41,5 %), ambos, actualmente de Mayabeque. Además, en ocho municipios (cuatro de Artemisa y cuatro de Mayabeque), más del 10 % de la población estudiada, expresó un bajo nivel de satisfacción con estos servicios, calificándolos de mal. Para el resto de los municipios y provincias en su conjunto, la baja satisfacción solo se expresó en el 1,71 % de las familias estudiadas (Fig.).



Fuente: datos primarios de la investigación "Efectividad y Aspectos Éticos del AG en Cuba".

Fig. - Niveles de buena satisfacción con los servicios de asesoramiento genético por provincias.

## Percepción acerca de la prioridad que deben tener objetivos y funciones de los servicios de genética médica

La mayor parte de las variables relacionadas con la prevención secundaria de defectos graves presentes al nacimiento, su prevención primaria, así como la protección a personas afectadas (prevención terciaria), fueron percibidas como muy prioritarias por el mayor número de participantes (81,3 %; 72,2 % y el 68,5 %, respectivamente), igualmente que otras funciones como realizar investigaciones y ofrecer información y educación. En cambio, esta actitud no

fue tan clara con respecto a la prevención secundaria de enfermedades de comienzo en la adultez, no siempre percibidas como enfermedades genéticas (muy prioritaria para el 42,7 %). La ayuda en la selección de parejas fue percibida como una función con baja prioridad para los servicios de genética por la amplia mayoría de los participantes (74,7 %) (Tabla 3).

**Tabla 3** - Percepción acerca de la prioridad de funciones y objetivos de los servicios de Genética Médica en Cuba

Funciones y objetivos	Opiniones						IP*	IC 95 %*
	Muy prioritario		Moderadamente prioritario		Con baja prioridad			
	No.	%	No.	%	No.	%		
Prevención secundaria de enfermedades genéticas	10 694	81,3	1946	14,8	502	3,8	0,89	0,88-0,89
Realizar investigaciones que permitan ampliar las aplicaciones de la genética a la salud pública	10 257	78,0	2066	15,7	819	6,2	0,86	0,85-0,87
Ofrecer protección y apoyo a las personas más vulnerables (prevención terciaria)	9496	72,2	2861	21,7	800	5,9	0,83	0,82-0,84
Ofrecer información y educación a la sociedad y otros profesionales	9296	70,7	2352	17,9	1494	11,3	0,79	0,78-0,80
Prevención primaria de enfermedades genéticas	9001	68,5	2581	19,6	1560	11,8	0,78	0,77-0,79
Investigar susceptibilidad o predisposición a padecer enfermedades comunes del adulto	5619	42,7	4673	35,5	2850	21,7	0,60	0,59-0,61
Ayudar a la selección de las parejas	1292	9,8	2028	15,4	9822	74,7	0,17	0,17-0,18

IP: índice de posición.

Fuente: datos primarios de la investigación "Efectividad y Aspectos Éticos del AG en Cuba".

### Opiniones sobre dilemas éticos del asesoramiento genético

Según la muestra estudiada, la población se manifestó fuertemente a favor del revelado de la información genética mediante una amplia discusión con los pacientes sobre los resultados de estudios (94,0 %) y del respeto a la privacidad de esta información respecto a terceras partes institucionales (86,6 %); está moderadamente a favor de la confidencialidad de la información genética (50,7 %) y del revelado de información sensible (53,3 %) (Tabla 4). Se manifiestan en contra de las pruebas genéticas en menores de edad (70,7 %) y del acceso al DPN por razones no médicas (79,7 %) (Tabla 4).

El 76,5 % de la población estudiada está a favor del enfoque no directivo del AG (Tabla 4). Solo en seis municipios, se observó la tendencia contraria (Bahía Honda, Guanajay, Cotorro,

Ciro Redondo, Camagüey y Manatí). Entre los individuos que participaron en el estudio, la mayoría está de acuerdo con el aborto como opción reproductiva después del DPN, con una tendencia marcada en la relación directa con la gravedad y el inicio precoz de la enfermedad genética en cuestión (93,0 % ante enfermedades con peligro para la vida y 77,7 % ante otras situaciones graves), también ante el aborto ético (por incesto o violación) (Tabla 4).

En las situaciones de selección del sexo, así como de enfermedades graves, pero con comienzo de los síntomas en la vida adulta, las opiniones fueron en contra del aborto selectivo (Tabla 4).

**Tabla 4 - Opiniones sobre aspectos éticos del asesoramiento genético**

Aspectos éticos	Opinión					
	"A favor"			"En contra"		
	No.	%	IC 95 %	No.	%	IC 95 %
Sobre aspectos éticos generales						
Amplia discusión con los pacientes sobre resultados de estudios	12 356	94,0	93,6-94,4	786	5,9	5,6-6,4
Privacidad de la información genética	11 388	86,6	86,0-87,2	1754	13,3	12,8-13,9
Enfoque no directivo del asesoramiento genético	10062	76,5	75,8-77,3	3 080	23,4	22,7-24,2
Amplia discusión con los pacientes sobre información sensible	7001	53,3	52,4-54,1	6 141	46,7	45,9-47,6
Confidencialidad de la información genética	6667	50,7	49,9-51,6	6 475	49,2	48,4-50,1
Pruebas genéticas en menores	3848	29,3	28,5-30,1	9 294	70,7	69,9-71,5
Acceso al DPN por razones no médicas	2666	20,3	19,6-20,9	10 476	79,7	79,0-80,4
Sobre el aborto selectivo en las siguientes situaciones						
El niño tendrá una enfermedad grave con peligro para la vida, o discapacitante	12 226	93,0	92,5-93,4	916	6,9	6,5- 7,4
Motivaciones sociales / éticas	10 805	82,2	81,5-82,8	2 337	17,9	17,1-18,4
El niño tendrá una enfermedad grave, sin discapacidad mental	10 213	77,71	76,9-78,4	2 929	22,3	21,6-23,0
El niño podría padecer una enfermedad grave, cuando sea adulto	4723	35,9	35,1-36,7	8 419	64,0	63,2-64,8
El feto es del sexo no deseado	607	4,6	4,2- 4,9	12 535	95,4	95,0-95,7
Total	13 142			100		

Fuente: datos primarios de la investigación "Efectividad y Aspectos Éticos del AG en Cuba".

## Discusión

El desarrollo de la genética médica en Cuba y la existencia de un público con elevados niveles cultural y educacional obligan a perfeccionar los servicios de genética médica basados en el AG. Una de las fuentes de este perfeccionamiento es el conocimiento y estudio de las actitudes que tienen de ellos el público general, lo que puede permitir a la salud pública realizar una aplicación justa y equitativa de los nuevos conocimientos y tecnologías en este campo.

A nivel internacional se han utilizado varios métodos para evaluar el proceso de AG, en algunos se tiene en cuenta, fundamentalmente, el desempeño de los asesores,<sup>(25)</sup> en otros se analiza el contenido de la sesión de AG, o la precisión en la percepción del riesgo por parte de los pacientes y familiares, y otros miden simultáneamente varios de estos aspectos relacionados con la sesión.<sup>(26)</sup> En la mayoría de los casos la evaluación se realiza en familias con un trastorno genético específico.<sup>(27,28)</sup> En el presente trabajo la evaluación de la efectividad del AG se realiza a partir de los contenidos de la propia sesión y de su repercusión a largo plazo, en múltiples situaciones clínicas. Es aplicable a cualquier tipo de interacción de las que se establecen en el marco del AG. Esta estrategia no tiene precedentes conocidos. El comportamiento general observado para la mayoría de las variables estudiadas se puede relacionar con el nivel de escolarización de la población; con la cobertura médica universal que garantiza el SNS, que en el momento del estudio era de 80,2 médicos por cada 10 000 habitantes<sup>(29)</sup> y con la organización de los servicios de genética en Cuba, que lo hacen diferente. De ahí que se pueda plantear que los estándares internacionales no se ajustan totalmente a la situación cubana y por esta razón, no es fácil encontrar en la literatura internacional, trabajos a partir de los cuales se puedan hacer comparaciones válidas. No obstante, prestigiosos estudios sostienen que aspectos como la urbanización y el acceso a los servicios tienen implicaciones en los resultados de programas de prevención de defectos congénitos.<sup>(30)</sup>

Los municipios y provincias donde se aprecian diferencias notables en relación con los indicadores de efectividad del AG, difieren ligeramente del resto en ciertos parámetros estadísticos y sociodemográficos como por ejemplo la procedencia (rural) de la población y la cobertura médica de los territorios en cuestión: provincia de SS con un 43,6 % de su población de procedencia rural (aquí se encuentra el municipio de Yaguajay con un 31,2 %); Artemisa y Mayabeque presentaron un 30,15 % y 27,06 % de población rural, respectivamente, y una cobertura médica de 50,0 y 51,6 médicos por cada 10 000 habitantes, respectivamente, las más bajas del país. Las provincias orientales Holguín, Granma y Guantánamo presentaron una buena cobertura médica de 68,1; 81 y 90,7 médicos por cada

10 000 habitantes, respectivamente, y una población rural del 36,09 %; 21,59 % y 39,49 %, respectivamente.<sup>(23,29)</sup>

Teniendo en cuenta los resultados globales de los 97 municipios, se puede decir que en la medida que es mayor el nivel de conocimientos es mayor la racionalidad de las decisiones tomadas, mejor la habilidad para manejar el problema y la repercusión a largo plazo de las decisiones. En general, con un mayor nivel de conocimientos adquiridos mediante el AG, se logró un mejor ajuste de las familias estudiadas con trastornos genéticos. Por lo que se puede plantear que la medida más satisfactoria para los resultados del AG es la que se basa en el concepto de empoderamiento del paciente y lo más cercano a esta medida es el nivel de conocimientos adquiridos mediante el AG.

Debido a que la misión general de la salud pública es satisfacer el interés de la sociedad, garantizando condiciones en las que las personas puedan estar saludables,<sup>(31)</sup> la integración de la nueva información genética tanto en la investigación como en políticas y desarrollo de programas de salud pública es inevitable para lograr esta satisfacción. Los altos niveles de satisfacción mostrados por la población cubana con los servicios de AG, están en correspondencia con las características, antes mencionadas, de la red de servicios de Genética dentro del SNS.<sup>(16,32)</sup>

La base de investigación existente sobre las actitudes del público hacia los servicios de genética, muestra que estas varían de acuerdo a las tecnologías y propósitos específicos para los que se aplica el conocimiento genético, también se ha demostrado que la población de diferentes países puede manejar diferentes puntos de vista y creencias sobre la tecnología genética y sus aplicaciones, debido a diferencias entre los sistemas de salud y las diferentes experiencias en debates relacionados con dicha tecnología.<sup>(9,10,11,12)</sup>

En el presente estudio las actitudes y opiniones sobre la prioridad que deben tener los objetivos y funciones de los servicios de genética pueden estar relacionadas con la experiencia de la población cubana con el programa de genética y sus diferentes subprogramas, en especial los de DPN (prevención secundaria). Otros estudios muestran también que en la medida en que se involucra al público en debates sobre técnicas y estrategias de atención genética, es posible incrementar su conciencia y comprensión de la necesidad, de su utilidad o beneficios y que, entender las prioridades del público es vital para maximizar la eficiencia de las investigaciones genéticas.<sup>(33,34)</sup>

Alrededor de la genética médica surgen dilemas éticos de difícil solución que, frecuentemente, tienen que ver con las familias y su contexto social. Muchos de estos problemas se relacionan con tensiones entre los deseos e intereses de las diferentes personas involucradas y también con diferencias entre las expectativas de los pacientes y la

perspectiva del asesor, en el marco del AG. Su manejo requiere de sensibilidad, de matices en la comunicación, de compromiso y de flexibilidad ante los diferentes enfoques de las teorías éticas.<sup>(13,14)</sup>

En cuanto a los dilemas éticos generales como la amplia discusión con los pacientes, la privacidad y la confidencialidad de la información genética, las pruebas genéticas en menores y el acceso al diagnóstico prenatal por razones no médicas, las opiniones encontradas, están en consonancia con las normativas internacionales recomendadas por la OMS.<sup>(21)</sup> Entre los temas predominantes en el debate ético actual en relación con el AG, se encuentran: el enfoque del AG (directivo vs. no directivo) y los puntos de vista sobre el aborto selectivo.<sup>(5,13,21,35)</sup>

El término “no directividad” a menudo se utiliza para transmitir el *ethos* de la profesión y para algunos sugiere, meramente, proporcionar información y dejar que el paciente tome sus decisiones; mientras que, para otros, la “no directividad” es un proceso activo y comprometido, en el cual se proporciona información relevante para ayudar al paciente a mejorar su preparación para enfrentar los posibles resultados. Se esgrimen argumentos a favor y en contra del enfoque no directivo del AG, que es el más aceptado universalmente y recomendado por la OMS.<sup>(5,13,21)</sup>

El hecho de que la mayoría de los participantes en este estudio estuvieran a favor del enfoque no directivo del AG constituye una revelación, ya que en estudios previos realizados con profesionales y con personas de la población cubana, se había evidenciado una franca tendencia a considerar el enfoque directivo como el más adecuado.<sup>(17,18)</sup> Este cambio puede estar en relación con el incremento sistemático de los niveles educacional y cultural de esta población, lo que aumenta proporcionalmente los niveles de autonomía en la toma de decisiones sobre aspectos relacionados con la salud.

A pesar de la expansión general de los motivos legales para el aborto, las políticas siguen siendo restrictivas en muchos países, especialmente en los países en desarrollo.<sup>(35)</sup> En Cuba el aborto es legal y de amplio uso, incluso como método anticonceptivo o de planificación familiar y también es la opción más solicitada ante un resultado positivo del DPN.<sup>(16,36,37)</sup>

Los resultados que se presentan en cuanto a los puntos de vista sobre el aborto selectivo, son similares a los encontrados en otros estudios realizados en diferentes grupos de profesionales y comunidades cubanas,<sup>(17,18,36)</sup> y no son más que un reflejo de las actitudes de la población cubana hacia la práctica del aborto en general.<sup>(37)</sup>

Las variaciones en la alfabetización en salud y en conocimiento genético pueden plantear desafíos significativos al intentar involucrar al público general en la genómica personal, específicamente en cuanto a promover la comprensión de los riesgos y comportamientos

saludables. Lo que sugiere que son necesarios más esfuerzos para garantizar la toma de decisiones informadas.<sup>(11,14,33,34,38)</sup>

De ser tomados en cuenta los criterios recogidos en el presente estudio, se podrá adecuar la aplicación y la implementación de los conocimientos y la tecnología genética, en los actuales y futuros programas de educación genética y de salud pública para la población cubana, en consonancia con sus puntos de vista y expectativas y llevar los servicios de AG a niveles de excelencia. El conocimiento de las opiniones de la población cubana sobre aspectos éticos del AG, permite establecer normas nacionales que protejan a la población y a los profesionales, sin apartarse significativamente de los criterios universalmente aceptados y recomendados por la OMS.

Se puede concluir que el asesoramiento genético que se ofrece en los servicios de genética médica de Cuba es efectivo, satisface las expectativas de la población y cumple con principios éticos universalmente aceptados. La metodología diseñada, basada en la organización de los servicios genético en Cuba, permite la evaluación sistemática del asesoramiento genético, lo que propicia su mejoramiento y la posibilidad de trazar estrategias locales para aumentar su eficacia y alcanzar su excelencia.

## Referencias bibliográficas

1. Reed SC. A short history of genetic counseling. Soc Biol 1994;21:332-39. DOI: [10.1080/19485565.1974.9988131](https://doi.org/10.1080/19485565.1974.9988131)
2. 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 [acceso 16/04/2020];26(6):1372-87. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28643080>
3. Cragun D, Zierhut H. Development of FOCUS-GC: framework for outcomes of clinical communication services in genetic counseling. J Genet Counsel 2018;27(1):33-58. DOI: [10.1007/s10897-017-0145-0](https://doi.org/10.1007/s10897-017-0145-0)
4. Stoll K, Kubendran S, Cohen SA. The past, present and future of service delivery in genetic counseling: Keeping up in the era of precision medicine. Am J Med Genet 2018;1-14. DOI: [10.1002/ajmg.c.31602](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31602)

5. 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. *European Journal of Medical Genetics* 2019;62(5):300-7. DOI: [10.1016/j.ejmg.2018.11.003](https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.11.003)
6. World Health Organization. Medical genetic services in developing countries. The Ethical, Legal and Social Implications of genetic testing and screening. *Human Genetics Chronic Diseases and Health Promotion*. Geneva: WHO; 2006. Disponible en: [www.who.int/genomics/publications/GTS-MedicalGeneticServices-oct06.pdf](http://www.who.int/genomics/publications/GTS-MedicalGeneticServices-oct06.pdf)
7. Rojas I. La Escuela Cubana de Asesoramiento Genético. *Rev Cubana Genet Comunit*. 2016 [acceso 16/08/2019];10(2). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v10n2/rcgc010216.html>
8. 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/issue/view/5>
9. Chokoshvili D, Belmans C, Poncelet R, Sanders S, Vaes D, Vears D, et al. Public Views on Genetics and Genetic Testing: A Survey of the General Public in Belgium. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2017 [acceso 15/05/2019];21(3):195-201. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28306397>
10. Houfek JF, Soltis-Vaughan BS, Atwood JR, Reiser GM. Adults' perceptions of genetic counseling and genetic testing. *Applied Nursing Research*. 2015 [acceso 15/05/2019];28(1):25-30. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24794711>
11. Hishiyama Y, Minari J, Suganuma N. The survey of public perception and general knowledge of genomic research and medicine in Japan conducted by the Japan Agency for Medical Research and Development. *J Hum Genet*. 2019 [acceso 15/05/2020];64(5):397-407. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30842598>
12. Almeling R, Gadarian SK. Public opinion on policy issues in Genetics and Genomics. *Genet Med*. 2014;16(6):491-4. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24202084>
13. Clarke AJ, Wallgren-Pettersson C. Ethics in genetic counselling. *J Community Genet* 2019;10(1):3-33. DOI: [10.1007/s12687-018-0371-7](https://doi.org/10.1007/s12687-018-0371-7)
14. Stejskal D. Clinical genetics in the 21st century. *Cas Lek Cesk*. 2019 [acceso 15/05/2020];158(1):4-8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31046385>
15. Newson AJ, Leonard SJ, Hall A, Gaff CL. Known unknowns: building an ethics of uncertainty into genomic medicine. *BMC Medical Genomics*. 2016;9:57. DOI: [10.1186/s12920-016-0219-0](https://doi.org/10.1186/s12920-016-0219-0)



16. Marcheco B, Lantigua A, Rojas I, Benítez Y. Genética Médica en Cuba: sus resultados e impacto en el cuidado de la Salud Materno Infantil en 35 años (1980-2014). Revista Anales de la Academia de Ciencias de Cuba. 2016 [acceso 07/08/2019];6(3). Disponible en: <http://www.revistaccuba.sld.cu/index.php/revacc/article/view/624/631>
17. Rojas I, Pérez E, Puñales-Morejón D, Heredero L, Penchaszadeh, VB. Public opinion of non - medical professionals regarding ethical aspects of genetic counseling in Cuba. Am J Hum Genet 1998; 63(4):A205
18. Rojas I, Lavaut K, Padilla M, Fuentes L, Martín M. Estudio de Bioética y Genética. Experiencia en un Municipio. Libro de Ponencias/Taller UH-ELACM. Bioética en la Educación Superior. La Habana: CDS Informática para la salud (CEDISAP); 2006. Disponible en: <https://isbn.cloud/9789597158264/taller-uh-elacmbioetica-en-la-educacion-superior/>
19. Rojas I, Llamas A, Marcheco B. Premisas éticas en el diagnóstico prenatal de defectos congénitos en Cuba. Rev Cub Sal Públ. 2013;39(4):779-90. Disponible en: [https://www.scielo.org/scielo.php?pid=S0864-34662013000400014&script=sci\\_abstract](https://www.scielo.org/scielo.php?pid=S0864-34662013000400014&script=sci_abstract)
20. Rojas Betancourt I, Marcheco Teruel B. Normas éticas para la realización de pruebas predictivas en los servicios de Genética Médica de Cuba. Rev Cub Sal Públ. 2018;44(2):360-373. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.hph?script=sciarttex&pid=S0864-34662018000200360&Ing=es>
21. 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, J.C. Fletcher, K. Berg. Geneva: World Health Organization; 2003 [acceso 10/05/2006]. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/68512>.
22. Casal J, Mateu E. Tipos de muestreo. Rev Epidem Med Prev. 2003 [acceso 10/02/2010];1:3-7. Disponible en: <http://www.academia.edu/download/34046243/TiposMuestreo1.pdf>
23. Oficina Nacional de Estadísticas de Cuba. Cifras preliminares. Censo de población y Viviendas. La Habana: ONE; 2012. Disponible en: <http://www.one.cu/publicaciones/cepde/cpv2012/20121212cifraspreliminares/cifraspreliminares%20completo.pdf>
24. Gil GB, Pascual ED. La metodología Delphi como técnica de estudio de la validez de contenido. An Psic. 2012;28(3):1011-20. DOI: [10.6018/analesps.28.3.156211](https://doi.org/10.6018/analesps.28.3.156211)
25. Finley SL, Veach PM, MacFarlane IM, LeRoy BS, Callanan N. Genetic Counseling Supervisors' Self-Efficacy for Select Clinical Supervision Competencies. J Genet Couns.

- 2016 [acceso 31/05/2019];25(2):344-58. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10897-015-9865-1>.
26. Madlensky L, Trepanier AM, Cragun D, Lerner B, Shannon KM, Zierhut H. A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling. *J Genet Couns*. 2017 [acceso 16/04/2019];26(3):361-78. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10897-017-0067-x>
27. Fournier DM, Bazzell AF, Dains JE. Comparing Outcomes of Genetic Counseling Options in Breast and Ovarian Cancer: An Integrative Review. *Oncol Nurs Forum*. 2018;45(1):96-105. DOI: [10.1188/18.ONF.96-105](https://doi.org/10.1188/18.ONF.96-105)
28. Amara N, Blouin-Bougie J, Jbilou J, Halilem N, Simard J, Landry R. The knowledge value-chain of genetic counseling for breast cancer: an empirical assessment of prediction and communication processes. *Fam Cancer*. 2016 [acceso 20/08/2019];15(1):1-17. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10689-015-9835-7>.
29. Oficina Nacional de Estadística e Información de la República de Cuba (ONE). Anuario Estadístico de Cuba 2011. La Habana: ONE; 2012. [acceso 20/08/2019]. Disponible en: [http://www.one.cu/aec2011/esp/20080618 tabla cuadro.html](http://www.one.cu/aec2011/esp/20080618%20tabla%20cuadro.html).
30. Christianson A, Modell B. Medical genetics in developing countries. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2004 [acceso 10/03/2013];5:219-65. Disponible en: <https://www.annualreviews.org/doi/abs/10.1146/annurev.genom.5.061903.175935>.
31. Domínguez Alonso E, Zacca Peña E. Sistema de Salud de Cuba. *Salud Publica Mex*. 2011 [acceso 02/01/2018];53(supl 2). Disponible en: <http://saludpublica.mx/index.php/spm/article/view/5038/10029>
32. 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- 48. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=52111>
33. Eissa M, Patel AA, Shehata F, Nashwa HB, Malak SA, Albatool MA, *et al*. Awareness and Attitude of University Students About Screening and Testing for Hemoglobinopathies: Case Study of the Aseer Region, Saudi Arabia. *Hemoglobin*. 2018;42(4):264-68. DOI: [10.1080/03630269.2018.1541802](https://doi.org/10.1080/03630269.2018.1541802).
34. Critchley C, Nicol D, McWhirter R. Identifying public expectations of genetic biobanks. *Public Underst Sci* 2017;26(6):671-87. DOI: [10.1177/0963662515623925](https://doi.org/10.1177/0963662515623925)
35. Cooney C, Hercher L, Bajaj K. Genetic Counselors' Perception of the Effect on Practice of Laws Restricting Abortion. *J Genet Couns*. 2017 [acceso 20/08/2019];26(5):1059-69. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10897-017-0083-x>

36. 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 [acceso 20/08/2019];1(2):15-20. Disponible en:

<http://www.convencionsalud2012.sld.cu/index.php/convencionsalud/2012/paper/viewFile/884/378>.

37. Gran MA. Interrupción voluntaria de embarazo y anticoncepción. Dos métodos de regulación de la fecundidad. Cuba. 1995-2000. [Tesis para optar por el grado científico de Doctora en Ciencias de la Salud]. [La Habana]: ISCM- H; 2004. [acceso 20/08/2019] Disponible en: <http://tesis.repo.sld.cu/72/1/GranAlvarez.pdf>

38. Haga SB, Barry WT, Mills R, Ginsburg GS, Svetkey L, Sullivan J, Huntington FW. Public Knowledge of and Attitudes Toward Genetics and Genetic Testing. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2013 [acceso 15/05/2019];17(4):327-35. Disponible en: <https://www.liebertpub.com/doi/abs/10.1089/gtmb.2012.0350>.

#### Anexo – Instrumentos aplicados

Introducción:

Familia \_\_\_\_\_ Miembro \_\_\_\_\_

Parentesco con el propósito: \_\_\_\_\_

Atendida en genética por: \_\_\_\_\_

Lugar de procedencia \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_

Escolaridad: \_\_\_\_\_

Sexo: \_\_\_\_\_

Color de la piel: \_\_\_\_\_

Número de hijos: \_\_\_\_\_ Vivos: \_\_\_\_\_ Muertos: \_\_\_\_\_

Creencias religiosas: Sí \_\_\_Cuál\_\_\_\_\_ No\_\_\_

### Instrumento 1

#### Conocimientos sobre la enfermedad o trastorno

1. Motivo de consulta\_\_\_\_\_
  
2. Nombre de la enfermedad o trastorno\_\_\_\_\_
  
3. ¿Es una enfermedad hereditaria? Sí\_\_\_\_\_ No\_\_\_\_\_
  
4. ¿Por qué surge la enfermedad en su familia?
  - a) \_\_\_ Exposición a factores ambientales.
  - b) \_\_\_ Genes que se transmiten.
  - c) \_\_\_ Cromosomas anormales.
  - d) \_\_\_ Coincidencias que ocurren.
  - e) \_\_\_ Casualidad.
  - f) \_\_\_ Accidentes antes y durante el parto.
  
3. Quienes tienen riesgo en su familia.
  - a) \_\_\_ Sus hijos
  - b) \_\_\_ Sus hermanos
  - c) \_\_\_ Sus sobrinos
  - d) \_\_\_ Cualquier familiar
  - e) \_\_\_ Nadie
  
4. Las posibilidades de que se repita el problema son:
  - a) \_\_\_ Grandes
  - b) \_\_\_ Pequeñas
  - c) \_\_\_ Pequeñas, pero mayores que entre las personas de la población
  - d) \_\_\_ Muy pequeñas
  - e) \_\_\_ Ninguna
  
5. El problema es prevenible en un futuro miembro de la familia: Sí\_\_\_ No\_\_\_

## Instrumento 2

### Acerca de decisiones tomadas, repercusiones y ajustes

Durante el proceso de asesoramiento genético:

1. Las decisiones fueron: \_\_tomadas por usted mismo Sí\_\_ No\_\_
  - a) \_\_estimuladas por su familia Sí\_\_ no\_\_
  - b) \_\_bajo presiones de los médicos Sí\_\_ no\_\_
  - c) \_\_presionados por otras personas o instituciones. ¿No\_\_ Sí\_\_  
¿Cuáles? \_\_\_\_\_
2. Se ha sentido satisfecho con las decisiones que ha tomado: Sí\_\_ No\_\_
3. Se arrepiente de alguna de las decisiones que ha tomado: Si\_\_ No\_\_

Después del proceso de asesoramiento genético:

4. Actitud
  - a) Positiva\_\_\_\_\_
  - b) Negativa\_\_\_\_\_
5. Necesidad de atención psicológica especializada: Sí\_\_ No\_\_
6. Necesidad de tratamiento psiquiátrico: Sí\_\_ No\_\_
7. Ocurrencia de divorcios en parejas atendidas: Sí\_\_ No\_\_
8. Abandono del trabajo: Sí\_\_ No\_\_
9. Conflictos familiares: Sí\_\_ No\_\_
10. Descenso en el nivel de vida: Sí \_\_ No\_\_

### Instrumento 3

#### Acerca de la satisfacción con el servicio de asesoramiento genético

1. ¿Conoce de la existencia del servicio municipal de genética? Sí \_\_\_ No\_\_\_
2. ¿Conoce de la existencia del servicio provincial de genética? Sí\_\_\_ No\_\_\_
3. ¿Conoce a los asesores genéticos de su municipio? Sí\_\_\_ No\_\_\_

Si contestó “sí” en alguna de las preguntas anteriores se continúa la entrevista con el resto de las preguntas del instrumento:

4. ¿Cómo llegó usted al servicio de genética?

- a) \_\_\_ Remitido por el médico de la familia.
- b) \_\_\_ A través de amistades.
- c) \_\_\_ Mediante gestión personal.
- d) \_\_\_ Remitido por otros especialistas.

5.- ¿Qué sucedió cuando acudió al servicio?

- a) \_\_\_ Recibió información muy amplia.
- b) \_\_\_ Recibió información que fue insuficiente.
- c) \_\_\_ Le hicieron estudios médicos.
- d) \_\_\_ Le dieron otras atenciones.
- e) \_\_\_ Solamente le informaron el problema.
- f) \_\_\_ Le informaron y le dieron algunas opciones de estudio, tratamiento o ayuda.

6.- Después de realizarse pruebas

- a) \_\_\_ Le dieron el resultado enseguida.
- b) \_\_\_ Demoraron los resultados
- c) \_\_\_ Le explicaron los resultados.

- d)  Solo le entregaron los resultados
- e)  Continúan preocupándose por usted.
- f)  No lo han vuelto a consultar.

7.- Cree usted que el manejo de la información por parte del equipo médico que los atendió:

- a)  Ha sido respetuoso.
- b)  Ha sido informal.
- c)  Ha sido muy adecuado.
- d)  Ha sido irrespetuoso.

8.- Sobre la atención médica que se les ha dado en los servicios de genética.

- a)  Alguna vez le presionaron para que actuara de alguna manera en especial.
- b)  Respetaron sus opiniones y deseos.
- c)  Se realizaron acciones para tratar de convencerlos.
- d)  Fueron indiferentes ante sus problemas.

9.- ¿Considera que el hecho de haberse atendido en el servicio de genética, para usted y sus familiares...?

- a)  Ha sido beneficioso.
- b)  Ha sido perjudicial.
- c)  No ha provocado ningún cambio en la vida de ustedes.

10. ¿Rechaza el servicio? Sí  No

11. ¿Tiene quejas del equipo que lo atendió? Sí  ¿Cuáles? \_\_\_\_\_ No

12. ¿Agradece el servicio que le prestaron? Sí  No

#### Instrumento 4

### Sobre aspectos éticos del asesoramiento genético y prioridades de la genética médica

1.- A través de pruebas genéticas realizadas a un niño con un defecto congénito, se llega a saber que el supuesto padre, no es el padre biológico del niño. ¿Qué usted cree que se debe hacer en tales circunstancias?

- a)  Callar el resultado y no informarlo a los interesados ni a otra persona.
- b)  Informarlo solamente a la madre y que ella decida lo que se debe hacer.
- c)  Informarlo tanto a la madre como al supuesto padre.
- d)  Informarlo a la madre y al padre biológico.
- e)  Informarlo a algún familiar influyente sobre la madre para pedirle opinión.
- f)  No sé qué se debe hacer.

2.- Suponga que a un hombre de 40 años se le detecta una enfermedad incurable que lo llevará a la muerte en 10 o 15 años más, después de un deterioro físico y mental. La enfermedad es hereditaria y sus hermanos e hijos tienen un alto riesgo de desarrollar también la enfermedad, así como de transmitirla a su descendencia, de lo cual ellos no saben nada. La persona estudiada, después de insistírsele sobre la necesidad de que dichos familiares conozcan el problema, dado el posible riesgo, no consiente informarles nada para no preocuparlos. ¿Qué usted piensa que debe hacer el médico?

- a)  Respetar la decisión del paciente estudiado y no decirles nada a los parientes.
- b)  Informarlo a los familiares en riesgo sólo si ellos mismos se interesan y preguntan.
- c)  Tratar de localizar a los familiares en riesgo e informarles el riesgo, aunque no lo pregunten.
- d)  Educar al paciente para lograr que lo informe.
- e)  No sé qué debe hacer.

3.-Según su criterio, ¿quién debe o no, tener acceso a datos genéticos de un individuo, tales como enfermedades, rasgos o características, probabilidad de padecer o transmitir enfermedades?



- a) El propio individuo    Sí\_\_\_            No\_\_\_
- b) Su pareja            Sí\_\_\_ No\_\_\_
- c) Sus hijos adultos        Sí\_\_\_ No\_\_\_
- d) Sus hijos menores      Sí\_\_\_ No\_\_\_
- e) Otros familiares cercanos    Sí\_\_\_ No\_\_\_
- f) Familiares lejanos      Sí\_\_\_ No\_\_\_
- g) El director de su centro de trabajo o estudios            Sí\_\_\_ No\_\_\_
- h) El médico de familia            Sí\_\_\_ No\_\_\_
- i) El delegado del Poder Popular            Sí\_\_\_ No\_\_\_
- j) Las autoridades sanitarias    Sí\_\_\_ No\_\_\_

4.- A veces los estudios genéticos arrojan resultados dudosos. Suponga que a una embarazada se le ha hecho una prueba prenatal sobre su futuro hijo y los resultados son dudosos. No se logra llegar a una conclusión acerca de si el niño va a ser: normal, con moderada discapacidad intelectual o con severa discapacidad intelectual. ¿Qué usted piensa que el médico debe hacer?

- a) \_\_\_ Informar a los padres que los resultados son dudosos y, por tanto, ni útiles ni concluyentes.
- b) \_\_\_ Informar a los padres que el niño será normal.
- c) \_\_\_ Informar a los padres que el niño tendrá discapacidad intelectual.
- d) \_\_\_ No sé qué debe decir.

5.-Una embarazada que recibe el resultado de alfa feto proteína con cifras elevadas, es citada a consulta de genética médica donde se le realiza un estudio por ultrasonido, detectándosele una malformación grave de la columna vertebral del feto. ¿Qué usted piensa que el médico debe hacer?

- a) \_\_\_ Aconsejarle continuar el embarazo.
- b) \_\_\_ Aconsejarle interrumpir el embarazo.
- c) \_\_\_ No darle ninguna sugerencia de lo que debe hacer.
- d) \_\_\_ Informarle las características del trastorno, las opciones disponibles, y dejar que ella decida qué hacer.
- e) \_\_\_ No sé qué debe hacer.

6.- Existen pruebas genéticas que pueden detectar enfermedades que aparecen en la vida adulta, incluso si se les realizan a niños menores de 18 años. Algunos de estos diagnósticos precoces, una vez realizados, pueden ser útiles para evitar o tratar a tiempo problemas de salud, pero también pueden inducir a los padres a ser sobreprotectores o a rechazar al niño, todo lo cual puede llevar a trastornos emocionales. Diga su opinión sobre los siguientes planteamientos:

¿Qué tipo de pruebas genéticas en su opinión serían aceptables para realizar a los menores?

- a) \_\_\_\_ Para enfermedades que sean tratables, si se diagnostican tempranamente.
- b) \_\_\_\_ Para enfermedades que se puedan prevenir si se diagnostican.
- c) \_\_\_\_ Para enfermedades genéticas, aunque no se puedan prevenir ni tratar en el momento actual.
- d) \_\_\_\_ Ninguna prueba genética.
- e) \_\_\_\_ No sé.

7.-Mediante ciertas pruebas genéticas es posible determinar con gran exactitud y bajo riesgo, el sexo del niño antes del nacimiento (o sea durante el embarazo). Usando estas pruebas los padres serían capaces de seleccionar el sexo del futuro hijo y abortar el feto cuyo sexo no sea el deseado. ¿Cree usted que estas pruebas deben estar disponibles?

- a) \_\_\_\_ A todo el que lo solicite.
- b) \_\_\_\_ A todas las parejas establecidas.
- c) \_\_\_\_ A familias con tres o más hijos del mismo sexo.
- d) \_\_\_\_ A familias con riesgo para una enfermedad relacionada con el sexo que no tenga otra posibilidad de prevención.
- e) \_\_\_\_ A madres con alguna desventaja social que prefieran una hija hembra para que las ayude.
- f) \_\_\_\_ A parejas en peligro de disolución a causa del sexo de los hijos que han tenido.
- g) \_\_\_\_ No sé le debe brindar a ninguna persona o pareja.
- h) \_\_\_\_ No sé.

8.- En la columna 1 se describen razones o justificaciones para realizar un Aborto. En cada una usted debe señalar con una X solo una de las columnas, 2 o 3.

<b>Razones para realizar un aborto. En cada una de las siguientes situaciones, ¿debe permitirse el aborto?</b>	<b>Sí</b>	<b>No</b>
a) Si la vida de la madre está en peligro		
b) Si el embarazo es producto de una violación		
c) Si el embarazo resulta de la relación con un pariente cercano		
d) Feto infectado con VIH (SIDA)		
e) Si la madre padece o sufrió durante el embarazo de alguna enfermedad que comprometa la salud del niño		
f) Si el feto es del sexo No deseado		
g) Si el niño tendrá defectos visibles, pero no graves, o sea que no comprometen ni su vida ni su inteligencia, Ejemplo: el labio leporino		
h) Si el niño tendrá defectos visibles que lo limiten físicamente		
i) Si el niño tendrá discapacidad intelectual severa con una expectativa de vida normal, Ejemplo: Lesión estática del Sistema Nervioso Central		
j) Si el niño No tendrá discapacidad intelectual severa, pero tendrá limitaciones severas para su desarrollo general, ejemplo: sicklemlia, fibrosis quística		
k) Si el niño será tendrá discapacidad intelectual moderada, con limitaciones leves y podrá trabajar y vivir independientemente, Ejemplo: Síndrome Turner		
l) Si el niño tendrá discapacidad intelectual severa, o riesgo de morir en los primeros años de la vida, ejemplo: síndrome Down		
m) Si el niño será muy susceptible a padecer ciertas enfermedades del adulto, ejemplo: diabetes, cáncer, esquizofrenia		
n) Si el niño tendrá una enfermedad severa después de los 40 años, ejemplo: enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Huntington		

9.- Para el desarrollo de la genética médica se requieren esfuerzos y recursos materiales y humanos por lo que el país debe priorizar los objetivos a alcanzar de acuerdo a las posibilidades reales existentes. En la columna de la izquierda se enumeran algunos de esos objetivos y le pedimos que, de acuerdo a su opinión, nos diga su percepción sobre la prioridad de cada uno de ellos, señalando con el número 1, 2 o 3. Se entenderá que si usted lo identifica con el número 1 es que lo considera “muy prioritario”, si con el 2, es que lo

considera “moderadamente prioritario”. Si usted lo identifica con el 3, es que lo considera quizás “necesario”, pero “con baja prioridad”.

Objetivo	Nivel de prioridad
a) Evitar el nacimiento de niños con limitaciones físicas o mentales	
b) Ofrecer estudios prenatales a las parejas con riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas	
c) Estudiar a las parejas antes de la concepción, para conocer sus riesgos genéticos	
d) Dar información a las familias sobre sus riesgos genéticos para que puedan planificar mejor su descendencia	
e) Investigar la predisposición o riesgo de padecer enfermedades de aparición tardía	
f) Ayudar a las parejas a tener hijos sanos	
g) Ayudar a la selección de las parejas	
h) Ayudar a todos los profesionales de la salud y a la población en general a comprender los problemas genéticos	
i) Apoyar a las familias, especialmente a la mujer, en la toma de decisiones reproductivas	
j) Propiciar el apoyo social efectivo a las personas con enfermedades genéticas, especialmente a las personas discapacitadas	
k) Ayudar a proteger a los trabajadores que por alguna de sus características genéticas, tienen riesgo laboral	
l) Disminuir los gastos y la carga para el Estado, por las discapacidades de causa genética	
m) Educar a la población sobre la Genética y su relación con la salud	
n) Realizar investigaciones que permitan ampliar las aplicaciones de la Genética a la Salud Pública	

### Conflicto de intereses

Las autoras declaran que no existe conflicto de intereses.

### Contribuciones de los autores

*Iris Andrea Rojas Betancourt*: conceptualización; curación de datos; análisis formal; investigación; metodología; administración del proyecto; supervisión; validación; Redacción - borrador original visualización; redacción - revisión y edición.

*Beatriz Marcheco Teruel*: análisis formal; administración del proyecto; supervisión; validación; visualización; redacción - borrador original; redacción - revisión y edición.