

Comunicación breve

Asesoramiento genético y concepto de “Salud Genética” en el Sistema Nacional de Salud de Cuba

Genetic Counseling and The Concept of “Genetic Health” In The National Health System of Cuba

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

Beatriz Suárez Besil¹ <https://orcid.org/0000-0002-6305-9179>

Yudelkis Benítez Cordero¹ <https://orcid.org/0000-0002-9688-7501>

Hilda Roblejo Balbuena¹ <https://orcid.org/0000-0002-5895-8057>

¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM). La Habana, Cuba.

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

RESUMEN

Introducción: Con el advenimiento de la Medicina Genómica y de Precisión se hace cada vez más necesaria la participación y la educación de la población en los debates acerca de su salud y los cuidados que esta requiere.

Objetivo: Operacionalizar el concepto de salud genética ya contextualizado, con vistas a su aplicación en relación con el asesoramiento genético, como actividad fundamental en los Servicios de Genética Médica, en el Sistema Nacional de Salud de Cuba.

Métodos: Se usaron técnicas como el análisis documental (sistematización de información) y entrevistas en profundidad. También se llevó a cabo la triangulación de los datos obtenidos, mediante la cual se lograron integrar conceptos, ideas, argumentos y teorías.

Conclusiones: En los programas asistenciales – preventivos, docentes e investigativos actuales, y en las estrategias para el desarrollo futuro de la Genética Médica en Cuba, las acciones se deben proyectar a partir de los enfoques planteados en relación con el asesoramiento genético y el concepto de salud genética contextualizado y operacionalizado.

Palabras clave: salud; genética médica; asesoramiento genético.

ABSTRACT

Introduction: The participation and education of the population in debates about their health and the care it requires is increasingly necessary, due to the advent of Genomic and Precision Medicine.

Objective: To operationalize the concept of genetic health already contextualized, with a view to its use in relation to genetic counseling, as a fundamental activity in the Medical Genetics Services, in the Cuban National Health System.

Methods: Techniques such as documentary analysis (information systematization) and in-depth interviews were used. Triangulation of the data obtained was also carried out, through which concepts, ideas, arguments and theories were integrated.

Conclusions: In the current care-preventive, teaching and research programs, and in the strategies for the future development of Medical Genetics in Cuba, actions must be planned from the approaches proposed in relation to genetic counseling and the concept of genetic health contextualized and operationalized.

Keywords: health; medical genetics; genetic counseling.

Recibido: 02/11/2022

Aceptado: 08/04/2024

Introducción

Con el advenimiento de la Medicina Genómica y de Precisión, se hace cada vez más necesaria la participación y la educación de la población en los debates acerca de su salud y los cuidados que esta requiere. El concepto de “salud genética”⁽¹⁾ en el Sistema Nacional de Salud de Cuba, debidamente contextualizado y operacionalizado en el marco del asesoramiento genético, permitirá el empoderamiento de individuos y familias, así como de la población en general, para el cuidado de esta. Por tanto, el objetivo del estudio fue operacionalizar el concepto de salud genética ya contextualizado, con vistas a su aplicación

en relación con el asesoramiento genético, como actividad fundamental en los Servicios de Genética Médica, en el Sistema Nacional de Salud de Cuba.

Métodos

Se usaron técnicas como el análisis documental (sistematización de información) y entrevistas en profundidad. También se llevó a cabo la triangulación de los datos obtenidos, mediante la cual se lograron integrar conceptos, ideas, argumentos y teorías.

Desarrollo

Las enfermedades genéticas son de tres tipos: defectos monogénicos que afectan un solo gen; trastornos cromosómicos, en los cuales los cromosomas o partes de ellos faltan o cambian; y multifactoriales, que se producen por la acción de diferentes variaciones genéticas, la influencia del medio ambiente y los estilos de vida.⁽²⁾ La atención médica de las personas afectadas o con riesgo de padecer estas enfermedades es modulada por el asesoramiento genético, proceso de comunicación y centrado en el paciente, con el objetivo de ayudarlo a comprender, adaptarse y ajustarse a las consecuencias médicas y psicosociales de las contribuciones genéticas a la enfermedad.⁽³⁾

El desarrollo creciente de la tecnología genómica y el uso de las *“pruebas genéticas basadas en el genoma”* en el manejo de las enfermedades complejas, suscitan un interés cada vez mayor por el desarrollo e intentos de universalizar la Medicina Genómica y la Medicina de Precisión o Personalizada, *“un enfoque emergente para el tratamiento y prevención de enfermedades, que toma en cuenta la variabilidad genética individual, el ambiente y los estilos de vida”*.⁽³⁾ Con este nuevo enfoque, el asesoramiento genético evolucionará tanto en alcance como en tipo de información a discutir con el paciente, y los asesores “genómicos” deberán expandir sus roles, particularmente en el área de la promoción de salud, para la reducción del riesgo de enfermedades.⁽⁴⁾

En este escenario, se hace imprescindible la toma de conciencia y responsabilidad por parte de la población, en cuanto al cuidado de su salud individual y colectiva, por lo que la

educación para la salud dirigida a la comunidad es una oportunidad para mejorar el conocimiento y una vía para el desarrollo de habilidades personales para el autocuidado, con énfasis en la atención primaria de salud, en la cual se considera prioritaria la prevención.⁽⁵⁾

En Cuba, la Genética Médica tiene un enfoque comunitario con el propósito de prevenir el impacto de las enfermedades genéticas sobre el estado de salud de la población, mediante la conducción de un programa de alcance universal para el diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas en una red de servicios, desde la atención primaria hasta la atención terciaria de salud. En un estudio reciente sobre la percepción de una muestra amplia de individuos de la población cubana acerca de la prioridad que deben tener objetivos y funciones de los servicios de Genética Médica, se constató que consideran de gran prioridad la prevención genética secundaria⁽⁶⁾ de defectos y enfermedades, lo cual se relacionó con la experiencia de dicha población con el programa antes mencionado, en especial con el diagnóstico prenatal; también consideran de alta prioridad la realización de investigaciones y la información y educación sobre Genética Médica para toda la población.⁽⁷⁾

Resultados de otras investigaciones sobre actitudes del público hacia los servicios de Genética Médica, muestran que estas varían de acuerdo con las tecnologías y propósitos específicos para los que se aplica el conocimiento genético en dichos servicios y que la población de diferentes países puede manejar diferentes puntos de vista y creencias sobre la tecnología genética y sus aplicaciones, lo cual se debe a diferencias en los sistemas de salud y en experiencias sobre debates relacionados con dicha tecnología.^(8,9,10)

Se ha demostrado 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 acerca de la utilidad, necesidad o beneficios de la investigación genética; y que, entender las prioridades del público es vital para maximizar la eficiencia de estos servicios.^(8,9,10)

Se hace necesario, entonces, reflexionar acerca del concepto de salud, que se ha modificado a lo largo del tiempo, desde que la Organización Mundial de la Salud la definió en 1948 como el estado de completo bienestar físico, mental y social y no solamente ausencia de enfermedades o afecciones.⁽¹¹⁾ Los determinantes del estado de salud de la población abarcan factores ambientales, biológicos, conductuales, sociales, económicos, laborales,

culturales y los servicios sanitarios como respuesta organizada y especializada de la sociedad para prevenir la enfermedad y restaurar la salud.⁽⁵⁾

Esto nos lleva a entender el concepto de “salud genética”, propuesto por *Rivero*⁽¹⁾ como: “la mayor o menor capacidad de las personas para desarrollar actitudes y conductas protectoras (percibir y evitar riesgos genéticos) y para identificar y afrontar riesgos y daños genéticos ya instalados, relacionados con el exceso o deficiencia total o parcial de material cromosómico, mutaciones en genes específicos, o con la negativa interacción entre genes y otros factores externos e internos (sociales, ambientales, psicológicos, estilos de vida y epigenéticos)”.

La aplicación de este concepto, así entendido, en el proceso de asesoramiento genético que, de acuerdo con la Escuela Cubana de Asesoramiento Genético “es el proceso central y esencial que guía el curso de acción en cuanto a la atención de personas y familias afectadas o con riesgo de padecer trastornos de causa total o parcialmente genética, y es el marco en el que se deben llevar a cabo todas las acciones y discutir las opciones disponibles, para el manejo estos”,⁽¹²⁾ permitirá el empoderamiento de individuos y familias, así como de la población en general para el cuidado de su salud genética.

En conclusión, los programas asistenciales – preventivos, docentes y de investigación ya existente y en las estrategias para el desarrollo futuro de la Genética Médica en Cuba, las acciones se deben proyectar con estos enfoques.

Referencias bibliográficas

1. Rivero-Pino R. Promoción y prevención en salud aplicados a la genética. Rev Cubana Genet Comunit. 2019 [acceso 22/09/2022];12(2). Disponible en: <http://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/65>
2. Nussbaum RL, Mc Innes RR, Willard, HF. Thompson and Thompson. Genética en Medicina. 8^{va} ed. Elsevier Castellano; 2016 [acceso 16/09/2022]. Disponible en: <https://www.casadelibro.com/ebook-thompson-thompson-genetica-medica-ebook/9788535245752/2600854>
3. 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>

4. Wicklund CAL, Duquette DA, Swanson AL. Clinical genetic counselors: An asset in the era of precision medicine. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178(1):63-67. DOI: <https://doi:10.1002/ajmg.c.31605>
5. De La Guardia Gutiérrez MA, Ruvalcaba Ledezma JC. La salud y sus determinantes, promoción de la salud y educación sanitaria. *JONNPR.* 2020;5(1):81-90. DOI: <http://DOI:10.19230/jonnpr.3215>
6. Khoury MJ. From genes to public health: the applications of genetic technology in disease prevention. Genetics Working Group. *American Journal of Public Health.* 1996;86(12):1717-22. Published Online: October 07, 2011. DOI: <https://doi.org/10.2105/AJPH.86.12.1717>
7. Rojas-Betancourt I, Teruel B. Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. *Revista Cubana de Salud Pública.* 2021 [acceso 09/09/2022];47(1) Disponible en: <http://www.revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/2191>
8. 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>
9. 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>.
10. Critchley C, Nicol D, McWhirter R. Identifying public expectations of genetic biobanks. *Public Underst Sci.* 2017;26(6):671-87. DOI: <https://DOI:10.1177/0963662515623925>.
11. Organización Mundial de la Salud. Glosario de Términos de Promoción de la Salud. Ginebra: OMS; 2001 [acceso 16/09/2022]. Disponible en: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/67246/WHO_HPR_HEP_98.1_spa.pdf;jsessionid=F1A51668C6D78085735778F0DA17BFD0?sequence=1
12. Rojas I. La Escuela Cubana de Asesoramiento Genético. *Rev Cubana Genet Comunit* 2016 [acceso 24/10/2022];10(2). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v10n2/rcgc010216.html>

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Conceptualización: Iris Andrea Rojas Betancourt.

Curación de datos: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil.

Análisis formal: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Investigación: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Metodología: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil.

Administración del proyecto: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Supervisión: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil.

Validación: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Visualización: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Redacción borrador original: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.

Redacción, revisión y edición: Iris Andrea Rojas Betancourt, Beatriz Suárez Besil, Yudelkis Benítez Cordero, Hilda Roblejo Balbuena.