

**EL ENTRENAMIENTO EN GENÉTICA A LOS MÉDICOS DE LA
FAMILIA COMO PARTE DEL PROCESO DE ENSEÑANZA
APRENDIZAJE. ESTUDIO DE CASO.**

MSc. Neysa Martínez Reyes¹

1. SUM Medardo Vitier Guanche, Matanzas, Cuba.

Resumen.

Se aborda el tema de la genética en Cuba y se valora la situación a nivel mundial. Se analiza las ventajas de la misma para disminuir la morbimortalidad infantil por trastornos hereditarios y malformaciones congénitas. El objetivo de la investigación se basa en demostrar la existencia de síndromes genéticos en pacientes que al examen físico presentan un patrón de signos dismórficos y con ello lograr el entrenamiento de los médicos de familia en la identificación de patrones dismórficos como parte del proceso de enseñanza aprendizaje. Para el diagnóstico de estas enfermedades y poder brindar una atención integral y de más calidad a la población, se realizó un estudio en dos consultorios pertenecientes al Policlínico de Bolondrón, efectuándose un trabajo conjunto entre dos médicos de familia, el especialista de genética clínica, así como el especialista de la biomedicina y reproducción. Se detectaron 16 síndromes genéticos en la población que posteriormente se le brindó asesoramiento genético, psicológico y las posibilidades diagnósticas y de tratamiento existente.

Palabras claves: Genética; Malformaciones congénitas; Patrones dismórficos; Síndrome genético; Docencia.

Introducción

El desarrollo de la genética en el mundo, actual ha contribuido a disminuir la morbimortalidad infantil por trastornos hereditarios y malformaciones congénitas que son incompatibles con la vida o invalidantes para el individuo.

En Cuba la genética brinda cobertura nacional a través de los distintos programas de atención, a la población en general y fundamentalmente a la madre y el niño.

Resulta notable la afluencia de pacientes a los consultorios de pesquisaje prenatal de malformaciones congénitas, lo cual no ocurre con las consultas de genética clínica propiamente dicha o asesoramiento genético, aunque el término englobe toda la labor del especialista ante cualquier paciente.

En las áreas de salud existen individuos que al examen físico presentan un patrón de signos dismórficos que nunca han sido identificados y por tanto no los ha evaluado el especialista, de manera que pueden existir síndromes genéticos no estudiados, lo que impide tener registradas estas familias y brindarles a sus miembros un asesoramiento adecuado y las posibilidades diagnósticas y de tratamiento existente.

Existen especialistas que atienden en sus servicios síndromes de origen genéticos que nunca remiten al genetista, lo que atenta contra el control de estas familias, de ahí que existen genes deletéreos segregándose de generación en generación y no sean detectadas sus manifestaciones.

Con esta investigación se demuestra la existencia de síndromes genéticos detectados en un área de salud, a partir del entrenamiento de dos médicos de familia como parte del proceso de enseñanza aprendizaje en la identificación de patrones dismórficos, que nunca antes

habían sido valorados por el especialista, brindando de esta forma una atención integral y de más calidad a la población.

Desarrollo

Se tomó como referencia el área de salud de Bolondrón, correspondiente al municipio de Pedro Betancourt, participan en el estudio dos médicos de familia lo cual forma parte de su formación y el especialista de genética clínica, así como el especialista de la biomedicina y reproducción. Para esos dos médicos de la familia, incorporarse a dicho equipo resulta una estrategia seguida con el objetivo de lograr una mejor asimilación de los conocimientos.

Durante un año de trabajo se le dio la tarea como parte de su formación a dos médicos de familia los cuales atienden los consultorios No. 41 y No. 35 pertenecientes al área de salud antes mencionada, examinaron a toda su población a través de las visitas al terreno y la atención directa a los pacientes que acudieron a los consultorios por interés propio, para esto fueron previamente entrenados en la realización del examen físico genético, para detectar la presencia de signos dismórficos en la población que posteriormente fueron valorados por el genetista y otros especialistas, lo cual permitió no solo evaluar los pacientes sino corroborar la asimilación de dichos conocimientos por parte de los entrenados.

En los casos necesarios se indicaron los exámenes complementarios pertinentes para descartar la existencia o no de algún síndrome genético y así ofrecer el asesoramiento adecuado a las familias.

A continuación se muestran y comentan las tablas que resumen el trabajo de campo desarrollado:

TABLA I:

CONSULTORIO No. 41	Patologías	CONSULTORIO 35	Patologías
Números de casos		Números de casos	
1	Neurofibromatosis tipo 1	1	Neurofibromatosis tipo 1
1	Síndrome de Malfan	2	Síndrome Blefarofimosis-ptosis

1	Síndrome de Waardenburg	1	Espina bífida oculta
1	Espina óculo aurícula vertebral	1	Síndrome Braquio-otorenal
1	Espina bífida oculta	1	Displasia Frontonasal
1	Síndrome Aarskog		
1	Displasia Cleidocraniana		
1	Síndrome de Turner		
1	Síndrome de Russell Silver		
TOTAL	9	TOTAL	7

Como puede apreciarse se detectaron un total de 16 síndromes genéticos en la población, el que más incidencia tuvo fue la Neurofibromatosis tipo 1, que estuvo presente en ambos consultorios.

Considerando la población infantil hasta los 11 años de edad se analiza la afectación en este grupo.

TABLA II: Datos generales de ambos consultorios.

Consultorios	Población infantil	Número de niños afectados	Porcentaje de población infantil
41	187	4	2.13

35	109	4	3.66
----	-----	---	------

En la tabla número II, se observa que para el consultorio No.41 de 187 casos que se estudiaron se encontraron 4 niños afectados, lo que representa un 2.13 %. De igual forma ocurre para el consultorio No. 35, se estudiaron 109 infantes, afectados 4 niños lo que representa un 3.66 %.

TABLA III: Datos del Consultorio 41.

Sexo	Menor o igual a 11 años	Mayor de 11 años y menor de 40 años
Masculino	2	1
Femenino	1	4

TABLA IV: Datos del Consultorio 35.

Sexo	Menor o igual a 11 años	Mayor de 11 años y menor de 40 años
Masculino	2	1
Femenino	2	2

En las tablas III y IV se desglosan los casos por sexo, incluyendo rangos de edades de menor o igual a 11 años, y mayor de 11 años y menor de 40 años, para el sexo masculino en niños menor o igual a 11 años se detectaron 2 afectados, para ambos consultorios respectivamente, sin embargo, para el sexo femenino en el consultorio No. 41, se encontró 1 solo niño afectado y en mayores de 11 años, 4 paciente con afectaciones. Para el consultorio No. 35, se detectaron 2 afectos para cada rango de edad, respectivamente.

TABLA V

Consultorio	Población femenina	Número de mujeres afectadas	Porciento de población femenina afectada
No. 41	359	5	1.39
No. 35	299	4	1.33

TABLA VI:

Consultorio	Población masculina	Número de hombres afectados	Porciento de población masculina afectada
No. 41	382	4	1.04
No. 35	339	3	0.88

TABLA VII

Consultorio	Total de población	Número de patologías	Por ciento de alteraciones genéticas en la población
41	741	9	1.20
35	638	7	1.09

Posteriormente, como se aprecia en las tablas, V; VI y VII, se determinó por cada consultorio estudiado, la cantidad de población afectada por sexo y el por ciento que representa. Para el consultorio No. 41 se estudiaron un total de 741 pacientes (femeninos y masculinos), de los cuales se encontraron 9 patologías, lo que representa 1.20 %. Sin embargo, en el consultorio No. 35 se hallaron 7 patologías, para un total de 638 individuos estudiados en la población, que representa un 1.09 %.

TABLA VIII: Consultorio No. 41.

Población Total	Etiología	Número de casos	Por ciento
741	Cromosómicas	1	0.13
	Monogénicas	6	0.80
	Multifactorial	2	0.26

TABLA IX: Consultorio No. 35.

Población total	Etiología	Número de casos	Por ciento
638	Cromosómicas	0	0.00
	Monogénicas	5	0.78
	Multifactorial	2	0.31

Las tablas VIII y IX, muestran el tipo de etiología encontrado para cada consultorio, el número de casos encontrados y el por ciento que representa. Es de señalar que el mayor número de enfermedades encontradas fueron las monogénicas para ambos consultorios que

representan un 0.80 % y 0.78 % respectivamente, y las de causa multifactorial en menor grado, que representan 0.26 % y 0.31 % respectivamente y para las enfermedades de origen cromosómico, solo se detectó un caso en el consultorio No.41, para un por ciento de 0.13.

Conclusiones

Se identificaron en el área de salud 16 síndromes genéticos que nunca habían sido evaluados por el especialista, así como signos dismórficos que requieren de la interpretación y estudios complementarios, también se logró una mejor evaluación de las gestantes en cuyas familias existen síndromes genéticos, siendo atendidas tempranamente en la consulta de pesquiasaje de malformaciones congénitas por ultrasonido. Además de ofrecer asesoramiento genético a mujeres en edad fértil y a parejas con posibles riesgos de trastornos genéticos previo a la decisión del embarazo. Por lo que se pudo lograr un mejor control de las patologías genéticas en el área de salud, así como incrementar los registros familiares de estas enfermedades.

Otro aspecto relevante en esta investigación es la preparación que se ofreció a los médicos que no son especialistas en genética, pero que enfrentan en sus consultorios a la población, la cual resulta mejor evaluada. Esta forma de enseñanza permitió valorar que el trabajo en equipo y colaborativo logra una mejor asimilación de los conocimientos ya que los resultados fueron muy positivos.

Bibliografía

1. Brito, J. ... /et al./. 1998. Bioestadística y computación p: 173, 203.
2. Egozcue, J. ; Antich, J. ; Ballesta, F. 1978. Genética Médica. Barcelona : Editorial Acribia. 370 P.
3. Jack, H., 2003. *Engineer On A Disk - Manufacturing Integration and Automation* [on-line], descargado: marzo 30 de 2006, Grand Valley State University, Allendale, MI (USA), disponible en: <http://claymore.engineer.gvsu.edu/eod/pdf/automate.pdf>.
4. John B. Jenkins. 1982. Genética. Swanhmore Collage. La Habana : Edición Revolucionaria.
5. Magenis, R. ; Oreston, K. .../ et al./. 1987. Parental origin of. The extra Chromosome in downs, syndrome human genet, 37: 7, 16.
6. Monroe W., Striokberger, 1976. Genética. Universidad de Missouri, San Luis. Barcelona: Ediciones Omega.
7. Özel, T.; Nadgir, A., 2002. Prediction of flank wear by using back propagation neural network modeling when cutting hardened H-13 steel with chamfered and honed CBN tools, *International Journal of Machine Tools & Manufacture*, 42 (3), p. 287 - 297.

8. Seabright, Rapad Bandung. 1971. Technique for human chromosome lancel. p: 97-972.
9. Tápanes, R., 2005. *Aplicación de la optimización multiobjetivo del proceso de torneado*, 83 h. Tesis en opción al título de Máster en Ciencias. Universidad de Matanzas, Matanzas (Cuba).
10. Thompson, S. ; Thompson, M. W. 1996. *Genética en medicina*, cuarta edición. Ciudad de La Habana : Edición Revolucionaria. 496 P.
11. Thompson, S. ; Thompson, M. W. 1985. *Genética médica*. Ciudad de La Habana : Edición Revolucionaria. 443 P.
12. Trott A.R.; Welch, T., 2000. *Refrigeration and air-conditioning* (Third edition), Butterworth-Heinemann, Oxford (Reino Unido), 377 P.