

Conocimientos sobre factores de riesgo genético en estudiantes de medicina de la Facultad de Medicina de Malanje, Angola, 2014.

Knowledge about genetic risk factors in students of the Faculty of Medicine of Malanje, Angola, 2014.

Iris Andrea Rojas Betancourt,^I Estrella Rodríguez Luna,^{II} Paula Regina Simões de Oliveira.^{III}

Resumen

Los servicios de Genética son más eficaces si se ofrecen en el contexto de un público educado que es capaz y está dispuesto a actuar voluntariamente, por lo tanto, la información y el conocimiento son esenciales para promover la educación pública sobre los factores de riesgo genético. Con el objetivo de evaluar el nivel de conocimiento de los estudiantes de la Facultad de Medicina de Malanje de la Universidad Lueji AN'konde, Angola, sobre los principales factores de riesgo genético y su prevención comunitaria; se realizó en 2013 - 2014 un estudio descriptivo para el cual se diseñó un cuestionario y una clave de calificación, basados en las experiencias de las autoras y en el criterio de expertos. La muestra quedó formada por un total de 152 estudiantes que voluntariamente accedieron a participar una vez informados. Como resultados se obtuvo que los estudiantes de Medicina de la Facultad de Medicina de Malanje presentaban un insuficiente y deficiente nivel de conocimientos en cuanto a factores de riesgo genético y las acciones de prevención primaria para los defectos congénitos y las enfermedades genéticas, de lo que se deduce que la situación se comporta de forma similar entre los actuales trabajadores de la salud y la población. Se evidenció en los estudiantes un interés creciente por la adquisición de estos conocimientos y su divulgación en la comunidad.

Palabras clave: Genética/riesgos, conocimientos, estudiantes de Medicina, Angola.

Abstract

Genetics services are more effective if offered in the context of an educated public that is capable and willing to act voluntarily, therefore information and knowledge are essential to promote public education about genetic risk factors. With the aim to evaluate the level of knowledge on the main genetic risk factors and their community prevention of the students of the Faculty of Medicine of Malanje, University Lueji AN'konde, Angola; a descriptive study was carried out in 2013 - 2014 for which a questionnaire and a qualification key were designed, based on the experiences of the authors and on the experts' criteria. The sample was formed by a total of 152 students who voluntarily agreed to participate once informed. As results, it was obtained that the Medicine students of the Faculty of Medicine of Malanje presented an insufficient and deficient level of knowledge in terms of genetic risk factors and primary prevention actions for congenital defects and genetic diseases, it follows that this situation behaves similarly between current health workers and the population. It was evident in the students a growing interest in the acquisition of this knowledge and its dissemination in the community.

Keywords: Genetics/risks, knowledge, medical students, Angola.

^I Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora e Investigadora Auxiliar. MsC. en Bioética. Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, Cuba. E- mail: iris@infomed.sld.cu.

^{II} Licenciada en Psicología, MSc. en Psicología Médica. Profesora Auxiliar. Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Cuba.

^{III} Licenciada en Medicina. MSc. en Educación Médica Superior. Profesora Asistente. Decana de la Facultad de Medicina de Benguela, Angola.

Introducción

El rol de los factores genéticos en la salud y en la enfermedad, movió el horizonte en los países industrializados durante los pasados 40 años como consecuencia del control de las enfermedades infecciosas y nutricionales y los avances en la tecnología genética, por el contrario, para las poblaciones que viven en los países en desarrollo, las principales causas de mortalidad y morbilidad continúan ligadas a factores ambientales relacionados con la pobreza, las infecciones y la desnutrición. Sin embargo, en dichos países está teniendo lugar una transición epidemiológica donde estos problemas agudos están siendo gradualmente controlados y las enfermedades crónicas asumen un rol cada vez mayor en la salud, indicando que su manejo y prevención deben ser reconocidos como una necesidad, más que como un lujo.¹

Por eso, es un error común considerar que la prevención y atención de los trastornos genéticos y los defectos congénitos son preocupaciones únicamente de las personas que viven en países industrializados. Las condiciones genéticas ocurren con frecuencias similares en las diferentes naciones y con independencia de la situación socioeconómica de los individuos, de hecho, en los mismos niveles de la sociedad, los niños con desventajas genéticas tienen un mayor riesgo de enfermar y morir por causas ambientales tales como las infecciones y la desnutrición. Un derecho significativo a la salud debe incluir el acceso a los servicios de diagnóstico, tratamiento y prevención de trastornos genéticos; la prioridad asignada a los servicios de Genética, con respecto a otros servicios de salud, será un asunto de la política pública de cada país.¹

La Genética Médica es el área de la Medicina más involucrada en la prestación de servicios a personas con trastornos genéticos y sus familias. Los objetivos de los servicios de Genética Médica son ayudar a las personas con una desventaja genética y a sus familias a que vivan y se reproduzcan con la mayor normalidad posible; a tomar decisiones informadas en materia de salud reproductiva; a obtener acceso a los servicios médicos pertinentes (de diagnóstico, terapéuticos, de rehabilitación o preventivos) y a los sistemas de apoyo social; así como ayudarlos a adaptarse a su situación particular, manteniéndolos adecuadamente informados sobre los nuevos avances.²

Los servicios de Genética, al igual que otros servicios médicos, son más eficaces si se presentan en el contexto de un público educado que es capaz y está dispuesto a actuar voluntariamente en lo que considera mejor para sus propios intereses, por lo tanto, la información y el conocimiento son esenciales para promover la educación pública sobre la Genética y para proteger la libre elección.^{2,3}

Esta problemática se constituyó objeto de investigación debido a la no existencia en Angola, de servicios de Genética Médica que ofrezcan atención a la población, ni acciones de prevención para el gran número de personas con discapacidades que se observan en las comunidades. El estudio se concibió como una forma de motivación de los estudiantes por la disciplina de Genética Médica y de influir en ellos para que sean promotores de acciones de prevención primaria en sus familias y comunidades, con vistas a las posibles proyecciones futuras de su país en este campo, por lo que se constituye en una vía para mejorar, a largo plazo, la calidad de vida de la población de este país hermano.

Como parte del trabajo en el área de la Docencia Médica Superior que realizan profesionales cubanos en la República de Angola, las profesoras de Genética Médica y de Psicología Médica que se desempeñaron durante los cursos académicos 2013, 2014 y 2015 en la Facultad de Medicina de Malanje, perteneciente a la Universidad Lueji AN'konde, de la IV Región Académica de Angola, con el apoyo de la dirección de la institución, se propusieron realizar esta investigación con el objetivo de evaluar el nivel de conocimientos de los estudiantes de Medicina de la Facultad, sobre algunos de los principales factores de riesgo genético y su prevención.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo con enfoque cuantitativo. El Universo estuvo constituido por todos los estudiantes de medicina de la Facultad de Medicina de Malanje, perteneciente a la Universidad Lueji A'Nkonde, de la IV Región Académica de la República de Angola. La muestra quedó formada por los que voluntariamente accedieron a participar, en total 152. Se llevó a cabo un proceso previo de solicitud de consentimiento informado, conducido por grupos, que culminó con la firma de un documento escrito de aceptación a participar.

Partiendo de la experiencia de la autora principal en el tema, así como los contenidos del programa académico de la disciplina Genética Médica y previa revisión de la literatura, se diseñó un cuestionario (Anexo 1), que fue traducido al idioma portugués, con seis preguntas cerradas, cada una con varias opciones de respuestas, redactadas en lenguaje claro y sencillo y relacionadas fundamentalmente con los temas:

- 1.- Riesgo teratogénico biológico
- 2.- Riesgo teratogénico químico
- 3.- Medidas de prevención secundaria
- 4.- Medidas de prevención primaria
- 5.- Riesgo de enfermedades genéticas
- 6.- Necesidad e importancia de la prevención del riesgo genético

N= número de estudiantes encuestados

Antes de su aplicación el cuestionario fue sometido a evaluación, mediante el Criterio de 10 Expertos, que fueron los profesores con categorías de Auxiliar o Consultante, así como directivos de la facultad y miembros del Consejo Científico, para lo cual se utilizó el Método Delphi, fundamentalmente para

eliminar la subjetividad en la asignación de valores a las respuestas para la calificación de los cuestionarios, por no existir puntos de referencia adecuados.^{4,5} Así fue establecida una clave para la evaluación del cuestionario de la siguiente manera:

Evaluación general del cuestionario:

Calificación máxima a obtener: 50 puntos

Clasificación	Valores asignados
Excelente	≥ 45,3 puntos
Bien	de 45,29 a 40,60 puntos
Regular	de 40,59 a 35,90 puntos
Mal	≤ 35,89 puntos

Evaluación por preguntas:

Pregunta	1	2	3	4	5	6
Máximo	11 puntos	9 puntos	7 puntos	7 puntos	12 puntos	4 puntos
Clasificación	Valores asignados					
Excelente	≥ 9,90	≥ 8,10	≥ 6,30	≥ 6,30	≥ 10,8	(Muy necesario) ≥ 3,90
Bien	De 9,89 a 8,80	De 8,09 a 7,20	De 6,29 a 5,60	De 6,29 a 5,60	De 10,79 a 9,60	(Necesario) de 3,89 a 2,80
Regular	De 8,79 a 7,70	De 7,19 a 6,30	De 5,59 a 4,90	De 5,59 a 4,90	De 9,59 a 8,40	(Moderadamente necesario) de 2,79 – 2,70
Mal	≤ 7,69	≤ 6,29	≤ 4,89	≤ 4,89	≤ 8,39	(Innecesario) ≤ 2,69

Tanto el proceso de Consentimiento Informado como la aplicación del Cuestionario (anónimo) fueron realizados previa coordinación con la Asociación de Estudiantes y los responsables de grupo, en un horario apropiado, dentro de la propia facultad, en el periodo comprendido de diciembre de 2013 a abril de 2014.

Las variables analizadas fueron:

- Año académico terminado: cualitativa nominal politómica
- Edad: cuantitativa discreta
- Sexo: cualitativa nominal dicotómica
- Calificación de las respuestas: cualitativa ordinal

La calificación de cada cuestionario se realizó de forma individual, posteriormente se calcularon las medias de las calificaciones por grupos, según el año académico y se clasificaron, según la clave

establecida.

El análisis de las variables y su presentación se realizó mediante el uso de estadígrafos como la Media Aritmética (\bar{X}) y el porcentaje (%), de la estadística descriptiva.

Resultados

Los participantes fueron estudiantes de primero, segundo, cuarto y quinto años de Medicina ya que los estudiantes de 6to año se encontraban realizando una parte de su internado fuera del país, y los estudiantes de tercer año, declinaron participar por otras actividades, la edad promedio de los participantes fue de 26 años y la mayoría de los que declararon el sexo en los cuestionarios (104/152), eran del sexo femenino (55%). (Tabla 1)

Tabla 1. Distribución de los estudiantes encuestados según edad y sexo. Facultad de Medicina de Malanje, Angola. 2014.

Año académico	No. de participantes	Edad (\bar{x})	Total con sexo declarado	Sexo(%)	
				Masculino	Femenino
1	59	22	24	33,3	66,6
2	51	27	44	41	59
4	24	27	21	52	48
5	18	27	15	60	40
Total	152	26	104	45	55

\bar{x} : media aritmética

En cuanto a la calificación general del cuestionario se constató que en ningún caso la calificación máxima obtenida pudo ser clasificada de Excelente. Respecto a la calificación mínima, sólo entre los estudiantes de 5to año se encontró alguna de Regular, en el resto siempre las calificaciones mínimas fueron muy bajas,

clasificadas de Mal.

Dentro de esta misma calificación general, la clasificación promedio en casi todos los años fue de Regular, excepto entre los estudiantes de 4to año donde fueron en general Bien y entre los de primer año, clasificados de Mal. (Tabla 2)

Tabla 2. Evaluación general del cuestionario aplicado a estudiantes de medicina. Facultad de Medicina de Malanje, Angola. 2014

Año académico	Calificación mínima	Clasificación	Calificación máxima	Clasificación	Calificación general (\bar{x})	Clasificación
1	22	M	40	B	32,44	M
2	26	M	44	B	35,9	R
4	30	M	42	B	42,25	B
5	34	R	42	B	37,22	R
(\bar{X})	28	M	42	B	36,95	R

\bar{X} = media aritmética de las calificaciones. M = mal R = regular B = Bien

Evaluación del cuestionario por preguntas

La pregunta No. 1, sobre Riesgo Teratogénico Biológico fue respondida de mal en todos los grupos

de participantes, mientras que las respuestas sobre los teratógenos químicos fueron en general excelentes. (Tabla 3)

Tabla 3. Resultados de la evaluación del nivel de conocimientos sobre el riesgo teratogénico en estudiantes de medicina. Facultad de Medicina de Malanje, Angola. 2014.

Año académico	N	Preguntas			
		1		2	
		CALIF (\bar{X})	CLASIF	CALIF (\bar{X})	CLASIF
1	59	5,20	M	8,11	E
2	51	5,88	M	8,21	E
4	24	6,83	M	8,25	E
5	18	6,61	M	8,61	E
Total	152	6,13	M	8,29	E

N= número de estudiantes encuestados

CALIF (\bar{X}) = media aritmética de las calificaciones

CLASIF = clasificación de las calificaciones

M= mal E= excelente

Las respuestas a las preguntas sobre posibles medidas de prevención del riesgo genético, demuestran algún conocimiento sobre medidas de prevención secundaria, pero poco o ninguno sobre factores de

riesgo genético como la Consanguinidad, entre otros, así como de las medidas de prevención primaria. (Tabla 4)

Tabla 4. Resultados de la evaluación del nivel de conocimientos sobre Prevención del riesgo genético en estudiantes de medicina. Facultad de Medicina de Malanje, Angola. 2014.

Año académico	N	Preguntas			
		3 CALIF (\bar{X})	CLASIFIC	4 CALIF (\bar{X})	CLASIFIC
1	59	6,05	B	4,11	M
2	51	6,41	E	5,01	R
4	24	6,66	E	5,54	R
5	18	6,55	E	4,94	R
Total	152	6,41	E	4,90	R

N= número de estudiantes encuestados

CALIF (\bar{X}) = media aritmética de las calificaciones

CLASIF = clasificación de las calificaciones

B= bien M= mal R=regular E= excelente

Coincidiendo con los resultados anteriores, el conocimiento sobre factores de riesgo relacionados con las Enfermedades Genéticas, en algunos grupos fue insuficiente y en otros, deficiente (Tabla 5), mientras que todos consideraron Necesario o Muy Necesario el establecimiento de medidas y programas de prevención del riesgo genético para toda la población (Tabla 6).

Tabla 5. Resultados de la evaluación del nivel de conocimientos sobre Riesgo de enfermedades genéticas en estudiantes de medicina. Facultad de Medicina de Malanje, Angola. 2014.

Año académico	N	Pregunta 5	
		Calificación (\bar{X})	Clasificación (\bar{X})
1	59	7,94	M
2	51	9,37	R
4	24	9,91	B
5	18	9,22	R
Total	152	9,11	R

N= número de estudiantes encuestados

M = mal R = regular B = bien

Tabla 6. Resultados de la evaluación de las opiniones de estudiantes de medicina de la Facultad de Medicina de Malanje, Angola sobre la necesidad de programas de prevención del riesgo genético. 2014.

Año académico	N	Pregunta 6	
		Calificación (\bar{X})	Clasificación (\bar{X})
1	59	3,85	B
2	51	3,92	E
4	24	4	E
5	18	3,94	E
Total	152	3,93	E

N= número de estudiantes encuestados

B= Bien E= excelente

Dando continuidad a este trabajo se diseñó, con la participación de estudiantes y con el apoyo de la dirección de la Facultad, un folleto educativo llamado “A Nutrição, a Gravidez e o Risco Genético” (La nutrición, la gravidez y el riesgo genético, Figura 1) que, mediante cuadros, gráficos e ilustraciones hermosas pero sencillas y con un lenguaje claro y asequible a la población alfabetizada, proporciona elementos de conocimiento sobre los riesgos en el embarazo para mujeres con desnutrición, bajo peso y anemia, así como sobre los alimentos que están disponibles y pueden contribuir a revertir esa situación, también sobre otras medidas de prevención primaria de defectos congénitos y enfermedades

genéticas, y sobre algunos riesgos pre y perinatales en las mujeres diabéticas. Este material fue distribuido entre estudiantes de Medicina y pobladores de la ciudad de Malanje, fundamentalmente mujeres en edad reproductiva, en el marco de jornadas científicas y otros eventos en los cuales fue presentado y algunos ejemplares forman parte del acervo de la Biblioteca de la Facultad.⁶

Figura 1. Portada y Contraportada de Folleto Educativo “La nutrición, la gravidez y el riesgo genético”. Angola.



Discusión

Las respuestas que tributan a la calificación general del cuestionario, sobre los diferentes temas específicos, demuestran un conocimiento pobre e incompleto sobre la existencia de diferentes factores que pueden dañar el material genético y el producto de la gestación y que, en la formación general básica de estos jóvenes, los temas de Genética en Biología no son abordados de forma adecuada.

Los resultados de la calificación general del cuestionario, en cuanto a diferencia entre los diferentes

años académicos, pueden estar influenciados por el hecho de que en el segundo año de la carrera de Medicina, se imparten contenidos generales y básicos de la Genética Médica, por lo que a pesar de que llegan a la carrera prácticamente sin información al respecto, después de pasar esta asignatura, sus conocimientos y motivación por la investigación sobre algunas de las cuestiones tomadas en cuenta en el cuestionario, aumentan.

Los resultados obtenidos sobre los conocimientos acerca de la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos se deben tener en cuenta para el diseño de estrategias educativas, debido a la importancia que reviste la prevención primaria de los trastornos de origen genético, la cual se basa fundamentalmente en la educación y la promoción de salud en las poblaciones en general, con especial interés en una población como la de Malanje (y de Angola) que no cuenta con servicios establecidos de base poblacional, capaces de ofrecer medidas de prevención en los demás niveles.

Conclusiones

Los estudiantes de Medicina de la Facultad de Medicina de Malanje, Angola, presentan deficiencias e insuficiencias en cuanto al conocimiento de factores de riesgo genético y sobre las medidas de prevención primaria de defectos congénitos y enfermedades genéticas, de lo que se deduce que esta situación es similar entre los actuales trabajadores de la salud y la población en general.

Se pone de manifiesto dentro de los estudiantes de Medicina, un interés creciente por la adquisición de estos conocimientos, su extensión y divulgación a la comunidad.

Recomendaciones

- Aplicar la encuesta a otros estudiantes y sectores de la población en edad reproductiva.
- Diseñar estrategias de educación y promoción de salud para los profesionales de la salud y toda la población en edad reproductiva de la comunidad donde se encuentra el centro universitario, con énfasis en la prevención del riesgo genético.

Referencias bibliográficas

1. Wertz DC, Fletcher JC, Berg K: Review of Ethical Issues in Medical Genetics (WHO/HGN/ETH/00.4) [en línea]. Geneva: World Health Organization, 2003. Disponible en: http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issues_in_medgenetics%20report.pdf
2. WHO Human Genetics Programme & World Alliance of Organizations for the Prevention of Birth Defects. Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries/report of a joint WHO/WAOPBD meeting, The Hague, 5-7 January 1999. Geneva: World Health Organization. 1999 Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/66501/WHO_HGN_GL_WAOPBD_99.1.pdf?sequence=1&isAllowed=y

3. Marcheco Teruel B, Rojas I. Estrategias para la prevención primaria de defectos congénitos en la Atención Primaria de Salud. Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos. Folleto MINSAP. Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, Septiembre de 2012.
4. Varela-RM, Díaz BL, García DR. Descripción y usos del método Delphi en investigaciones del área de la salud. Inv Ed Med 2012;1(2):90-95.
5. Cortés RE. De los acuerdos a los consensos. Rev Colomb Anestesiol. 2012; 40 (2): 67 - 74.
6. Rojas I, Simões de Oliveira P. A Nutrição, a Gravidez e o Risco Genético. Folheto. Biblioteca da Faculdade de Medicina de Malanje, Universidade Lueji A'Nkonde. Angola. 2014. Disponible en: www.ulan-cimetox-malanje.net

Anexo 1. Cuestionario diseñado para evaluar el nivel de conocimientos sobre los riesgos genéticos en estudiantes de medicina.

Factores de riesgo de defectos congénitos y enfermedades genéticas

La Facultad de Medicina de Malanje está realizando una investigación sobre los riesgos genéticos y sus conocimientos sobre el tema, con el objetivo de poder aplicar medidas y acciones para modificarlas en el futuro.

(Su nombre nunca aparecerá en cualquier medio o documento)

Edad _____
Año académico _____
Religión _____
Número de hijos _____

Solicitamos su cooperación, para lo cual usted debe responder a las siguientes preguntas:

1.- ¿Cuáles de las siguientes enfermedades pueden causar defectos en el niño, cuando las mujeres las padecen durante el embarazo?

Responda: SI/ NO/ NO SE

_____ Alergia
_____ Caxumba *
_____ Rubéola
_____ Resfriado
_____ Diabetes Mellitus
_____ Anemia
_____ Reumatismo
_____ Hipertensión arterial
_____ Epilepsia
_____ Malaria
_____ Fiebre tifoidea

* La Caxumba, también denominada papera, parotiditis infecciosa y parotiditis endémica.

2.- ¿Cuál de los siguientes elementos NO debe ser ingerido por las mujeres embarazadas? Responda: SI/ NO/ NO SE

_____ Bebidas alcohólicas
_____ Agua
_____ Vitaminas
_____ Medicación NO prescrita por el médico
_____ Jugos
_____ Carne
_____ Vegetales
_____ Xaropes*
_____ Drogas

* Jarabes

3.- ¿Qué deben hacer las futuras parejas para tener hijos saludables?

Responda: SI/ NO

- Consultar al médico antes de que la mujer esté embarazada
- Asistir al médico cuando la mujer está embarazada
- Buscar pareja entre aquellos que viven en la misma aldea
- Buscar pareja entre aquellos que son familiares
- Sólo las mujeres deben hacerse análisis
- Sólo los hombres deben hacerse análisis
- Ambos deben hacer análisis

4.- ¿Cuáles de las siguientes medidas pueden ayudar a las parejas a tener hijos sanos sin defectos de nacimiento?

Responda: SI/ NO/ NO SE

- Limpieza en la casa al inicio de la gestación
- Alimentación equilibrada en las mujeres
- Vitaminas (como el ácido fólico) en las mujeres antes de concebir
- Vitaminas (como el ácido fólico) en las mujeres durante el embarazo
- El amor en las parejas
- Que la mujer no padezca enfermedades durante el embarazo
- Las mujeres deben controlar su nutrición y tener controladas las enfermedades que padecen, antes de quedar embarazadas

5.- ¿Cuáles de las siguientes pueden ser señales de alerta sobre la posibilidad de tener hijos con defectos de nacimiento?

Responda: SI/ NO/ NO SE

- La edad de la madre (<15 años)
- Que las parejas tengan relaciones de parentesco en la misma familia inmediata
- Que otros niños de la familia hayan presentado defectos de nacimiento
- Que los futuros padres no estén legalmente casados
- Que otras personas de la familia hayan tenido deficiencias (sordos, ciegos, con discapacidad mental)
- Que la futura madre sufra de anemia
- Que la futura madre sufra de una enfermedad crónica como la diabetes
- Que la futura madre esté desnutrida
- Que el futuro padre presente una deficiencia causada por secuelas de la guerra
- Que la futura madre sea de edad avanzada (>35 años)
- Que el futuro padre sea de edad avanzada (>50 años)
- Que algún miembro de la pareja haya sufrido malaria cuando niño

6.- ¿Considera que es importante aprender más sobre estos temas y tener un servicio médico para ayudar a las parejas a prevenir defectos congénitos y enfermedades genéticas en sus hijos? Marcar con X

- Sí, lo considero muy importante y necesario
- Lo considero importante, pero no es necesario, porque hay cosas más urgentes
- No lo considero importante, ni necesario
- No lo considero importante
- No lo considero necesario
- No tengo opinión sobre este asunto