

Efectividad del asesoramiento genético y satisfacción de pacientes y familiares, municipio Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

Effectiveness of genetic counseling and satisfaction of patients and relatives, Abreus municipality, Cienfuegos province: 2004-2007.

*Dagne Fraga García,^I Iris A. Rojas Betancourt,^{II} Idarmis Jiménez Torres,^{III}
Marcos Raúl Martín Ruiz,^{IV} Miriam Elsi García Calzadilla.^V*

Resumen

La evaluación de la efectividad del asesoramiento genético y el nivel de satisfacción con los servicios de Genética Médica, permiten trazar nuevas estrategias para elevar la calidad de la atención. Por lo que nos propusimos evaluar la efectividad de dicho proceso y el nivel de satisfacción con nuestros servicios en el municipio Abreus, provincia Cienfuegos, en el periodo 2004-2007. Se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal. Se encuestaron 109 pacientes o familiares de los mismos, distribuidos en 50 familias seleccionadas siguiendo un muestreo no probabilístico. Se utilizó un cuestionario estructurado, que permitió evaluar las variables adecuadas a los objetivos del trabajo. La mayoría de las personas entrevistadas (92,5%) mostraron tener buen conocimiento acerca del problema que motivó su asistencia a los servicios de genética médica; en el 95,4% resultó muy racional la decisión que habían tomado oportunamente. En el 97,2% de los casos fue buena la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de la decisión tomada. El nivel de satisfacción con los servicios recibidos fue calificado como bueno por el 97,2% de dichos entrevistados. Los resultados reflejan el impacto positivo esperado en la población por el mejoramiento de los servicios de asesoramiento genético y de Genética Médica en general, introducidos a partir de la creación del centro municipal para el desarrollo de la Genética Comunitaria en Abreus, provincia Cienfuegos en el año 2003.

Palabras clave: Programas nacionales de salud, enfermedad genética, defectos congénitos, asesoramiento genético, evaluación, efectividad, satisfacción.

Abstract

Evaluation of effectiveness of genetic counseling and satisfaction by the received medical genetic services of patients and relatives, allow to design new strategies for increasing quality of health services. We proposed an evaluation of such effectiveness and satisfaction in Abreus municipality, Cienfuegos province, in 2004-2007. One hundred nine patients or their relatives were interviewed in 50 selected families, based in a no probabilistic criterion, by a structured questionnaire and the definition of adequate variables. The most of interviewed persons (92,5%) show to have good awareness about the problem which motived assistance to medical genetic services; while 95,4% qualified the taken decisions as very rational. Moreover, 97,2% qualified as good the ability for facing the problem and the repercussion for long time about taken decisions. Satisfaction of received health services was qualified as good by 97,2% of interviewed persons. Outcomes reflect the expected positive impact in peoples to get improvement of genetic counseling and medical genetics services in general, which were introduce with the creation of the municipal center for development of Community Genetics in Abreus, Cienfuegos province, in 2003.

Keywords: National health programs, genetic disease, congenital abnormalities, genetic counseling, evaluation, effectiveness, satisfaction.

^I Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Especialista de Primer Grado en Enfermería Comunitaria. Profesor Instructor. Servicio Municipal de Genética Comunitaria de Abreus, provincia Cienfuegos. Cuba. E-mail: dagne@dmsabreus.cfg.sld.cu

^{II} Máster en Ciencias en Bioética de la Universidad de Murcia. Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora e Investigadora Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. Cuba.

^{III} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Centro Provincial de Genética de Cienfuegos. Cuba.

^{IV} Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. Cuba.

^V Licenciada en Educación. Profesor Instructor. Dirección de Educación Municipal de Abreus. Cuba.

Introducción

El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, que forma parte del Programa Nacional de Atención a la Salud Materno-Infantil, puso en marcha desde sus primeros momentos, a través de la infraestructura del sistema nacional de salud, programas asistenciales de acceso universal y gratuito. Sin embargo, a partir del año 2003 se ha producido una verdadera revolución en el acercamiento de los servicios de Genética Médica a la atención primaria de salud, lo cual ha sido un logro importante como parte de un nuevo programa para el desarrollo de la Genética Médica en Cuba. Dentro de este programa se destaca la formación de profesionales en maestrías de asesoramiento genético, a partir fundamentalmente de médicos especialistas en Medicina General Integral y Licenciados en Enfermería, la creación de los centros municipales de desarrollo de la Genética Médica, y la puesta en marcha de consultas de asesoramiento genético en todas las áreas de salud del país.¹ El proceso de formación del asesor genético incluye el diseño de investigaciones de carácter central y nacional. Como parte de dicho proceso, se inició la realización de investigaciones en cada municipio y provincia del país, que entre otros propósitos, pretenden evidenciar la importancia del asesoramiento genético como instrumento de prevención en el nivel primario de salud.² Este trabajo forma parte de uno de esos proyectos. (Iris Rojas Betancourt. Diseño del proyecto central de la 8va edición de la Maestría de Asesoramiento Genético: Evaluación del programa de genética médica, la efectividad del asesoramiento genético y los criterios éticos en una muestra de la población cubana. Comité Académico de la Maestría de Asesoramiento Genético. Centro Nacional de Genética Médica, 2007).

En el Municipio Abreus, provincia Cienfuegos, se creó en el año 2003, un centro municipal de desarrollo de la Genética Médica que contó inicialmente con un asesor genético, y luego se formaron otros dos entre los años 2005 y 2006. Se creó una consulta integral de Genética Médica, en el área de salud, con el objetivo esencial de localizar a todas las familias con riesgo genético, ofrecer estudios prenatales y postnatales a los que lo requerieran, para llegar a un diagnóstico lo más preciso posible y orientar la atención médica. Antes de esa fecha los servicios se prestaban a nivel provincial con la colaboración de médicos de la familia y de una enfermera encargada de atender el programa de Genética Médica por cada municipio. Las enfermedades genéticas son de severidad variable, incurables y un tratamiento satisfactorio no siempre puede alcanzarse. De manera que en la situación

actual, los medios más efectivos de prevención se sustentan en el asesoramiento genético.⁴ Este es un proceso de comunicación acerca de los problemas humanos asociados con la ocurrencia, o riesgo de recurrencia de un desorden genético en una familia, y es un accionar muy importante en la genética porque permite intervenir tempranamente y desarrollar estrategias que van encaminadas a mejorar la calidad de vida y lograr una dinámica familiar adecuada.^{3,4} Tener conocimiento del impacto de la efectividad del asesoramiento genético en familias afectadas por enfermedades genéticas o defectos congénitos y el nivel de satisfacción de los pacientes o familiares de los mismos, es fundamental para trazarnos nuevas estrategias, por lo que nos propusimos analizar el comportamiento de indicadores de efectividad del asesoramiento genético y satisfacción en el municipio Abreus, provincia Cienfuegos, en el periodo 2004-2007.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo de corte trasversal. Se seleccionaron mediante un muestreo no probabilístico, 50 familias del municipio Abreus con la característica de que fueron atendidas en los servicios de Genética Médica en el periodo 2004-2007, es decir después de creado el nuevo centro municipal. Los motivos por los que fueron atendidas estas familias fueron las siguientes: interrupción de embarazo por defecto congénito (6 familias); un hijo con un defecto congénito (7 familias); antecedentes de alguna enfermedad hereditaria en la familia (7 familias); algún miembro de la familia con discapacidad de causa genética (7 familias); antecedentes en la familia de algún niño fallecido con defecto congénito o enfermedad hereditaria (4 familias); una gestante de la familia se realizó el diagnóstico prenatal por edad materna avanzada (11 familias); una gestante de la familia no se realizó el diagnóstico prenatal con edad materna avanzada (8 familias).

Estas familias fueron visitadas y se les aplicó una entrevista estructurada a 109 miembros de ellas, previo consentimiento informado de pacientes y familiares. Se emplearon 5 instrumentos diseñados por la autora del proyecto central de la maestría, que fue referido anteriormente como comunicación personal. El primero estuvo diseñado para el análisis de la información genética recibida, el segundo para recoger la información acerca de las decisiones tomadas, por ejemplo: si consideró en el momento de la entrevista que fueron acertadas, su actitud, la respuesta al tratamiento u orientación, la ocurrencia de eventos que pudieron estar influidos por el problema por el que

fue atendido, tales como: divorcios, abandono del trabajo, conflictos familiares, o descenso en el nivel de vida.

El tercer instrumento fue para gestantes que se realizaron diagnóstico prenatal y sus familiares: acerca de si la decisión de realizarse la prueba fue tomada por la propia gestante o influida por otras personas, la información recibida antes de la prueba y el consentimiento informado, la información de los resultados y la interpretación de los mismos, así como el nivel de satisfacción después de haber terminado el proceso.

El cuarto fue para gestantes con indicación de diagnóstico prenatal, que no se los realizaron, y recogió las experiencias anteriores con amniocentesis u otros procederes similares, la causa de la no realización del diagnóstico prenatal, si hubo avanzada edad gestacional, si hubo problemas obstétricos, si la decisión estuvo influenciada por: creencias religiosas, temor al proceder obstétrico, subestimación del riesgo genético, presiones familiares, u opiniones de otros profesionales; y si hubo acciones por parte del servicio de genética u otras instancias para influir en su decisión.

El quinto instrumento abordó la satisfacción con el servicio de asesoramiento genético: si conoce de la existencia de un servicio municipal o provincial de Genética Médica; si conoce a los asesores genéticos de su municipio; cómo llegó al servicio de genética; si considera beneficiosa la atención en el servicio de genética para el paciente y sus familiares; si cree que el manejo de la información por parte del equipo médico que los atendió fue respetuoso, informal, muy adecuado, o irrespetuoso; y sobre las características de la atención médica que se les ha dado en los servicios de Genética Médica.

Las variables, definidas en el proyecto, fueron evaluadas de la siguiente forma:

El nivel de conocimiento del problema por el cual la persona recibió asesoramiento genético fue calificado de bien cuando la persona entrevistada manifestaba conocer como surgió la enfermedad en su familia, si tenía carácter genético o hereditario, quienes tenían riesgo en su familia, probabilidad de recurrencia y si podía ser o no evitado en el futuro. Fue calificado de regular cuando no se cumplían parcialmente estos conocimientos, y mal cuando no tenía estos conocimientos.

La racionalidad de la decisión fue en general calificada de muy racional cuando las decisiones tomadas por estas personas se sustentaron sobre la base de un conocimiento real de su problema. Aquellos clasificados como moderadamente racional, fueron gestantes que tuvieron temor al proceder obstétrico. Se calificó como poco racional, los casos en que la negación del

diagnóstico prenatal citogenético estuvo supeditada a presiones externas.

La habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de la decisión tomada fue calificada como buena cuando de forma general no presentaron desajustes emocionales ni laborales, no existieron conflictos familiares, manteniéndose el mismo nivel de vida, mientras que se calificó de regular cuando se presentaron algunos de estos problemas. Se calificó de mal cuando estaban presentes la mayoría de los problemas antes mencionados.

En cuanto a la satisfacción con los servicios de genética, se consideró como buena cuando los encuestados se sintieron protegidos, orientados, ayudados y coincidieron en que la labor del asesor genético fue adecuada. Se calificaron de regular cuando no cumplían parcialmente estos requisitos. Se calificaron de mal cuando las opiniones fueron negativas o de rechazo al servicio.

Los datos obtenidos se procesaron con el paquete de análisis estadístico SPSS versión 15.0.

Resultados

Las características sociodemográficas de las personas entrevistadas se muestran en la tabla 1. En la muestra predominó el sexo femenino, en concordancia con el hecho de que son las mujeres las que más acuden a los servicios de genética médica para el seguimiento del embarazo con riesgo incrementado para algún defecto congénito o enfermedad genética. Por esta razón, 26 casos obtenidos como propósitos, son mujeres que fueron atendidas en el servicio. De ellas, 11 se realizaron el diagnóstico prenatal citogenético por edad materna avanzada o por alguna otra condición que incrementaba el riesgo de cromosomopatía. Los encuestados del sexo masculino fueron padres de familias con enfermedades genéticas o con algún defecto congénito, excepto un propósito que recibió atención en el servicio de genética por tener una enfermedad genética. También predominó el grupo de edades de 36 a 50 años. Podemos señalar que el 90,8% de los individuos encuestados tienen un grado de escolaridad igual o mayor al noveno grado, lo que facilitó la realización de nuestro trabajo. La mayoría de las parejas tenían hijos vivos, 4 parejas tuvieron hijos fallecidos por enfermedades genéticas: 2 por Síndrome Down con cardiopatía, lo que fue la causa del fallecimiento, 1 por cardiopatía congénita aislada y otro por Fibrosis Quística.

En la tabla 2 se muestran los resultados sobre el conocimiento del problema que motivó su asistencia al servicio de Genética Médica. El mayor número de pacientes encuestados demostró tener un nivel de conocimiento bueno (92,5%); dominan varios aspectos

acerca de la patología. La labor de nuestro personal ha tenido aceptación en la mayoría de los pacientes y sus familiares ayudándoles a comprender el curso probable de su enfermedad así como el manejo disponible.

Tabla 1. Características sociodemográficas de las familias y miembros de las mismas, incluidas en el estudio, Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

VARIABLES		TOTAL	%
Familias incluidas	Número de familias	50	100
	Número de miembros	109	100
Parientes entrevistados	Propósitos	27	24,8
	Familiares de primer grado	51	46,8
	Familiares de segundo grado	11	10,0
	Familiares de tercer grado	0	0
Edad	Parejas	20	18,4
	Menores de 20 años	1	0,9
	De 20 a 35 años	23	21,1
	De 36 a 50 años	68	62,4
	Más de 50 años	17	15,6
Escolaridad	Menos grado 9	10	9,2
	Grado 9	45	41,3
	Técnico medio ó Bachiller	41	37,6
	Universitarios	13	11,9
Sexo	Femenino	71	65,1
	Masculino	38	34,9
Color de la piel	Blanca	86	78,9
	Mestiza	3	2,8
	Negra	20	18,3
Familia con hijos	SI	Vivos	40
		Muertos	4
	NO		6
			12

Fuente: Datos primarios de las encuestas

Tabla 2. Nivel de conocimientos sobre el problema de salud, Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

VARIABLE	NIVEL DE CONOCIMIENTOS		
	SOBRE		
	EL PROBLEMA DE SALUD		
Calificación	Bien	Regular	Escasa
(%)	92,5	3,0	4,5

Fuente: Datos primarios de la investigación.

En la tabla 3 se aprecian los resultados acerca de la racionalidad de la decisión. Predominaron los que calificaron como muy bien en cuanto a la racionalidad de la decisión para un 95,4%. Aquellos clasificados como moderadamente racional fueron gestantes que tuvieron temor al proceder obstétrico y poco racional los casos en que la negación del diagnóstico prenatal citogenético estuvo supeditada por presiones externas. En un caso, el esposo de una embarazada con

edad materna avanzada, no aceptó que se realizara la amniocentesis.

Los resultados sobre la habilidad para enfrentar el problema y la repercusión a largo plazo de la decisión tomada se muestran en la tabla 4. La calificación fue buena para la mayoría (97,2%), porque de forma general no presentaron desajustes emocionales ni laborales, ni existieron conflictos familiares manteniéndose el mismo nivel de vida.

Tabla 3. Racionalidad de la decisión, Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

VARIABLE RACIONALIDAD DE LA DECISIÓN			
Calificación	Muy racional	Moderadamente racional	Poco racional
(%)	95,4	2,8	1,8

Fuente: Datos primarios de la investigación.

En la tabla 5 se muestran los resultados sobre el nivel de satisfacción por los servicios. Predominó el número de entrevistados que lo calificaron como bueno (97,3%). Los que calificaron como de satisfacción regular, plantearon dificultades en la accesibilidad

Tabla 4. Efectividad del asesoramiento genético: habilidad y repercusión, Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

VARIABLE HABILIDAD Y REPERCUSIÓN			
Calificación	Bien	Regular	Mal
(%)	97,2	2,8	0

Fuente: Datos primarios de la investigación.

al seguimiento de las enfermedades de los pacientes asesorados por otras especialidades que no están disponibles en el municipio. Solo un paciente lo calificó como mal pues tenía una expectativa mayor en relación con el servicio.

Tabla 5: Satisfacción con los servicios de Asesoramiento Genético, Abreus, provincia Cienfuegos: 2004-2007.

Calificación	SATISFACCIÓN					
	Buena		Regular		Mal	
	No.	%	No.	%	No.	%
%	106	97,3	2	1,8	1	0,9

Fuente: Datos primarios de la investigación.

Discusión

Los resultados encontrados concuerdan con los esperados dadas las nuevas condiciones de la prestación de los servicios de Genética Médica en el municipio. No obstante, se identificaron los puntos débiles en los cuales es necesario continuar trabajando para mejorar la calidad del servicio e incrementar la calidad del asesoramiento genético, perfeccionar la organización de los servicios y la utilización de los recursos materiales y garantizar la formación continuada de los profesionales que trabajan en el mismo.

Los resultados en cuanto al nivel de conocimientos, coinciden con la literatura revisada donde se comenta que se han realizado estudios anteriores y estos han demostrado que la mayoría de los individuos que han recibido asesoramiento genético conservan un recuerdo razonable de la información suministrada, especialmente si esta se reforzó con una hoja informativa o una consulta posterior, o había un conocimiento previo en la familia acerca de la afección.⁵⁻⁷

Aunque en este estudio, la mayoría de los asesorados demostraron tener una idea correcta de la magnitud del riesgo, tuvieron dificultades cuando trataban de recordar el valor numérico del riesgo predicho en tér-

minos de probabilidad. En un estudio realizado por la Dra. Rojas, en Ciudad de La Habana, en un grupo de mujeres miembros de parejas de alto riesgo, después de 1 a 3 años de haber recibido asesoramiento genético se encontró una adecuada retención de los conocimientos.⁸ Asimismo, Martín y Casas en un estudio realizado en mujeres que habían recibido asesoramiento genético, encontraron que el 46,9% de las encuestadas, calificaron con una respuesta adecuada.⁶ La racionalidad de la decisión tomada por la muestra estudiada demuestra que la alternativa asumida por estas personas está sobre la base de un conocimiento real de su problema y lo lleva a tomar la decisión más razonable.

Nuestros resultados muestran la satisfacción que tienen los pacientes y familiares con los servicios de asesoramiento genético en el municipio, los encuestados reafirman que se sienten protegidos, orientados, ayudados y coinciden en que la labor del asesor genético es esmerada; resultados similares fueron encontrados por Vega H en el municipio San Antonio del Sur.⁹ La metodología en la selección de la muestra, los instrumentos utilizados y la definición de variables, permitieron medir estas últimas y reflejar la opinión

de los pacientes. Este conjunto de herramientas para medir la efectividad del asesoramiento genético y la satisfacción, puede constituir una estrategia aplicable en otros períodos de tiempo o en otros territorios, para monitorear el estado de opinión de los pacientes y familiares. El propio proceso de entrevistas, constituyó una rica experiencia de acercamiento a las necesidades y opiniones de la población.

Consideramos que los resultados también reflejan el impacto positivo que ha tenido en la población el mejoramiento de los servicios de asesoramiento genético y de genética médica en general, introducidos a partir de la creación del servicio municipal para el desarrollo de la Genética Comunitaria en Abreus, provincia Cienfuegos, a partir del año 2003.

Referencias bibliográficas

- 1- Marcheco Teruel B. La Genética en la Salud Pública. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(1):5-6.
- 2- González Lucas N, Lantigua Cruz A. Diseño de proyectos de investigación en la Maestría en Asesoramiento Genético: Su impacto en la Medicina Comunitaria. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(2):58-62.
- 3- Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004.
- 4- Pinto Escalante D, Ceballos Quintal JM, Castillo Zapata I, López Ávila MTJ. Fundamentos y actualidades del asesoramiento genético. Rev Biomed Mérida [en línea] 2001[fecha de acceso 12 de mayo de 2008];12(3). URL disponible en: http://scielo-mx.bvs.br/scielo.php?pid=S0188-493X200100030006&script=sci_arttext
- 5- Mueller R F, Young I D. Emery's. Genética Médica. 10^a ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2001.
- 6- Martín Ruiz MR, Casas Buchillón J. Conocimientos sobre Sicklemia y riesgo genético en portadores sanos que habían recibido asesoramiento genético. Rev Habanera Ciencias Médicas [en línea] 2006 [fecha de acceso 12 de mayo de 2008];5(4). URL disponible en: http://www.ucmh.sld.cu/rhab/vol5_num4/rhcm09406.htm
- 7- Martín Ruiz MR, Duany Frómeta E, Domínguez Mena M, Alfonso Díaz K, Santana Hernández ME, Viñales Pedraza MI. Anemia Falciforme: Conocimientos y percepción actual del riesgo en jóvenes detectados al nacimiento como portadores sanos. Rev Cubana Genet Comunit. 2008;2(3):44-51.
- 8- Rojas I. Efectividad del asesoramiento genético en parejas de alto riesgo para la Anemia por Hematíes Falciformes. Rev Cubana Ginecol-Obstet. 1989;15(4):285-94.
- 9- Vega Lima H. Imparto social del asesoramiento genético en la población del municipio San Antonio del Sur. Rev Cubana Genet Comunit. 2006; Suplemento Especial:p122.