

## **Riesgo preconcepcional genético como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil**

Preconception genetic risk as a prevention tool in mother and child care

Yoni Tejeda Dilou<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0001-9381-5302>

Yudith Macías González<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5973-6130>

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba, Policlínico Universitario “José Martí Pérez”. Santiago de Cuba, Cuba.

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

### **RESUMEN**

**Introducción:** El primer programa de prevención para las enfermedades genéticas y defectos congénitos en Cuba se logra cuando el programa de Atención Materno Infantil alcanza el máximo de condiciones en 1981.

**Objetivo:** Incrementar los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético en el personal de enfermería

**Métodos:** Se realizó un estudio cuasi experimental de tipo intervención educativa en enfermería en el Policlínico Universitario “José Martí Pérez” sobre la identificación de los factores de riesgo preconcepcional genético, en Santiago de Cuba, en el segundo semestre del 2017. El universo estuvo constituido por la plantilla física de la institución (150 enfermeras), seleccionando una muestra por conveniencia de 34 enfermeras en el Grupo Básico de Trabajo # I (GBT); se procedió a la aplicación del instrumento de evaluación para identificar las necesidades de aprendizaje sobre los riesgos genéticos, diseñando y aplicando un Programa de Capacitación, evaluando antes y después de la intervención.

**Resultados:** Predominaron las enfermeras generales de más de 50 años con conocimientos inadecuados, antes de la intervención, sobre los elementos que influyen, el momento en que acontece el riesgo preconcepcional genético, así como, los conocimientos sobre el riesgo prenatal, en el recién nacido y en las enfermedades comunes.

**Conclusiones:** Luego de aplicada la estrategia de intervención se lograron elevar los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético en algunos miembros de la muestra, que incorporaron lo aprendido a las diferentes actividades y procesos asistenciales en la comunidad.

**Palabras clave:** Atención de enfermería; riesgos genéticos; enfermería.

## ABSTRACT

**Introduction:** The first Cuban program for prevention of genetic diseases and defects was started when the mother and child care program achieved an optimal status in the year 1981.

**Objective:** Broaden knowledge about preconception genetic risk among the nursing personnel.

**Methods:** A quasi-experimental study was conducted based on an educational intervention in nursing at José Martí Pérez University Polyclinic. The study aimed to identify preconception genetic risks in Santiago de Cuba during the second semester of 2017. The study universe was the physical payroll of the institution (150 nurses), of whom 34 from Basic Work Team (BWT) No. 1 were selected by convenience sampling. The evaluation tool was applied to identify learning gaps related to genetic risks. Next, a training program was designed and applied. Participants in the study were evaluated before and after the intervention.

**Results:** A predominance was found of general nurses of over 50 years' experience with poor pre-intervention knowledge about the factors involved in preconception genetic risks and the moment when such risks occur, or about prenatal and newborn risks and common diseases.

**Conclusions:** Upon application of the intervention strategy, knowledge about preconception genetic risk was broadened among some members of the sample, who incorporated the newly-acquired information into the various community care activities and processes.

**Keywords:** nursing care, genetic risks, nursing.

Recibido: 20/11/2018

Aceptado: 26/06/2019

## INTRODUCCIÓN

Según lo propuesto por el Grupo Consultivo de la OPS para la prevención y el control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos en 1984, uno de los objetivos de los Servicios de Genética es "Reducir la prevalencia de enfermedades genéticas y defectos congénitos al nacimiento". Así, se inició el Programa Nacional para el diagnóstico manejo y prevención de las enfermedades genéticas y defectos congénitos (DC), en la provincia de La Habana, al igual que en el resto del país como parte integral de los servicios asistenciales universales de salud, con interrelación mancomunada con la atención secundaria para establecer la Red Nacional de Genética Comunitaria en Cuba.<sup>(1,2)</sup>

A nivel mundial, al menos 7,6 millones de niños nacen cada año con malformaciones genéticas o congénitas graves; el 90 % de esos niños nacen en países de ingresos medios o bajos. En el mundo desarrollado, los trastornos genéticos y congénitos son la segunda causa más frecuente de mortalidad infantil y en la niñez, con una prevalencia al nacer de 25-60 por cada 1000 nacidos vivos, la asociación de estas condiciones genéticas a factores de riesgos específicos puede cambiar y modificar este panorama.<sup>(3,4)</sup>

En Cuba, los últimos 15 años han estado marcados por el desarrollo de profundas transformaciones en el Sistema Nacional de Salud, intensificando el perfeccionamiento y consolidación de la Atención Primaria de Salud, acompañado de nuevas tecnologías y el acercamiento e incremento de los servicios especializados a la población.<sup>(5,6)</sup>

Como estrategia nacional, desde inicios de la década del 80 del pasado siglo comenzaron los primeros pasos para la organización de los servicios de genética, que ya en este momento consta de programas para la atención preconcepcional, prenatal y posnatal de la población, diseñados en dos modalidades: los servicios asistenciales-preventivos de base individual-familiar y los programas de prevención de base poblacional.<sup>(7,8)</sup>

Los servicios de genética médica están organizados en una red distribuida por todos los municipios del país, a su vez, están integrados por genetistas clínicos, asesores genéticos (especialistas en Medicina General Integral y Licenciados en Enfermería) y otros especialistas afines (obstetras, pediatras, defectólogos, ultrasonografistas, inmunólogos, biólogos).<sup>(6,7)</sup>

Para lograr sus objetivos preventivos, los servicios de genética médica tienen como prioridad la identificación y caracterización del riesgo genético en todas sus vertientes: reproductiva/preconcepcional, prenatal y posnatal.<sup>(8)</sup>

Aumentar la calidad de vida de los pacientes en edad reproductiva, mediante la identificación y dispenzarización del riesgo preconcepcional genético en enfermería, es una prioridad del

Ministerio de Salud Pública en la Atención Primaria de Salud. Por ello, nos motivamos a realizar esta investigación, con el objetivo de incrementar los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio cuasi experimental de tipo intervención educativa en el personal de enfermería, del Policlínico Universitario “José Martí Pérez”, en el año 2017. Se identificó la necesidad de aprendizaje, y se diseñó una estrategia de intervención (Programa de Capacitación) y la evaluación de los resultados.

El universo estuvo constituido por los 150 enfermeros de la plantilla física del Policlínico Universitario “José Martí Pérez”. Se seleccionó una muestra por el método aleatorio simple a través del programa EPIDAT de 34 enfermeras(os) que cumplieron los criterios de selección en los Grupos Básicos de Trabajo del policlínico, con un nivel de confianza de 95,5 % por 100 y un error de muestreo de  $\pm 2$  por 100.

Criterios de inclusión:

- Ser personal de enfermería del Policlínico Universitario: “José Martí Pérez”.
- Voluntariedad de participación.
- Estar dispuesto a mejorar la calidad de vida de estos pacientes y su producto.
- Permanencia en el área durante el tiempo que dure la investigación.

Criterios de exclusión:

- Personal de enfermería que no fuera plantilla del área de salud y se encontrara prestando servicios en la misma.
- Ausencias a una o más actividades educativas.

Se analizaron las siguientes variables: edad del personal de enfermería, años de servicios en la actividad, lugar donde realizan la actividad, conocimientos sobre el momento en que acontece el riesgo preconcepcional genético, conocimientos sobre el riesgo prenatal, postnatal (recién nacido) y en las enfermedades comunes, conocimientos sobre las acciones de enfermería en el riesgo preconcepcional genético.

La investigación se diseñó con rigor científico para garantizar no cometer errores en el diseño metodológico, se tuvieron en cuenta las cualidades de veracidad, pertinencia y competencia de los investigadores.

La realización de esta investigación, se dividió en 3 etapas:

- 1- Etapa diagnóstica
- 2- Etapa de intervención
- 3- Etapa de evaluación.

### **Etapa diagnóstica**

Se inició con la selección del personal de enfermería, se recogió su solicitud y aprobación a participar en el estudio, mediante el consentimiento informado. Posteriormente, se procedió a la aplicación de un instrumento evaluativo para explorar los conocimientos del personal de enfermería sobre el riesgo preconcepcional genético. El instrumento evaluativo fue elaborado y validado en coordinación con un grupo de expertos integrado por master en enfermería, enfermeros asesores genéticos, genetistas clínico y especialistas en Medicina General Integral y otros profesionales de experiencia como psicólogos. Se clasificaron los conocimientos antes y después de la intervención mediante la encuesta clave.

### **Etapa de intervención**

Se diseñó un programa de capacitación acerca de la identificación del riesgo preconcepcional genético para el personal de enfermería, teniendo en cuenta la necesidad de aprendizaje, la utilización de diversas Formas de Organización de la Enseñanza (FOE) y técnicas participativas. Fue concebido con un plan temático para 12 semanas y una frecuencia de 2 horas semanales, para un total de 24 horas.

### **Etapa de evaluación**

Después de concluir la última clase, 6 meses después, se procedió a repetir el instrumento evaluativo, dirigido a incrementar los conocimientos obtenidos sobre la identificación del riesgo preconcepcional genético en el personal de enfermería.

Se realizó una profunda revisión bibliográfica del tema en la biblioteca del Centro de Información de Santiago de Cuba y los sistemas computarizados allí instalados, además de una búsqueda en Infomed e Internet.

La recolección de los datos primarios se efectuó mediante la aplicación del instrumento evaluativo, antes y después de la intervención.

La información se procesó de forma computarizada (Epinfo 6), para lo cual se creó una base de datos que permitió confeccionar tablas de contingencia de doble entrada, donde se aplicó porcentaje como medida de resumen.

La diferencia estadística de las variables se analizó mediante la prueba de McNemar, con un 95 % de confiabilidad en todas las tablas, y donde hubo condiciones para su significación:

$$Mc = \frac{(a-d-1)^2}{a+b}$$

a: de adecuada a inadecuada.

b: de adecuada a adecuada.

c: de inadecuada a inadecuada.

d: de inadecuada a adecuada.

Se analizó toda la información obtenida a través de la descripción de cada tabla y estableciendo comparaciones con otros estudios que permitieron arribar a conclusiones y emitir recomendaciones.

## RESULTADOS

En la tabla 1 se analizó la distribución del personal de enfermería según edad y calificación técnica en el Grupo Básico de Trabajo # I del Policlínico Universitario “José Martí Pérez”, predominaron las enfermeras generales de más de 51 años (12; 35,2 %), seguidas de las licenciadas entre 41-50 y 31-40 años (10; 29,4 % y 6; 17,6 %, respectivamente).

**Tabla 1-** Distribución del personal de enfermería según edad y calificación técnica

Edad	Escolaridad									
	General		Licenciadas		Posbásicos		Especialidad		Total	
	No	%	No	%	No	%	No	%	No	%
20-30	1	2,9	1	2,9	0	0	0	0	2	2,9
31-40	0	0	6	17,6	3	8,8	0	0	9	26,4
41-50	0	0	3	29,4	0	0	8	2,9	11	32,3
Más de 51	12	35,2	0	0	0	0	0	0	12	35,2
Total	13	38,2	17	50	3	8,8	1	2,9	34	100

En la tabla 2 se analizaron los conocimientos sobre los elementos que incluye el riesgo preconcepcional genético, antes y después de la intervención. Los conocimientos fueron inadecuados antes de la intervención en 29 enfermeras (85,2 %), después de la intervención se modificaron y fueron adecuados en 31 enfermeras (91,2 %), según prueba de hipótesis de McNemar.

**Tabla 2-** Conocimientos sobre los elementos que incluye el riesgo preconcepcional genético

Conocimientos	Antes		Después	
	No	%	No	%
Adecuado	5	14,2	31	91,2
Inadecuado	29	85,2	3	8,8
Total	34	100	34	100

En la tabla 3 se evaluaron los conocimientos sobre el momento en que acontece el riesgo preconcepcional genético, antes y después de la intervención. Antes de la intervención, los conocimientos fueron inadecuados en 32 enfermeras (94,1 %), después de la intervención se comportaron inversamente proporcional (adecuados en 30 enfermeras, 88,2 %), según arroja la prueba de hipótesis de McNemar.

**Tabla 3-** Conocimientos sobre los momentos en que acontece el riesgo preconcepcional genético

Conocimiento	Antes		Después	
	No	%	No	%
Adecuado	2	5,9	30	88,2
Inadecuado	32	94,1	4	11,8
Total	34	100	34	100

En la tabla 4 se evaluaron los conocimientos sobre riesgo preconcepcional genético prenatal, antes y después de la intervención. Antes de la intervención los conocimientos fueron inadecuados en 25 enfermeras (73,5 %) y después de la intervención, con la aplicación prueba hipótesis de McNemar, se logró alcanzar un conocimiento adecuado en 31 enfermeras (91,2 %).

**Tabla 4-** Conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético prenatal

Conocimiento	Antes		Después	
	No	%	No	%
Adecuado	9	26,5	31	91,2
Inadecuado	25	73,5	3	8,8
Total	34	100	34	100

En la tabla 5 se evaluaron los conocimientos sobre riesgo preconcepcional genético del recién nacido, antes de la intervención los conocimientos fueron inadecuados en 22 enfermeras (64,8 %) y después de la intervención se logró alcanzar un conocimiento adecuado en 32 enfermeras (94,1 %),

**Tabla 5-** Conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético del recién nacido

Conocimiento	Antes		Después	
	No	%	No	%
Adecuado	12	35,2	32	94,1
Inadecuado	22	64,8	2	5,9
Total	34	100	34	100



En la tabla 6 se evaluaron los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético poblacional en función de las enfermedades comunes. Antes de la intervención los conocimientos fueron inadecuados en 29 enfermeras (85,2 %) y después de la misma, los conocimientos fueron adecuados en 31 enfermeras (91,2 %).

**Tabla 6-** Conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético poblacional en función de las enfermedades comunes

Conocimiento	Antes		Después	
	No	%	No	%
Adecuado	5	14,2	31	91,2
Inadecuado	29	85,2	3	8,8
Total	34	100	34	100

Se encontró que la proporción del personal de enfermería que tenía conocimientos mejoró después de aplicada la estrategia de capacitación, con un nivel de confiabilidad de un 95 %, con la aplicación de la prueba de probabilidad de McNemar ( $p < 0,05$ ).

## DISCUSIÓN

El personal de enfermería que participó contaba con un nivel de escolaridad alto, lo que les permitió comprender todas las informaciones brindadas en los talleres. Sus años de trabajo en los diversos puestos de la Atención Primaria de Salud permitió reconocer sus experiencias y a su vez explorar sus conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético.

El personal de enfermería refirió tener conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético, con brechas epistemológicas que hace que se convierta en una problemática presente con repercusión desde el punto de vista personal y social en la vida reproductiva de la mujer, lo cual coincide con otros autores sobre la importancia de la capacitación continua y la superación profesional en enfermería.

Es prioridad en el trabajo del personal de enfermería que presta servicios en los Equipos Básicos de Salud en los Consultorios Médico de la familia velar por la identificación de los elementos y el momento en que acontece el riesgo preconcepcional, así como la prevención prenatal postnatal y poblacional en las mujeres en edad fértil.

Toda estrategia que se diseñe para el manejo, el control y la prevención de los riesgos preconcepcional genético debe estar sustentada sobre la base de la intersectorialidad, y cumplir los principios de accesibilidad de la salud pública en la población en general como política diseñada del Sistema Nacional de Salud Pública. Dicha política ha luchado por elevar el nivel científico del personal de enfermería con la creación de diferentes escuelas, inicialmente técnicas, hasta la Universidad de Enfermería; además, ha desarrollado diplomados, especialidades, maestrías y doctorados en enfermería para lograr una atención integral a los pacientes en los diferentes niveles de atención, lo cual coincide con otras investigaciones de la atención comunitaria y la atención integral a la mujer.<sup>(7,8)</sup>

Durante más de 40 años el Ministerio de Salud Pública ha estado enfrascado en la búsqueda de soluciones por medio de las investigaciones científicas. El resultado de esta labor conjunta ha contribuido al desarrollo de las ciencias médicas, científicas y pedagógicas en Cuba y ha permitido elevar el rigor científico de la labor asistencial de enfermería, en función de la atención integral del paciente en los diferentes riesgos preconceptionales existentes para las pacientes, la familia y sus productos, lo cual coincide con lo planteado por *González*.<sup>(9)</sup>

Algunas investigaciones y autores identifican entre los factores que afectan el riesgo preconcepcional, a los sociales, culturales, políticos, económicos, psicológicos y de género de una comunidad, los cuales influyen sobre la incidencia de la integridad materno infantil. Por otro lado, se hace necesario conocer el diagnóstico de la situación de salud con las particularidades del riesgo preconcepcional genético por el Equipo Básico de Salud para guiar las intervenciones de enfermería comunitaria sobre el tema de la investigación.<sup>(10,11,12)</sup>

Podemos concluir que, luego de aplicada la estrategia de intervención, se logró elevar los conocimientos sobre el riesgo preconcepcional genético en algunos miembros de la muestra, que incorporaron lo aprendido a las diferentes actividades y procesos asistenciales en la comunidad.

### **Agradecimientos**

A la profesora Melcis Rosales Armas, por su ayuda en la redacción del manuscrito.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Blanco Pérez Irenia, Mitjás Torres María del Carmen, Miñoso Pérez Sahily, Barroso Gázquez Caridad, Socarrás Gámez Ada. Resultados en el diagnóstico prenatal citogenético en Pinar del Río. *Rev Ciencias Médicas*. 2013 [acceso: 24/03/2017];17(6):87-95. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-31942013000600009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000600009&lng=es)
2. Pachajoa H, Villota VA, Cruz LM, Ariza Y. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad. Cali, Colombia: Editorial Biomédica; 2015 [acceso: 12/01/2018];35:227-34. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v35i2.2295>
3. OMS. Anomalías congénitas. 2015 [acceso: 23/09/2016]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
4. Sánchez Rodríguez JR, Aguayo Cuevas CP, Galdames Cabrera LG. Desarrollo del conocimiento de enfermería, en busca del cuidado profesional. Relación con la teoría crítica. *Revista Cubana de Enfermería*. 2017 [acceso: 13/2/2019];33(3). Disponible en: <http://www.revenfermeria.sld.cu/index.php/enf/article/view/2091>
5. Betancourt Betancourt GJ. Limitación del esfuerzo terapéutico y principios bioéticos en la toma de decisiones. *Rev Hum Med*. 2014 [acceso: 23/09/2016];14(2). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727-81202014000200011](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202014000200011)
6. Cuba. MINSAP. Anuario Estadístico. La Habana: Dirección Nacional de Estadísticas; 2016.
7. Taboada Lugo N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. *Revista Humanidades Médica*. 2017 [acceso: 5/01/2018];17(1). Disponible en: <http://www.humanidadesmedicas.sld.cu/index.php/hm/article/view/1035/692>
8. Rodríguez Díaz RN. Aborto eugenésico: actitud ante el diagnóstico de un feto malformado. *Dilemata*. 2015 [acceso: 23/09/2016];7(17). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4954381>
9. González Lucas N. Salud sexual y reproductiva y genética médica en Cuba. *Rev. Cubana Genet Comunit*. [Internet]. 2010 [acceso: 12/12/2012];4(1). Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rgc010110.pdf>
10. Dandicourt Ythomas C. El cuidado de enfermería con enfoque en la comunidad. *Revista Cubana de Medicina General Integral*. 2018 [acceso: 8/02/2019];34(1). Disponible en: <http://www.revmgisld.cu/index.php/mgi/article/view/354>

11. Campos Cuevas N, Ruiz Juan Y Montes de Oca Delás L, Pérez Constantén MO. Evaluación del programa de detección de malformaciones congénitas por cuantificación de alfafetoproteína en suero materno. Rev Inf Cient. 2015;91(3):415-23.

12. Amaro Guerra Irlán, Chía Gonzáles Yolán. Algunas consideraciones sobre el uso de la prueba de Mc Nemar en las intervenciones educativas. MEDISAN. 2013 [acceso: 30/03/2019];17(11):9019-24. Disponible en:

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-30192013001100019&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192013001100019&lng=es)

### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

### **Contribuciones de los autores**

*Yoni Tejeda Dilou:* Investigador Principal, participó en la recogida y análisis de los datos, realizó el análisis estadístico y su interpretación en la redacción de resultados, diseño y seleccionó la muestra del estudio, diseñó la recogida de datos, seleccionó la herramienta validada, participó en la revisión bibliográfica de la introducción y en la redacción de los resultados y discusión.

*Yudith Macias Gonzalez:* Colaboró en la recogida de datos, participó en la revisión bibliográfica de la introducción y en la redacción de los resultados y la discusión, colaboró en la redacción de los resultados, la discusión y las conclusiones.