

11216⁵



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
E INVESTIGACION
SECRETARIA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA**

*"ACTITUDES DE LOS MEDICOS ESPECIALISTAS EN
RELACION A LAS PRUEBAS GENETICAS"*

**TRABAJO DE INVESTIGACION
QUE PRESENTA
JOANNA LUCIA DELGADO-FALCON COOPER**

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN

GENETICA MEDICA



MEXICO. D. F.

2002



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

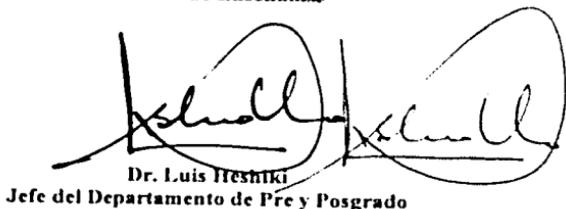
DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

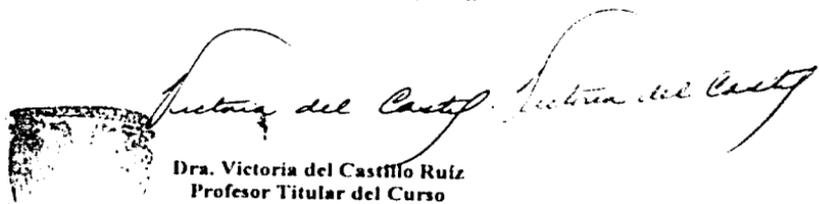
Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

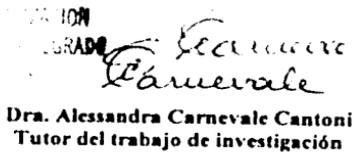
"ACTITUDES DE LOS MEDICOS ESPECIALISTAS EN RELACION A LAS PRUEBAS GENETICAS"


Dr. Pedro Sánchez Márquez
Director de Enseñanza


Dr. Luis Heshiki
Jefe del Departamento de Pre y Posgrado


Dra. Victoria del Castillo Ruiz
Profesor Titular del Curso


DIVISION DE INVESTIGACION


Dra. Alessandra Carnevale Cantoni
Tutor del trabajo de investigación




Dr. Pedro Gutiérrez Castellón
Asesor en metodología y bioestadística

AGRADECIMIENTOS

"¡No existe satisfacción más grande que el haber realizado un sueño que en su inicio parecía inalcanzable!"

A mi padre en su honor, por haber sido el impulso para lograr una más de mis metas, un gran ejemplo a seguir como ser humano y profesionalista, por su apoyo y amor incondicionales y tantas lecciones que trascendieron su vida

A mi madre por luchar para darme la oportunidad de realizar mis sueños, por alentarme a vencer las dificultades y obstáculos del camino a través de su ejemplo de fortaleza y perseverancia. Gracias por siempre estar a mi lado

A mi esposo por ser la luz de mi vida, mi primera pasión, gracias por comprender y respetar la segunda. Te amo

A mi hermana por ser la mejor compañera en la vida, no lo hubiera logrado sin ti

A la Dra. Carnevale, fue un honor realizar este trabajo bajo su tutela. Gracias por hacerme participe de una valiosa aportación para la investigación en genética

A todos aquellos que colaboraron en la realización de este trabajo: Dr. Pedro Gutiérrez, Dra. Elisa Alonso, Dra. Esther Casanueva, Dr. Rubén Lisker

A la Dra. Del Castillo, Ariadna, Esther y Maricarmen por su empeño y dedicación para la formación de genetistas de excelencia

A todos los que comprenden el departamento de genética humana y los laboratorios de biología molecular, cultivo de tejidos y citogenética, gracias por su apoyo

A Conchita por su paciencia y ayuda en todo momento

A Marivi con especial agradecimiento por ser mi compañera de residencia y una gran amiga

A todos los pacientes y sus familiares de quienes tanto aprendí

ÍNDICE

1. Resumen.....	1
2. Antecedentes.....	2
3. Justificación.....	5
4. Objetivos.....	5
5. Hipótesis.....	6
6. Tipo de estudio.....	6
7. Material y Métodos.....	6
8. Análisis de la información.....	7
9. Resultados y discusión.....	7
• Aspectos generales.....	7
• Conocimiento sobre genética.....	9
• Educación en genética.....	9
• Fuentes de la información actual en genética.....	10
• Experiencia clínica con las enfermedades genéticas.....	11
• Referencia de pacientes al genetista y estudios genéticos.....	12
• Confianza para proporcionar el asesoramiento genético.....	13
• Análisis de escenarios y criterios.....	16
• Introducción de programas de tamizaje de poblaciones basado en las pruebas de ADN.....	18
10. Limitantes del estudio.....	19
11. Conclusiones.....	21
12. Referencias.....	23

ANEXOS

1. Cuestionario

ACTITUDES DE LOS MÉDICOS ESPECIALISTAS EN RELACIÓN A LAS PRUEBAS GENÉTICAS.

RESUMEN

Antecedentes. La identificación de genes que son responsables o predisponen a enfermedades está enfrentando al médico al deber de proporcionar información a sus pacientes sobre la posibilidad de realizarse pruebas genéticas y ayudarlos en la toma de decisiones.

Objetivo. Analizar las actitudes de médicos no-genetistas mexicanos, con relación a las pruebas de genética molecular, su impacto en la práctica clínica y el uso de las fuentes de información.

Material y métodos. Se aplicó un cuestionario a una muestra de médicos especialistas (neurólogos, ginecoobstetras, internistas y pediatras) que laboran en cuatro Institutos Nacionales de Salud y en un hospital privado de la Ciudad de México. Se compararon las respuestas con respecto a la especialidad y tipo de hospital en el que laboran (público o privado). Por otro lado, se discutieron las similitudes y diferencias con los resultados de una encuesta igual aplicada a médicos especialistas canadienses.

Resultados y conclusiones. Se entrevistaron un total de 188 médicos, de los cuales 23.4% fueron neurólogos, 22.9% ginecoobstetras, 24.5% pediatras y 27.1% internistas. El 52.5% consideró tener regulares conocimientos sobre genética y 24.8% mínimos; en Canadá 70% considera tener conocimientos adecuados. La mayoría considera muy importante detectar los padecimientos genéticos de sus pacientes, a excepción de los internistas (sólo el 33.3%). Al igual que en Canadá, los médicos ven con mayor frecuencia enfermedades multifactoriales que mendelianas. La mayoría referiría a los pacientes con enfermedades mendelianas al genetista (53-85%), mientras que un porcentaje inferior (7-31%) referiría al genetista los padecimientos multifactoriales. La mayoría (63-90%) estuvo de acuerdo con el uso de pruebas moleculares en diferentes situaciones y se sintió neutral o inseguro para proporcionar asesoramiento genético en tres situaciones, lo cual concuerda con el hecho de que 77% refirió que sus conocimientos sobre genética eran regulares o mínimos. En conclusión, los médicos encuestados están de acuerdo con el uso de pruebas de ADN, pero sus conocimientos sobre genética tienden a ser pobres.

Palabras clave : genética, actitudes, especialistas.

ANTECEDENTES

Propuesto en la década de los ochentas para caracterizar la secuencia completa y localizar a los más de 80,000 genes que se suponía constituían la composición genética del hombre para el año 2005, el proyecto del genoma humano ha avanzado a pasos agigantados. Los espectaculares avances van desde la compleja tarea de crear tanto mapas genéticos así como físicos, con la ayuda de la biología molecular y su reacción en cadena de la polimerasa, sin la cual esto no hubiera sido posible, hasta la creación de compleja tecnología que ahora en cuestión de minutos es capaz de secuenciar los miles de adeninas (A), timinas (T), guaninas (G) y citosinas (C) que conforman al ADN. Comparado en un inicio con la bomba atómica y el proyecto de la NASA que llevó al hombre a pisar la luna (1), el proyecto del genoma humano fue visto como una tarea imposible, poco realista y con grandes implicaciones éticas, sociales y económicas. En una década hemos podido vivir los grandes avances que, a nivel mundial, se han llevado a cabo, gracias a la coordinación de miles de centros de investigación destinados a descifrar el llamado "libro de la vida". El mundo entero pudo ser testigo nuevamente de un hecho histórico, cuando en Febrero del 2001, cuatro años antes de lo previsto, se publicaron simultáneamente en las revistas Science y Nature la secuenciación completa del genoma humano por parte de los dos grupos que encabezan la competitiva carrera de la genómica, los Institutos Nacionales de Salud y la compañía privada Celera Genomics. Para asombro de muchos, los 80,000-100,000 genes previamente propuestos fueron reducidos a 30,000-35,000. Aun queda por descifrar el código por tripletes así como los millones de proteínas para los que estos codifican. La era de la genómica está siendo reemplazada por la "proteómica" y a su vez la genética comparativa y la secuenciación de los genomas de múltiples especies están alcanzando nuevos horizontes para la medicina actual. La aplicación de las nuevas tecnologías de genética molecular, así como la identificación de un número rápidamente creciente de genes responsables de enfermedades mendelianas o bien de genes que intervienen en la etiología de las enfermedades comunes multifactoriales, está revolucionando la práctica médica e influyendo en las responsabilidades de los médicos (2).

La disponibilidad de múltiples pruebas de tamizaje, de diagnóstico y nuevas técnicas para la intervención terapéutica, para un sin fin de enfermedades genéticas conlleva diversos

dilemas éticos así como implicaciones legales y psicosociales tanto para el paciente como para el médico. (3)

Existe poca información sobre el impacto que esto ha causado en los últimos años en la práctica clínica y sobre los conocimientos y actitudes de médicos con respecto a la disponibilidad y uso de pruebas genéticas y del diagnóstico prenatal (4,5,6). Así, a pesar de su disponibilidad, sólo un cuarto de los médicos generales encuestados en el estudio realizado por Firth y colaboradores (6), sabía que existen estudios prenatales en el primer trimestre del embarazo y la mitad no conocía la necesidad de referir tempranamente a las pacientes para dichos estudios. Pocos sentían confianza para ofrecer estudios de diagnóstico prenatal debido a actitudes sobre la terminación del embarazo y sus implicaciones para las parejas. Se observó que los especialistas a cargo de la atención médica de los pacientes afectados son los que tienen mayor conocimiento de la disponibilidad de las pruebas.

En otro estudio (4), se refiere que la poca familiaridad que tiene el médico con respecto a la investigación en genética humana se debe, frecuentemente, a la poca información que recibe durante su formación en la universidad, por la falta de tiempo y la poca relevancia que se da a la genética en la práctica clínica. Este mismo estudio realizado en la Escuela de Medicina de Johns Hopkins, evaluó a 1,795 médicos, incluyendo médicos generales, ginecólogos, pediatras, internistas y psiquiatras y comparó sus conocimientos generales sobre genética, interpretación de árboles genealógicos y uso de probabilidades con los conocimientos que tenían 360 genetistas y consejeros genéticos. Los pediatras mostraron mayor conocimiento en relación con la fibrosis quística, los ginecólogos sobre defectos congénitos y los psiquiatras sobre padecimientos como la depresión. Un tercio de los médicos desconocía la forma de herencia de la fibrosis quística. Los resultados también reflejaron la importancia de cursos previos, el año en que se graduaron y el tipo de práctica profesional.

En la actualidad, los médicos de diferentes especialidades enfrentarán la necesidad de introducir conceptos de genética en la práctica cotidiana y tendrán que proporcionar con mayor frecuencia información a sus pacientes acerca de la existencia y la posibilidad de realizarse pruebas genéticas, así como ayudarlos en la toma de decisiones, ya sea para practicarse una prueba o bien para enfrentar los resultados y escoger acciones de acuerdo a los mismos (3,7). Por lo tanto, es indispensable que el médico actúe en cierta forma como

“genetista” y tenga conocimiento de las bases genéticas de las enfermedades, así como de la disponibilidad de estudios a su alcance, para ofrecer con plena seguridad un tratamiento integral, incluyendo asesoramiento genético para la prevención. (8)

Por ejemplo, con la identificación de genes que predisponen a diferentes tipos de cáncer, los oncólogos se encuentran frente al tema de la susceptibilidad genética al cáncer: ¿quién debe someterse a las pruebas genéticas?, ¿a qué edad?, ¿cuáles son los riesgos de tener un determinado gen?, ¿cómo se debe proporcionar la información al paciente?, ¿quién más debe conocer dicha información?, ¿qué otros miembros de la familia debieran estudiarse?

Estas mismas preguntas surgen con respecto a otros padecimientos con componente genético como la diabetes, la hipertensión arterial, la enfermedad coronaria, entre otras.

Con estas perspectivas, Hunter y cols. en 1998, (8) analizaron el conocimiento y las actitudes de médicos no-genetistas, en el primer nivel de atención, acerca de las pruebas de genética molecular, su impacto en la práctica clínica y el uso de las fuentes de información. Los autores realizaron una encuesta en la provincia de Ontario, Canadá; enviaron por correo el cuestionario a pediatras, ginecoobstetras, internistas y médicos generales y recibieron 905 cuestionarios contestados para su análisis. Cabe señalar, que en la provincia de Ontario los servicios de genética se proporcionan a través de nueve centros mayores y varios pequeños y los servicios de diagnóstico molecular a través de seis laboratorios. Los resultados mostraron que la especialidad, los años desde la graduación, el género y el tipo de práctica clínica (privada u hospitalaria) influyeron en las respuestas de los encuestados. Los pediatras y los gineco-obstetras tuvieron más conocimientos acerca de la genética, más interacciones con los servicios de genética y sustentaron mejor su utilidad. Las fuentes más importantes de conocimientos sobre genética fueron la escuela de medicina y las revistas científicas; hubo diferencias entre las especialidades. La mayoría de los médicos consideró que sus conocimientos de genética eran adecuados, sin embargo la minoría sentía confianza para proporcionar asesoramiento genético. Una proporción relativamente baja (27%) había utilizado los servicios de diagnóstico molecular y conocía cuales servicios estaban disponibles.

En México hay poca información acerca de los conocimientos y actitudes de los médicos no genetistas acerca de la genética y de sus aplicaciones en la práctica médica.

En una encuesta previa (12) aplicada a médicos especialistas de los Institutos Nacionales de Salud (pediatras, internistas, neurólogos y gineco-obstetras) menos del 25% sería capaz de explicar las bases de la ingeniería genética a otra persona, lo cual muestra pobres conocimientos de las nuevas tecnologías moleculares.

Por otra parte, hasta hace muy pocos años, la Genética no formaba parte del curriculum de la mayoría de las Facultades de Medicina del país, y puesto que sólo hay aproximadamente 200 genetistas certificados por el Consejo Mexicano de Genética, las posibilidades de difusión de la especialidad en el país, son limitadas (9,10,11).

Con estos datos se puede especular que los conocimientos acerca de las aplicaciones de la genética médica y de las pruebas de genética molecular, que tienen los médicos especialistas en México, son menores que en países desarrollados.

JUSTIFICACIÓN

Debido a la creciente importancia que está adquiriendo la genética en la medicina actual, así como la mayor confrontación que tendrán los médicos especialistas con pruebas genéticas para padecimientos hereditarios, mendelianos y multifactoriales, el presente proyecto pretende, como primera instancia, aplicar el mismo cuestionario utilizado en Ontario, a médicos especialistas internistas, neurólogos, pediatras y gineco-obstetras que laboran en cuatro Institutos Nacionales de Salud de la Ciudad de México, que son instituciones públicas, de investigación en salud, enseñanza de posgrado y atención médica altamente especializada. Además, se incluyeron médicos de las mismas especialidades que laboran en un hospital privado de especialidades, Médica Sur (MS). Consideramos necesario explorar los conocimientos y actitudes sobre pruebas genéticas con el propósito de planear las necesidades de capacitación y actualización sobre estos temas para los profesionales de la salud.

OBJETIVOS

- Analizar el conocimiento y las actitudes de cuatro grupos de médicos no-genetistas acerca de las pruebas de genética molecular, su impacto en la práctica clínica y el uso de las fuentes de información.

- Analizar el impacto de la especialidad y el tipo de institución en que laboran los encuestados, sobre el conocimiento y las actitudes hacia las pruebas de genética molecular.

HIPÓTESIS

- La especialidad, y el tipo de institución en que laboran los encuestados, son factores que influyen en el conocimiento y las actitudes acerca de las pruebas de genética molecular.

TIPO DE ESTUDIO

Observacional, comparativo, prospectivo y transversal.

MATERIAL Y MÉTODOS

Cuestionario

Para la encuesta, se utilizó la traducción al español del mismo cuestionario aplicado en Ontario. La traducción fue revisada por tres de los investigadores (A. C., R. L., P. G.) y se aplicó a una muestra de diez médicos para su validación (Validez de constructo, contenido y apariencia y reproducibilidad, mediante alfa de Cronbach, coeficiente de correlación intraclase y prueba-reprueba). El cuestionario comprendió 30 preguntas divididas en ocho grupos que exploraban lo siguiente: a) datos socio-demográficos, b) fuentes de información, c) educación en genética, d) experiencia clínica con las enfermedades genéticas, e) confianza para proporcionar asesoramiento genético, f) actitudes hacia el uso de las pruebas genéticas, g) actitudes en tres escenarios clínicos, y h) actitudes hacia el tamizaje de poblaciones.

Población de estudio

El cuestionario se aplicó a una muestra seleccionada aleatoriamente (de las listas de los Departamentos de Personal de cada Institución), entre los médicos pediatras del Instituto Nacional de Pediatría (INP), internistas del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición “Salvador Zubirán” (INNSZ), a todos los gineco-obstetras del Instituto Nacional de Perinatología (INPer) y a todos los neurólogos y psiquiatras del Instituto Nacional de

Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suarez" (INNNMVS). En el Hospital Médica Sur (MS) se seleccionó una muestra aleatoria de médicos de las mismas especialidades. En las tres instituciones en donde se seleccionó a una muestra en forma aleatoria, ésta correspondió a la tercera parte de los especialistas.

El cuestionario se distribuyó a cada uno de los médicos en forma personal por los autores del trabajo, que laboran en las instituciones en las que se realizó la encuesta, con la aclaración de que la información se mantendría anónima. En los casos en los cuales a los 15 días no se había recibido respuesta, se insistió telefónicamente y después de otros 15 días se eliminaron aquellos médicos que no contestaron. Se calculó el porcentaje de médicos que respondieron en cada institución

ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN

La información se analizó a través del paquete estadístico SPSS versión 9.0. Se efectuó descripción de las variables a través de promedio \pm desviación estándar para variables numéricas continuas o mediante mediana o porcentajes para variables sesgadas o categóricas. El análisis se efectuó con los datos crudos y estratificados de acuerdo a tipo de especialidad y tipo de hospital (público o privado) a través de prueba de "t" o chi cuadrada, considerando un valor significativo de $p < 0.05$.

En forma adicional, los resultados más relevantes se compararon con los resultados publicados previamente en Canadá, sin someter dicha comparación a análisis estadístico y tomando en cuenta las diferencias en la muestra de médicos encuestados.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Aspectos Generales

Se entregaron los cuestionarios a 255 médicos de las cinco instituciones y 188 lo contestaron. En la tabla 1 se observa la frecuencia de respuesta por institución que como puede observarse fue 73%, sin que hubiera diferencias significativas.

**TABLA 1. NUMERO DE CUESTIONARIOS ENTREGADOS Y CONTESTADOS
POR INSTITUCIÓN.**

INSTITUCIÓN	CUESTIONARIOS ENTREGADOS	CUESTIONARIOS CONTESTADOS	PORCENTAJE DE RESPUESTA (%)
INP	57	37	64
INNN	39	32	82
INSZ	50	38	76
INPer	39	31	79
MS	70	50	71
TOTAL	255	188	73

Cabe mencionar que en el estudio realizado en Canadá se obtuvo únicamente el 32% de respuesta debido a que las encuestas fueron enviadas por correo y no se entregaron personalmente. Por otra parte se entrevistaron a médicos generales y no a neurólogos como en nuestro caso.

Al comparar las respuestas de los encuestados del hospital privado (Médica Sur) y de las instituciones públicas (INP, INNN, INSZ, INPer) no se encontraron diferencias significativas para ninguna de las preguntas, por lo cual el resto del análisis se efectuó comparando a los médicos por especialidad y sin tomar en cuenta el tipo de hospital.

La tabla 2 muestra que el porcentaje de médicos de cada especialidad fue similar.

TABLA 2. PORCENTAJE DE MEDICOS POR ESPECIALIDAD

ESPECIALIDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Neurólogos	44	23.9
Ginecoobstetras	43	23.4
Pediatras	46	25.0
Internistas	51	27.7

En cuanto al género, 123 (66.8%) fueron masculinos y 61 (32.4%) femeninos. La edad promedio fue de 40 años \pm 9.7 y más del 60% se graduó después de 1980 (ver Tabla 3).

TABLA 3. AÑO DE GRADUACIÓN

AÑO DE GRADUACIÓN	FRECUENCIA ABSOLUTA	FRECUENCIA RELATIVA (%)
1960-1969	17	9.0
1970-1979	50	26.6
1980-1989	62	33.0
1990-1999	59	31.4

CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA

Se preguntó si consideraban su conocimiento sobre genética muy bueno, bueno, regular, mínimo o casi nulo. Ninguno de los encuestados considera muy bueno su conocimiento, el 52.5% lo considera regular y 24.6% lo considera mínimo. Los pediatras son los que con mayor frecuencia consideran bueno su conocimiento sobre genética (34.1%) mientras que sólo 5.9% de los internistas lo consideró bueno; las diferencias entre especialistas fueron significativas (Tabla 4). En el estudio Canadiense el 79% de los médicos considera por lo menos adecuado su conocimiento de genética y hay que recordar que los médicos encuestados laboran en centros de primer y segundo nivel de atención y que se incluyeron médicos generales.

TABLA 4. PORCENTAJE DE ESPECIALISTAS DE ACUERDO AL GRADO DE CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA.

Grado de Conocimiento	Neurólogos	Ginecoobstetras	Pediatras	Internistas	Total
	%	%	%	%	%
Muy bueno	0	0	0	0	0
Bueno	19.5	20.9	34.1	5.9	19.5
Regular	51.2	65.1	38.6	54.9	52.5
Mínimo	29.2	14.0	22.7	31.4	24.6
Casi nulo	0	0	4.5	7.8	3.4

(p 0.009)

EDUCACIÓN EN GENÉTICA

El 54.3% (102) de los encuestados respondió que había llevado algún curso de genética cuando se encontraba estudiando en la facultad de medicina, la mayoría de ellos (74.3%), a través de un curso obligatorio y sólo una mínima proporción a través de cursos opcionales y rotaciones clínicas (15.2% y 9.5% respectivamente). Después de haberse graduado, en promedio los especialistas han asistido a 2.2 + 0.9 conferencias o cursos relacionados con la genética; no hubo diferencia significativa entre los especialistas (p 0.23).

Nuestros resultados difieren del estudio Canadiense en el cual el 69% respondió que había llevado un curso de genética en la facultad de medicina, el 27% asistió a uno o dos y el 22% a más de tres cursos o conferencias después de haberse graduado, los ginecoobstetras y pediatras fueron los que más asistieron. Parece evidente que la educación en genética es más pobre entre los especialistas mexicanos que los canadienses.

FUENTES DE LA INFORMACIÓN ACTUAL EN GENÉTICA

Al preguntarles cuanto de su conocimiento actual habían obtenido de diferentes fuentes, los encuestados contestaron que provenía de las facultades o escuelas de medicina y de las revistas médicas, seguidas por los colegas y las reuniones o talleres (Tabla 5), mientras que los folletos y los medios de comunicación contribuyeron muy poco a sus conocimientos.

El 32.7% obtuvo la mayoría de sus conocimientos de otras fuentes entre las que destacan el internet y los libros médicos (42.1% y 21.1% respectivamente). Se observó que por especialidades, la mayoría utilizaba el internet a excepción de los pediatras quienes aún prefieren los libros y cursos(p 0.001)

TABLA 5. PORCENTAJE DE ENCUESTADOS QUE HAN ADQUIRIDO SUS CONOCIMIENTOS DE GENÉTICA DE DIFERENTES FUENTES.

FUENTE	TODO/LA MAYORIA (%)	ALGO (%)	MUY POCO/NADA (%)
Facultad o escuela de medicina	41.4	34.0	24.7
Colegas	21.5	38.7	39.4
Visitas Hospitalarias	15.1	31.4	53.6
Revistas médicas	42.3	40.0	17.7
Reuniones/Talleres	20.5	44.2	35.3
Folletos Informativos	2.1	22.9	75.0
Medios de Comunicación	0.7	17.5	81.8
Otros	32.7	16.8	50.5

El análisis por especialidad mostró que los pediatras y los ginecoobstetras consideran más frecuentemente a sus colegas como fuentes de información en comparación con los otros especialistas, mientras que los internistas hacen más uso de las revistas y de las reuniones/talleres; finalmente, los neurólogos consideran más frecuentemente las reuniones/talleres como fuentes de información. Las diferencias entre los especialistas fueron significativas. Los resultados fueron similares a los observados en el estudio canadiense, en el cual el 50% obtuvo sus conocimientos de la facultad de medicina y revistas médicas; además, los pediatras y ginecoobstetras utilizan las visitas hospitalarias, colegas, talleres y folletos como principales fuentes de información.

EXPERIENCIA CLINICA CON LAS ENFERMEDADES GENETICAS

La mayor parte de los diferentes especialistas (63.6%) considera muy importante detectar los padecimientos genéticos de sus pacientes, a excepción de los internistas, de quienes sólo el 33.3% lo considera muy importante (p 0.001).

El 44.7% refiere que habla con la mayoría de sus pacientes sobre el componente genético de su enfermedad, y no se observaron diferencias significativas de acuerdo a la especialidad (p 0.07).

La tabla 6 muestra la frecuencia con la cual los especialistas ven pacientes con diferentes enfermedades. Como era de esperarse, los médicos ven un mayor número de casos con padecimientos multifactoriales comparado con la pequeña proporción de casos con enfermedades mendelianas. En Canadá sólo 2% de los médicos encuestados ve más de 10 pacientes anualmente con enfermedades monogénicas, mientras que en nuestro estudio el porcentaje varió de 0.6 a 16.4%, (neurofibromatosis) muy probablemente debido a que la encuesta se enfocó a especialistas que laboran en instituciones de tercer nivel, con una mayor concentración de pacientes que presentan padecimientos poco comunes.

TABLA 6. PORCENTAJE DE ESPECIALISTAS QUE ATIENDEN LOS SIGUIENTES NÚMEROS DE CASOS CON LAS ENFERMEDADES ENLISTADAS

Enfermedad	Ninguno	1 A 10	11-50	MAS DE 50
MENDELIANAS PEDIATRICAS				
Fibrosis quística	65.9	31.2	2.9	0.0
Distrofia muscular Duchenne	55.6	38.6	5.3	0.6
Síndrome de X frágil	87.1	12.3	0.6	0.0
Hemofilia	57.9	32.7	5.3	4.1
Fenilcetonuria	77.7	18.1	0.6	3.6
MENDELIANAS DEL ADULTO				
Distrofia miotónica	62.0	34.4	3.7	0.0
Enfermedad de Huntington	70.9	19.8	9.3	0.0
Neurofibromatosis	34.7	48.8	13.5	2.9
Poliposis familiar de colon	70.2	29.2	0.6	0.0
Riñón poliquístico	58.0	40.2	1.7	0.0
MULTIFACTORIALES				
Enfermedad psiquiátrica	41.7	28.6	12.6	17.1
Diabetes	5.7	27.6	19.5	47.1
Enfermedad de Alzheimer	43.3	34.8	17.4	4.5
Hipertensión	8.6	27.0	24.1	40.2
Cáncer mamario	35.5	52.1	11.8	0.6

REFERENCIA DE PACIENTES AL GENETISTA Y A ESTUDIOS GENÉTICOS.

También se investigó si referirían a los pacientes con las mismas enfermedades al especialista en la enfermedad y/o al genetista. La mayoría de los médicos enviaría a sus pacientes tanto con el especialista como con el genetista, a excepción de enfermedades como la hipertensión en la cual sólo el 4.6% de los encuestados los envía tanto con el especialista como con el genetista. En la tabla 7 se muestra el porcentaje de casos que son referidos al genetista; los que más se refieren son los que presentan enfermedades mendelianas pediátricas, seguidos por las de adultos y los porcentajes más bajos corresponden a las enfermedades multifactoriales. En el estudio canadiense los especialistas que más refieren son en orden decreciente, los pediatras, gineco-obstetras, médicos generales e internistas, comparable con nuestro estudio con un porcentaje bajo del 0-9% de referencia al genetista cuando se trataba de enfermedades multifactoriales en comparación con las mendelianas. En ambos estudios, como era de esperarse, los pacientes son referidos con mayor frecuencia según la especialidad, los pediatras envían al genetista pacientes con enfermedades como la fibrosis quística y la distrofia muscular de Duchenne, mientras que los neurólogos refieren a los pacientes con la enfermedad de Huntington y de Alzheimer. También se preguntó si habían referido a sus pacientes a estudios cromosómicos o de ADN; el 69% contestó haber enviado pacientes a estudio cromosómico y el 44.1% a estudio de ADN. En general, en nuestro estudio, los pediatras son los que habían enviado con mayor frecuencia (90%) a sus pacientes a estudio cromosómico ($p < 0.003$), mientras que los neurólogos e internistas los habían enviado con mayor frecuencia a estudios de ADN (60.9% y 50.1% respectivamente) ($p < 0.001$). Probablemente esto se debe a que una de las causas más frecuentes de morbimortalidad en el Instituto Nacional de Pediatría son las malformaciones congénitas que requieren consulta con el genetista y, con frecuencia, estudio cromosómico.

En Canadá 70% de los médicos encuestados había referido pacientes a estudios cromosómicos y llama la atención que únicamente el 27% a estudios de ADN, ya que han contado con servicios establecidos durante mayor tiempo y la gran mayoría de los médicos respondió que estaba de acuerdo (83%) en enviar a sus pacientes a estudio de ADN si hubiera historia familiar de enfermedad y pruebas disponibles

TABLA 7. PORCENTAJE DE ESPECIALISTAS QUE ENVIA AL GENETISTA A LOS PACIENTES CON LOS SIGUIENTES PADECIMIENTOS.

ENFERMEDAD	NEU	GO	PED	INT	TOTAL	P
MENDELIANAS PEDIATRICAS						
Fibrosis quística	56.4	67.5	78	58	65	0.008
Distrofia muscular Duchenne	90	88.2	95.6	61.5	84.2	0.001
Síndrome de X frágil	82	88.2	88	67.6	81.6	0.001
Hemofilia	67	57.5	78.3	71	68.8	0.052
Fenilcetonuria	61.5	73.5	85	71.4	73.2	0.021
MENDELIANAS DEL ADULTO						
Distrofia Miotónica	87.2	70.6	84.4	54	75	0.013
Enfermedad de Huntington	87.8	35.3	75	56.4	65.2	0.001
Neurofibromatosis	59	59	84.4	53.3	64.4	0.003
Riñón poliquístico	48.7	57.5	53.5	56	54	0.405
Poliposis familiar de colon	54	40	55	65.2	54	0.265
MULTIFACTORIALES						
Enfermedad psiquiátrica	23.8	8.8	18.2	14.9	16.8	0.003
Diabetes	12	19	45.6	23	25.4	0.024
Enfermedad de Alzheimer	52.3	20.5	32.5	9	28.8	0.001
Hipertensión	7.1	7.6	4.5	8.5	6.9	0.220
Cáncer mamario	23.1	24.3	15.9	24.4	21.8	0.902

Esta diferencia puede deberse al hecho de que la mayoría de los especialistas mexicanos encuestados laboran en instituciones de tercer nivel en donde se realizan protocolos de investigación que incluyen el diagnóstico molecular de enfermedades hereditarias y tienen contactos con el extranjero

para enviar muestras en casos de enfermedades para las cuales no se cuenta con la prueba en México.

CONFIANZA PARA PROPORCIONAR EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Se preguntó a los encuestados que indicaran su nivel de confianza para proporcionar asesoramiento genético en tres situaciones específicas. Sólo 23% se sintió confiado o muy confiado ante el caso de una paciente con un hijo previo con malformaciones múltiples, 39% cuando la paciente tenía el antecedente de un hijo con anomalías cromosómicas (trisomía 21) y el 43% cuando la paciente tenía el antecedente de un hijo con un padecimiento mendeliano (fibrosis quística). Esto concuerda con los pobres conocimientos sobre genética de los médicos. El análisis por especialistas mostró que los pediatras y los ginecoobstetras fueron los que alcanzaron mayor confianza en los casos de malformaciones

múltiples y de trisomía 21; los pediatras fueron los que refirieron tener mayor confianza en el caso de fibrosis quística, mientras que los internistas fueron los que tuvieron la menor confianza en los tres escenarios ($p < 0.001$) Esto es explicable por el hecho de que los tres casos son atendidos en menor frecuencia por el internista, y por otro lado, son ellos los que refieren tener menos conocimientos. (Ver tabla 8).

En el estudio canadiense más de la mitad se sentía poco confiado en brindar asesoramiento ante una anomalía cromosómica (55%) y ante un padecimiento mendeliano (57%) y un porcentaje mucho mayor en el caso de un hijo previo multimalformado (79%), lo cual parece diferir de nuestro estudio.

TABLA 8. PORCENTAJE DE MEDICOS ESPECIALISTAS QUE SE SENTIRÍAN CONFIADOS O MUY CONFIADOS PARA PROPORCIONAR ASESORAMIENTO GENÉTICO.

Escenario	Neurólogos	Ginecoobstetras	Pediatras	Internistas
a) Hijo previo con malformaciones múltiples	23.8	32.5	32.6	9.8
b) Hijo previo con cromosomopatía (Trisomía 21)	42.8	52.5	54.3	19.6
c) Hijo previo con padecimiento mendeliano (Fibrosis quística)	45.2	32.5	67.4	36.7

En otra sección del cuestionario, se investigó si los médicos estaban de acuerdo en referir a los pacientes para pruebas genéticas en diferentes situaciones; las opciones de respuesta eran; muy de acuerdo, de acuerdo, neutro en desacuerdo, muy en desacuerdo. En la Tabla 9 se muestra el porcentaje de médicos mexicanos y canadienses que estuvo muy de acuerdo o de acuerdo con las aseveraciones presentadas. Se observa que, en general, los médicos encuestados estuvieron muy de acuerdo y de acuerdo en referir a un paciente si tuviera antecedentes familiares de una enfermedad con estudio de ADN disponible (89.3%), mientras que este porcentaje disminuyó drásticamente si la prueba proporcionara en ocasiones resultados indefinidos (37.6%). Los resultados fueron similares en este estudio y en el canadiense, pero cabe mencionar que un menor porcentaje de canadienses que de mexicanos estaría de acuerdo en ofrecer la prueba si no hubiera tratamiento para la enfermedad, si la prueba fuera cara, si hubiera consecuencias médico legales y ante la

posibilidad de aborto de un feto afectado. Esto sugiere que los médicos canadienses están más alerta de las implicaciones éticas, sociales y legales de las pruebas genéticas.

TABLA 9. PORCENTAJE DE MEDICOS QUE ESTUVO DE ACUERDO EN ENVIAR A SUS PACIENTES A PRUEBAS DE ADN SEGUN LOS DIFERENTES ESCENARIOS ENLISTADOS.

ESCENARIO	Muy de Acuerdo/ De acuerdo	
	Mex	Can
Referiría al paciente si tuviera antecedentes familiares de una enfermedad para la cual hay estudios de ADN disponibles	89.3	83
Referiría al paciente aunque la prueba de ADN de resultados indefinidos	37.6	43
Referiría al paciente si él lo solicitara	63.6	64
Deberá ofrecerse la prueba aunque no existiera tratamiento para la enfermedad	79.9	68
Deberá ofrecerse la prueba aunque sea cara	65.2	49
Deberá ofrecerse aunque existan consecuencias medico-legales	72.7	63
Deberá ofrecerse la prueba si la enfermedad es grave	70.2	69
Deberá ofrecerse la prueba a la paciente embarazada aunque planea abortar un feto afectado	71.0	61

El análisis por especialidad en nuestro estudio mostró lo siguiente (tabla 10). En general, los pediatras son los que con mayor frecuencia referirían al paciente u ofrecerían las pruebas en las mayoría de las situaciones planteadas, mientras que los neurólogos y los internistas fueron los que lo harían con menor frecuencia.

En particular, un porcentaje significativamente menor de neurólogos ofrecería la prueba si no hubiera tratamiento y esto puede estar relacionado con su experiencia con la enfermedad de Huntington, Alzheimer y distrofias musculares pediátricas ($p < 0.001$). Así mismo, los neurólogos y los internistas se preocupan más por las consecuencias médico-legales que los pediatras y ginecoobstetras ($p < 0.001$). Finalmente, la gran mayoría de los ginecoobstetras está de acuerdo en ofrecer la prueba aunque implique el aborto de un feto afectado, lo cual difiere significativamente de la actitud de los otros especialistas.

**TABLA 10. ACTITUDES HACIA EL USO DE PRUEBAS DE ADN EN
DIFERENTES ESCENARIOS. PORCENTAJE DE ESPECIALISTAS QUE ESTAN
MUY DE ACUERDO O DE ACUERDO.**

ESCENARIO	N	GO	P	M1	p
Referiría al paciente si tuviera antecedentes familiares de una enfermedad para la cual hay estudios de ADN disponibles.	88	85	100	84.3	0.003
Referiría al paciente aunque la prueba de DNA de resultados indefinidos.	29.2	48.6	44.4	30	0.001
Referiría al paciente si él lo solicitara.	63.4	85	44.4	64	0.001
Deberá ofrecerse la prueba aunque no existiera tratamiento para la enfermedad.	64.2	85	91.3	78.4	0.001
Deberá ofrecerse la prueba aunque sea cara.	64.3	57.5	82.6	56	0.001
Deberá ofrecerse aunque existan consecuencias medico-legales.	61.9	85	80.4	64.6	0.010
Deberá ofrecerse la prueba si la enfermedad es grave.	54.8	85	76.1	66	0.001
Deberá ofrecerse la prueba a la paciente embarazada aunque planea abortar un feto afectado.	66.7	92.5	76.1	53	0.001

ANÁLISIS DE ESCENARIOS Y CRITERIOS

El primer escenario se refirió a una paciente asintomática con antecedentes de padre y una hermana de 37 años con enfermedad de Huntington; el 66.1% de los encuestados sugeriría a la paciente y a otros familiares que acudan a asesoramiento genético y/o realizarse la prueba de ADN, siendo los internistas quienes lo harían con mayor frecuencia (75.5%) (p 0.001). La paciente deseaba, además, saber el riesgo que tiene su hijo de 10 años de desarrollar la enfermedad y se preguntó a los médicos si era muy probable, probable, no seguro, improbable o muy improbable que realizara la prueba al niño o que esperara a que el niño fuera mayor de edad y decidiera si hacerse la prueba o no.

TABLA 11. PORCENTAJE DE ESPECIALISTAS QUE CONSIDERÓ MUY PROBABLE O PROBABLE TOMAR LAS SIGUIENTES OPCIONES.

OPCIONES	N	GO	P	MI	TOTAL
Realizar la prueba al hijo/hija porque su paciente quiere que se realicen	50	85	83	39	63.8
Esperar hasta que el niño no sea menor de edad y entonces decida	65	50	34	48	50.4

Como se observa en la tabla 11, el 63.8% consideró muy probable o probable realizar la prueba al hijo de la paciente si ella lo solicitara, con un predominio significativo de los gineco-obstetras y los pediatras ($p < 0.001$). Por otra parte, los neurólogos fueron los que más frecuentemente esperarían a que el niño fuera mayor de edad y decidiera. Estas opiniones no concuerdan con los lineamientos éticos que se han presentado en diversos foros y que recomiendan cautela en las pruebas genéticas para este tipo de enfermedades que no tienen tratamiento y pueden causar graves problemas psicológicos y de discriminación genética.

El segundo escenario (Tabla 12), acerca de una paciente de 35 años en la séptima semana de gestación con diagnóstico confirmado por ADN de distrofia miotónica (con riesgo de transmisión del 50%), la mayoría de los encuestados (81.5%) considera muy probable o probable informarle sobre la disponibilidad del diagnóstico prenatal y ofrecerle cita para la prueba, predominando esta respuesta entre los pediatras ($p < 0.004$).

Sólo 35.1% condicionaría el referirla a que acepte el aborto del feto en caso de estar afectado como una opción, a excepción de los internistas de los cuales el 74.4%, lo haría.

Los resultados fueron similares en el estudio canadiense, en donde 95% de los médicos informaría sobre la disponibilidad y ofrecería la cita y sólo 30% lo condicionaría a la aceptación del aborto.

En el tercer escenario se preguntó a los médicos qué harían en el caso de un paciente con diagnóstico clínico de fibrosis quística (Tabla 13). La mayoría de los encuestados consideró muy probable o probable confirmar el diagnóstico con pruebas de ADN, ofrecer asesoramiento genético en el centro genético más cercano, recomendar el diagnóstico prenatal si la madre del paciente se embarazara y sugeriría pruebas de ADN para otros familiares. Cabe mencionar que los pediatras son los que con mayor frecuencia muy probablemente sugerirían las pruebas de ADN a los familiares ($p < 0.001$).

TABLA 12. PORCENTAJE DE MEDICOS QUE RESPONDIERON MUY PROBABLE O PROBABLE TOMAR LAS SIGUIENTES OPCIONES.

Opciones	Muy Probable/probable MEX	Muy probable/probable CAN
Ofrecerla diagnóstico prenatal aunque no considere aborto terapéutico.	57.5	55
Le informaría sobre la disponibilidad del diagnóstico prenatal y ofrecería cita para la prueba.	81.5	95
La referiría para diagnóstico prenatal solamente si acepta que la terminación del embarazo de un feto afectado es una de las diferentes opciones disponibles	35.1	30
La referiría al genetista solamente si ella lo solicita	44.3	NO SE HIZO

TABLA 13. ESCENARIO 3. PACIENTE CON FIBROSIS QUISTICA. (POR ESPECIALIDADES MUY PROBABLE Y PROBABLE)

ESCENARIO	N	GO	P	MI	TOTAL
Confirmaría diagnóstico con prueba de ADN	87.5	92.3	100	88.3	92
Ofrecería asesoramiento genético en el centro más cercano	88	82	100	100	93.2
Recomendaría diagnóstico prenatal si la madre se embarazara	95	100	92.5	100	96.9
Sugeriría pruebas a otros familiares	79.4	92	95.2	70.8	83.6

INTRODUCCIÓN DE PROGRAMAS DE TAMIZAJE DE POBLACIONES BASADO EN LAS PRUEBAS DE ADN.

La tabla 14 muestra el porcentaje de médicos especialistas que estarían de acuerdo y muy de acuerdo con respecto a diferentes situaciones relacionadas con la introducción de programas de tamizaje genético de poblaciones.

En general, estuvieron de acuerdo (86%) en que el tamizaje debiera ser obligatorio si existe un tratamiento y que debe realizarse para detectar portadores de enfermedades autosómicas recesivas (77.6%). En este segundo aspecto, hubo diferencias significativas entre los especialistas ($p < 0.001$), ya que los pediatras fueron los que más lo favorecieron. Casi el 70% estuvo de acuerdo en la importancia de educar al médico sobre la naturaleza del programa, antes de iniciar el tamizaje. Pocos especialistas estarían de acuerdo con que los seguros y los patrones realicen pruebas de tamizaje y se encontraron diferencias significativas porque un mayor número de ginecoobstetras estaría de acuerdo.

Los resultados son similares en ambos estudios aunque un mayor porcentaje de especialistas mexicanos apoyaría el tamizaje de portadores asintomáticos en el caso de enfermedades autosómicas recesivas. Es posible que los canadienses tengan mayor conocimiento de lo que significa el tamizaje de este tipo en población abierta. Se ha recomendado para enfermedades recesivas frecuentes en una determinada población y en parejas que desean casarse y conocer su estado de portador antes de procrear.

LIMITANTES DEL ESTUDIO

Estamos conscientes de que estos médicos no son representativos del grupo de especialistas al que pertenecen; sin embargo, pueden considerarse representativos de los médicos que trabajan en los Institutos Nacionales de Salud y que se caracterizan por tener acceso a tecnología moderna, proporcionar atención médica de tercer nivel, principalmente a pacientes de nivel socio-económico y cultural bajo, tener actividades de investigación y de enseñanza y contar con un Departamento de Genética que participa en las actividades institucionales. Por otra parte, los especialistas del hospital privado, tiene menos actividades de investigación y enseñanza, atienden pacientes de un nivel socio-económico y cultural más elevado y no cuentan con un Departamento estructurado que ofrezca servicios de genética y participe en las actividades educativas.

**ESTA TESIS NO SALI
DE LA BIBLIOTECA**

TABLA 14. PORCENTAJE DE DIFERENTES ESPECIALISTAS QUE ESTUVIERON MUY DE ACUERDO O DE ACUERDO CON LOS DIFERENTES ESCENARIOS DEL TAMIZAJE POBLACIONAL.

ESCENARIO	N	GO	P	MI	TOTAL	CAN
Se deberá contar con un tratamiento efectivo antes del tamizaje de una enfermedad hereditaria	46.3	51.2	26.7	51.1	43.5	38
Deberá ser obligatorio si existe un tratamiento comprobado en caso de diagnóstico temprano	85.4	92.3	85	82.6	86	87
Deberá realizarse para detectar a los portadores asintomáticos de una enfermedad autosómica recesiva	68.3	82.1	88.9	70	77.6	48
Deberá introducirse sólo después que los médicos hayan sido educados sobre la naturaleza del programa	63.4	76.3	63.6	75.5	69.6	74
Grupos específicos interesados en ciertas enfermedades deberán ser parte de cualquier decisión para establecer el tamizaje	60.0	57.0	51.2	59.0	56.0	No se hizo
Las compañías de seguros deberán poder solicitar el tamizaje antes de establecer políticas para determinar deducibles y costos	7.5	32.4	7.0	8.7	13.3	15
Los patrones deberán tener el derecho de tamizar a los empleados potenciales para detectar enfermedades que podrían favorecerse por el ambiente específico del trabajo	5.0	31.6	23.2	18.7	20.1	26
Deberá introducirse solamente si no disminuye el financiamiento de programas médicos actuales	2.7	43.2	15.5	35.0	30.0	29

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El conocimiento de las bases genéticas tan rápidamente cambiantes propone un gran reto para el médico en formación y para el especialista que tendrán que enfrentarse a la medicina genómica que pronto se avecina. La educación en genética, por lo tanto, tendrá que englobar no sólo el cálculo de riesgos para la pareja, si no una gama de conocimientos sobre los servicios disponibles y la tecnología diagnóstica que con la habilidad y la confianza para brindar asesoramiento genético y enfrentar los múltiples dilemas éticos que esto implica, pueda ayudar a los médicos para brindar un servicio integral al paciente.

Como pudimos observar en el estudio, más de la mitad de los médicos especialistas de cuatro instituciones de tercer nivel del país consideran regular su conocimiento sobre genética, lo que correlaciona con una pobre educación en genética a nivel de la facultad de medicina y el bajo promedio de cursos relacionados con la genética a los cuales han asistido después de haberse graduado. La gran mayoría de los médicos aún confía en dichos conocimientos, así como en los que otros colegas les puedan brindar. A pesar de que más de la mitad de los encuestados considera muy importante detectar padecimientos genéticos, un bajo porcentaje realmente envía a sus pacientes al genetista y a pruebas de ADN. Aún no se han sensibilizado con la necesidad de estudiar genéticamente a los pacientes con padecimientos comunes multifactoriales como la hipertensión arterial y la diabetes mellitus, ni con la idea de brindar asesoramiento genético a los familiares. Esto concuerda con el poco conocimiento en general que se observó por parte de los internistas, los cuales son los que con más frecuencia atienden este tipo de enfermedades. En general, se observó que los pediatras y los ginecoobstetras son los que más conocimiento tienen sobre la disponibilidad de pruebas genéticas y son los que se sienten más confiados para brindar asesoramiento genético. Esto probablemente se debe a que ven con mayor frecuencia enfermedades genética y están más relacionados con los genetistas que laboran en sus instituciones.

Las actitudes sobre el uso de resultados de ADN por compañías de seguros y patrones para la detección de susceptibilidad a enfermedades fueron consistentes con la encuesta realizada en Canadá, en la cual la gran mayoría se encontró en desacuerdo, por las consecuencias que esto pudiera tener para las personas.

Conforme se inicie la aplicación clínica de pruebas de susceptibilidad para enfermedades multifactoriales, el médico general y no necesariamente el especialista, tendrá que tener los

suficientes conocimientos para poder interpretar resultados así como asesorar al paciente sobre consecuencias del padecimiento en la familia, estilo de vida, formas alternativas de reproducción y notificación a otros miembros de la familia.

La muestra de especialistas incluida en el estudio representa probablemente el mejor escenario de la situación sobre los conocimientos y la sensibilización de los médicos mexicanos con respecto a los avances de la genética moderna, la disponibilidad de pruebas genéticas y los aspectos éticos y sociales de sus aplicaciones. Es momento de enfatizar la importancia que esto conlleva para el futuro de la práctica clínica y la necesidad de instituir mayores y mejores programas académicos sobre genética en las facultades de medicina, así como promover cursos e incluir un equipo multidisciplinario en las visitas hospitalarias, con el fin de difundir las bases genéticas al médico que brindará un primer nivel de atención.

REFERENCIAS

1. Pääbo S. The Human Genome and Our View of Ourselves. *Science* 2001; 291:1219-1220
2. Beaudet AL. 1998 ASGH Presidential address. Making genomic medicine a reality. *Am J Hum Genet* 1999;64:1-13
3. Fetters MD, Doukas DJ, Phan KLD. Family physicians' perspectives on genetics and the human genome project. *Clin Genet* 1999;56:28-34
4. Hofman K, Tambor ES, Chase G y cols. Physicians' Knowledge of Genetics and Genetic Tests. *Acad Med* 1993;68:625-632
5. Harris R, Elles R, Craufurd D y cols. Molecular Genetics in the National Health Service in Britain. *J Med Genet* 1989;26:219-225
6. Firth HV, Lindenbaum RH. UK Clinicians' Knowledge of and Attitudes to the Prenatal Diagnosis Of Single Gene Disorders. *J Med Genet* 1992;29:20-23
7. Surth LC, Wright PG, Cappelli M y cols. Delivery of molecular genetic services within a health care system: time analysis of the clinical workload. *Am J Hum Genet* 1995; 56:760-76
8. Hunter A, Wright P, Cappelli M y cols. Physician's knowledge and attitudes towards molecular genetic (DNA) testing of their patients *Clin Genet* 1998;53:447-455
9. Kofman-Alfaro S, y cols. La genética humana en México. *Gac Med Mex* 1991;127:85-103
10. Salamanca F, Armendares S. The development of human genetics in Mexico. *Arch Med Res* 1995;26, Suppl S55-S62
11. Lisker R, Carnevale A. Diagnóstico y perspectiva de la medicina. En: Fortes MB, Gómez CW. Retos y perspectivas de la ciencia en México. México, Academia de la Investigación Científica A.C., 1995, pp. 142
12. Casanueva E, Lisker R, Carnevale A, Alonso E. Opinions of Mexican physicians on the use of genetic engineering. *Eubios Journal of Asian and International Bioethics* 8.6-9, 1998
13. Peltonen L, McKusick VA. Dissecting Human Disease in the Postgenomic Era. *Science* 2001;291:1224-1229
14. Pennisi E. The Human Genome. *Science* 2001;291:1177-1180

15. Mennie M, Holloway SM, Brock DJH. Attitudes of General Practitioners to Presymptomatic Testing For Huntington's Disease. *J Med Genet* 1990;27:224-227
16. Korf B. Pediatrics in the Era of Genetic Medicine. *Curr Opin Ped* 1999;11:549-550

Favor de contestar todas las preguntas. La mayoría de ellas requieren solamente marcar una respuesta. Sus comentarios sobre el contenido del cuestionario son bienvenidos en cualquier momento.

1. ¿Qué tan importante es para usted detectar los padecimientos genéticos en sus pacientes?

Muy importante	Importante	Poco importante	Nada importante	Sin opinión
<input type="checkbox"/>				

2. ¿Cómo considera su conocimiento sobre la genética?

Muy bueno (90-100%)	Bueno (70-80%)	Regular (50-60%)	Mínimo (30-40%)	Casi nulo (<30%)
<input type="checkbox"/>				

3. ¿En qué año se recibió de la facultad/escuela de medicina?

19__ __

4. Cuando se encontraba estudiando en la facultad/escuela de medicina, ¿llevó algún curso de genética?

a) Si, No, No recuerdo,

b) Si su respuesta es afirmativa, ¿cómo recibió la información sobre la genética?

Curso obligatorio	<input type="checkbox"/>	Rotaciones clínicas	<input type="checkbox"/>
Curso opcional	<input type="checkbox"/>	Otros	<input type="checkbox"/>

5. Desde que se recibió de la facultad/escuela de medicina, ¿a cuántas conferencias de educación continua o talleres ha asistido donde el tema de la genética fue una parte significativa del programa?

Ninguna

1 ó 2

 2

≥ 3

 3

No recuerdo

 4

6. ¿Cuánto de su conocimiento actual sobre la genética ha sido obtenido de las siguientes fuentes?

	Todo	Mayoría	Algo	Muy poco	Ninguno
	1	2	3	4	5
a) Cursos de preparatoria	<input type="checkbox"/>				
b) Facultad/escuela de medicina	<input type="checkbox"/>				
c) Colegas	<input type="checkbox"/>				
d) Visitas hospitalarias	<input type="checkbox"/>				
e) Revistas	<input type="checkbox"/>				
f) Reuniones/Talleres	<input type="checkbox"/>				
g) Folletos informativos	<input type="checkbox"/>				
h) Medios de comunicación (p.ej. periódicos, televisión)	<input type="checkbox"/>				
i) Otros (especifique)	<input type="checkbox"/>				

7. ¿En su práctica médica actual, atiende pacientes regularmente?

No Si su respuesta es negativa, especifique que tipo de actividad realiza y pase a la pregunta 28 _____

Si Continúe con la siguiente 8

II Las siguientes preguntas se refieren a su estilo de práctica clínica con respecto a la genética, así como a ciertos padecimientos específicos.

8. ¿Con cuántos de sus pacientes habla sobre el componente genético de su problema médico?

Casi todos mis pacientes

 1

- | | | |
|------------------------------------|--------------------------|---|
| La mayoría de mis pacientes | <input type="checkbox"/> | 2 |
| La mitad de mis pacientes | <input type="checkbox"/> | 3 |
| Menos de la mitad de mis pacientes | <input type="checkbox"/> | 4 |
| Ninguno | <input type="checkbox"/> | 5 |

9. ¿Cuántos pacientes ve anualmente con cada una de las siguientes enfermedades? Incluya aquellos pacientes afectados por el padecimiento enlistado o aquellos con antecedentes familiares de la enfermedad (p.ej. en un familiar cercano como padres, hermanos, tíos).

		# de Pacientes Por Año			
		Ninguno	1-10	11-50	más de 50
a)	Fibrosis quística	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b)	Riñón poliquístico del adulto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c)	Hipertensión	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d)	Poliposis familiar del colon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e)	Hemofilia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f)	Enfermedad de Alzheimer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g)	Síndrome del X frágil	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h)	Distrofia muscular de Duchenne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i)	Distrofia miotónica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j)	Neurofibromatosis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
k)	Cáncer mamario	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
l)	Fenilcetonuria	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
m)	Diabetes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
n)	Enfermedad síquiatrica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
o)	Enfermedad de Huntington	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10. Para cada enfermedad, ¿recomendaría que su paciente consultara a un especialista? Si Sí, ¿enviaría a su paciente a un especialista de esa

enfermedad, a un genetista o a ambos? (Puede marcar más de un recuadro).

Referir al Paciente

	No	Si, a un especialista de la enfermedad	Si, a un genetista
a) Fibrosis quística	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) Riñón poliquistico del adulto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) Hipertensión	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d) Poliposis familiar del colon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e) Hemofilia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f) Enfermedad de Alzheimer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g) Síndrome del X frágil	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h) Distrofia muscular de Duchenne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i) Distrofia miotónica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
j) Neurofibromatosis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
k) Cáncer mamario	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
l) Fenilcetonuria	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
m) Diabetes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
n) Enfermedad síquiatrica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
o) Enfermedad de Huntington	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

III Las pruebas (estudios) genéticas comprenden dos análisis de laboratorio muy diferentes que utilizan cromosomas (estudios citogenéticos) o ADN (estudios de genética molecular). Los estudios cromosómicos analizan la morfología y el número de cromosomas. Los de ADN genéticas analizan los cambios en nucleótidos que se asocian con enfermedades (ligamiento) o que causan enfermedades (mutaciones).

11. ¿Alguna vez ha referido a un paciente para cualquiera de las siguientes pruebas genéticas?

a) estudios cromosómicos No Si Refiera para cual enfermedad

b) pruebas de ADN No Si Refiera para cual enfermedad

12. ¿Alguna vez ha referido a un paciente para asesoría genética?

No Si Refiera para cual enfermedad

13. Por favor indique, donde se localiza el centro de pruebas genéticas más cerca a usted.

Institución _____ Ciudad _____
Inseguro de su localización _____

14. Clasifique en orden de importancia, según su criterio, las fuentes de obtención de información sobre genética (1=la mejor, 7=la menos preferida)

- | | | |
|----|----------------------------------|--------------------------|
| a. | Colega | <input type="checkbox"/> |
| b. | Libro de medicina | <input type="checkbox"/> |
| c. | Revistas médicas | <input type="checkbox"/> |
| d. | Hospital | <input type="checkbox"/> |
| e. | Departamento de genética cercano | <input type="checkbox"/> |
| f. | Laboratorio privado | <input type="checkbox"/> |
| g. | Otros | <input type="checkbox"/> |

Especifique _____

IV El asesoramiento genético incluye: explicar la probabilidad de heredar (transmitir) una enfermedad genética, hablar sobre opciones reproductivas para los futuros padres, ayudar a los pacientes a decidir sobre las pruebas genéticas y, si se realizan, qué hacer con los resultados.

15. ¿Le ha proporcionado asesoramiento genético a alguno de sus pacientes?
 No Si Refiera para cual (es) enfermedad (es)

16. En las siguientes tres situaciones, ¿qué tan confiado(a) se sentiría en proporcionar asesoramiento sobre las probabilidades de que un padecimiento específico pudiese recurrir en un futuro embarazo?

¿QUE TAN CONFIADO?

	Muy confiado	Confiado	Neutral	Inseguro	Muy inseguro
a) Su paciente tuvo un hijo previo con malformaciones múltiples	<input type="checkbox"/>				
b) Su paciente tiene un hijo con anomalias cromosómicas (p.ej trisomía 21)	<input type="checkbox"/>				
c) Su paciente tiene un hijo con un padecimiento genético mendeliano (p.ej fibrosis quística)	<input type="checkbox"/>				
	1	2	3	4	5

V Ahora es posible realizar pruebas de ADN para varias enfermedades. Aunque algunas están restringidas a los laboratorios de investigación, muchas están disponibles para uso clínico

17. ¿Sabe usted si existen pruebas de ADN para uso clínico (pacientes) en la Ciudad de México para las siguientes enfermedades?

DISPONIBILIDAD DE PRUEBAS ADN

	SI	NO	NO SABE
a) Fibrosis quística	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- | | | | | |
|----|--------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| b) | Riñón poliquístico del adulto | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| c) | Hipertensión | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| d) | Poliposis familiar del colon | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| e) | Hemofilia | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| f) | Enfermedad de Alzheimer | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| g) | Síndrome del X frágil | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| h) | Distrofia muscular de Duchenne | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| i) | Distrofia miotónica | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| j) | Neurofibromatosis | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| k) | Cáncer mamario | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| l) | Fenilcetonuria | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| m) | Diabetes | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| n) | Enfermedad siquiátrica | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| o) | Enfermedad de Huntington | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

VI Esta sección describe varias situaciones que pudiesen afectar su decisión sobre de referir a un paciente a un centro de genética.

18. Suponiendo que se encuentra disponible la prueba de ADN, ¿confirmaría el diagnóstico clínico de una enfermedad específica con pruebas de ADN?

(Favor de seleccionar una o más respuestas)

- | | | | |
|----|---|--------------------------|---|
| a) | No | <input type="checkbox"/> | 1 |
| b) | En ocasiones | <input type="checkbox"/> | 2 |
| c) | Si, si el manejo del paciente se afectara | <input type="checkbox"/> | 3 |
| d) | Si, si el diagnóstico no fuera claro | <input type="checkbox"/> | 4 |
| e) | Si, si hubiera sabido que el estudio estaba disponible | <input type="checkbox"/> | 5 |
| f) | Si, pero solamente si otros médicos en mi especialidad lo estuvieran utilizando | <input type="checkbox"/> | 6 |
| g) | Si, pero solamente si fuera una práctica común para la enfermedad | <input type="checkbox"/> | 7 |

19. Las siguientes declaraciones son algunas razones que se han citado para referir a pacientes a centros genéticos para pruebas de ADN. Con respecto a su propia práctica clínica ¿está de acuerdo o no con cada declaración?

	Muy de acuerdo	De acuerdo	Neutro	Desacuerdo	Muy en desacuerdo
a) Referiría a mi paciente si tuviera antecedentes familiares de una enfermedad para la cual hay estudios de ADN disponibles	<input type="checkbox"/>				
b) Referiría a mi paciente aunque la prueba de ADN proporcionara en ocasiones resultados indefinidos	<input type="checkbox"/>				
c) Referiría a mi paciente para que se realizara la prueba de ADN si fuera específicamente solicitado por el paciente	<input type="checkbox"/>				

20. Supogamos que el estudio de ADN se encuentre disponible para la enfermedad y proporcione ayuda en el diagnóstico. Con respecto a su propia práctica clínica, ¿está de acuerdo/desacuerdo con las siguientes declaraciones?

	Muy de acuerdo	De acuerdo	Neutro	Desacuerdo	Muy en desacuerdo
a) La prueba de ADN deberá ofrecerse al paciente aunque no exista tratamiento para la enfermedad	<input type="checkbox"/>				
b) La prueba de ADN deberá ofrecerse al paciente aun cuando la prueba sea cara	<input type="checkbox"/>				
c) La prueba de ADN deberá ofrecerse al paciente si pudiesen existir consecuencias médico-legales	<input type="checkbox"/>				
d) La prueba de ADN deberá ofrecerse al paciente si la enfermedad es grave	<input type="checkbox"/>				
e) La prueba de ADN deberá ofrecerse a la paciente embarazada aunque planea abortar un feto afectado	<input type="checkbox"/>				
	1	2	3	4	5

VII La prueba de ADN se utiliza para el diagnóstico y/o identificación de portadores de enfermedades específicas. En las siguientes páginas, se presentan tres casos clínicos (Preguntas 21 a 23) para los cuales ya se encuentran disponibles las pruebas de ADN.

21. Una mujer de 29 años de edad lo consulta sobre sus antecedentes familiares de la enfermedad de Huntington (HD). Está extremadamente preocupada por desarrollar este padecimiento autosómico dominante, pero no presenta síntomas o signos detectables. Su padre y su hermana de 37 años se encuentran afectados. Ella sabe que existe una prueba de ADN para la HD.

a) Elegirla realizar uno de los siguientes (Favor de marcar una sola respuesta)

- (i) Enviar la muestra del ADN de la paciente para la prueba y después hablar con ella sobre los resultados
- (ii) Referir a la paciente para asesoramiento genético o a la prueba de ADN solamente si ella lo solicita
- (iii) Sugerirle a la paciente y a otros familiares que acudan a asesoramiento genético y/o a realizarse la prueba de ADN
- (iv) Sugerirle a la paciente que las pruebas presintomáticas en su caso no serían útiles

b) La misma mujer quiere saber el riesgo que tiene su hijo/hija de 10 años de desarrollar la Enfermedad de Huntington

¿Qué haría usted?

	Muy probable	Probable	No seguro	Poco probable	Muy improbable
(i) Realizar la prueba al hijo/hija porque su paciente quiere que se realice	<input type="checkbox"/>				
(ii) Esperar hasta que el niño no sea un menor (p.ej. mayor a los 18 años) y que entonces decida	<input type="checkbox"/>				

22. Tiene una paciente de 35 años en la 7ª semana de gestación y sin otros hijos. Se encuentra débil y camina con dificultad. El estudio de ADN ha confirmado que tiene distrofia miotónica (DM), una enfermedad autosómica dominante. Generalmente, la DM se presenta en los adultos pero existe una proporción de casos congénitos severos. El feto de su paciente tiene un riesgo del 50% de ser afectado por esta enfermedad y el diagnóstico prenatal está disponible.

¿Qué haría usted?

Muy probable Probable No seguro Poco probable Muy improbable

a) Ofrecería el diagnóstico prenatal aún cuando ella no considere realizarse el aborto terapéutico si el feto está afectado	<input type="checkbox"/>				
b) Le informaría sobre la disponibilidad del diagnóstico prenatal y le ofrecería establecer la cita para la prueba	<input type="checkbox"/>				
c) La referiría para el diagnóstico prenatal solamente si acepta que la terminación del embarazo con un feto afectado es una de las diferentes opciones disponibles	<input type="checkbox"/>				
d) La referiría a un genetista o a un consejero genético solamente si ella lo solicita	<input type="checkbox"/>				
	1	2	3	4	5

23. Su paciente es un niño que fue normal durante los primeros dos años de su vida, después presentó falla en el desarrollo (p.ej. poco aumento de peso) y tuvo múltiples infecciones respiratorias. Usted diagnostica clínicamente fibrosis quística (FQ). Actualmente, la FQ es incurable y generalmente letal antes de los 30 años de edad. Ya que la FQ es un padecimiento autosómico recesivo, ambos padres son portadores asintomáticos de FQ.

¿Qué haría en su práctica clínica?

	Muy probable	Probable	Neutro	Improbable	Muy improbable
a) Confirmaría mi diagnóstico con pruebas de ADN	<input type="checkbox"/>				
b) Ofrecería asesoramiento genético en el centro genético más cercano	<input type="checkbox"/>				
c) Recomendaría el diagnóstico prenatal si la madre de mi paciente se embarazara	<input type="checkbox"/>				
d) Ya que las pruebas de ADN son la única manera de identificar a los portadores de FQ, sugeriría pruebas de ADN para otros parientes de la familia de mi paciente.	<input type="checkbox"/>				

VIII Las técnicas moleculares tiene potencial para el tamizaje futuro de poblaciones completas. Sin embargo, existen problemas éticos, sociales y económicos que deberán considerarse antes de la implementación de programas de tamizaje poblacionales. Que piensa usted sobre la introducción de programas de tamizaje poblacionales basados en las pruebas de ADN en México.

24. ¿Está de acuerdo/desacuerdo con las siguientes declaraciones sobre el tamizaje de poblaciones?

	Muy de acuerdo	De acuerdo	Neutro	Desacuerdo	Muy en desacuerdo
a) Se deberá contar con un tratamiento efectivo antes del tamizaje de una enfermedad hereditaria	<input type="checkbox"/>				
b) El tamizaje deberá ser obligatorio si existe un tratamiento comprobado en caso de diagnóstico temprano (como tamizaje neonatal de fenilcetonuria)	<input type="checkbox"/>				
c) El tamizaje deberá realizarse para detectar a los portadores asintomáticos de una enfermedad	<input type="checkbox"/>				

autosómica recesiva (como FQ)

- d) El tamizaje deberá introducirse solo después de que los médicos hayan sido educados sobre la naturaleza del programa
- e) Grupos específicos interesados en ciertas enfermedades (p.ej. Asociación Mexicana de FQ) deberá ser parte de cualquier decisión para establecer el tamizaje
- f) Las compañías de seguro deberán poder solicitar el tamizaje antes de establecer políticas para determinar deducibles y costos
- g) Los patrones deberán tener el derecho de tamizar a los empleados potenciales para detectar ciertas enfermedades que podrían favorecerse por el ambiente específico de trabajo
- h) El tamizaje deberá introducirse solamente si no disminuye el financiamiento de programas médicos actuales

IX Esta sección se refiere a información general sobre usted.

25. ¿Cuál es su especialidad?

- Neurología 1
- Obstetricia/Ginecología 2
- Pediatría 3
- Medicina Interna 4

26. ¿Cuál es su edad? (años cumplidos)

27. ¿Cuál es su sexo?

Masculino Femenino

28. ¿Cuántos hijos tiene?

0 1 2 3 4 5 (más - especifique) _____

29. ¿Algún familiar en primer grado (padre, hermanos, hijos) tiene alguna enfermedad genética?

Si No Desconoce

Si, sí, diga cual _____

30. En su vida diaria, considera usted que la religión es:

Muy importante 1 Importante 2

Poco importante 3 Irrelevante 4