

UCUENCA

**Facultad de Ciencias Médicas
Carrera de Medicina**

**CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE
PRUEBAS GENÉTICAS ENTRE LOS INTERNOS ROTATIVOS DE
MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE CUENCA. CUENCA-AZUAY,
2021**

Trabajo de titulación previo a la
obtención del título de Médico

Modalidad: Proyecto de investigación

Autora:

Damary Silvana Jaramillo Aguilar
CI: 0707053815
Correo electrónico: damarysjaramillo@gmail.com

Directora:

María Gabriela Machado Orellana MD., MSc., PhD(c)
CI: 0703817619

Cuenca, Ecuador

30-septiembre-2022

RESUMEN

Antecedentes: La genética tiene una vasta aplicabilidad en la medicina. Sin embargo, los profesionales de la salud tienen pobres conocimientos sobre la materia. En este punto, la formación durante el pregrado en relación a la genética es primordial.

Objetivo: Determinar los conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca.

Metodología: Se realizó un estudio observacional, descriptivo, de corte transversal; con una muestra de 153 Internos de Medicina. Se estudiaron los factores sociodemográficos, conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas. Se aplicó la tercera versión de la Encuesta sobre Conocimientos y Actitudes en Genética. Se utilizaron porcentajes y frecuencias para las variables categóricas. Para las continuas con distribución normal, medias y desviaciones estándar. Mediana y rango intercuartílico para las que no cumplían este criterio. El análisis estadístico se realizó con *IBM-SPSS v.23* y *Microsoft Excel 2016*.

Resultados: Se encuestó a 153 Internos. El 51,0% correspondía a la Cohorte de Septiembre 2021-Agosto 2022. El 58,2% fueron mujeres entre los 22 a 25 años (85,0%). El 75,2% tuvo un nivel de conocimiento genético medio, seguido por conocimientos bajos (15,0%) y altos (9,8%). Las actitudes de los participantes fueron adecuadas en relación a la aplicación de la genética, medicina convencional e investigación biomédica.

Conclusiones: El nivel de conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos de Medicina de la Universidad de Cuenca fueron medios y adecuados, respectivamente.

Palabras clave: Genética. Conocimientos. Actitudes. Estudiantes de medicina. Ecuador.

ABSTRACT

Background: Genetics has extensive applicability in medicine. However, health professionals have poor knowledge on the subject. At this point, undergraduate training in genetics is essential.

Objective: To determine the knowledge about genetics and the attitudes about genetic testing of the Medical Rotational Interns of the Universidad de Cuenca.

Methodology: An observational, descriptive, cross-sectional, descriptive study was carried out with a sample of 153 Medical Rotational Interns. Sociodemographic factors, knowledge about genetics and attitudes about genetic testing were studied. The third version of the Survey on Knowledge and Attitudes in Genetics was applied. Percentages and frequencies were used for categorical variables. For continuous variables with normal distribution, means and standard deviations were used. The median and interquartile range were used for variables that did not meet this criterion. Statistical analysis was performed with *IBM-SPSS v.23* and *Microsoft Excel 2016*.

Results: A total of 153 Medical Rotational Interns were surveyed. The 51.0% corresponded to the September 2021-August 2022 Cohort. The 58.2% were female. The female between 22 and 25 years old were 85.0%. The 75.2% had a medium level of genetic knowledge, followed by low (15.0%) and high (9.8%) knowledge. Participants' attitudes were adequate in relation to the application of genetics, conventional medicine and biomedical research.

Conclusions: The level of knowledge about genetics and the attitudes about genetic testing of the Medical Rotational Interns of the Universidad de Cuenca were medium and adequate, respectively.

Keywords: Genetics. Knowledge. Attitudes. Medical students. Ecuador.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

RESUMEN	2
ABSTRACT	3
ÍNDICE DE CONTENIDOS	4
CLÁUSULA DE LICENCIA Y AUTORIZACIÓN PARA PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL	7
CLÁUSULA DE PROPIEDAD INTELECTUAL	8
AGRADECIMIENTO.....	9
DEDICATORIA.....	10
CAPÍTULO I	11
1.1 INTRODUCCIÓN	11
1.2 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	12
1.3 JUSTIFICACIÓN	15
CAPÍTULO II	17
FUNDAMENTO TEÓRICO	17
2.1 GENÉTICA	17
2.2 LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y LA CONSEJERÍA GENÉTICA	27
2.3 CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS	30
2.4 ESTUDIOS E INSTRUMENTOS PARA VALORAR LOS CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y LAS ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS	31
CAPÍTULO III	33
OBJETIVOS.....	33

3.1 OBJETIVO GENERAL.....	33
3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	33
CAPÍTULO IV.....	34
MATERIALES Y MÉTODOS.....	34
4.1 TIPO DE ESTUDIO.....	34
4.2 ÁREA DE ESTUDIO.....	34
4.3 UNIVERSO, MUESTRA Y MUESTREO.....	34
4.4 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN.....	34
4.5 VARIABLES.....	35
4.6 MÉTODOS, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS.....	35
4.7 CONTROL DE CALIDAD DE LA INFORMACIÓN.....	38
4.8 PROCEDIMIENTO, SUPERVISIÓN Y CAPACITACIÓN.....	38
4.9 TABULACIÓN Y ANÁLISIS DE DATOS.....	38
4.10 ASPECTOS ÉTICOS.....	39
CAPÍTULO V.....	40
RESULTADOS.....	40
CAPÍTULO VI.....	58
DISCUSIÓN.....	58
CAPÍTULO VII.....	66
CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES.....	66
7.1 CONCLUSIONES.....	66
7.2 RECOMENDACIONES.....	67
CAPÍTULO VIII.....	68
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	68

CAPÍTULO IX.....	81
ANEXOS.....	81
ANEXO NO. 1: OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES.....	81
ANEXO NO. 2: FORMULARIO.....	86
ANEXO NO. 3: CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	94
ANEXO NO. 4: RECURSOS MATERIALES Y HUMANOS.....	97
ANEXO NO. 5: CRONOGRAMA.....	98
ANEXO NO. 6: ESQUEMAS.....	99
ANEXO NO. 7: TABLAS.....	100
ANEXO NO. 8: GRÁFICOS.....	105

Cláusula de licencia y autorización para publicación en el Repositorio Institucional

Yo, Damary Silvana Jaramillo Aguilar, en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación "**CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS ENTRE LOS INTERNOS ROTATIVOS DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE CUENCA. CUENCA-AZUAY, 2021**", de conformidad con el Art. 114 del CÓDIGO ORGÁNICO DE LA ECONOMÍA SOCIAL DE LOS CONOCIMIENTOS, CREATIVIDAD E INNOVACIÓN; reconozco a favor de la Universidad de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos.

Asimismo, autorizo a la Universidad de Cuenca para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el repositorio institucional, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 30 septiembre de 2022



Damary Silvana Jaramillo Aguilar
C.I: 0707053815

Cláusula de Propiedad Intelectual

Yo, Damary Silvana Jaramillo Aguilar, autora del trabajo de titulación "CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS ENTRE LOS INTERNOS ROTATIVOS DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE CUENCA. CUENCA-AZUAY, 2021", certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca, 30 septiembre de 2022



Damary Silvana Jaramillo Aguilar
C.I: 0707053815

AGRADECIMIENTO

A mi alma mater, la Universidad de Cuenca;
A mi Directora de tesis, la Dra. Gabriela Machado.

DEDICATORIA

A mis padres, Alfredo Jaramillo y Ma. Carmita Aguilar;
Por sus invaluable enseñanzas y el sacrificio de todos estos años.

CAPÍTULO I

1.1 INTRODUCCIÓN

La genética “...es la rama de la biología que estudia los genes, la variabilidad genética y la herencia en los seres vivos”, desde una perspectiva celular, molecular y poblacional (1). A inicios de 1980, se fundó el Proyecto Genoma Humano (PGH), cuyo objetivo fue “...descifrar la composición química del código genético humano”, para así, desarrollar tecnologías que permitan “...identificar los genes implicados en la biología normal, así como en las enfermedades raras y comunes” (2). Fue así que, el PGH constituyó una revolución para las ciencias biológicas y visibilizó a la genética como la base de la vida y el futuro de las ciencias de la vida. Hoy en día, casi cuarenta años después del PGH, los avances de la tecnología e investigación en genética, han permitido conocer el impacto que las enfermedades genéticas tienen para las poblaciones y los sistemas de salud.

La genética tiene una vasta aplicabilidad en la medicina; pues, supone una herramienta diagnóstica, preventiva, terapéutica y de vigilancia adecuada para el paciente, su familia y la población (3). Sin embargo, varios estudios han demostrado que los profesionales de la salud tienen pobres conocimientos sobre genética, medicina personalizada y sus avances, además de las pruebas genéticas y sus beneficios, y el asesoramiento genético y sus indicaciones (4). Dichos conocimientos afectan directamente la práctica, lo que da lugar a que los pacientes no sean remitidos a servicios especializados y su tratamiento sea inadecuado (5, 6). En este punto, la formación durante el pregrado en materia de genética es primordial. Empero, el meollo del asunto reside en que el proceso enseñanza-aprendizaje en genética tiene numerosas falencias (7, 8). Por ello, resulta imperativa una enseñanza-aprendizaje de calidad en genética, dado que, esta es la medicina que se está practicando a nivel mundial, y en unos años, en Latinoamérica y el país.

1.2 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Para la actualidad, se han reconocido más de 6000 trastornos genéticos, gracias a los avances de la investigación y las tecnologías de secuenciación genética implementadas (9). Los trastornos genéticos pueden tener bases conocidas o sospechosas, así, estos se han agrupado en enfermedades mendelianas, anomalías cromosómicas, defectos del nacimiento y otras anomalías congénitas. Cada uno de los cuales se encuentra adecuadamente catalogado en el *Online Mendelian Inheritance in Man* [<https://www.omim.org/>] (10).

Las enfermedades genéticas son consideradas un problema de salud pública, dado que el 20% de las muertes ocurren en el primer año de vida (11). Así, Wojcik M *et al*, observaron que, del total de bebés que ingresaron a la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) del *Boston Children's Hospital* (Boston, MA, EE.UU), 170 fallecieron. De estos, el 62% tuvo un trastorno genético o metabólico y fallecieron antes del año de edad (12). Aunque las enfermedades genéticas suelen ser relativamente raras, representan un porcentaje desproporcionadamente grande en relación al total de las hospitalizaciones pediátricas. En países de primer mundo, como Estados Unidos (EE.UU), las enfermedades genéticas y malformaciones congénitas abarcan entre el 1,6% y el 14% de todas las altas hospitalarias (13). En algunas ciudades de América Latina, estas representan entre el 10% y el 25% (14). Mientras que, en Ecuador, durante el período 2001 a 2007, representaron el 32,47% de las altas hospitalarias (15).

A su vez, se conoce que las enfermedades genéticas tienen un gran impacto económico para los sistemas de salud a nivel mundial. Cuestiones como hospitalizaciones más largas y frecuentes, generan mayores costos de atención médica. Además, aquellos pacientes con sospecha de trastornos genéticos, son más propensos a someterse a procedimientos quirúrgicos adicionales, con la finalidad de reducir las altas tasas de mortalidad asociadas (13). Un estudio realizado en el *Rainbow Babies and Children's Hospital* (Cleveland, OH, EE.UU) durante 1996, demostró que casi el 70% de los pacientes ingresados padecían de

trastornos genéticos conocidos o con sospecha, mismos que representaron más del 80% de los costes sanitarios anuales (16). Mientras que, Gonzaludo N *et al*, informaron que el gasto producido por estas enfermedades en EE.UU, osciló entre el 11% y el 46% (14.000 y 57.000 millones de dólares) en 2012 (13). En países de América Latina y Ecuador, no se tienen estadísticas contundentes en relación a los costes generados por las enfermedades genéticas. Sin embargo, esta situación es, posiblemente, igual o más que alarmante en los países antes mencionados. Empero, se ha visto que enfermedades raras con componente genético están totalmente desatendidas, y una de las explicaciones es la falta de acceso a pruebas genéticas, sus precios sobre elevados y la ausencia de una normativa sobre asesoramiento genético (17).

Conocido el impacto de las enfermedades genéticas, cabe mencionar que el pleno conocimiento de estas por parte de los profesionales de la salud y un diagnóstico molecular temprano y dirigido, con enfoque en pruebas genéticas integrales, es la clave para reducir de forma significativa la carga económica que representan las enfermedades genéticas para los sistemas de salud (13). Es por ello que, la preparación en materia de genética durante el pregrado es de fundamental importancia, pues solo así, el futuro profesional de la salud podrá adquirir un criterio diagnóstico adecuado, además de interpretar correctamente los resultados de las pruebas genéticas. Así, Olwi D *et al*, reportaron que los estudiantes de una universidad en Arabia Saudí, tuvieron conocimientos relativamente altos en genética y actitudes positivas sobre las pruebas genéticas (18). Además, Ortega-Paredes D *et al*, informaron que los conocimientos de los estudiantes del pregrado de carreras no afines a la biología o medicina, en universidades públicas y privadas de la ciudad de Quito-Pichincha, en general, fueron aceptables. Sin embargo, los conocimientos relacionados a hechos y leyes genéticas, fueron deficientes (19). En contraste, Rojas I *et al*, concluyeron que los estudiantes de la Facultad de Medicina de la Universidad Lueji A' Nkonde (Angola), tenían un nivel de conocimientos deficiente en relación a factores de riesgo genético y acciones de prevención

primaria para las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas (20). También, Rujito L *et al*, describieron conocimientos inadecuados sobre la genética y actitudes positivas frente al cribado genético en estudiantes de medicina de Indonesia (21). Resultados similares fueron presentados por Fontenla M *et al*, quienes observaron que menos de la mitad de los estudiantes de último año y aquellos egresados de la carrera de medicina de la Universidad de Tucumán (Argentina), conocían de los principales factores de riesgo para las malformaciones congénitas (22). En adición, Hauser D *et al*, encontraron que los médicos de atención primaria en la ciudad de Nueva York tenían conocimientos inadecuados y actitudes positivas sobre pruebas genéticas (23). Se plantea que estas diferencias de conocimientos y actitudes de los profesionales de la salud en formación, radican principalmente en la estructuración de las mallas académicas, mismas que se basan en la demografía y epidemiología de la población. Sin embargo, ello no representa una justificación, dado que la genética y las pruebas genéticas se aplican ampliamente en otros campos como determinación de la paternidad, resolución de crímenes, etc.

La genética, en su eje formativo, incide ampliamente en el futuro ejercicio de la medicina. Dado que, su desconocimiento y falta de aplicabilidad en la práctica médica diaria, conlleva una pobre calidad asistencial y conflictos legales. Es así que, a través del presente trabajo de investigación, se pretende responder a la siguiente pregunta de investigación: ¿cuáles son los conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca?

1.3 JUSTIFICACIÓN

La genética es una disciplina relativamente nueva. Constituye la medicina de pleno siglo XXI. Por ese motivo, es importante que los estudiantes de pregrado tengan un conocimiento firme sobre la materia. Sin embargo, hoy en día, no se está preparando a los estudiantes para cumplir su rol como médicos en un mundo en el que la medicina personalizada se basará en pruebas genéticas, evaluación de riesgos, predisposiciones y tratamientos genéticos (24, 25). Lo anterior se evidencia, principalmente, por prácticas de enseñanza ineficaces (p.ej.: bibliografía desactualizada, conceptos teóricos, lecturas ambiguas, etc.) y enseñanza basada en contenidos clasistas y deterministas (7, 8). A consecuencia de esto, los conocimientos adquiridos en genética se olvidan con facilidad, lo que hace aún más baldía la aplicabilidad de la genética en la práctica médica (8). Además, ello repercute en las actitudes de los estudiantes en relación a la materia y la decisión de seguir una especialidad en genética (7, 26).

En Latinoamérica, no se ha profundizado el tema de la enseñanza-aprendizaje sobre genética en el pregrado. Tras una revisión bibliográfica exhaustiva, en Ecuador, solo existe una publicación que plantea las necesidades de la formación de los estudiantes en genética, esto, a través de la valoración de sus conocimientos (19). Sin embargo, dicho estudio fue aplicado únicamente a estudiantes de carreras no afines a las ciencias biológicas y/o medicina. Por el contrario, a nivel local, no existe un respaldo contundente. Es así que, llama la atención la falta de prioridad que se ha dado a esta disciplina desde el área de la salud, pese a que en la mayoría de instituciones de educación superior ecuatorianas se imparte esta cátedra durante los primeros años de la carrera.

Por consiguiente, el objetivo principal de este trabajo de investigación es determinar los conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca. Con ello, y como parte de su impacto, este estudio permitirá conocer qué calidad de profesionales está formando la Universidad de Cuenca en relación a genética, qué contenidos se

deben profundizar en el planteamiento y construcción de futuras mallas curriculares y qué herramientas de enseñanza se deberían implementar para asegurar la aplicabilidad de la genética en la práctica clínica diaria. Siendo que, los resultados a obtener permitirán valorar los conocimientos de los estudiantes sobre genética clásica y moderna, genética celular y molecular, y enfermedades genéticas y riesgos. Además, permitirán identificar las actitudes que tiene la población objeto de estudio en relación a las pruebas genéticas, sus potenciales indicaciones, los principales dilemas éticos y sociales y de investigación que giran en torno a estas. Por tanto, los beneficiarios serán, principalmente, los estudiantes y docentes de la carrera de medicina de la Universidad de Cuenca y otras del país.

Al finalizar, se pretende que los resultados de este trabajo de investigación se den a conocer a la comunidad académica, a través de la publicación de un artículo científico, para así: 1) fortalecer la evidencia a nivel nacional en relación al tema y; 2) dar a conocer la importancia de la genética en la era moderna de la medicina. Con ello, la población beneficiada serán los estudiantes de medicina y los profesionales de la salud en ejercicio. Finalmente, este estudio se adscribe la línea de investigación de Desarrollo Académico de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca; y a la sub-línea de investigación de Formación y Capacitación, de la línea de investigación de Talento Humano, del área Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

CAPÍTULO II FUNDAMENTO TEÓRICO

2.1 GENÉTICA

La genética “...es la rama de la biología que estudia los genes, la variabilidad genética y la herencia en los seres vivos”, desde una perspectiva celular, molecular y poblacional (1). Siendo que, los genes son la unidad básica de la herencia. Los genes se definen como “...una región contigua de ácido desoxirribonucleico (ADN) que codifica instrucciones para que la célula pueda fabricar una macromolécula o potencialmente múltiples macromoléculas” (27). A su vez, el conjunto de genes heredados se denomina genotipo o genoma. Donde, el genotipo es la composición genética de un organismo vivo o de una característica específica; mientras que el fenotipo es el conjunto de características o rasgos observables de dicho organismo (p.ej.: morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas y fisiológicas, etc.) y resulta de la interacción del genotipo con el medio ambiente (28). La genética, desde sus orígenes, tuvo como eje el estudio de los problemas hereditarios, abarcando rasgos y enfermedades; incluso, antes de la aceptación de las leyes mendelianas en el siglo XX. Es así que, la genética, es quizá el área más antigua de la genética y no un área de reciente aparición e investigación, como se cree (3). Conocido esto, las etapas de la historia de la genética son tres: el período clásico (de 1866 a finales de los 1930s), el período neoclásico (de los 1940s a finales de 1980s) y el período actual (de 1990s a la actualidad) (29). En el **Esquema No.1**, se esquematizan los puntos más relevantes por cada período.

1. PRINCIPIOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA:

Los principios de la genética abarcan particularidades sobre: 1) el genoma; 2) el ADN, ARN y los ácidos nucleicos; 3) transcripción, replicación y traducción; 4) gametogénesis; 5) aberraciones cromosómicas y; 6) herencia. A continuación, se describen brevemente cada uno de los puntos citados:

a. EL GENOMA HUMANO:

El genoma es el conjunto de información genética que posee una célula. En los organismos eucariotas el genoma se almacena en los núcleos y las mitocondrias de las células (30). Así, en los seres humanos, el genoma es el conjunto completo de moléculas de ADN o material genético presente en los cromosomas 1-22 y los cromosomas X e Y presentes en el núcleo, más el ADN mitocondrial. Siendo que, el genoma diploide de los humanos es el resultado de la herencia de un juego de cromosomas por parte de cada progenitor. Además, un genoma diploide completo y funcional es necesario para el desarrollo normal y para mantener la vida. Adicionalmente, la longitud total de un genoma humano haploide es de 3×10^9 pb. En una célula diploide humana, que contiene 23 pares de cromosomas, hay 2 m de ADN. Partiendo de la base de que el ser humano contiene 3 billones de células con núcleo, si todo el ADN de un solo individuo humano se pusiera de punta a punta, llegaría hasta el sol y volvería aproximadamente 20 veces (31).

El genoma determina una serie de rasgos en el individuo. Fue así que, a inicios de 1980, se fundó el Proyecto Genoma Humano (PGH), cuyo objetivo fue “...descifrar la composición química del código genético humano”, para así, desarrollar tecnologías que permitan “...identificar los genes implicados en la biología normal, así como en las enfermedades raras y comunes” (2). De esta forma, el primer borrador de la secuencia del genoma humano se publicó en 2001 (32). Mientras que, el último genoma de referencia es el GRCh38/hg38, mismo que fue publicado a finales de 2013 por el Consorcio de Referencia del Genoma (GRC) (33, 34). Con ello, se conoce que cada cromosoma tiene un número variable de genes. El genoma humano está conformado por alrededor de 40000 genes y 6200 mega pares de bases (Mbp) (35, 36). Siendo que, el cromosoma más grande del genoma humano es el cromosoma 1, que contiene alrededor de 2706 genes; mientras que el cromosoma Y contiene tan solo 104 genes (37).

b. EL ADN, ARN Y LOS ÁCIDOS NUCLEICOS:

La molécula de ADN es una estructura helicoidal, formada por dos hebras que van en direcciones opuestas. Cada cadena está constituida por un polímero de nucleótidos monofosfatos unidos por enlaces fosfodiéster. Los nucleótidos están formados por un azúcar (desoxirribosa en el ADN y ribosa en el ARN), una purina (A:adenina o G:guanina) o una pirimidina (T:timina o C:citosina) y un grupo fosfato. Las dos cadenas interactúan a través de enlaces de hidrógeno entre pares de bases, siendo que la A siempre se empareja con la T y la G siempre se empareja con la C. El diámetro de la hélice es de 2 nm. Las bases adyacentes están separadas por 0,34 nm ($0,34 \times 10^{-9}$ m) y relacionadas por una rotación de 36° , lo que hace que la estructura helicoidal se repita cada 10 residuos (31)(37). Por otro lado, químicamente el ARN es similar al ADN. Sin embargo, el ARN está conformado por una sola cadena de monómeros. Los bloques de construcción son nucleótidos que contienen el azúcar de 5 carbonos ribosa, un fosfato y una base nitrogenada. El fosfato está unido al carbono 5' de la ribosa y la base nitrogenada al carbono 1'. El ARN contiene cuatro bases: A, G, C y uracilo (U). El ARN es más lábil que el ADN y la mayoría de las moléculas de ARN no forman estructuras secundarias estables. Las propiedades del ARN lo hacen ideal como mensajero genético durante la síntesis de proteínas (31).

c. LA TRANSCRIPCIÓN, REPLICACIÓN Y TRADUCCIÓN:

La síntesis de ADN o replicación, se produce durante la fase S del ciclo celular. La replicación es un proceso bidireccional que se genera a partir de múltiples puntos; así, existen diferencias sustanciales en la forma como se sintetizan las dos cadenas nuevas de ADN. Las cadenas de ADN se sintetizan de forma continua y discontinua. La primera, comienza a replicarse a partir de un cebador o primer, una pieza de ARN de 10 nucleótidos. La segunda, se sintetiza en forma discontinua y requiere de muchos cebadores (38). Durante la replicación del ADN, hay varios mecanismos reparadores del ADN; así, la ADN polimerasa que corrige los errores que ella misma comete y otras como nucleasas reparadoras, ADN glicosilasa específica, entre otros (37, 38). La síntesis del ARN o transcripción, se produce durante la fase G1 y G2

del ciclo celular. La transcripción es el resultado de la agregación de un nucleótido a la vez; donde una ARN polimerasa une a los nucleótidos entre sí. Cada célula posee tres clases de ARN polimerasa: I (sintetiza los ARN mensajeros (ARNm), micro ARN (ARNmi) y ARN pequeño nuclear (ARNpn)), II (sintetiza el ARNr 45S) y III (sintetiza el ARN ribosómico (ARNr) 5S, ARN de transferencia (ARNt), ARNpc y unos pocos ARNpn). La transcripción de los ARN mensajeros tiene lugar a partir de la activación de ciertos genes y factores de transcripción (específicos, basales, de elongación). La transcripción de estos puede visualizarse a través de un microscopio electrónico. Por otro lado, la transcripción del gen del ARN ribosómico 45S se lleva a cabo en el nucléolo mediante factores de transcripción (SL1 y UBF). El gen ARNr 5S se halla fuera del nucléolo y se activa mediante tres factores de transcripción (TFIIIA, TFIIB y TFIIIC). Los genes que codifican a los ARN transmisores se activan mediante dos factores de transcripción (TFIIB y TFIIIC). Los factores de transcripción que activan a los genes de los ARN pequeños se conocen parcialmente. Adicionalmente, no se conoce a ciencia cierta cómo se transcriben los genes del ARN_{xist}, ARN_{te} y miARN (37, 38). Por tanto, las diferencias entre la replicación y transcripción son notorias. Ver **Tabla No.1**. Finalmente, la traducción del ARNm reviste importancia en la síntesis de las proteínas, al igual que los ARN de transferencia (ARNt). Existen 31 tipos de ARNt y su función es transportar los aminoácidos que se encuentran en el citosol hacia los ribosomas. Por tanto, la síntesis de una proteína comienza con la unión de dos aminoácidos y continúa por el agregado de nuevos aminoácidos en los extremos de la cadena proteica a través de uniones peptídicas, para lo cual es necesaria una serie de factores de iniciación (IF4, IF2, IF3 y IF5) y elongación (EF1 y EF2). La síntesis proteica culmina cuando los ribosomas alcanzan el codón de terminación. Así, las estructuras proteicas resultantes portan señales que las conducen a sus lugares de residencia y la formación de las estructuras secundarias y terciarias de las proteínas se da gracias a la existencia de una serie de chaperonas (37, 38, 39).

d. LA GAMETOGÉNESIS:

La gametogénesis, el proceso de formación de células germinales maduras, es una parte integral de la salud y el bienestar tanto de un individuo como de una especie (40). Según De Robertis, “...las células pasan por dos períodos fundamentales: la interfase y la división celular. Esta última tiene lugar por mitosis o por meiosis” (38). La interfase abarca el 90% del ciclo vital de la célula y se divide en los períodos G1, S y G2, siendo G1 el período más variable y S es el período de replicación del genoma (41).

En primer lugar, la mitosis se produce durante la fase M, que tiene lugar después de la interfase. La mitosis es la etapa más corta del ciclo celular. Durante la misma no se sintetiza ARN y disminuye la producción de proteínas (41). Las etapas en las que se divide la mitosis son cinco, a conocerse: 1) profase, ocurre la condensación de las cromátidas, formación del huso mitótico y la desintegración del nucléolo; 2) prometafase, tiene lugar la desintegración de la carioteca; 3) metafase, los cromosomas se colocan en el plano ecuatorial de la célula; 4) anafase, la etapa más corta de la mitosis, aquí, los cromosomas hijos se dirigen hacia los polos de la célula y; 5) telofase, se forman los núcleos hijos y la carioteca comienza a reconstituirse. A partir de la última etapa, comienza la citocinesis, donde la célula se parte en dos (38, 41). Finalmente, durante la mitosis hay una serie de mecanismos de control de la dinámica celular, estos son: G1/S o punto de restricción, G2/M o punto de replicación del ADN y metafase/anafase o punto de control del aparato de huso. Si alguno de estos mecanismos falla, se generan patologías como el cáncer. Sin embargo, si el error está relacionado a las células propiamente dichas (p.ej.: tamaño de la célula, daño del ADN, nutrición celular, etc.), el ciclo celular se detiene (42, 43).

En segundo lugar, la meiosis “...es un tipo especial de división celular, exclusiva de los organismos que se reproducen sexualmente” (38). La meiosis comienza después de varias divisiones mitóticas de los espermatogonios y los ovogonios. Por tanto, la meiosis comprende dos divisiones celulares, siendo estas: meiosis I y meiosis II, donde ambas se distinguen por su profase, siendo la primera la profase

La más larga, donde tiene lugar el apareamiento de los cromosomas homólogos y la recombinación para el intercambio de material genético (44). La meiosis I se compone de: 1) profase I y esta a su vez de preleptonema, leptonema, cigonema (apareamiento de los cromosomas homólogos y formación del complejo sinaptonémico), paquinema (recombinación de las cromátidas homólogas), diplonema (separación de los cromosomas apareados) y diacinesis (condensación de la cromatina); 2) prometáfase I (máxima condensación de los cromosomas); 3) metafase I (distribución de los cromosomas en el plano ecuatorial); 4) anafase I (movilización de los cromosomas hacia los polos) y; 5) telofase I (construcción de las envolturas nucleares). La meiosis II comprende: 1) profase II; 2) metafase II; 3) anafase II y 4) telofase II. Durante la meiosis II se separan las cromátidas hermanas (44, 45). Un aspecto a remarcar es que la segunda división meiótica se asemeja a la mitosis, dado que los centrómeros se dividen y las cromátidas hermanas pasan a polos opuestos. Además, la enorme variación genética es el resultado del cruce entre las cromátidas de los cromosomas homólogos. También, en la ovogénesis hay una larga fase de reposo durante la primera división meiótica (37). Desde el punto de vista clínico, los errores en la meiosis pueden desencadenar resultados adversos para la vida. El error más común de la meiosis es la no disyunción (45).

En tercer lugar, las diferencias entre mitosis y meiosis son abismales (46). Así: 1) la mitosis es propia de las células somáticas y la meiosis corresponde a las células sexuales; 2) en la mitosis cada replicación del ADN es seguida de una división celular y en la meiosis son dos divisiones celulares; 3) en la mitosis se generan células con la misma cantidad de ADN y número diploide de cromosomas y en la meiosis resultan cuatro células haploides que contienen la mitad del ADN; 4) en la mitosis la síntesis del ADN se da en la fase S y en la meiosis la fase S es más larga y la G2 es corta o falta; 5) en la mitosis cada cromosoma evoluciona de forma independiente y en la meiosis los cromosomas se aparean y recombinan; 6) la mitosis tiene una duración de 1 hora y la meiosis varía (24 días en el hombre y varios años en la mujer) y; 7) en la mitosis el material genético permanece constante

de las generaciones sucesivas y en la meiosis se genera una gran variabilidad genética (38, 46).

e. ABERRACIONES CROMOSÓMICAS:

Las aberraciones cromosómicas, también llamadas anomalías cromosómicas, son trastornos genéticos caracterizados por la alteración morfológica o numérica de uno o varios cromosomas durante la división celular. Estos trastornos tienen lugar en el periodo prenatal, postnatal o pre-implantacional (37, 47).

En primer lugar, las aberraciones numéricas de los cromosomas son alteraciones que afectan a un número específico de cromosomas. Estas son más frecuentes que las aberraciones estructurales y se detectan a través del cariotipo. Se conocen dos tipos: 1) euploidías (afectan al genoma completo y los organismos poseen múltiplos del juego haploide, pudiendo ser diploides o poliploides) y; 2) aneuploidías (afectan a uno o varios pares de cromosomas, pudiendo ser hiperdiploides o hipodiploides) (47, 48). En segundo lugar, las aberraciones estructurales son consecuencia de la reordenación genómica de uno o más cromosomas. Las aberraciones estructurales pueden ser: deleciones (rotura a dos niveles, produciendo deleción en un cromosoma y duplicación en otro), translocaciones (rotura de fragmentos e intercambio entre cromosomas no homólogos), inversiones (generadas por rotura de un cromosoma en dos fragmentos, giro y unión), duplicaciones (en tándem y tándem invertido), cromosomas en anillo (roturas bilaterales de los centrómeros) e isocromosomas (cromosomas metacéntricos producidos durante la mitosis y meiosis) (47, 48). Las aberraciones estructurales pueden estudiarse mediante el uso de hibridación fluorescente in situ (FISH) (37).

Las aberraciones cromosómicas tienen consecuencias clínicas importantes (p.ej.: abortos, muerte u hospitalización neonatal, malformaciones, discapacidad intelectual, etc.). La identificación precisa de estos es esencial para las estrategias de prevención, el asesoramiento genético y el tratamiento adecuado (49).

f. LA HERENCIA:

i. HERENCIA MENDELIANA TÍPICA:

Las leyes básicas de la herencia permiten comprender a cabalidad las enfermedades genéticas y sus patrones de transmisión. Los patrones de herencia de las enfermedades de un solo gen suelen denominarse trastornos mendelianos o de un solo gen. Si una familia está afectada por una enfermedad, será importante disponer de una historia familiar precisa y un árbol genealógico completo. Dado que, estos trastornos muestran patrones de herencia característicos (37). Los 44 autosomas comprenden 22 pares de cromosomas homólogos. Dentro de cada cromosoma, los genes tienen un orden estricto, ocupando cada uno de ellos un lugar o locus específico. Los genes autosómicos están presentes en pares, siendo un miembro de origen materno y otro de origen paterno. Si los dos miembros de un par de genes (es decir, los alelos) son idénticos, el individuo es homocigoto para ese locus. Si son diferentes, el individuo es heterocigoto para ese locus. Las formas alternativas de un gen surgen por mutación del alelo normal y pueden tener o no una función alterada. Cualquier característica determinada por un gen se denomina rasgo. Si un rasgo se expresa en el heterocigoto, entonces el rasgo es dominante, mientras que, si sólo se expresa en el homocigoto, es recesivo. En algunos casos, los efectos de ambos alelos pueden verse en el heterocigoto, y se denominan rasgos co-dominantes. Así, la expresión del alelo mutado con respecto al alelo normal puede caracterizarse como dominante, co-dominante o recesivo. Ahora bien, hay cinco modos básicos de herencia para las enfermedades de un solo gen. **(Ver Tabla No.2)** Donde, los trastornos autosómicos dominantes son los más frecuentes y la mayoría de trastornos asociados a los cromosomas sexuales son recesivos ligados a X. Mientras que los más raros son los trastornos dominantes ligados a X (50, 51, 52). En la **Tabla No. 2** se describen las particularidades de cada uno de estos patrones de herencia. Finalmente, la heterogeneidad genética es un fenómeno común tanto en las enfermedades monogénicas como en las complejas multifactoriales. No debe sorprender que los múltiples miembros de la familia afectados puedan experimentar diferentes niveles de gravedad y resultados de la enfermedad. Este efecto puede deberse a que otros genes influyen en el fenotipo

de la enfermedad o a que diferentes mutaciones en el mismo gen den lugar a fenotipos similares, pero no idénticos (37).

ii. HERENCIA MENDELIANA ATÍPICA:

Hay múltiples trastornos genéticos que, aunque tienen patrones de herencia mendeliana, son atípicos. Donde, el genotipo es consecuencia de la alteración de un gen conocido y las variaciones en la secuencia de los genes modificadores (37). A continuación, en la **Tabla No. 3**, se describen brevemente algunos mecanismos de herencia mendeliana no clásicos (53).

iii. HERENCIA NO MENDELIANA:

La herencia no mendeliana comprende tres tipos de trastornos genéticos, a conocerse: multifactoriales, de las células somáticas y de las mitocondrias. En primer lugar, los trastornos genéticos multifactoriales tienen características propias, que difieren de los trastornos mendelianos típicos o atípicos. Es así que, una enfermedad genética puede producirse de forma aislada, sin que necesariamente los progenitores estén afectados. Pese a que la agregación familiar es común en estos casos, no existe un patrón mendeliano claro que permita comprender la heredabilidad de dicho trastorno; motivo por el cual, estimar el riesgo de recurrencia de dicha enfermedad es imposible (54). Además, la enfermedad puede ser más frecuente ciertas etnias y más en un sexo que en otro; sin embargo, ello no significa que sea un trastorno ligado al sexo. Estudios realizados en el siglo pasado, demostraron que las tasas de concordancia de los gemelos monocigóticos y dicigóticos contradicen las proporciones mendelianas. Por tanto, estos trastornos pueden ser continuos (sin fenotipos distintos, como la estatura) o discontinuos (con fenotipos distintos, como la diabetes mellitus) (55). Donde, cada uno de los rasgos viene determinado por la interacción de varios genes, en distintos loci, con los factores ambientales (37). Finalmente, de los factores que influyen en la aparición de estos trastornos, las influencias del medio ambiente juegan un rol preponderante, pudiendo estos aumentar o disminuir el riesgo de la enfermedad, o también desencadenarla, acelerarla, exacerbarla. Algunos de estos son: nutrición, estilo de

vida, consumo de medicamentos, consumo de alcohol y tabaco, enfermedades de base, contaminación, radiación, entre otros (54).

En segundo lugar, los trastornos o mutaciones de las células somáticas, son resultado del proceso natural del desarrollo y generan una carga importante de enfermedades genéticas. Las mutaciones pueden limitarse a las células gonadales, las células somáticas o ambas (56). Si la mutación está presente en el óvulo fecundado, esta se transmitirá a todas las células hijas. Pero, si la mutación está presente luego de la primera división celular, esta solo estará presente en una proporción de células y el individuo será un mosaico (37). Por otra parte, la mayoría de los cánceres, si no todos, son trastornos genéticos de células somáticas que acumulan múltiples mutaciones heredadas y no heredadas. Además, estos trastornos también podrían estar implicados en condiciones genéticas como trastornos autoinmunes y el envejecimiento (57).

En tercer lugar, los trastornos mitocondriales son el grupo y forma más común de trastornos metabólicos y neurológicos heredados. Hasta la actualidad, se han identificado alrededor de 59 enfermedades mitocondriales. Se caracterizan por defectos en la fosforilación oxidativa y son causados por mutaciones del ADN nuclear y el ADN mitocondrial (58). El ADN mitocondrial tiene una alta tasa de mutación, hasta diez veces más que el ADN nuclear. Se conocen dos tipos de trastornos mitocondriales: la heteroplasmia y la homoplasia. Los trastornos mitocondriales muestran patrones de herencia conocidos. Si la madre es la afectada, todos los hijos heredarán el trastorno; pero, si el padre es el afectado, no hay riesgo para la descendencia. Además, el desarrollo de la clínica varía entre los portadores. Finalmente, el sexo y la edad son los factores que más afectan la penetrancia de estos trastornos (37).

iv. GENÉTICA EN LAS POBLACIONES:

Para conocimiento, la genética de las poblaciones es *"...el área de la genética que tiene por objeto el estudio y atención médica de la población, y no del individuo o de*

la familia, como es la práctica habitual de la genética clínica y médica” (59). Por tanto, la genética de las poblaciones abarca, “...el estudio de la composición genética de las poblaciones, incluyendo la distribución y cambios en la frecuencia de los genotipos y fenotipos en respuesta a los procesos de selección natural, deriva genética, mutación y flujo genético” (60). Por tanto, hay determinados factores que influyen sobre la incidencia y prevalencia de las enfermedades genéticas en la población, así como en la evolución de la especie humana y la migración de las poblaciones (61). En relación a esto último, la genética de las poblaciones emplea una serie de herramientas estadísticas, técnicas de laboratorio, marcadores moleculares y bancos de datos. Entre las herramientas de análisis más actuales, están la secuenciación del ADN mitocondrial y del cromosoma Y no recombinante y el análisis de coalescencia para ancestros comunes recientes. Finalmente, el estudio de la genética de las poblaciones contribuye a la comprensión de la evolución biológica (60).

2.2 LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y LA CONSEJERÍA GENÉTICA

La consejería o asesoramiento genético consiste en comunicar y asesorar a un individuo acerca de condiciones o enfermedades hereditarias. Este proceso incluye: historia clínica del paciente, la elaboración de un pedigrí o árbol familiar, examen físico, diagnóstico, asesoramiento y seguimiento. La historia clínica es importante. Esta se compone de: 1) anamnesis, para conocer los antecedentes patológicos personales y familiares del individuo y; 2) examen físico completo, con énfasis en hallazgos patológicos y mediciones estándar (p.ej.: talla y peso, circunferencia cefálica, volumen testicular, distancia interpupilar, distancia intercantal, etc.). Los hallazgos anormales aislados, pueden considerarse variantes de la normalidad; sin embargo, dependerá del contexto de cada paciente y la clínica acompañante. Además, si un paciente presenta dos o más anomalías al examen físico, es necesario considerar la existencia de un síndrome. Es así que la historia clínica y el examen físico minucioso, permiten identificar estos síndromes o plantear la posibilidad de una amplia investigación. A continuación, el árbol familiar, tiene la

finalidad de establecer el comportamiento y heredabilidad de determinada entidad patológica dentro de la estructura familiar a través de las generaciones. Para ello, se emplean una serie de símbolos que buscan representar una serie de nexos sociales, emocionales y fenómenos biológicos (62). Posteriormente, la consejería genética se ofrece a ambos padres, en un lugar y tiempo adecuados. Durante el proceso, el médico debe: 1) emplear un lenguaje sencillo y entendible; 2) incluir todos los aspectos relacionados a la condición en mención (p.ej.: clínica, complicaciones, historia natural, pronóstico, tratamientos y su efectividad, etc.) y; 3) con la ayuda de un diagrama, explicar la recurrencia de la enfermedad y los factores de riesgo asociados (p.ej.: muerte perinatal o neonatal, malformaciones congénitas mayores, discapacidad mental o física, cáncer, etc.) (63, 64). Además, el médico debe tratar de tranquilizar a la pareja. Pues, generalmente se sienten muy nerviosos, preocupados y sufren gran estigma. Ello, como resultado de las concepciones erróneas que se tienen acerca de la herencia, por mencionar algunas: *“las enfermedades genéticas son intratables”*, *“cualquier defecto al nacer es heredado”*, *“los trastornos genéticos se detectan solo a través de análisis cromosómicos”*, *“si hay solo varones o mujeres afectados en la familia, eso indica que dicha entidad está asociada al sexo”*, etc. (65). Después, las opciones reproductivas que se ofrecen a la pareja dependen de cada caso y la decisión que estos tomen al respecto del embarazo. En este punto, vale mencionar que existe un abanico innumerable de opciones (p.ej.: no nuevos embarazos, adopción, fertilización in vitro con diagnóstico pre implantación, inseminación artificial por un donante, etc.). Sin embargo, si el riesgo de una condición genéticamente hereditaria se acepta o se ignora, se hará hincapié en el diagnóstico prenatal o en la espera de nuevos avances tecnológicos (66, 67). Finalmente, la precisión diagnóstica es fundamental en la consejería genética. Los errores son muy frecuentes y son resultado de un diagnóstico impreciso e incompleto. Es por ello que, el conocimiento de la literatura sobre la valoración sindrómica y la heterogeneidad genética es muy importante (68). A continuación, en la **Tabla No. 4**, se abordan las particularidades del diagnóstico para enfermedades genéticas por grupos etarios (37, 69, 70, 71, 72).

1. ÉTICA E INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA:

La investigación en materia de genética debe cumplir con una serie de requisitos bioéticos, entre esos: asegurar la confidencialidad de la información y respetar el consentimiento o asentimiento informado del paciente o sus representantes, respectivamente; es decir, la negativa de estos a formar parte de grandes estudios o bases de datos. Pues, aunque esta información puede ser inofensiva, generalmente resulta embarazosa, estigmatizante y molesta para el paciente o su familia. Sin embargo, están exentas de este último aquellas encuestas o investigaciones científicas previstas por la ley. Actualmente, se ha propuesto que el médico genetista y la institución que presta el servicio, deben precautelar el uso y empleo de la información no solo de los pacientes, sino también de sus familiares (73, 74). Además, se ha discutido la posibilidad de devolver los resultados a aquellos pacientes partícipes de ensayos clínicos, planteándose así, potenciales diferencias entre: 1) investigación genética vs. atención clínico-genética y; 2) pacientes vs. participantes de estudios (75).

2. IMPLICACIONES PÚBLICAS, SOCIALES Y JURÍDICAS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS:

Hoy en día, el alcance de la genómica está trascendiendo barreras; siendo que la disponibilidad de las pruebas genéticas ya no es absoluta de los laboratorios o grandes clínicas, sino que es propia del paciente, en su domicilio. Ello se transforma en un problema potencial para la salud pública y la ética, pues genera una amplia gama de hallazgos incidentales y/o secundarios; es decir, resultados no relacionados con la indicación original de la prueba, pasando por alto otras entidades. Además, la devolución de dichos resultados por parte del médico, es controvertida. De igual forma, la preferencia del paciente sobre conocer o no la significancia de dichos resultados (75). Pese a que se ha demostrado que grandes grupos poblacionales reconocen que las pruebas genéticas son una herramienta válida para la toma de decisiones en torno a enfermedades con componente genético (p.ej.: cardiovasculares, neurodegenerativas o el cáncer), la concepción

social sobre la genética y las enfermedades genéticas no ha cambiado (76). Las formas más frecuentemente apreciadas son: discriminación, discapacidad, etc. (77). Siendo que, esta repercute negativamente sobre los pacientes, siendo la estigmatización y los problemas psicosociales (p.ej.: depresión, ansiedad, angustia, etc.) los principales (78, 79). Varios aspectos tienen respaldo legal cuando de genética y pruebas genéticas se trata. En relación a la autonomía del paciente, es necesario obtener su consentimiento para realizar pruebas genéticas específicas, siempre y cuando se haya informado a este los pormenores de la misma y el interés. La privacidad reviste importancia en el marco jurídico y abarca aspectos relacionados con la autonomía y confidencialidad. En este punto, es el paciente quien decide o no someterse a una prueba genética o participar de un estudio de investigación. Por otra parte, la confidencialidad, legalmente definida como la información que proporciona el individuo a su médico, debe ser protegida con celo, asegurando el anonimato en caso que se emplee con fines de investigación o divulgación. Finalmente, la equidad en la atención genética debe ser asegurada para el paciente, sin distinción alguna por su genotipo o condición genética (80).

2.3 CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS

El pleno entendimiento de los estudios disponibles en la literatura entorno a los conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas y su importancia, radica en comprender estos términos desde el punto de vista conceptual. De tal forma:

1. CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA:

Según la Real Academia de la Lengua Española, el conocimiento es la acción y efecto de conocer (81). Dicho conocimiento se adquiere a partir de la experiencia o la educación misma (82). Desde el punto de vista científico, el conocimiento parte del método científico y pretende ser la justificación de un fenómeno o serie de fenómenos o la respuesta a una serie de interrogantes (83). De ahí que el conocimiento se clasifique en dos grandes grupos: 1) conocimiento a priori y; 2)

conocimiento a posteriori (82). Sin embargo, la definición de conocimiento es debatida ampliamente desde la filosofía (83). Conocido esto, se plantea que los conocimientos sobre genética, son un conjunto de información puntual, relacionada a los “...genes, la variabilidad genética y la herencia en los seres vivos” (1).

2. ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS:

Las actitudes son un modo de pensar o una tendencia a actuar de forma particular. Están influenciadas por la experiencia, el conocimiento o temperamento del individuo (84). De tal manera, las actitudes abarcan tres dimensiones: 1) la cognitiva, que está determinada por los pensamientos y creencias del individuo; 2) la afectiva, que está determinada por las emociones y; 3) la conductual, que está determinada por la forma de actuar del individuo frente a una persona, objeto o situación (85). Ahora bien, las actitudes sobre las pruebas genéticas, se traducen como la posición que el médico adopta frente a determinado problema genético-clínico y las implicaciones que este acarrea.

2.4 ESTUDIOS E INSTRUMENTOS PARA VALORAR LOS CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y LAS ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS

Los trabajos de investigación sobre conocimientos, actitudes y/o prácticas tuvieron su auge en la década de los 1950s. Estos estudios revisten importancia en el sector de la salud, dado que permiten “...identificar los conocimientos, mitos o ideas erróneas, actitudes, creencias y comportamientos de un grupo en relación a un tema de salud específico” (86). Además, posibilitan la comprensión, análisis y comunicación de determinada situación y su magnitud en el grupo de estudio, sentando la posibilidad de realizar intervenciones y valorar su impacto con posterioridad (86). Conocido esto, el desarrollo y ejecución de un estudio de conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas es relevante para el área de la genética y medicina. Varios estudios realizados en estudiantes de medicina, médicos generales y profesionales de la salud; demuestran que los conocimientos sobre genética son malos o medianamente buenos (5, 20, 21, 22, 23). Sin embargo, otros demuestran buenos conocimientos (18, 19, 87). Dejando en

evidencia que varios son los factores que podrían influir en ello. De los estudios recopilados, cuya población objeto de estudio fueron estudiantes de medicina, vale destacar dos estudios que se aproximan a la realidad del presente trabajo. El primero de ellos fue realizado en 201 en 201 estudiantes de 6to. año de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma de Nuevo León. Se encontró que el 67% de los encuestados (n=134) tenían conocimientos intermedios (11-15/20) sobre genética y el 64,7% (n=128) estuvo de acuerdo con realizarse una prueba genética (87). El segundo estudio fue realizado en las instituciones de educación superior de la Ciudad de Quito-Pichincha y contó con la participación de 350 estudiantes del pregrado de carreras no afines a la biología o a la medicina. Los participantes tuvieron conocimientos, en general, aceptables (19). Sin embargo, no se evaluaron las actitudes. Finalmente, los cuestionarios empleados en estos estudios fueron validados al español por los autores, partiendo de los trabajos de Fitzgerald-Butt SM *et al* y Chapman R *et al*; respectivamente (88, 89). Empero, estos instrumentos fueron diseñados para ser aplicados en la población general.

CAPÍTULO III

OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar los conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir las características sociodemográficas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca.
- Identificar los conocimientos que tienen los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca sobre genética.
- Identificar las actitudes que tienen los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca sobre pruebas genéticas.

CAPÍTULO IV

MATERIALES Y MÉTODOS

4.1 TIPO DE ESTUDIO

Se trata de un estudio observacional, descriptivo, de corte transversal.

4.2 ÁREA DE ESTUDIO

Se desarrolló en la Escuela de Medicina, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Cuenca.

4.3 UNIVERSO, MUESTRA Y MUESTREO

Se trabajó con los estudiantes del Programa del Internado Rotativo de Medicina de la Universidad de Cuenca (N=252) durante 2021 y 2022. Considerando un intervalo de confianza del 95%, margen de error del 5%, proporción esperada de 0,5 y porcentaje de varianza del 50%; la **muestra** calculada estuvo conformada por n=156 estudiantes. A ello se sumó el 10% del total de personas a encuestar (n=15). Por tanto, la muestra fue de n=171 Internos Rotativos. Se realizó un **muestreo** aleatorio simple. Sin embargo, por cuestiones de falta de disponibilidad y, con ello, de respuesta de la población objeto de estudio; finalmente, la muestra estuvo conformada por 157 estudiantes. Donde, n=76 estudiantes correspondían a la Cohorte de Mayo 2021-Abril 2022 y n=81 a Septiembre 2021-Agosto 2022. De estos, n=2 se negaron a participar y n=2 no correspondían a las Cohortes enlistadas según la nómina facilitada por el Decanato de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca. Por tanto, el estudio contó con la participación de 153 Internos Rotativos de Medicina.

4.4 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Se **incluyó** a estudiantes del Programa del Internado Rotativo de Medicina, matriculados legalmente en el sistema de la Institución, que aceptaron participar

libre y voluntariamente del estudio, que respondieron correctamente el cuestionario y dentro de la fecha límite.

Se **excluyó** a estudiantes extranjeros que se encontraban realizando intercambios clínicos, virtuales o de forma presencial en la Institución. También, a quienes no respondieron el formulario, bajo solicitud, en el lapso de tiempo establecido.

4.5 VARIABLES

Las variables de estudio fueron las características sociodemográficas de la población (género, edad, hijos, religión, estudios sobre genética, grado de conocimientos sobre genética, asesoramiento genético e impacto de las pruebas genéticas), los conocimientos sobre genética (heredabilidad y conocimiento genético) y las actitudes sobre las pruebas genéticas. Véase las variables y su definición operacional en el **Anexo No. 1**.

4.6 MÉTODOS, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

Se empleó el **método** cuantitativo. En relación a las **técnicas**, se empleó la tercera versión de la Encuesta sobre Conocimientos y Actitudes en Genética (iGLAS 3, por sus siglas en inglés), a la que los participantes lograron acceder desde cualquier dispositivo electrónico con conexión a internet, desde el siguiente enlace: [https://goldpsych.eu.qualtrics.com/jfe/form/SV_doLqixi2f27mJ00]. Mismo que fue enviado a los correos electrónicos personales e institucionales de los seleccionados, además del código de acceso único (*cuenca.2021*). Donde, la información referente a las direcciones de correo de los estudiantes de medicina, se solicitó a Decanato de la Facultad de Ciencias Médicas. En adición, el acceso a la data, se realizó a través del Departamento de Psicología, Goldsmiths, de la Universidad de Londres. A detalle, el **instrumento** utilizado en el presente estudio fue la iGLAS 3, un trabajo de Chapman y cols, realizado en 2017, presentado en la *International Conference on Psychology and Education* y publicado en *The European Proceedings of Social & Behavioural Sciences* (89). Tras su aplicación, en 2019, Champman y cols observaron que los conocimientos sobre genética eran

pobres en la población de estudio, motivo por el que propusieron una serie de pasos a implementar, con la finalidad de que la comunidad se beneficie del conocimiento genético (90).

La iGLAS es, por tanto, un instrumento estructurado y validado cualitativamente, cuyo objetivo es evaluar los conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas. Fue validado en un grupo de 5404 personas, de 18 años en adelante, originarios de 78 países, aplicado en académicos, profesionales, estudiantes universitarios y la población general. Al ser validado cualitativamente, las medidas de fiabilidad comúnmente citadas, como el alfa de Cronbach y la omega de McDonald, no son aplicables. Por tal motivo, quedó fuera del alcance de este estudio la revalidación del instrumento. La iGLAS es una herramienta flexible, informativa y rápida que puede emplearse en todos los grupos demográficos (89). La iGLAS tuvo 3 etapas de validación; dos pilotajes y un análisis test-retest. Mismos que, a través del análisis de la fuerza de las correlaciones test-retest, concluyeron que la iGLAS es una medida fiable y válida de lo que la gente sabe, piensa y siente sobre la genética (89). El equipo responsable de la validación estuvo conformado por un consorcio de expertos, entre estos: psicólogos, genetistas, abogados, pedagogos y especialistas en ética; quienes permitieron aclarar el lenguaje empleado en materia de genética y precisar cada uno de los reactivos del instrumento. La iGLAS está disponible en 7 idiomas diferentes. Para los fines del presente estudio, se empleó la versión al español, facilitada por Chapman y cols. Vale mencionar que, no se han realizado evaluaciones para cada idioma. La solidez del proceso de traducción, con la inclusión de expertos nativos, se ha considerado suficiente para el uso de la iGLAS en esos idiomas. Tarda aproximadamente entre 15 y 20 minutos en ser completado y enviado (89). Originalmente, la iGLAS 3 consta de 4 secciones y 50 reactivos, distribuidos como sigue: 1) solicitud de participación y consentimiento informado; 2) 20 reactivos sobre datos sociodemográficos y generalidades; 3) 20 reactivos sobre conocimientos básicos en genética y; 4) 20 reactivos sobre actitudes hacia pruebas genéticas, distribuidos en 16 de opinión

sobre genética, 4 minicasos relacionados a la toma de decisiones en genética y 2 reactivos relacionados a mitos frecuentes dentro del área. Sin embargo, para fines del presente trabajo de investigación, la sección de los datos sociodemográficos y generalidades constó únicamente de 8 reactivos; de manera que, los 11 reactivos restantes, abarcaban cuestiones orientadas al personal de salud en funciones, postgradistas, etc. (**Ver Anexo No. 2**) (89).

La sección del consentimiento informado, fue desarrollada de acuerdo a los lineamientos del Comité de Bioética en Investigación del Área de la Salud (COBIAS) de la Universidad de Cuenca y a lo estipulado en el artículo 49 de la Ley de Comercio Electrónico y el artículo 8 de la Ley Orgánica de Protección de Datos Personales. Por tanto, éste fue incluido dentro del formulario en línea y, previo a su lectura, los participantes procedieron a aceptar o rechazar su participación. Estuvo estructurado de la siguiente manera: 1) introducción, 2) objetivos, 3) descripción y procedimientos, 4) riesgos y beneficios, 5) opciones, 6) derechos y 7) consentimiento. (**Ver Anexo No. 3**)

Los conocimientos en genética se evaluaron como altos, intermedios o bajos. Se puntuaron solo aquellos ítems correctos, de la manera que se indica en la **Tabla No. 5**. En la misma sección, los conocimientos sobre la heredabilidad de ciertos rasgos y enfermedades, se evaluaron mediante una escala de 0 a 100.

Las actitudes se evaluaron a través de opiniones, minicasos y mitos. Las opiniones se valoraron mediante escalas Likert de 7 puntos. Donde, hubo una escala para valorar el nivel de acuerdo y otra el de probabilidad. La primera, fue desde fuertemente en desacuerdo (1) a fuertemente de acuerdo (7); agrupándose a su vez en 3 subgrupos, siendo: 1 a 3 en desacuerdo, 4 neutro, 5 a 7 de acuerdo. La segunda, fue desde muy improbable (1) a muy probable (7); agrupándose a su vez en 3 grupos, siendo: 1 a 3 improbable, 4 indeciso, 5 a 7 probable. A continuación, los minicasos tuvieron sus propias escalas de valoración, haciendo hincapié a la problemática desarrollada en cada uno. Así, el minicaso 1 hizo énfasis en la

aplicación de sentencias desde el punto de vista legal (reducir su sentencia (1), no ser tenida en consideración (2), incrementar su sentencia (3), ser considerada para determinar el tipo de sentencia (4)), el 2 y 3 en la efectividad (nada efectivo (1), ligeramente efectivo (2), moderadamente efectivo (3), muy efectivo (4) y extremadamente efectivo (5)) y el 4 en la probabilidad (véase párrafo anterior). En la misma línea, los mitos, se valoraron como correcto, incorrecto y no lo sé.

Dentro de las variables sociodemográficas, la religiosidad y el grado de conocimiento sobre genética se evaluaron a través de una escala del 0 al 10 y 0 a 100, respectivamente. Finalmente, el empleo de este instrumento, en el marco del presente trabajo, fue notificado y supervisado por los autores de la iGLAS 3.

4.7 CONTROL DE CALIDAD DE LA INFORMACIÓN

Se realizó cada 3 días. Donde, el período de tiempo para el envío del cuestionario fue de 7 días y, en caso de re-solicitud, fue de 4 días. Dada la falta de respuesta de los participantes, se procedió a seleccionar aleatoriamente a otro estudiante y enviar el cuestionario.

4.8 PROCEDIMIENTO, SUPERVISIÓN Y CAPACITACIÓN

Se solicitó **autorización** al Decanato de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca para: 1) acceder a la base de datos de estudiantes que se encuentran cursando el Programa del Internado Rotativo de Medicina, con la finalidad de seleccionar aleatoriamente a los sujetos de estudio y; 2) enviar el instrumento a los sujetos incluidos a sus correos institucionales y personales. La fase de **supervisión y capacitación** estuvo a cargo de la Dra. Gabriela Machado, Directora de tesis.

4.9 TABULACIÓN Y ANÁLISIS DE DATOS

La **tabulación y análisis** estadístico de los datos se realizó con *IBM-SPSS v. 23* y *Microsoft Excel 2016*. Se utilizaron porcentajes y frecuencias para las variables categóricas. Para las variables continuas con distribución normal según la prueba de Kolmogorov Smirnov, se emplearon medias y desviaciones estándar. Para las

variables continuas que no tuvieron una distribución normal, se emplearon mediana y rango intercuartílico.

4.10 ASPECTOS ÉTICOS

Se garantizó los derechos a riesgo mínimo, autonomía y confidencialidad. Las posibilidades de exposición de los participantes a riesgos físicos, emocionales y/o psicológicos a corto, mediano y largo plazo fueron mínimos, dada la naturaleza de la intervención. A su vez, la investigadora responsable, garantizó minimizar el riesgo de quebranto de la confidencialidad de los datos, a través de la política de no recabamiento. De esta forma, los participantes no fueron identificados en ningún contexto. La participación de los sujetos fue de carácter voluntario, anónimo, sin distinción sociodemográfica, institucional o de percepción. Se facilitó información respecto al estudio y sus objetivos en la sección de la solicitud de participación y consentimiento informado, mismo que fue incluido en el formulario electrónico en cumplimiento con el artículo 49 de la Ley de Comercio Electrónico y el artículo 8 de la Ley Orgánica de Protección de Datos Personales. Previo a su ejecución, el protocolo de investigación fue presentado para revisión y aprobación ante el COBIAS de la Universidad de Cuenca. Finalmente, la autora declara no tener conflictos de interés.

CAPÍTULO V RESULTADOS

Se encuestó a 153 Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca respecto a sus conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas.

Datos sociodemográficos

Tabla No. 1.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina de acuerdo a sus características sociodemográficas. Cuenca, 2021.

Características sociodemográficas	n	%
Cohorte		
Mayo 2021 - Abril 2022	75	49,02
Septiembre 2021 - Agosto 2022	78	50,98
Sexo		
Femenino	89	58,17
Masculino	64	41,83
Edad		
Mediana (rango intercuartílico) ^a	24	(20,00)
De 22 a 25 años	130	84,97
De 26 a 30 años	21	13,73
> 30 años	2	1,31
Número de hijos		
0	142	92,81
1	6	3,92
2	5	3,27
Hijos <16 años		
Sí	10	90,90
No	1	9,09
Religión		
No	8	8,50
Sí	145	91,50
Tipo de religión		
Agnóstico	23	15,86
Ateo	5	3,45
Cristiana	60	41,38
Hindú	1	0,69
Otra	43	29,66
Sin religión	13	8,97

^a La edad no tiene una distribución normal según la prueba de Kolmogorov-Smirnov realizada.

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En la **Tabla No. 1** se muestran las características sociodemográficas de la población de estudio. De tal forma, se encontró que el 51,0% (n=78) de los Internos Rotativos de Medicina correspondía a la Cohorte de Septiembre 2021-Agosto 2022. El 58,2% (n=89) de estos fueron mujeres. La edad de predominio osciló entre los 22 a 25 años (85,0%; n=130), con mediana de 24 años y rango de 20 años. El 7,2% (n=11) indicó tener entre 1 (n=6) y 2 (n=5) hijos, de los que el 90,9% (n=10) tienen una edad menor a los 16 años. El 91,5% (n=145) de los participantes aceptaron responder las preguntas relacionadas a la religión. El 91,0% (n=132) de ellos se identifican como creyentes, en orden descendente como cristianos (41,4%; n=60), otros (29,7%; n=43) e hindúes (10,7%; n=1).

En una escala del 0 al 10, se valoró la religiosidad, la cual tuvo una mediana de 5 y rango de 10. El 19,3% (n=28) se consideran 5/10, mientras que el 15,2% (n=22) 0/10.

Tabla No. 2.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según su contacto previo con el área de genética. Cuenca, 2021.

Contacto previo con el área de genética	n	%
He estudiado genética en la escuela/universidad	137	89,54
He trabajado en el campo de genética	2	1,31
He estudiado genética por mi cuenta	13	8,50
Sigo temas de genética en las redes sociales	12	7,84
Nunca he estudiado genética	26	16,99
No tengo ningún interés en ese asunto	7	4,58

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En relación al contacto previo de los participantes con el área de genética, la pregunta planteada ofreció la posibilidad de seleccionar más de una respuesta, véase **Tabla No. 2**. De tal manera, solo el 89,54% (n=137) de los estudiantes refirió haber estudiado genética durante su carrera universitaria o como parte del plan de estudios en la escuela y el 4,58% (n=7) manifestó no tener ningún interés en el área. Los interesados en el área, han estudiado genética por su cuenta mediante documentales, cursos, libros, entre otros (8,5%; n=13) y siguen temas de genética en las redes sociales (7,84%; n=12).

Tabla No. 3.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según las consideraciones que tendrían al realizarse una prueba genética. Cuenca, 2021.

Pruebas genéticas y consideraciones	n	%
No estoy interesado	25	16,34
No sé quién tendrá acceso a esa información	29	18,95
No sé si los datos serán almacenados de manera segura	27	17,65
No me gustaría ser etiquetado por tener alguna deficiencia	10	6,54
Preferiría no saber qué voy a padecer alguna enfermedad en el futuro	15	9,80
Me preocupa encontrar algo sobre mí mismo que preferiría no saber	39	25,49
Me preocupa que alguna información sobre mi pueda ser utilizada en mi contra	28	18,30
Me preocupa que mis datos puedan ser usados para otros propósitos	42	27,45
Otros	23	15,03

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

Siguiendo la misma dinámica de pregunta anterior, en la **Tabla No. 3** se describen las consideraciones que tendrían los participantes al realizarse una prueba genética. Así, el 16,34% (n=25) de los encuestados no está interesado en realizarse pruebas genéticas y el 15,03% (n=23) refiere otros. Mientras que, de aquellos que sí lo están, al 27,45% (n=42) le preocupa que sus datos puedan ser usados para otros propósitos sin su conocimiento, al 25,49% (n=39) le preocupa encontrar algo sobre sí mismo que preferiría no saber y el 18,95% (n=29) desconoce quién tendrá acceso a dicha información.

Tabla No. 4.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según su probabilidad de recurrir a servicios de ayuda. Cuenca, 2021.

Servicios	Probable		Indeciso		Improbable	
	n	%	n	%	n	%
Servicios de apoyo y asesoramiento	83	54,25	12	7,84	58	37,91
Consejo de un vidente/médium	18	11,76	14	9,15	121	79,08
Prueba genética mediante una empresa privada	90	58,82	12	7,84	51	33,33
Cursos de mindfulness y autoconocimiento	60	39,22	25	16,34	68	44,44
Guía religiosa	27	17,65	16	10,46	110	71,90
Literatura de autoayuda	63	41,18	16	10,46	74	48,37

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En la sección de asesoramiento, de acuerdo a lo presentado en la **Tabla No. 4**, el 58,82% (n=90) refirió como probable realizarse una prueba genética mediante una empresa privada en caso de problemas, el 54,25% (n=83) acudir a servicios de apoyo y asesoramiento y el 41,18% (n=63) a literatura de autoayuda.

Tabla No. 5.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus conocimientos estimados sobre genética. Cuenca, 2021.

Puntuación ^a	n	%
0	3	1,96
10	8	5,23
20	21	13,73
30	26	16,99
40	33	21,57
50	38	24,84
60	10	6,54
70	9	5,88
80	5	3,27
Total	153	100,00

^a Los conocimientos estimados sobre genética tienen una distribución normal según la prueba de Kolmogorov-Smirnov.

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

Por último, el grado de conocimiento estimado sobre genética según cada participante tuvo una media de $40,1 \pm 17,57$ DE en una escala del 0 al 100. El 24,84% (n=38), consideró tener un conocimiento genético sobre 50 puntos. Mientras que, el 1,96% (n=3), observó un conocimiento nulo sobre la materia. Ningún participante puntuó sus conocimientos sobre genética sobre 90 o 100 puntos. En la **Tabla No. 5**, se detalla la distribución de estimada de dichos conocimientos.

Conocimientos sobre genética

Los conocimientos sobre genética se evaluaron con base al número de respuestas correctas sobre 100 puntos. Se realizaron 20 preguntas.

Tabla No. 6.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según su puntaje en la sección de conocimientos del iGLAS3. Cuenca, 2021.

Puntuación^a	n	%
35	2	1,31
40	3	1,96
45	5	3,27
50	13	8,50
55	23	15,03
60	18	11,76
65	30	19,61
70	26	16,99
75	18	11,76
80	7	4,58
85	6	3,92
90	2	1,31
Total	153	100,00

^a Los conocimientos sobre genética tienen una distribución normal según la prueba de Kolmogorov-Smirnov realizada.

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

La media de preguntas correctas fue de $12,78 \pm 2,227$ DE, que corresponde a un puntaje de $63,9 \pm 11,135$ DE puntos. La puntuación máxima fue de 90 (1,31%; n=2), con un total de 18 preguntas correctas. Por el contrario, la puntuación mínima fue de 35 (1,31%; n=2), con 7 preguntas correctas. Véase la **Tabla No. 6** para mayor detalle.

Tabla No. 7.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus respuestas en la sección de conocimientos del iGLAS3. Cuenca, 2021.

Preguntas	Respuestas correctas		Respuestas incorrectas	
	n	%	n	%
Definición de genoma	105	68,63	48	31,37
Unidades base del ADN	147	96,08	6	3,92
Copias de genes en células autosómicas	63	41,18	90	58,82
ADN que comparten los hermanos	86	56,21	67	43,79
Función de los genes	150	98,04	3	1,96
ADN y personas escogidas al azar	31	20,26	122	79,74
Contribución genética y esquizofrenia	102	66,67	51	33,33
Número de cromosomas en humanos	146	95,42	7	4,58
Definición de los cambios epigenéticos	92	60,13	61	39,87
Número de genes en humanos	53	34,64	100	65,36
Contribución genética y autismo	95	62,09	58	37,91
Definición de polimorfismos	140	91,50	13	8,50
Secuencia genética en células diferentes	46	30,07	107	69,93
Función del ADN no codificador	114	74,51	39	25,49
Crianza selectiva e ingeniería genética	117	76,47	36	23,53
Métodos de edición genética	54	35,29	99	64,71
Predicción del comportamiento y ADN	115	75,16	38	24,84
Pruebas genéticas y rasgos genéticos	146	95,42	7	4,58
Genes de la dislexia y TDAH	136	88,89	17	11,11
Heredabilidad del insomnio	18	11,76	135	88,24

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

De acuerdo a la **Tabla No. 7**, las preguntas con mayor nivel de respuestas correctas estuvieron relacionadas a la principal función que cumplen los genes (98%; n=150), las unidades base que conforman el ADN (96,1%; n=147) y el número de cromosomas en los que se agrupa el ADN en los humanos (95,4%; n=146). Por el contrario, las preguntas con mayor error de respuesta fueron aquellas sobre el significado del porcentaje de heredabilidad del insomnio (88,24%; n=135), el promedio de ADN total similar en dos personas escogidas al azar (79,74%; n=98) y la secuencia del ADN en dos células diferentes en una misma persona (69,93%; n=107).

Tabla No. 8.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus conocimientos en genética. Cuenca, 2021.

Conocimientos	n	%
De 0 a 10 puntos (bajos)	23	15,03
De 11 a 15 puntos (intermedios)	115	75,16
De 16 a 20 puntos (altos)	15	9,80
Total	153	100,00

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

Así, se encontró que, el 75,16% (n=115) de los encuestados tuvieron un nivel de conocimiento genético medio; y tan solo el 9,80% (n=15), tuvieron un nivel de conocimiento alto. (**Ver Tabla No. 8**)

El porcentaje de heredabilidad estimada por los participantes respecto a cada uno de los rasgos y enfermedades enlistadas, tuvo una estimación de 0 para la orientación sexual (32,0%; n=49), de 100 para el color de los ojos (28,1%; n=43) y de 50 para el peso (24,3%; n=37). En el **Gráfico No. 1** se presenta a detalle la distribución de los estimados de heredabilidad para los rasgos mencionados y otros de interés.

Actitudes sobre pruebas genéticas

Se identificaron las actitudes sobre pruebas genéticas entre los encuestados mediante opiniones, minicasos y mitos.

Tabla No. 9.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes y conformidad en relación a 10 ítems. Cuenca, 2021.

Ítems	De acuerdo		Neutro		En desacuerdo	
	n	%	n	%	n	%
Destino y genes	46	30,07	23	15,03	84	54,90
Investigación y mal uso de datos en el país	48	31,37	56	36,60	49	32,03
Alimentos modificados y seguridad de consumo	37	24,18	41	26,80	75	49,02
Condiciones ambientales e información genética	110	71,90	27	17,65	16	10,46
Manipulación genética y enfermedades	109	71,24	26	16,99	18	11,76
Edición genética y rasgos	49	32,03	45	29,41	59	38,56
Estudios genéticos e intereses políticos/económicos	85	55,56	41	26,80	27	17,65
Desarrollo científico y calidad de vida	129	84,31	16	10,46	8	5,23
Influencia genética y albedrío	36	23,53	44	28,76	73	47,71

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En el **Tabla No.9**, se presenta la distribución de los participantes según su conformidad respecto a una serie de temas en boga en el área de la genética.

En este caso, el 54,9% (n=84) está en desacuerdo con el destino está escrito en los genes. El 32,03% (n=49) no confía en las instituciones de investigación del país porque podrían hacer mal uso de los datos genéticos obtenidos y el 55,56% (n=85) sospecha que los intereses políticos o económicos pueden estar detrás de los estudios genéticos.

Además, el 71,90% (n=110) está de acuerdo con que la información genética debería utilizarse para adaptar las condiciones ambientales a las necesidades de las personas.

También, el 71,24% (n=109) cree que la manipulación genética debería permitirse para la prevención y tratamiento de enfermedades y el 84,31% (n=129) está de acuerdo con que el desarrollo científico es esencial para mejorar la calidad de vida de las personas. El 32,03% (n=49) cree que a los padres se les debería permitir optar por la edición genética para mejorar o seleccionar rasgos específicos de sus hijos. El 47,71% (n=73) está en desacuerdo con que las influencias genéticas en nuestro comportamiento significan que no existe libre albedrío. Por otro lado, el 24,18% (n=37) está de acuerdo con que consumir alimentos genéticamente modificados es completamente seguro.

Tabla No. 10.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes y probabilidad en relación a 3 ítems. Cuenca, 2021.

Ítem	Probable		Neutro		Improbable	
	n	%	n	%	n	%
Pruebas genéticas y tratamiento	117	76,47	12	7,84	24	15,69
Recurrencia a la medicina alternativa	42	27,45	19	12,42	92	60,13
Muestra de ADN y anonimato	108	70,59	19	12,42	26	16,99

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

Por su parte, el 76,47% (n=117) está de acuerdo con realizarse una prueba genética si eso les permitiera tener un mejor tratamiento para una condición determinada. El 60,13% (n=92) coinciden que cuando se encuentran mal, es improbable que acudan a la medicina alternativa en lugar de la convencional. Por último, el 70,59% (n=108) estaría dispuesto a dar una muestra de su ADN para investigación si sus datos fueran almacenados de manera anónima. En la **Tabla No. 10** se muestra la probabilidad de que los participantes opten por dichos recursos.

Tabla No. 11.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes respecto al tratamiento de trastornos raros influenciados genéticamente. Cuenca, 2021.

Opción	n	%
Cambios en el estilo de vida (por ejemplo, dieta)	26	16,99
Cirugía	5	3,27
Farmacológico (medicación)	40	26,14
Ingeniería genética	75	49,02
Terapias de conversación (por ejemplo, consejería)	7	4,58
Total	153	100,00

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

El 49,02% (n=75) de los participantes consideran como apropiado el empleo de la ingeniería genética para tratar trastornos raros que son completamente causados por influencias genéticas, seguido por el tratamiento farmacológico (26,14%; n=40) y los cambios en el estilo de vida (16,99%; n=26). Véase la **Tabla No. 11** para conocimiento de otras modalidades de tratamiento.

Tabla No. 12.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes respecto al caso de Sara. Cuenca, 2021.

Opción	n	%
Incrementar su sentencia	4	2,61
No ser tenida en consideración	34	22,22
Reducir su sentencia	7	4,58
Ser considerada para determinar el tipo de sentencia	108	70,59
Total	153	100,00

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

La **Tabla No. 12** muestra que el 70,59% (n=108) de los encuestados coinciden que la variación genética que tiene Sara, misma que está asociada con la agresión, debe ser considerada para determinar el tipo de sentencia que merece, al ser juzgada por cometer un crimen violento.

Tabla No. 13.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes respecto al caso de Roberto. Cuenca, 2021.

Tratamiento	Extremadamente efectivo		Ligeramente efectivo		Moderadamente efectivo		Muy efectivo		Nada efectivo	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Medicación	19	12,42	16	10,46	48	31,37	63	41,18	7	4,58
Psicoterapia	26	16,99	15	9,80	39	25,49	68	44,44	5	3,27
E. de vida	54	35,29	11	7,19	25	16,34	60	39,22	3	1,96

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En relación al caso de Roberto y su problema de insomnio asociado a condiciones de estrés laboral y personal, de acuerdo a lo mostrado en la **Tabla No.13**, el 44,44% (n=68) considera que la psicoterapia sería muy efectiva, seguida por la medicación (41,18%; n=63) y cambio en el estilo de vida (39,22%; n=60).

Tabla No. 14.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes respecto al caso de Pedro. Cuenca, 2021.

Tratamiento	Extremadamente efectivo		Ligeramente efectivo		Moderadamente efectivo		Muy efectivo		Nada efectivo	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Medicación	15	9,80	23	15,03	51	33,33	62	40,52	2	1,31
Psicoterapia	21	13,73	19	12,42	52	33,99	53	34,64	8	5,23
E. de vida	39	25,49	17	11,11	37	24,18	55	35,95	5	3,27
T. genética	11	7,19	35	22,88	49	32,03	41	26,80	17	11,11

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En el caso de Pedro y su problema de insomnio, probablemente asociado a sus genes, como se muestra en la **Tabla No. 14**, el 40,52% (n=62) coincide que la medicación sería muy efectiva, seguida por el cambio en el estilo de vida (35,95%; n=55), psicoterapia (34,64%; n=53) y terapia genética (26,80%; n=41). En relación a esta última, el 32,03% (n=49) la consideraron como moderadamente efectiva y el 7,19% (n=11) como extremadamente efectiva.

Tabla No. 15.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes respecto al caso de Bill. Cuenca, 2021.

Probabilidad	n	%
Probable	75	49,02
Indeciso	20	13,07
Improbable	58	37,91
Total	153	100,00

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

En el caso de Bill y su tendencia a la violencia, dados sus antecedentes familiares; según se muestra en la **Tabla No. 15**, el 49,02% (n=75) mencionó que es probable que él tenga la tendencia de violencia de sus progenitores.

Tabla No. 16.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según sus actitudes en relación a 2 mitos. Cuenca, 2021.

Mito	Correcto		Incorrecto		No lo sé	
	n	%	n	%	n	%
Capacidad utilizada del cerebro	42	27,45	87	56,86	24	15,69
Aprendizaje y estilos de aprendizaje	136	88,89	7	4,58	10	6,54

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.

La **Tabla No. 16** muestra que, el 56,86% (n=87) de los encuestados refirió que es incorrecto afirmar que solo usamos el 10% de nuestro cerebro y el 88,89% (n=136) consideró como correcto que las personas aprenden mejor cuando reciben información en su estilo de aprendizaje preferido.

CAPÍTULO VI DISCUSIÓN

La genética tiene una vasta aplicabilidad en la medicina y constituye, hoy por hoy, la medicina de pleno siglo XXI. Pues, supone una herramienta diagnóstica, preventiva, terapéutica y de vigilancia adecuada para el paciente, su familia y la población. El conocimiento de las enfermedades genéticas por parte de los profesionales de la salud y un diagnóstico molecular temprano y dirigido, con enfoque en pruebas genéticas integrales, es la clave para reducir de forma significativa la carga económica y el impacto que representan las enfermedades genéticas para los sistemas de salud (13).

En este punto, la formación durante el pregrado en materia de genética es primordial; de esta forma, el futuro profesional de la salud podrá adquirir un criterio diagnóstico adecuado, además de interpretar correctamente los resultados de las pruebas genéticas. Sin embargo, varios estudios han demostrado que los profesionales de la salud tienen pobres conocimientos sobre genética y pruebas genéticas. Por tales motivos, el presente trabajo tuvo como objetivo determinar los conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas entre los Internos Rotativos de medicina de la Universidad de Cuenca, durante 2021 y 2022.

A continuación, se discuten los resultados obtenidos y se analizan las cuestiones curriculares relacionadas a la cátedra de genética en el país y el mundo.

Datos sociodemográficos

En relación al contacto previo de los participantes con el área de genética, se encontró que el 10,46% (n=16) de la población no consideró como opción de respuesta el haber estudiado genética durante el pregrado de medicina. En este punto, vale mencionar que la Escuela de Medicina de la Universidad de Cuenca incluye dentro de su malla curricular la asignatura de Biología y Genética, misma

que es impartida dentro de la programación para el primer año de la carrera y es requisito previo para segundo año (91). Esta diferencia puede estar relacionada a la forma en la que estuvo estructurada la pregunta o quizá a una respuesta sin previo análisis por parte de los participantes.

Por otro lado, se evidenció que las fuentes de formación en genética empleadas por los Internos Rotativos de Medicina fueron el internet y las redes sociales. Sin embargo, un porcentaje mínimo de la población tuvo dicho interés, en comparación con el estudio realizado por Altaany Z *et al*, 2019, donde cerca de la mitad de los encuestados hizo uso de tales herramientas (92).

También, llama la atención la preocupación de los participantes respecto a los propósitos con los que se puedan emplear los resultados de sus pruebas genéticas y el hecho de que puedan encontrar algo que preferirían no saber. Esto se explica por la repercusión de los resultados en el futuro del individuo en las esferas personal, laboral, social y económica. Dicha tendencia se observó en los estudios realizados por Saastamoinen A *et al* (93), Bíró K *et al* (94), Khdaif S *et al* (95) y Heesang E *et al* (96).

En relación a la búsqueda de ayuda, es importante destacar que gran parte de la población considera el realizarse una prueba genética mediante la empresa privada, antes de recurrir a otras formas de ayuda, como servicios de apoyo y asesoramiento o literatura de autoayuda. Esto es similar a lo reportado por Oliveri S *et al*, quienes observaron que un buen porcentaje de sus pacientes prefirieron realizarse pruebas genéticas de forma privada (76); ello, debido al fácil acceso de los resultados, una relación médico paciente más estrecha y la toma de decisiones genéticas conjuntas. Por otro lado, llama la atención que los participantes hayan hecho énfasis en la literatura de autoayuda como una forma de ayuda. Probablemente, esto sea resultado del impacto que tuvo la pandemia por la enfermedad del Coronavirus 2019 en la salud mental de los individuos (97). Aquí, conviene subrayar que, según algunos estudios, la literatura de autoayuda es más beneficiosa para abordar

trastornos mentales como la depresión o ansiedad generados por eventos estresantes tanto internos como externos (98, 99). Pese a que la evidencia respecto al uso de biblioterapia para mejorar la salud mental no es contundente, los valores como la autonomía y la justicia se relacionan estrechamente con los resultados positivos de la biblioterapia en diferentes aspectos de la vida cotidiana (97).

Conocimientos sobre genética

Se encontró un nivel medio de conocimientos en relación a genética entre los participantes. Se esperaba obtener un nivel de conocimientos alto, dado que los encuestados son médicos internos de pregrado, que se encuentran cursando su último año de la carrera; donde, la aplicabilidad de conocimientos básicos, clínicos y terapéuticos es amplia en todo el contexto de la palabra. Siendo que, solo un pequeño porcentaje alcanzó un nivel de conocimientos alto. Se observó un mayor nivel de conocimientos de genética básica en comparación con los conceptos de genética clínica o terapéutica. Sin embargo, estos resultados son mayores que los indicados desde la perspectiva de cada participante en relación a su grado de conocimientos sobre genética.

En general, se destaca que, los resultados obtenidos son mejores a los reportados en otros estudios. Así, Alotaibi A & Cordero M, 2021; realizaron un estudio en 41 estudiantes de segundo año y 30 estudiantes de cuarto año de medicina, quienes mostraron un conocimiento insuficiente en genética y a la autoevaluación, la mayoría, consideró que sus conocimientos de genética eran insuficientes para la futura práctica clínica (100). Por su parte, Čargonja P *et al*, 2021, observaron que, los conocimientos propios en genética de 191 estudiantes de la carrera de medicina de la Facultad de Medicina de Rijeka, eran malos antes del programa educativo implementado (101). En la misma línea, Rujito L *et al*, 2020, realizaron un estudio con un total de 492 estudiantes, correspondientes a 41 universidades de Indonesia; de ellos, el 75, 41% (n=371) tuvieron un nivel inadecuado de conocimientos genéticos (21). Rojas I *et al*, 2017, encuestaron a 152 estudiantes de la Facultad de

Medicina de la Universidad Lueji A' Nkonde (Angola) y concluyeron que estos tenían un nivel de conocimientos deficiente e insuficiente en relación a factores de riesgo genético (20). Además, Fontenla M *et al*, 2009, observaron que menos de la mitad de los estudiantes de último año y aquellos egresados de la carrera de medicina de la Universidad de Tucumán (Argentina) conocían de los principales factores de riesgo para las malformaciones congénitas (22). También, Hauser D *et al*, 2018, encontraron que los médicos de atención primaria encuestados, durante 2014 a 2016, tenían conocimientos inadecuados sobre pruebas genéticas y factores de riesgo para enfermedades crónicas (23). En comparación con los estudios enlistados, destaca un nivel de conocimientos en genética similar a los reportados por Morales Ríos L, 2020, en su trabajo titulado “*Conocimiento en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en estudiantes de la carrera de medicina*” de la Universidad Autónoma de Nuevo León; quien encontró que, de los 201 participantes, el 67,0% (n=134) tuvo un conocimiento medio, seguido por un conocimiento alto (28%; n=56) y bajo (5,0%; n=11) (102).

Los estimados de heredabilidad por parte de los participantes difieren a los reportados por Morales Ríos L, quien observó “...una *sobrestimación en heredabilidad de estatura, depresión clínica e inteligencia (IQ) e infraestimado peso, TDAH, dislexia y esquizofrenia*” (102). Mientras que, en el presente estudio, se encontró una sobrestimación de heredabilidad para el color de ojos, motivación, rendimiento escolar, dislexia y esquizofrenia, y una infraestimación para el peso, inteligencia, depresión, orientación sexual y TDAH. Coinciden los sobrestimados para la estatura.

Actitudes sobre pruebas genéticas

En general, las actitudes de los participantes sobre las pruebas genéticas fueron aceptables. Es importante destacar la falta de confianza en las instituciones de investigación del país que tuvieron los encuestados, ello se explica probablemente por: 1) la sospecha de intereses políticos o económicos que pueden estar detrás de

los estudios genéticos, 2) la falta de talento humano y pobre experiencia en el área, 3) limitada capacidad tecnológica e infraestructura de los laboratorios para realizar pruebas genéticas y biomédicas y, 4) precios sobreestimados de las pruebas ofertadas. Además, Ecuador, no cuenta con “...una ley de protección de datos que regule la manera como las instituciones nacionales y extranjeras tratan, procesan, conservan, y exploran comercialmente los datos personales de las personas naturales en Ecuador” (103). Si bien existe un proyecto de ley elaborado por la Asamblea Nacional, este contiene una serie de falencias jurídicas que deberán ser corregidas a futuro (103). Sin embargo, pese a estas diferencias, el estudio y la investigación en genética y genómica humana es alentador, e indica que podría expandirse aún más en unos años y contribuir a las necesidades del país, América Latina y el mundo (104).

Se observó también que menos de la mitad de los participantes cree que la edición genética y la ingeniería genética son una opción para mejorar/seleccionar rasgos específicos de sus hijos o tratar trastornos raros que son causados por influencias genéticas, respectivamente. Estos resultados difieren de los reportados por Nur Izzah *et al* y Arias-Salazar A *et al*, donde más de la mitad de los encuestados apoyaron la edición del genoma para el tratamiento de enfermedades mortales y debilitantes; sin embargo, dicha aprobación disminuyó cuando se aplicó a aspectos no relacionados con la salud (p.ej: apariencia física, inteligencia, fuerza, etc.) (105, 106). La explicación de lo observado radica en el desconocimiento masivo y la falta de instrucción sobre la ingeniería genética y la genética como tal en los planes de estudio de los niveles superiores de primaria y licenciatura.

Por otro lado, gran parte de los encuestados está en desacuerdo con que consumir alimentos genéticamente modificados es completamente seguro. Estos resultados son similares a los encontrados por Román-Collazo C *et al*, 2022, en su estudio “*Actitudes de la comunidad universitaria ecuatoriana hacia los organismos modificados genéticamente*”, cuya población objeto de estudio fueron estudiantes y docentes de la Universidad Católica de Cuenca. Quienes tuvieron una actitud poco

favorable respecto al consumo de transgénicos (107), no así, a su uso como medios de investigación. Ante ello, se sugieren una serie de determinantes, en orden: creencias, prácticas, ética y, finalmente, conocimientos (107).

Cuestiones curriculares relacionadas a la cátedra de genética

Las mallas curriculares de las Instituciones de Educación Superior (IES) del país incluyen dentro de su planificación la materia de genética. Sin embargo, esta es dictada dentro de los dos primeros años de la carrera, de la mano con asignaturas básicas como Biología, Bioquímica, Inmunología, entre otras. Algo similar ocurre en los EE.UU y Canadá. Según el estudio realizado por Plunkett-Rondeau J *et al*, 2015, el 75% de las facultades de medicina de los países en mención, enseñan la mayor parte de los contenidos de genética en el primer año de la carrera, y sólo el 26% imparte la cátedra en el tercer y cuarto año de estudio (108). Ello representa un grave problema y es un indicador de los conocimientos poco satisfactorios de los estudiantes de medicina en relación a la genética. Debido a que, la genética no es abordada a lo largo de la carrera y al no haber una conexión con las ciencias clínicas y quirúrgicas, la genética parece ser una disciplina con aplicabilidad muy limitada, lo que, a su vez, aumenta las barreras para la plena adopción de la medicina genómica. En otras palabras, es una oportunidad perdida para demostrar la relevancia que tiene la genética en la medicina, desarrollar competencias clínicas básicas y aumentar la visibilidad del campo (109). Además, los contenidos impartidos se orientan únicamente a conceptos básicos, como: mitosis, meiosis, diferenciación celular, experimentos de Mendel, herencia monogénica e intermedia, alelismo múltiple, genes letales, hibridismo, polihibridismo y herencia de los cromosomas sexuales. Si bien es cierto, estos contenidos son necesarios, la aplicabilidad diagnóstica y terapéutica de la genética no reviste mayor estudio. Solo se hace mención a ciertas técnicas o procedimientos, sin llegar a profundizar en el tema. Algunos ejemplos son: microscopía óptica y electrónica, estudio de las células vivas, fraccionamiento celular y molecular, y análisis de las funciones de los genes.

Por los motivos mencionados, es necesario un análisis global y una reestructuración de las mallas curriculares de las IES del país respecto a la genética y la relación de estas con las ciencias clínicas y quirúrgicas, con la finalidad de preparar a los estudiantes para los retos que ha traído consigo la tecnología para la medicina en el siglo XXI y generar mayor interés en el área. De manera que, los estudiantes no reciben una formación de actualidad en el área y acorde a las demandas de la medicina contemporánea.

Potencialidades y limitaciones

Es importante destacar que, en Latinoamérica, a diferencia de otras regiones del mundo, no se ha profundizado el tema de la enseñanza-aprendizaje sobre genética. Como se observa, son pocos los estudios desarrollados y publicados sobre el tema. Sin embargo, en Ecuador, no existen estudios que evalúen los conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas durante el pregrado de medicina, médicos egresados o profesionales de la salud. Por lo que, el presente estudio reviste importancia para la Academia a nivel regional, nacional e internacional; y constituye un primer acercamiento al tema en la población en mención.

Por otro lado, pese a la distribución del cuestionario a través de medios formales (correo electrónico personal e institucional), se hizo uso de medios informales como WhatsApp, Messenger e Instagram para llegar a los participantes. Solo de esta forma se obtuvo un mayor índice de respuesta. También, se contó con el apoyo de la Dirección del Programa del Internado de la Universidad de Cuenca para distribución del cuestionario mediante el Comunicado 014-PIFCM-22. Los resultados obtenidos se pueden extrapolar a la población objeto de estudio, debido al muestreo probabilístico empleado.

Entre las limitaciones más importantes, destaca la falta de disponibilidad de los estudiantes del Programa del Internado Rotativo de Medicina para responder la encuesta, como parte de las actividades asistenciales que estos realizan. En la misma línea, las respuestas obtenidas son poco confiables, debido a la extensión

del cuestionario y a los horarios en los que los participantes respondieron al mismo (p.ej.: horario laboral); donde estos pudieron responder mecánica e indistintamente a las preguntas. Además, constituye un sesgo el hecho de que los estudiantes de la Cohorte de Mayo 2021-Abril 2022 estuvieron a unas semanas de culminar su Internado Rotativo, lo que genera un plus respecto a sus conocimientos y actitudes sobre la genética en la práctica clínica.

Otros

Sería interesante recabar en el tema. Se propone determinar la relación de asociación entre los factores sociodemográficos enlistados *versus* los conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas. También, incluir otros datos sociodemográficos importantes, como el estrato socioeconómico, provincia o región de procedencia y/o residencia, existencia de enfermedades genéticas o crónicas no transmisibles en el árbol familiar, etc. Además, extender el estudio a estudiantes del pregrado de medicina, con la finalidad de analizar la distribución de conocimientos sobre genética y actitudes sobre pruebas genéticas en relación a las cátedras recibidas, así: básicas, semiológicas, clínicas y quirúrgicas.

CAPÍTULO VII

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

7.1 CONCLUSIONES

Se llegó a las siguientes conclusiones:

- Los conocimientos sobre genética y las actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca, durante el período 2021, fueron medios y adecuados, respectivamente.
- En relación a las características sociodemográficas, la mayoría de los encuestados fueron mujeres, de la Cohorte Septiembre 2021-Agosto 2022, con edad entre los 22 a 25 años, sin hijos, cristianos, con religiosidad media, estudios previos en materia de genética y conocimiento genético estimado igual o menor a 50 puntos, que al realizarse una prueba genética se mostraron preocupados porque sus datos puedan ser usados con otros propósitos sin conocimiento y en caso de ayuda, señalaron como probable realizarse una prueba genética mediante una empresa privada.
- Las tres cuartas partes los encuestados tuvieron conocimientos genéticos medios, seguidos por conocimientos bajos y altos. En los estimados de heredabilidad, se encontró una sobreestimación para el color de ojos, motivación y rendimiento escolar; y una infraestimación para el peso, inteligencia y depresión.
- Las actitudes de los participantes fueron adecuadas con respecto a la aplicación clínica y terapéutica de la genética, desarrollo científico, acceso a la medicina convencional, contribución a los estudios genéticos, apoyo a la ingeniería genética para el tratamiento y abordaje de trastornos influenciados genéticamente y mitos relacionados al uso del cerebro y aprendizaje.

7.2 RECOMENDACIONES

La medicina del siglo XXI se traduce a un complejo sistema diagnóstico y terapéutico de tecnologías y herramientas relacionadas a la genética y genómica, mismo que ha evolucionado rápidamente en cuestión de décadas, desplazando así a la medicina tradicional. Por tal motivo, la formación en materia de genética es fundamental, tanto a nivel de pregrado como de especialidad. Así, es necesario fortalecer el sistema de enseñanza actual y promover una cultura de educación continua en genética entre los estudiantes de medicina; con la finalidad de prepararlos para este gran reto. A continuación, se plantean las siguientes recomendaciones:

- Desarrollar cursos, talleres, capacitaciones, entre otros; que tengan por objetivo fortalecer los conocimientos y destrezas de los estudiantes respecto a la genética y pruebas genéticas.
- Incorporar la genética como parte esencial del estudio de las ciencias clínicas y quirúrgicas, más aislarla como una asignatura básica y de los primeros años de la carrera.
- Motivar a los estudiantes a seguir la rama de la genética mediante la visibilización del impacto de las nuevas tecnologías y herramientas diagnósticas, investigaciones actuales, oportunidades de estudio e investigación en el extranjero, entre otros.
- Apoyar iniciativas estudiantiles que permitan llevar a cabo proyectos de investigación y actividades relacionadas con el área, p.ej: clubes de biología y genética o *journal* clubes.

CAPÍTULO VIII

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM. An Introduction to Genetic Analysis. New York: W. H. Freeman; 2000.
2. Collins FS, Fink L. The human genome project. Alcohol Heal Res World. 1994;19(3):190–5.
3. Gomy I. Modern Medical Genetics and Genomics in the Era of Personalized/Precision Medicine. In: Modern Medical Genetics and Genomics. IntechOpen; 2019. p. 1–7.
4. Carroll J, Makuwaza T, Manca D, Sopcak N, Permaul J, O'Brien M, et al. Primary care providers' experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. Can Fam Physician. 2016;62:626–35.
5. Haga SB, Kim E, Myers RA, Ginsburg S. Primary Care Physicians' Knowledge, Attitudes, and Experience with Personal Genetic Testing. J Pers Med. 2019;9(29):2–14.
6. Haga SB, Burke W, Ginsburg GS, Mills R, Agans R. Primary Care Physicians' Knowledge of and Experience with Pharmacogenetic Testing. Clin Genet. 2012;82(4):388–94.
7. Smith MK, Wood WB. Teaching Genetics: Past, Present, and Future. Genetics. 2016;204:5–10.
8. Todd A, Romine W. The Learning Loss Effect in Genetics: What Ideas Do Students Retain or Lose after Instruction? CBE Life Sci Educ. 2018;17(ar55):1–12.
9. Amberger J, Hamosh A. Searching Online Mendelian Inheritance in Man

- (OMIM): A Knowledgebase of Human Genes and Genetic Phenotypes
Joanna. *Curr Protoc Bioinforma*. 2018;58:1.2.1–1.2.12.
10. Jackson M, Marks L, May GHW, Wilson JB. The genetic basis of disease. *Essays Biochem*. 2018;62(5):643–723.
 11. Kingsmore S. Comprehensive Carrier Screening and Molecular Diagnostic Testing for Recessive Childhood Diseases. *PLoS Curr*. 2012;4:e4f9877ab8ffa9.
 12. Wojcik M, Schwartz T, Yamin I, Edward H, Genetti C, Towne M, et al. Genetic Disorders and Mortality in Infancy and Early Childhood: Delayed Diagnoses and Missed Opportunities. *Genet Med*. 2018;20(11):1396–404.
 13. Gonzaludo N, Belmont J, Gainullin V, Taft R. Estimating the burden and economic impact of pediatric genetic disease. *Genet Med*. 2019;21:2161–2.
 14. Han A, Rotermann M, Fuller-Thomson E, Ray JG. Pre-conceptional Folic Acid Supplement Use According to Maternal Country of Birth. *J Obs Gynaecol Can*. 2009;31(3):222–6.
 15. González-Andrade F, López-Pulles R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects. *Appl Clin Genet*. 2010;3:29–39.
 16. Mccandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *Am J Hum Genet*. 2004;74:121–7.
 17. González-Andrade F, López-Pulles R. Ecuador: Public Health Genomics. *Public Heal Genom*. 2010;13:171–80.
 18. Olwi D, Merdad L, Ramadan E. Knowledge of Genetics and Attitudes toward Genetic Testing among College Students in Saudi Arabia. *Public Heal Genom*. 2016;19(5):260–8.

19. Ortega-paredes D, Larrea-Álvarez C, Herrera M, Fernandez-Moreira E, Larrea-Álvarez M. Assessing knowledge of genetics in undergraduate students in Quito, Ecuador. *F1000Research*. 2019;8:290.
20. Rojas-Betancourt A, Rodríguez-Luna E, de Oliveira P. Conocimientos sobre factores de riesgo genético en estudiantes de medicina de la Facultad de Medicina de Malanje, Angola, 2014. *Rev Cuba Genet Comunit*. 2017;11(2):46–53.
21. Rujito L, Nandhika T, Woro D, Ferine M, Muhaimin A. Genetic Literacy Levels and Genetics Screening Attitudes on Medical Students in Indonesia: A National Survey. *Malaysian J Public Heal Med*. 2020;20(3):1–8.
22. Fontenla M, Prchal A, Cena A, Fontela S. Conocimientos de Genética Médica en la Formación del Médico General. *Docencia Univ*. 2009;10(1):27–46.
23. Hauser D, Owusu A, Fei K, Ramos M, Horowitz C. Views Of Primary Care Providers On Testing Patients For Genetic Risks For Common Chronic Diseases. *Heal Aff*. 2018;37(5):793–800.
24. Dougherty MJ. Closing the Gap: Inverting the Genetics Curriculum to Ensure an Informed Public. *Am J Hum Genet*. 2009;85(1):6–12.
25. Paneque M, Turchetti D, Jackson L, Lunt P, Houwink E, Skirton H. A systematic review of interventions to provide genetics education for primary care. *BMC Fam Pract*. 2016;17:89.
26. Bennett RL, Waggoner D, Blitzer MG. Medical genetics and genomics education: how do we define success? Where do we focus our resources? *Genet Med*. 2017;19(7):751–3.
27. Thomas PD. The Gene Ontology and the meaning of biological function. In: Dessimoz C, Škunca N, editors. *The Gene Ontology Handbook Methods in Molecular Biology*. New York, NY: Humana Press; 2017. p. 15–24.

28. Nussinov R, Tsai C, Jang H. Protein ensembles link genotype to phenotype. *PLoS Comput Bio.* 2019;15(6):e1006648.
29. Portin P, Wilkins A. The Evolving Definition of the Term “Gene.” *Genetics.* 2017;205:1353–64.
30. Strachan T, Read AP. *Human molecular genetics.* 4th ed. New York, NY: Garland Science/Taylor & Francis Group; 1939.
31. Minchin S, Lodge J. *Understanding biochemistry: structure and function of nucleic acids.* *Essays Biochem.* 2019;63(4):433–56.
32. Anderson S, Bankier A, Barrell B, Bruijin M, Coulson A, Drouin J, et al. Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature.* 1981;290:457–65.
33. Guo Y, Dai Y, Yu H, Zhao S, Samuels DC, Shyr Y. Genomics Improvements and impacts of GRCh38 human reference on high throughput sequencing data analysis. *Genomics.* 2017;109(2):83–90.
34. Schneider VA, Graves-lindsay T, Howe K, Bouk N, Chen H, Kitts PA, et al. Evaluation of GRCh38 and de novo haploid genome assemblies demonstrates the enduring quality of the reference assembly. *Genome Res.* 2017;27:849–64.
35. Pertea M, Shumate A, Pertea G, Varabyou A, Chang Y. CHES: a new human gene catalog curated from thousands of large-scale RNA sequencing experiments reveals extensive transcriptional noise. *Genome Biol.* 2018;19:208.
36. Genome Reference Consortium. Human Genome Assembly GRCh38.p13 - Genome Reference Consortium GRC [Internet]. 2021 [cited 2021 Aug 12]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/grc/human/issues>.
37. Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. *Essential Medical Genetics.*

Chichester, U.K.: Wiley-Blackwell; 2011.

38. De Robertis EM, Hib J. De Robertis: Biología celular y molecular. 16th ed. Promed, editor. Buenos Aires: Hipocrático; 2012.
39. Fan H, Conn AB, Williams PB, Diggs S, Hahm J, Leary EO, et al. Transcription–translation coupling: direct interactions of RNA polymerase with ribosomes and ribosomal subunits. *Nucleic Acids Res Spec Publ.* 2017;45(19):11043–55.
40. Larose H, Shami AN, Abbott H, Manske G, Hammoud SS. Gametogenesis: A Journey from Inception to Conception. *Curr Top Dev Biol.* 2019;132:257–310.
41. Rehman I, Gulani A, Farooq M, Simpson B. Genetics, Mitosis. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
42. Matellán L, Monje-Casas F. Regulation of Mitotic Exit by Cell Cycle Checkpoints: Lessons From *Saccharomyces cerevisiae*. *Genes (Basel).* 2020;11(2):195.
43. Wenzel ES, Singh ATK. Cell-cycle Checkpoints and Aneuploidy on the Path to Cancer. In *Vivo (Brooklyn).* 2018;32(1):1–5.
44. Hillers KJ, Jantsch V, Martinez-Perez E, Yanowitz L. Meiosis. *WormBook*, editor. Pasadena (CA): The C. Elegans Research Community, *WormBook*; 2017. 1–43 p.
45. Gottlieb SF, Gulani A, Tegay DH. Genetics, Meiosis. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.
46. Sato M, Kakui Y, Toya M. Tell the Difference Between Mitosis and Meiosis: Interplay Between Chromosomes, Cytoskeleton, and Cell Cycle Regulation. *Front Cell Dev Biol.* 2021;9:660322.
47. Kou F, Wu L, Ren X, Yang L. Chromosome Abnormalities: New Insights into

- Their Clinical Significance in Cancer. *Mol Ther Oncolytics*. 2020;17:562–70.
48. Siri SO, Martino J, Gottifredi V. Structural Chromosome Instability: Types, Origins, Consequences, and Therapeutic Opportunities. *Cancers (Basel)*. 2021;13(12):3056.
 49. Chandran RK, Geetha N, Sakthivel KM, Kumar RS. Impact of Additional Chromosomal Aberrations on the Disease Progression of Chronic Myelogenous Leukemia. *Front Oncol*. 2019;9:88.
 50. Aiello LB, Chiatti BD. Primer in Genetics and Genomics, Article 4—Inheritance Patterns. *Biol Res Nurs*. 2017;20(1):1–8.
 51. Gulani A, Weiler T. Genetics, Autosomal Recessive. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
 52. Lewis RG, Simpson B. Genetics , Autosomal Dominant. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
 53. Gropman AL, Adams DR. Atypical Patterns of Inheritance. *Semin Pediatr Neurol*. 2007;14:34–45.
 54. Bijanzadeh M. The recurrence risk of genetic complex diseases. *J Res Med Sc*. 2017;22:32.
 55. Lobo I. Multifactorial Inheritance and Genetic Disease. *Nat Educ*. 2008;1(1):5.
 56. Miles B, Tadi P. Genetics, Somatic Mutation. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.
 57. Korf B, Pyeritz R, Grody W. Nature and Frequency of Genetic Disease. In: Pyeritz R, Korf B, Grody W, editors. *Emery and Rimoin’s Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics*. 7th ed. Academic Press, Elsevier Inc.; 2019. p. 47–51.
 58. Gorman GS, Chinnery PF, Dimauro S, Hirano M, Koga Y, Mcfarland R, et al.
-

Mitochondrial diseases. *Nat Rev.* 2016;2:16080.

59. Castilla EE. Genetic Drift On Being a Medical Geneticist. *Am J Med Genet.* 2005;198:197–8.
60. Li CC. Population genetics [Internet]. *AccessScience.* 2019 [cited 2021 Aug 13]. Available from: <https://www.accessscience.com/content/population-genetics/538200>.
61. Trindade R, Araújo M. Introductory Chapter: Population Genetics - The Evolution Process as a Genetic Function. In: *Integrated View of Population Genetics.* IntechOpen; 2019. p. 1–5.
62. Yang M, Kim J. Principles of Genetic Counseling in the Era of Next-Generation Sequencing. *Ann Lab Med.* 2018;38(4):291–5.
63. Medendorp NM, Heuvel LM Van Den, Han PKJ, Hillen MA, Smets EMA. Communication skills training for healthcare professionals in providing genetic counseling: A scoping literature review. *Patient Educ Couns.* 2020;104(1):20–32.
64. Joseph G, Lee R, Pasick RJ, Guerra C, Schillinger D, Rubin S. Effective communication in the era of precision medicine: A pilot intervention with low health literacy patients to improve genetic counseling communication. *Eur J Med Genet.* 2019;62(5):357–67.
65. Bueno D. Genetics and Learning: How the Genes Influence Educational Attainment. *Front Psychol.* 2019;10:1622.
66. Coco R. Genetic counseling prior to Assisted Reproductive Technology procedures in the era of cytogenomics. *JBRA Assist Reprod.* 2018;22(4):375–80.
67. Reumkens K, Oudheusden AJG Van, Gietel-Habets J, Tummers M, de Die-Smulders C, van Osch L. Reproductive Decision Support: Preferences and

- Needs of Couples at Risk for Hereditary Cancer and Clinical Geneti. *J Genet Couns.* 2018;27:920–6.
68. Bamshad MJ, Magoulas PL, Dent KM, City SL. Genetic counselors on the frontline of precision health. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178(1):5–9.
 69. Dubay KS, Zach TL. Newborn Screening Authors. In: *StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.*
 70. Zhang L, Bao Y, Riaz M, Tiller J, Liew D, Zhuang X, et al. Population genomic screening of all young adults in a health-care system: a cost-effectiveness analysis. *Genet Med.* 2019;21(9):1958–68.
 71. Holtkamp KCA, Mathijssen IB, Lakeman P, Maarle MC Van, Dondorp WJ, Henneman L, et al. Factors for successful implementation of population-based expanded carrier screening: learning from existing initiatives. *Eur J Public Heal.* 2016;27(2):372–7.
 72. Godino L, Turchetti D, Jackson L, Hennessy C, Skirton H. Presymptomatic genetic testing for hereditary cancer in young adults: a survey of young adults and parents. *Eur J Hum Genet.* 2019;27:291–9.
 73. Takashima K, Maru Y, Mori S, Mano H, Noda T, Muto K. Ethical concerns on sharing genomic data including patients' family members. *BMC Med Ethics.* 2018;19:61.
 74. Bin P, Conti A, Capasso E, Fedeli P, Policino F, Casella C, et al. Genetic testing: ethical aspects. *Open Med.* 2018;13:247–52.
 75. Braverman G, Shapiro ZE, Bernstein JA. Ethical Issues in Contemporary Clinical Genetics. *Mayo Clin Proc Inn Qual Out.* 2018;2(2):81–90.
 76. Oliveri S, Ferrari F, Manfrinati A, Pravettoni G. A Systematic Review of the Psychological Implications of Genetic Testing: A Comparative Analysis Among
-

Cardiovascular, Neurodegenerative and Cancer Diseases. *Front Genet.* 2018;9:624.

77. Klitzman RL. Misunderstandings Concerning Genetics Among Patients Confronting Genetic Disease. *J Genet Couns.* 2010;19(5):430–46.
78. McGill B, Wakefield CE, Vetsch J, Barlow-Stewart K, Kasparian NA, Patenaude A, et al. Children and young people’s understanding of inherited conditions and their attitudes towards genetic testing: A systematic review. *Clin Genet.* 2019;95:10–22.
79. Genetic Alliance, The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Chapter 8: Ethical, Legal, and Social Issues. In: *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals.* Washington (DC): Genetic Alliance; 2009.
80. Institute of Medicine (US) Committee on Assessing Genetic Risks. Social, Legal, and Ethical Implications of Genetic Testing. In: Andrews L, Fullarton J, Holtzman N, editors. *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy.* Washington (DC): National Academies Press; 1994.
81. Real Academia de la Lengua Española. Conocimiento [Internet]. 2020. [cited 2021 Aug 10]. Available from: <https://dle.rae.es/conocimiento>.
82. Tahko TE. A Priori and A Posteriori: A Bootstrapping Relationship. *Int Ontol Metaphys.* 2011;12(2):151–164.
83. Bolisani E, Bratianu C. The Elusive Definition of Knowledge. In: *Emergent knowledge strategies: Strategic thinking in knowledge management.* Cham: Springer International Publishing; 2018. p. 1–22.
84. Pickens J. Attitudes and Perceptions. In: *Organizational Behavior in Health Care.* Sudbury: Jones and Bartlett Publishers; 2005. p. 43–75.
85. Ajzen I. Attitude theory and the attitude-behavior relation. In: Krebs D, Smith

- P, editors. *New directions in attitude measurement*. Berlin: Walter de Gruyter; 1993. p. 41–57.
86. Andrade C, Menon V, Ameen S, Praharaj SK. Designing and conducting knowledge, attitude, and practice surveys in psychiatry: Practical guidance. *Indian J Psychol Med*. 2020;42(5):478–481.
 87. Morales L. Conocimientos en Genética y la actitud hacia los análisis genéticos en estudiantes de la Carrera de Medicina. Universidad Autónoma de Nuevo León; 2020.
 88. Fitzgerald-Butt S, Bodine A, Fry KM, Ash J, Zaidi AN, Garg V, et al. Measuring Genetic Knowledge: A Brief Survey Instrument for Adolescents and Adults. *Clin Genet*. 2016;89(2):235–43.
 89. Chapman R, Likhanov M, Selita F. Genetic Literacy And Attitudes Survey (iGLAS): International Population-Wide Assessment Instrument. In: ICPE 2017 International Conference on Psychology and Education. 2017. p. 45–66.
 90. Chapman R, Likhanov M, Selita F, Zakharov I, Smith-Woolley E, Kovas Y. New literacy challenge for the twenty-first century: Genetic knowledge is poor even among well educated. *J Community Genet*. 2019;10(1):73–84.
 91. Universidad de Cuenca. Carrera de Medicina [Internet]. 2022. p. 1–14. Available from: <https://www.ucuenca.edu.ec/medicas/carreras/carrera-de-medicina-y-cirugia>.
 92. Altaany Z, Khabour OF, Al-Taani G. Knowledge, beliefs, and attitudes concerning genetic testing among young jordanians. *J Multidiscip Heal*. 2019;12:1043–8.
 93. Saastamoinen A, Hyttinen V, Kortelainen M, Aaltio J, Auranen M, Ylikallio E, et al. Attitudes towards genetic testing and information: does parenthood shape the views? *J Community Genet*. 2020;11(4):461–73.
-

94. Bíró K, Dombrádi V, Fekete Z, Bányai G, Boruzs K, Nagy A, et al. Investigating the knowledge of and public attitudes towards genetic testing within the Visegrad countries: A cross-sectional study. *BMC Public Health*. 2020;20:1380.
95. Khdair SI, Al-Qerem W, Jarrar W. Knowledge and attitudes regarding genetic testing among Jordanians: An approach towards genomic medicine. *Saudi J Biol Sci*. 2021;28(7):3989–99.
96. Eum H, Lee M, Yoon J, Cho J, Lee ES, Choi KS, et al. Differences in attitudes toward genetic testing among the public, patients, and health-care professionals in Korea. *Eur J Hum Genet*. 2018;26(10):1432–40.
97. Monroy-Fraustro D, Maldonado-Castellanos I, Aboites-Molina M, Rodríguez S, Sueiras P, Altamirano-Bustamante NF, et al. Bibliotherapy as a Non-pharmaceutical Intervention to Enhance Mental Health in Response to the COVID-19 Pandemic: A Mixed-Methods Systematic Review and Bioethical Meta-Analysis. *Front Public Heal*. 2021;9:629872.
98. Yuan S, Zhou X, Zhang Y, Zhang H, Pu J, Yang L, et al. Comparative efficacy and acceptability of bibliotherapy for depression and anxiety disorders in children and adolescents: A meta-analysis of randomized clinical trials. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2018;14:353–65.
99. Chang S, Sambasivam R, Seow E, Tan GCY, Lu SH, Assudani H, et al. “We Are All Trying to Find a Way to Help Ourselves”: A Look at Self-Help Strategies Among Psychotherapy Clients. *Front Psychol*. 2021;12:621085.
100. Alotaibi AA, Cordero MAW. Assessing Medical Students’ Knowledge of Genetics: Basis for Improving Genetics Curriculum for Future Clinical Practice. *Adv Med Educ Pr*. 2021;12:1521–30.
101. Čargonja P, Mavrinac M, Ostojić S, Pereza N. The impact of needs-based

education on the change of knowledge and attitudes towards medical genetics in medical students. *Eur J Hum Genet.* 2021;29(5):726–35.

102. Morales-Ríos LC. Conocimiento en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en estudiantes de la carrera de Medicina. Universidad Autónoma de Nuevo León; 2020.
103. Enríquez-Álvarez L. Paradigmas de la protección de datos personales en Ecuador. Análisis del proyecto de la Ley Orgánica de Protección a los Derechos a la Intimidad y la Privacidad sobre los Datos Personales. *Foro.* 2021;Feb:43–61.
104. Zambrano-Mila MS, Agathos SN, Reichardt JKV. Human genetics and genomics research in Ecuador: Historical survey, current state, and future directions. *Hum Genomics.* 2019;13:64.
105. Izzah SN, Setyanto D, Hasanatuludhhiyah N, Indiasuti DN, Nasution Z, D'Arqom A. Attitudes of Indonesian medical doctors and medical students toward genome editing. *J Multidiscip Heal.* 2021;14:1017–27.
106. Arias-Salazar A, Madrigal-Pana J, Valdez-Melara M, Gatica-Arias A. Attitudes towards genome editing among university students in Costa Rica. *RECyT.* 2020;35(2):1–13.
107. Román-Collazo C, Chacha-Guerrero K, Loja-Mejia T, Andrade-Campoverde D, Hernández-Rodríguez Y. Attitudes of the Ecuadorian University Community Toward Genetically Modified Organisms. *Front Bioeng Biotechnol.* 2022;9:801891.
108. Plunkett-Rondeau J, Hyland K, Dasgupta S. Training future physicians in the era of genomic medicine: Trends in undergraduate medical genetics education. *Genet Med.* 2015;17(11):927–34.
109. Dasgupta S, Feldman GL, Powell CM, Toriello H V, Westman J, Wilson WG,

et al. Training the next generation of genomic medicine providers: trends in medical education and national assessment. *Genet Med.* 2020;22(10):1718–22.

CAPÍTULO IX

ANEXOS

ANEXO NO. 1: OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variable	Definición operacional	Dimensión	Escala	Indicador	Medición
<i>Variables sociodemográficas</i>					
Género	Conjunto de características que la sociedad asigna a hombres y mujeres	Social	Nominal	Número de encuestados según su género	0=Masculino 1=Femenino 2=No binario 3=Prefiero no decirlo
Edad	Años de vida desde el nacimiento hasta el momento de la encuesta	Cronológica	Númerica	Número de encuestados según los años que han cumplido	Número de años cumplidos
Hijos	Persona considerada como tal en relación a su padre, madre o ambos	Biológica	Nominal	Número de encuestados según el número de hijos que tengan	0=0 1=1 2=2 3=Más de 3
Religión	Creencias en las que se basa la fe de los individuos	Social	Nominal	Número de encuestados según las creencias religiosas que consideren tener	Tipo: 0=Agnóstico/a 1=Ateo/a 2=Sin religión 3=Cristiano/a 4=Budista/a 5=Hindú 6=Judío/a 7=Musulmán/a 8=Sikh 9=Otra Religiosidad: Escala del 1 al 10 sobre cómo se considera de religioso

Estudios sobre genética	Conjunto actividades académicas o autoformativas orientadas a educar en materia de biología y genética	Educativa	Nominal	Número de encuestados según los estudios sobre genética que hayan o estén realizando	0=He estudiado genética como parte del plan de estudios de la escuela 1=He estudiado genética como parte de mi formación universitaria 2=He trabajado en el campo de la genética 3=He estudiado genética por mi cuenta (viendo documentales, asistiendo a cursos cortos, leyendo libros sobre genética, etc.) 4=Actualmente estoy estudiando genética 5=Sigo temas de genética en las redes sociales 6=Nunca he estudiado genética 7=No me interesa este tópico
Grado de conocimiento sobre genética	Nivel de información o saberes de los individuos sobre genética	Educativa	Nominal	Número de encuestados según el grado de conocimientos sobre genética que consideran tener	Escala del 1 al 100
Búsqueda de ayuda	Métodos, estrategias y herramientas de las cuales los individuos se valen para solucionar problemas o	Social	Nominal	Número de encuestados según su afinidad por métodos, estrategias y herramientas para la resolución de	0=Muy improbable 1=Improbable 2=Algo probable 3=Indeciso 4=Algo probable 5=Probable 6=Muy probable

conflictos
internos

problemas,
entre estas:

Apoyo y
asesoramiento
Consejo de un
vidente/médium
Prueba genética
mediante
empresa
privada
Cursos de
mindfulness y
autoconocimient
o
Guía religiosa
Literatura de
autoayuda

***Opinión
sobre las
pruebas
genéticas***

Juicio o
valoración de
los individuos
frente a las
pruebas
genéticas

Educacional

Nominal

Número de
encuestados
según su juicio
frente a las
pruebas
genéticas

0=No sé quién
tendrá acceso a
esa información
1=No sé si los
datos serán
almacenados de
manera segura
2=Preferiría no
saber qué voy a
padecer alguna
enfermedad en el
futuro
3=No estoy
interesado
4=Me preocupa
encontrar algo
sobre mí mismo
que preferiría no
saber
5=No me gustaría
ser etiquetado por
tener alguna
deficiencia
6=Me preocupa
que alguna
información sobre
mi salud mental o
física pueda ser
utilizada en mi
contra (por
ejemplo, asuntos
de trabajo,
asuntos legales, a

la hora de solicitar un seguro)
7=Me preocupa que mis datos puedan ser usados para otros propósitos sin mi conocimiento
8=Otro

<i>Variables de interés</i>					
Conocimientos sobre genética	Información adquirida por los sujetos a través de experiencias, formación o prácticas respecto a la genética	Conocimientos	Nominal	Número de encuestados según sus conocimientos sobre genética Cuestionario iGLAS 3, sección conocimientos sobre genética	Heredabilidad: Escala del 0 al 100 Conocimiento genético: 0=Altos (20 a 16 reactivos correctos) 1=Intermedios (15 a 11 reactivos correctos) 2=Bajos (10 a 0 reactivos correctos)
Actitudes sobre pruebas genéticas	Modo de pensar o tendencia a actuar respecto a las pruebas genéticas, sus indicaciones, implicaciones y otros	Actitudes	Nominal	Número de encuestados según sus actitudes sobre pruebas genéticas Cuestionario iGLAS 3, sección actitudes sobre pruebas genéticas, según opiniones, minicasos y mitos	Opiniones <i>De acuerdo:</i> 0=Totalmente en desacuerdo 1= En desacuerdo 2= En cierta medida en desacuerdo 3= Ni de acuerdo ni en desacuerdo 4= De acuerdo en cierta medida 5= De acuerdo 6= Totalmente de acuerdo <i>De probabilidad:</i> 0=Muy improbable 1=Improbable 2=Algo improbable 3=Indeciso 4=Algo probable 5=Probable

6=Muy probable

Minicasos

Minicaso 1:

0=Reducir su sentencia

1=No ser tenida en consideración

2=Incrementar su sentencia

3=Ser considerada para determinar el tipo de sentencia (por ejemplo, trabajo comunitario, terapia psicológica)

Minicaso 2 y 3:

0=Nada efectivo

1=Ligeramente efectivo

2=Moderadamente efectivo

3=Muy efectivo

4=Extremadamente efectivo

Minicaso 4:

0=Muy improbable

1=Improbable

2=Algo improbable

3=Indeciso

4=Algo probable

5=Probable

6=Muy probable

Mitos

0=Correcto

1=Incorrecto

2=No lo sé

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021.

ANEXO NO. 2: FORMULARIO

CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA Y ACTITUDES SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS ENTRE LOS INTERNOS ROTATIVOS DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD DE CUENCA. CUENCA-AZUAY, 2021.

SECCIÓN 1: CONSENTIMIENTO INFORMADO (Ver Anexo del COBIAS)

SECCIÓN 2: DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS

1. Género:

- Femenino
- Masculino
- No binario
- Prefiero no decirlo

2. Edad (en años cumplidos):

3. Por favor, elija cualquiera de los siguientes si aplica:

- He estudiado genética como parte del plan de estudios de la escuela
- He estudiado genética como parte de mi formación universitaria
- He trabajado en el campo de la genética
- He estudiado genética por mi cuenta (viendo documentales, asistiendo a cursos cortos, leyendo libros sobre genética, etc.)
- Actualmente estoy estudiando genética
- Sigo temas de genética en las redes sociales
- Nunca he estudiado genética
- No me interesa este tópico

4. ¿Cuántos hijos tiene?:

- 0
- 1
- 2
- 3+

5. Las siguientes preguntas son sobre religión, ¿está usted de acuerdo con contestar estas preguntas?:

- Sí
- No

6. ¿Cuál es su religión?

- Agnóstico
- Ateo
- Sin religión
- Cristiana
- Budista
- Hindú
- Judía
- Musulmana
- Sikh
- Otra

7. Por favor, en una escala de 0 a 10, como se considera de religioso:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
---	---	---	---	---	---	---	---	---	----

8. ¿Cómo calificarías la probabilidad de buscar ayuda para las siguientes opciones?:

	Muy improbable	Improbable	Algo improbable	Indeciso	Algo probable	Probable	Muy probable
Servicios de apoyo y asesoramiento							
Consejo de un vidente/médium Prueba genética mediante una empresa privada							
Cursos de mindfulness y autoconocimiento							
Guía religiosa							
Literatura de auto ayuda							

9. A la hora de decidir si se realizara una prueba genética, ¿cuáles de las siguientes opciones tendría en cuenta?:

- No sé quién tendrá acceso a esa información
- No sé si los datos serán almacenados de manera segura
- Preferiría no saber qué voy a padecer alguna enfermedad en el futuro
- No estoy interesado
- Me preocupa encontrar algo sobre mí mismo que preferiría no saber
- No me gustaría ser etiquetado por tener alguna deficiencia
- Me preocupa que alguna información sobre mi salud mental o física pueda ser utilizada en mi contra (por ejemplo, asuntos de trabajo, asuntos legales, a la hora de solicitar un seguro)
- Me preocupa que mis datos puedan ser usados para otros propósitos sin mi conocimiento
- Otro

10. ¿Cómo es su grado de conocimiento sobre genética? Puntuar del 1 al 10:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
---	---	---	---	---	---	---	---	---	----

11. En una escala de 0-100 como de importante son las diferencias genéticas a la hora de explicar las diferencias individuales en los siguientes rasgos:

	10	20	30	40	50	60	70	80	90	100
Altura										
Peso										
Inteligencia										
Depresión clínica										

Motivación (p.ej.: en el ámbito educativo)										
Rendimiento escolar (p.ej.: en matemáticas)										
Orientación sexual										
TDAH										
Dislexia										
Esquizofrenia										

SECCIÓN 3: CONOCIMIENTOS SOBRE GENÉTICA

1. **¿Qué es el genoma?:**
 - a. Un cromosoma sexual
 - b. Toda la secuencia del ADN de un individuo
 - c. Todos los genes en el ADN
 - d. La expresión génica
2. **¿Cuál de los siguientes grupos 4 letras representan las unidades base del ADN?:**
 - a. GHPO
 - b. HTPR
 - c. GCTA
 - d. LFWE
3. **¿Cuántas copias de gen tenemos en cada célula autosómica?:**
 - a. 1 copia
 - b. 2 copias
 - c. 23 copias
 - d. 5 copias
4. **Las personas difieren en la cantidad de ADN que comparten, ¿qué porcentaje de ese ADN diferente comparten normalmente los hermanos?:**
 - a. 75%
 - b. 50%
 - c. 0.01%
 - d. 99.9%
5. **¿Cuál es la función principal de los genes?:**
 - a. Almacenar información para la síntesis de proteínas
 - b. Proporcionar energía a la célula
 - c. Eliminar los desechos de la célula
 - d. Reparar daños en la célula
6. **En promedio, ¿cuánto del ADN total de dos personas escogidas al azar es el mismo?:**
 - a. Menos del 50%
 - b. 75%
 - c. 90%
 - d. Más del 99%
7. **La contribución genética para el riesgo de desarrollar esquizofrenia proviene de:**
 - a. Un gen
 - b. Muchos genes
8. **¿En humanos, el ADN se agrupa en cuantos pares de cromosomas?:**
 - a. 23 pares
 - b. 48 pares
 - c. 10 pares
 - d. 27 pares
9. **Un cambio epigenético es:**
 - a. Un cambio en la expresión génica
 - b. Un cambio del código genético en si
 - c. Un proceso por el cual los humanos pueden cambiar conscientemente su ADN
 - d. Edición de genes

10. ¿Aproximadamente cuantos genes contiene el código genético en humanos?:
 - a. 2,000
 - b. 1 millón
 - c. 3 billones
 - d. 20,000
 11. La contribución genética para el riesgo de desarrollar autismo proviene de:
 - a. Un gen
 - b. Muchos genes
 12. ¿Qué son los polimorfismos?:
 - a. Unidades del ADN
 - b. Proteínas encontradas en el cerebro
 - c. Puntos de variación genética
 - d. Acido desoxirribonucleico
 13. La secuencia de ADN en 2 células diferentes, por ejemplo, una neurona y una célula cardíaca, en una misma persona es:
 - a. Completamente diferente
 - b. Aproximadamente el 50% igual
 - c. Más del 90% igual
 - d. 100% idéntica
 14. El ADN “*no codificado*” describe el ADN que:
 - a. Se elimina cuando pasa de padres a hijos
 - b. No está dirigido a la codificación de proteínas
 - c. Es ADN no humano
 - d. No está compuesto por nucleótidos
 15. ¿Puede considerarse la crianza selectiva de perros como una forma de ingeniería genética?:
 - a. Si
 - b. No
 16. ¿Cuál de los siguientes métodos pueden considerarse un método de edición genética?:
 - a. ERP
 - b. CRISPR
 - c. CERN
 - d. PCR
 17. ¿Podemos predecir completamente el comportamiento de una persona examinando su secuencia de ADN?:
 - a. Si
 - b. No
 18. En la actualidad en muchos países se realizan pruebas genéticas para examinar ciertos rasgos genéticos:
 - a. Verdadero
 - b. Falso
 19. Algunos genes relacionados con la dislexia también están relacionados con el TDAH:
 - a. Verdadero
 - b. Falso
 20. El siguiente enunciado “*la heredabilidad del insomnio es aproximadamente del 30%*”, ¿qué significado tiene?:
 - a. Si alguien padece insomnio esto se debe aproximadamente en un 30% a los genes
 - b. Aproximadamente el 30% de la población experimentara insomnio en algún momento de su vida
 - c. Aproximadamente el 30% de las diferencias en el insomnio vienen explicadas por influencias genéticas
 - d. Hay aproximadamente un 30% de probabilidades que una persona que padece insomnio la transmita a sus hijas
-

SECCIÓN 4: ACTITUDES HACIA LAS PRUEBAS GENÉTICAS

Por favor seleccione la respuesta más apropiada para las preguntas y frases siguientes:

OPINIONES

1. **Creo que mi destino esta descrito en mis genes:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 2. **¿Se realizaría una prueba genética si eso le permitiera tener un mejor tratamiento (p.ej.: medicación con menos efectos secundarios)?**
 - Muy improbable
 - Improbable
 - Algo improbable
 - Indeciso
 - Algo probable
 - Probable
 - Muy probable
 3. **No confío en las instituciones de investigación de mi país porque podrían hacer un mal uso de los datos obtenidos de los participantes:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 4. **Consumir alimentos genéticamente modificados (OGM) es completamente seguro:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 5. **Cuando se encuentra mal (p.ej.: resfriado, dolor de cabeza), ¿cómo de probable es que usted recurra a medicina alternativa (p.ej.: homeopatía) en lugar de recurrir a tratamientos de la medicina convencional?:**
 - Muy improbable
 - Improbable
 - Algo improbable
 - Indeciso
 - Algo probable
 - Probable
 - Muy probable
-

6. **Si se le diagnosticara una enfermedad grave como cáncer, ¿cómo de probable es que usted recurra a medicina alternativa (p.ej.: homeopatía) en lugar de recurrir a tratamientos de la medicina convencional?:**
 - Muy improbable
 - Improbable
 - Algo improbable
 - Indeciso
 - Algo probable
 - Probable
 - Muy probable
 7. **La información genética debería utilizarse para adaptar las condiciones ambientales a las necesidades de las personas, por ejemplo, a través de consejos de salud individualizados:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 8. **Creo que la manipulación genética, como la edición de genes deberían permitirse para la prevención y tratamiento de enfermedades:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 9. **Creo que a los padres se les debería permitir optar por la edición genética para mejorar / seleccionar rasgos específicos en sus hijos:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 10. **Sospecho de los estudios genéticos, intereses políticos / económicos pueden estar detrás:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
 11. **El desarrollo científico es esencial para mejorar la vida de las personas:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
-

- Totalmente de acuerdo
- 12. **Las influencias genéticas en nuestro comportamiento significan que no existe libre albedrío:**
 - Totalmente en desacuerdo
 - En desacuerdo
 - En cierta medida en desacuerdo
 - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
 - De acuerdo en cierta medida
 - De acuerdo
 - Totalmente de acuerdo
- 13. **¿Estaría dispuesto a dar una muestra de su ADN para investigación si sus datos fueran almacenados de manera anónima?:**
 - Muy improbable
 - Improbable
 - Algo improbable
 - Indeciso
 - Algo probable
 - Probable
 - Muy probable
- 14. **Al tratar trastornos raros que son completamente causados por influencias genéticas, ¿cuál de los siguientes tratamientos es probable que se use? Marque todos los que considere apropiados:**
 - Farmacológico (medicación)
 - Terapias de conversación (por ejemplo, consejería)
 - Cambios en el estilo de vida (por ejemplo, dieta)
 - Cirugía
 - Ingeniería genética

MINI CASOS

1. **Sara tiene una variante genética que se asocia con la agresión. Ella está siendo juzgada por un crimen violento. El conocimiento sobre esa variación genética debería:**
 - Reducir su sentencia
 - No ser tenida en consideración
 - Incrementar su sentencia
 - Ser considerada para determinar el tipo de sentencia (por ejemplo, trabajo comunitario, terapia psicológica)
2. **Roberto sufre insomnio. El cree que es probable debido a su trabajo estresante, además de todo lo que está sucediendo en su vida personal. Roberto, está dispuesto a buscar ayuda para sus problemas de sueño. Estime como de efectivo cree que serían los siguientes tratamientos:**

	Nada efectivo	Ligeramente efectivo	Moderadamente efectivo	Muy efectivo	Extremadamente efectivo
Medicación					
Psicoterapia					
Terapia genética					
Cambio en el estilo de vida					

3. **Pedro padece insomnio. El cree que es probablemente debido a sus genes, ya que muchos de sus familiares padecen también de problemas de sueño. Pedro está**

dispuesto a buscar ayuda para sus problemas de sueño. Estime como de efectivo cree que serían los siguientes tratamientos:

	Nada efectivo	Ligeramente efectivo	Moderadamente efectivo	Muy efectivo	Extremadamente efectivo
Medicación					
Psicoterapia					
Terapia genética					
Cambio en el estilo de vida					

4. **Bill fue adoptado al nacer, ambos padres biológicos han cumplido condena en prisión por crímenes violentos, al igual que su abuelo paterno. Sus padres adoptivos no son convictos. ¿Cómo crees que es probable que Bill también tenga esa tendencia a la violencia?:**
- Muy improbable
 - Improbable
 - Algo improbable
 - Indeciso
 - Algo probable
 - Probable
 - Muy probable

MITOS

En esta sección vamos a hacer algunas preguntas acerca de ideas científicas generalmente aceptadas por la sociedad. Por favor, responda lo mejor que pueda sin consultar información adicional ni preguntar a terceros.

1. **Solo usamos el 10% de nuestro cerebro:**
 - Correcto
 - No lo se
 - Incorrecto
2. **Las personas aprenden mejor cuando reciben información en su estilo de aprendizaje preferido (por ejemplo, visual, auditivo o kinestésico):**
 - Correcto
 - No lo se
 - Incorrecto

ANEXO NO. 3: CONSENTIMIENTO INFORMADO

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Título de la investigación: **Conocimientos sobre genética médica y actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca. Cuenca-Azuay, 2021.**

Datos del equipo de investigación:

	Nombres completos	CI	Institución a la que pertenece
Investigador Principal	Damary Silvana Jaramillo Aguilar	0707053815	Universidad de Cuenca

¿De qué se trata este documento?

Usted está invitado(a) a participar en este estudio que se realizará en el período febrero-marzo 2022. En este documento llamado "consentimiento informado" se explica las razones por las que se realiza el estudio, cuál será su participación y si acepta la invitación. También se explican los posibles riesgos, beneficios y sus derechos en caso de que usted decida participar. Después de revisar la información en este Consentimiento y aclarar todas sus dudas, tendrá el conocimiento para tomar una decisión sobre su participación o no en este estudio. No tenga prisa para decidir. Si es necesario, lleve a la casa y lea este documento con sus familiares u otras personas que son de su confianza.

Introducción

La genética tiene una vasta aplicabilidad en la medicina; pues, supone una herramienta diagnóstica, preventiva, terapéutica y de vigilancia adecuada para el paciente, su familia y la población. Sin embargo, varios estudios han demostrado que los profesionales de la salud tienen pobres conocimientos sobre genética. En este punto, la formación durante el pregrado en materia de genética es primordial. Usted podrá participar de este estudio solo si: 1) es estudiante del Programa del Internado Rotativo de Medicina de la Universidad de Cuenca; 2) acepta participar de este estudio y, 3) da su consentimiento para los fines pertinentes.

Objetivo del estudio

El objetivo de este trabajo de investigación es determinar los conocimientos sobre genética médica y actitudes sobre pruebas genéticas de los Internos Rotativos de Medicina de la Universidad de Cuenca.

Descripción de los procedimientos

Todos los procedimientos que implican la intervención de los participantes se realizarán a través de un formulario online, denominado Encuesta sobre Conocimientos y Actitudes en Genética (iGLAS 3, por sus siglas en inglés), un trabajo de Chapman y cols, realizado en 2017. En primera instancia, a través de correo electrónico, se invitará a participar a los posibles sujetos de estudio, mediante la presentación del proyecto y el consentimiento informado. Seguidamente, el participante procederá a completar un instrumento tipo encuesta, de opción múltiple, diseñado para los fines concretos del presente trabajo. El mismo, tendrá una duración de 15 a 20 minutos. Lo descrito, constituye la única intervención de los participantes, y, de resolver no dar el consentimiento para participar, la encuesta virtual terminará en ese momento.

Riesgos y beneficios

Riesgos:

- Las posibilidades de exposición a riesgos físicos, emocionales y/o psicológicos a corto, mediano y largo plazo son mínimos dada la naturaleza de la intervención de los participantes en el estudio.
- Los investigadores garantizan minimizar el riesgo de quebranto de la confidencialidad de datos sensibles a través de una política de no recabar los mismos, de esta forma los participantes no serán identificados en ningún contexto.

Beneficios:

- El estudio no aportará beneficios directos a los participantes, a más de la estratificación de su nivel de conocimiento en genética médica y sus actitudes frente a las pruebas genéticas, que podría contribuir a un autoanálisis crítico-constructivo.
- El estudio busca un beneficio mayor para la comunidad, transmitiendo los resultados a las autoridades universitarias y nacionales implicadas en la formación médica en búsqueda, de ser pertinente, de medidas correctivas que permitan mejorar la formación y aplicación de genética durante la formación médica de pregrado.

Conflicto de intereses:

- La investigadora declara no tener conflicto de intereses.

Otras opciones si no participa en el estudio

Me permitiré recordarle, respetable lector, que usted se encuentra en total libertad de decidir voluntariamente participar o no en el presente estudio.

Derechos de los participantes

Usted tiene derecho a:

- 1) Recibir la información del estudio de forma clara;
- 2) Tener la oportunidad de aclarar todas sus dudas;
- 3) Tener el tiempo que sea necesario para decidir si quiere o no participar del estudio;
- 4) Ser libre de negarse a participar en el estudio, y esto no traerá ningún problema para usted;
- 5) Ser libre para renunciar y retirarse del estudio en cualquier momento;
- 6) Recibir cuidados necesarios si hay algún daño resultante del estudio, de forma gratuita, siempre que sea necesario;
- 7) Tener acceso a los resultados de las pruebas realizadas durante el estudio, si procede;
- 8) El respeto de su anonimato (confidencialidad);
- 9) Que se respete su intimidad (privacidad);
- 10) Recibir una copia de este documento, firmado y rubricado en cada página por usted y el investigador;
- 11) Tener libertad para no responder preguntas que le molesten;
- 12) Estar libre de retirar su consentimiento para utilizar o mantener el material biológico que se haya obtenido de usted, si procede;
- 13) Contar con la asistencia necesaria para que el problema de salud o afectación de los derechos que sean detectados durante el estudio, sean manejados según normas y protocolos de atención establecidas por las instituciones correspondientes;
- 14) Usted no recibirá ningún pago ni tendrá que pagar absolutamente nada por participar en este estudio.

Manejo del material biológico recolectado

No aplica.

Información de contacto

Si usted tiene alguna pregunta sobre el estudio por favor llame al siguiente teléfono: [+593 96 194 3748](tel:+593961943748), que pertenece a: *Damary Silvana Jaramillo Aguilar*, o envíe un correo electrónico a: silvana.jaramillo98cuenca.edu.ec.

Consentimiento informado

Comprendo mi participación en este estudio. Me han explicado los riesgos y beneficios de participar en un lenguaje claro y sencillo. Todas mis preguntas fueron contestadas. Me permitieron contar con tiempo suficiente para tomar la decisión de participar y me entregaron una copia de este formulario de consentimiento informado. Acepto voluntariamente participar en esta investigación.

Nombres completos del participante o identificador	Acepto/Rechazo Consentimiento informado	Fecha y hora
--	---	--------------

Si usted tiene preguntas sobre este formulario puede contactar al Dr. Vicente Solano Paucay Mgtr., Presidente del Comité de Bioética de la Universidad de Cuenca, al siguiente correo electrónico: vicente.solano@ucuenca.edu.ec.

ANEXO NO. 4: RECURSOS MATERIALES Y HUMANOS

RECURSOS MATERIALES

Recurso	Valor unitario	Cantidad	Total
Conexión a Internet	\$30,00	1	\$20,00
Computadora	\$150,00	1	\$100,00
Programa estadístico SPSS	\$70,00	1	\$60,00
Movilización	\$10,00	1	\$10,00
<i>Memory flash</i>	\$15,00	1	\$10,00
Total			\$200,00

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021.

RECURSOS HUMANOS

- **Responsable:** Damary Silvana Jaramillo Aguilar.
- **Directora de tesis:** Dra. María Gabriela Machado Orellana.
- **Participantes del estudio:** Estudiantes del Programa del Internado Rotativo de Medicina de la Universidad de Cuenca.

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021.

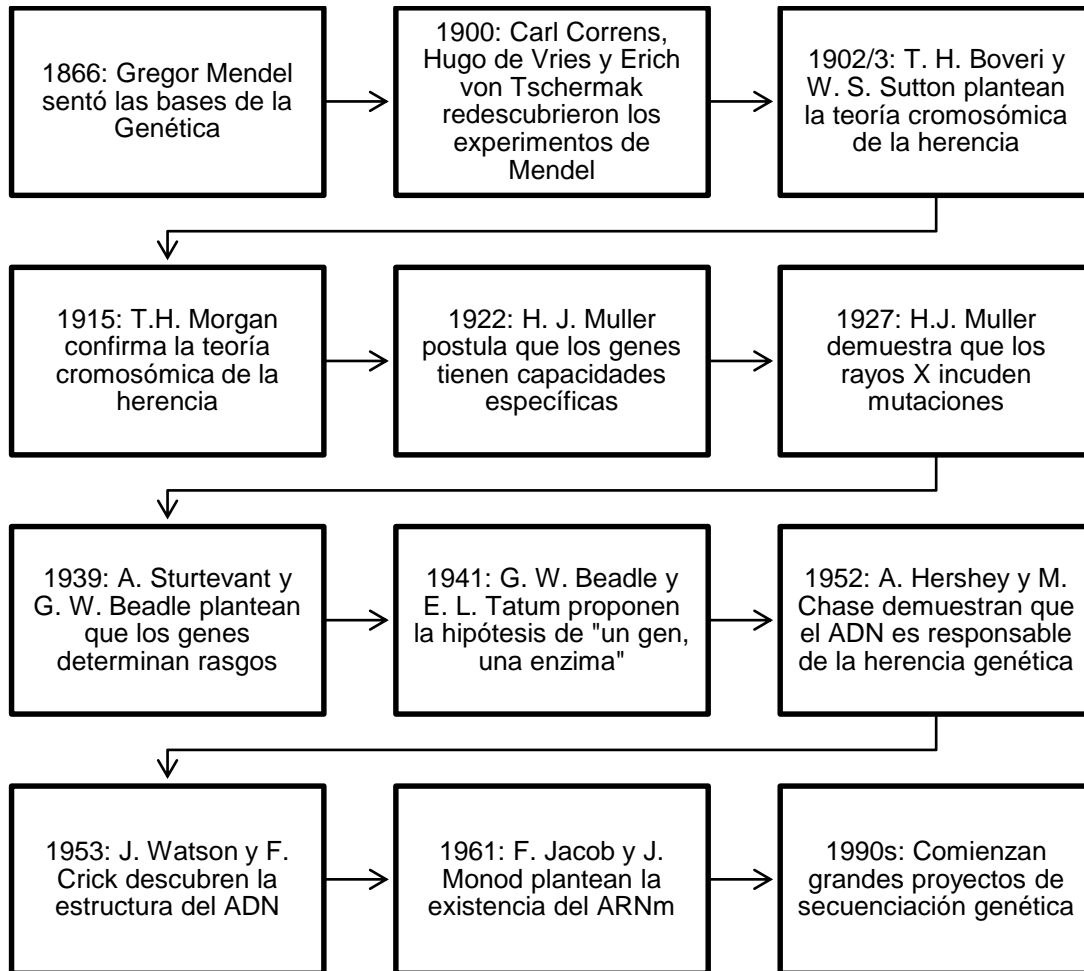
ANEXO NO. 5: CRONOGRAMA

Actividades	2022					
	Mes 1	Mes 2	Mes 3	Mes 4	Mes 5	Mes 6
1. Desarrollo del protocolo de investigación	X					
2. Revisión final del protocolo y aprobación		X				
3. Diseño y prueba de instrumentos			X			
4. Recolección de datos			X	X		
5. Procesamiento y análisis de datos				X	X	X
6. Informe final						X

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021.

ANEXO NO. 6: ESQUEMAS

Esquema No.1: Acontecimientos más importantes en la historia de la Genética.



Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: Portin, P. & Wilkins, A.; 2017 (29).

ANEXO NO. 7: TABLAS

Tabla No.1: Diferencias entre replicación y transcripción.

criterio	Replicación	Transcripción
Fase	Fase S del ciclo celular	Fase G1 y G2 del ciclo celular
Cebadores	Sí	No
Enzimas	ADN polimerasa y ADN helicasa	ARN polimerasa y Transcriptasa
Genoma	Copia completa	Copia de uno o varios genes
Materia prima	dATP, dTTP, dCTP y dGTP	ATP, GTP, CTP y UTP
Objetivo	Conserva el genoma	Copias individuales de los genes
Resultados	2 cadenas hijas	ARNm, ARNr, ARNnc y ARNt
Degradación	No	Sí

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: De Robertis, E.; 2012 (38) y Tobias, E.; 2011 (37).

Tabla No. 2: Patrones de herencia mendeliana típica.

	Autosómico Dominante	Autosómico Recesivo	Recesivo Ligado a X	Dominante Ligado a X	Herencia Ligada a Y
Predominancia	Un padre está afectado	Ambos padres son portadores	Cada persona tiene un padre portador	Un padre está afectado	El padre está afectado
Base	Sólo se requiere una copia del alelo afectado (dominante)	Se necesitan las dos copias del alelo afectado (recesivo)	Sólo se requiere una copia del alelo afectado en X	Sólo se requiere una copia del alelo afectado en X	Uno o varios alelos del cromosoma Y están afectados
Probabilidad	Un individuo tiene 50% de posibilidades de heredar el alelo afectado de un progenitor afectado	Cuando ambos padres son portadores, cada hijo tiene una probabilidad del 25% de heredar el trastorno, un 50% de posibilidades de heredar una copia del gen afectado y de heredar una	Los varones sólo heredan los trastornos recesivos ligados al cromosoma X de una madre portadora o afectada Si una mujer es portadora de un trastorno recesivo	Si una mujer tiene un trastorno dominante ligado al cromosoma X, hay un 50% de posibilidades de que cada hijo tenga el trastorno y un 50% de posibilidades de que cada hija lo tenga	Hay un 100% de probabilidad que el hijo varón esté afectado

<p>copia del gen afectado y ser portador, y un 25% de no heredar el afectado</p>	<p>ligado al cromosoma X, hay un 50% de posibilidades de que cada hijo tenga el trastorno y un 50% de posibilidades de que cada hija sea portadora</p>	<p>Si un varón está afectado por un trastorno dominante ligado al cromosoma X, hay un 100% de probabilidades de que cada hija tenga el trastorno y un 0% de probabilidades de que él transmita el trastorno a cualquier hijo</p>
<p>Si uno de los progenitores es homocigoto para un trastorno autosómico recesivo y el otro progenitor no es portador y no padece el trastorno, cada uno de sus hijos tiene un 100% de probabilidades de ser portador y un 0% de probabilidades de presentar el trastorno recesivo</p>	<p>Si un varón está afectado por un trastorno recesivo ligado al cromosoma X, hay un 100% de probabilidades de que cada una de sus hijas sea al menos portadora</p>	
<p>Los individuos que heredan sólo una copia son portadores del trastorno pero no tienen las manifestaciones clínicas de la enfermedad</p>	<p>Las hijas sólo pueden estar afectadas por la enfermedad recesiva si también heredan un alelo afectado de su madre</p>	
	<p>El varón afectado por un trastorno recesivo ligado al cromosoma X tiene un 0% de posibilidades de transmitir el trastorno a un hijo</p>	

Recurrencia	Los hombres y las mujeres tienen el mismo riesgo	Los hombres y las mujeres corren el mismo riesgo	Las mujeres se ven afectadas con más frecuencia	Los varones se ven afectados con más frecuencia	Sólo se producen en los hijos varones
Transmisibilidad	Se produce en cada generación	No suele darse en todas las generaciones	Puede haber hombres y mujeres afectados en la misma generación	Los varones afectados suelen estar presentes en cada generación	Los varones afectados suelen estar presentes en cada generación
Enfermedades	Acondroplasia Enfermedad de Huntington Neurofibromatosis tipo 1 y 2 Síndrome de Marfan Poliquistosis renal Etc.	Fibrosis quística Anemia de células falciformes Fenilcetonuria Enfermedad de Tay-Sachs Etc.	Distrofia muscular de Duchenne Enfermedad de Fabry Hemofilia Daltonismo rojo-verde Etc.	Síndrome del cromosoma X frágil Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth Raquitismo hipofosfatémico o hereditario Etc.	Infertilidad del cromosoma Y Síndrome de Sawyer Etc.

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: Aiello, L.; 2017 (50); Gulani, A.; 2021 (51) y Lewis, R.; 2021 (52).

Tabla No. 3: Patrones de herencia mendeliana atípica.

Patrón de herencia	Principio genético	Enfermedad	Fenotipo
Gen modificador	Afecta la expresión de un gen diferente o no alelo	Fibrosis quística	Modificación de la extensión de la enfermedad pulmonar Respuesta a la infección
Herencia digénica	Interacción de dos genes no homólogos	Sordera	Modificación de la gravedad de la enfermedad
Herencia trialélica	Interacción de dos alelos mutantes en un mismo locus y un alelo mutante en un locus diferente	Síndrome de Bardet-Biedl	Las mutaciones en un tercer locus afectan al patrón de herencia
Impronta genética	Ciertos genes se expresan de forma diferente según el sexo del progenitor	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Patrones de herencia específicos de los padres

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: Gropman, A. & Adams, D.; 2007 (53).

Tabla No. 4: Pormenores del diagnóstico para enfermedades genéticas por grupos etarios.

Grupo etario	Características del diagnóstico
Prenatal	<ul style="list-style-type: none"> Incluye todos los aspectos del diagnóstico embriológico y fetal. Indicado en el 8% de todos los embarazos de riesgo elevado para enfermedades genéticas, así: 1) factores riesgo identificables antes del embarazo (edad materna >35 años, consanguinidad parental, origen étnico, historia familiar positiva, enfermedad materna, medicamentos y <i>screening carrier population</i>) y; 2) factores de riesgo identificables durante el embarazo (ultrasonido anormal, screening de a-fetoproteína positivo, test de screening bioquímicos, polihidramnios, oligohidramnios y exposición materna a teratógenos). Las técnicas de diagnóstico abarcan: invasivos (amniocentesis, muestreo de vellosidades coriónicas, cordocentesis, biopsia de piel e hígado fetales) y no invasivos (ultrasonografía, células fetales en la circulación materna, ADN fetal libre y detección de ARN, diagnóstico genético pre implantación).
Neonatal	<ul style="list-style-type: none"> La llamada “prueba del talón” se realiza durante los 5 a 7 primeros días de vida. En gran parte de los países de Occidente, todos los recién nacidos deben someterse a estas pruebas. Dependiendo de la ubicación geográfica, se realizarán determinadas pruebas. Las patologías objeto de identificación son: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, hemoglobinopatías (p.ej.: anemia de células falciformes) y defectos de la acil coA deshidrogenasa de cadena media.
Adultos Portadores	<ul style="list-style-type: none"> Consiste en la identificación temprana de trastornos genéticos justo antes de la toma de una decisión reproductiva, es decir, antes de la concepción. Este cribado se centra en poblaciones o grupos étnicos de alto riesgo para trastornos monogénicos (p.ej.: talasemia, enfermedad de Tay-Sachs, etc.). Estas pruebas se ofrecen de forma voluntaria (p.ej.: en Reino Unido). Sin embargo, en otros países es obligatorio.
Adultos pre-sintomáticos	<ul style="list-style-type: none"> El cribado clínico presintomático en adultos se ofrece a los familiares de personas afectadas por enfermedades hereditarias. El objetivo es identificar a aquellos miembros de la familia que tienen riesgo significativo de desarrollar dicha enfermedad. Este cribado incluye vigilancia y seguimiento a larga data de los pacientes con instauración temprana de tratamientos.

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: Tobias, E; 2011 (37); Dubay, K.; 2021(69); Zhang, L.; 2019 (70); Holtkamp, K.; 2016 (71); y Godino, L.; 2019 (72).

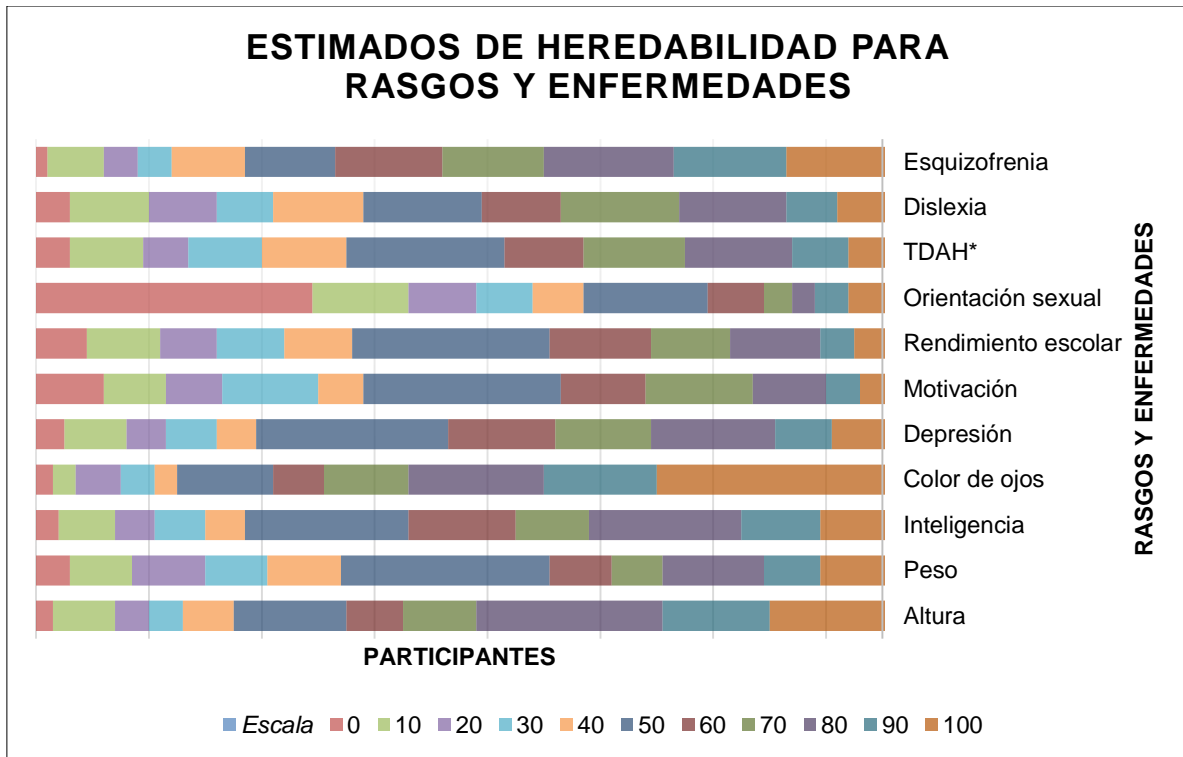
Tabla No. 5: Conocimientos sobre genética: Equivalencias e interpretación.

Reactivos correctos	Equivalencia	Interpretación
20 a 16	80 a 100%	Conocimientos altos
15 a 11	75 a 55%	Conocimientos intermedios
10 a 0	<50%	Conocimientos bajos

Elaborado por: Jaramillo Aguilar, D.; 2021. Con base a: Morales, L.; 2020 (87).

ANEXO NO. 8: GRÁFICOS

Gráfico No. 1.- Distribución de 153 Internos Rotativos de Medicina según los estimados de heredabilidad para rasgos y enfermedades. Cuenca, 2021.



* TDAH: Trastorno por déficit de atención e hiperactividad.

Fuente: Formulario de recolección de datos.

Elaboración: Jaramillo Aguilar, D.; 2022.