

Conocimientos de Genética Médica en la Formación del Médico General

Mirta Fontenla
fontenla@arnet.com.ar
Abigail Prchal
aprchal@gmail.com
Ana María Cena
acena@arnet.com.ar
Silvia Fontenla de Petrino
fontenla@arnet.com.ar
Universidad Nacional de Tucumán Argentina
Facultad de Medicina

Resumen

Los defectos congénitos constituyen a nivel mundial, una de las principales causas de morbimortalidad perinatal y, en Argentina, es la segunda causa de mortalidad infantil. El presente trabajo tiene como objetivo evaluar los conocimientos sobre los factores de riesgo para las malformaciones congénitas (MFC), adquiridos por estudiantes de los últimos cursos de la carrera y por médicos recién egresados de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Tucumán (Argentina). Se diseñó un interrogatorio con 8 preguntas estructuradas en el formato de alternativas constantes y de selección múltiple (respuesta cerrada). Estas preguntas buscaban cubrir los conocimientos básicos de genética médica relacionados con la atención primaria de la Salud. No se encontraron diferencias significativas entre las respuestas de egresados y estudiantes, ni entre los estudiantes de 6º y 7º año. En términos generales, se puede afirmar que, con contadas excepciones, las respuestas correctas nunca alcanzaron el 50%. En otras palabras, menos de la mitad de los estudiantes conoce los principales factores de riesgo para las MFC. Si se toma en cuenta la gran incidencia de estas enfermedades en nuestro medio, consideramos que se debe reforzar la enseñanza en cuanto a la prevención de estas patologías, especialmente por sus efectos invalidantes en el ser humano. Pareciera fundamental, entonces, que los conceptos de Genética se integren en todas las disciplinas de las ciencias básicas en medicina.

Palabras clave: *médico general- aprendizaje – prevención - factores de riesgo – malformaciones congénitas.*

knowledge about Medical Genetics in the General Formation of Physicians

Abstract

Congenital disorders are important causes for infant morbi mortality and in Argentina is the second cause for child mortality. The aim of this study was to assess the knowledge about risk factors for congenital disorders in advanced medical students and recently (five years) graduated physicians of Medical School from the National University of Tucuman (Argentina). For this, we designed a questionnaire with eight questions of a closed response type (constant alternatives and multiple choice). These questions were seeking to cover the basic knowledge of medical genetics related to health primary care. We did not find significant differences between the answers of recently graduated students, nor between the students of 6th and 7th courses. With few exceptions, the correct answers never reached 50 %. In other words, less than the half of the participants knows the principal risk factors for congenital disorders. Taking account of the great effect of these diseases in our country, these results are worrying. We think that it is important to reformulate and to reinforce teaching methodologies concerning the prevention of these pathologies, especially because they have disabling effects. In this way, it seems fundamental that the concepts of Genetics join all the disciplines of the basic medical sciences.

Key words: *general physician - learning - prevention - risk factors - congenital disorders*

Introducción

En las diversas disciplinas biomédicas, el desarrollo tecnológico de las últimas seis o siete décadas se ha traducido en grandes avances del conocimiento. Estos avances y, sobretudo, la velocidad con la que ocurren han planteado serios desafíos en la educación médica. En tal sentido, los métodos tradicionales de enseñanza (centrados en los contenidos, de tipo enciclopédico) dejaron de ser útiles. Actualmente, la tendencia apunta más a brindar herramientas y criterios para la construcción personal del conocimiento que a impartir contenidos (Díaz, Martínez, Ramos y Romero, 2005). En otras palabras, es necesario innovar las metodologías de enseñanza, fomentar el autoaprendizaje y la participación activa del estudiante en el proceso de aprendizaje, implementar nuevas tecnologías de la información, fortalecer la interrelación entre las ciencias básicas y las clínicas, fomentar la formación socio-humanística y en salud pública,

crear líneas de investigación en las que los estudiantes participen activamente y promover una flexibilidad curricular, que permita a nuestros estudiantes, profundizar en áreas del conocimiento de su interés.

Un buen ejemplo de esta situación, lo constituye la Genética Médica. La principal causa de morbilidad y de mortalidad hasta la primera mitad del siglo XX fueron las enfermedades infecciosas. Con el descubrimiento de los antibióticos y la mejora de las medidas higiénico-sanitarias, la patología infecciosa ha ido perdiendo protagonismo en los países industrializados. Como consecuencia de todo ello, a finales del siglo XX, las enfermedades genéticas o con un claro componente genético pasan a ser una de las principales causas de morbilidad y mortalidad en el mundo occidental (Abrisqueta, 2006). Actualmente, las Facultades de Medicina en el mundo, le están dando mayor importancia a la Genética, teniendo en cuenta los avances y la rápida evolución de la Genética Molecular, y la información que aporta el Proyecto del Genoma Humano (Vázquez Almoguera, 2004). La Genética Clínica se convertirá, eventualmente, en la Medicina Genómica, y ya no estará restringida a los especialistas en genética. Los profesionales de la salud, requerirán de la adquisición de nuevos conocimientos, experiencias, técnicas y actitudes frente a estos cambios, en el cuidado de la salud. Los médicos generalistas, especialmente, no sólo serán necesarios para la integración de la Genética en la atención primaria y clínica, sino que harán contribuciones importantes a la calidad de la Medicina Genómica (Guttmacher, Jenkins y Uhlmann, 2001).

Todo ello ha producido la necesidad de reconsiderar los programas de Genética, ya que es indispensable preparar y capacitar a los estudiantes de la carrera de Médico para los nuevos retos de la medicina del futuro. Los conocimientos con que todo médico debería contar incluyen los mecanismos que ocasionan las malformaciones congénitas, la idea de que los factores genéticos pueden producir respuestas diferentes a los medicamentos o a otros elementos del ambiente, las técnicas que podrán definir el perfil genético de las personas y las implicancias éticas que esto conlleva (Venter et al, 2001).

La Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Tucumán (Argentina) tiene como objetivo formar médicos con un sólido adiestramiento general, aptos para la prevención y promoción de la salud de la comunidad, rehabilitación y recuperación de los pacientes, preparados para la investigación y la educación continua, con un enfoque epidemiológico y sentido crítico de su desempeño (sitio web Facultad de Medicina- U.N.T.). Teniendo en cuenta este perfil del egresado y la necesidad de diagnosticar la situación actual, el presente trabajo tiene como objetivo evaluar los conocimientos básicos, sobre los factores de riesgo para las malformaciones congénitas (MFC), adquiridos por estudiantes de los últimos cursos de la carrera y por médicos recién egresados.

Se eligió evaluar los conocimientos sobre la prevención de MFC, puesto que estos defectos constituyen, a nivel mundial, una de las principales causas de morbi-mortalidad perinatal (Ramírez, Giraldo y Estupiñán, 1991). En Argentina, es la segunda causa de mortalidad infantil (Boletín del Centro Nacional de Genética Médica, 2003).

Metodología

Se diseñó un interrogatorio (ver Anexo) con ocho (8) preguntas estructuradas en el formato de alternativas constantes y de selección múltiple (respuesta cerrada).

Estas preguntas buscaban cubrir los conocimientos básicos de genética médica relacionados con la atención primaria:

- El impacto de los defectos congénitos en la mortalidad infantil en Argentina
- Los factores de riesgo para enfermedades hereditarias teniendo en cuenta la exposición a medicamentos de uso habitual, consumo de alcohol, antecedentes familiares de riesgo y edad materna avanzada.
- La obligatoriedad de la detección precoz de enfermedades genéticas metabólicas.
- Los factores de riesgo para las enfermedades cromosómicas adquiridas después del nacimiento (leucemia, linfoma, cáncer, anemia perniciosa, etc.).

Este interrogatorio se aplicó a 89 alumnos de 6° y 7° año, cursantes del Practicantado Rotatorio (43) y la Pasantía Rural (46) respectivamente, en noviembre de 2005. Los estudiantes se seleccionaron al azar. Estas cifras correspondieron al 20% del total de alumnos de cada ciclo. También respondieron 11 médicos (de hasta 5 años de egreso) de la Facultad de Medicina (U.N.T., Argentina). Cada uno de los participantes respondió el cuestionario en forma individual, voluntaria y anónima.

Resultados

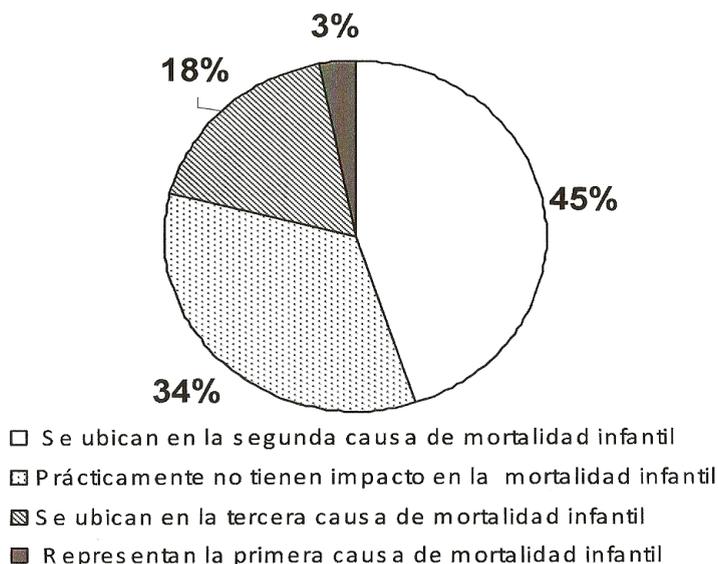
No se encontraron diferencias significativas entre las respuestas de egresados y estudiantes, ni entre los estudiantes de 6° y 7° año (Test de proporciones no pareadas).

En términos generales, se puede afirmar que, con contadas excepciones, las respuestas correctas nunca alcanzaron el 50%. En otras palabras, menos de la mitad de los estudiantes conoce los principales factores de riesgo para las MFC.

Debido a la heterogeneidad de los contenidos del cuestionario, se describirá, brevemente, las respuestas a cada una de las ocho preguntas.

La figura 1 muestra, expresada en porcentajes, las respuestas correctas a la primera pregunta. Esta se refería a la frecuencia de los defectos congénitos como causa de mortalidad infantil en nuestro país. Los datos epidemiológicos oficiales indican que las MFC representan la segunda causa de mortalidad infantil (Boletín del Centro Nacional de Genética Médica, 2003). Menos de la mitad de los estudiantes dieron esta respuesta. Sin embargo, es importante notar que la mayoría de los encuestados reconoció algún impacto de las MFC como causa de mortalidad infantil.

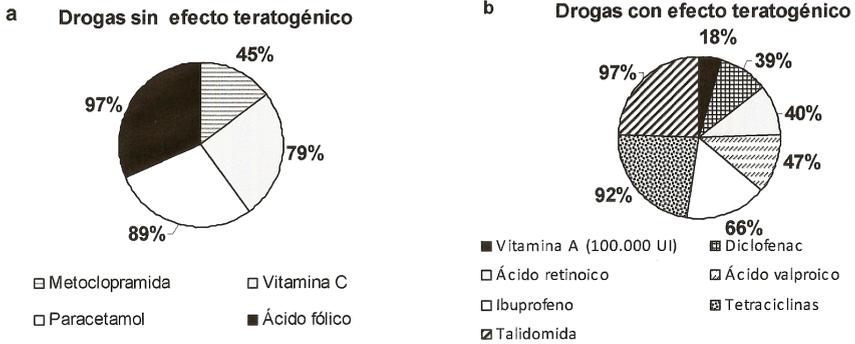
Figura 1
Porcentajes de respuestas en relación a la incidencia de enfermedades congénitas en Argentina (n=100)



La segunda pregunta evaluaba los conocimientos acerca del efecto teratogénico de drogas durante la gestación. El consumo de estos medicamentos explica aproximadamente un 7% de recién nacidos con defectos congénitos. Esta cifra podría ser aún mucho mayor, si se tiene en cuenta que más del 50% de estas enfermedades son de etiología desconocida (LaManna, 1975). Como puede observarse en la figura 2, sólo 5 de los medicamentos fueron ampliamente reconocidos por sus acciones teratogénicas.

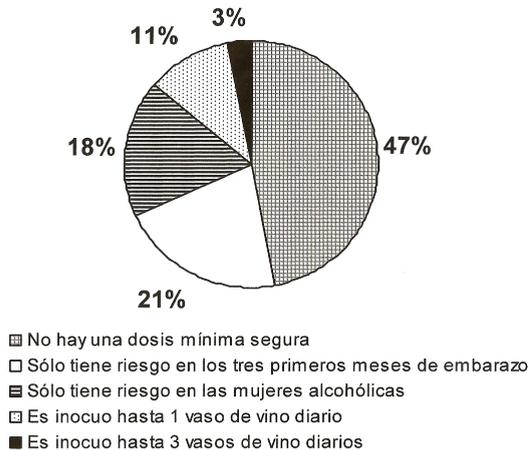
Figura 2

- a-. Porcentajes de respuestas correctas en relación a la acción de drogas sin acción teratogénica durante la gestación. (n=100).
 b-. Porcentajes de respuestas correctas en relación a la acción de drogas con acción teratogénica durante la gestación. (n=100)



En la tercera pregunta se interrogó acerca del efecto del consumo de bebidas alcohólicas durante el embarazo. No se ha establecido una dosis mínima segura para su ingesta (Malanga y Kosofsky, 1999). Sin embargo, menos de la mitad (47%) de los participantes contestó correctamente (figura 3).

Figura 3
 Porcentajes de respuestas en relación al consumo de alcohol durante el embarazo. (n=100)



Las tres preguntas siguientes se refirieron a los conocimientos sobre los antecedentes familiares relevantes para la producción de MFC.

La ocurrencia de dos o más abortos espontáneos en una pareja en la que no se encuentra explicación clínica, y/o un hijo previo con malformaciones son los factores de riesgo más importantes (Stephenson, 2002). Asimismo, el rol de la consanguinidad en la etiología de estas enfermedades es bien conocido, especialmente aquellas que son autosómicas recesivas como la Fibrosis Quística. El riesgo es mayor cuanto más cercano sea el parentesco. De allí que los hijos de padres que son primos hermanos tienen más del doble de probabilidades de padecer malformaciones que la población general (Bronberg, 2005). Sólo el 40% de los entrevistados contestó las tres opciones correctas.

Por otra parte, entre los antecedentes familiares, la edad materna es la de mayor importancia. En tal sentido, la asociación entre la edad materna y los defectos congénitos es reconocida desde hace ya muchos años y su relación con la trisomía 21 o síndrome de Down es la más estudiada (Malfaz y cols. 2001)

En el presente estudio se observó que casi la totalidad de los entrevistados (97%) conocía la asociación entre la edad materna avanzada y la ocurrencia de síndrome de Down en la descendencia.

Continuando con el síndrome de Down, se preguntó por otros factores de riesgo. En este caso, las opciones hacían referencia a variables que de ningún modo incrementan las probabilidades de tener descendencia con Síndrome de Down -primiparidad y la edad paterna avanzada- (Penrose, 1994). Más de la mitad de los estudiantes valoró equivocadamente estos antecedentes (figura 4 a y b).

Figura 4

- a- Porcentaje de respuestas en relación al conocimiento sobre la primiparidad como factor de riesgo. (n=100).**
b- Porcentajes de respuestas en relación al conocimiento sobre la edad paterna avanzada como factor de riesgo. (n=100)

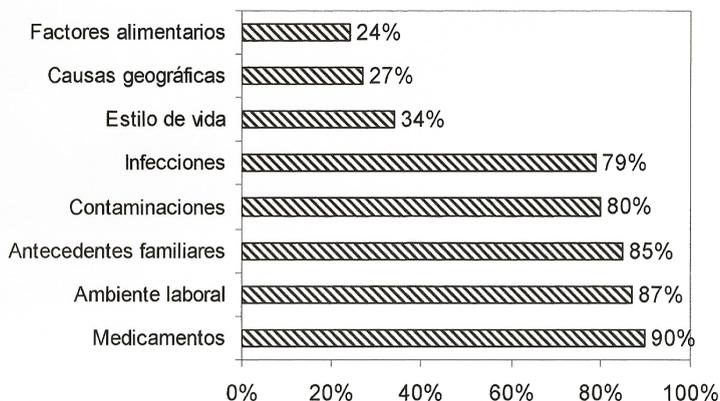


La séptima pregunta se refirió a la obligatoriedad de la detección precoz de enfermedades genéticas en Tucumán (Argentina), tal como lo dispone la Ley Provincial 5769/86. El objetivo de estas pruebas es la identificación precoz de la Fenilcetonuria y el Hipotiroidismo congénito, de modo tal que la intervención apropiada invierta el proceso patológico (Rico Velasco, 1998). Sólo el 35% de los entrevistados reconoció cuáles son las enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en el recién nacido, mientras que el resto seleccionó otras opciones.

Finalmente, se preguntó sobre diversos factores de riesgo para enfermedades genéticas adquiridas después del nacimiento. En las poblaciones normales, tienen lugar mutaciones y recombinaciones genéticas espontáneas en el transcurso de la vida que producen enfermedades como cáncer, leucemias, linfomas, anemia perniciosa, entre otras (Martínez Peñalver, 2000). Estas son inducidas por factores del medio ambiente como radiaciones ionizantes, alimentos, infecciones, metales pesados, drogas, etc. Además son importantes los antecedentes familiares, el estilo de vida, el ambiente laboral, la higiene ambiental, la región que habita, entre otros factores (Reynaga y cols., 1995).

Sólo un 20% de los entrevistados consideró que todas las opciones son factores de riesgo y el resto respondió en forma variada. La mayoría de los participantes reconoció la importancia de las radiaciones naturales, los medicamentos y la calidad sanitaria del ambiente laboral. Un gran porcentaje, opinó de la misma manera con respecto a las infecciones, las contaminaciones industriales y los antecedentes familiares. Solamente un 20-30% consideró como factores de riesgo el estilo de vida, los factores alimentarios y la región geográfica. Los resultados se muestran en la figura 5.

Figura 5
Porcentajes de respuestas en función de los diferentes factores de riesgo para enfermedades genéticas adquiridas. (n=100)



Discusión y Conclusiones

Las características del entorno y los cambios permanentes que ocurren en la sociedad influyen de manera decisiva en la educación superior. La práctica médica no está exenta de esta realidad. Por lo tanto, se deben realizar los ajustes necesarios en los currículos para dar respuesta a los requerimientos y necesidades que aparecen, y así cumplir cabalmente con su papel social.

Los cambios han ocurrido en diferentes aspectos, pero especialmente en el campo de la Genética (Cervantes Peredo, 2003). Con la aceleración de la investigación en esta ciencia, surgieron

nuevas maneras de comprender la salud y la enfermedad, por lo que, todos los profesionales de la salud deben conocer sus implicancias en la educación y en la práctica médica. El impacto clínico de las enfermedades genéticas mostró un incremento constante a lo largo del siglo pasado, y es previsible que esta tendencia se mantenga en el nuevo milenio. De este modo, las malformaciones congénitas son un problema emergente de Salud en los países en vías de desarrollo, por lo que el médico generalista debe conocer sus causas para poder prevenirlas (Penchazadeh, 1996).

Según datos de UNICEF (Agencia Informativa Pulsar, 2005), la tasa de mortalidad infantil en Argentina es superior al 16 por mil. Pero, se estima que no menos del 5% de los nacidos vivos presentan alguna anomalía del desarrollo determinada total o parcialmente por factores genéticos. Si a éstos se agregan los trastornos que se manifiestan más tardíamente, como sucede en ciertas enfermedades crónicas degenerativas, resulta aún más evidente el efecto considerable que tienen los factores genéticos sobre la salud.

Barbero y cols. (2003) informaron que el 33% de los médicos, del Servicio de Maternidad y Pediatría de la ciudad de Buenos Aires, consideran que los defectos congénitos, prácticamente no tienen impacto en la mortalidad infantil. De la misma manera opinó el 36% de los residentes de Pediatría en la ciudad de Córdoba (Camps, Avila, Samar,, Incoligo y Recuero, 2004). Esto evidencia un desconocimiento de la incidencia de estas enfermedades, subestimando su importancia en la salud pública. En nuestro caso, sólo el 3% de los participantes minimizó el efecto de las MFC. El 97% restante ubicó las MFC entre la primera y tercera causa de morbi-mortalidad infantil.

Actualmente, los medicamentos constituyen la tecnología más empleada en el mundo contemporáneo; pero su amplia utilización, los está convirtiendo en un problema de salud pública debido principalmente al incremento de la automedicación por parte de la población. Por otro lado, los avances terapéuticos y farmacológicos exigen de los profesionales de la salud un conocimiento claro y preciso de los mismos, ya que se han identificado muchos con efectos teratogénicos (Finnell, 1999).

El suministro de Talidomida durante el embarazo produjo entre 1959 y 1964 una epidemia de malformaciones en la Argentina y en varios países del mundo (Mustafá, 1999). En 1998, la FDA (Food and Drug Administration) aprobó nuevamente su uso y comercialización. En el presente estudio se observó que casi la totalidad de los entrevistados (97%) conoce que la Talidomida produce malformaciones congénitas. Este resultado es de gran importancia, ya que el doctor Eduardo Castillo, creador de la Fundación Estudio Colaborativo Latinoamericano sobre Malformaciones Genéticas (ECLAMC), sostiene que la falta de control para los medicamentos que existe en la Argentina, como en gran parte de América Latina, aumenta los riesgos de esta droga a niveles inesperados.

El efecto teratogénico de las Tetraciclinas, también, fue reconocido por casi la totalidad de los participantes (92%). Se debe tener en cuenta que este medicamento es un antibiótico usado frecuentemente para tratar algunas infecciones respiratorias comunes. Según la OTIS (Organization of Teratology Information Services, 2002) la exposición al mismo podría incrementar el riesgo fetal.

El conocimiento de la acción teratogénica de drogas como el Ibuprofeno, Ácido Valproico, Ácido Retinoico, Diclofenac y Vitamina A no fue tan contundente. Solamente, la quinta parte de los entrevistados reconoció los graves efectos que poseen las dosis elevadas de vitamina A en el feto.

Por otra parte, cerca del 80% de los encuestados, reconoció la falta de acción teratogénica comprobada del ácido fólico, la vitamina C y el paracetamol. A su vez, la inexistencia de acción teratogénica de la metoclopramida sólo fue reconocida por menos de la mitad de los encuestados. Resultados similares arrojaron las investigaciones, antes mencionadas, realizadas por Barbero (Buenos Aires) y Camps (Córdoba).

El conocimiento sobre los efectos teratogénicos de los fármacos debería ser un aspecto fundamental en la formación del médico generalista (Taboada y cols., 2004), ya que es esencial para la prevención. Los resultados del presente estudio muestran, sin lugar a dudas, que se deben tomar medidas urgentes en nuestra Facultad para fortalecer la adquisición de estos conocimientos.

Se sabe que el consumo de alcohol durante el embarazo puede ocasionar malformaciones por lo que resulta preocupante, que más de la mitad de los participantes respondieran que la ingesta de una baja dosis de alcohol no tiene riesgo. Este resultado coincide con la opinión de los tocoginecólogos como reporta Barbero y col. Sin embargo, el mismo autor reconoce que una gran proporción de los pediatras está de acuerdo con la total restricción del alcohol durante la gestación. Probablemente esto se deba a que estos profesionales están más familiarizados con el Síndrome de Alcoholismo Fetal en el recién nacido.

Malfaz y cols.(2001) consideran que la prevalencia de enfermedades, por desórdenes cromosómicos en recién nacidos malformados, es del 5,4%, siendo el de mayor frecuencia el Síndrome de Down. Se ha documentado ampliamente el aumento de frecuencia del mismo en relación con la edad materna avanzada. Por su parte, Stoll, Alembik, Dott y Roth (1998) señalan que la incidencia de esta patología es independiente del número de gestaciones previas y de la edad paterna.

En el presente estudio se observó que casi la totalidad de los entrevistados (97%) conoce la asociación entre la edad materna avanzada y la ocurrencia del síndrome de Down en la descendencia. Sin embargo, consideran erróneamente a la primiparidad (63%) y la edad paterna avanzada (44%) como dos factores de riesgo, que incrementan las probabilidades de descendencia con síndrome de Down.

Es de gran importancia el reconocimiento de los factores de riesgo para MFC, ya que los médicos, al estar integrados a la sociedad, son verdaderos agentes de prevención. Algunos factores de riesgo asociados con MFC se pueden detectar a través de la historia familiar y reproductora. Una historia familiar detallada es un instrumento muy eficaz y de costo mínimo que se puede usar para aplicar conceptos de genética al cuidado de la salud. Carracedo (2000), afirma que antecedentes familiares de abortos a repetición, nacidos muertos o nacidos con anomalías congénitas y la consanguinidad son considerados factores de alto riesgo para enfermedades hereditarias. Los resultados obtenidos en la presente investigación reportan que menos de la mitad de los entrevistados reconocen estos tres

antecedentes como factores de riesgo. Es cierto que cada uno de los defectos, por sí solos, tiene una baja prevalencia, pero cuando se los considera en conjunto, sus impactos en la salud de la población son muy importantes, por lo tanto la acción preventiva de los mismos es de suma importancia.

Las enfermedades genéticas de origen metabólico pueden ocasionar secuelas graves como deficiencias psíquicas y físicas, en el recién nacido, cuando no son diagnosticadas y tratadas a tiempo. La aplicación de programas de detección (screening) de estas enfermedades permite aplicar medidas preventivas. En Tucumán (Argentina), existe una ley Provincial, que establece la obligatoriedad para la detección precoz de dos de estas enfermedades: Fenilcetonuria e Hipotiroidismo congénito. Los resultados, en el presente trabajo, evidencian que solamente la tercera parte de los encuestados tienen conocimiento de este programa de detección. Esto es grave ya que el médico en la Atención Primaria debe alertar a los padres para que efectúen estos estudios en sus hijos recién nacidos. Se debe destacar que estos análisis se realizan sin cargo en la mayoría de las Obras Sociales y en Servicios Públicos de Maternidad.

Reynaga y colaboradores (1995) afirmaron, muchos años atrás, que en la vida moderna es muy alta la exposición a agentes químicos ambientales potencialmente mutagénicos. Las principales líneas de investigación, en la lucha contra las enfermedades genéticas adquiridas después del nacimiento, son las que enfocan su prevención. Para ello, es fundamental identificar los factores que participan en su origen y su desarrollo posterior. Sin embargo, se ha determinado que muchas neoplasias y otras enfermedades se originan por la combinación variable de dos factores: los genéticos (endógenos) y los ambientales (exógenos) según sostiene Martínez Peñalver (2000). En el presente trabajo, los participantes reconocieron la mayoría de los factores de riesgo de las enfermedades congénitas adquiridas, excepto el estilo de vida, las causas geográficas y los factores alimentarios. El conocimiento de estos factores es fundamental debido al rol del Médico Generalista en la Atención Primaria de la Salud.

Si bien los factores genéticos son propios de cada persona y no se pueden modificar; los ambientales y laborales son factibles de cambiar.

Por eso es importante el rol del Médico tanto en la Atención Primaria, como en la integración de comisiones que asesoren a las autoridades en la implementación de políticas sanitarias, que beneficien la calidad de vida de los habitantes, disminuyendo así los factores de riesgo.

De acuerdo a lo expuesto es evidente que sólo alrededor del 45% de los alumnos y médicos participantes han adquirido los conocimientos necesarios sobre los factores de riesgo para las enfermedades congénitas. Si se toma en cuenta la gran incidencia de estas enfermedades en nuestro medio, consideramos que se debe reforzar la enseñanza en cuanto a la prevención de estas patologías, especialmente por sus efectos invalidantes en el ser humano. En principio, consideramos que estos resultados podrían deberse a la organización curricular de la carrera de Médico en nuestra Facultad. En tal sentido, nos parece importante destacar que los conocimientos de Genética Médica se imparten en el primer año de la carrera, en la asignatura Biología. Durante el resto del Currículo, estos aspectos no son estudiados de modo sistemático. Pareciera fundamental, entonces, que los conceptos de Genética se integren en todas las disciplinas de las ciencias básicas en medicina. Áreas cuyo desarrollo y avance en el mundo comienzan a romper paradigmas sobre el origen de la enfermedad, los factores que influyen en su aparición, las herramientas diagnósticas y las medidas terapéuticas, preventivas y predictivas. También sería de gran importancia avanzar en la integración entre los ciclos básico y clínico de la carrera de modo de subsanar las deficiencias en la formación del médico que surgen de este estudio.

Esta integración es una de las metas fundamentales de nuestra Facultad de Medicina y se ha avanzado en este camino durante los últimos cinco años. En tal sentido, los docentes de las Ciencias Básicas hemos comprendido que el aprendizaje de los estudiantes es más significativo en la medida que se demuestre la utilidad clínica de los conceptos presentados por cada área específica. De igual forma, los docentes del ciclo clínico son conscientes de la necesidad de partir de las bases biológicas y fisiológicas de la enfermedad para explicar al estudiante con claridad el origen, el desarrollo y la prevención de los diferentes síndromes clínicos. Sin embargo, como diagnóstico, los resultados aquí presentados indican que queda aún mucho por hacer.

Referencias

- Abrisqueta, J.A. *Perspectivas actuales de genética humana*. Extraído el 28 de mayo de 2006 de: http://paidos.redirises\genys\actividades\jornadas\xjorplx_abisqueta.pdf
- Agencia Informativa Pulsar. (2005) *Argentina presenta una tasa de mortalidad alarmante*. Extraído el 19 de marzo de 2006 de: <http://www.agenciapulsar.org/nota.php?id=5362>
- Barbero, Pablo; Liascovich, Rosa; Rozental, Sandra; Botto, Roxana; Gramajo, Sergio; Haeffliger (2003). Conocimientos de tocoginecólogos y pediatras acerca de la etiología y los factores de riesgo de los defectos congénitos. *Arch. Argent. Pediatr.* (3): 101-184.
- Boletín del Centro Nacional de Genética Médica. *Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS)*. Ministerio de Salud (República Argentina), N° 2 Julio, 2003 - Número 6. Extraído el 15 de agosto de 2006 de : <http://www.biol.unlp.edu.ar/ginfiv/poster-05.pdf>.
- Bronberg, RA. (2005). Consanguinidad: el impacto en la salud. *Boletín del Centro Nacional de Genética Médica*. Número 6. Extraído el 21 de junio de 2006: http://www.femeba.org.ar/fundacion/quienessomos/Novedades/boletin_genes_6.pdf.
- Camps, D; Avila, R; Samar, M; Incolingo, G; Recuero, Y. (2004). Etiología y Factores de Riesgo de Malformaciones Congénitas: Evaluación sobre conocimientos en residentes de pediatría. *CIMEL*. 8(1): 20-23.
- Carracedo, A. (2003) Presente y futuro de los avances en genómica y sus consecuencias en la práctica de la medicina de familia. *Medifam. [online]*., vol. 13, no. 4 [citado 2007-06-16], pp. 16-21. Disponible en: <http://www.scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1131-57682003000400003&lng=es&nrm=iso>.
- Cervantes Peredo, A. (2003). Genómica, medicina y sociedad. *Rev Med Hosp. Gen Mex.* 66(4): 224- 234.
- Díaz Véliz Martínez, E; Ramos Ramirez, R y Romero Monteagudo, E.(2002) *El currículo y el profesor en la transformación del binomio práctica-educación médica*. online]. Apr.-June 2005, vol.19, no.2 [cited 17 June 2007], p.1-1. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21412005000200003&lng=en&nrm=iso.
- Finnell, R.H. (1999) .Teratology: general considerations and principles. *J Allergy Clin Immunol.* 103(2 Pt 2):S337-42.
- Food and Drug Administration. FDA. *Approves Thalidomide for Hansen's disease Side Effect, Imposes Unprecedented Restrictions on Distribution. FDA Talk Paper*. Extraído el 30 de Julio de 2004: www.fda.gov/bbs/topics/ANSWERS/ANS00887.html.

- Guttmacher, A.E.; Jenkins, J. y Uhlmann, W.R. (2001). Genomic medicine: who will practice? A call to open arms. *Am J Med Genet*, 106:216-222.
- LaManna, V. (1975). Drogas ingeridas por la mujer embarazada y sus efectos sobre el feto. *Rev Obstet Ginecol Venez*. 35: 3- 5.
- Malanga C y Kosofsky, B. (1999). Mecanismos de acción del alcohol sobre el cerebro fetal en desarrollo. *Clin Perinatol*. 1:17- 28.
- Malfaz F; Beltrán Pérez, A.I; Ruiz Labarga, C; Centeno Robles, T; Macías Pardal, J y Bermejo, M. (2001). Cromosopatías en recién nacidos malformados. *Anales de Pediatría*. 54 (6): 582 – 587.
- Martínez Peñalver, I. (2000). Cáncer, Epidemiología y Genética. *Rev Cubana Oncol*. 3(16): 143-145.
- Mustafá, A. (1999). *Talidomida o ciencia macabra*. Servicio Informativo Iberoamericano de la OEI, Buenos Aires, Argentina. Extraído el 28 de mayo de 2007: <http://www.oei.org.co/sii/entrega14/art08.htm#aa>
- Organization of Teratology Information Services (2002). *Tetraciclinas y Embarazo*. Extraído el 25 de junio de 2006 de: www.OTISpregnancy.org.
- Penchazadeh, V. (1996). Genética, Individuo y Sociedad: Desafíos para la medicina social. *Rev. Col. Psiquiatria*. 25 (3):214-223.
- Penrose, L.S. (1994). The relative effects of paternal and maternal. *J Genet* , 27:219-224.
- Ramírez C., Giraldo A. y Estupiñán D. (1991). Frequency and burden of genetic diseases in the Pediatrics Department of a second level general hospital in a developing country. *Am. J. Hum. Genet*. 49 (4 Suppl.): 320-329.
- Reynaga, O y col. (1995). *Evaluación epidemiológica de riesgos causados por agentes químicos ambientales*. Centro Panamericano de Ecología Humana. Extraído el 12 de mayo de 2005 de: http://www.sigemec.sld.cu/rcgh/esp/revista_esp/V5n22004/Farmacogenetica.esp.pdf
- Rico Velasco, J. (1998). El papel del profesional de la Salud Pública ante los retos del Nuevo milenio. *Colombia Médica*, 29(3): 97- 107.
- Sitio web de la Facultad de Medicina (UNT) Argentina. Extraído el 6 de junio de 2006 de: <http://www.fm.unt.edu.ar/NuevaVersion/paginauno.htm>
- Steele, M.W. and Barnhill, B.M. (1982). Lack of impact of undergraduate genetic courses on the teaching of medical genetics. *Am J Hum Genet*, 34:501-506.
- Stephenson M.D. ; Awartani K. A. ; Robinson, W. P. (2002). Cytogenetic análisis of miscarriages from copules with recurrent miscarriage: a case control study. *Human Reproduction*. 7(2): 446- 451.
- Stoll, C; Alembik, Y; Dott, B y Roth, M.P. (1998). Study of Down syndrome in 238,942 consecutive births. *Ann Genet*. 41:44-51.

- Taboada Lugo N, Lardoeyt Ferrer R, Quintero Escobar, K. y Torres Sanchez, Y (2004) Propuesta de una metodología de asesoramiento genético prenatal para la prevención de defectos congénitos inducidos por medicamentos. *Rev Cubana Med Gen Integr.* [online]. sep.-dic., vol.20, no.5-6 p.0-0. Extraído el 11 de junio de 2006: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864
- Vazquez Almoguera, E; Machado Cano, M.J.; Perez Hera F, Baez Morales R (2004) La Farmacogenética y los retos de la medicina del futuro. *Rev. Cub. de Genética Médica.* [online]. vol 5 (2) .Extraído el 1 de marzo de 2005 de: http://www.sigemec.sld.cu/rcgh/esp/revista_esp/V5n22004/v5-n2-04.esp.htm
- Venter, J.C.; Adams, M.D.; Myers, E.W.; Li, P.W.; Mural, R.J. y Sutton, G.G. .(2001). The sequence of the human genome. *Science*, 291:1304-1351.

ANEXO Mirta Fontenla

Cuestionario suministrado a los entrevistados

(en el presente trabajo se señala la respuesta correcta para cada pregunta)

• **Complete los siguientes datos. Marque lo que corresponda**

Alumno de la Facultad de Medicina: **Rotatorio** **Pasantía Rural**

Médico ; Antigüedad:..... Especialidad:.....

1-. En Argentina, los defectos congénitos:

- a) Representan la primera causa de mortalidad infantil
- X b) Se ubican en la segunda causa de mortalidad infantil**
- c) Se ubican en la tercera causa de mortalidad infantil
- d) Prácticamente no tienen impacto en la mortalidad infantil

2-. ¿Cuál(es) de los siguientes medicamentos tienen acción teratogénica comprobada, en una mujer embarazada?

MEDICAMENTOS	SI	NO	NO SABE
a) Ácido retinoico	X		
b) Vitamina C		X	
c) Talidomida	X		
d) Ácido fólico		X	
e) Metoclopramida		X	
f) Ácido valproico	X		
g) Paracetamol		X	
h) Vitamina A (100.000 UI)	X		
i) Ibuprofeno	X		
j) Tetraciclinas	X		
k) Diclofenac	X		

3-. El consumo de alcohol durante el embarazo:

- a) Es inocuo hasta 1 vaso de vino diario
- b) Es inocuo hasta 3 vasos de vino diarios
- X c) No hay una dosis mínima segura**
- d) Sólo tiene riesgo en las mujeres alcohólicas
- e) Sólo tiene riesgo en los tres primeros meses de embarazo

4-. ¿Cuál(es) de los siguientes antecedentes son factores de riesgo para defectos congénitos?

- a) Padre alcohólico
- X b) Dos abortos espontáneos o más**
- X c) Consanguinidad**
- X d) Hijo previo malformado**
- e) Edad paterna avanzada

5-. ¿Cuál(es) de las siguientes patologías se asocian con la edad materna avanzada?

PATOLOGÍAS	SI	NO	NO SABE
a) Hemofilia		X	
b) Fibrosis quística		X	
c) Anencefalia		X	
d) Síndrome de Down	X		
e) Fenilcetonuria		X	

6-. El efecto de la edad materna avanzada en la incidencia del Síndrome de Down:

	SI	NO	NO SABE
a) Es mayor si además el padre tiene edad avanzada		X	
b) Es mayor si además la madre es primigesta		X	

7-. ¿Cuáles son las enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en el recién nacido, en la provincia de Tucumán?:

	SI	NO	NO SABE
a) Hipotiroidismo y fenilcetonuria	X		
b) Hipotiroidismo y enfermedad celíaca		X	
c) Fibrosis quística y fenilcetonuria		X	
d) Fibrosis quística y enfermedad celíaca		X	
e) Hipertiroidismo y fenilcetonuria		X	

8-. Las enfermedades genéticas adquiridas después del nacimiento pueden producirse por:

	SI	NO	NO SABE
a) Factores alimentarios	X		
b) Causas geográficas	X		
c) Estilo de vida	X		
d) Infecciones	X		
e) Contaminaciones industriales	X		
f) Antecedentes familiares	X		
g) Calidad sanitaria del ambiente laboral	X		
h) Medicamentos	X		
i) Radiaciones naturales	X		