

304112

**ESCUELA DE ENFERMERAS
DE GUADALUPE, A.C.**



INCORPORADA A LA UNAM

CLAVE 3041

**NIVELES DE CONOCIMIENTOS DEL PERSONAL
DE ENFERMERIA EN MATERIA DE GENETICA
EN EL HOSPITAL DE LA MUJER**

T E S I S

**QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
LICENCIADA EN ENFERMERIA
Y OBSTETRICIA**

**P R E S E N T A
CLAUDIA NÚÑEZ MORO**

**ASESORES: DR. JOSE LUIS PIDRACRUZ CARRETO
L.E.O. VICTORIA ATILANO BALDERAS**



MÉXICO D.F.

2004



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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



Escuela de Enfermeras de Guadalupe, A. C.

Incorporada a la U.N.A.M.

L.E.O. MARIA ELENA FRANCO MORALES
DIRECTORA DE LA ESCUELA DE ENFERMERAS
DE GUADALUPE, A.C.

P R E S E N T E:

Los suscritos, Coordinador de Servicio Social así como el Asesor Académico de:

Cuyo Título es:

NIVELES DE CONDUCTIMIENTOS DEL PERSONAL DE ENFERMERIA EN MATERIA DE GENETICA
EN EL HOSPITAL DE LA MUER.

Que elaboró la pasante:

CLAUDIA NINEZ MRO

Manifestamos a usted, que satisface los requisitos académicos y administrativos establecidos en el reglamento de exámenes profesionales en vigor.

A T E N T A M E N T E,

Ciudad de México D.F., enero de 2004.

ASESOR ACADÉMICO

COORDINADOR DE SERVICIOS SOCIAL

DR. JOSÉ ANTONIO PIEDRACRUZ CARREÑO

CED. PROF. 990893

L.E.O. VICTORIA ATILANO BALDERAS

CED. PROF. 3627819

PROFA. MARIA DEL CARMEN RODRIGUEZ LOPEZ

DEDICATORIA

A DIOS:

Por haberme dado unos padres que en todo momento me han apoyado y educado, me han proporcionado todos los medios para poder superarme y enseñarme a enfrentar la vida sin temor.

Por haberme dado una hermana que en los momentos difíciles me ha apoyado e impulsado a continuar adelante. A mi familia en que todo momento me ha alentado.

Por haberme puesto en mi camino unos buenos maestros que en todo momento me exigieron para poder ser mejor:

+ Bióloga: JUANA ROSA ROJAS VENEGAS

+ Dra.: XOCHITL

+ Dr.: PIEDRA CRUZ

+ L.E.O: VIANEY HERRERA LEAL

+ L.E.O: TERESA CARRANCO MINOR

+ Dr.: JESUS GONZALEZ NARVAEZ

A todos ellos muchas gracias...

INDICE

	Págs.
RESUMEN	1
I. INTRODUCCIÓN	3
II. MARCO TEORICO	
2.1. Concepto y evolución histórica de la genética	5
2.2. La genética en la salud materno infantil	14
2.3. Aspectos legales de la genética	18
2.4. El profesional de enfermería y la importancia de la genética	36
2.5. El uso del conocimiento genético en la práctica de enfermería	51
III. MATERIAL Y METODOS	
3.1. Justificación	58
3.2. Objetivos	59
3.3. Planteamiento del Problema	60
3.4. Hipótesis	61
3.5. Variable Estudio	61

	Págs.
3.6.Tipo de estudio	66
3.7.Universo de estudio	66
3.8.Unidades de observación	66
3.9.Criterios de inclusión, exclusión y eliminación	66
3.10.Universo de muestra	67
3.11.Instrumentos	67
3.12.Validez y confiabilidad	67
3.13.Procesamiento estadístico	67
IV. RESULTADOS	
4.1.Datos generales	69
4.2.Datos específicos	69
4.3.Discusión y análisis	73
4.4.Propuestas	75
4.5.Conclusiones	76
ANEXOS	77
CUADROS Y GRAFICAS	
Cuadro # 1EDAD	86
Gráfica # 1 EDAD	87

	Págs.
Cuadro # 2 CATEGORIA	88
Gráfica # 2 CATEGORIA	89
Cuadro # 3 GENETICA	90
Gráfica # 3 GENETICA	91
Cuadro # 4 PADRE DE LA GENETICA	92
Gráfica # 4 PADRE DE LA GENETICA	93
Cuadro # 5 CONSEJO GENETICO	94
Gráfica # 5 CONSEJO GENETICO	95
Cuadro # 6 CIENCIA	96
Gráfica # 6 CIENCIA	97
Cuadro # 7 LA GENETICA ESTUDIA	98
Gráfica # 7 LA GEENTICA ESTUDIA	99
Cuadro # 8 FACTORES	100
Gráfica # 8 FACTORES	101
Cuadro # 9 ALTERACIONES GENETICAS	102
Gráfica # 9 ALTERACIONES GENETICAS	103
Cuadro # 10 DEFECTOS DE ALTERACIONES GENETICAS	104
Gráfica # 10 DEFECTOS DE ALTERACIONES GENETICAS	105
Cuadro # 11 DETECCION DE ALTERACIONES GENETICAS	106
Gráfica # 11 DETECCION DE ALTERACIONES GENETICAS	107

	Págs.
Cuadro # 12 ENFERMERIA – CONSEJO GENETICO	108
Gráfica # 12 ENFERMERIA – CONSEJO GENETICO	109
Cuadro # 13 ENFERMERIA – ASESORAMIENTO GENETICO	110
Gráfica # 13 ENFERMERIA – ASESORAMIENTO GENETICO	111
Cuadro # 14 ENFERMERA – CONOCIMIENTO GENETICO	112
Gráfica # 14 ENFERMERA – CONOCIMIENTO GENETICO	113
Cuadro # 15 DETECCION A TIEMPO	114
Gráfica # 15 DETECCION A TIEMPO	115
Cuadro # 16 ORIENTACION O ADIESTRAMIENTO	116
Gráfica # 16 ORIENTACION O ADIESTRAMIENTO	117
Cuadro # 17 PROBLEMAS QUE AFRONTA ENFERMERIA	118
Gráfica # 17 PROBLEMAS QUE AFRONTA ENFERMERIA	119
Cuadro # 18 ASPECTOS LEGALES	120
Gráfica # 18 ASPECTOS LEGALES	121
BIBLIOGRAFÍAS	122
REFLEXION...	125

RESUMEN

ANTECEDENTES

La genética es conocida desde tiempos antiguos pero empieza a cobrar importancia a partir de las aportaciones que hacen los científicos Gregor Johann Mendel y Francis Galton, los cuales proporcionan las bases de la genética moderna y de ahí se deriva hacia la subespecialidad de la genética humana.

Su inclusión en la salud materno infantil hace que sea más fácil de detectar anomalías genéticas utilizando los estudios sofisticados.

Sin embargo el personal de enfermería al conocer o no tener los conocimientos necesarios hace que sea excluida y que no participe junto con el médico en el diagnóstico y tratamiento posible.

OBJETIVO: Conocer el nivel de conocimientos que posee el personal de enfermería.

METODOLOGIA: Es una investigación descriptiva, prospectiva, transversal y no experimental. La población que se estudio fue de 100 enfermeras y los datos fueron obtenidos por medio de la encuesta.

RESULTADOS: Se observó que la mayor parte de la población son enfermeras auxiliares y que por lo tanto el nivel de conocimientos no es satisfactorio, además de que el tipo de orientación y capacitación que reciben no es lo más eficiente aunado al nivel académico de los padres, hace que se dificulte el proporcionar una asesoría genética.

CONCLUSIONES: La investigación que se realizó nos dio a conocer que el nivel de conocimientos es bajo y que por lo tanto al no tener las bases científicas hace que se dificulte el participar en el consejo genético y que por lo tanto no proporcionen el asesoramiento genético.

I. INTRODUCCIÓN

La genética es una rama de la medicina que se encarga de estudiar los genes, sus alteraciones, consecuencias y repercusiones que tienen en la salud.

Es aquí donde la enfermera tiene un amplio campo de acción, al estar en contacto directo con los pacientes y es más fácil que empiece a detectar anomalías o alteraciones principalmente en el recién nacido.

Esta ciencia es conocida desde la antigüedad, ya que al nacer un niño con malformaciones genéticas podría predecir el destino. Conforme pasaron los años los científicos Gregor Johann Mendel y Francois Galton proporcionan las bases para la genética moderna.

El avance científico que ha logrado esta nueva área le permite infiltrarse en la atención materno infantil dándonos técnicas y métodos de diagnóstico mas utilizados y por lo tanto poder aplicar acciones de enfermería de acuerdo a cada caso.

La bioética nos proporciona las normas y leyes que rigen a todo individuo que practica alguna rama de la medicina teniendo su mayor conflicto en la eugenesia.

También se da a conocer la importancia que tiene la genética en la práctica diaria de enfermería ya que es importante que esta se mantenga actualizada si no quedara excluida.

El motivo de realizar esta investigación es el de conocer cual es el nivel de conocimientos que posee el personal y su infiltración en este campo, para esto el tipo de estudio que se utilizo fue descriptivo, prospectivo, transversal, no experimental, tomando como criterios de inclusión todo el personal de enfermería en los diferentes turnos y se eliminaran las personas que no asisten o que se negaron a participar.

Cabe mencionar que es necesario fomentar la capacitación continua ya que esto ayudara a elevar el nivel, mejorando la calidad de atención y poder participar en el consejo y asesoramiento genético.

El objetivo del presente trabajo es el de identificar el nivel de conocimientos que tiene el personal sobre genética y describir los resultados obtenidos.

II. MARCO TEORICO

2.1. CONCEPTO Y EVOLUCION HISTORICA DE LA GENETICA.

De todas las ciencias, la genética es una de las más recientes, antes de que surgiera la genética, el hombre estaba consciente de que ciertos trastornos parecieran tener antecedentes familiares, la asesoría genética ya se practicaba, aunque de manera muy cruel y dictatorial.

Aunque el reconocimiento de un rasgo social y un aspecto familiar varían mucho según la cultura, la mayoría de los niños con malformaciones de tamaños muy pequeños o de nacimientos múltiples eran eliminados, para justificar dicha de acción se recurría a razones de índole social o religiosa.¹

En la antigua Babilonia, se tenían muy en cuenta los nacimientos con niños con anomalías, ya que con estos se pensaba que se podía predecir el bien o el mal que sobrevendría a su reino o país.

La muerte inmediata de este niño era esencial para asegurar la supervivencia de la cultura. Los antiguos romanos y griegos se ocupaban de prácticas similares, arrojando con frecuencia al río a individuos con defectos, o dejándolos perecer en una montaña para asegurar la buena fortuna de sus líderes.

¹ Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 126.

Platón apoyó el infanticidio en casos de niños enfermos y deformes. Los líderes espartanos consideraban a los niños como propiedad del estado y no de los padres, por lo que las criaturas anormales eran aniquiladas en bien de la nación. Esto constituye uno de los primeros inicios de la eugenesia, cuya meta era la fuerza y la salud perfecta para todos los futuros soldados espartanos.²

En la antigüedad también surgieron leyes concernientes a los matrimonios consanguíneos, las cuales eran lo opuesto a las que imperan en la actualidad.

En las antiguas familias reales incas y egipcias, se promovían los casamientos entre hermanos, y durante el mismo período, varias tribus restringieron las uniones entre miembros pertenecientes a un mismo clan. Ambos grupos desarrollaron altos grados consanguíneos al punto de que si una criatura no presentaba ninguna anomalía imperante en toda la tribu, era resultado de una relación adultera.

El año de 1822 es muy importante por el nacimiento de dos hombres creadores de la genética moderna, Gregor Johann Mendel y Francis Galton. Cuarenta y tres años más tarde, Mendel presenta su ensayo sobre la singular naturaleza de la herencia y Galton expone sus conceptos acerca del "posible progreso de la raza humana".

² Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 126.

Mendel sentó las bases de la genética moderna, de la cuál se derivó la subespecialidad de la genética humana; Galton estableció las bases de la eugenesia moderna.

EUGENESIA

Es el estudio y control de la procreación con el propósito de mejorar las características hereditarias de las futuras generaciones

La eugenesia se consideró como una ciencia, en otras, una profesión social, y en Alemania se convirtió en una perjuicio para eliminar a personas anormales y promover una raza superior.³

Las medidas que se tomaron para controlar el número de vástagos indeseables incluían restricciones matrimoniales, esterilización y vigilancia permanente de las personas afectadas.

En 1879, se pusieron en marcha los primeros estudios de cromosomas humanos en células tumorales.

En 1912, se identificaron los cromosomas somáticos humanos; en 1929, se introdujo el cultivo de tejido como una técnica para estudiar los cromosomas, y pocos años más tarde se cultivaron leucocitos de sangre periférica para lograr una identificación cromosómica.

En los años treinta, la medicina todavía se concentraba en las causas ambientales que producen enfermedad.

Si la medicina hubiera reconocido la importancia de la genética, la ciencia hubiera progresado gradualmente, pero en los años treinta la genética apareció estancarse. Se llevaron a cabo pocos estudios originales.

ASESORIA GENETICA

A fines de los años cuarenta, esta área resurgió rápidamente, gracias a que la medicina se percató de su importancia. Esto se debió, a que la esperanza de vida había aumentado, descubriéndose más personas con trastornos genéticos.⁴

En 1946 Sheldon Reed, empezó a dar cuenta de la trascendencia de la genética humana. Dedicó su tiempo al estudio de la herencia sobre los problemas de salud mental y la asesoría genética.

³ Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 127.

⁴ Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 128.

En 1947 Reed acuñó el término "asesoría genética", que por primera vez fue empleado por mostrar la relación entre la eugenesia y la genética. Otros individuos organizaron clases sobre genética médica y posiblemente establecieron un departamento médico dedicado a la genética humana.

Se considero que la asesoría genética difiera de la eugenesia en que a través de la primera el hombre tomaba una decisión sensata sobre su reproducción; a través de la segunda intervenía la presión social para promover o evitar la reproducción.

En 1948, surgió la American Society of Human Genetics, organización que al principio se componía de profesionales no médicos y que al correr del tiempo contó con media población constituida por médicos. Si se sumaran las enfermeras, dentistas, trabajadores sociales, médicos, psicólogos y personal clínico, se observaría que la mayoría de la población es médica.

La genética humana ha dejado de ser una disciplina fe humanidades y ciencias para convertirse en una disciplina médica, debido principalmente a que el hombre se ha convertido en uno de los temas fundamentales en los estudios genéticos.

En 1951, se establecieron 10 centros sobre asesoría genética en los Estados Unidos.

En 1958, la National Foundation March of Dimes empezó a patrocinar la investigación sobre malformaciones congénitas y desde entonces se han establecido más de 100 centros que enfocan las anomalías congénitas a través de la asesoría genética.

ASESORIA GENETICA ACTUAL

FILOSOFIA

La asesoría tradicional enfatiza la necesidad del beneficiario para tener información real acerca de su propio problema genético. El proceso de ahondar en los problemas psicológicos o sociales ligados a la enfermedad genética no se considera de la incumbencia del asesor, por lo que con frecuencia se evita.⁵

Este tipo de asesoría se percibe con mucha frecuencia en personas no orientadas médicamente y no multidisciplinarias.

Se basa en el reconocimiento particular de asesores, en especial, de genetistas con un doctorado, de su falta de conocimientos psicológicos y

⁵ Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 129.

sociológicos, trayendo como consecuencia su renuncia para asesorar en áreas que no conocen.

OBJETIVOS

Los objetivos de los asesores genéticos se proponen alcanzar para ayudar al individuo o familia a la:

- + Comprensión de los hechos médicos
- + Valoración de las opciones
- + Mejor adaptación posible a la situación
- + Reducción del número de niños nacidos con trastornos genéticos
- + Advertencia a otros profesionales de la salud de la posibilidad de un trastorno genético en los antecedentes familiares.

El propósito de cada uno de estos objetivos es dar al lector un panorama más claro del proceso que sigue a la asesoría genética.⁶

COMPRESIÓN DE LOS HECHOS MEDICOS

⁶ Glenda Fregia Butnarescu. Enfermería perinatal, riesgo en la reproducción Vol II. Ed. Limusa. 1983. Pp 130.

Se espera que el consejo aplique su conocimiento de las leyes genéticas a la enfermedad y a la familia en cuestión. La información que se brinde incluirá si el individuo lesionado tiene un problema de tipo genético, si las posibilidades de que el trastorno se repita son grandes y el pronóstico médico para el individuo dañado.

VALORACIÓN DE LAS OPCIONES

Debe explicarse la probabilidad de recidiva de ciertas enfermedades, siempre y cuando se esté seguro de ello. Las opciones de la familia podrían ser continuar teniendo más hijos, ya no tenerlos, hacer uso de las técnicas de diagnóstico prenatal y posiblemente abortar un feto defectuoso, avisar a otros miembros de la familia de sus problemas familiares y planear una futura asesoría genética a sus hijos.

MEJOR ADAPTACIÓN POSIBLE A LA SITUACIÓN

Puede ser muy sencillo o muy complejo. En un lado del espectro está la familia bien balanceada, cuyo hijo tiene lo que se considera un problema leve con bajo riesgo de recidiva, o cuyo niño no fue viable después del parto con pequeñas posibilidades de recidivancia.

Al otro extremo del espectro se encuentra una pareja irritada, que se siente culpable y muy preocupada, la cuál puede haber estado sometida a muchas presiones sociales y familiares y a sufrir serias crisis a causa de la carga que representa su niño. Este tipo de parejas necesitan someterse a asesoría durante meses e incluso años, lo cuál abarque aspectos psicológicos y sociológicos.⁷

REDUCCIÓN DEL NUMERO DE NIÑOS NACIDOS CON TRASTORNOS GENETICOS

Trae un nuevo concepto de "eugenesia negativa". Aunque todavía no existen leyes que refuercen al matrimonio a la restricción o esterilización, la mayoría de los asesores deben planear a los padres lo que significaría tener más niños con la misma enfermedad.⁸

PROCEDIMIENTO

Fraser en 1970 enlistó cuatro pasos principales a seguir en la asesoría genética.

1. Establecer el riesgo de recidiva en parientes específicos de una persona afectada
2. Explicar el riesgo en términos inteligibles al asesorado

⁷ http://biblioteca.gdLup.mx/Biblios/bioética/genética_y_etica.html.

3. Ayudar al asesoramiento a aquilatar el riesgo en términos personales y prácticos y formular un plan racional para afrontarlo

4. Continuar la asesoría para reforzar y poder calcular su efecto en el asesoramiento.

2.2. LA GENETICA EN LA SALUD MATERNO INFANTIL

ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

En niños nacidos vivos se ha estimado en 1 de cada 150 (Jorde y col, 1995). La frecuencia entre los niños nacidos muertos y los que mueren en el período es del 6 a 7%. La cifra total de alteraciones cromosómicas de aproximadamente el 1% presentes en la siguiente tabla:

GENETICA

Defectos cromosómicos y de gen único 10 a 25%

INFECCIONES FETALES

Infección por citomegalovirus, sífilis, rubéola, toxoplasmosis, otras 3
a 5%

⁸ Ibidem Pp 132.

ENFERMEDADES MATERNAS

Diabetes, abuso de alcohol, enfermedades convulsivas, otras 4%

DROGAS Y MEDICACIONES 1%

DESCONOCIDA O MULTIFACTORIAL 65 A 75%

Se identifican anomalías cromosómicas en aproximadamente el 50% de los abortos espontáneos tempranos y el síndrome de Turner, es la anomalía más común. La trisomía 16 también es una anomalía citogenética común en los abortos espontáneos tempranos.⁹

La trisomía como grupo, son responsables de por lo menos una cuarta parte de todos los abortos. Se ha comunicado trisomía para todos los cromosomas, excepto el par I.¹⁰

TÉCNICAS

Las fuentes más comunes de células para evaluación citogenética son la sangre periférica y el líquido amniótico. También se usan muestras de vellosidades coriónicas, médula ósea y piel, así como de órganos fetales internos extraídos durante la cirugía o la autopsia.

⁹ William Cunningham Mc Donald. Obstetricia. Ed. Médica Panamericana. 1998. Pp 835.

¹⁰ Ibidem Pp 836.

Por medio de diferentes técnicas las células son inducidas a dividirse, capturadas en el proceso de división cromosómica, fijadas, teñidas y analizadas por medio del microscopio óptico. Los cromosomas de núcleos individuales son fotografiados y cortados de la foto y se ordenan en una carta de cariotipos. Cada cromosoma se identifica por su patrón específico de bandeo después de la tinción.

Se determina el número de cromosomas y cada par se analiza en busca de alteraciones estructurales.

Cada cromosoma tiene un patrón individual correspondiente a las bandas claras y oscuras producidas por la tinción. La técnicas de bandeo más frecuente es la de Giemsa o bandeo G, se usa bandeo C y el bandeo NOR (nucleolar organizing región) para teñir satélites y ramas de los cromosomas acrocentricos.

Las porciones específicas de un cromosoma se identifican por una combinación del número de cromosomas, el brazo, la región, la banda y la sub – banda. Los cromosomas también pueden clasificarse en tres tipos distintos de acuerdo con la posición del centrómero.

Las anomalías cromosómicas pueden dividirse en tres categorías básicas:

1. **NUMÉRICAS:** La cantidad de cromosomas es mayor o menor que 46, también se denomina Aneuploidia. Las células también pueden contener pares completos de cromosomas extras, circunstancias conocidas como Poliploidia.
2. **ESTRUCTURALES:** El material cromosómico se pierde, se gana o se reordena. Las alteraciones estructurales pueden involucrar a un único cromosoma o varios
3. **MOSAICISMO.** Dos o más líneas celulares citogenéticamente distintas están presentes en el mismo individuo. ¹¹

TÉCNICAS

Las fuentes más comunes de células para evaluación citogenética son la sangre periférica y el líquido amniótico. También se usan muestras de vellosidades coriónicas, médula ósea y piel, así como de órganos fetales internos extraídos durante la cirugía o la autopsia.

Por medio de diferentes técnicas las células son inducidas a dividirse, capturadas en el proceso de división cromosómica, fijadas, teñidas y analizadas por medio del microscopio óptico.

¹¹ Cunningham. Mc Donald. Williams Obstetricia. Ed. Médica Panamericana. 20° ed. 1998. Pp 835 – 836.

Los cromosomas de núcleos individuales son fotografiados y cortados de la foto y se ordenan en una carta de cariotipo.

Cada cromosoma se identifica por su patrón específico de bandeo después de la tinción. La técnica de bandeo más frecuente es la de Giemsa o bandeo G, además se usa el bandeo C y el bandeo NOR (nuclear organizing region) para teñir regiones específicas.

El bandeo C es útil para teñir el material cercano a los centromeros y el bandeo NOR para teñir satélites y ramas de los cromosomas acrocéntricos.¹²

2.3. ASPECTOS LEGALES DE LA GENETICA

Los avances más recientes en la biología molecular, permiten redefinir un amplio número de enfermedades y comportamientos humanos claramente diagnosticables y predecibles a través del análisis de la información biológica individual. Estas tecnologías de análisis genético han desarrollado instrumentos poderosos, eficientes, de bajo costo y de clara contundencia para conocer los perfiles biológicos que predicen no sólo la presencia de enfermedades infecciosas, sino también la aparición de problemas físicos y anomalías del comportamiento en la vida futura de los individuos.

¹² Cunningham, Mc Donald, Williams Obstetricia. Ed. Médica Panamericana. 20° ed. 1998. Pp 836

Así, se abre la posibilidad de establecer bancos de información genética computarizados, donde se pueda conocer al detalle la configuración genética de cada persona y, con ello, el riesgo de afectar la privacidad biológica del individuo.

Si bien dentro de un contexto médico esta información puede ser de gran importancia para el individuo, en cuanto a que le permita adecuar su modo de vida en beneficio personal, es indispensable fomentar la discusión acerca del uso potencial de la información fuera de contextos médicos. Las preguntas básicas son: "¿quién debe tener acceso a esta información?" y "¿cómo se puede evitar el abuso de la misma?"

LA INGENIERIA GENETICA

Estas nuevas técnicas, derivadas de la biología molecular y, en particular, del uso del ADN recombinante o ingeniería genética, permiten analizar, diagnosticar y mezclar o recombinar la información genética de los seres vivos para producir nuevas combinaciones. El hombre, desde hace milenios, ha domesticado diversas especies de microorganismos, animales y vegetales, y más aún, las ha seleccionado y entrecruzado para obtener nuevas variedades con características más adecuadas a sus necesidades.

Con el descubrimiento de la estructura del material genético en 1953, nace la biología molecular y, con ella, se inicia una nueva etapa en la historia de la biología. El año de 1970 constituye otra etapa importante: el comienzo de la manipulación enzimática del material genético de los seres vivos y, por consiguiente, la aparición de la ingeniería genética molecular o tecnología del ADN recombinante.

Los métodos del ADN recombinante permiten el aislamiento, la multiplicación y la propagación de regiones específicas de ADN de cualquier origen, lo que a su vez facilita su análisis, cuya importancia es fundamental dentro de la investigación básica, ya que algunas de las interrogantes que preocuparon a los biólogos por más de un siglo están relacionadas con la organización y la expresión del material genético de las células. El uso de técnicas de ingeniería genética permitirá establecer, como antes se hizo, métodos de diagnóstico y posibles métodos de curación para ciertas enfermedades moleculares.

Con estas técnicas ya es posible diseñar organismos más adecuados para instrumentar procesos industriales mediante la alteración de su información genética, a través de la introducción de genes de otros organismos. En este sentido, el sector salud fue el primer beneficiado con la producción de nuevos medicamentos de origen recombinante. Las posibilidades se amplían a tal grado, que su alcance parece estar limitado sólo por la imaginación del hombre.

Una de las áreas que está siendo y será profundamente afectada por estas técnicas, es la del diagnóstico genético.

EL NUEVO DIAGNOSTICO GENETICO

El conocimiento detallado de la configuración genética de los organismos vivos, revelados por el examen de su ADN, está surgiendo como un componente importante dentro de las técnicas de diagnóstico. Este nuevo nivel de análisis, originalmente se diseñó para el estudio de los desórdenes genéticos hereditarios. Sin embargo, hoy está comprobado que aspectos como la predisposición a enfermedades, las respuestas corporales a ciertos agentes infecciosos, drogas y productos químicos, además del diagnóstico rápido y certero de enfermedades infecciosas, son algunas de las áreas donde el diagnóstico genético tiene ya un gran impacto en el área de la salud.

La carga genética y, por tanto, el potencial biológico varían en alto grado entre los individuos. Cada uno de los aproximadamente 100 a 500 mil genes humanos, tiene miles de oportunidades de mutación; en consecuencia, los mismos genes en distintos individuos experimentan variaciones en su secuencia de ADN. Por ello, puede decirse que existen varias versiones de cada gene en la población aunque, en general, la mayoría de estas variaciones no causan efectos fenotípicos observables. Sin embargo, estos cambios en ocasiones producen cierto tipo de alteraciones que generan estados anormales conocidos como enfermedades genéticas o desórdenes hereditarios, ya que pueden ser transmitidos de generación en generación.¹³

Estos trastornos representan un problema creciente en la población mundial y, en algunos países, han adquirido proporciones endémicas.

Los avances científicos en el área de la genética molecular, permiten desarrollar métodos de diagnóstico para el examen de la configuración genética de individuos enfermos. Estos se realizan mediante la detección de un "marcador genético", que puede ser una secuencia anormal de ADN presente en un gene, o bien, una secuencia heredada junto con un agente causante de una enfermedad.

A partir de una muestra de tejido biológico, normalmente sangre, se obtiene el ADN del individuo y se fragmenta con enzimas de restricción, las cuales cortan el ADN en sitios específicos. Los fragmentos se separan en función de su tamaño y se fijan a un soporte para su análisis.

Existen dos métodos principales para identificar el marcador genético correspondiente en esta muestra. El primero, utiliza como rastreador una secuencia de ADN específica, que ha sido definida con base en estudios extensos de poblaciones afectadas con el mismo desorden genético. El segundo, analiza el patrón obtenido a partir del corte del ADN en sitios precisos y lo compara con los patrones "normales" de individuos sanos.

¹³ http://biblioteca.gdLup.mx/Biblios/bioética/genética_y_etica.html

La interpretación de los resultados rara vez es conflictiva, ya que las pruebas son altamente sensibles y específicas, por lo que no existe confusión acerca de la enfermedad en cuestión y, por ende, su validez es contundente. Este tipo de análisis permite generar lo que podría definirse como una "huella genética", tan específica e individual como la propia huella digital.¹⁴

Es indispensable señalar que, mediante este conjunto de pruebas, se pueden detectar desórdenes de dos tipos, fundamentalmente distintos. Primero se encuentran las alteraciones genéticas que producen las enfermedades en alguna etapa de la vida, independientemente de factores externos, como el síndrome de Dawn, la B-talasemia o la Corea de Huntington.

En segundo lugar están las que pueden identificar exclusivamente predisposición a enfermedades, lo que implica que otras variables aparte de la carga genética, (como son nutrición, estado general de salud, envejecimiento, contaminación ambiental, etcétera), pueden influir en la aparición de la enfermedad, como en algunos tipos de diabetes, enfermedades cardíacas, enfisemas, etcétera.

Las nuevas técnicas permiten conocer detalladamente aspectos físicos, e incluso predisposiciones psicológicas del individuo, que anticipan la aparición de problemas en un futuro, independientemente de que existan o no manifestaciones externas o síntomas en el momento del diagnóstico. Incluso,

¹⁴ Ibidem

éste puede realizarse antes del nacimiento del individuo mediante el análisis de líquido amniótico extraído de la madre.

Estas "huellas genéticas" servirán para un gran número de propósitos: en aspectos clínicos, por ejemplo, pueden indicar ciertas medidas terapéuticas y preventivas; también son útiles para que los padres conozcan si el hijo por nacer presentará problemas potenciales de salud o de comportamiento; para proteger a trabajadores con susceptibilidades específicas a agentes tóxicos o químicos; pueden proporcionar evidencias sólidas en decisiones legales sobre responsabilidad criminal, etcétera.

No obstante, la información obtenida de las pruebas de diagnóstico no siempre será benéfica o benigna para la persona interesada, ya que en muchas ocasiones nada puede hacerse para aminorar o corregir los defectos descubiertos.

La información extraída de las pruebas de diagnóstico genético también pudiera ser utilizada erróneamente y convertirse en un instrumento para justificar abusos. Por ejemplo, en la discriminación racial o sexual, para legitimar prácticas excluyentes en fuentes de trabajo, incrementar el poder institucional con poco respeto por los derechos o el destino personal de los individuos.

La prerrogativa para aplicar pruebas y manejar información es reconocida como una fuente de poder y de control social, por lo que es indispensable discutir detenidamente las implicaciones que pueda tener el análisis detallado de la información genética del individuo y el manejo de los datos obtenidos.

LA ETICA MEDICA

Se plantean dos problemas fundamentales en cuanto al manejo de la información genética de los individuos en contextos sociales: el secreto médico profesional y el manejo de la verdad.

La antigua ética médica era individualista, lo cual explica porqué el secreto profesional siempre recaía en el médico para proteger la intimidad del paciente. Se trataba, sobre todo, de proteger la vida privada del individuo.

Sin embargo, este concepto ha evolucionado en el sentido de que se ha tomado conciencia de los aspectos sociales y de sus consecuencias en relación con el secreto profesional, quedando el médico liberado en muchas ocasiones de guardar el secreto, en caso de que pudieran verse perjudicados los intereses del paciente, de otras personas o de la comunidad.

En muchas situaciones resulta difícil notar con claridad si el derecho personal a mantener la privacidad individual tiene rango de prevalencia sobre el derecho de la comunidad de conocer determinada información, o a la inversa.

El segundo problema es la obligación médica de decir la verdad. El hecho de que un médico diga al enfermo el estado de su enfermedad es un asunto muy delicado, ya que si bien la verdad puede anunciarle vida y bienestar, o liberación respecto al miedo o la angustia, también puede ser el aviso de su condena al sufrimiento o a muerte.

Sin embargo, es necesario resaltar que esta relación de confianza entre médico y paciente sería inexistente en el caso del diagnóstico de daños o predisposiciones genéticas en ámbitos donde la información se maneja sencillamente como un hecho objetivo, fuera del contexto individual del paciente.

"Quién toma la responsabilidad de las decisiones y los efectos que se desprendan de estos diagnósticos?; "los miembros de la familia tienen el derecho a conocer la información biológica de sus parientes o de sus descendientes?; "un médico tiene el derecho o la obligación de comunicar información crítica sobre una enfermedad genética a los miembros de la familia que pudieran estar afectados?; "el derecho a obtener un empleo determinado puede depender de tener los genes adecuados?; "pueden las compañías de seguros negarse a asegurar a los individuos con predisposición a ciertas enfermedades?; "quién es el dueño de esta información? y "quién puede comercializarla? ¹⁵

¹⁵ Ibidem

EL CONTROL SOCIAL A TRAVES DE LA MANIPULACION DE LA INFORMACION BIOLOGICA

Manipular es una voz de origen latino, de manos, mano y pellere, empujar o llenar; su significado original era el de tomar cosas en las propias manos. Actualmente manipular significa operar, hacer algo con las manos. La palabra manipulación estaba restringida al área de la tecnología; sin embargo, desde finales del siglo pasado se extendió su uso a campos como la psicología y la medicina.

El significado de la información obtenida por los métodos de diagnóstico genético descansa, por supuesto, en la manera en que dicha información sea manipulada o utilizada. Si bien es cierto que en el contexto médico estas pruebas diagnósticas permiten al individuo analizar y planear su forma de vida en beneficio propio, en esferas no clínicas esta información puede ser empleada por ciertas instituciones para su provecho, sin respeto de la persona humana. Por esto es necesario definir, sobre todo, los límites éticos de la utilización de la información biológica.

En el peor de los escenarios, el diagnóstico genético puede crear una clase de personas no aptas para trabajar, no con base en síntomas claros existentes, sino en la anticipación de posibles enfermedades en un futuro.

En un ambiente económico altamente competitivo, las empresas deben tratar de conseguir los mejores empleados con base tanto en su productividad potencial, como en su salud futura. Si la probabilidad de riesgo médico futuro se empieza a manejar como criterio para contratar al personal, muchos individuos serían clasificados como incapacitados para trabajar. Sin embargo, habría también que pensar que la sociedad tendría el derecho, por ejemplo, a que ciertos trabajos, donde se involucra la vida de otros, no fueran realizados por individuos susceptibles a cierto tipo de problemas. Y aquí nuevamente surgirían las preguntas: "dónde está el compromiso y quién lo determina?"

En países desarrollados, desgraciadamente, las estrategias institucionales han comenzado, en algunos casos, a asignar responsabilidades de salud a las empresas, tratando de predecir quiénes pueden desarrollar ciertas enfermedades para, de este modo, negarles el trabajo sin riesgo de demandas legales.¹⁶

Este es el contexto en el que cierto tipo de pruebas de diagnóstico empiezan a ser introducirse en algunos lugares de trabajo, en favor de intereses económicos sin considerar los derechos individuales; un ejemplo claro es la solicitud que algunas compañías hacen a sus candidatos para que se practiquen la prueba del SIDA, sin que esta situación se haya discutido a fondo.

LOS LIMITES DE LA INVESTIGACION GENETICA

El verdadero problema que plantea el progreso científico tecnológico no consiste en los medios ni en los métodos, ya que están resueltos en gran medida, sino sobre todo en la determinación de los fines del uso de estos métodos. Se tiene que definir, por tanto, los límites éticos y jurídicos de la utilización de la información genética, y generar definiciones claras de responsabilidades acerca de las posibles consecuencias de su abuso.

El problema de diagnóstico genético, como se comprende actualmente, es muy complejo; por lo tanto, no se puede plantear una estrategia única para contender con todas las interrogantes que surgirán cuando se practique de manera consuetudinaria. Por ello, se recomienda la realización de una investigación sobre las consecuencias, tanto positivas como adversas, que puedan generarse a partir de la manipulación de la información genética y, en particular, su impacto sobre los derechos humanos, entre los cuales sobresalen el derecho a la libertad, a la dignidad, a la vida, al trabajo y a la seguridad personal.

Sin embargo, también es necesario analizar los derechos de la sociedad a conocer cierto tipo de información de sus integrantes y del balance que debe establecerse entre ambos derechos.

¹⁶ Ibidem

Es esencial que antes de que las pruebas de diagnóstico genético sean empleadas con fines no clínicos, se asegure que prevalezca la justicia social de los derechos individuales, pues de otra forma, intereses económicos en pro de la eficiencia del trabajador, pudieran sobreponerse a los derechos y valores humanos. Asimismo, se deben desarrollar medidas encaminadas, por ejemplo, a prevenir la discriminación en contra de individuos con predisposición a enfermedades genéticas, para el otorgamiento de seguros de trabajo y vida especiales.

Finalmente, es necesario tomar conciencia de que estamos ante la presencia de nuevas herramientas con las que es posible generar nuevos espacios y nuevas situaciones que nunca antes enfrentó el hombre. La tecnología de punta siempre presenta disyuntivas en su utilización; por ejemplo, el abuso de las tecnologías nuclear y biológica en la fabricación de armamento. Hay que educar sobre el potencial que ofrece el uso adecuado de las tecnologías genéticas y biológicas, pero también se deben generar los elementos que nos permitan, a través de un balance y de un compromiso adecuado, contender como individuos libres y como sociedad entera, con muchas de las posibles situaciones complejas que se mencionaron y con otras que seguramente surgirán como consecuencia de la investigación genética, ya que sus límites están en la imaginación del hombre.

GENETICA Y ETICA

Los recientes avances tecnológicos en genética molecular han permitido que se inicie un proyecto a nivel internacional para determinar, en toda su amplitud, la secuencia del genoma humano. Este proyecto se espera ver concluido durante el próximo siglo XXI. Se predice que uno de los beneficios fundamentales de estas investigaciones será el identificar los genes defectuosos, responsables de las miles de enfermedades hereditarias que existen.¹⁷

La alta y sofisticada tecnología en genética molecular implica, de todos modos, que la información puede ser manipulada por individuos, sociedades o Estados, de modo responsable o, lo que sería realmente funesto, de modo irresponsable. Sólo una recta concepción ética que ponga en diálogo al científico y a la sociedad evitaría el mal uso de tan apetecida información.

Hoy día comienzan a plantearse algunos de los problemas que puedan surgir de la manipulación de esta tecnología genética. Pongamos, por ejemplo, la discriminación, basada en la composición genética de los individuos, en el trabajo o en el seguro médico. Los que están predispuestos a enfermar tendrán dificultades de todo tipo; sin embargo, los que son resistentes a adquirir enfermedades tendrán las puertas abiertas de las empresas y de los seguros.

¹⁷ Ibidem

Un problema ético derivado consistiría en determinar quiénes y para qué fines, deben tener acceso a la información genética de cada individuo.

Por otra parte, debido al perfeccionamiento de estas técnicas, muy posiblemente se tenderá a dar explicaciones de tipo genético al origen de muchos de los males que achacan a la sociedad, liberando por tanto a ésta y al individuo de toda responsabilidad propia y solidaria.

La clave de las diferencias sociales y económicas que existen entre los distintos grupos étnicos, además de otros problemas como el alcoholismo, la adicción o el homosexualismo, podría reducirse exclusivamente a una explicación de origen genético. Sin embargo, nada más lejos de nuestro propósito sobre interpretar la influencia de la genética sobre el individuo.

Más problemático es aún el tema de la eugenesia en la población. El movimiento eugenésico fue propuesto en el siglo XIX considerando que aquellas características de origen genético negativas para los individuos deberían ser eliminadas de la población. En aquellos tiempos no se tenían las técnicas necesarias para hacerlo realidad, hoy se poseen.

Ningún científico afirma en nuestros días que la investigación esté dirigida hacia la creación de un superhombre, hecho apeteído por la "ciencia-ficción", sino a que el hombre sea sano.

Desafortunadamente, el conocimiento de la causa genética de una enfermedad hereditaria no implica el que se pueda curar. Pongo por ejemplo, el diagnóstico genético del síndrome de Down, que se conoce desde hace más de veinte años, pero estamos muy lejos de hallar el remedio que faculte su curación.

Esto implica que puede tenerse un gran conocimiento del diagnóstico de enfermedades genéticas antes de que éstas se produzcan, pero en orden a evitarlas preventivamente o a curarlas, habrá que esperar aún bastante tiempo.

Si me refiero al problema del aborto, su actual legislación permisiva en numerosos países hace que muchas familias, informadas por consejo médico de que su hijo va a nacer con una enfermedad genética, prefieren abortar. Pero este consejo genético aún de incipiente información, irá con el tiempo incrementando aún más la práctica del aborto conforme se desarrollen más pruebas que determinen la herencia de las enfermedades genéticas.

En este sentido, ya ha comenzado a practicarse la eugenesia a nivel mundial con la connivencia de los Estados, teniendo en cuenta que la posibilidad de abortar existe no sólo en el caso de enfermedades graves o mortales, sino también para aquellas de tipo menor y las que se desarrollan en edad avanzada.

Llevando esto al extremo se llegaría, no sólo a la merma de la sociedad, sino también a su desaparición, porque toda familia tendría derecho a abortar en virtud de que ningún ser humano está libre de alguna malformación por pequeña que ésta sea. Hay que tener en cuenta y esto complica la gravedad del caso, que la predicción de enfermedades genéticas nunca llegará a ser efectiva en un ciento por ciento. Ha habido casos de bebés que han nacido normales en contra de la predicción de la ciencia de la genética.¹⁸

Solapada con esta problemática está la falta de consideración con el embrión: muchos, incluso, no lo admiten como ser vivo, sino como una especie de ente con posibilidad de vida; otros, admitiendo la diferencia del embrión con un simple tejido en virtud de que el embrión contiene en sí la potencialidad de ser persona, le conceden una cierta consideración, pero sometida a supuestos valores de mayor rango. Toda esta manipulación ideológica carece de cientificidad y va en contra de lo que nos aporta la experiencia científica.

Tan ser humano es un embrión como un adulto, los dos poseen la misma información genética: la diferencia sólo reside en el proceso del desarrollo que tiene lugar por la interacción de los genes con las proteínas, pero la información genética no cambia, es una constante durante toda la vida.

Debe tenerse en cuenta, por tanto, que desde el momento mismo de la concepción hasta la muerte del adulto, la información genética del ser humano y "sólo ser humano" está presente en todas las etapas de la vida.

Si esto dice la ciencia, el aborto provocado es, junto con la injusticia social, la marginación o el racismo, una de las mayores lacras sociales de nuestro siglo: el derecho a la vida no sólo lo tiene el adulto, el joven o el niño, sino también y con mayor motivo el embrión o el feto que, por su estado de indefensión absoluta, requiere una mayor protección y respeto por parte de la sociedad.

¹⁸ Ibidem

2.4. EL PROFESIONAL DE ENFERMERIA Y LA IMPORTANCIA DE LA GENETICA

La enfermería perinatal está en contacto con pacientes durante las etapas de parto y crianza. En el área externa, trata con aquellas que atraviesan por períodos intergestacionales, prenatal, postparto y pediátrico.¹⁹

En el hospital, ella se encarga de las áreas de trabajo de parto y del parto, enfermería y postpartos internos. Llega a trabajar en clínicas que dan asesoría genética en donde su función puede abarcar el diagnóstico, la recopilación de datos, suministro de información o evaluación de seguimiento.

Sus actividades pueden consistir en una combinación de las anteriores, en donde asume una función esencial como intermediario familiar y miembro de su equipo interdisciplinario.

En cada uno de estos aspectos, es sumamente importante contar con un conocimiento firme y una plena concientización de la asesoría genética para poder brindar a la paciente un cuidado idóneo.

¹⁹ Jean D. Nesson. Consultor de enfermería obstetrica Tomo II. Ed. Océano / Centrum. 1997. Pp 158.

La enfermera tiene tareas ligeramente diferentes, siempre debe estar preparada para detectar cualquier anomalía genética., intervenir apropiadamente, tanto al principio como posteriormente, y tomar en primera instancia las medidas preventivas que disminuyan el número de niños nacidos con defectos genéticos.²⁰

DETECCION

Valoración del niño malformado:

La valoración que se trata aquí enfoca aquellos aspectos físicos del recién nacido que con frecuencia se asocian con condiciones genéticas.

Sin duda la persona que está más en contacto con la madre, el padre y el recién nacido es la enfermera perinatal, por lo que quizá sea la única en detectar las anomalías del niño, debe tener la capacidad suficiente al momento de valorar y estar familiarizada con las malformaciones usuales y sus posibles implicaciones genéticas.

Un elemento importante de valoración es contar con datos disponibles acerca de la familia.

²⁰ Ibidem pp 158

1. Historia de embarazos anteriores
2. Historia del embarazo actual
3. Exposición a infecciones, medicamentos o rayos X
4. Historia del período intraparto
5. Valoración APGAR
6. Características del cordón placentario y umbilical
7. Historia familia de retardo mental o anomalías físicas

El examen físico debe consistir, en primer lugar, de la exploración completa del bebé para la detección de defectos importantes y, en segundo lugar, el examen detallado de la cabeza, ojos, nariz, oídos, cuello y esqueleto.²¹

CARA

Se valora la configuración de la cara del recién nacido ¿Es triangular?, ¿Aplanada?, ¿Cuál es la expresión del niño?

CABEZA

Se valora el tamaño y la forma de la cabeza. Una cabeza pequeña puede denotar el síndrome de DE Lange y la cabeza agrandada (hidrocefalia) manifiesta acondroplasia.

²¹ Ibidem Pp 159.

Es importante notar un hueso frontal prominente, occipucio aplanado, o el cierre prematuro de las suturas. En síndromes como el de Apert o Crouzon, éstas cierran prematuramente.

OJOS

Al valorar el ojo externo, la enfermera debe buscar fisuras o grietas en la zona del iris y párpados, podría indicar síndrome de Goldenhar.

Las pestañas largas no son comunes en el recién nacido, pero sí en el bebé con síndrome de Cornelia de Lange, quién también presenta cejas unidas por su extremo interno (sinofridis).

El pliegue epicántico, asociado con el síndrome de Down , es algunas veces difícil de valorar. Buscar hipertelorismo ocular (ojos muy separados) o hipotelorismo ocular (ojos muy juntos)

OIDOS

Se debe examinar para determinar su longitud, la prominencia del antehélix de los lóbulos de las orejas. Percatarse de la ubicación del oído sobre la cabeza. Los oídos bajos están presentes en numerosos síndromes genéticos. Existe una alta incidencia de anomalías renales con oídos unilaterales y anomalías del hueso facial.

NARIZ Y REGION ORAL

Una nariz en pico, respingada, bulbosa o achatada en un recién nacido puede ser signo de anormalidad genética. La nariz con el dorso aplanado es común en la trisomía 21. El paladar ojival, la lengua grande o las grietas en ésta son hallazgos de anormalidad.²²

CUELLO

Determinar la presencia de un cuello corto o laxo por los lados. Estos hallazgos están presentes en los síndromes de Turner, Noonan y Down.

ESQUELETO

Defectos esqueléticos, de los cuáles algunos son secundarios a síndromes genéticos. La mano es una parte del cuerpo muy accesible que la enfermera debe revisar.

Los patrones dermatoglíficos son los más fáciles de determinar genéticamente, ya que existe una fuerte semejanza entre estos patrones en los gemelos monocigotos.

Los patrones del dedo son las asas y las espirales. El trirradio (centros naturales está formado por la unión de tres conjuntos de eminencias paralelas; se encuentra debajo de cada dedo y se denomina a,b,c y d partiendo del dedo índice al meñique.

INTERVENCION

La preparación psicológica con respecto al futuro niño durante el embarazo implica tanto el deseo de un hijo perfecto como el temor a uno dañado.²³

La comprensión de la forma de sentir de los padres con niños anormales es imperativa si los profesionales al cuidado de la salud desean intervenir apropiadamente y a su debido tiempo.

REACCION DE LOS PADRES

Hay sentimientos de pérdida, anhelo vehemente por el niño deseado, incredulidad de que lo estén experimentando, culpa, enojo a causa del niño dañado.

El grado de disturbio emocional que los padres experimentan corresponde con mucha frecuencia a un período de crisis, definido como un trastorno continuo ocasionado por un hecho que representa una amenaza, pérdida o reto a los individuos.

²² Ibidem Pp 160.

²³ Ibidem Pp 161.

ADAPTACION DE LOS PADRES

Miller describe tres etapas de adaptación paternal:

1. Se caracteriza por la presencia de estupor y desorganización. Esto se debe al aumento de tensión experimentada en estados de crisis, durante los cuales los padres pasan, con frecuencia, por un período de entorpecimiento e incredulidad.

2. Se puede describir como una fase de adaptación en donde los padres sufren a causa de una tristeza del niño. En esta etapa es común que los padres culpen a los profesionales al cuidado de la salud del defecto de su hijo, por lo que las enfermeras, médicos y otros deben estar preparados para aceptar el enojo y hostilidad que les demuestren.

3. Es la reintegración, en donde los padres empiezan a reaccionar de manera eficaz y realista.²⁴

INTERVENCION PROFESIONAL

Tudor sugiere que los procedimientos posparto se realicen como es costumbre sin ocasionar daño al niño. Cuando la madre está completamente enterada, el médico o la enfermera deben explicar el defecto de manera breve y clara y permitir a los padres ver y cargar al niño.

²⁴ Ibidem Pp 163.

La honestidad debe ser siempre la consigna al aclarar dudas de los padres.

Si se considera que el defecto se debe a causas genéticas, se sugerirá adecuadamente a los padres algún centro de asesoría genética.

La familia puede haberse identificado de manera especial con la enfermera durante el periodo inicial.

Tal vez la enfermera necesite mantener un contacto telefónico con los padres mientras un equipo de seguimiento los asesora.

La enfermera de cuidados intensivos durante el trabajo de parto y parto, así como el período posparto puede empezar a transferir este sistema de apoyo al mismo.

INTERVENCIÓN PROLONGADA

ASESORIA GENETICA

La enfermera de cuidados intensivos o la que opera en este centro debe describir los servicios que la familia recibirá.

La familia querrá conocer la filosofía, objetivos y pasos a seguir del asesoramiento genético, así como los miembros que forman el equipo genetista y qué es lo que cada uno de ellos puede brindar.

La enfermera puede estar implicada en éste, de manera parcial o total, pero siempre procurando desempeñar la función de sostén y educadora de la familia.

Se valoran los miembros familiares cercanos, y posteriormente los lejanos en cuanto al sexo, historia clínica, antecedentes raciales, étnicos y religiosos y lugar, fecha y causa de muerte.

A partir de la historia, se puede derivar la genealogía familiar. Las enfermeras con un entrenamiento avanzado en cuanto a su riesgo de recurrencia a una posible planificación familiar.

El diagnóstico inicial se elabora de manera precisa y los hechos que se exponen a la familia son sencillos y directos, teniendo en cuenta sus temores y dudas.

Una vez que los padres se enteran del diagnóstico inicial, los profesionales de la salud tienden a creer que el entendimiento que estos tienen sobre la condición de su hijo es completo, cuando en realidad apenas se ha iniciado.

Los padres necesitan muchas semanas, meses e incluso años para reconocer y aceptar las verdaderas repercusiones del trastorno de su hijo.

La enfermera de salud pública es la que con más frecuencia se encarga de las sesiones iniciales de consejo, por lo que es responsable del seguimiento posterior de los mismos.²⁵

Un esfuerzo coordinado de asesoría multidisciplinaria, por parte de las enfermeras, médicos, psicólogos y otros proporcionará a la familia un mejor cuidado durante los pasos de diagnóstico, asesoría y seguimiento.

CUIDADO PEDIÁTRICO

La enfermera tienen muchas responsabilidades en cuanto al cuidado de salud de la familia.

Debe tener un conocimiento firme del defecto y lo que éste implica, que la capacitarán para adelantarse a los problemas experimentados por la familia. La aplicación de tal conocimiento se inicia con la valoración, en donde se tienen en cuenta los aspectos físicos, de desarrollo, psicológicos y sociales.

²⁵ Ibidem Pp 166.

La valoración física y de desarrollo debe incluir un examen detallado del niño, así como la observación de la conducta de este.

Los padres también pueden brindar valiosa información sobre cualquier retraso en el proceso de desarrollo. La valoración psicológica y social incluye datos acerca de la conducta al comer, y dormir, la interacción con los hermanos, patrones de juego, disciplina y respuesta paterna hacia el niño.²⁶

Se espera que la enfermera instruya a la familia. Siempre que sea necesario, darán instrucciones sobre el cuidado reforzado, dietas especiales, medicamentos, etc. Tudor sugiere instruir a los padres con respecto a los síntomas que requieren una atención médica inmediata, como vómito, tamaño aumentado de la cabeza y ataques en un niño hidrocefálico.

APOYO COMUNITARIO

Es indispensable a la familia de manera indefinida, y son los profesionales, amigos, familiares y organizaciones quienes pueden brindarlo.

Los profesionales comunitarios, además de la enfermera y médico, que se consideran un apoyo, dependen del defecto del niño. Estos pueden abarcar terapeutas en el área del lenguaje, ocupacionales y físicos, nutriólogos,

²⁶ Ibidem Pp 167

trabajadores sociales, audiólogos, psicólogos y maestros de educación especial, todos estos profesionales para brindar un cuidado comprensivo y prolongado.

PREVENCIÓN

ENSEÑANZA

Es el factor indicado para la prevención de defectos genéticos. Las parejas potencialmente reproductivas deben estar enteradas de lo que pueden hacer para disminuir las posibilidades de tener un hijo anormal.

Deben saber que la mejor probabilidad de que un bebé tenga un principio saludable en la vida es la de provenir de padres laudables. Que desde la adolescencia la gente joven debe seguir patrones de alimentación, descanso y ejercicio apropiados y evitar teratógenos potenciales como radiación, tabaquismo, alcoholismo y drogadicción.

Las parejas deben estar enteradas cuándo una mujer se encuentra en alto riesgo reproductivo, mujeres son muy jóvenes (menos de 15 años) o ya mayores de 40 años, son solteras, van con su sexto o subsecuente embarazo, tienen su segundo bebé dentro del mismo año, sufren un trastorno metabólico, padecen una enfermedad crónica, su estado psicológico es deficiente o son pobres. La edad ideal de reproducción es decir, cuando se presentan menos abortos y deformidades, es la que oscila entre los 20 y 35 años.

La enseñanza de salud puede empezar en la escuela, en donde las enfermeras y los maestros deben hacer hincapié en los patrones de una buena salud y alimentación.²⁷

PRUEBA DE SELECCIÓN GENÉTICA

Constituye una parte de la valoración de la salud que determina la presencia de ciertas enfermedades hereditarias, estas son llevadas por portadores, gente que lleva el rasgo pero que no manifiesta la enfermedad. Cuando dos portadores se juntan, la enfermedad aparece con frecuencia.

La función de la enfermera en la prueba de selección genética puede consistir en difundir información y concentrar a los miembros de la población en riesgo, llevar la prueba a cabo, e informar a los participantes de los resultados.

Si la enfermera adopta una actitud profesional, de apoyo, accesible para contestar preguntas y capaz de discutir las opciones, los individuos implicados tendrán una mejor probabilidad de escoger lo que más les convenga

²⁷ Ibidem Pp 168.

CUIDADO PRENATAL

Oportuno es decisivo para proteger a la familia de ellas. La enfermera debe instruir siempre a la mujer embarazada sobre los efectos que los teratógenos ambientales pueden tener en el desarrollo del bebe.

La enfermera debe también valorar cualquier condición clínica que pudiera afectar al feto, como la Diabetes Mellitus y los tipos sanguíneos Rh negativo.²⁸

ASESORIA GENETICA

Una vez que un niño afectado ha nacido, la familia debe someterse a asesoría genética, la cual tiene dos propósitos:

1. Señalar la causa del trastorno del niño
2. Evitar que otros presenten la misma afección

El enfoque que se adopte en la asesoría redundará en la decisión que estos tomen en cuanto a tener más hijos . Cualquier enfermera que participe en la asesoría genética debe:

²⁸ Ibidem Pp. 170.

1. Hacer que los clientes expongan lo que se les planteó en la visita anterior
2. Darles la información por escrito
3. Discutir alternativas y consecuencias, es decir tener más hijos, adoptarlos, inseminación artificial, esterilización, control de natalidad
4. Discutir a fondo el control de natalidad
5. Continuar el seguimiento durante varias visitas más.

También debe llevarse a cabo el seguimiento con enfermedades en donde la persona afectada puede ser detectada, con el propósito de poderla asesorar en cuanto a protegerse contra agentes ambientales específicos. Dichos trastornos abarcan deficiencia G6PD, porfiria y la hipertermia maligna.

Existe otro tipo de seguimiento que se realiza en todos los miembros familiares. Puede incluir el de rastreo de los primos, tías, tíos, etc, para asesorar su riesgo e informarles de su estado.

Únicamente mediante una historia familiar precisa y extensa se puede determinar esto, practicándose luego la asesoría en todos los miembros con alto riesgo puede comprender labores como obtener permiso familiar para llevar a cabo el seguimiento, localizar a los individuos potencialmente en riesgo, preparar las pruebas y finalmente informarles de su estado.

2.5. EL USO DEL CONOCIMIENTO GENETICO EN LA PRACTICA DE ENFERMERIA

La enfermera debe esforzarse por identificar a las pacientes de alto riesgo, enviarlas con sus familiares a consulta con los profesionales apropiados, y satisfacer las necesidades psicosociales propias de las pacientes que deben afrontar trastornos genéticos y anomalías congénitas. Como proveedoras primarias de servicios de salud, las enfermeras se encuentran en una posición única para aceptar estos desafíos.

- + Se llama genética a la ciencia que estudia la herencia

- + Los genes son secuencias codificadas de información por medio de las cuales los organismos celulares regulan su desarrollo embrionario, su actividad metabólica, su crecimiento y su reproducción.

- + Uno de cada 50 neonatos tienen una anomalía congénita importante

- + En el 60% de estas anomalías se encuentran como causa subyacente factores ambientales como infecciones y deficiencias nutricionales.

- + Cerca del 40% de los casos se consideran hereditarios

- + En casi el 60% de los abortos espontáneos que ocurren durante el primer trimestre, el producto de la concepción presenta alguna anomalía cromosómica.

OBJETIVOS DE ENFERMERIA EN EL CAMPO DE LA GENETICA

- + Investigar a la paciente y a sus familiares en busca de propensión genética a sufrir anomalías congénitas
- + Identificar a los pacientes que requieren asesoría genética
- + Brindar apoyo a las madres que han dado a luz un niño con una anomalía congénita
- + Dar asistencia prolongada a las familias que tienen una enfermedad genética.²⁹

POSIBLES DIAGNOSTICOS DE ENFERMERIA RELACIONADOS CON LA GENETICA

- + Embarazo de alto riesgo por predisposición genética materna o paterna; aborto recurrente; lactante deforma, riesgos fetales o neonatales; lactante retrasado.
- + Pesar anticipado por una posible anomalía o pérdida del feto o del neonato.³⁰

²⁹ Book miller – Bowen. Enfermeria Obstetrica. Ed. Interamericana. 1986. Pp 6.

³⁰ Ibidem Pp 7.

CARGA QUE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS IMPONEN A LA FAMILIA Y A LA COMUNIDAD

- + Costo económico para la familia
- + Reducción del tamaño planeado de la familia
- + Menor desplazamiento geográfico
- + Pérdida de oportunidades profesionales y de la flexibilidad del trabajo
- + Disminución de las oportunidades para los hermanos
- + Pérdida de la integridad familiar
- + Aislamiento social
- + Cambio en el estilo de vida
- + Alteraciones de las relaciones conyugales
- + Daño al amor propio de la familia
- + Necesidad de afrontar actitudes públicas intolerantes
- + Daños psicológicos
- + Problemas de salud física
- + Pérdida de sueños y aspiraciones
- + Reducción de la contribución de la familia afectada a la sociedad
- + Costo social de internamiento en instituciones apropiadas
- + Costo social de las necesidades de otros miembros de la familia
- + Costo de la asistencia prolongada

ETIOLOGÍA DE LOS TRASTORNOS GENETICOS

Se clasifican en tres principales categorías etiológicas:

1. Los trastornos cromosómicos se caracterizan por un cambio en el número o la estructura del complemento cromosómico de un individuo.
2. Los trastornos génicos simples son producidos por una mutación del gen.
3. Los trastornos multifactoriales son anomalías causadas por interacción de factores ambientales y genéticos.³¹

TRASTORNOS CROMOSOMICOS

Los cambios en el número o la estructura de los cromosomas son causa importante de pérdida fetal, estos cambios producen anomalías congénitas y retraso mental grave.

Se llaman monosomía a la ausencia de un solo cromosoma y casi siempre resulta mortal para el embrión

³¹ Ibidem Pp. 14.

La trisomía es la presencia de un cromosoma adicional, y también suele ser incompatible con la vida.

COMPONENTES DE LA ASESORIA GENETICA

1. Entrevista inicial
2. Antecedentes familiares; preparación y análisis del árbol genealógico ; otros antecedentes
3. Valoración de la paciente; exploración física, etc.
4. Establecimiento del diagnóstico preciso
5. Procedimientos confirmadores o complementarios
6. Búsqueda y revisión de información impresa
7. Consulta con otros expertos
8. Recopilación de la información necesaria y cálculo del riesgo de recurrencia
9. Comunicación de los resultados y los riesgos a la paciente y a sus familiares
10. Discusión de las opciones
11. Revisión y preguntas
12. Interconsultas
13. Control
14. Valoración

INTERVENCIONES DE ENFERMERIA

1. Ofrecer consulta con el servicio de asesoría genética
2. Planear, ejecutar, administrar o valorar los programas de investigación
3. Dar información sobre asuntos de salud
4. Vigilar y valorar a los pacientes
5. Trabajar con familias consternadas por problemas relacionados con un trastorno genético
6. Coordinar la asistencia y los servicios
7. Organizar la asistencia y el tratamiento en el hogar
8. Vigilar al neonato con pruebas positivas
9. Revisar a las pacientes, valorar sus necesidades, elaborar la historia familiar y obtener el árbol genealógico
10. Reforzar la información de la asesoría genética
11. Apoyar a la familia durante la asesoría y la toma de decisiones
12. Reconocer las posibilidades de un componente genético en el trastorno y ejercer la acción apropiada de envío con algún especialista.

32

³² Ibidem Pp 16.

III. MATERIAL Y METODOS

III. MATERIAL Y METODOS

3.1. JUSTIFICACION

La siguiente investigación se realizó con la finalidad de conocer el nivel de conocimientos que tiene el personal de enfermería sobre genética.

Debido a que la genética ha alcanzado un gran auge dentro de la ciencia y principalmente en la medicina, la enfermera no debe de estar excluida de este, y debe integrarse a esta nueva área ya que es la que primero entra en contacto con los pacientes.

Por lo cuál esta investigación proporciona las bases teóricas y técnicas para mejorar el nivel de conocimientos en el personal de enfermería y para que esta proporcione una mejor atención.

3.2. OBJETIVOS

GENERAL:

Conocer el nivel de conocimientos que tiene el personal de Enfermería sobre genética

ESPECIFICOS:

Identificar el conocimiento del concepto de genética en el personal de enfermería

Identificar el nivel de conocimientos de los factores de los riesgos genéticos en el personal de enfermería

Identificar el nivel de conocimientos de las actividades preventivas que tiene el personal de enfermería

Identificar el nivel de conocimientos sobre la práctica de actividades educativas sobre riesgo genético

Identificar que tipo de programas para actualización continua del personal de enfermería

3.3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

A través de las prácticas clínicas realizadas en diferentes instituciones de salud hemos podido observar que los conocimientos de genética son cada día más importantes, ya que la enfermera dentro de sus actividades sustantivas desarrolla educación que tiene el propósito de fomentar la salud materna e infantil. Sin embargo su desconocimiento le imposibilita para brindar una atención de calidad.

Por lo anterior:

¿Cuál es el nivel de conocimientos de genética que tiene el personal de Enfermería del Hospital de la Mujer?

3.4. HIPÓTESIS DE TRABAJO

Los conocimientos de genética que tiene el personal de Enfermería en el Hospital de la Mujer es elemental ya que solo se refiere a conceptos que nos se llevan a la práctica.

3.5. VARIABLE ESTUDIO

Conocimiento de genética del personal de Enfermería.

* Indicadores de la variable estudio (los indicadores también son variables)

- Conocimiento del concepto de genética
- Conocimiento de los factores de riesgo
- Conocimiento de las actividades preventivas
- Práctica de actividades educativas
- Práctica de educación continuada

+ DESCRIPCION NOMINAL DE LAS VARIABLES

CONOCIMIENTO DEL CONCEPTO DE GENETICA: Cuanto sabe o entiende sobre el significado de genética

CONOCIMIENTO DE LOS FACTORES DE RIESGO: Es señalar o identificar cuales son los agentes que pueden afectar la salud materna y fetal, así como las alteraciones y complicaciones

CONOCIMIENTO DE ACTIVIDADES PREVENTIVAS: Es indicar que acciones o programas se pueden aplicar para disminuir los problemas que se puedan presentar en la madre y el producto

PRACTICA DE ACTIVIDADES EDUCATIVAS: Es el tipo de programas realizados para enseñar o adiestrar al personal de Enfermería

PRACTICA DE EDUCACION CONTINUA: Mantener al personal de Enfermería en actualización permanente con el fin de evitar estancamientos

- DEFINICION OPERACIONAL DE LAS VARIABLES

CONCEPTO DE GENETICA

1. ¿ Qué entiendes por genética?
2. ¿ Genética es una ciencia? Si () No ()
3. ¿La genética estudia?
 - a) El género
 - b) Las enfermedades hereditarias
 - c) El genoma

FACTORES DE RIESGO

1. ¿Qué es un factor de riesgo?
2. ¿ Qué tipo de agentes pueden afectar la salud materna?
3. ¿Qué tipo de alteraciones genéticas ponen en riesgo al producto?
4. ¿ Qué tipo de alteraciones genéticas conoces?

ACTIVIDADES PREVENTIVAS

1. ¿Qué es la prevención ?
2. ¿Qué acciones de Enfermería se pueden utilizar para detectar una alteración genética?
3. ¿Qué propuestas darías para disminuir los problemas de la salud materno infantil?

ACTIVIDADES EDUCATIVAS

1. ¿Qué tipo de programas existen para enfermería en el área de genética?
2. ¿Cada cuando reciben adiestramiento el personal de enfermería en el área de genética?
 - a) Cada 6 meses
 - b) Cada 2 meses
 - c) Cada año
3. ¿Qué tan importante es estar actualizado en el área de genética?
4. ¿El personal de enfermería está actualizado con respecto a la genética?
Si () No ()

VARIABLE	TIPO	ESCALA	CATEGORÍAS
CONOCIMIENTO DEL CONCEPTO DE GENÉTICA	CUALITATIVO	NOMINAL	SABE NO SABE
CONOCIMIENTO DE LOS FACTORES DE RIESGO	CUALITATIVA	NOMINAL	SI NO
CONOCIMIENTO DE LAS ACTIVIDADES PREVENTIVAS	CUALITATIVA	NOMINAL	SI NO
PRACTICA DE ACTIVIDADES ADMINISTRATIVAS	CUALITATIVA	NOMINAL	SI NO
PRACTICA DE EDUCACION CONTINUADA	CUALITATIVA	NOMINAL	SI NO

3.6. TIPO DE ESTUDIO

Descriptivo, Prospectivo, Transversal, No Experimental.

3.7. UNIVERSO DE ESTUDIO

Hospital de la Mujer

3.8. UNIDADES DE OBSERVACIÓN

Enfermeras del Hospital de la Mujer

3.9. CRITERIOS DE INCLUSIÓN, EXCLUSIÓN Y ELIMINACIÓN

Inclusión: Enfermeras de base, turno matutino

Exclusión: Enfermeras de contrato, turno vespertino y nocturno

Eliminación: No asisten, o se negaron a participar.

3.10. UNIVERSO DE MUESTRA

No se considera muestra porque se estudiará el total de las enfermeras relacionadas con el consejo genético.

3.11. INSTRUMENTOS

Para la recolección de datos se diseñó un cuestionario con un total de 20 preguntas, las cuáles se refieren a datos generales y aspectos específicos, relacionados con el estudio sobre padecimientos genéticos en el Hospital de la mujer. (Ver anexo).

3.12. VALIDEZ Y CONFIABILIDAD

Para establecer la validez y confiabilidad del instrumento se recurrió al juicio experto, encontrando consistencia en el instrumento a la hora de la evaluación.

3.13. PROCESAMIENTO ESTADISTICO

Para el procesamiento estadístico se elaboraron cuadros, gráficas y se aplicó la estadística descriptiva.

RESULTS

IV. RESULTADOS

4.1. DATOS GENERALES

Se estudiaron 100 enfermeras en las que se detecto que la edad fluctúa entre los 36 y 40 años.

El nivel de estudios es relativamente bajo ya que prevalecen las enfermeras Auxiliares y en menor proporción las Licenciadas y enfermeras Especialistas.

Los servicios investigados fueron: Cunero de Observación y Patológico, Puerperio Complicado, Embarazo de Alto Riesgo, Urgencias y Unidad Toco Quirúrgica.

4.2. DATOS ESPECIFICOS

Con respecto al concepto de genética el mayor porcentaje fue de 47% al origen del hombre, 36% estudio de cromosomas y el 17% el estudio de genes.

El 20% reconoce quien es el padre de la genética

Como se puede apreciar en la gráfica #6 el 69% respondió que es la atención especializada el resto de los indicadores indican 16% y 15% siendo errónea la respuesta.

La gráfica #7 indica que el 87% respondió si a la cuestión realizada y el 13% dijo no.

Referente a lo que estudia la genética se encontró que el 54% respondió de forma errónea y el 29% contestó correctamente.

En cuanto a factores que provocan alteraciones genética se obtuvo que el mayor porcentaje correspondió a radiaciones 56% y en menor porcentaje ambientales (6%)

El 60% de las personas cuestionadas opino que las translocaciones son mas comunes, el 26% respondió que las monosomías y el 14% las trisomías.

Con referencia a la detección de alteraciones congénitas el 65% respondió si y el 35% contestó no.

En la gráfica #12 sobre la participación de enfermería en el consejo genético el 55% ignora su participación, el 25% respondió que al realizar la historia clínica y el 20% contesto al dar orientación a los padres.

El 66% respondió que si es necesario saber sobre genética, mientras que el 34% contestó que no.

Como se puede apreciar en la gráfica #15 se observó que un 64% dice que no es posible detectar a tiempo las malformaciones mientras que el 36% menciona que si es viable.

Sobre cuales son las malformaciones mas comunes el resultado fue de 60% trisomias 25% no sabe y el 5% las monosomias.

La orientación o capacitación es proporcionada cada año según el 60%, el 35% menciona que cada 6 meses y el 5% refiere que es cada 2 meses.

La gráfica #18 señala que el 59% no sabe como proporcionar una asesoría genética, ya que no cuenta con los conocimientos necesarios y el 41% menciona que también influye el nivel académico con que cuentan los padres.

Los aspectos legales que rigen a la genética son ignoradas o desconocidas en la mayor parte del personal investigado (22%) y solamente un 22% dice si conocerlos.

El personal cuestionado dice haber tomado un curso de actualización sobre genética (20%), mientras que el mayor porcentaje refiere que no es muy común este tipo de cursos (80%).

La gráfica #13 muestra que el personal participa en el asesoramiento genético en la realización de estudios (60%), un 10% menciona que al realizar las historias clínicas y el 30% no sabe su participación.

En la pregunta #19 que se refiere a los aspectos legales de la genética se observó que un 80% contestó que no y un 20% que sí.

4.3. DISCUSION Y ANÁLISIS.

Nuestra población fue de 100 personas en la que se observó que el 32% del personal es mayor de edad y que por lo tanto tiene mayor experiencia en el campo de la enfermería, así como también se detectó que la población más abundante son enfermeras auxiliares, mientras que la población mínima 11% fueron licenciadas en enfermería y el 8% enfermeras especialistas. Dando como consecuencia que el nivel de conocimientos no sea el mismo en todo el personal y que por lo tanto desconocen el tema.

También se confirmó que la mayor parte del personal desconoce el concepto de genética y por consiguiente a los científicos mas representativos.

Otro aspecto que se analizó fue en los periodos de orientación y capacitación ya mencionados que es cada año, sin embargo no coincide al cotejar con las respuestas obtenidas en los cuestionarios; lo que nos hace pensar que les imparten información mínima o que definitivamente no la toman, ya que al comprarla con el asesoramiento genético expresaron que no saben como proporcionarla.

Además el nivel académico de padres obstaculiza la información, ya que es difícil que comprendan los diagnósticos y tratamientos que se dan ante una alteración genética.

Con los resultados obtenidos de esta investigación se pudo comprobar la hipótesis establecida, la cual dice que los conocimientos de genética que tiene el personal de enfermería es elemental ya que solo refiere a conceptos que no se lleban a la práctica.

Por lo tanto se tendrán que buscar nuevas estrategias que fomenten el incremento del nivel de conocimientos y que pueda participar en el consejo y asesoramiento genético.

4.4.PROPUUESTAS

- ❖ Dar cursos de capacitación mínimos cada seis meses .
- ❖ Concientizar al personal de enfermería sobre elevar el nivel de conocimientos sobre genética.
- ❖ Dar incentivos que motivan al personal de enfermería a capacitarse.
- ❖ Participar junto con el médico en la realización de la historia clínica para detectar problemas genéticos.
- ❖ Participar en el asesoramiento genético.
- ❖ Intervenir en los estudios diagnósticos e interpretarlos.
- ❖ Fomentar la formación del consejo genético conformado por personal de enfermería.
- ❖ Dar cursos de actualización sobre aspectos bioéticos de la genética.
- ❖ Mantener actualizado al personal sobre el avance en los estudios diagnósticos de detección de alteraciones genéticas.

4.5. CONCLUSIONES

La realización de esta investigación nos da a conocer la realidad en la que se encuentra el personal de enfermería, ya que en su mayor parte desconoce el área de la genética, la cual es una de las ciencias que día con día cobra más campo en el área de obstetricia.

Cabe señalar que la enfermera es la persona que tiene mayor contacto con las pacientes por lo cual puede empezar a realizar un diagnóstico y canalizarlos para un tratamiento adecuado.

Por el contrario al ignorar o no tener bases científicas es muy facil que quede excluida del campo y por lo tanto no pueda participar en lo que es un asesoramiento o consejo genético.

Es recomendable mantener al personal de enfermería lo más actualizado posible ya que esto ayudara a proporcionar una atención mas especializada a la vez que las acciones de enfermería sean más acordes de acuerdo al problema que presente el producto o los padres y así poder dar un buen consejo genético.

ANEXOS

ANEXOS

ESCUELA DE ENFERMERAS DE GUADALUPE A.C
INCORPORADA A LA UNAM
LICENCIATURA EN ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

Encuesta del estudio de el nivel de conocimientos del personal de enfermería en materia de genética en el Hospital de la Mujer.

OBJETIVO GENERAL:

Identificar el nivel de conocimientos que tiene el personal de enfermería sobre genética.

I. DATOS GENERALES

1. Edad: _____

2. Categoría:

Auxiliar () General () L.E.O. () Especialista ()

3. Servicio: _____

II. DATOS ESPECIFICOS

4. ¿Qué es la genética?

Estudio de los genes () Estudio de los cromosomas () El origen del hombre ()

5. ¿Quién es el Padre de la genética?

Gregor Mendel () Marx () Isaac Newton ()

6. ¿Qué es el consejo genético?

Es la atención especializada a la pareja que tenga un hijo con alteraciones genéticas ()

Es la atención a la paciente con netroplejia ()

Es la parte de la administración hospitalaria ()

7. ¿La genética es una ciencia? Si () No ()

8. La genética estudia: El género () Enfermedades hereditarias () El genoma ()

9. ¿Qué factores externos provocan alteraciones genéticas en el producto?

Ambientales () Traumatismos () Radiaciones () Otras ()

10. ¿Qué tipo de alteraciones genéticas son más comunes?

Trisonomías () Monosomías () Traslocaciones ()

11. ¿Se puede detectar alteraciones congénitas durante el embarazo?

Si () No ()

12. ¿Cuál es la participación de la enfermera en el consejo genético?

13. ¿Cuál es la participación de la enfermera en el asesoramiento genético?

14. ¿Crees que la enfermera debe saber sobre genética? Si () No ()

¿Porqué?

15. Las malformaciones se pueden detectar a tiempo? Si () No ()

16. ¿Qué tipo de malformaciones son más comunes?

17. ¿Cada cuanto les dan orientación o adiestramiento sobre genética?

Cada 2 meses () Cada 6 meses () Cada año ()

18. ¿Cuáles son los problemas que afronta la enfermería en la proporción de la asesoría genética?

19. ¿Conoces los aspectos legales de la genética? Si () No ()

20. ¿Alguna vez tomo un curso sobre intervención de enfermería en materia de genética?

Si () No ()

OBSERVACIONES:

INSTRUCTIVO

La presente encuesta consta de un total de 20 reactivos de las cuales 3 corresponden a datos generales y 17 a datos específicos del nivel de conocimientos.

En la pregunta # 1 se refiere a la edad y se registrará con número arábigo la cantidad de años cumplidos

En la pregunta # 2 se marcará en el paréntesis correspondiente la categoría a la que pertenece

En la pregunta # 3 con referencia al servicio se pondrá en que área se encuentra laborando

En la pregunta # 4 se refiere a que es la genética y se señala en el inciso cuál es la respuesta correcta

En la pregunta # 5 se refiere a quien es el padre de la genética y se colocará una cruz en el inciso correcto

En la pregunta # 6 se refiere a que es el código genético y se señalará con una cruz la respuesta correcta

En la pregunta # 7 sobre si la genética es una ciencia se colocara una cruz en el paréntesis correcto

En la pregunta # 8 se refiere a que estudia la genética y se colocara una cruz en el inciso correcto

En la pregunta # 9 se refiere a los factores que provocan alteraciones genéticas en el producto y se colocara una cruz en el paréntesis correspondiente

En la pregunta # 10 se refiere a que tipo de alteraciones genéticas son más comunes, se coloca una cruz en el paréntesis

En la pregunta # 11 trata si se puede detectar alteraciones congénitas durante el embarazo a lo que responde SI o NO

En la pregunta # 12 se refiere a la participación que tiene en el consejo genético y se dejará abierta para que la persona exprese su conocimiento

En la pregunta # 13 se refiere a la participación que tiene la enfermera en el asesoramiento genético y se dejara abierta para que haya mayor libertad de expresión por parte del encuestado

En la pregunta # 14 se refiere a que si la enfermera debe saber sobre genética y se contestará SI o NO y el porque de cada una

En la pregunta # 15 se refiere a que si las malformaciones se pueden detectar a tiempo

En la pregunta # 16 se refiere a que las malformaciones son más comunes, se dejará abierta para que el encuestado lo conteste abiertamente

En la pregunta # 17 se refiere a la orientación o adiestramiento sobre genética y se marcará con una cruz en el paréntesis correspondiente

En la pregunta # 18 se refiere a los problemas que afronta la enfermería en la proporción de la asesoría genética se dejará abierta para que el encuestado exprese su respuesta

En la pregunta # 19 se refiere a los aspectos legales de la genética y se contesta SI o NO.

CUADROS Y GRÁFICAS

CUADROS

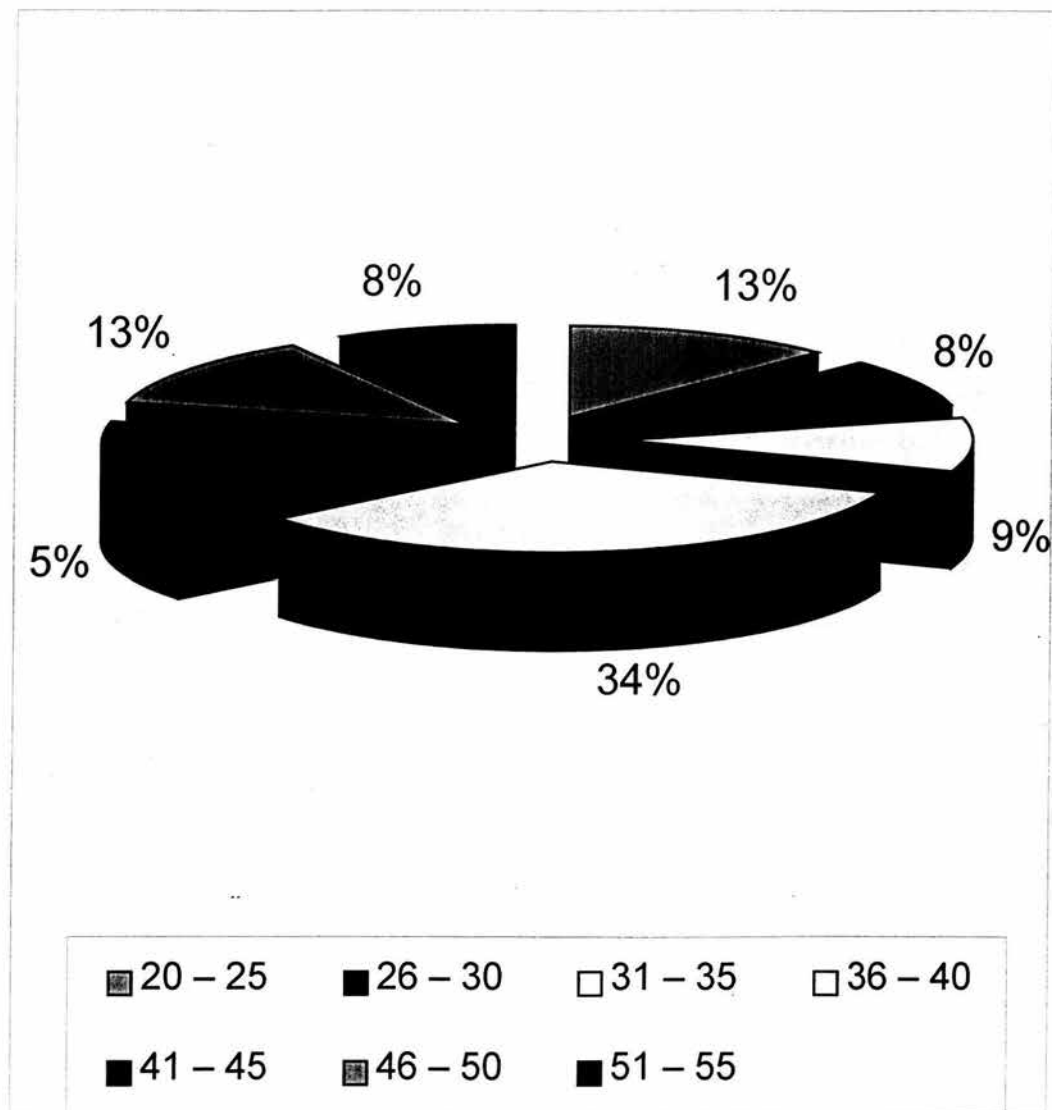
Cuadro # 1 . EDAD

EDAD	NUMERO	PORCENTAJE
Menores de 20	5	5%
20 – 25	12	12%
26 – 30	8	8%
31 – 35	9	9%
36 – 40	32	32%
41 – 45	14	14%
46 – 50	12	12%
51 – 55	8	8%
TOTAL	100	100 %

Fuente: Encuesta aplicada a enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002

Gráfica sugerida.

Gráfica #1 EDAD.



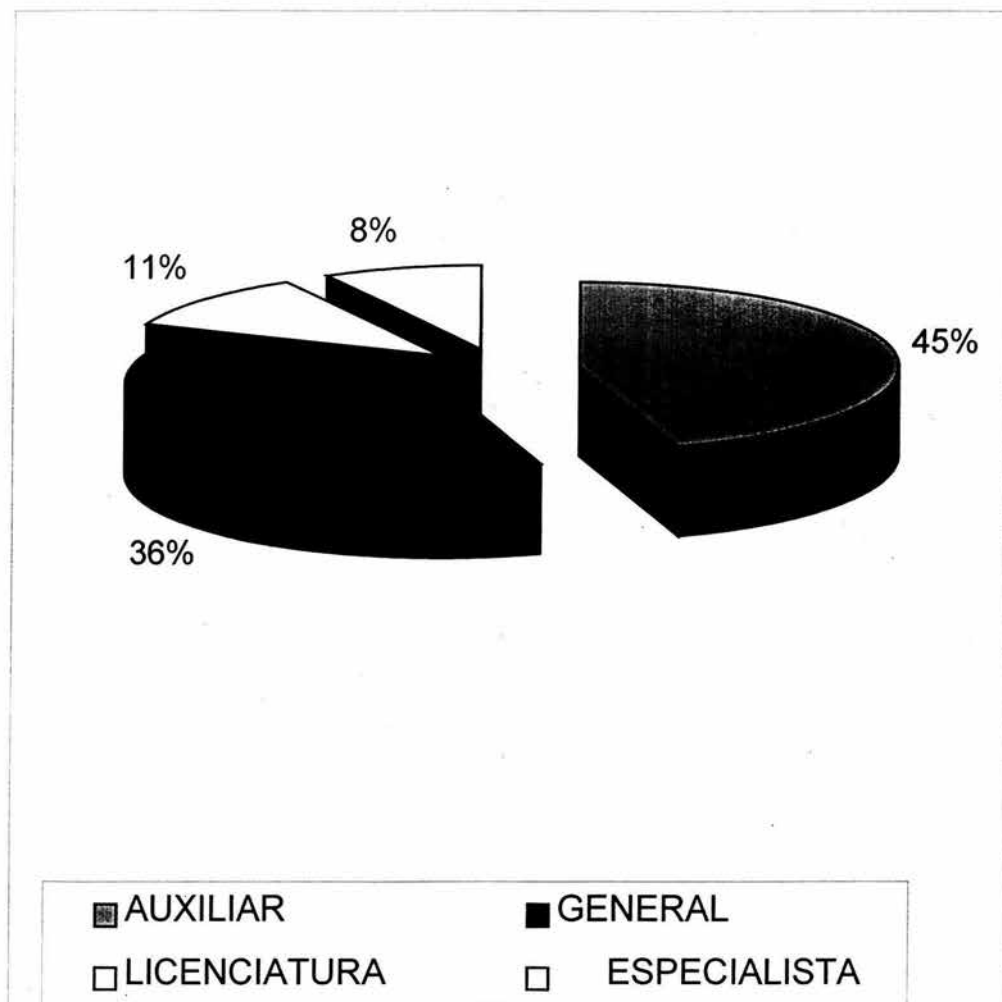
Cuadro # 2. CATEGORÍA.

CATEGORÍA	NUMERO	PORCENTAJE
AUXILIAR	45	45%
GENERAL	36	36%
LICENCIATURA	11	11%
ESPECIALISTA	8	8%
TOTAL	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002

Gráfica sugerida.

Gráfica # 2. CATEGORÍA



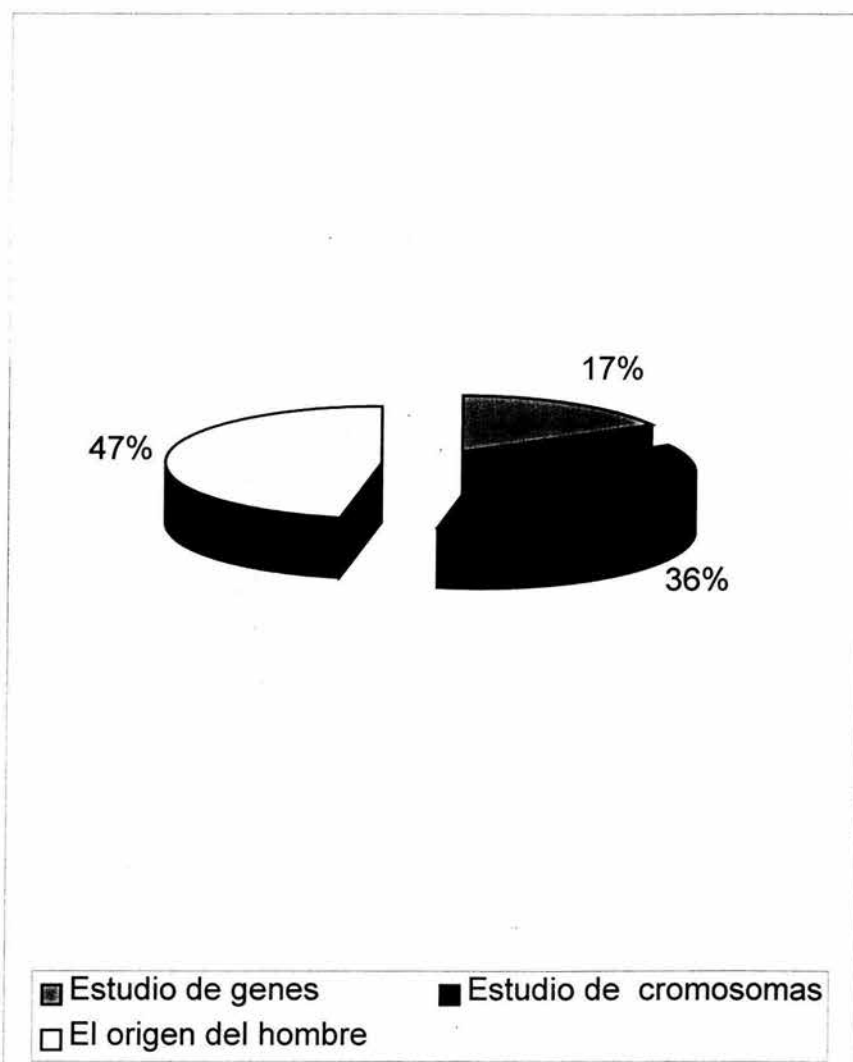
Cuadro # 3 . GENETICA.

Genética	Numero	Porcentaje
Estudio de genes	17	17
Estudio de cromosomas	36	36
El origen del hombre	47	47
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 3 GENETICA.



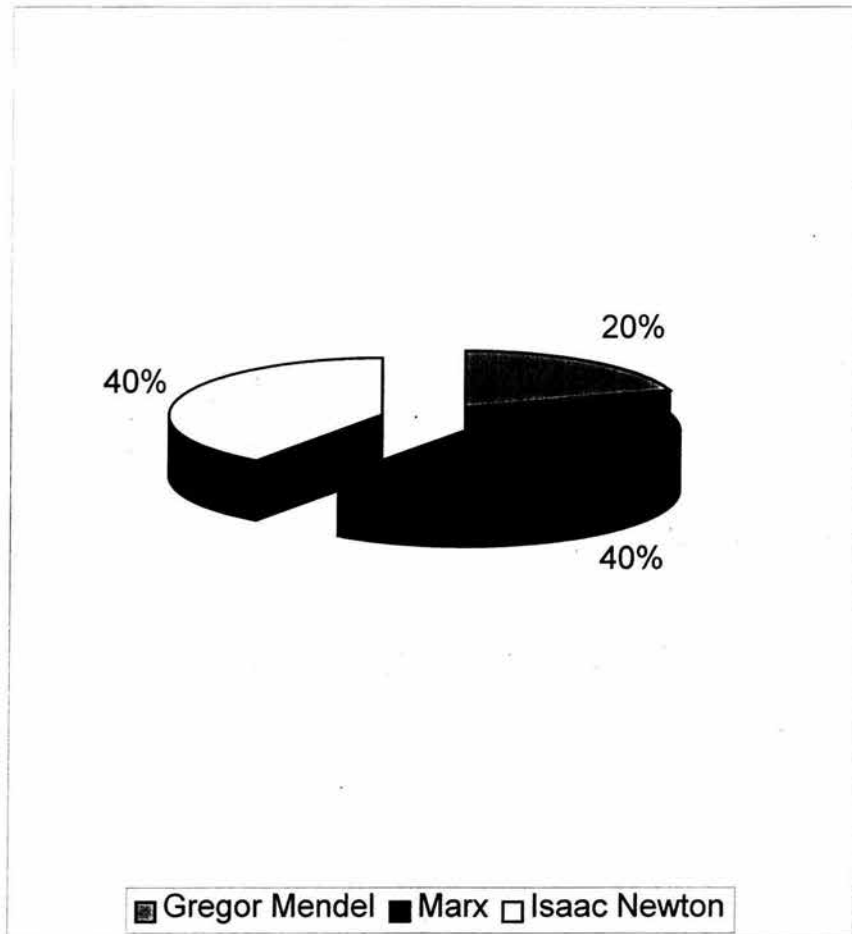
Cuadro # 4. PADRE DE LA GENETICA.

Padre de la genética	Numero	Porcentaje
Gregor Mendel	20	20
Marx	40	40
Isaac Newton	40	40
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 4. PADRE DE LA GENETICA.



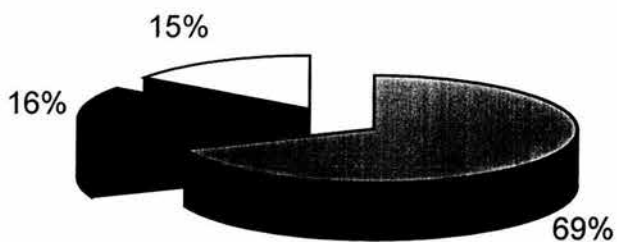
Cuadro # 5. CONSEJO GENETICO

Consejo genético	Numero	Porcentaje
Atención especializada a parejas con un hijo con alteraciones genéticas	69	69
Es la atención al paciente con nefropatia	16	16
Parto de la administración hospitalaria	15	15
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 5. CONSEJO GENETICO



- Atención especializada a parejas con un hijo con alteraciones genéticas
- Es la atención al paciente con nefropatía
- Parto de la administración hospitalaria

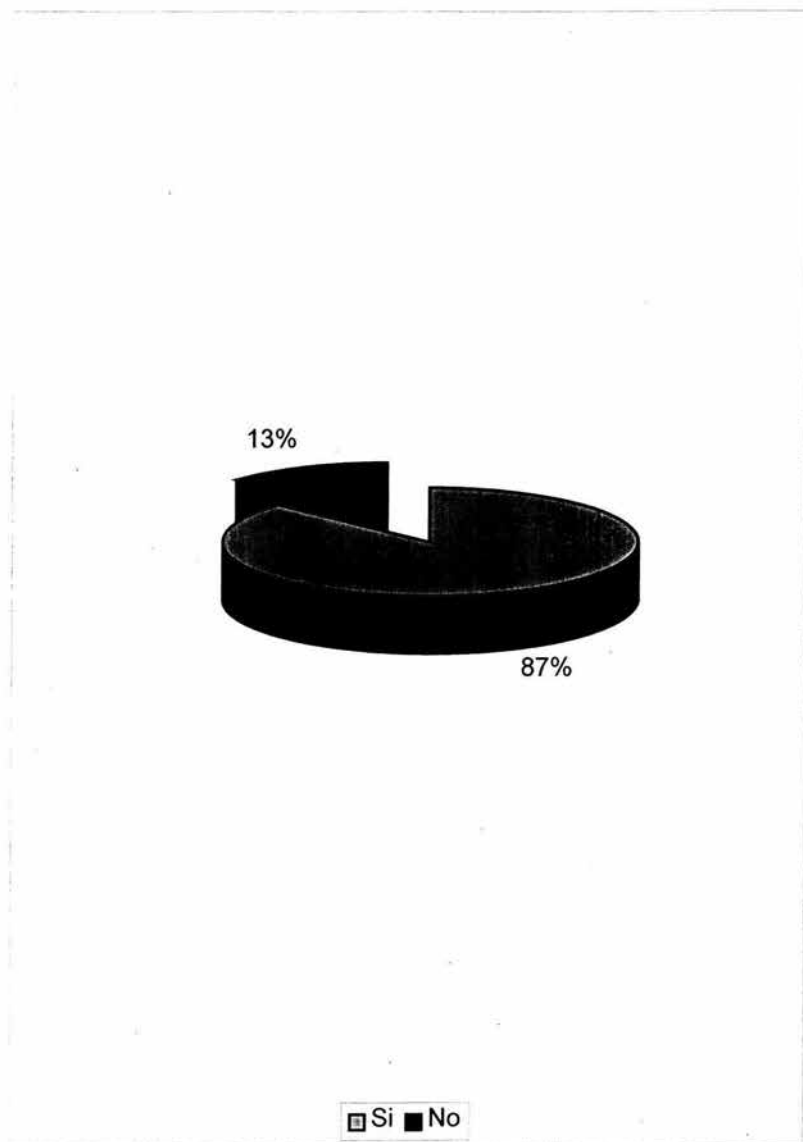
Cuadro # 6 . CIENCIA

Ciencia	Numero	Porcentaje
Si	87	87
No	13	13
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 6 . CIENCIA



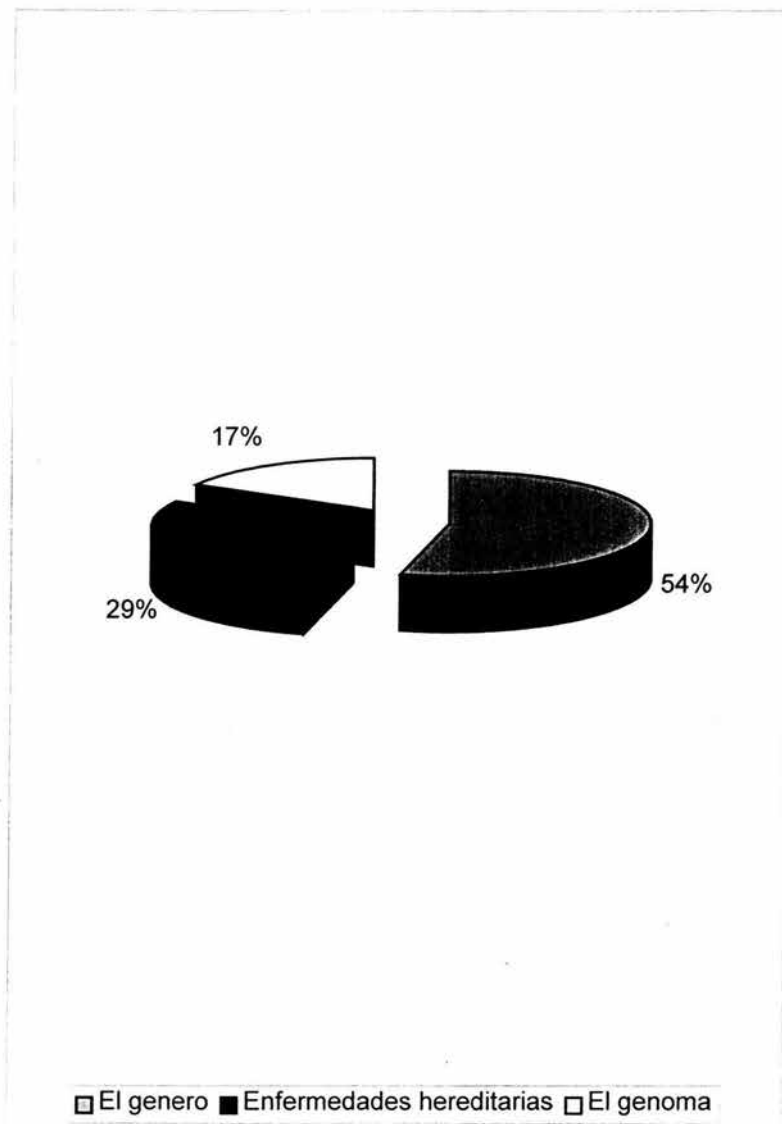
Cuadro # 7. LA GENETICA ESTUDIA.

La genética estudia	Numero	Porcentaje
El genero	54	54
Enfermedades hereditarias	29	29
El genoma	17	17
Total	100	100

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 7. LA GENETICA ESTUDIA.



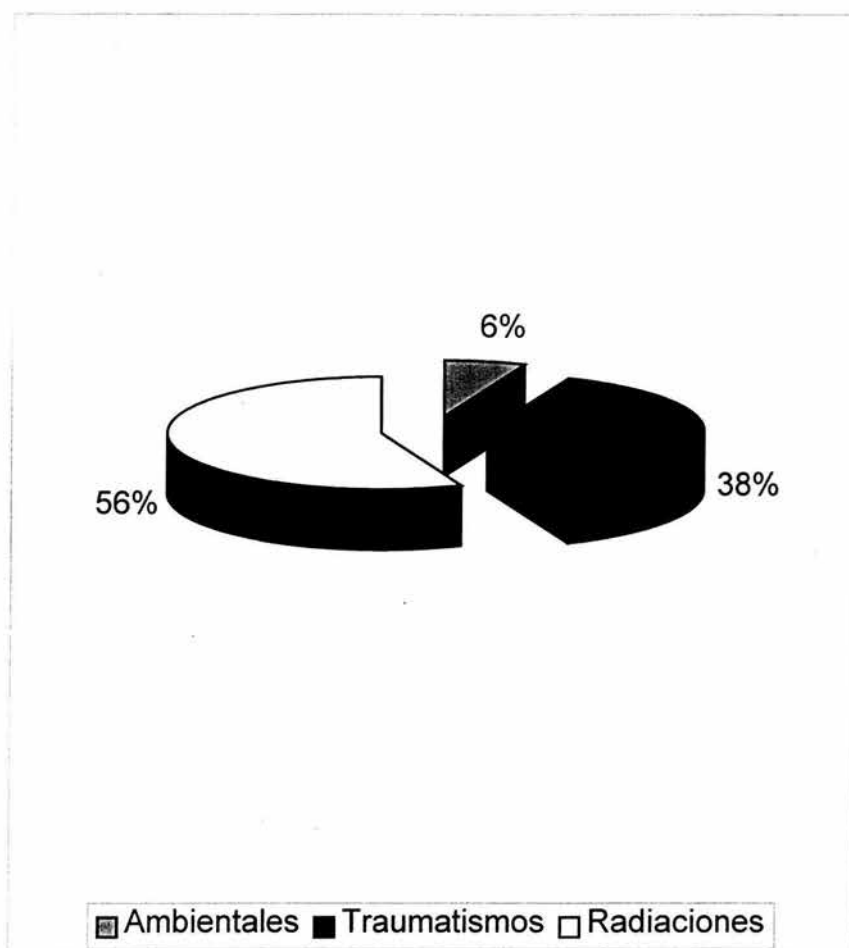
Cuadro # 8. FACTORES .

Factores	Numero	Porcentaje
Ambientales	6	6
Traumatismos	38	38
Radiaciones	56	56
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 8. FACTORES .



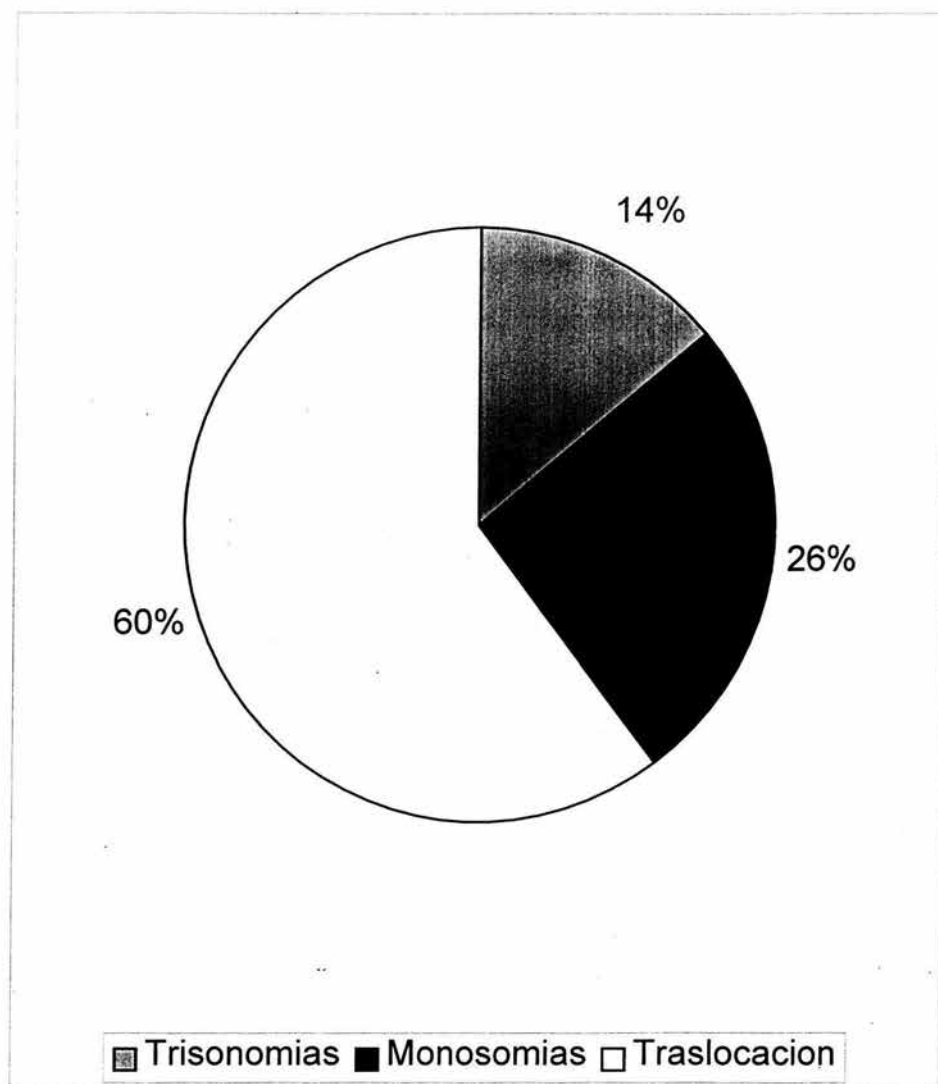
Cuadro # 9. ALTERACIONES GENÉTICAS.

Alteraciones genéticas	Numero	Porcentaje
Trisomias	14	14
Monosomias	26	26
Traslocacion	60	60
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 9. ALTERACIONES GENÉTICAS.



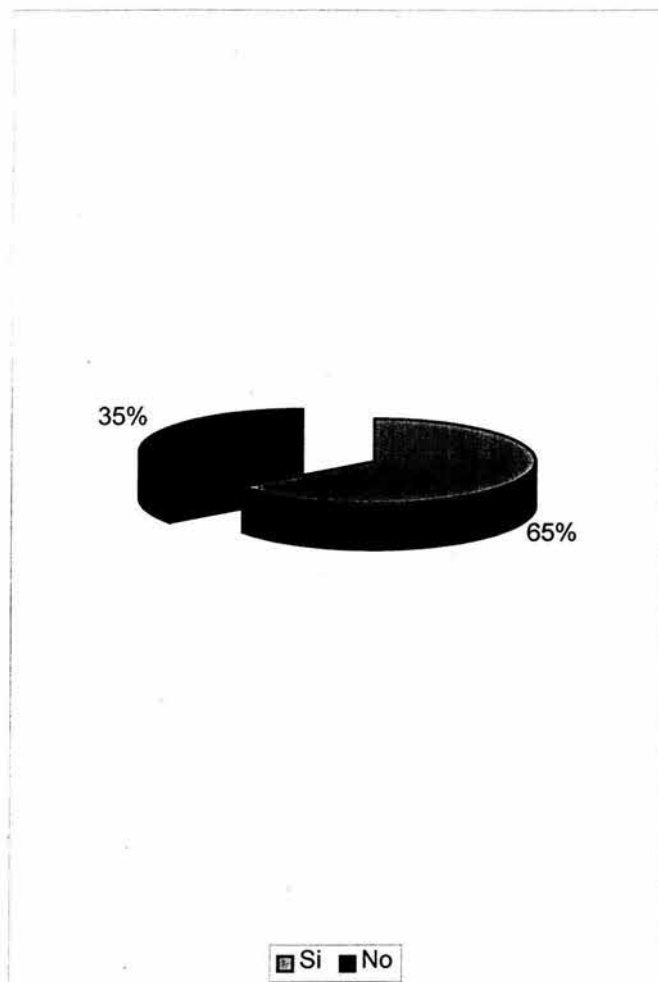
Cuadro # 10. DEFECTOS DE ALTERACIONES GENETICAS.

Defectos de alteraciones genéticas	Numero	Porcentaje
Si	65	65
No	35	35
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 10. DEFECTOS DE ALTERACIONES GENÉTICAS.



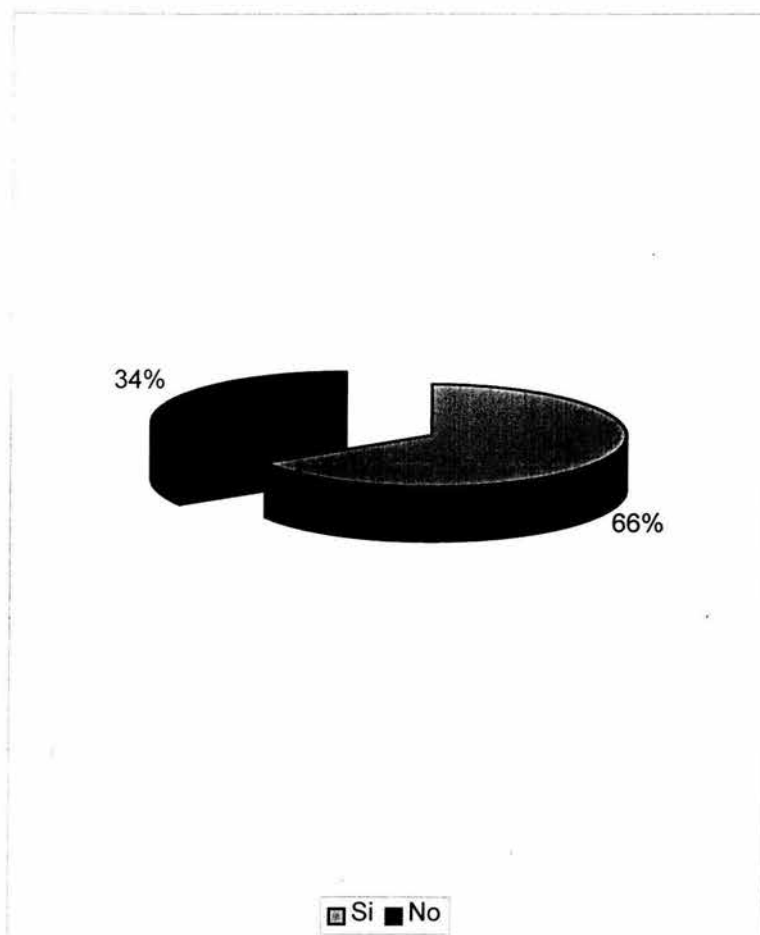
Cuadro # 11. DETECCIÓN DE ALTERACIONES GENÉTICAS.

Detección de alteraciones genéticas	Numero	Porcentaje
Si	66	66
No	34	34
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 11. DETECCION DE ALTERACIONES GENETICAS.



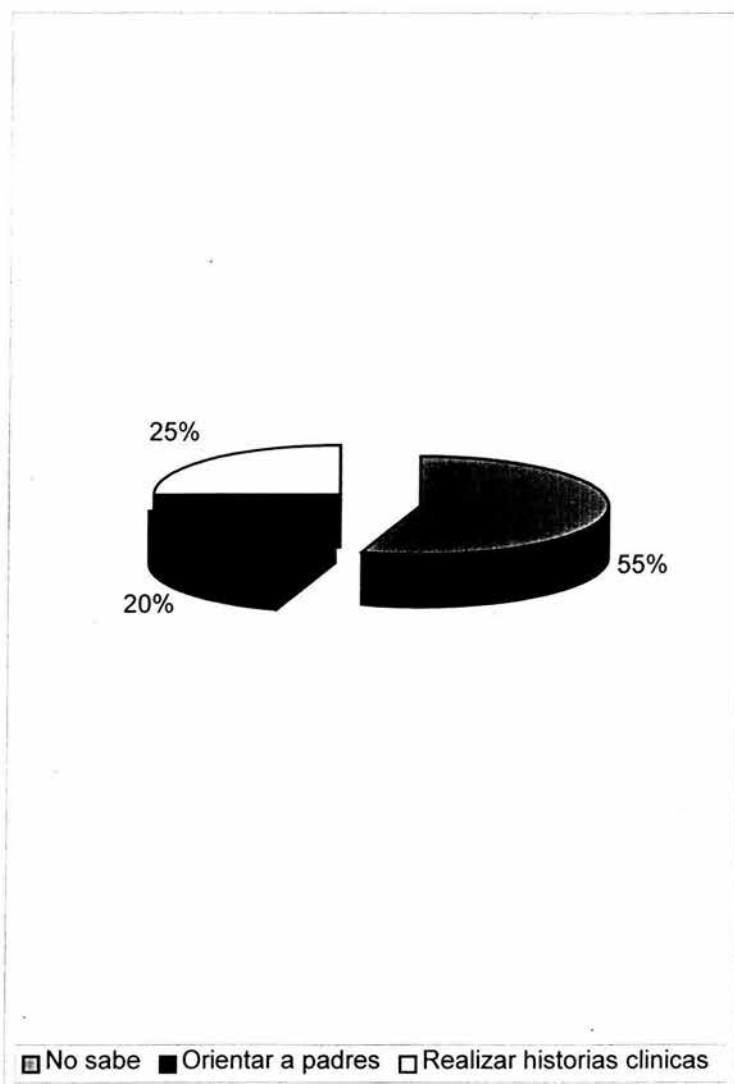
Cuadro # 12. ENFERMERIA – CONSEJO GENETICO.

Enfermería- consejo genético	Numero	Porcentaje
No sabe	55	55
Orientar a padres	20	20
Realizar historias clínicas	25	25
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 12. ENFERMERIA – CONSEJO GENETICO.



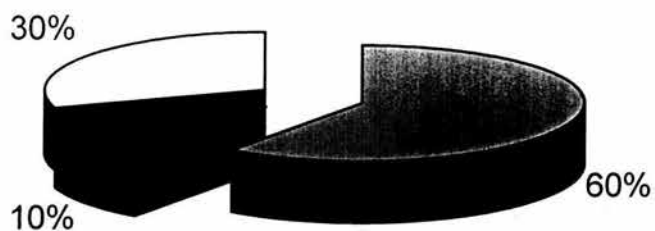
Cuadro # 13. ENFERMERIA - ASESORAMIENTO GENETICO.

Enfermería – asesoramiento genético	Numero	Porcentaje
Colaborar con medicos en estudios	60	60
Realizar historias clinicas	10	10
No sabe	30	30
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 13. ENFERMERIA - ASESORAMIENTO GENETICO.



- Colaborar con medicos en estudios
- Realizar historias clinicas
- No sabe

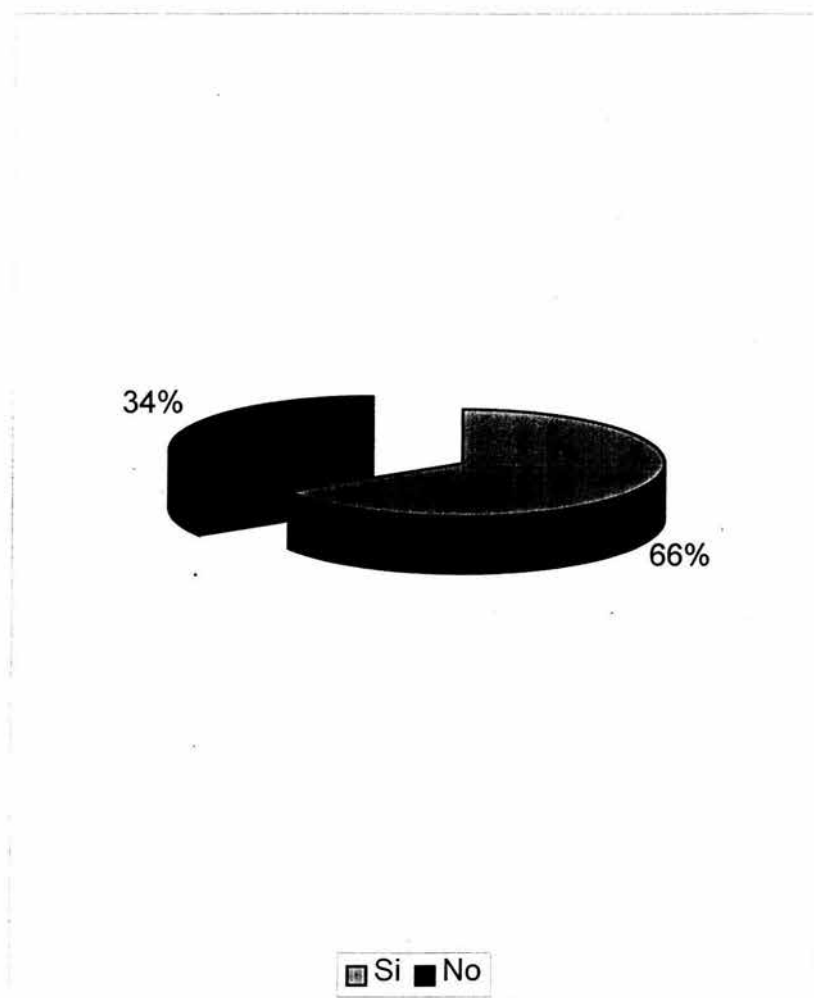
Cuadro # 14. ENFERMERA – CONOCIMIENTO GENETICO.

Enfermera – conocimiento genético	Numero	Porcentaje
Si	66	66
No	34	34
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 14. ENFERMERA – CONOCIMIENTO GENETICO



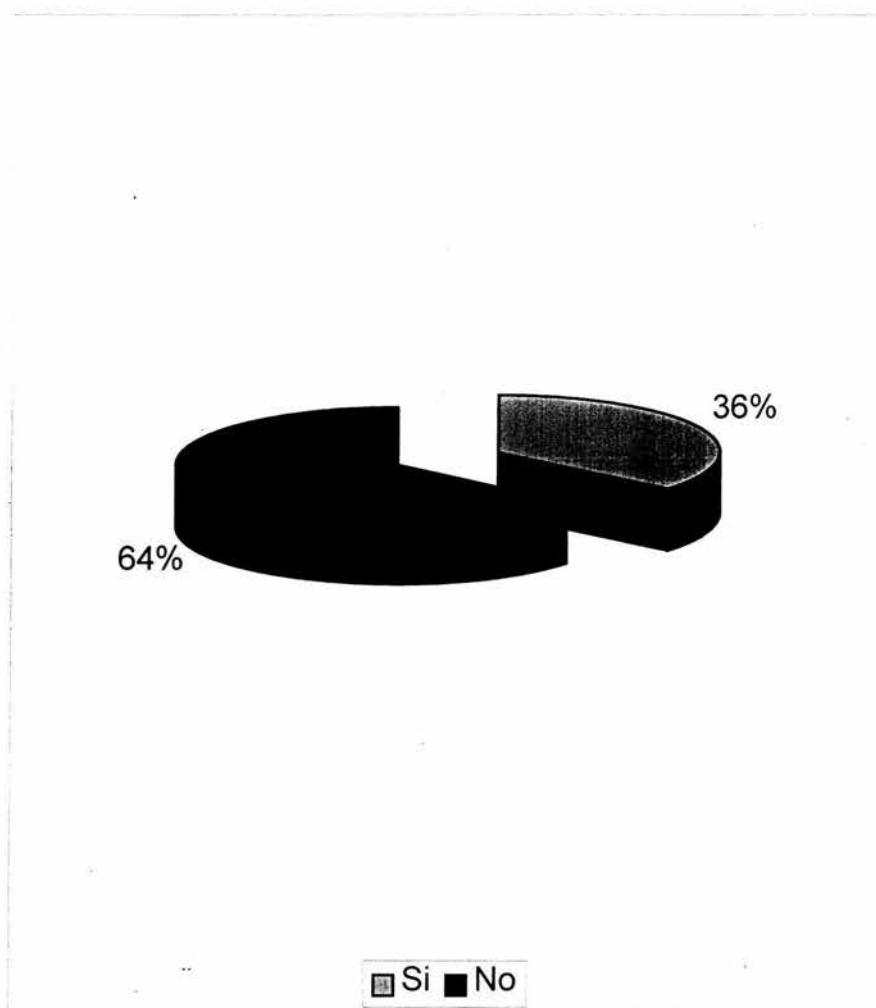
Cuadro # 15. DETECCION A TIEMPO

Detección a tiempo	Numero	Porcentaje
Si	36	36
No	64	64
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 15. DETECCION A TIEMPO.



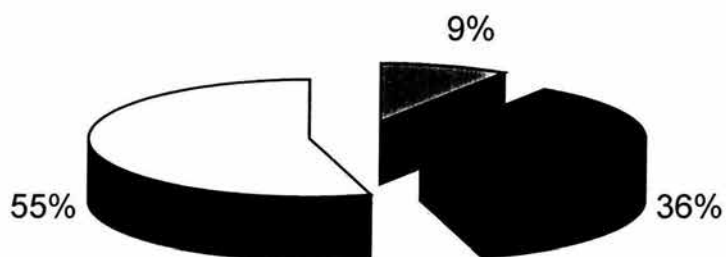
Cuadro # 16. ORIENTACION O ADIESTRAMIENTO

Orientación o adiestramiento	Numero	Porcentaje
Cada 2 meses	10	10
Cada 6 meses	40	40
Cada año	60	60
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 16. ORIENTACION O ADIESTRAMIENTO.



■ Cada 2 meses ■ Cada 6 meses □ Cada año

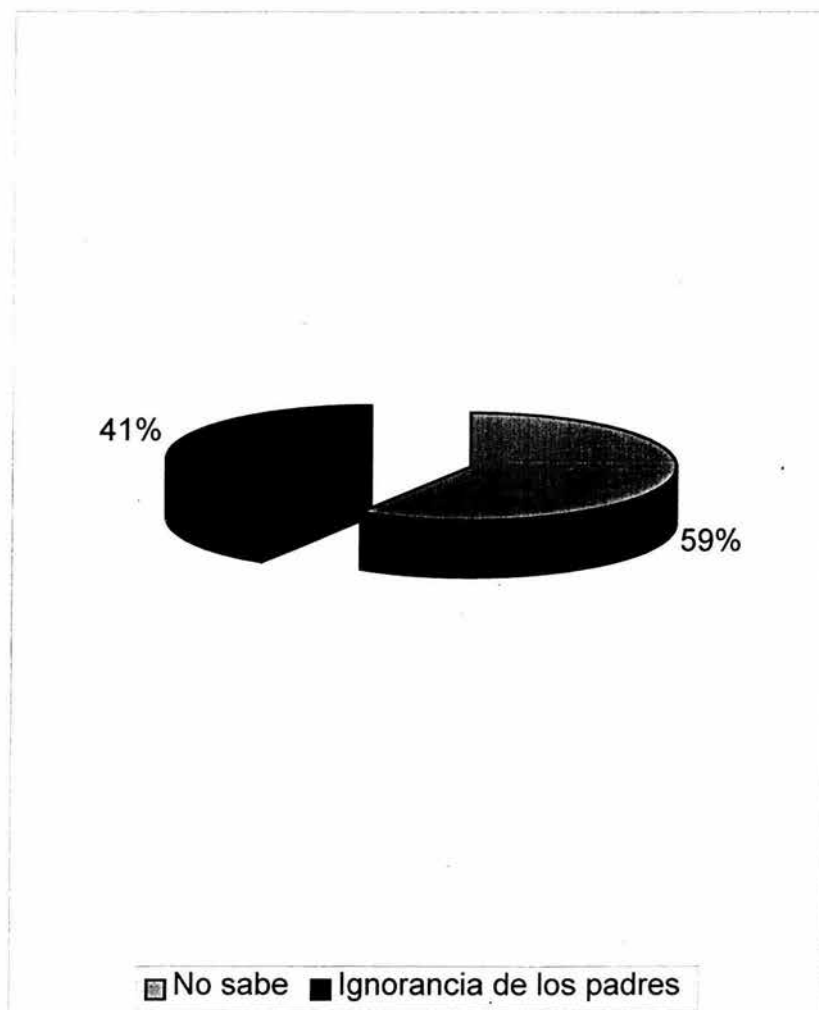
Cuadro # 17. PROBLEMAS QUE AFRONTA LA ENFERMERA.

Problemas que afronta la enfermera	Numero	Porcentaje
No sabe	59	59
Ignorancia de los padres	41	41
Total	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 17. PROBLEMAS QUE AFRONTA LA ENFERMERA.



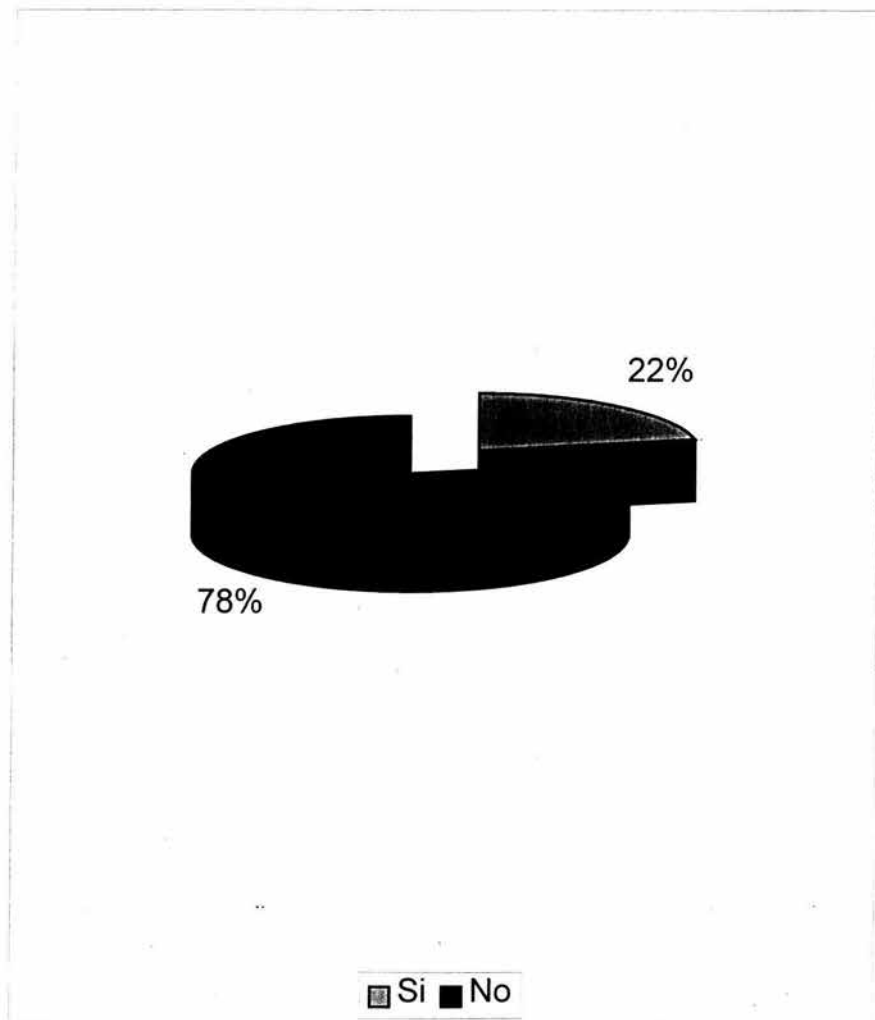
Cuadro # 18. ASPECTOS LEGALES.

Aspectos legales	Numero	Porcentaje
Si	22	22
No	78	78
Total.	100	100%

Fuente: Encuesta aplicada a las Enfermeras del Hospital de la Mujer / 2002.

Gráfica sugerida.

Gráfica # 18. ASPECTOS LEGALES



BIBLIOGRAFÍAS

BOWEN - BOOKMILLER. ENFERMERIA OBSTETRICA. ED. INTERAMERICANA. 10 ° ED. 1998. Pp 754.

CUNNINGHAM. Mc DONALD. WILLIAMS OBSTETRICIA. ED. MEDICA PANAMERICANA. 1998. Pp 1352.

DANFORD - SCOOT. TRATADO DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA. ED. INTERAMERICANA. 8° ed. 2001. MÉXICO.

DAVID T. SUZUKI. GENETICA, INTRODUCCION AL ANALISIS GENETICO. ED. INTERAMERICANA. 1992.

ENCICLOPEDIA DE LA ENFERMERIA. TOMO IV. ED. OCÉANO / CENTRUM. BARCELONA

FABIO SALAMANCA GOMEZ. CITOGENÉTICA HUMANA. ED. PANAMERICANA. 1990.

GUIZAR VAZQUEZ J.J. GENETICA CLINICA. SIAGNOSTICO Y MANEJO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS. ED. MANUAL MODERNO. MÉXICO. 1988.

HAYWARD J.A. HISTORIA DE LA MEDICINA. ED. FONDO DE CULTURA ECONOMICA. 4° ed. 1980. Pp 321.

<http://biblioteca.gdLup.mx/Biblios/bioética/genética y etica.html>.

<http://www.genlink.wustl.edu/>

<http://www.INSP.MX/SALUD/3S/356-245.html>.

[http://www.nhgri.nih.gov/about NHGRI/Der/Elsi/index.html](http://www.nhgri.nih.gov/about_NHGRI/Der/Elsi/index.html).

<http://www-genome>.

LISKER RUBEN, GENETICA, DERECHOS HUMANOS Y LEGISLACIÓN. II CONGRESO INTERNACIONAL Y IV NACIONAL DE BIOÉTICA. DIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN, INSTITUTO DE CIENCIAS MEDICAS Y NUTRICION. SALVADOR SUBIRÁN. 2000.

M.J. PUERTAS. GENETICA FUNDAMENTOS Y PERSPECTIVAS. ED. INTERAMERICANA. MÉXICO. 1992.

MONDRAGÓN CASTRO, HECTOR. OBSTETRICIA BASICA ILUSTRADA. ED. TRILLAS. MÉXICO. 4° ed. 1999. Pp 822.

MUTCHINICK O: MALFORMACIONES CONGENITAS Y TERATOGENESIS. TRATADO DE MEDICINA INTERNA. ED. PANAMERICANA. 1995.

NEESON D. JEAN. COSULTOR DE LA ENFERMERIA OBSTERICA. VOLUMEN I. ED. OCÉANO / CENTRUM. MÉXICO. 1997. Pp 469.

P.E. BECKER. GENETICA HUMANA. ED. TORAY S.A. TOMO VI. 1969.

RAMÍREZ ALONSO FELIX. OBSTETRICIA PARA LA ENFERMERA PROFESIONAL. ED. MANUAL MODERNO. MÉXICO. 2002.

SAAVEDRA D. MALFORMACIONES CONGENITAS DE ETIOLOGÍA MULTIFACTORIAL. ED. MANUAL MODERNO. 2º EDICIÓN. MÉXICO 1988.

STRANC L.C. EVANS. J.A. CHORIONIC VILLUS SAMPLING AND AMNIOCENTESIS FOR PRENATAL DIAGNOSIS. ED. EMERY'S. 1998. OXFORD.

T.W. SADLER. EMBRIOLOGIA MEDICA CON ORIENTACION CLINICA. ED. MEDICA PANAMERICANA. 8º EDICIÓN. ESPAÑA. 2001.

REFLEXION...

EL CREADOR TE ORTOGO LA LIBERTAD COMO UNA CUALIDAD PARA CRECER Y AMPLIAR TUS POSIBILIDADES Y OPORTUNIDADES DE VIVIR Y DE LOGRAR NIVELES DE GOZO Y FELICIDAD SUPERIORES, PARA QUE INTENTES LLEGAR HACIA EL... CUANDO TU SER CREZCA, MADURE Y ENRIQUEZCA TU CONCIENCIA Y COMPROMISO VOLARAS HACIA EL AGUILA ETERNA.

SI TE NIEGAS POR COBARDIA, COMODIDAD O ENAJENACIÓN, NADIE PODRA REEMPLAZARTE Y QUEDARAS SIN PARTICIPAR... SIN REALIZARTE.