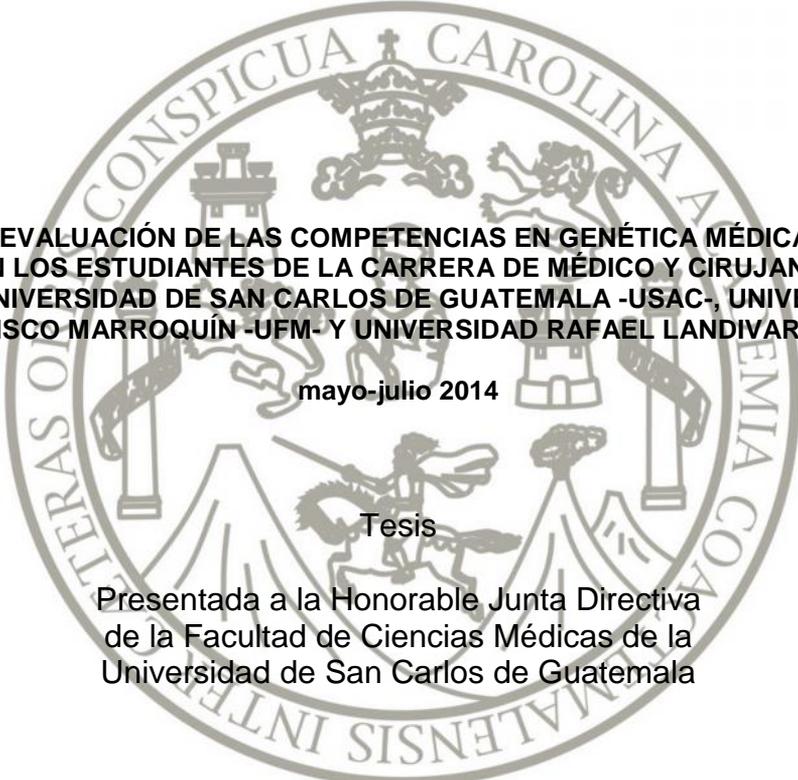


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

The seal of the Universidad de San Carlos de Guatemala is a circular emblem. It features a central figure of a knight on horseback, holding a lance and a shield. Above the knight is a crown. The seal is surrounded by Latin text: "CONSPICUA CAROLINA ACADEMIA" at the top and "LETTERAS OPTIMA" on the left and "EMIA COMPTALENSIS INTER" on the right.

**“EVALUACIÓN DE LAS COMPETENCIAS EN GENÉTICA MÉDICA
EN LOS ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MÉDICO Y CIRUJANO
DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA -USAC-, UNIVERSIDAD
FRANCISCO MARROQUÍN -UFM- Y UNIVERSIDAD RAFAEL LANDIVAR -URL-”**

mayo-julio 2014

Tesis

Presentada a la Honorable Junta Directiva
de la Facultad de Ciencias Médicas de la
Universidad de San Carlos de Guatemala

María Isabel Matheu Estrada

Médico y Cirujano

Guatemala, agosto de 2014



El infrascrito Decano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala hace constar que:

La estudiante:

María Isabel Matheu Estrada 200721335

ha cumplido con los requisitos solicitados por esta Facultad, previo a optar al Título de Médico y Cirujano, en el grado de Licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:

“EVALUACIÓN DE LAS COMPETENCIAS EN GENÉTICA MÉDICA
EN LOS ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MÉDICO Y CIRUJANO
DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA –USAC–, UNIVERSIDAD
FRANCISCO MARROQUÍN –UFM– Y UNIVERSIDAD RAFAEL LANDIVAR –URL–”

mayo-julio, 2014

Trabajo revisado por el Dr. Jesús Arnulfo Oliva Leal, tutoriado por el Dr. Gabriel de Jesús Silva Arévalo y asesorado por la Dra. Ingrid Victoria Gamboa quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, veintiocho de julio del dos mil catorce

DR. JESÚS ARNULFO OLIVA LEAL
DECANO



Dr. Jesús Arnulfo Oliva Leal
DECANO
2013-2015
FACULTAD DE
CIENCIAS MÉDICAS



El infrascrito Coordinador de la Unidad de Trabajos de Graduación de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hace constar que la estudiante:

María Isabel Matheu Estrada 200721335

ha presentado el trabajo de graduación titulado:

“EVALUACIÓN DE LAS COMPETENCIAS EN GENÉTICA MÉDICA EN LOS ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MÉDICO Y CIRUJANO DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA -USAC-, UNIVERSIDAD FRANCISCO MARROQUÍN -UFM- Y UNIVERSIDAD RAFAEL LANDIVAR -URL-”

mayo-julio 2014

El cual ha sido revisado y corregido por el Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas y, al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Unidad, se le autoriza a continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala, diez de julio del dos mil catorce.

Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas
Coordinador



Guatemala, 28 de julio del 2014

Doctor
Edgar Rodolfo de León Barillas
Unidad de Trabajos de Graduación
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad de San Carlos de Guatemala
Presente

Dr. de León:

Le informo que la estudiante abajo firmante:

María Isabel Matheu Estrada

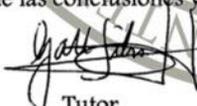


Presentó el informe final del Trabajo de Graduación titulado:

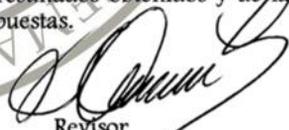
“EVALUACIÓN DE LAS COMPETENCIAS EN GENÉTICA MÉDICA
EN LOS ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MÉDICO Y CIRUJANO
DE LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA –USAC–, UNIVERSIDAD
FRANCISCO MARROQUÍN –UFM– Y UNIVERSIDAD RAFAEL LANDIVAR –URL–”

mayo-julio 2014

Del cual como revisor, tutor y asesora nos responsabilizamos por la metodología, confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y recomendaciones propuestas.

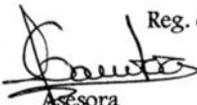


Tutor
Dr. Gabriel de Jesús Silva Arévalo
Firma y sello



Revisor
Dr. Jesús Arnulfo Oliva Leal
Firma y sello
Reg. de personal 15610

Dr. Gabriel de J. Silva A.
MÉDICO Y CIRUJANO
Colegiado 4018



Asesora
Dra. Ingrid Victoria Gamboa
Firma y sello

Jesús Arnulfo Oliva Leal
Médico y Cirujano
Col. 4924

Dra. Ingrid Victoria Gamboa López
MÉDICO Y CIRUJANO
Colegiado No. 3,198

De la responsabilidad del trabajo de graduación:

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

Este acto lo dedico a:

A quien con su hacer me inspiró a luchar cada día por mis sueños y que con sus enseñanzas me hizo creer que todo es posible.

A quien me enseñó a dar mis primeros pasos cuando niña y a caminar sin mirar hacia atrás cuando dude.

A quien me hizo entender que soy parte de un todo y que ese todo es parte mía.

A quien me enseñó que no hay vergüenza en aceptar ayuda y a encontrar placer en darla.

A quien me hizo entender con una mirada que esta bien cometer errores, pues son parte de una vida de aprendizaje y crecimiento.

A la única persona que podría sintetizar a todas las anteriormente mencionadas, mi cómplice, mi brújula, mi admiración, MI MADRE.

A ti madre dedico este acto en el cual todos nuestros esfuerzos cobran valor y me permiten llevar honrosamente el título de Médico y Cirujano.

No cabe duda que tenés razón es un placer servir.

Agradezco:

A Dios.

A mis padres, Sandra y Vinicio, y a mis hermanos, María José, Ana Paula y Estuardo, por su amor y su apoyo incondicional.

A mis Abuelos Rodolfo y Celeste, a mis tíos y primos en general.

A mis maestros y mentores, en especial:

Dr. Edgardo Laparra
Dr. Gabriel Silva
Dr. Carlos Alvarado Cerezo
Dra. Ingrid Gamboa

Por sus valiosas enseñanzas y la confianza que depositaron en mi persona.

A mi alma máter, porque mi éxito es su éxito.

Y finalmente a mis amigos, Tony, Gaby, Chepe, Melissa, Apa, Beverly, Pao y Loely cómplices y confidentes en esta aventura.

Sin ustedes no lo hubiera logrado.

RESUMEN

Objetivo: Identificar el nivel de competencias en Genética Médica en los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín. Asimismo, establecer si existe una diferencia en el nivel de dominio de competencias en Genética Médica, entre los estudiantes de la universidad estatal y las privadas. **Población y Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo transversal cuantitativo, el cual incluyó 192 estudiantes quienes fueron seleccionados por muestreo aleatorio estratificado. En el análisis de los resultados se realizó una evaluación a través del GPGeneQ® y la valoración del dominio de competencias según cuatro niveles (receptivo, resolutivo, autónomo y estratégico), también se realizó una prueba de hipótesis en proporciones de dos grupos por puntaje Z. **Resultados:** En el estudio se obtuvo que 99% de los estudiantes de medicina de las universidades participantes presentó un nivel receptivo, el 1% posee un nivel resolutivo y ninguno de los estudiantes presenta un nivel autónomo o estratégico. Obteniendo un puntaje Z de 2.03. **Conclusiones:** La mayoría de los estudiantes presentan un desempeño muy básico y operativo. Solamente un pequeño grupo, uno por ciento, poseen algunos elementos técnicos y son capaces de resolver problemas sencillos en Genética Médica pero necesitan asesoría de otras personas. Ninguno de los estudiantes es capaz de resolver problemas de forma autónoma, argumentar científicamente o plantear estrategias en Genética Médica. También encontramos que existe una diferencia significativa en el nivel de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la universidad estatal y las privadas.

Palabras clave: Competencias, educación médica, Genética Médica.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. OBJETIVOS	3
2.1. Objetivo general:	3
2.2. Objetivos específicos:	3
3. MARCO TEÓRICO	5
3.1. Formación basada en competencias profesionales	5
3.2. Competencias.....	6
3.2.1. Clasificación de las competencias profesionales.....	7
3.2.2. De la evaluación a la valoración de competencias.....	8
3.3. Historia de la Genética.....	13
3.4. Historia de la Genética en la Medicina	15
3.5. Definición de Genética	16
3.6. Genética Médica	16
3.6.1. Clasificación de los trastornos genéticos.....	17
3.6.2. Proyecto del Genoma Humano	20
3.6.3. Genoma humano	20
3.6.4. Estructura del Ácido Desoxirribonucleico, ADN	21
3.6.5. Organización de los cromosomas	22
3.6.6. Cromosoma mitocondrial	22
3.6.7. Organización del genoma humano.....	23
3.6.8. Estructura y función de los genes	24
3.6.9. Citogenética.....	25
3.6.10. Patrones de herencia	27
3.6.11. Tratamiento de la Enfermedad Genética	28
3.7. Genética y educación médica.....	28
3.7.1. GPGeneQ®	39

3.8. Genética en Guatemala	40
3.8.1. Conocimientos en genética de los médicos en Guatemala	40
3.8.2. Situación de la educación genética en las facultades de medicina de Guatemala	41
3.8.3. Profesional Médico formado en Genética.....	42
4. POBLACIÓN Y MÉTODOS	45
4.1. Tipo y diseño de la investigación.....	45
4.2. Unidad de análisis.....	45
4.3. Población y muestra	46
4.3.1. Población o universo:.....	46
4.3.2. Marco muestral:.....	46
4.3.3. Muestra:	46
4.4. Selección de sujetos participantes en el estudio:.....	47
4.5. Medición y descripción de variables:.....	48
4.6. Técnicas, procesos e instrumentos que se utilizó en la recolección de datos:.....	50
4.6.1. Técnicas de recolección de datos:.....	50
4.6.2. Procesos:	50
4.6.3. Instrumentos de medición:	50
4.7. Procesamiento y análisis de datos:.....	51
4.7.1. Procesamiento de datos:.....	51
4.7.2. Análisis de datos:.....	51
Hipótesis nula (H ₀):.....	52
Hipótesis de investigación (H _a):	52
4.8. Límites de la investigación:	54
4.8.1. Obstáculos (riesgos y dificultades) de la investigación:	54
4.8.2. Alcances:	55
4.9. Aspectos éticos de la investigación:	55
4.9.1. Principios éticos generales:	55

4.9.2. Categorías de riesgo:.....	56
5. RESULTADOS.....	57
6. DISCUSIÓN	63
7. CONCLUSIONES.....	65
8. RECOMENDACIONES	67
9. APORTES.....	69
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	71
11. ANEXOS.....	75
11.1. Instrumento	75
11.1.1. Cuestionario GPGeneQ®.....	75
11.1.2. GPGeneQ®: Puntuación de la escala de conocimientos comportamiento y actitudes.....	79
11.2. Pensum Carrera de Médico y Cirujano de las Universidades de la Ciudad de Guatemala	84
11.2.1. Pensum de la Facultad de Medicina, UFM.....	84
11.2.2. Pensum de la Licenciatura en Medicina, URL	88
11.2.3. Pensum Licenciatura en Ciencias Médica y de la Salud, UMG	94
11.2.4. Pensum de la Facultad de Ciencias Médica, USAC	97
11.4. Consentimiento informado.....	98
11.5. Selección de sujetos participantes	100

ÍNDICE DE CUADROS

Cuadro 1	Características de estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín, Universidad Rafael Landívar y Universidad de San Carlos de Guatemala que participaron en el estudio	60
Cuadro 2	Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín.....	61
Cuadro 3	Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Rafael Landívar.....	61
Cuadro 4	Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala.....	62
Cuadro 5	Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín, Universidad Rafael Landívar y Universidad de San Carlos de Guatemala.....	62
Cuadro 6	Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín y la Universidad Rafael Landívar.....	63
Cuadro 7	Diferencia entre el nivel de dominio de competencias en Genética Médica entre los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la universidad estatal y de las universidades privadas.....	63

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica 1	Diferencia entre el nivel de dominio de competencias en Genética Médica entre los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la universidad estatal y de las universidades privadas.....	64
------------------	---	-----------

1. INTRODUCCIÓN

La utilización de la genética está tomando auge en la atención médica. (1) Durante las últimas décadas, la genética ha sido llamada por algunos como la nueva “revolución” de la atención médica ya que por medio de sus aportes analíticos y tecnológicos, promete mejorar la salud pública. (2) Para que ésta ciencia pueda ser aplicada a la medicina, los médicos deben tener competencias que les permitan integrarla en la atención en salud. (3) Un grupo de expertos de la OMS ha identificado la falta de formación en Genética Médica como uno de los causantes de la mala atención en los servicios comunitarios de genética en los países con bajos y medianos ingresos (4); como es el caso de Guatemala. Así mismo, la OMS ha sugerido el fortalecimiento de los conocimientos en Genética Médica en nuestros profesionales de la salud. (4) El grupo de trabajo sobre competencias esenciales y currículum de la Coalición Nacional para la Educación Genética de los Profesionales de la Salud (NCHPEG) recomienda que todos los profesionales de la salud posean las competencias esenciales en Genética. (5) En Guatemala no existe información sobre el nivel de competencias específicas en Genética Médica que los estudiantes de medicina poseen. Por lo que, este trabajo se realizó con el objetivo de establecer el nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de medicina y determinar si existió diferencia en el nivel de dominio de competencias entre los estudiantes de universidad estatal y las privadas. El estudio se realizó en los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar. La unidad de análisis fue el nivel de las competencias específicas de Genética Médica de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de USAC, UFM y URL. Se seleccionó una

muestra probabilística estratificada de 192 estudiantes, de los cuales 18 pertenecían a la Universidad Francisco Marroquín, 23 a la Universidad Rafael Landívar y 151 a la Universidad de San Carlos de Guatemala. El instrumento para la recolección de datos fue el cuestionario GPGeneQ®, el cual fue auto-administrado. El estudio se realizó en los meses de mayo a julio de 2014. Dentro de los resultados se obtuvo que 99% de los estudiantes de medicina de las universidades participantes presentó un nivel de dominio receptivo, el 1% posee un nivel de dominio resolutivo y ninguno de los estudiantes presentó un nivel de dominio autónomo o estratégico. Para la prueba de hipótesis se obtuvo un puntaje Z de 2.03. Observando que un 1% es capaz de resolver problemas sencillos, asistir a otras personas y poseen algunos elementos técnicos y conceptos básicos en Genética Médica. Este grupo de estudiantes refirió tener un interés propio en la materia de Genética Médica. Se rechazó la hipótesis nula y se acepta la hipótesis alterna que dice que si existe una diferencia en el nivel de competencias en Genética Médica entre los estudiantes de la universidad estatal y las privadas.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo general:

Evaluar las competencias en Genética Médica de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín.

2.2. Objetivos específicos:

2.2.1. Determinar el nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín.

2.2.2. Determinar si existe diferencia en el nivel de dominio de las competencias específicas de Genética Médica entre los estudiantes de la universidad estatal y las universidades privadas.

3. MARCO TEÓRICO

3.1. Formación basada en competencias profesionales

Este enfoque educativo es importante pues se ha adoptado en la mayoría de países de Iberoamérica y es la orientación fundamental de diversos proyectos internacionales de educación. Las competencias profesionales constituyen la base fundamental para orientar el currículo, la docencia, el aprendizaje y la evaluación desde un marco de calidad, ya que brinda principios, indicadores y herramientas para hacerlos. (6) Unos de los proyectos que utilizan esta orientación es el Proyecto Tuning de la Unión Europeo y el proyecto Alfa Tuning Latinoamérica. (7) En el proyecto Alfa Tuning Latinoamérica participa la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala. (8) Este enfoque focaliza aspectos específicos de la docencia, del aprendizaje y de la evaluación, como la integración de los conocimientos, los procesos cognoscitivos, las destrezas, las habilidades, los valores y las actitudes en el desempeño ante actividades y problemas; construye programas de formación acorde con los requerimientos disciplinares, investigativos, profesionales, sociales, ambientales y laborales del contexto; orienta la educación por medio de estándares e indicadores de calidad en todos sus procesos. (7)

Se basa en un enfoque socioformativo, el cual tiene un conjunto de lineamientos que pretenden generar las condiciones pedagógicas esenciales, para facilitar la formación de las competencias a partir de la articulación de la educación con los procesos sociales, comunitarios, económicos, políticos, religiosos, deportivos, ambientales y artísticos en los cuales viven las

personas, implementando actividades contextualizadas a sus intereses, autorrealización, interacción social y vinculación laboral. Es estructurado en la línea de desarrollo del currículo socio-cognitivo complejo de Tobón, la teoría crítica de Habermas, la quinta disciplina de Senge, el pensamiento complejo de Morin, el paradigma sociocognitivo de Román y Díez, la formación basada en competencias de Maldonado, la pedagogía conceptual de Zubiría y el aprendizaje estratégico de Pozo y Monereo. (7)

El currículo planificado con este enfoque curricular tiene una estructura en nodos problematizadores y proyectos formativos. Su meta es formar competencias que posibiliten a cada persona autorrealizarse, contribuir a la convivencia social y contribuir el desarrollo económico, en contacto con los procesos históricos, culturales y políticos. Su formación se basa en los problemas de la comunidad y los intereses de los estudiantes empleando estrategias didácticas que promueven la formación del espíritu emprendedor, la exploración y la intervención en el entorno. Para la evaluación se trabaja mediante la valoración enfocada a promover la formación humana. Se enfatiza en la autovaloración de las competencias, la cual se complementa con la covaloración y la heterovaloración. Se valora el saber ser, el saber conocer y el saber hacer. (7)

3.2. Competencias

Este modelo complejo define a las competencias son procesos complejos de desempeño con idoneidad en un determinado contexto, con responsabilidad. Entendiéndose procesos como acciones que se llevan a cabo con un determinado fin, tienen un inicio y un final identificable. Al

hablar de complejos se refiere a lo multidimensional y a la evolución (orden-desorden-reorganización). El desempeño, se refiere a la actuación en la realidad, el cual se observa en el análisis y resolución de problemas, implicando la articulación de la dimensión cognoscitiva, con la dimensión actitudinal y la dimensión del hacer. Idoneidad, se refiere a realizar las actividades o resolver problemas cumpliendo con indicadores o criterios de eficacia, eficiencia, efectividad, pertinencia y apropiación establecidos para el efecto. El contexto constituye el campo disciplinar, social, cultural y ambiental que lo influyen. Y responsabilidad, se refiere a analizar antes de actuar las consecuencias de los propios actos con un actuar ético. (6)

Las competencias deben ser abordadas desde un diálogo entre tres ejes centrales: las demandas del mercado laboral-empresarial-profesional; los requerimientos de la sociedad; y la gestión de la autorrealización humana desde la construcción y el afianzamiento del proyecto ético de vida. (7)

3.2.1. Clasificación de las competencias profesionales

Se pueden clasificar de varias maneras. La primera establece dos categorías amplias: competencias diferenciadoras y competencias de umbral; otra las divide en laborales y profesionales; otra en generales, técnicas, metodológicas, participativas y personales; y la más usada: básicas, genéricas y específicas. (7)

Competencias Básicas: son competencias fundamentales para vivir en la sociedad y desenvolverse en cualquier ámbito laboral. Constituyen la base sobre la cual se forman los demás tipos de competencias, se forman en la educación básica y media, posibilitan analizar,

comprender y resolver problemas de la vida cotidiana; y constituyen un eje central en el procesamiento de la información de cualquier tipo. (7)

Competencias Genéricas: son aquellas competencias comunes a varias ocupaciones o profesiones. Aumentan las posibilidades de empleabilidad, al permitirle a las personas cambiar fácilmente de un trabajo a otro; favorecen la gestión, consecución y conservación del empleo; permiten la adaptación a diferentes entornos laborales, requisito esencial para afrontar los constantes cambios en el trabajo dados por la competencia, la crisis económica y la globalización; no están ligadas a una ocupación en particular; se adquieren mediante procesos sistemáticos de enseñanza y aprendizaje; y su adquisición y desempeño puede evaluarse de manera rigurosa. (7)

Competencias Específicas: son propias de una determinada ocupación o profesión. Tienen un alto grado de especialización. Se toma en cuenta el lenguaje técnico que se utiliza y el equipo especializado para las actividades propias de la profesión. (7)

3.2.2. De la evaluación a la valoración de competencias

La evaluación de las competencias constituye una valoración sistemática del desempeño de los estudiantes por medio de la comparación entre los criterios y las evidencias que muestran el nivel de dominio que se posee en torno a una actuación determinada ante problemas pertinentes del contexto. Trabaja un enfoque

competencial que integra lo cualitativo y lo cuantitativo (evaluación cualicuantitativa), siendo una evaluación de criterio. (9)

Requiere tres procesos interdependientes: la autovaloración, covaloración y heterovaloración. (7) La autovaloración es un proceso por medio del cual la propia persona valora la formación de sus competencias con referencia a los propósitos de formación, los criterios de desempeño, los saberes esenciales y las evidencias requeridas. Tiene dos componentes; el autoconocimiento y la autoregulación. El primero es un diálogo reflexivo continuo de cada ser humano consigo mismo, que posibilita tomar conciencia de las competencias que es necesario construir, y de cómo va dicha construcción. Y el otro, es la intervención sistemática y deliberada con el fin de orientar la construcción de las competencias de acuerdo con un plan trazado. (7)

La covaloración es una estrategia por medio de la cual los estudiantes valoran entre sí sus competencias de acuerdo con unos criterios previamente definidos. El estudiante recibe retroalimentación de sus pares con respecto a su aprendizaje y desempeño. (7)

La heterovaloración consiste en la valoración que hace una persona de las competencias de otra, teniendo en cuenta los logros y los aspectos por mejorar de acuerdo con unos parámetros previamente acordados. (7)

3.2.2.1. Indicadores por nivel de dominio

Los indicadores son señales que muestran el nivel de dominio en el cual se desarrolla una competencia a partir de los criterios. Los niveles de dominio permiten establecer los logros en el aprendizaje. (9) Estos son:

- Nivel receptivo: Se refiere a que la persona recibe y procesa información, presenta un desempeño muy básico y operativo, baja autonomía y tiene nociones sobre la realidad.
- Nivel resolutivo o básico: La personas es capaz de resolver problemas sencillos del contexto, ejecutar labores de asistencia a otras personas, tiene algunos elementos técnicos de los procesos implicados en la competencia y posee algunos conceptos básicos. Requiere acompañamiento del profesor.
- Nivel autónomo: La persona presenta autonomía en el desempeño (no requiere asesoría de otras personas), gestiona proyectos y recursos, argumenta científicamente y resuelve problemas de diversa índole con los elementos necesarios.
- Nivel estratégico: La persona se plantea estrategias de cambio en la realidad, es creativo e innovador, tiene altos niveles de impacto en la realidad y resuelve problemas con análisis y prospectivo y/o histórico. Propone alternativas para solucionar el problema. (9)

3.2.2.2. Ponderación y puntaje

La ponderación consiste en asignarle un valor cuantitativo a los criterios e indicadores respecto a su grado de contribución para valorar la competencia. Las competencias generalmente se evalúan en el ámbito cuantitativo entre 0 a 100%, aunque puede utilizarse cualquier escala. Se le asigna un porcentaje a cada uno de los criterio que se toman en cuenta en la evaluación de una competencia, de acuerdo con una o varias evidencias. (9)

3.2.2.3. Fines de la Valoración

La valoración en el marco educativo tiene cuatro objetivos bien definidos: la formación, la promoción, la certificación y la mejora de la docencia. No puede tener como objetivo diferenciar a los estudiantes competentes de los no competentes, pues esto contribuye a generar una cultura educativa enfocada a la competencia entre los mismos estudiantes y dificulta la cooperación. Debe reconocer que los estudiantes tienen diferentes potencialidades. La valoración de los estudiantes debe servir para mejorar la calidad de los cursos, la metodología de valoración y los programas formativos. (7)

3.2.2.4. Momentos de la valoración

Debe llevarse a cabo en tres momentos: al inicio, durante el proceso formativo y al final de éste. Al inicio debe realizarse un diagnóstico de cómo están los estudiante en la formación de

sus competencias y cuáles son sus intereses y expectativas, para articular las estrategias didácticas y actividades acorde con estos aspectos. (7)

Pasos generales en todos proceso de valoración; implica articular cuatro aspectos:

1. Indagación: recoger información de forma sistemática en torno a cómo se están desarrollando las competencias, empleando diversas estrategias para el efecto y considerando sus componentes.
2. Análisis: la información obtenidas en el paso anterior se analiza teniendo como base los criterios de desempeño, los saberes esenciales, el rango de aplicación y la evidencias requeridas, para así sacar conclusiones.
3. Decisión: a partir de las conclusiones del paso anterior, se toman decisiones, las cuales pueden ser respecto al aprendizaje, las estrategias didácticas, la promoción o la certificación.
4. Retroalimentación: consiste en compartir los resultados de la valoración. (7)

El instrumento de Valoración debe ubicar cada uno de los elementos de competencia de una determinada unidad de competencia, comprendiendo los criterios de desempeño, los saberes, las evidencias requeridas y el rango de aplicación. (7)

3.3. Historia de la Genética

El nacimiento de una nueva ciencia –la Genética- que explicara los fenómenos hereditarios biológicos habría de estar condicionado a su capacidad para dar respuesta a las dos preguntas fundamentales siguientes: ¿cuál es la base física –es decir, la sustancia- por la que tales características hereditarias se conservan y transmiten? o, en otras palabras, ¿Cuál es la base molecular de la herencia? (10)

La primera teoría conocida acerca de la herencia biológica fue elaborada por Hipócrates y trataba de explicar cómo los niños heredaban las características de sus progenitores. Esta teoría sostenía que pequeños elementos representativos de todas las partes del cuerpo paterno se concentraban en el semen para luego dar lugar a las partes correspondientes del embrión filial. Menos de un siglo más tarde, Aristóteles rebatía los puntos de vista de Hipócrates argumentando entre otras cosas que, de ser cierta su teoría, los hijos de padres mutilados tendrían que nacer mutilados, cosa que no sucedía en realidad. Según Aristóteles, las características hereditarias se transmitían porque el semen paterno contenía un *plan* con las instrucciones precisas para *modelar la sangre informe* de la madre y dar lugar así al descendiente; es decir la herencia biológica consistía, más que en una mera transmisión de *muestras* del organismo paterno a su descendencia, en la transmisión de la *información* necesaria para el desarrollo embrionario del individuo. (11)

Durante el Renacimiento surgió una noción pintoresca y nada científica del fenómeno de la herencia, la Teoría de la Preformación, según la cual cada

individuo resultaba simplemente del crecimiento de un diminuto enano, el homúnculo, presente en el semen del padre o en la sangre de la madre. Esta teoría también afirmaba que todas las generaciones de la raza humana se encontraban preformadas, unas dentro de otras, en los cuerpos de Adán y Eva. (11)

A pesar de estas teorías y de que grandes naturalistas como Lamarck y Darwin no diferían en lo sustancial de lo expuesto por Hipócrates 23 siglos antes.(11) Se considera que la respuesta a las preguntas inicialmente planteadas acerca de la historia de la Genética inicia con Gregor Johann Mendel quien contesta empíricamente a la primera pregunta con sus experimentos. La respuesta a la segunda pregunta está en íntima relación con la historia del ácido desoxirribonucleico, ADN, que se inicia en 1969 cuando Miescher escribió el artículo (publicado en 1871) en el que describía la “nucleína” como una “substancia ácida rica en fósforo” aislada primeramente en los núcleos de las células de pus y después en otros tipos de células. La “nucleína” fue rebautizada en 1889 por Richard Altmann como ácido nucleico. Sin embargo, la identificación de la sustancia o material hereditario como ADN –los genes son ADN- no se produjo hasta 1944 cuando Avery, MacLeod y McCarty identificaron el ADN como el “principio transformante” de Griffith (1928) en el fenómeno de transformación bacteriana. Por ello, se deduce que es incorrecto decir -como suele hacerse- que la Genética nació como ciencia en 1900 cuando de Vries, Correns y Tschermak redescubrieron las denominadas Leyes de Mendel. En realidad, de acuerdo con lo expuesto anteriormente, podría decirse que el parto de la Genética duró 80 años puesto que empezó en 1865 con el trabajo

de Mendel y terminó en 1944 con la identificación del ADN como el material hereditario. (10)

Las reuniones que hoy se consideran como los tres primeros congresos internacionales de Genética se convocaron como “International Conference on Hybridization” (Londres, 1899), “International Conference on Plant Breeding and Hybridization” (nueva York, 1902) y “Conference on Hybridization and Plant Breeding” (Londres, 1906). Y fue precisamente en esta tercera reunión donde William Bateson propuso el nombre de Genética para la actividad que allí les reunían y que “había dejado de ser un misterio para convertirse en ciencia”. El desarrollo de la genética fue rápido, posiblemente igualado por muy pocas ciencias. Su progreso ha estado impulsado por tres fuerzas: la primera, la mejora de plantas y animales; la segunda, su aplicación a la medicina, convirtiendo al ser humano en beneficiario directo; y la tercera, su aplicación al conocimiento básico del fenómeno vital: su esencia, origen y evolución. (10)

3.4. Historia de la Genética en la Medicina

La inclusión de la genética en la medicina tiene su inicio a principios del siglo XX con el reconocimiento por Garrod y otros estudiosos que las leyes de herencia de Mendel podían explicar la recurrencia de las enfermedades en las familias. En los últimos años, la genética médica creció de una subespecialidad pequeña que se ocupaba de algunas enfermedades hereditarias raras a ser una especialidad médica reconocida, donde sus conceptos y sus intervenciones son componentes importantes del

diagnóstico y el manejo de muchas enfermedades, ya sean comunes o raras; sobre todo ahora, en el siglo XXI, con el Proyecto del Genoma Humano, el cual es un esfuerzo internacional para determinar el contenido completo del genoma humano, definido como la suma total de la información genética de nuestra especie (el sufijo -ome derivado del Griego para todo). Hoy en día, podemos estudiar el genoma humano como una entidad, en vez de un gen a la vez. La Genética Médica se ha vuelto parte del amplio campo de la medicina genómica, la cual pretende aplicar un análisis a gran escala del genoma humano, incluyendo el control de la expresión génica, variación genómica e interacción entre los genes y el ambiente, para mejorar la atención médica. (12)

3.5. Definición de Genética

Pueden encontrarse varias definiciones entre ellas:

- “Es el estudio de los rasgos biológicamente heredados.” (5)
- “Ciencia que estudia el material hereditario bajo cualquier nivel o dimensión.” (10)
- “Se refiere al estudio de genes y su rol en la herencia – en otras palabras, la forma en que ciertos rasgos o condiciones pasan de una generación a otra.” (13)

3.6. Genética Médica

Esta se enfoca en el paciente y su familia completa. Una historia familiar es el primer paso en el análisis de cualquier enfermedad, sea o no conocida la enfermedad como genética. La historia familiar puede ser un criterio diagnóstico, puede mostrar que la enfermedad es hereditaria, puede proveer información de la historia natural de la enfermedad y la variación

de su expresión, puede aclarar el patrón de herencia. El reconocer que la enfermedad tiene un componente familiar permite que el riesgo en otros miembros de la familia pueda ser estimado para que puedan tener un manejo adecuado, prevención y asesoría médica. (1)

En los últimos años, el Proyecto del Genoma Humano ha puesto a nuestra disposición la secuencia completa del ADN humano; este conocimiento permite la identificación de los genes humanos, una determinación de la extensa variación de estos genes en diferentes poblaciones y por último, conocer acerca de cómo la variación contribuye a la salud y la enfermedad. Junto con otras disciplinas modernas el Proyecto del Genoma Humano ha revolucionado la genética medica y humana, proveyendo una penetración fundamental de muchas enfermedades y promoviendo el desarrollo de mejores herramientas diagnósticas, medidas preventivas y métodos terapéuticos basados en una perspectiva comprensiva del genoma. (1)

3.6.1. Clasificación de los trastornos genéticos

En la práctica clínica, el principal significado de la genética consiste en la aclaración del rol que juega la variación y la mutación genética en predisponer a la enfermedad, modificando el curso de la enfermedad o causando la enfermedad por si misma. Virtualmente cualquier enfermedad es el resultado de la combinación de acción de genes y ambiente, pero el rol relativo del componente genético puede ser mayor o menor. Dentro de las enfermedades causadas entera o parcialmente por factores genéticos, se reconocen tres tipos a saber: cromosómicas, monogénicas y multifactoriales. (1)

1. Cromosómicas: En las enfermedades cromosómicas, el defecto es causado por exceso o deficiencia de los genes contenidos en los cromosomas o en segmentos de cromosomas. Como, por ejemplo, la presencia de una copia extra de un cromosoma, el cromosoma 21 produce una enfermedad específica, el Síndrome de Down, a pesar que ningún gen dentro del cromosoma es anormal. Como grupo, las enfermedades cromosómicas son comunes, afectan a 7 de cada 1000 nacidos vivos y son responsables de la mitad de los abortos espontáneos. (1)

2. Monogénicas: Las enfermedades monogénicas son causadas por mutaciones individuales de genes. La mutación puede estar presente en un cromosoma del par génico (emparejada con un alelo normal en el cromosoma homólogo) o estar presente en ambos cromosomas del par génico. En unos pocos casos, la mutación se encuentra en el genoma mitocondrial en vez de hallarlo en el genoma nuclear. En cualquier caso, la causa es un error crítico en la información genética contenida en un solo gen. Los trastornos monogénicos como fibrosis quística, anemia de células falciforme y Síndrome de Marfan exhiben patrones genealógicos obvios y característicos. La mayoría de estos defectos son raros, individualmente se presentan con una frecuencia que puede ir de 1 en 500 a 1000 individuos, pero usualmente son inferiores. A pesar que son individualmente raros, como grupo, los trastornos monogénicos son responsables de una importante proporción de enfermedades y muertes. (1) Sin embargo, con el

advenimiento de la tecnología estos datos estadísticos pueden modificarse. La prevalencia de los trastornos monogénicos en la población general es de un 2% en cualquier momento dado de tiempo.¹En un estudio poblacional de más de 1 millón de recién nacidos vivos, la incidencia de trastornos monogénicos graves en la población pediátrica se estimó en un 0.36%. En la población de niños hospitalizados el 6 a 8% presentan un trastorno monogénico. (1)

3. Multifactoriales: La herencia multifactorial es la responsable de la mayor parte de enfermedades, las cuales poseen una contribución genética según se demuestra por el aumento en el riesgo de recurrencia en los familiares de los pacientes y también por el incremento en la frecuencia de la enfermedad en gemelos idénticos. Además, la agregación familiar en este tipo de enfermedades no sigue ninguno de los patrones característicos que se observan en los defectos monogénicos. Entre las enfermedades multifactoriales están los trastornos de desarrollo prenatal, resultantes en malformaciones congénitas como la enfermedad de Hirschsprung, labio y paladar fisurado, o defectos cardíacos congénitos; así como muchas otras enfermedades en la vida adulta como la enfermedad de Alzheimer, diabetes e hipertensión. Estas enfermedades son el resultado de uno, dos, o más genes diferentes que juntos pueden producir o predisponer a una defecto serio, usualmente en concierto con factores ambientales. El impacto estimado de estas enfermedades va desde el 5% en la población pediátrica a más del 60% en la población completa. (1)

3.6.2. Proyecto del Genoma Humano

El proyecto del Genoma Humano es una de las grandes hazañas de exploración en la historia – un viaje interno de descubrimiento en vez de una exploración fuera del planeta o del cosmos; un esfuerzo internacional para secuenciar y hacer un mapa de los genes- juntos conocidos como genoma- de miembros de nuestra especie, *Homo sapiens*. Completado en abril del 2003, el proyecto del genoma humano nos dio la habilidad, por primera vez, de leer el modelo genético completo de la naturaleza para construir un ser humano. (13)

3.6.3. Genoma humano

Toda célula nucleada del cuerpo contiene su propia copia del genoma humano. Según las estimaciones posee alrededor de 25,000 genes. Los genes son unidades de información genética codificados en el ADN, que se estructura en una serie de orgánulos con formación de bastón denominados cromosomas, que se localizan a su vez en el núcleo de una célula. (1)

Cada especie tiene un complemento cromosómico característico en lo que respecta al número y la morfología de sus cromosomas. Los genes se alinean a lo largo de los cromosomas y cada uno ocupa un lugar preciso o locus. El mapa génico es el mapa de la localización cromosómica de los genes, y también es característico de cada especie y de los individuos de una especie. (1)

El genoma contenido en el núcleo de las células somáticas humanas está constituido por 46 cromosomas, dispuestos en 23 pares. De estos 23 pares, 22 son semejantes en los hombres y las mujeres, se denominan autosomas; su numeración va desde el más grande al más pequeño. El par restante está constituido por los cromosomas sexuales: dos cromosomas X en las mujeres y la combinación de un cromosoma X y un cromosoma Y en los hombres. Cada cromosoma tiene un conjunto diferente de genes dispuestos linealmente a lo largo de su ADN. Los miembros de un par de cromosomas (cromosomas homólogos) contienen información genética congruente entre sí; es decir, poseen los mismos genes y en la misma secuencia. Sin embargo, en el locus específico puede existir formas idénticas o ligeramente diferentes del mismo gen, denominadas alelos. Uno de los miembros de cada par de cromosomas se hereda del padre y el otro de la madre. (1)

3.6.4. Estructura del Ácido Desoxirribonucleico, ADN

El ADN es una macromolécula de ácido nucleico polimérico constituida por tres tipos de unidades: un azúcar con cinco carbonos, la desoxirribosa; una base que contiene nitrógeno, y un grupo fosfato. Las bases son de dos tipos, purinas y pirimidinas. Hay dos bases de purinas, adenina (A) y guanina (G), y dos bases de pirimidina; tiamina (T) y citosina (C). Los nucleótidos están constituidos por una base, un grupo de fosfato y un azúcar, y se polimerizan en cadenas largas de polinucleótidos debido a los enlaces 5'-3' fosfodiéster que se forman entre las unidades adyacentes de desoxirribosa. En el

genoma humano, estas cadenas de polinucleótidos están constituidos por millones de nucleótidos y su tamaño oscila entre aproximadamente 50 y 250 millones de pares de bases (en el cromosoma más grande). (1)

3.6.5. Organización de los cromosomas

Cada cromosoma está constituido por una única doble hélice de ADN. Cada cromosoma nuclear es una única molécula larga y lineal de ADN dispuesta en forma de cadena doble. En el interior de cada célula, el genoma se dispone formando la cromatina, en la que el ADN genómico forma complejos con varias clases de proteínas cromosómicas. Excepto durante la división celular, la cromatina se distribuye en todo el núcleo y tiene un aspecto relativamente homogéneo bajo el microscopio. Cuando la célula se divide su genoma se condensa y aparece formando los cromosomas que son microscópicamente visibles. Por tanto, los cromosomas sólo son visibles en forma de estructuras bien delimitadas cuando las células se están dividiendo. En la cromatina, las moléculas de ADN de un cromosoma forman un complejo con una familia de proteínas cromosómicas básicas denominadas histonas, y con un grupo heterogéneo de proteínas no histona. (1)

3.6.6. Cromosoma mitocondrial

Un pequeño pero importante subconjunto de genes codificados en el genoma humano reside en el citoplasma de la mitocondria. Los

genes mitocondriales se heredan exclusivamente por vía materna. Las células humanas tienen entre cientos y miles de mitocondrias que contiene cada una varias copias de una pequeña molécula de ADN circular, el cromosoma mitocondrial. Esta molécula solo codifica 37 genes. Se han descrito mutaciones en genes mitocondriales en varios trastornos de herencia materna y esporádicos. (1)

3.6.7. Organización del genoma humano

Las regiones del genoma con características similares (de organización, replicación o expresión) no están repartidas de manera aleatoria sino que tienden a agruparse. Esta organización funcional se correlaciona a la perfección con su organización estructural. De los 3,000 millones de pares de bases del ADN existentes en el genoma, realmente menos del 1.5% codifica proteínas y tan sólo alrededor del 5% parece contener elementos reguladores que influyen o determinan los patrones de expresión genética durante el desarrollo de los diferentes tejidos. Sólo alrededor de la mitad de la longitud lineal total del genoma se compone del denominado ADN de copia simple o única, es decir, ADN cuya secuencia de nucleótidos está representada una sola vez (o como mucho algunas veces). El resto del genoma consiste en varias clases de ADN repetitivo, e incluye ADN con secuencias de nucleótidos repetidas, ya sea de forma idéntica o con pocas variaciones, de cientos a millones de veces en el genoma. La mayoría de los genes que existen en el genoma están representados por ADN de copia única, mientras que las secuencias de la fracción de ADN repetitivo contribuyen a mantener la

estructura cromosómica y son una fuente importante de variación entre los diferentes individuos; parte de esta variación puede predisponer a procesos patológicos en el genoma. (1)

3.6.8. Estructura y función de los genes

Los genes se localizan en todo el genoma, pero tienden a agruparse en algunas regiones y en algunos cromosomas, mientras que son relativamente escasos en otras regiones y en otros cromosomas. Definimos gen como una secuencia de ADN cromosómico necesaria para la elaboración de un producto funcional, sea un polipéptido o una molécula de ARN funcional. Un gen incluye las secuencias codificantes y las no codificantes necesarias para la adecuada expresión del gen. Las secuencias de nucleótidos adyacentes aportan señales moleculares de inicio y terminación para la síntesis de ARNm transcrito del gen. En el extremo 5' del gen se encuentra la región del promotor que incluye secuencias responsables del inicio adecuado de la transcripción. Existen varios tipos de promotores en el genoma humano, con propiedades reguladoras diferentes, que especifican los modelos de desarrollo, así como los niveles de expresión de un gen concreto en los diferentes tejidos y células. Tanto los promotores como los elementos reguladores pueden ser sitios de mutación en enfermedades genéticas que pueden interferir con la normal expresión de un gen. En el extremo 3' de un gen se encuentra una importante región no traducida que contiene una señal para añadir una secuencia de residuos de adenosina (la denominada cola poli A) al extremo del ARNm maduro. Finalmente a través de la expresión

génica la información contenida en el genoma humano, pasa de los genes del genoma a las proteínas del proteoma que orquestan numerosas funciones de las células, los órganos y todo el organismo, así como en sus interacciones con el ambiente. (1)

Hay genes del genoma humano que no codifican proteínas, aunque las funciones de estos genes no se conocen con detalle algunos de ellos están implicados en la regulación de otros genes, mientras que en otros casos pueden desempeñar funciones estructurales en diversos procesos nucleares y citoplásmicos. (1)

3.6.9. Citogenética

La citogenética clínica consiste en el estudio de los cromosomas, su estructura y su herencia, aplicado a la práctica de la genética médica. Desde hace casi 50 años sabemos que los cambios microscópicamente visibles en el número o la estructura de los cromosomas pueden producir trastornos clínicos, que se denominan trastornos cromosómicos. Estos trastornos cromosómicos constituyen una entidad propia dentro de las enfermedades génicas. Representan una gran proporción del conjunto de problemas reproductivos, malformaciones congénitas y retraso mental, y representa un gran papel en la patogenia del cáncer. Los trastornos citogenéticos están presentes en cerca del 1% de los nacidos vivos, en alrededor del 2% de las gestaciones de mujeres mayores de 35 años que se someten a diagnóstico prenatal, y aproximadamente la mitad de todos los abortos espontáneos del primer trimestre de la gestación. (1)

Las indicaciones clínicas para el análisis cromosómico son: problemas en el crecimiento y desarrollo tempranos, nacidos muertos y muerte neonatal, problemas de fertilidad, antecedentes familiares, tumores, embarazo en una mujer de edad avanzada. (1)

Para la identificación de los cromosomas hay tres métodos de tinción muy utilizados que pueden diferenciar los distintos cromosomas humanos: el método de Giemsa (bandas G) que es el más común utilizado en los laboratorios clínicos; bandas Q, tinción con mostaza de quinacrina o compuestos similares y la preparación se visualizan con microscopía de fluorescencia; bandas R, que es la utilizada para examinar regiones que se tiñen mal con las bandas G o Q. (1)

La citogenética ha desarrollado otras técnicas especiales, como lo son las bandas C, bandas de alta resolución, sitios frágiles, hibridación in situ fluorescente³, las cuales no se expondrán en este trabajo. (1)

A través de la disponibilidad de los recursos derivados del Proyecto Genoma Humano, el análisis cromosómico también se puede llevar a cabo a nivel genómico mediante el uso de métodos basados en matrices en los que se utiliza la técnica de hibridación genómica comparativa (CGH). (1)

3. 6.10. Patrones de herencia

La herencia se define como mecanismos con que los seres vivos reproducen las características generales de su especie. (14) Para evaluar la herencia clínicamente existe una herramienta antigua y muy útil: el árbol genealógico. Esta herramienta sirve para recopilar la más completa información sobre la familia del paciente. Este consiste en un esquema ordenado de familiares de una persona, incluyendo varias generaciones. (14)

Dentro de los mecanismos de herencia se encuentran los patrones monogénicos, y la herencia poligénica. La herencia monogénica, estos patrones se denominan mendelianos, llamados así por Gregor Mendel. (1,15) Los trastornos causados por este tipo de herencia se encuentran en línea de *Mendelian Inheritance in Man* (OMIN, versión digital de *Mendelian Inheritance in Man*) se encuentran más de 3,917 enfermedades con patrón de herencia mendeliana. Estos dependen principalmente de si el fenotipo es dominante o recesivo y la localización cromosómica del locus del gen que puede ser autosoma o en un cromosoma sexual. (1,15) Los patrones de herencia compleja contribuyen a las enfermedades de herencia compleja y que no evidencian una pauta de herencia mendeliana simple. (1) Estos patrones de herencia también son llamados herencia cuantitativa o poligénica y su expresión puede ser determinada por la combinación de todas las variantes de los patrones hereditarios para uno o dos genes. (14)

Aclaremos que no todas las enfermedades genéticas son heredades sino que pueden ser adquiridas. Entonces una enfermedad molecular es aquella que se debe básicamente a una mutación sea o no heredada. (1)

3.6.11. Tratamiento de la Enfermedad Genética

El objetivo es la eliminación o el alivio de los efectos de la enfermedad, en el paciente y en su familia. Mejora de la calidad de vida, disminución de secuelas y mejorar su funcionamiento fisiológico si es posible. El tratamiento se basa específicamente en cada enfermedad y no puede ser generalizado. Sin embargo, la educación y prevención es algo que debe aplicarse a todo paciente. (1)

Hoy en día, la medicina molecular ha puesto a la disposición tratamientos específicos para algunas enfermedades. Estos incluyen la terapia génica la posibilidad de manipulación de la expresión génica mediante análogos de nucleótidos aparentemente seguros y la capacidad para prevenir manifestaciones clínicas de trastornos que previamente eran mortales como las enfermedades metabólicas. (1)

3.7. Genética y educación médica

El profesor Rubio (1973) tras examinar las relaciones interdisciplinarias entre la Genética y otras ciencias biológicas (Citología, Bioquímica, Fisiología, Microbiología, Botánica, Zoología, Ecología, Agronomía, Zootecnia, Medicina) concluía que la Genética ocupa un puesto central porque con

todas ellas tiene conexión en contenido y desarrollo histórico ofreciendo un punto de vista aglutinante del pensamiento biológico actual. (10)

El Premio Nobel 1980 Paul Berg señaló: -Así como nuestros actuales conocimientos y práctica de medicina se basan en un sofisticado conocimiento de la anatomía, fisiología y bioquímica humanas, de la misma forma, en el futuro, el manejo de la enfermedad exigirá un detallado conocimiento de la anatomía, fisiología y bioquímica moleculares del genoma humano... Necesitaremos un conocimiento detallado de cómo los genes humanos están organizados y cómo funcionan y su regulación. Asimismo, necesitaremos que nuestros médicos estén tan familiarizados con la anatomía y fisiología molecular de los cromosomas y los genes como lo están ahora los cirujanos cardiacos con la estructura y el funcionamiento del corazón. (1)

En el libro de *Genetics in Medicine* hacen mención que en la primera edición del libro James and Margaret Thompson escribieron: “La genética es fundamental para la educación médica clínica de ciencias básicas y tiene aplicaciones importantes para la medicina clínica, salud pública y la investigación médica. Con el reconocimiento del rol de la genética en la medicina ha venido el problema de proveerle un lugar en el pensum de pregrado. Un problema que ha sido, hasta ahora, sólo resuelto parcialmente en la mayoría de escuelas de medicina...” (1) la primera edición del libro se publicó hace 47 años y evidencia que la genética fue reconocida hace muchos años como parte esencial de la formación del médico.

En la OMS un grupo de expertos reconocidos internacionalmente especializados en el campo de genética comunitaria en países con ingresos bajos y medios refirieron que los servicios de genética comunitaria en estos países no son adecuada. Y podría deberse a muchos factores como: falta de recursos, que las enfermedades genéticas no han sido consideradas prioridad, concepción errónea acerca del control de las enfermedades congénitas y su costo asociado así como el acceso a tecnología sofisticada, poca instrucción genética, limitaciones culturales, legales o religiosas como el miedo a la estigmatización dentro de la comunidad y las restricciones legales o religiosas de seleccionar el aborto de los fetos afectados, un número insuficiente de profesionales de la salud entrenados, datos inadecuados de la magnitud real y el carga económica de estas enfermedades. También hacen énfasis en la necesidad de la educación en genética para profesionales de la salud quienes son responsables de hacer las políticas públicas y el público en general. (4)

Es importante mencionar que los principios y los acercamientos genéticos no se restringen a ninguna especialidad médica o subespecialidad pero están impregnadas en muchas áreas de la medicina. Para dar a los pacientes y sus familias el beneficio completo del conocimiento de genética, todos los médicos y sus colegas en el área de la salud necesitan entender los principios de la genética humana. Estos principios incluyen la existencia de formas alternas de genes (alelos) en la población; la ocurrencia de fenotipos similares desarrollados por mutaciones y variaciones de diferente loci; el reconocimiento de que enfermedades familiares pueden surgir de variantes de genes que causan susceptibilidad a la enfermedad en la interacción gen-

gen y gen-ambiente; el rol de mutación somática en cáncer y el envejecimiento; la viabilidad del diagnóstico prenatal, test pre-sintomáticos y tamizaje en poblaciones; y la promesa de terapias genómicas. Estos conceptos ahora influyen la práctica médica y solamente se volverán más importantes en el futuro. (1)

En Estados Unidos de Norte América, la *Association of Professors of Human and Medical Genetics* (Asociación de profesores de Genética humana y médica) junto con la *American Society of Human Genetics* (Sociedad Americana de Genética Humana) declararon, en el 2001, que durante la formación de un estudiante de medicina, se deberían lograr ciertas competencias, conocimientos, habilidades y comportamientos específicos en genética médica. (3) Algunas de ellas enumeradas a continuación:

Competencias esenciales:

1. Explicar la importancia de la predicción y prevención de la enfermedad.
2. Entender las etapas del desarrollo del comportamiento, maduración e inteligencia humana.
3. Aplicar las técnicas adecuadas para extraer información médica.
4. Entender como responder apropiadamente a los mecanismos de defensa de los pacientes.
5. Reconocer la importancia de reiterar la información a pacientes quienes están ansiosos o no familiarizados con los conceptos presentados.
6. Reconocer la importancia de la confidencialidad de los pacientes
7. Realizar referencias apropiadas a grupos de apoyo genéticos, grupos comunitarios, u otros recursos que puedan beneficiar al paciente y la familia.

8. Respetar la autonomía de todo paciente, pero también proveer asesoría en la toma de decisiones cuando lo soliciten.
9. Respetar las creencias religiosas, culturales, sociales y éticas de los pacientes aunque éstas difieran de las propias.
10. Interpretar su propia actitud hacia problemas éticos, sociales, culturales, religiosos y étnicos y desarrollar la habilidad para individualizar a cada paciente o miembro de la familia.
11. Adaptarse emocionalmente a las respuestas de los pacientes.
12. Reconocer las limitaciones de sus propias habilidades y consultar a un experto cuando sea necesario.
13. Utilizar efectivamente recursos como libros de texto médicos, artículos de investigación, y sistemas computarizados para obtener información necesaria para la buena atención del paciente.
14. Aplicar los principios de medicina basada en evidencias a la práctica clínica.
15. Entender como la observación clínica puede proveer una penetración a la biología humana y la patogénesis de la enfermedad y; a través de la investigación llevar a la mejora de la salud.
16. Empezar un programa de educación continua. (3)

Conocimientos específicos requeridos:

1. Estructura y función de genes y la organización del genoma humano
 - a. Que son los genes, como se organizan y controlan, que hacen, como se segregan.
 - b. Como la expresión génica es afectada por regiones codificantes y no codificantes, efecto de trans y de la estructura y la cromatina.

- c. Como la función proteica es influida por el ARNm y el procesamiento de polipéptidos e interacciones.
- d. Como las actividades génicas varían en el desarrollo, normalmente y patológicamente.
- e. Que información puede predecirse por la secuencia de ADN de un gen.
- f. Que información puede obtenerse midiendo ARN o niveles proteicos y que no puede obtenerse solamente de una secuenciación de ADN.
- g. Como procesos de duplicación génica, divergencia, "*exon shuffling*" y la actividad de elementos o genes transposones ayudan a explicar la variabilidad, redundancia y plasticidad genómica.

2. Genes y enfermedad

- a. Los patrones de herencias característicos, autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al X dominante, ligado al X recesivo.
- b. Factores que afectan el desarrollo del fenotipo en trastornos monogénicos.
- c. Manifestaciones clínicas de enfermedades mendelianas comunes.
- d. Las bases de los errores innatos del nacimiento y metabólicos; y de la variación farmacogenética y sus manifestaciones clínicas.
- e. Las bases genéticas de las enfermedades mitocondriales y el patrón de herencia de los rasgos mitocondriales.
- f. La naturaleza de mutaciones y pre-mutaciones y su contribución a variabilidad y enfermedad humana.

- g. Los conceptos y la importancia clínica de impronta genética y disomía uniparental.
 - h. Como polimorfismos, mapeo genético, asociaciones de genes y estudios de asociación son usados en medicina.
 - i. La naturaleza multifactorial de la mayoría de rasgos humanos, normales y anormales y los principios de la herencia multifactorial.
 - j. Cómo los genes interactúan con otros genes y con varios factores ambientales para producir enfermedad y como el mejoramiento de factores no genéticos puede prevenir el desarrollo de la enfermedad en un individuo con susceptibilidad genética a la enfermedad.
3. Cromosomas y anomalías cromosómicas
- a. Cómo los genes están organizados en los cromosomas, cómo los genes se replican en mitosis y meiosis, y como se transfieren de padre a hijos.
 - b. Características clínicas de anomalías cromosomas comunes.
4. Genética Poblacional
- a. Cómo los principios de la genética poblacional explican frecuencias diversas de mutaciones particulares en poblaciones, los efectos de consanguinidad, la ocurrencia continúa de mutaciones nuevas, y la resistencia a intervenciones medicas.
 - b. Cómo los principios de evolución pueden ser usados para entender la biología humana y la enfermedad.

5. Genética dentro de la Práctica Médica

- a. Cómo el conocimiento del genotipo de un paciente puede ser usado para desarrollar un abordaje más eficiente para el mantenimiento de la salud, prevención de enfermedad, diagnóstico, y tratamiento para el individuo en particular.
- b. Técnicas moleculares y citogenéticas más comunes y como pueden ser aplicadas a trastornos genéticos.
- c. Cómo alteraciones genéticas pueden llevar al desarrollo de neoplasias malignas y como la identificación de estos cambios pueden ser usados para el diagnóstico, prevención y tratamiento.
- d. Las ventajas potenciales, limitaciones y desventajas de las pruebas genéticas presintomáticas.
- e. Las ventajas potenciales, limitaciones y desventajas de pruebas genéticas predictoras.
- f. Como la aplicación apropiada de la genética en medicina puede mejorar la salud pública, y como determinar si ciertas intervenciones son útiles en poblaciones en particular.
- g. Los abordajes alternativos y metas de programas de tamizaje para enfermedades genéticas en recién nacidos, embarazadas, y otros adultos; y los problemas éticos para justificar los programas.
- h. La existencia y justificación de un programa de tamizaje para detectar enfermedades genéticas y la diferencia entre tamizaje y pruebas diagnósticas definitivas.
- i. Abordajes terapéuticos convencionales de las enfermedades genéticas y el estatus general de las terapias génicas.

- j. Qué exposiciones pueden ser teratógenas y cómo puede prevenirse la exposición.
- k. Cómo reconocer y clasificar anomalías congénitas y síndromes congénitos múltiples.
- l. El propósito de la asesoría genética.
- m. Cuándo y cómo referir individuos con enfermedades genéticas o anomalías congénitas a un especialista en genética y porqué la referencia beneficia al paciente.
- n. Cómo descubrimientos científicos son evaluados en un contexto clínico y aplicado apropiadamente a la atención médica.
- o. Cómo problemas éticos y legales relacionados con genética afecta la práctica médica.
- p. Cómo los aspectos organizacionales y económicos del sistema de salud afectan los servicios de genética clínica.
- q. Lo que la historia a través del uso o el uso inadecuado de la genética humana enseña sobre la aplicación del conocimiento contemporáneo de genética médica. (3)

Habilidades específicas:

1. Obtener una historia médica familiar completa, construir un árbol genealógico apropiado, reconocer patrones de herencia y otros indicadores de enfermedades genéticas en la historia familiar.
2. Reconocer características que sugieran la presencia de enfermedades genéticas en la anamnesis, el examen físico o en exámenes de gabinete.

3. Identificar a los pacientes con una fuerte predisposición hereditaria a enfermedades comunes y facilitar el abordaje apropiado de otros miembros de la familia con predisposición.
4. Reconocer y clasificar anomalías congénitas comunes y patrones de anomalías.
5. Reconocer e iniciar la evaluación de paciente con errores innatos del metabolismo.
6. Interpretar los resultados de técnicas de diagnósticas citogenéticas, moleculares y bioquímicas.
7. Estimar el riesgo recurrente de enfermedades mendelianas y multifactoriales en familias afectadas.
8. Utilizar la información sobre predisposición genética a una enfermedad particular de un paciente para ayudar a reducir el riesgo de padecerla o para un manejo más efectivo si se desarrolla.
9. Describir las técnicas y abordajes apropiados para proveer asesoría genética para enfermedades genéticas comúnmente encontradas.
10. Comunicar información genética, de una manera no directiva y clara, conveniente a individuos de diversas situaciones educativas, socio-económicas, étnicas y culturales.
11. Reconocer y aceptar las diferentes actitudes sociales, culturales y religiosas en relación al aborto, anticoncepción, paternidad y rol de géneros.
12. Utilizar apropiadamente los servicios y agencias comunitarias de ayuda, en particular, grupos de ayuda para enfermedades genéticas.

13. Proveer a los pacientes accesos a exámenes diagnósticos y predictivos que sean apropiados para la condición en su familia y asesorar a los pacientes sobre los beneficios, limitaciones y riesgos de los mismos.
14. Trabajar con un especialista en genética para desarrollar un plan comprensivo para la evaluación y manejo de los pacientes con una enfermedad genética.
15. Poner a disposición del paciente con enfermedades genéticas el tratamiento adecuado, incluyendo dieta adecuada, tratamiento farmacológico, reemplazo de enzimas, trasplante, terapia génica, así como una guía anticipatoria sobre prácticas de *screening* específicas para el diagnóstico.
16. Apremiar el importante rol de la investigación biomédica y desarrollar habilidades que permitan el análisis crítico de los avances científicos. (3)

Comportamientos específicos

1. Presentar al paciente todas las opciones relevantes, por igual, sin coerción y de forma exacta.
2. Estar al tanto de los dilemas planteados por la confidencialidad cuando los familiares estén en riesgo de padecer una enfermedad seria.
3. Reconocer las implicaciones que la información sobre una anomalía genética puede tener para la autoimagen de una persona, relaciones familiares y estatus social y la reacción de los pacientes puede diferir dependiendo otros factores como género, edad, cultura y educación.
4. Cuando sea apropiado, motive la participación del paciente en estudios médicos proveyendo una información y entendimiento completo de los

riesgos y beneficios de su participación en términos de su propia enfermedad, tratamiento y contexto social. (3)

La Coalición Nacional para la Educación en Genética de los Profesionales de Salud (NCHPEG) con sede en Lutherville, Maryland también presentaron en el 2007 las “Competencias Esenciales en Genética para todos los Profesionales de Salud” y definieron la lista de conocimientos, habilidades y actitudes mínimas necesarias que un profesional de salud debía poseer. (5) En diferentes partes del mundo existen numerosas organizaciones que se han ocupado de crear estrategias para educar tanto a los profesionales, como a la población sobre la genética. (15)

3.7.1. GPGeneQ®

Es un cuestionario que evalúa las habilidades requeridas para la práctica de genética en médicos generales. Es el primer instrumento validado y confiable para la evaluación de la educación genética en médicos generales. Fue desarrollado por un grupo de profesionales de la Universidad de Melbourne y el Murdoch Childrens Research Institute, Royal Children’s Hospital de Australia. Su construcción está basada en un marco teórico y revisión de literatura sobre genética. El instrumento contiene tres apartados los cuales evalúan el conocimiento, las habilidades y las actitudes de los médicos generales. Su contenido y validez ecológica fue medida por el método Delphi, en el cual participaron expertos sobre el tema de genética, médicos generales y consumidores de servicios de salud. (16)

Consiste en tres series, con ítems que evalúan los conocimientos, las habilidades para la resolución de problemas y actitudes con respecto a la Genética Médica en los sujetos evaluados, en este caso los estudiantes de medicina. La serie de conocimientos tiene amplia relevancia en la práctica general y se podría aplicar a otras intervenciones educativas relativas a la genética en la atención primaria. La serie de conocimientos está compuesta de 10 ítems de falso/verdadero/no estoy seguro. La serie de comportamiento auto-reportado para evaluar habilidades se incluyen 7 preguntas abiertas. La serie de actitud comprende 16 ítems con respuestas en escala de Likert. (16)

3.8. Genética en Guatemala

3.8.1. Conocimientos en genética de los médicos en Guatemala

No hay estudios que evidencien el nivel de competencias específicas en genética médica de los estudiantes de último año de medicina en Guatemala. Sin embargo, hay estudios que pueden orientarnos. En la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala (USAC) se realizaron dos estudios sobre conocimientos de biotecnología, uno en el año 2007, reportando que de los estudiantes de pregrado y postgrado de los hospitales escuela de nuestro país el 93.9% desconocían las indicaciones y las aplicaciones de las pruebas genéticas. (17) El otro, realizado en el año 2011, reportó que

solamente el 2% de los estudiantes conocían acerca de las pruebas genéticas en biotecnología. (18)

3.8.2. Situación de la educación genética en las facultades de medicina de Guatemala

En la ciudad de Guatemala las universidades que cuentan con la carrera de Médico y Cirujano son:

1. Universidad de San Carlos de Guatemala (USAC)
2. Universidad Francisco Marroquín (UFM)
3. Universidad Rafael Landívar (URL)
4. Universidad Mariano Gálvez (UMG)

A nivel de pregrado, la UFM dentro de su pensum (ver anexo 11.2.1) cuenta con una unidad longitudinal de Genética, la cual se desarrolla a lo largo del área de ciencias clínicas, también rotan en cuarto año por un área de práctica de Genética Clínica. (19) La URL en su pensum (ver anexo 11.2.2) cuenta con dos cursos de Biología y Genética I y II los cuales se imparten durante el primero y segundo ciclo del primer año de la carrera. (20) La UMG cuenta con la asignatura de Genética Humana impartida en el séptimo ciclo (ver anexo 11.2.3), es decir, tercer año de carrera, tiene una duración de 6 meses. (21) Las USAC no contiene una asignatura o materia específica de genética en el pensum (ver anexo 11.2.4). (22) Sin embargo, dentro de otras unidades didácticas como biología, bioquímica, patología y farmacología se imparten contenidos de Genética Médica. (23, 24, 25, 26)

A nivel de postgrado, Guatemala no cuenta con un postgrado, maestría o residencia médica de genética per se. (27, 28, 29, 30)

3.8.3. Profesional Médico formado en Genética

En Guatemala, actualmente, se encuentran 5 profesionales que ejercen en el área de Genética Médica:

Dr. Julio Rafael Cabrera Valverde es Médico y Cirujano egresado de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC. Realizó una maestría en Genética y Patología Pediátrica en Temple University, Filadelfia. Especializado en Genética Médica en la Universidad de Harvard en Boston. Especialista en Inmunogenética en la Universidad de Lausanne de Suiza, Malformaciones congénitas en la Universidad Emory de Atlanta, Educación en Genética Médica en Case Western University Cleveland, Bioética Genética en la Universidad de Chile, Genómica Médica en la Universidad de Venezuela, asiste cada 6 meses a los congresos de Genética Humana en Estados Unidos. Actualmente atiende la clínica de genética del Hospital Roosevelt y del Hospital General San Juan de Dios y es catedrático de la Universidad Francisco Marroquín. (comunicación personal)

Dr. Gabriel de Jesús Silva Arévalo es Médico y Cirujano egresado de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC. Realizó un electivo en el Hospital General San Juan de Dios con el Dr. Julio Cabrera, Genetista. Especializado en Pediatría en el postgrado de la USAC del

Hospital Roosevelt. Realizó un post doctorado en Genética Clínica y Citogenética en Baylor College of Medicine. Realizó un electivo en Enfermedades Metabólicas con el Dr. Ralph Fingerhut, Co-Director del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal del Hospital Infantil de Zurich, Suiza. Fundador de la Clínica de Genética de Obras Sociales del Hermano Pedro, la clínica de Cardiogenética de UNICAR, laboratorio de Citogenética GenLaby del Instituto INVEGEM. Miembro de la International Society for Neonatal Screening (ISNS) donde recibe cursos de actualizaciones anualmente. También es miembro de la Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM). Actualmente catedrático de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC, y elaborador del programa de genética médica de pregrado. (comunicación personal)

El Dr. Eddy Rene González Flores es Médico y Cirujano egresado de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC. Es especialista en Genética Humana con una maestría y Doctorado con mención SUMMA CUM LAUDE por la Universidad Autónoma de Barcelona. Su entrenamiento y ejercicio clínico lo realizó en el Hospital Vall d'Hebron en Barcelona y el Hospital Nuestra Señora de la Concepción en Madrid. Fue Director de la Unidad de Genética Humana del Sanatorio Nuestra Señora del Pilar, fundador y jefe de la Clínica de Genética del Cáncer en el Instituto de Cancerología de Guatemala, en el Hospital General San Juan de Dios y en el Hospital de Diagnóstico de El Salvador. Actualmente, Director Médico de Genómica, centro de diagnóstico genético. (comunicación personal)

Dr. Jorge Luis Ortiz Corzo es Médico y Cirujano egresado de la Universidad de San Carlos de Guatemala (USAC). Especializado en Pediatría en el postgrado del Hospital General San Juan de Dios de la USAC. Especialista en Genética Perinatal en el Instituto Nacional de Perinatología (INPer) de la Universidad Autónoma de México (UNAM). Actualmente, es profesor titular de la Cátedra de Genética Básica en el Postgrado de Neonatología de la USAC, en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS) y en la Maestría de Pediatría en el Hospital Centro Médico General de la UMG. Gerente Médico del Genzyme Guatemala y Médico Genetista de la Fundación Pediátrica Guatemalteca. (comunicación personal)

Dr. José Marco Tulio Páez Hanser es Médico y Cirujano egresado de la Universidad de San Carlos de Guatemala (USAC). Especializado en Pediatría en el postgrado del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS). Fue seleccionado por el ministerio de Ciencia y Tecnología del Gobierno de Japón como acreedor de la Beca “*Research Fellowship*” realizada en el International Research and Educational Institute for Medical Science (IREIIMS) Tokyo Woman’s Medical University obteniendo la Especialidad en Genética Humana. Es catedrático titular de Embriología y Genética Humana de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Mariano Gálvez y Jefe del Departamento de Pediatría y Coordinador del Postgrado de Pediatría del Hospital Regional de Cobán. (comunicación personal)

4. POBLACIÓN Y MÉTODOS

4.1. Tipo y diseño de la investigación

Investigación cuantitativa, no experimental, descriptiva, transversal.

4.2. Unidad de análisis

La investigación incluyó 192 estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar.

- *Unidad Primaria de Muestreo:* 192 estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar.
- *Unidad de Análisis:* Información obtenida que permitió establecer el nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar.
- *Unidad de Información:* Estudiantes que cursan el último año de la carrera de Médico y Cirujano pertenecientes a la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar.

4.3. Población y muestra

4.3.1. Población o universo:

Estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano que se encontraban cursando último año en la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar. Teniendo una población total de 379 estudiantes, de los cuales 298 son de la USAC, 36 de la UFM y 45 de la URL.

4.3.2. Marco muestral:

Estudiantes de último año de la carrera de médico y cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar.

4.3.3. Muestra:

Se utilizó una muestra probabilística estratificada

Calculo de la Muestra:

$$n = \frac{N Z_{\alpha}^2 p q}{d^2 (N - 1) + Z_{\alpha}^2 p q}$$

Donde: N= Total de la población

Z_{α} = 1.96 al cuadrado

p= proporción esperada del 0.5

q= 1-p (1-0.5)

d= precisión 5%

n= 192

Para los estudiantes de último año de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC con una población de 298 la muestra fue de 151 estudiantes, la muestra de los estudiantes de último año de la URL para una población de 45 fue de 23 estudiantes, y la muestra de los estudiantes de último año de la Facultad de Medicina de la UFM con una población de 36 fue de 18 estudiantes. El total de la muestra fue de 192 estudiantes.

4.4. Selección de sujetos participantes en el estudio:

Para la selección de los sujetos participantes en el estudio se utilizó la selección sistemática de elementos muestrales, a partir de un intervalo K. $K = N/n$, donde K representa el intervalo de selección sistemática, N es la población y n es la muestra.

$$K = 379/192 = 2$$

El elemento de arranque fue 1 y a partir de él obtuvimos los restantes elementos de la muestra. (ver anexo 11.5)

4.5. Medición y descripción de variables:

MACRO-VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION	CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN
Nivel de Competencias Específicas en Genética Médica	Conocimientos en Genética Médica	Hechos, conceptos y principios que el estudiante posee sobre genética aplicada a la medicina.	Respuestas que los estudiantes de último año de medicina dieron en los ítems del 1 al 10 de la sección 2 (Escala de Conocimiento) del GPGenQ®.	Cuantitativa	Razón	Se le asignó 4 puntos por cada respuesta correcta. El punteo fue de 0 a 40 puntos.
	Habilidades en Genética Médica	Conjunto de pasos que el estudiante sigue para la resolución de un problema de genética aplicada a medicina.	Respuestas que los estudiantes de último año de medicina dieron a los ítems del 1 al 5 de la sección 3 (Escala de Comportamiento auto-reportado) del GPGenQ®.	Cuantitativa	Razón	Se le asignó un valor de 1 a 4 puntos, dependiendo de las respuestas apropiadas dadas (anexo 11.1.2), por cada respuesta correcta. El punteo fue de 0 a 28 puntos.
	Actitudes en Genética Médica	Postura del estudiante ante el manejo de situaciones donde la genética es utilizada en medicina.	Respuestas que los estudiantes de último año de medicina dieron a los ítems del 1 al 16 de la sección 4 (Escala Actitudinal) del GPGenQ®.	Cuantitativa	Razón	Se le asignó 1 punto por respuesta positiva y 2 puntos por respuesta muy positiva. El punteo fue de 0 a 32 puntos.

MACRO-VARIABLE	VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION	CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN
Diferencia entre el nivel de competencias específicas en genética Médica	Diferencia entre el nivel de competencias específicas en genética Médica entre la universidad estatal y las privadas	Cantidad o medida que resulta de comparar dos cantidades distintas que pueden cuantificarse.	Diferencia entre dos proporciones a través de la prueba de hipótesis por puntaje Z. "Si existe diferencia" si el puntaje z es mayor de 1.96 y "no existe diferencia" si el puntaje es menor a 1.96	Cualitativa	Nominal	"Si existe diferencia" o "No existe diferencia"

4.6. Técnicas, procesos e instrumentos que se utilizó en la recolección de datos:

4.6.1. Técnicas de recolección de datos:

4.6.1.1. Cuestionario autoadministrado:

Se aplicó el cuestionario GPGeneQ® (ver anexo 11.1) a los estudiantes seleccionados aleatoriamente de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín.

4.6.2. Procesos:

4.6.2.1. Autorización de las Universidades participantes:

Se solicitó, por medio de una carta que incluía el tema de esta investigación, la autorización para llevar a cabo la autoadministración del cuestionario a los estudiantes.

4.6.2.2. Autoadministración de cuestionario:

Se procedió a auto-administrar el cuestionario GPGeneQ® a cada uno de los estudiantes previamente seleccionados aleatoriamente de cada universidad.

4.6.3. Instrumentos de medición:

4.6.3.1. Cuestionario:

El instrumento para recolectar datos consistió en un cuestionario, GPGeneQ®, conformado de tres series, que evaluó los conocimientos, habilidades y actitudes que poseen

los estudiantes del último año de la carrera de Médico y Cirujano en Genética Médica.(16) La serie de conocimientos estaba compuesta de 10 ítems de: falso/verdadero/no estoy seguro, el punteo iba de 0 a 40. En la serie para evaluar habilidades se incluyó 7 preguntas abiertas y el punteo iba de 0 a 28. La escala de Likert para evaluar actitudes comprendía 16 ítems, el punteo iba de 0-32. (Ver Anexo 11.1)

4.7. Procesamiento y análisis de datos:

4.7.1. Procesamiento de datos:

Los datos fueron procesados en una base de datos, la cual fue construida en el programa de Microsoft Excel 2010. Se realizó un consolidado de los resultados obtenidos por estudiante en cada una de las series, luego se realizó la sumatoria de los resultados dando un total para cada uno de los estudiantes.

4.7.2. Análisis de datos:

Para establecer el nivel de dominio de competencias en Genética Médica se analizó la macrovariable competencias en Genética Médica, partiendo de la definición que describe Sergio Tobón donde las competencias se evalúan en tres componentes: el saber conocer (conocimiento), el saber hacer (desempeño o habilidades) y el saber ser (actitudes). Estos componentes fueron evaluados en la serie respectiva delGPGeneQ®.

El punteo que obtuvieron los estudiantes en cada serie se sumó y se le asignó un nivel de dominio según la siguiente tabla:

Punteo	Nivel de dominio
0 – 61	Receptivo
62 -75	Resolutivo
76 – 89	Autónomo
90 – 100	Estratégico

Se sumaron los datos obtenidos de cada universidad, para completar los datos totales del estudio. Se realizarán cuadros de comparación de los datos obtenidos a nivel universitario, y luego se procedió a analizarlos y formar conclusiones del estudio.

Para el segundo objetivo, se plantearon las siguientes hipótesis:

Hipótesis nula (H₀):

- No existe una diferencia en el nivel de competencias específicas en genética médica de los estudiantes de medicina de la universidad estatal y las universidades privadas.

Hipótesis de investigación (H_a):

- Existe una diferencia en el nivel de competencias específicas en genética médica de los estudiantes de medicina entre la universidad estatal y las universidades privadas.

Se utilizó un análisis estadístico indiferencial para la aceptación o rechazo de la hipótesis nula. Se realizó la prueba de hipótesis a través de diferencias entre las proporciones de dos poblaciones. Se probó la hipótesis nula (H_0) entre los niveles de competencias de los estudiantes de la carrera de médico y cirujano de la universidad estatal (Universidad de San Carlos de Guatemala) y los niveles de competencias de los estudiantes de la carrera de médico y cirujano de las universidades privadas (Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar). Utilizando los siguientes pasos:

1. Se realizará porcentaje de los resultados de cada grupo
2. Se obtendrá el error estándar mediante la ecuación siguiente:

$$\sigma_{\hat{p}_1 - \hat{p}_2} = \sqrt{\frac{\bar{p} (1 - \bar{p})}{n_1} + \frac{\bar{p} (1 - \bar{p})}{n_2}}$$

donde $\bar{p} = \frac{x_1 + x_2}{n_1 + n_2}$

x_1 y x_2 son el número de la primera y la segunda muestra de la característica de interés

3. Se enuncian las dos hipótesis estadísticas, siendo estas:

$$H_0 \quad p_1 - p_2 = 0$$

$$H_i \quad p_2 - p_1 = > \text{ ó } < 0$$

p_1 es la proporción de la población 1

p_2 es la proporción de la población 2

4. Se realizará la estadística de prueba a través de la siguiente ecuación:

$$z = \frac{(\hat{p}_1 - \hat{p}_2) - (p_1 - p_2)}{\sigma_{\hat{p}_1 - \hat{p}_2}}$$

Donde \bar{p}_1 es el nivel de competencias específicas en genética médica de los estudiantes del grupo 1 y \bar{p}_2 es el nivel de competencias específicas en genética médica de los estudiantes del grupo 2

5. Se determinará la distribución de la estadística de prueba. Si la hipótesis nula es verdadera, la estadística de prueba sigue una distribución aproximadamente normal unitaria.
6. Se formulará la regla de decisión, utilizando como base el nivel de significación de 0.05 ($\alpha= 0.05$)
7. Se calculará la estadística de prueba

$$z = \frac{\bar{p}_1 - \bar{p}_2 - p_1 - p_2}{\sqrt{\frac{\bar{p}_1(1-\bar{p}_1)}{n_1} + \frac{\bar{p}_2(1-\bar{p}_2)}{n_2}}}$$

8. Se formulará la decisión estadística.
Se aceptará la hipótesis nula si z mayor a 1.96 y se rechazará si z menor a 1.96
9. Se formulará una conclusión en base a la decisión estadística.

4.8. Límites de la investigación:

4.8.1. Obstáculos (riesgos y dificultades) de la investigación:

Hubo dificultad para acceder a los estudiantes pues estos se encontraban realizando sus prácticas hospitalarias en diferentes instituciones. La mayor dificultad fue que los estudiantes se encontraban ocupados y había que esperar a que terminaran sus

tareas y obligaciones. La negativa de las autoridades de las universidades a autorizar la participación.

4.8.2. Alcances:

La investigación aporta información sobre el nivel de competencias, según un estándar internacional, sobre Genética Médica que los estudiantes han aprendido estudiando la carrera de Médico y Cirujano.

Los resultados serán entregados a las universidades participantes, aportando así, evidencia sobre el estado del nivel de competencias específica en Genética Médica de sus estudiantes y apoyar su formación. Así mismo, sirve como parámetro de comparación en el futuro, para evaluar nuevas estrategias de enseñanza.

4.9. Aspectos éticos de la investigación:

4.9.1. Principios éticos generales:

El estudio no influyó en la integridad de las personas estudiadas. Previo a la autoadministración del cuestionario GPGeneQ[®] se obtuvo autorización de las Universidades donde se encuentran los participantes. Se solicitó un consentimiento informado a los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano, y se les explicó los objetivos del estudio así como el uso que se le dará a la información obtenida. A los participantes se les manejó de forma

anónima. El manejo de datos fue confidencial y únicamente utilizada con fines de investigación.

4.9.2. Categorías de riesgo:

Categoría I (sin riesgo)

El presente estudio corresponde a esta categoría pues solo utilizó técnicas observacionales, cuestionario, y no se invadió la intimidad de los participantes.

5. RESULTADOS

El estudio realizado fue descriptivo de corte transversal, la unidad de análisis fue la información que proporcionaron los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Francisco Marroquín y Universidad Rafael Landívar, se realizó durante los meses de mayo a julio de 2014. El esquema de muestreo fue probabilístico estratificado. La muestra comprendía 192 estudiantes, formado por 151 estudiantes de la USAC, 23 de la URL y 18 de la UFM.

Cuadro 1
Características de estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín, Universidad Rafael Landívar y Universidad de San Carlos de Guatemala que participaron en el estudio, Guatemala, mayo – julio 2014.

Universidades	UFM		URL		USAC	
Sexo	F	M	F	M	F	M
Estudiantes	9	9	7	16	71	80
Subtotales	18		23		151	

Fuente: Base de datos del presente estudio

Los estudiantes presentaron los siguientes resultados obtenidos a través de el instrumento GPGenQ:

Cuadro 2
Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la
carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín,
Guatemala, mayo – julio 2014.

Nivel de dominio	Frecuencia	Porcentaje
Receptivo	16	89
Resolutivo	2	11
Autónomo	0	0
Estratégico	0	0
Total	18	100

Fuente: Base de datos del presente estudio

Cuadro 3
Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la
carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Rafael Landívar,
Guatemala mayo- julio 2014.

Nivel de dominio	Frecuencia	Porcentaje
Receptivo	23	100%
Resolutivo	0	0%
Autónomo	0	0%
Estratégico	0	0%
Total	23	100%

Fuente: Base de datos del presente estudio

Cuadro 4

Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala, mayo- julio 2014.

Nivel de dominio	Frecuencia	Porcentaje
Receptivo	151	100%
Resolutivo	0	0%
Autónomo	0	0%
Estratégico	0	0%
Total	151	100%

Fuente: Base de datos del presente estudio

Cuadro 5

Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín, Universidad Rafael Landívar y Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala, mayo – julio 2014.

Nivel de dominio	Frecuencia	Porcentaje
Receptivo	190	99%
Resolutivo	2	1%
Autónomo	0	0%
Estratégico	0	0%
Total	192	100%

Fuente: Base de datos del presente estudio

Cuadro 6

Nivel de dominio de competencias en Genética Médica de los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad Francisco Marroquín y la Universidad Rafael Landívar, mayo – julio 2014.

Nivel de dominio	Frecuencia	Porcentaje
Receptivo	39	95%
Resolutivo	2	5%
Autónomo	0	0%
Estratégico	0	0%
Total	41	100%

Fuente: Base de datos del presente estudio

Cuadro 7

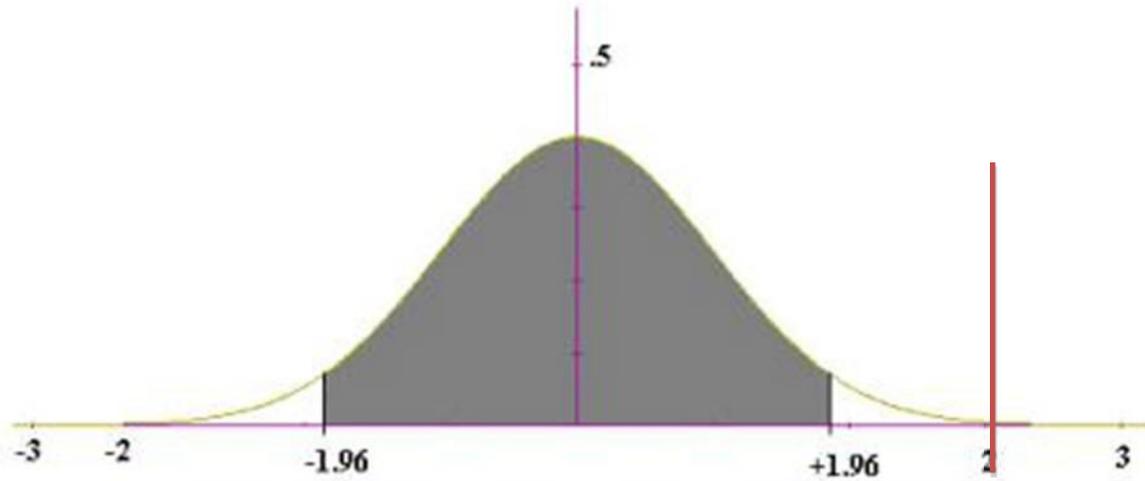
Diferencia entre el nivel de dominio de competencias en Genética Médica entre los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la universidad estatal y de las universidades privadas, Guatemala, mayo – julio 2014.

Diferencia entre el nivel de competencias específicas en Genética Médica	Puntaje z	Interpretación
	2.03	Si existe diferencias

Fuente: Base de datos del presente estudio

Grafica 1

Diferencia entre el nivel de dominio de competencias en Genética Médica entre los estudiantes de la carrera de Médico y Cirujano de la universidad estatal y de las universidades privadas, Guatemala, mayo – julio 2014.



zona de rechazo

zona de aceptación

zona de rechazo

6. DISCUSIÓN

Tal como se muestra en la Cuadro 2, la mayoría de los estudiantes de la UFM presenta un nivel de dominio receptivo y solamente el 11% presentó un nivel de dominio resolutivo en de las competencias específicas en Genética Médica.

De los estudiantes de la USAC y de la URL, el 100% presentó un nivel de dominio receptivo en cuanto a de competencias en Genética Médica receptivo (Cuadro 3 y 4).

El 99% de los estudiantes de medicina de las universidades participantes presentó un nivel receptivo en competencias específicas en Genética Médica (Tabla 5). Lo que significa que el estudiante que se encuentra en último año de la carrera es capaz de recibir y procesar información teniendo una noción sobre la realidad pero presenta un desempeño muy bajo y una baja autonomía al presentarse con problemáticas en salud que involucra un componente genético.

Encontramos que el 1% de los estudiantes son capaces de resolver problemas sencillos y ejecutar labores de asistencia a otras personas (Cuadro 5). Estos estudiantes poseen algunos conceptos básicos y elementos técnicos de los procesos implicados en las competencias específicas en Genética Médica. Este pequeño grupo de estudiantes son pertenecientes a las universidades privadas del país. Hay que tomar en cuenta que dentro de las instituciones privadas solamente el 5% de los estudiantes se encuentran en este nivel de dominio resolutivo (Cuadro 6).

Ninguno de los estudiantes presenta autonomía en su desempeño, no son capaces de argumentar científicamente, no resuelven problemas cuando se les presentan problemáticas que tiene un componente genético. Estos estudiantes no son

capaces de plantear estrategias de cambio en la realidad. Lo que sugiere que necesitan un acompañamiento o ayuda para resolver problemáticas que involucren Genética Médica en su práctica.

Se rechazó la hipótesis nula y se acepta la alterna la cual dice que si existe diferencia en el nivel de competencias específicas en Genética Médica de los estudiantes de medicina de la universidad estatal y las universidades privadas. Esta diferencia podría deberse a que los dos estudiantes que conformaron el grupo refirió tener un interés propio en el estudio autodidáctico de Genética Médica.

7. CONCLUSIONES

- 7.1 Las competencias específicas en Genética Médica del 99% de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín se encuentra en un nivel de dominio receptivo. Es decir que solo han recibido información en Genética Médica y la han olvidado.
- 7.2 Las competencias específicas en Genética Médica del 1% de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín se encuentra en un nivel de dominio resolutivo. Es decir que resuelven algunos problemas en Genética Médica con apoyo del profesor.
- 7.3 Ninguno de los estudiantes de los estudiantes de último año de la carrera de Médico y Cirujano de la Universidad San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y Universidad Francisco Marroquín se encuentra en un nivel de dominio autónomo o estratégico. Es decir que no pueden resolver problemas de Genética Médica.
- 7.4 Existe una diferencia significativa entre el nivel de competencias específicas de Genética Médica entre los estudiantes de la universidad estatal y las universidades privadas. Haciendo la observación que el grupo de estudiantes que marco esta diferencia refirieron tener un interés propio por el estudio autodidáctico de la materia. Los mismos pertenecen solamente a una de las universidades privadas y representan el 11% de sus estudiantes.

8. RECOMENDACIONES

A las Universidades que ofrecen la Carrera de Médico y Cirujano::

8.1 Generar las condiciones pedagógicas y curriculares esenciales para facilitar la formación de las competencias específicas en Genética Médica por medio de estrategias didácticas que permitan a los estudiantes aprender junto con los avances científicos para ser capaz de responder a las demandas cambiantes de las necesidades de salud.

Al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social:

8.2 Diseñar una Guía de práctica clínica de Genética Médica para guiar a los estudiantes y profesionales de la salud en el proceso de toma de decisiones sobre las intervenciones sanitarias en el abordaje de problemáticas que requieran una atención especializada en genética.

8.3 Concientizar a los profesionales de la salud, sistema de salud y a las universidades que forman médicos sobre la importancia de la Genética Médica y los beneficios de sus avances para la mejora de la salud de las poblaciones.

Al profesional de la salud y estudiantes de medicina:

8.4 Todo profesional de la salud debe conocer sobre los avances científicos que influyen en la atención en salud.

9. APORTES

Se entregó una copia del estudio a cada universidad participante aportando así evidencia sobre el estado del nivel de competencias específica en Genética Médica de sus estudiantes y apoyar su formación. Así mismo, será utilizado como parámetro de comparación en el futuro, para evaluar nuevas estrategias de enseñanza.

Se divulgará la información en internet, a través de la publicación de la tesis por parte de la Universidad de San Carlos de Guatemala. También la información documentada se presentará para su evaluación, aprobación y posterior publicación en una revista internacional.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A. Thompson & Tompson genetics in medicine. 7ed. Canada: Saunders Elsevier; 2007.
2. Aswini YB, Varun S. Genetics in public health: rarely explored. Indian J Hum Genet. [en línea] 2010 [accesado 12 Abr 2014]; 16(2): 47-54 Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2955951/>
3. Association of Professors of Human and Medical Genetics. American society of Human Genetics. Medical school core curriculum in genetics. [en línea] Bethesda, MD: ASHG; 2001 [accesado 20 Abr 2014] Disponible en: <http://www.ashg.org/pdf/Medical%20School%20Core%20Curriculum%20in%20Genetics.pdf>
4. World Health Organization. Community genetics services: report of a WHO consultation on community genetics in low- and middle-income countries. Geneva, Switzerland, 13-14 Sep 2010. Geneva: WHO; 2010.
5. National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG). [en línea]. Lutherville: NCHPEG; 2007 [accesado 27 Mar 2014] Core competencies for all health professionals [aprox. 2 pant.]. Disponible en: <http://www.nchpeg.org/documents/SpanishCoreComps.pdf>
6. Tobón S. Aspectos básicos de la formación basada en competencias. [en línea]. Talca: Proyecto Mesesup; 2006 [accesado 16 Abr 2014]. Disponible en: http://maristas.org.mx/gestion/web/doctos/aspectos_basicos_formacion_competencias.pdf
7. Tobón S. Formación basada en competencias: pensamiento complejo, diseño curricular y didáctica. [en línea]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 2009 [accesado 16 Abr 2014]. Disponible en: <http://cidchihuahua.blogspot.com/2009/07/libro-en-pdf-formacion-basada-en.html>
8. Tuning América Latina. [en línea]. [S.l.] Europe Aid Cooperation Office; 2014 [accesado 17 abr 2014] Guatemala's participating universities; [aprox. 1 pant.]. Disponible en:

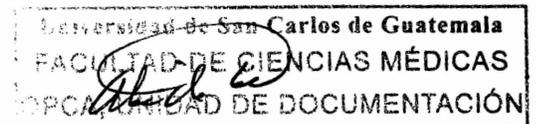
<http://tuning.unideusto.org/tuningal/index.php?option=content&task=view&id=158&Itemid=182>

9. Tobón S, Pimienta JH, García JA. Secuencias didácticas: aprendizaje y evaluación de competencias. México: Pearson; 2010.
10. Lacadena JR. Conmemorando un siglo de Genética (1900-2000). Anal. Real Acad. Farm. [en línea] 2000 [accesado 4 Mar 2014]; 66: 3-4. Disponible en: <http://www.analesranf.com/index.php/aranf/article/viewFile/55/92>
11. Porto Andión A. La herencia biológica. En: curso de biología. [en línea]. España: Instituto de Educación Secundaria Maria Caceres-Olieros-A Coruña. Departamento de Biología-Geología [accesado 5 Mar 2014] Disponible en: <http://www.bionova.org.es/biocast/documentos/tema18.pdf>
12. Harti DL. Essential genetics: a genomics perspective. 6^a ed. Massachusetts: Jones & Bartlett Learning; 2014.
13. National Human Genome Research Institute [en línea]. Bethesda, MD: National Institutes of Health [actualizado 24 Ene 2013; accesado 8 Mar 2014]. All about the Human Genome Project [aprox. 1 pant.] Disponible en: <http://www.genome.gov/10001772>
14. Martínez AB. Genética continuidad de la vida. Guatemala: SENACYT, FONACYT, CONCYT, USAC; 2004.
15. The American Society of Human Genetics [en línea]. Bethesda: The American Society of Human Genetics; 2014 [accesado 27 Mar 2014]. Other Genetics Organizations; [aprox. 1 pant.] Disponible en: http://www.ashg.org/pages/about_otherorg.shtml
16. Flouris A, Howthorne G, Aitken MA, Gaff C, Metcalfe SA. Development of a questionnaire for evaluating genetics education in general practice. J Community Genet. [en línea] 2010 Oct [accesado 27 Mar 2014]; 1(4): 175-183 Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3185998/>
17. Bustamante Rivera YY, Fuentes Pazan MM, Porras Jiménez BR, Rivera Tambito SM, Yraheta Córdova J. Conocimientos sobre biotecnología

aplicada a la salud: Estudio realizado en estudiantes de pregrado y postgrado de los Departamentos de Pediatría y Ginecoobstetricia. [tesis Médico y Cirujano] Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2007.

18. Von Quednow Mannucci EE, Villatoro Agustín IS, Echeverría Arana HR, Coronado Menéndez GA, De León Gutiérrez CM, Lee Guandique FS, et al. Conocimiento sobre biotecnología aplicada a la salud en estudiantes de pregrado y postgrado: Estudio realizado en estudiantes de pregrado y postgrado de los Hospitales Escuela de los Departamentos de Pediatría y Ginecoobstetricia. [tesis Médico y Cirujano] Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2011.
19. Universidad Francisco Marroquín. Facultad de Medicina. Pénsum académico. [en línea]. Guatemala: UFM; 2014 [accesado 5 Mar 2014] [aprox. 3 pant.]. Disponible en: <http://medicina.ufm.edu/index.php/Pénsum>
20. Url.edu.gt, Licenciatura en medicina: Plan de estudio - Pénsum 13001 [en línea]. Guatemala: url.edu.gt; 2014 [accesado 5 Mar 2014]. Disponible en: <http://www.url.edu.gt/WebPénsumCarrera/Default.aspx?id>
21. Universidad Mariano Gálvez de Guatemala. Licenciatura en Ciencias Médicas y de la salud diario matutina. Acta 72-13 5.04b 2013-10-23. Guatemala: UMG; 2013.
22. Universidad San Carlos de Guatemala. Facultad de Ciencias Médicas. Organismo de Planificación y Coordinación Académica-OPCA-. Código y nombre de los cursos de la carrera de médico y cirujano: Guatemala: USAC, 2013.
23. Pacheco HE, García JA, Ruiz GR, Leiva MA, López AM, Martínez CA, et al. Programa 2013 unidad didáctica Bioquímica médica. Guatemala: USAC. Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
24. USAC, Facultad de Ciencias Médicas, Unidad didáctica de Farmacología clínica. Programa 2013. Guatemala: USAC. Facultad de Ciencias Médicas; 2013.

25. USAC, Facultad de Ciencias Médicas, Unidad didáctica de Patología. Programa 2013. Guatemala: USAC. Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
26. USAC, Facultad de Ciencias Médicas, Unidad didáctica de Biología. Programa 2013. Guatemala: USAC. Facultad de Ciencias Médicas; 2013.
27. USAC, Facultad de Ciencias Médicas. Post-grado Medicina USAC [en línea]. Guatemala: USAC. Facultad de Ciencias Médicas. Escuela de Estudios de Postgrado; 2011 [actualizado 2013; accesado 8 Mar 2014]. Maestrías; [aprox. 1 pant.] Disponible en: <http://postgradomedicinausac.com/maestrias.php>
28. Universidad Francisco Marroquín. Facultad de Medicina [en línea]. Guatemala: UFM; 2008. [accesado 8 Mar 2014]. Postgrados [aprox. 5 pant.]. Disponible en: <http://medicina.ufm.edu/index.php/Posgrados>
29. Universidad Mariano Gálvez. [en línea]. Guatemala: UMG; 2014 [accesado 8 Mar 2014]. Posgrados [aprox. 2 pant.] Disponible en: <http://posgrados.umg.edu.gt>
30. Universidad Rafael Landívar [en línea]. Guatemala: URL; 2014 [accesado 8 Mar 2014]. Ciencias de la Salud [aprox. 2 pant.] Disponible en: https://www.url.edu.gt/PortalURL/Principal_01.aspx?sm=c2&s=255



11. ANEXOS

11.1. Instrumento

11.1.1. Cuestionario GPGeneQ®

GPGeneQ® USAC UFM URL

Sección 1

Edad: _____ Genero Femenino Masculino Carné: _____

Ha recibido usted algún tipo de educación en genética médica fuera del incluido dentro del pensum de su carrera? Si No Cual?

Realizo su electivo en alguna área de genética? Si No donde?

Ha referido alguna vez a un paciente a 1. Una clínica de genética? Si No

2. Una clínica de genética familiar? Si No

3. Un grupo de ayuda en genética? Si No

Que examen genético ha ordenado? No aplicable

Cómo clasificaría usted su conocimiento en genética?

Ninguno Bastante bajo Bajo Satisfactorio Bueno Muy bueno

Dentro de su práctica que tan frecuente discute con los pacientes o familiares sobre genética?

Parcialmente nunca algunas veces seguido siempre

Completamente nunca algunas veces seguido siempre

Que tan seguido realiza usted el árbol genealógico en la historias clínicas?

Parcialmente nunca algunas veces seguido siempre

Completamente nunca algunas veces seguido siempre

En general, que tan cómodo se siente al tratar situaciones donde la genética es una gran influyente?

Muy cómodo Cómodo ni cómodo ni incomodo incomodo muy incomodo

Utiliza algún recurso cuando habla con sus pacientes sobre el riesgo genético?

Si No Cuales? _____

Sección 2 (por favor marque la respuesta apropiada para cada pregunta)

1. Un examen genético de detección (eg.análisis de suero materno) identificará casi certeramente una condición particular.

Verdadero Falso No estoy seguro

2. El muestreo de vellosidades coriónicas es un procedimiento para un examen diagnóstico.

Verdadero Falso No estoy seguro

3. La amniocentesis es usada en *screening* prenatal.

Verdadero Falso No estoy seguro

4. La medición de la translucencia nucal diagnosticará casi certeramente un feto con Síndrome de Down

Verdadero Falso No estoy seguro

5. Una persona que ha heredado dos copias de un gen mutado para hemocromatosis desarrollará casi seguramente la condición.

Verdadero Falso No estoy seguro

6. Todas las enfermedades tienen un componente genético.

Verdadero Falso No estoy seguro

7. Un examen de diagnóstico genético identificará casi seguramente una condición particular.

Verdadero Falso No estoy seguro

8. La electroforesis de hemoglobina es el método más confiable para identificar portadores de alfa-talasemia.

Verdadero Falso No estoy seguro

9. La mayoría de los canceres se deben a una predisposición hereditaria.

Verdadero Falso No estoy seguro

10. El Síndrome de X Frágil es una causa común de retraso del desarrollo heredado.

Verdadero Falso No estoy seguro

Sección 3 (Por favor escriba sus respuestas en el espacio provisto, indique “no estoy seguro” si se aplica)

1. Chistine esta preocupada acerca de tener hijos, pues su hermana tiene una hemoglobinopatía a estudio, una condición autosómica recesiva de la cual Christine sabe que es portadora. Ella esta preocupada que cualquier hijo que tenga también tendrá la enfermedad. Cual seria el siguiente paso a seguir? Explique

2. Joe y Michelle tienen un hijo de tres años, Bill, quien tiene retraso del desarrollo, la causa aun no se ha diagnosticado. A ellos les gustaría tener más hijos pero están preocupados que otro niño pueda tener el mismo problema que Bill. Cuál sería el siguiente paso?

3. Lucy tiene 45 años de edad y asiste a consulta por dolor abdominal severo y dolores articulares, con algunos meses de evolución. Su padre murió de paro cardíaco a la edad de 60 años, creen que debido a hemocromatosis, una enfermedad autosómica recesiva, Lucy está preocupada que ella puede estar presentando síntomas tempranos del trastorno.

A. Cómo manejaría el caso?

B. Cuales, si existieran, serian las implicaciones para su familia?

4. Gretel es una paciente nueva preocupada por su salud, dado que su hermana fue recientemente diagnosticada con cáncer de mama. Una de sus tías fue diagnosticada con cáncer de ovario a la edad de 45 años.

A. Qué proceso usaría para evaluar el riesgo que ella tiene de padecer cáncer de mama?

B. Cómo manejaría este caso?

5. Jessica esta en el segundo trimestre de su embarazo y se realizó un *screening* de líquido amniótico/suero; estos resultados usualmente se obtienen en 7 a 10 días. Ella consulta 7 días después del examen y está muy ansiosa acerca de los resultados pero todavía no están disponibles. Cómo manejaría este caso?

Sección 4(por favor marque la casilla que considere apropiada)

Muy en desacuerdo En desacuerdo Ni de acuerdo ni desacuerdo De acuerdo Muy de acuerdo

- Indique extensamente con lo que está de acuerdo o desacuerdo en los siguientes ítems.

1. Si una persona es portadora de un trastorno recesivo (como talasemia) su pareja debe también ser evaluado sobre este trastorno.
2. Los grupos de apoyo son de poco beneficio para los individuos/familias
3. Solo a las mujeres con una historia familiar de un trastorno genético se les debe ofrecer un examen de detección genético prenatal.
4. Una historia familiar parcial (eg. Incluyendo solo familiares en primer grado como padres, hermanos e hijos) debe realizarse a cada paciente.
5. La asesoría genética es muy beneficiosa para individuos/familias
6. Una historia familiar completa (eg. incluyendo familiares en segundo grado como abuelos, tíos y tías) debe realizarse a cada paciente.
7. Es importante para los pacientes discutir con un profesional de la salud las implicaciones psicosociales de la genética.
8. En medicina la genética se refiere solo a enfermedades raras.
9. Los grupos apoyo proveen información útil para individuos/familias
10. Las personas se beneficia de interactuar/conversar con otras personas con el mismo/similar trastorno que ellos padecen.
11. Los avances genéticos tendrán poco efecto en el manejo de trastornos comunes en la atención primaria.
12. Solo a las mujeres mayores debe ofrecérseles *screening* genético prenatal.
13. Solo los especialistas en genética deben ordenar exámenes genéticos a los pacientes.
14. Al discutir un trastorno genético durante la consulta, debería decir “retraso mental” en vez de “incapacidad intelectual”.
15. Recabar la historia familiar debe ser un componente esencial en la práctica general.
16. El médico general tiene un rol importante en proveer asesoría en problemas genéticos.

Derecho de propiedad intelectual (2010) Flouris, Hawthorne, Aitken, Gaff and Metcalfe. El GPGeneQ tiene derechos de autor y puede ser copiado y reproducido gratuitamente para uso no comercial. Para uso comercial por favor contactar con Sylvia.metcalfe@mcri.edu.au

11.1.2. GPGeneQ®: Puntuación de la escala de conocimientos comportamiento y actitudes.

Derecho de propiedad intelectual (2010) Flouris, Hawthorne, Aitken, Gaff and Metcalfe. El GPGeneQ tiene derechos de autor y puede ser copiado y reproducido gratuitamente para uso no comercial. Para uso comercial por favor contactar con Sylvia.metcalfe@mcri.edu.au

Sección 2: Escala de Conocimiento

1. Un examen genético de detección (eg. análisis de suero materno) identificará casi certeramente una condición particular.

Falso

2. El muestreo de vellosidades coriónicas es un procedimiento para un examen diagnóstico.

Verdadero

3. La amniocentesis es usada en *screening* prenatal.

Falso

4. La medición de la translucencia nucal diagnosticará casi certeramente un feto con Síndrome de Down

Falso

5. Una persona que ha heredado dos copias de un gen mutado para hemocromatosis desarrollará casi seguramente la condición.

Falso

6. Todas las enfermedades tienen un componente genético.

Verdadero

7. Un examen de diagnóstico genético identificará casi seguramente una condición particular.

Verdadero

8. La electroforesis de hemoglobina es el método más confiable para identificar portadores de alfa-talasemia.

Falso

9. La mayoría de los canceres se deben a una predisposición hereditaria.

Falso

10. El Síndrome de X Frágil es una causa común de retraso del desarrollo heredado.

Verdadero

Esquema de Puntuación sección A

- Asignar 4 punto por cada ítem con respuesta correcta
- Sumar la puntuación de cada ítem para obtener la puntuación total de conocimiento, el rango va de 0 a 40

Sección 3: Escala de comportamiento

La escala de comportamiento consiste en 5 escenarios planteados, formulando siete preguntas; los ítems 3 y 4 contienen dos preguntas cada uno. A continuación se presenta una lista de estos ítems con las respuestas apropiadas indicadas.

1. Chistine esta preocupada acerca de tener hijos, pues su hermana tiene beta-talasemia, una condición autosómica recesiva de la cual Christine sabe que es portadora. Ella esta preocupada que cualquier hijo que tenga también tendrá la enfermedad. Cual sería el siguiente paso a seguir? Explique

Respuestas apropiadas:

- 3 puntos - recabar la historia familia
 - realizar a la pareja un examen de electroforesis de hemoglobina
- 2 puntos - preguntar sobre etnicidad de los grupos familiares del individuo
 - realizar a la pareja un examen de sangre completo y estudios de hierro
- 1pt - explicar la herencia autosómica y/o recesiva
 - explicar posibles escenarios
 - referir al pacientes a un servicio de genética

2. Joe y Michelle tienen un hijo de tres años, Bill, quien tiene retraso del desarrollo, la causa aun no se ha diagnosticado. A ellos les gustaría tener más hijos pero están preocupados que otro niño pueda tener el mismo problema que Bill. Cuál sería el siguiente paso?

Respuestas apropiadas:

- 3pts - recabar la historia familiar
 - discutir la historia médica de Bill
- 2 pts - asesorar a los pacientes
 - referir al paciente con un pediatra
 - discutir el diagnóstico de Bill
- 1 pt - considerar la posibilidad el síndrome de X frágil
 - referir al paciente al servicio de genética
 - considerar el análisis cromosómico/cariotipo

3. Lucy tiene 45 años de edad y asiste a consulta por dolor abdominal severo y dolores articulares, con algunos meses de evolución. Su padre murió de paro cardíaco a la edad de 60 años, creen que debido a hemocromatosis, una enfermedad autosómica recesiva, Lucy está preocupada que ella puede estar presentando síntomas tempranos del trastorno.

A. Cómo manejaría el caso?

Respuestas apropiadas:

- 3pts -Recabar la historia familiar
 - confirmar el diagnóstico del padre de Lucy
 - descartar diagnósticos diferenciales

- 2 pts - asesorar al paciente, incluyendo lo que respecta al examen de hemocromatosis
- estudios de hierro, incluyendo la medición de ferritina, y saturación de transferrina
- realizar exámenes genéticos
- 1 pt - referir con un experto en genética
- referir con un gastroenterólogo

B. Cuales, si existieran, serian las implicaciones para su familia?

Respuestas apropiadas:

- 3pts - asesorar al paciente, incluyendo lo que respecta a la evaluación de hemocromatosis y las implicaciones de este trastorno
- 2pts - realizar exámenes en cascada pues los hermanos e hijos de Lucy están en riesgo
- 1pt - realizar un examen de hemocromatosis a la pareja de Lucy.

4. Gretel es una paciente nueva preocupada por su salud, dado que su hermana fue recientemente diagnosticada con cáncer de mama. Una de sus tías fue diagnosticada con cáncer de ovario a la edad de 45 años.

A. Qué proceso usaría para evaluar el riesgo que ella tiene de padecer cáncer de mama?

Respuestas apropiadas:

- 3pts - Recabar la historia familiar
- revisar las guías eg. del Centro Nacional de Cáncer de Mama
- 2 pts - preguntar sobre otros factores de riesgo
- 1 pt - referir o consultar con un genetista oncológico
- ofrecer exámenes genéticos al paciente

B. Cómo manejaría este caso?

Respuestas apropiadas:

- 3pts -referir o consultar con un genetista oncológico /clínica familiar de cáncer
- 2pts - asesorar al paciente sobre los riesgos implicados
- 1pt -ofrecer al paciente una mamografía

5. Jessica esta en el segundo trimestre de su embarazo y se realizó un *screening* de líquido amniótico/suero; estos resultados usualmente se obtienen en 7 a 10 días. Ella consulta 7 días después del examen y está muy ansiosa acerca de los resultados pero todavía no están disponibles. Cómo manejaría este caso?

- 3pts - Reconocer y discutir la ansiedad del paciente
- revisar si los resultados ya están disponibles, eg. llamar al laboratorio
- 2pts - discutir la naturaleza del examen, incluyendo la probabilidad de un resultado con incremento del riesgo (dado que es un *screening*)
- 1pt - concertar una próxima cita para discutir los resultados en caso no estén listos
- referir a la paciente para asesoría genética

Esquema de puntuación para la escala de comportamiento:

Asignar puntos según la respuesta.

El punteo máximo permitido por pregunta es 4 puntos. Eg, si dos respuestas son dadas para una pregunta en particular, cada una vale 3 puntos, entonces será asignado un total de 4 puntos; si una respuesta vale 2 puntos y otras dos 1 cada una se asignará un total de 4 puntos.

La puntuación máxima es 28.

Una puntuación de 3 a 4 por ítem es considerada una respuesta muy apropiada, 1 o 2 es considerada una respuesta apropiada, y una puntuación de 0 es considerada inapropiada.

La puntuación de cada ítem se suma para producir una puntuación total de comportamiento auto-reportado, el rango va de 0 a 28 puntos.

Respuestas Sección 4: Escala Actitudinal

La escala actitudinal consiste en 16 ítems, cada uno con una respuesta de 5 puntos de la escala de Likert, que va desde muy de acuerdo a muy en desacuerdo, como se muestra a continuación.

Muy de acuerdo

De acuerdo

Ni de acuerdo ni en desacuerdo

En desacuerdo

Muy en desacuerdo

Debajo se presenta una lista de estos ítems así como los valores positivos/negativos que se atribuyen a cada respuesta:

1. Si una persona es portadora de un trastorno recesivo (como talasemia) su pareja debe también ser evaluado sobre este trastorno.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

2. Los grupos de apoyo son de poco beneficio para los individuos/familias

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

3. Solo a las mujeres con una historia familiar de un trastorno genético se les debe ofrecer un examen de detección genético prenatal.

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

4. Una historia familiar parcial (eg. Incluyendo solo familiares en primer grado como padres, hermanos e hijos) debe realizarse a cada paciente.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

5. La asesoría genética es muy beneficiosa para individuos/familias

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

6. Una historia familiar completa (eg. incluyendo familiares en segundo grado como abuelos, tíos y tías) debe realizarse a cada paciente.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

7. Es importante para los pacientes discutir con un profesional de la salud las implicaciones psicosociales de la genética.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

8. En medicina la genética se refiere solo a enfermedades raras.

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

9. Los grupos apoyo proveen información útil para individuos/familias

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

10. Las personas se beneficia de interactuar/conversar con otras personas con el mismo/similar trastorno que ellos padecen.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

11. Los avances genéticos tendrán poco efecto en el manejo de trastornos comunes en la atención primaria.

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

12. Solo a las mujeres mayores debe ofrecérseles *screening* genético prenatal.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

13. Solo los especialistas en genética deben ordenar exámenes genéticos a los pacientes.

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

14. Al discutir un trastorno genético durante la consulta, debería decir “retraso mental” en vez de “incapacidad intelectual”.

(muy) positivo = (muy) en desacuerdo

15. Recabar la historia familiar debe ser un componente esencial en la práctica general.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

16. El médico general tiene un rol importante en proveer asesoría en problemas genéticos.

(muy) positivo = (muy) de acuerdo

Esquema de puntuación para la escala actitudinal:

Para cada ítem dentro de la escala:

- Asignar dos puntos si es muy positivo
- Asignar un punto si es positivo
- Asignar cero puntos si es neutral o negativo
- La puntuación para cada ítem es sumada para producir una puntuación total, el rango va de 0 a 32 puntos

11.2. Pensum Carrera de Médico y Cirujano de las Universidades de la Ciudad de Guatemala

11.2.1. Pensum de la Facultad de Medicina, UFM

PRIMER AÑO	PRIMER SEMESTRE	UMA
MCBB112	Biología I	8
MCBQ114	Química I	5
MCBM105	Matemática I	5
MCBF107	Física I	5
MGBR116	Redacción y Comunicación	3
MMAN227	Retórica de la Escuela Austriaca	3
MCBE110	Educación para la Salud	1
	Total	30
	SEGUNDO SEMESTRE*	UMA
MCBB113	Biología II	8
MCBQ115	Química II	5
MCBM106	Matemática II	5
MCBF108	Física II	6
MGBP111	Psicología Médica	4
MMAN114	Proceso Económico I	3
	Total	30

* Al concluir el primer año, los alumnos deben aprobar el examen de Inglés TOEFL.

SEGUNDO AÑO	PRIMER SEMESTRE	UMA
MMAB214	Anatomía Humana I	6
MMAB215	Citohistología Humana I	6
MMAQ211	Bioquímica Humana I	6
MMAB228	Microbiología y Virología	6
MMAN213	Bioestadística	6
MMAC219	Semiología Médica I	6
MMAN129	Proceso Económico II	3
	Total	39
	SEGUNDO SEMESTRE*	UMA
MMAB225	Anatomía Humana II	6
MMAB226	Citohistología Humana II	6
MMAQ213	Bioquímica Humana II	6
MMAB315	Parasitología Médica	6
MMAN223	Diseño experimental	6
MMAC326	Semiología Médica II	6
MMAH226	Filosofía de Hayek	3
	Total	39

* Al concluir el segundo año, los alumnos son certificados por la AHA con el curso de BLS Básico.

TERCER AÑO	PRIMER SEMESTRE	UMA
MMAB313	Patología General I	6
MMAQ311	Fisiología Humana I	6
MMAQ314	Farmacología Terapéutica I	6
MMAC317	Semiología Médica III	6
MMAQ325	Inmunología Básica	3
	Total	27
	SEGUNDO SEMESTRE*	UMA
MMAB323	Patología General II	6
MMAQ223	Fisiología Humana II	6
MMAQ324	Farmacología Terapéutica II	6
MMAC322	Semiología Médica IV	6
MMAH330	Introducción a la Bioética	1
	Total	25

* Al terminar el tercer año, los alumnos son certificados por la AHA con el curso de BLS avanzado. (Requisito para iniciar el externado).

CUARTO AÑO	ROTACIÓN	UMA
	<i>Febrero - Julio</i>	
MMEH418	Externado de Pediatría General	37
MMAC418	Genética Clínica	2
MMEH416	Bioética Médica	2
	Total	41
	<i>Agosto - Enero</i>	
MMEH419	Externado de Medicina Interna	37
MMAH427	Medicina Legal	1.5
	Total	38.5

Al concluir el cuarto año, los alumnos deben de haber iniciado su trabajo de investigación.

QUINTO AÑO	ROTACIÓN	UMA
	<i>Febrero - Mayo</i>	
MMEH413	Externado de Gineco-Obstetricia	25
	Total	25
	<i>Junio - Septiembre</i>	
MMEH415	Externado de Cirugía General	25
	Total	25
	<i>Octubre - Enero</i>	
MMEH531	Externado de Traumatología y Ortopedia	6
MMEH526	Externado de Dermatología	6
MMEH639	Externado de Oftalmología	6
MMEH638	Externado de Anestesiología	6
MMAN130	Seminario Proceso Económico III	3
	Total	27

SEXTO AÑO	ROTACIÓN	UMA
	<i>Febrero - Abril</i>	
MMIH715	Internado de Pediatría	20
MMIH716	Privado de Pediatría	0
	Total	20
	<i>Mayo - Julio</i>	
MMIH725	Internado de Medicina Interna	20
MMIH726	Privado de Medicina Interna	0
	Total	20
	<i>Agosto - Octubre</i>	
MMIH727	Internado de Cirugía General	20
MMIH728	Privado de Cirugía General	0
	Total	20
	<i>Noviembre - Enero</i>	
MMIH717	Internado de Ginecobstetricia	20
MMIH718	Privado de Ginecobstetricia	0
	Total	20

SÉPTIMO AÑO	ROTACIÓN	UMA
	<i>Febrero - Mayo</i>	
MMEH634	Medicina Integral	25
MMEH635	Salud Pública	4
MMAN518	Epidemiología	2
MMEH641	Nutrición Infantil	3
MMAH523	Antropología Médica	3
	Total	37
	<i>Junio - Septiembre</i>	
MMEH530	Externado Hospital Universitario Esperanza	6
MMEH515	Externado de Radiología	3
MMEH520	Endocrinología Médico-Quirúrgica	3
MMEH622	Externado de Psiquiatría	6
MMEE645	Externado de Otorrinolaringología	6
MMAC519	Inmunología Clínica	2
	Total	26
	<i>Octubre - Enero</i>	
MMEH734	Electivo Libre I	6
MMEH735	Electivo Libre II	6
	Total	12

11.2.2. Pensum de la Licenciatura en Medicina, URL

Plan de Estudio Pensum 13001

Curso	Créditos Teóricos	Créditos Práctico	Prerrequisitos
Primer Ciclo			
BIOLOGIA Y GENETICA I	4	2	_____
ESTRATEGIAS DE COMUNICACION LINGUISTICA (MD)	4	0	_____
ESTRATEGIAS DE RAZONAMIENTO (MD)	4	0	_____
FUNDAMENTOS DE SALUD PUBLICA	4	0	_____
INGLES 1	0	0	_____
INTERACCION COMUNITARIA I	0	2	_____
JUVENTUD Y VIDA SALUDABLE (MD)	4	0	_____
MAGIS LANDIVARIANO (MD)	2	0	_____
QUIMICA INORGANICA (MD)	4	2	_____
SALUD EN LAS CULTURAS Y ETNIAS DE GUATEMALA	4	0	_____
Segundo Ciclo			
ANTROPOLOGIA DE LA SALUD	4	0	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
BIOESTADISTICA (MD)	2	0	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
BIOLOGIA Y GENETICA II	4	2	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
EPIDEMIOLOGIA DE LA SALUD Y ENFERMEDAD EN GUATEMALA	4	0	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
FISICA (MD)	4	2	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
FUNDAMENTOS DEL METODO CIENTIFICO	2	0	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
INGLES 2	0	0	_____
INTERACCIÓN COMUNITARIA II	0	8	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO
QUIMICA ORGANICA (MD)	4	2	HABER APROBADO 36 CREDITOS MINIMO

▼ Tercer Ciclo			
ADMINISTRACION DE SERVICIOS AMBULATORIOS	2	0	_____
ANATOMIA I	4	2	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
BIOQUIMICA I (MD)	4	2	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
CITOHISTOLOGIA I	2	2	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
FISIOLOGIA I	4	2	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
INGLES 3	0	0	_____
INTERACCION COMUNITARIA III	0	8	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
INTRODUCCION A LA ETICA	2	0	_____
SEMIOLOGIA I	2	2	HABER APROBADO 74 CREDITOS MINIMO
▼ Cuarto Ciclo			
ANATOMIA II	4	2	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
BIOQUIMICA II (MD)	4	2	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
CITOHISTOLOGIA II	2	2	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
FISIOLOGIA II	4	2	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
INGLES 4	0	0	_____
INTERACCION COMUNITARIA IV	0	8	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
MEDIO AMBIENTE Y SALUD	4	0	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO
SEMIOLOGIA II	2	2	HABER APROBADO 112 CREDITOS MINIMO

Quinto Ciclo			
BIOETICA I	4	0	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
ECONOMIA DE LA SALUD	2	0	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
FARMACOLOGIA I	4	2	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
INGLES 5	0	0	
INMUNOLOGIA I (MD)	4	2	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
INTERACCION COMUNITARIA V	0	8	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
INVESTIGACION EPIDEMIOLOGICA (MD)	2	0	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
MICROBIOLOGIA (MD)	4	2	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
PATOLOGIA I	4	2	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO
SALUD MENTAL I	4	0	HABER APROBADO 150 CREDITOS MINIMO

Sexto Ciclo			
¿QUIEN FUE JESUS DE NAZARET (MD)	4	0	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
FARMACOLOGIA II	4	2	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
INGLES 6	0	0	
INMUNOLOGIA II (MD)	4	2	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
INTERACCION COMUNITARIA VI	0	8	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
PARASITOLOGIA (MD)	4	2	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
PATOLOGIA II	4	2	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO
SALUD MENTAL II	4	0	HABER APROBADO 194 CREDITOS MINIMO

Séptimo Ciclo			
INFECCIONES NOSOCOMIALES	0	13	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
MEDICINA INTERNA	0	75	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
MEDICINA LEGAL	2	0	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
RAZONAMIENTO CLINICO I: MEDICINA DE LABORATORIO	2	0	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
TRAUMATOLOGIA	0	13	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
Octavo Ciclo			
BIOETICA II	2	0	RAZONAMIENTO CLINICO I: MEDICINA DE LABORATORIO MEDICINA LEGAL HABER APROBADO 238 CREDITOS MINIMO
PEDIATRIA	0	75	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
PRACTICA PRIVADA	0	13	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO
RAZONAMIENTO CLINICO II: IMAGENOLOGIA	2	0	RAZONAMIENTO CLINICO I: MEDICINA DE LABORATORIO MEDICINA LEGAL HABER APROBADO 238 CREDITOS MINIMO
SALUD MENTAL (ROTACION)	0	13	HABER APROBADO 234 CREDITOS MINIMO

Noveno Ciclo			
CIRUGIA	0	75	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
EPIDEMIOLOGIA CLINICA Y HOSPITALARIA	2	0	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
INVESTIGACION I	2	0	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
OFTALMOLOGIA	0	13	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
ONCOLOGIA	0	13	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
Décimo Ciclo			
ADMINISTRACION DE SERVICIOS HOSPITALARIOS	2	0	INVESTIGACION I EPIDEMIOLOGIA CLINICA Y HOSPITALARIA HABER APROBADO 448 CREDITOS MINIMO
DERMATOLOGIA	0	26	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	0	75	HABER APROBADO 444 CREDITOS MINIMO
INVESTIGACION II	2	0	INVESTIGACION I EPIDEMIOLOGIA CLINICA Y HOSPITALARIA HABER APROBADO 448 CREDITOS MINIMO

Undécimo Ciclo			
INVESTIGACION III	2	0	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA I	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA II	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA III	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA IV	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA V	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
PRACTICA ELECTIVA VI	0	13	HABER APROBADO 654 CREDITOS MINIMO
Duodécimo Ciclo			
INTERNADO CIRUGIA	0	25	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO
INTERNADO GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA	0	25	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO
INTERNADO MEDICINA INTERNA	0	50	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO
INTERNADO PEDIATRIA	0	50	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO
INVESTIGACION IV	2	0	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO
Décimo Tercer Ciclo			
INVESTIGACION V (ASESORIA DE TESIS)	0	0	INVESTIGACION IV HABER APROBADO 736 CREDITOS MINIMO
PROGRAMA MEDICINA COMUNITARIA	0	82	HABER APROBADO 734 CREDITOS MINIMO

11.2.3. Pensum Licenciatura en Ciencias Médica y de la Salud, UMG



UNIVERSIDAD MARIANO GALVEZ DE GUATEMALA
 LICENCIATURA EN CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD DIARIO MATUTINA
 Acta 72-13 5.04b 2013-10-23

Código	Nombre del Curso	Créditos	Requisitos
PRIMER CICLO			
200600	QUIMICA INORGANICA		
200601	PRICIPIOS CLINICOS		
200602	CIENCIAS EXACTAS EN LA SALUD		
200603	SALUD MENTAL I, BASES BIOLOGICAS DE LA CONDUCTA		
200604	DESARROLLO HUMANO Y PROFESIONAL		
200605	METODOLOGIA DE LA INVESTIGACION		
200606	BIOLOGIA CELULAR Y MOLECULAR HUMANA I		
200607	SISTEMAS DE COMUNICACION		
SEGUNDO CICLO			
200608	FISICA MEDICA I		200602
200609	QUIMICA ORGANICA		200600
200610	PROPEDEUTICA MEDICA		200601
200611	SALUD MENTAL II, PSICOLOGIA DE LA ANORMALIDAD		200603
200612	BIOESTADISTICA		200602
200613	EMBRIOLOGIA		200606
200614	BIOLOGIA CELULAR Y MOLECULAR HUMANA II		200606
200615	INVESTIGACION I		200605
TERCER CICLO			
200616	REALIDAD NACIONAL		200607
200617	FISICA MEDICA II		200608
200618	SALUD MENTAL III, DESARROLLO PSICOLOGICO DEL NIÑOY DEL ADOLE		200611
200619	BIOQUIMICA I		200609
200620	ANATOMIA I		200614
200621	HISTOLOGIA I		200613
200622	INVESTIGACION II		200612, 200615
200623	SEMIOLOGIA I		200610
CUARTO CICLO			
200624	ATENCION PRIMARIA EN SALUD		200607, 200616
200625	EPIDEMIOLOGIA		200612
200626	FISIOLOGIA I		200617
200627	SEMIOLOGIA II		200623
200628	BIOQUIMICA II		200619
200629	SALUD MENTAL IV, SALUD MENTAL EN ATENCION PRIMARIA		200618
200630	ANATOMIA II		200620
200631	HISTOLOGIA II		200621
QUINTO CICLO			
200632	FISIOLOGIA II		200626

Código	Nombre del Curso	Créditos	Requisitos
200633	SEMILOGIA III		200627
200634	SALUD PUBLICA		200624, 200625
200635	FARMACOLOGIA I		200628
200636	BIOQUIMICA III		200628
200637	ANATOMIA III		200630
200638	MICROBIOLOGIA I		200614, 200631
200639	PATOLOGIA I		200631
SEXTO CICLO			
200640	REHABILITACION		200633
200641	FISIOLOGIA III		200632
200642	TECNOLOGIA BIOMOLECULAR		200614, 200636
200643	BIOQUIMICA CLINICA APLICADA		200636
200644	INMUNOLOGIA		200636
200645	FARMACOLOGIA II		200635
200646	MICROBIOLOGIA II		200638
200647	PATOLOGIA II		200639
SÉPTIMO CICLO			
200648	ATENCION AMBULATORIA Y PRE-HOSPITALARIA		Aprobados 6 Ciclos
200649	ATENCION OFTALMOLOGICA		200633, 200637, 200641
200650	MEDICINA FORENSE		200647
200651	ATENCION NEUROLOGICA		200633, 200637, 200641
200652	MEDICINA LABORAL		200633, 200634
200653	GENETICA HUMANA		200642
OCTAVO CICLO			
200654	MEDICINA INTERNA I **		Aprobados 7 Ciclos
200655	BIOETICA I		Aprobados 7 Ciclos
200656	MEDICINA INTERNA II **		Aprobados 7 Ciclos
200657	PSIQUIATRIA		Aprobados 7 Ciclos
NOVENO CICLO			
200658	PEDIATRIA **		Aprobados 8 Ciclos
200659	GESTION Y LIDERAZGO DE SERVICIOS DE SALUD		20008
200660	CIRUGIA **		Aprobados 8 Ciclos
200661	MEDICINA ALTERNATIVA		Aprobados 8 Ciclos
200662	TRABAJO DE GRADUACION I		Aprobados 8 Ciclos
200663	GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA **		Aprobados 8 Ciclos
200664	TRABAJO DE GRADUACION II		Aprobados 8 Ciclos
DÉCIMO CICLO			
200665	PRACTICA PROFESIONAL ASISTIDA RURAL **		Aprobados 9 Ciclos

Código	Nombre del Curso	Créditos	Requisitos
200666	ANTROPOLOGIA MEDICA		Aprobados 9 Ciclos
200667	PRACTICA PROFESIONAL ASISTIDA HOSPITALARIA **		Aprobados 9 Ciclos
200668	BIOETICA II		Aprobados 9 Ciclos

**** PRACTICA HOPITALARIA, CURSO SEMESTRAL UNO POR CICLO, DE ACUERDO A LA DISPONIBILIDAD DE CUPO**

Requisitos de graduación:

- Pensum cerrado
- Certificación Toefl con mínimo de 65 puntos
- Trabajo de Graduación
- Aprobación de Evaluación General Privada según esquema

EVALUACIÓN GENERAL PRIVADA CON BASE EN EL SIGUIENTE ESQUEMA:

1. Aprobación de evaluación de ciencia básica previo al externado hospitalario.
2. Evaluación general de salud pública al finalizar PPA rural.
3. Evaluación general hospitalaria al finalizar PPA hospitalario.
4. Evaluación privada de trabajo de graduación

Idioma maya, Garifuna o Xinca, dependiendo del centro universitario en el que se imparta la carrera, de manera optativa.

11.2.4. Pensum de la Facultad de Ciencias Médica, USAC

CODIGOS Y NOMBRE DE LOS CURSOS DE LA CARRERA DE MEDICO Y CIRUJANO

PRIMER AÑO

1301101	QUÍMICA
1301102	FÍSICA
1301103	ESTADÍSTICA
1301104	BIOLOGÍA CELULAR Y MOLECULAR
1301105	PSICOLOGIA
1301106	SALUD PUBLICA I
1301107	PROPEDEÚTICA MÉDICA
1301108	INVESTIGACIÓN

SEGUNDO AÑO

1301101	ANATOMIA HUMANA
1301202	HISTOLOGIA Y EMBRIOLOGIA
1301203	BIOQUIMICA
1301204	FISIOLOGIA
1301205	SEMIOLOGIA MEDICA I
1301206	SALUD PUBLICA II

TERCER AÑO

1301301	PATOLOGIA
1301302	FARMACOLOGIA CLINICA
1301303	SEMIOLOGIA MEDICA II
1301304	SALUD PUBLICA III
1301305	INMUNOLOGIA Y MICROBIOLOGIA MEDICA

CUARTO AÑO

1301401	MEDICINA INTERNA
1301402	CIRUGIA GENERAL
1301403	MEDICINA FAMILIAR

QUINTO AÑO

1301501	PRÁCTICA ELECTIVA
1301502	PEDIATRIA
1301503	GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA
1301504	TRAUMATOLOGIA Y ORTOPEDIA
130505	SALUD MENTAL Y PSIQUIATRIA

SEXTO AÑO

1301601	EJERCICIO PROFESIONAL SUPERVISADO HOSPITALARIO
1301602	EJERCICIO PROFESIONAL SUPERVISADO RURAL

APROVADOS EN EL PUNTO SEXTO, INCISO 6.6 DEL ACTA 09-2013 DE JUNTA DIRECTIVA

11.4. Consentimiento informado



UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
UNIDAD DE TRABAJOS DE GRADUACIÓN



Ciudad de Guatemala, FECHA_____

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Soy estudiante de último año de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, que se encuentra realizando un estudio que lleva por título: "EVALUACIÓN DE COMPETENCIAS EN GENÉTICA MÉDICA EN LOS ESTUDIANTES DE MEDICINA DE GUATEMALA". Con el objetivo de identificar los conocimientos de Genética Médica en los estudiantes de la carrera de médico y cirujanos de la Universidad de San Carlos de Guatemala, Universidad Rafael Landívar y la Universidad Francisco Marroquín.

La inclusión de la Genética Médica en los conocimientos y destrezas del médico moderno son de vital importancia. La aplicación de la genética a la medicina mejora la calidad de la atención a los pacientes y los beneficia tanto individual como poblacionalmente. Para que los pacientes y la población pueda beneficiarse de esta ciencia es necesaria la formación de profesionales calificados y actualizados.

Los invito a participar en mi estudio y estoy dispuesta a darle cualquier información adicional respecto al tema. Antes de decidirse, puede hablar con la persona de su preferencia, sobre su participación en el presente estudio. Por favor, si tiene preguntas al respecto, consulte con el investigador del presente trabajo.

Su participación en este estudio es totalmente **voluntaria**. Usted puede elegir participar o no hacerlo. Tanto si elige participar como si no, todos los servicios que ha recibido, los seguirá recibiendo y nada variará. Usted puede cambiar de idea más tarde y dejar de participar aun cuando haya aceptado antes.

El procedimiento que se llevará a cabo en su persona es el siguiente: se le administrará el cuestionario GPGeneQ® el cual consiste en tres secciones, una que evalúa el conocimiento compuesta de 10 incisos de falso/verdadero/no estoy seguro, una escala de comportamiento que evalúa conocimientos que incluyen 7 preguntas abiertas, y una escala de actitud que comprende 16 incisos con respuestas en escalas.

Los resultados de la información que se obtenga gracias a su participación en este estudio será estrictamente confidenciales y anónimos. Se utilizarán para dar a conocer la situación actual de los conocimientos de los estudiantes de medicina en el área de genética médica.

Su participación en este estudio, no conlleva ningún riesgo significativo, se le realizarán mediciones, anteriormente indicadas, con un instrumento especializado.

Los beneficios que usted obtendrá de los resultados de esta investigación serán que al evaluar los datos obtenidos se sugerirá una estrategia adecuada para que los estudiantes de medicina puedan contar con la preparación adecuada y posean los conocimientos básicos sobre el tema, así como poder evaluar intervenciones que ya se han realizado o se realicen en el futuro para la formación del profesional en salud.

Todos los datos e información obtenida son de uso exclusivo para la investigación garantizando la confidencialidad de los mismos, no se divulgará ningún dato personal. Cualquier comentario o duda que tenga acerca del procedimiento de investigación el médico investigador se la resolverá con gusto.

Comprendo la información proporcionada anteriormente, se me ha explicado con detalle y claramente en qué consiste el procedimiento de este estudio, entiendo que la información obtenida es de uso exclusivo del personal médico investigador para este estudio y en todo momento permanece confidencial; conozco los beneficios que se obtendrán por medio de la información y datos que yo proporcione y los que sean obtenidos por el personal médico investigador para la mejora de la educación médica de los estudiantes de la carrera de médico y cirujano de las universidades de la ciudad de Guatemala.

Estoy consiente del riesgo mínimo que conlleva el proceso y se han resuelto mis dudas acerca del mismo, doy fe de mi participación voluntaria y autorizo el uso de la información para fines de la investigación.

Nombre y firma del participante

Nombre y firma de investigador

11.5. Selección de sujetos participantes

Para la selección de los sujetos participantes en el estudio se utilizó la selección sistemática de elementos muestrales, a partir de un intervalo K . $K = N/n$, donde K representa el intervalo de selección sistemática, N es la población y n es la muestra.

$$K = 379/192 = 2$$

El elemento de arranque fue 1 y a partir de él obtuvimos los restantes elementos de la muestra.

Siendo:

URL: 1, 3, 5, 7, 9, 11, 13, 15, 17, 19, 21, 23, 25, 27, 29, 31, 33, 35, 37, 39, 41, 43, 45.

UFM: 1, 3, 5, 7, 9, 11, 13, 15, 17, 19, 21, 23, 25, 27, 29, 31, 33, 35.

USAC:

Lista de EPS Rural: 1, 3, 5, 7, 9, 11, 13, 15, 17, 19, 21, 23, 25, 27, 29, 31, 33, 35, 37, 39, 41, 43, 45, 47, 49, 51, 53, 55, 57, 59, 61, 63, 65, 67, 69, 71, 73, 75, 77, 79, 81, 83, 85, 87, 89, 91, 93, 95, 97, 99, 101, 103, 105, 107, 109, 111, 113, 115, 117, 119, 121, 123, 125, 127, 129, 131, 133, 135, 137, 139, 141, 143, 145, 147, 149, 151.

Lista de EPS Hospitalario: 1, 3, 5, 7, 9, 11, 13, 15, 17, 19, 21, 23, 25, 27, 29, 31, 33, 35, 37, 39, 41, 43, 45, 47, 49, 51, 53, 55, 57, 59, 61, 63, 65, 67, 69, 71, 73, 75, 77, 79, 81, 83, 85, 87, 89, 91, 93, 95, 97, 99, 101, 103, 105, 107, 109, 111, 113, 115, 117, 119, 121, 123, 125, 127, 129, 131, 133, 135, 137, 139, 141, 143, 145, 147.