

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN**

**FACULTAD DE MEDICINA**



**“CONOCIMIENTO EN GENÉTICA Y LA ACTITUD HACIA LOS  
ANÁLISIS GENÉTICOS EN ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE  
MEDICINA”**

**Por**

**DRA. LIZBETH CAROLINA MORALES RIOS**

**COMO REQUISITO PARCIAL PARA OBTENER EL GRADO DE  
ESPECIALISTA EN GENÉTICA MÉDICA.**

**DICIEMBRE DE 2020**

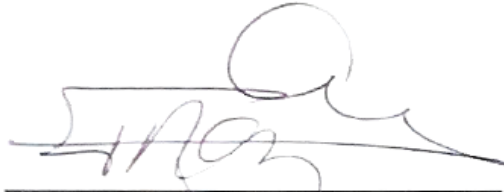
**“CONOCIMIENTO EN GENÉTICA Y LA ACTITUD HACIA LOS ANÁLISIS  
GENÉTICOS EN ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MEDICINA”**

**Aprobación de la tesis:**



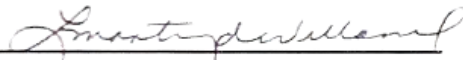
---

**Dra. Marisol Ibarra Ramírez  
Director de la tesis**



---

**Dr. med. José Manuel Ramírez Aranda  
Co-director de la tesis**



---

**Dr. med. Laura Elia Martínez Garza  
Jefa de Departamento**



---

**Dr. med. Felipe Arturo Morales Martínez  
Subdirector de Estudios de Posgrado**

## DEDICATORIA Y AGRADECIMIENTOS

Llego a este momento de mi vida, después de tanto esfuerzo, dedicación, tropiezos y crecimiento. Dedico todo este trabajo y crecimiento a mis Padres **Francisco** y **Alicia**, los cuales nunca se han cansado de apoyarme y alentarme a lograr mis sueños y salir adelante inclusive cuando existieron adversidades, de igual manera les agradezco el haberme hecho una mujer creyente en Dios, ya que gracias a eso me mantuve siempre con fé y esperanza de que lograría mis objetivos. Le agradezco a mis hermanos: **Alicia**, **Xavier** y **Paola**, que, a pesar de vivir en mundos diferentes, siempre estuvieron y están presentes para escucharme, apoyarme, tratar de entender y respetar lo que hago. Le agradezco a mis sobrinos: **Mauricio**, **Sofía**, **Lucía**, **Xavier** y **Patricio** por siempre iluminar mi vida y darme un amor incondicional.

Le agradezco a cada uno de mis maestros por siempre creer en mí y por darme las herramientas necesarias para completar mi residencia, un agradecimiento muy especial a la **Dra. Marisol Ibarra** por comprenderme, tenerme paciencia, escucharme, preocuparse por mi bienestar, de igual manera le agradezco enormemente porque a lo largo de toda mi residencia ella se convirtió en mi ejemplo a seguir. Le agradezco a la **Dra. Laura Villarreal** por darme la oportunidad de crecer y desarrollarme en este ámbito y por alentarme cuando no vi luz al final del camino. Especial agradecimiento al **Dr. José Manuel**, por tener paciencia y guiarme por todo el mundo de la estadística e interpretación de datos.

Agradezco inmensamente a mis compañeras **Anasofía** y **Kiabeth**, sin ellas este camino no hubiera sido el mismo, por convertirse en hermanas para mí, por siempre estar al pie del cañón, por enseñarme que no existe rivalidad, si no lealtad, compañerismo y cariño.

Por último, le agradezco a la persona más importante en mi vida, mi esposo **Francisco**, que ha sido una persona fundamental en este camino, agradezco su apoyo, comprensión, amor sin condición y su tiempo, ya que no solamente tuvo palabras de aliento y ánimo, si no que contribuyó con su conocimiento a que todo este trabajo se hiciera realidad.

Les agradezco a cada uno de ustedes con el corazón.

**TABLA DE CONTENIDO**

Capítulo I	
<b>1. Resumen</b> .....	1
Capítulo II	
<b>2. Introducción</b> .....	2
Capítulo III	
<b>3. Hipótesis</b> .....	17
Capítulo VI	
<b>4. Objetivos</b> .....	17
Capítulo V	
<b>5. Material y métodos</b> .....	18
Capítulo VI	
<b>6. Resultados</b> .....	23
Capítulo VII	
<b>7. Discusión</b> .....	38
Capítulo VIII	
<b>8. Conclusión</b> .....	45
Capítulo IX	
<b>9. Anexos</b> .....	46
Capítulo X	
<b>10. Bibliografía</b> .....	62
Capítulo XI	
<b>11. Resumen autobiográfico</b> .....	67

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Datos demográficos, género, edad y religión, con frecuencia y porcentaje.....	24
Tabla 2. Reactivos relacionados al contacto previo con el área de genética, con su frecuencia y porcentaje.....	25
Tabla 3. Pruebas genéticas y su impacto.....	27
Tabla 4. Cálculo alfa de Cronbach de la escala de heredabilidad. ....	29
Tabla 5. Reactivos correctos y porcentaje de conocimiento genético por sexo, creencia religiosa y grupos de edad.....	33
Tabla 6. Reactivos de opinión sobre tópicos genéticos. ....	35

**ÍNDICE DE FIGURAS**

Figura I. Flujograma posterior a limpieza de datos. ....	24
Figura II. Autopercepción de confianza de conocimiento de genética.....	28
Figura III. Porcentaje de heredabilidad estimada por participantes de iGLAS comparado con estudios genéticos. ....	29
Figura IV. Porcentaje de conocimiento genético en la población estudiada. ....	31
Figura V. Media de conocimiento genético entre diversos grupos. ....	34

## LISTA DE ABREVIATURAS

**ADHD:** Trastorno por déficit de atención con hiperactividad

**CG:** Conocimiento genético

**COMAEM:** Consejo Mexicano para la Acreditación de la Educación Médica A. C.

**DE:** Desviación estándar

**DNA:** Ácido desoxirribonucleico

**iGLAS:** Genetic Literacy and Attitudes Survey

**OMS:** Organización Mundial de la Salud

**RNA:** Ácido ribonucleico

**UANL:** Universidad Autónoma de Nuevo León

## Capítulo I

### 1. Resumen

**Introducción.-** La enseñanza de genética médica durante la formación de futuros médicos es importante en la actualidad con el objetivo de aprovechar y comprender al máximo las nuevas tecnologías con sus alcances y limitaciones, así como sus implicaciones ético-legales. En México no hay información de conocimiento en genética en el personal médico.

**Material y métodos.-** Se aplicó un instrumento validado (iGLAS) a los estudiantes de 6to año de la carrera de medicina de la UANL en un periodo de octubre 2019-agosto 2020, valorando 20 reactivos de detalles demográficos y generalidades, 20 de conocimiento sobre genética, 14 de opinión, 4 casos relacionados a genética y 2 relacionados a mitos, se clasificó el conocimiento como alto, medio y bajo, se realizó un análisis estadístico entre grupos.

**Resultados.-** De 323 participantes, 201 completaron >70% de los reactivos, 81 (40.3%) hombres, 118 (58.7%) mujeres, 1 (.5%) prefirió no decir, 167 (83.1%) <25 años de edad, 25 (12.5%) de 26-30 años y 6 (3%) >30 años de edad. El conocimiento en genética 56 (28%) conocimiento alto, 134 (67%) conocimiento medio y 11 (5%) conocimiento bajo. El 64.7% está de acuerdo en buscar realizarse una prueba genética, el 35.3% se preocupa por la manipulación de los resultados de estudios genéticos.

**Discusión.-** Los estudiantes tienen un conocimiento medio y alto, comparado con otros estudios similares sus resultados son mejores, reforzando la importancia de incluir en la formación de pregrado genética médica como una área básica-clínica, se observó que entre más se conocía sobre este tema mayor era la tendencia a realizarse pruebas genéticas.

**Conclusión.-** Es necesario el ampliar este tipo de estudios, para realizar una comparación con personal de otras áreas de salud, tener información que permita establecer estrategias para instruir a los médicos y futuros especialistas sobre la importancia de la genética y la comprensión de las pruebas genéticas.



## Capítulo II

### 2. Introducción

La genética médica se define como la ciencia que estudia la variación biológica humana en relación con la salud y la enfermedad. Estudiando la etiología, patogénesis e historia natural de padecimientos de origen genético (1).

Los avances en la comprensión de los mecanismos genéticos hoy en día se han desarrollado de forma importante y su aplicación en medicina ha crecido a pasos agigantados, cada día se descubren un mayor número de padecimientos genéticos de los cuales se desconocía su causa, así mismo estos avances permiten un mejor entendimiento de enfermedades que afectan a la salud pública de forma importante como diabetes mellitus, enfermedades cardiovasculares, psiquiátricas, cáncer y entre otros, por lo cual la tendencia de estos descubrimientos, conlleva la necesidad de la educación continua sobre esta área, para brindar al paciente la oportunidad de que estos avances pueden ser de beneficio en su manejo integral y en la aplicación de la medicina de precisión.

Desde el año 1953, Watson y Crick dieron a conocer la estructura del DNA y así mismo el descubrimiento del código genético, los avances en esta área se han desarrollado de forma exponencial (2), siendo aún más visibles los avances con la conclusión del Proyecto Del Genoma Humano y las nuevas plataformas de secuenciación masiva, nos ha llevado a un tiempo en el cual día a día se descubren más genes asociados a una enfermedad. Hoy en día y según la base de datos *GeneCards* existen alrededor de 18,871 genes asociados a una enfermedad (3). Los padecimientos genéticos son causados por variantes en la

secuencia de los genes o aberraciones cromosómicas que causan alteraciones en la integridad o expresión del genoma.

Conforme avanza el entendimiento sobre la función del genoma y su relación entre la salud y enfermedad humana, la clasificación de los diferentes trastornos de origen genético se vuelve más extensa, sin embargo, la más utilizada, clasifica a las enfermedades de origen genético en: cromosómicas, monogénicas, no mendelianas y multifactoriales.

### **Alteraciones cromosómicas**

Las alteraciones cromosómicas se refieren a la alteración en cuanto al número o estructura del cromosoma, tomando en cuenta que afectan al 1% de la población se esperaría que Nuevo León 51,200 individuos padezcan una alteración cromosómica (4).

Las alteraciones cromosómicas pueden dividirse en alteraciones numéricas y estructurales. Las alteraciones numéricas resultan de la ganancia o pérdida de un cromosoma completo, siendo causadas por una segregación inadecuada de los cromosomas durante la meiosis, suelen ser las más comunes, como por ejemplo la trisomía 21 o síndrome de Down, la monosomía del X o síndrome de Turner (45,X). Las alteraciones estructurales son aquellas que afectan la morfología del cromosoma y generalmente es debido a la generación espontánea de puntos de ruptura y una reorganización de los cromosomas por distintos mecanismos (5).

## Enfermedades monogénicas

Las enfermedades monogénicas, son el resultado de variantes patogénicas en un solo gen y por lo tanto afectan el producto de la expresión de ese gen y generará un fenotipo particular. Según la OMS estima aproximadamente 10,000 padecimientos monogénicos diferentes y tienen una prevalencia mundial de 10 de cada 1000 nacidos vivos (6). Es importante conocer que las enfermedades monogénicas se transmiten por diferentes patrones de herencia; esto es debido a la localización de los genes en los cromosomas y la expresión del alelo como dominante o recesivo. En los genes que tienen su *loci* en los cromosomas denominados autosomas (1-22) se tienen dos alelos de cada gen, un alelo se hereda por línea materna y otro alelo por línea paterna, mientras que en el par de cromosomas denominado sexuales, el número de alelos de cada gen varía ya que las mujeres tiene dos cromosoma X y los varones un cromosoma X y un cromosoma Y lo que convierte al varón en hemicigoto para los genes del cromosoma X (solo un alelo) a excepción de un grupo de genes localizados en una regiones conocidas como pseudoautosómicas que son bialélicas tanto en hombres como en mujeres (7).

Los diferentes patrones de herencia pueden ser:

- **Herencia autosómica dominante:** se presenta en un individuo cuando un alelo presenta una variante patogénica mientras el otro alelo presenta una secuencia normal. En este tipo de patrón de herencia es necesario cumplir con ciertas particularidades como: múltiples generaciones afectadas, y se muestra un patrón vertical en el árbol genealógico, tanto hombres como

mujeres se encuentran afectados por igual, existe la transmisión varón-varón. Individuos con este tipo de padecimiento tienen un 50% de probabilidad de heredar la enfermedad sus descendientes sin importar el sexo (7).

- **Herencia autosómica recesiva:** se refiere a la enfermedad que se manifiesta cuando ambos alelos de un gen presentan una variante patogénica. Se caracteriza por presentarse en los autosomas, además cumple con los siguientes criterios: tanto hombres como mujeres están afectados, normalmente este tipo de padecimiento ocurre en una sola generación, el riesgo de estos padecimientos se incrementa en padres consanguíneos, o poblaciones endogámicas. En este tipo de patrón de herencia los padres son portadores de la variante patogénica, teniendo un riesgo en su descendencia de un 25% de tener a un hijo afectado, 50% de tener un hijo portador, 25% de presentar a un hijo no afectado (7).
- **Herencia ligada al X:** relacionado a variantes patogénicas en genes localizados en el cromosoma X.
  - **Herencia ligada al X con alelo dominante:** las mujeres tienen dos cromosomas X por lo que una variante patogénica en uno de los dos alelos del gen es suficiente para que desarrollen la enfermedad. En los hombres al solo tener un cromosoma X, la presencia de una variante patogénica causa la enfermedad y en casos muy graves puede ser incompatible con la vida si se trata de un individuo del sexo masculino (7).

Al igual que los patrones de herencia ya mencionados, este patrón de herencia se caracteriza por cumplir con ciertos puntos: las hijas de padres afectados siempre heredarán la enfermedad, hijos de hombres afectados serán sanos (no existe transmisión varón-varón), mujeres afectadas pueden transmitir la enfermedad a sus hijos sin importar el sexo, en la genealogía de la familia existen mujeres afectadas. Una mujer afectada tiene un riesgo de recurrencia del 50% por embarazo de heredar la condición a cualquiera de sus hijos sin importar el sexo. Mientras que los hijos de un hombre afectado serán sanos y las hijas de un hombre afectado heredarán la condición (7).

- **Herencia ligada al X con alelo recesivo:** Los hombres, por su condición de hemicígote manifiestan el padecimiento al tener una variante patogénica en genes localizados en el X. En mujeres que normalmente tienen 2 cromosomas X deben de presentar una variante patogénica en cada uno de los alelos de un gen para que desarrollen la patología. La sospecha de este patrón de herencia se puede establecer cuando se cumple con los siguientes puntos: Los hombres se encuentran afectados en la mayoría de los casos, ocurre transmisión de mujeres portadoras a sus hijos, no hay transmisión varón-varón, hombres afectados tienen el riesgo de transmitir la enfermedad a sus nietos a través de sus hijas las cuales serán portadoras

obligadas. Sí el padre se encuentra afectado, sus hijas serán portadoras obligadas y sus hijos estarán sanos. En el caso de una mujer portadora con la variante patogénica, sus hijos tendrán 50% de posibilidad de desarrollar la enfermedad, sus hijas 50% de ser portadoras (7).

Sin embargo, no todas las enfermedades genéticas respetan los patrones de herencia mendeliana, como los padecimientos por trastornos epigenéticos en los cuales se ve afectada la expresión de un gen por factores como la metilación, modificaciones en la cromatina o por RNAs no codificantes, sin que se tengan alteraciones en la secuencia del DNA. Las enfermedades de origen mitocondrial se desarrollan por la presencia de variantes patogénicas en genes dentro del genoma mitocondrial. Los hombres no transmiten estos padecimientos, ya que durante la fecundación solo el oocito aporta las mitocondrias que tendrá el cigoto, por lo tanto, la herencia de estos trastornos es por línea materna (8).

Por último, los padecimientos multifactoriales, que son el resultado de la interacción entre los factores ambientales y los factores genéticos, pero se basa en una etiología poligénica, la cual es compleja de estudiar debido a sus interacciones con el ambiente, siendo un ejemplo la diabetes mellitus tipo 2 y la esquizofrenia (8).

De acuerdo con lo descrito previamente sobre las formas en que se pueden generar los diferentes tipos de enfermedades genéticas y el origen de los padecimientos genéticos, su diagnóstico requiere múltiples metodologías ya que hasta la fecha todas las técnicas tienen sus limitaciones y es muy importante conocerlas al momento de solicitar estudios de análisis genéticos.

Las diferentes técnicas de análisis genético tienen características específicas que deben conocerse para entender su alcance y sus limitantes, lo cual es importante para indicarlas de manera correcta y dar una interpretación adecuada a los resultados. Estas pruebas desde el punto de vista de su aplicación en la clínica las podríamos clasificar en: pruebas de diagnóstico de una enfermedad genética, prueba de diagnóstico prenatal, pruebas para diagnóstico pre-implantación, tamiz neonatal, prueba de detección de portador y pruebas pre-sintomáticas y/o predictivas. (Anexo 1) (9).

En el anexo 2 se muestra un algoritmo con un resumen de la clasificación de las enfermedades genéticas y los tipos de pruebas tanto citogenéticas como moleculares que se pueden utilizar.

Como se ha mencionado anteriormente la genética médica ha crecido en los últimos años, cada día es más importante, se va desarrollando dentro de la medicina y se van conociendo más padecimientos de índole genético. Y se argumenta que se requiere que la población en general integre y conozca sobre la información en genética y tome decisiones de vida importantes basadas en su comprensión (10).

Por lo que la enseñanza de genética médica durante la formación de futuros médicos es fundamental, con el objetivo de aprovechar y comprender al máximo las nuevas tecnologías diagnósticas junto con sus ventajas y desventajas, así, como sus implicaciones ético-legales (11).

Se han publicado estudios de investigación que soportan la importancia de la genética en la educación en medicina.

Telner, Carrol y Talbot publicaron en el 2008, acerca de la genética dentro de la educación en la escuela de medicina, dando como preámbulo que los descubrimientos genéticos tienen un impacto importante en la medicina, por lo que los médicos de primer contacto deben de ser preparados adecuadamente para poder abordar a los pacientes genéticos (12).

Houwink y cols. en el 2011, concuerdan con la importancia de la genética en los médicos de primer nivel y la percepción que se tiene, sin embargo, concluyen que la creación e investigación sobre este tema en especial ayuda a crear estrategias efectivas de educación en genética que contribuyan a mejorar la competencia de los médicos de primer nivel (13).

Kung y Gelbart en 2012, publican en relación del gran avance de la genética en cuanto a sus tecnologías diagnósticas y la educación en genética esta rezagada para la sociedad, así como el acceso a la información generada. Por lo que es relevante tener una adecuada educación en genética inclusive desde la preparatoria, dada la mayoría de edad y la posible toma de decisiones (14).

Para el año 2015, Wolyniak, Bemis y Prunuske, exploran el tema de la genética mencionando que para los profesionales de la salud es esencial dominar el tema de la genética. Examinan el estado de educación genética a nivel preclínico y clínico, descubriendo como la genética se integra a otras disciplinas científicas enfatizando la capacitación en habilidades de pensamiento crítico entre los estudiantes, produciendo futuros profesionales de la salud con habilidades y confianza necesarias para emplear las nuevas herramientas en genética (15).



Talwar y otros, en el año 2018, mencionan que los nuevos conocimientos de la medicina genómica, justifica la importancia de incorporar la educación genómica en la formación de los profesionales de la salud para garantizar su desempeño y competencias futuras adecuadas (16).

Recientemente, Campion y colaboradores refieren que hasta la actualidad los genetistas y asesores genéticos han sido los encargados de los servicios en genética. Sin embargo, los avances tecnológicos y el aumento del conocimiento en genética han condicionado a un aumento de demanda de los servicios tanto por parte de los médicos como de los pacientes. Esta demanda requiere reevaluar la educación de los proveedores de la atención en genética, así como, evaluar el panorama educativo tanto dentro y fuera de los sectores del asesoramiento genético tradicional, en personal de enfermería, asistentes médicos y médicos que no cuenten con el título de genética (17).

No solamente se han publicado estudios sobre genética y la educación, así mismo, existen distintos estudios de investigación alrededor del mundo, en los cuales evalúan el conocimiento sobre genética y las distintas pruebas diagnósticas o de tamiz que existen, sobre la actitud de la gente sobre ellas.

En el 2013 Newcomb y cols. publicaron sobre la actitud materna y el conocimiento que se tiene sobre el tamiz neonatal; este estudio se realizó en el norte de Texas, dando como conclusión que el conocimiento sobre las pruebas de tamiz neonatal es muy pobre y el poco conocimiento que se obtiene es por medio de las enfermeras postparto, dejando a las madres con el interés de saber más sobre esta prueba (18).

En ese mismo año Haga y cols., publicaron sobre el conocimiento, perspectiva hacia genética y sus pruebas en la población general, en el cual, expresan que a pesar del alto nivel educativo de su población en Durham en Carolina del Norte, se encuentra un desequilibrio entre el conocimiento sobre genética, las aplicaciones médicas y las consecuencias sociales de las pruebas, sugiriendo un mayor esfuerzo en presentar los beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas garantizando una toma de decisiones informada (19).

Fitzgerald y cols. en el 2016 realizaron un estudio en el cual se menciona que es necesario el conocimiento básico sobre genética para comprender las pruebas genéticas y el asesoramiento. Los diferentes niveles de conocimiento y su aplicación pueden tener un efecto en el proceso de toma de decisiones en cuanto las consideraciones de las pruebas genéticas (20).

En México en el año 2016 se publicó un artículo por Morelos-Herrera, Casas-Martínez, Juárez-Echenique y Villa, evaluando el conocimiento y actitudes de los oftalmólogos sobre el consejo genético en relación con el retinoblastoma. Dejando como enseñanza que una gran parte de los encuestados no tiene conocimiento sobre los patrones de herencia del retinoblastoma, ni sobre el asesoramiento (21).

En noviembre del 2017 Chokoshvili y su equipo de trabajo con el estudio publicado que realizaron tenían el objetivo de explorar las perspectivas de la población en Bélgica sobre los temas que involucran la genética y las pruebas genéticas. Tuvieron como resultado que alrededor de un 39.1% se encontraba dispuesto a conocer sobre predisposición a enfermedades, sin embargo, una gran mayoría tenía un gran interés sobre las pruebas genéticas reproductivas

como pruebas prenatales, además de pruebas de portador para padecimientos de herencia autosómico recesivos. Sugieren que la educación continua sobre genética y el asesoramiento genético a personas que se realizan alguna prueba genética es importante porque se tiene el potencial de crear ideas falsas sobre la genética y sus pruebas que pueden llegar a alarmar (22).

Siendo parte del departamento de Psicología de la Universidad de Goldsmith en Londres, Inglaterra; Chapman y colaboradores en el año 2017, viendo que la genética es una disciplina que va creciendo de una manera exponencial en la historia de la ciencia, y que cada vez es mayor el impacto de la genética en la vida diaria, refieren la necesidad de tener una herramienta que evalúe los conocimientos y percepción sobre genética en toda la sociedad, así mismo con el fin de utilizar y aprovechar los datos demográficos para realizar investigaciones personalizadas con grupos específicos de interés (23).

Posteriormente este grupo crea y valida su instrumento denominado iGLAS (International Genetics Literacy and Attitudes Survey), publicando un artículo sobre la aplicación de su instrumento en una muestra de 5,404 personas, teniendo como resultados que el conocimiento sobre genética era pobre, por lo que proponen una serie de pasos para implementar y la sociedad se beneficie del conocimiento genético (24).

Durante el año 2018 Ong y cols., publicaron sobre cómo el conocimiento es un influyente en la participación en las pruebas y tomas de decisiones. Sin embargo, el tener conocimiento básico sobre genética puede no ser suficiente para comprender los conceptos, afectando la toma de decisiones. Recomiendan la

educación continua tanto para los profesionales de la salud como para la comunidad en general (25).

Ortega-Paredes y cols. en el año 2019, con el objetivo de analizar y recaudar información sobre el conocimiento en genética una población ecuatoriana, decidieron aplicar un instrumento previamente validado a estudiantes de pregrado de instituciones públicas y privadas, llegando a la conclusión que en Ecuador se tienen que mejorar las condiciones de enseñanza de los conceptos genéticos (26).

Como fue mencionado anteriormente, los diferentes patrones de herencia de los padecimientos genéticos, sus mecanismos patológicos complejos y el desarrollo de tecnologías diagnósticas, deben ser bien comprendidos por el personal médico para su uso e interpretación adecuada en relación con la información obtenida por estos estudios tiene implicaciones no solo en el individuo sino en toda su familia y la manera en que se maneja la información conlleva una gran responsabilidad. Al considerar los posibles resultados, ya que es probable que se identifiquen variantes patogénicas no relacionadas a la sospecha diagnóstica, la identificación de variantes de significado incierto (VUS), o estudios con falsos negativos debido a que no abarcan todas las regiones del gen a estudiar o la metodología empleada no evalúa todas las posibles variantes.

Por la vulnerabilidad de los resultados que se pueden obtener, el descubrimiento de nuevos padecimientos genéticos y la comprensión de sus patrones de herencia, es de suma importancia contar con una educación adecuada sobre genética médica durante la formación universitaria, logrando una adecuada toma de decisiones durante la vida profesional. Así mismo, referir con

los especialistas necesarios y confirmar las sospechas diagnósticas mediante la realización de las pruebas genéticas específicas para cada uno de los padecimientos, las cuales se deben de realizar en centros genéticos especializados y se deben llevar de la mano de un médico especialista en el campo para darle el asesoramiento genético adecuado.

Con base en nuestra búsqueda en la literatura de los reportes sobre la importancia de la genética en la formación del médico, el nivel de conocimientos en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en la población médica en México, se analizó un artículo publicado a inicios de febrero 2019, en el cual se menciona la verdadera carencia y necesidad del servicio de genética en nuestro país, enfatizando 4 barreras principales que propician esta situación: carencia en educación adecuada en genética médica, baja alfabetización sobre la salud del paciente, distribución geográfica de proveedores, dificultades en la obtención de una diagnóstico genético. Además de evidenciar que las concentraciones de médicos especialistas en genética se encuentran principalmente en la Ciudad de México y en los estados de Nuevo León y Guadalajara, suministrando sus servicios parcialmente, ya que solamente la Ciudad de México cumple el objetivo de contar con un genetista por cada 100,000 habitantes. Se argumenta de igual manera que aproximadamente 54% de los médicos en México durante su educación universitaria no recibieron formación en genética médica o algún tema relacionado. Por lo que proponen la necesidad de promover esta especialidad no solamente en la población en general sino también en médicos de primer contacto y de otras especialidades, a través de estos enfoques: aumentar el número de genetistas, incorporar genética médica en los programas académicos,

mejorar la conciencia preventiva de la atención médica y alfabetización sobre genética en la población, contar con un programa de capacitación de asesoramiento genético a nivel maestría de 2 años para introducir a más profesionales en este campo (27).

A pesar de que en nuestro país se cuentan con especialistas en genética médica para ofrecer el asesoramiento e indicación de pruebas genéticas de utilidad en la población, son pocos los centros donde se cuenta con este servicio y sin embargo el acceso de la población general a las pruebas genéticas no cuenta con alguna regulación. Sin un conocimiento adecuado sobre las bases de la genética en la población médica, se pueden ofertar estudios en sitios que no están acreditados y que no cuentan con el personal adecuado para proporcionar la información correcta y que desafortunadamente mal informen al médico y esto afecte el manejo del paciente.

En México, actualmente existen 89 universidades acreditadas por la COMAEM que ofertan la carrera de Médico Cirujano, de las cuales 83 ofrecen la materia de genética dentro del plan de estudio para la formación de futuros médicos (28).

Por lo cual se considera que el paso inicial ante esta problemática es establecer una idea sobre el nivel de conocimiento en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en los estudiantes de medicina de 6to año, con el propósito crear un panorama actual sobre el conocimiento en genética en los futuros médicos, al generar información sobre la situación actual de los futuros egresados sobre el nivel de conocimientos y la actitud hacia las pruebas genéticas y para establecer estrategias de educación continua que permita

preparar de una manera adecuada a los futuros profesionistas para la nueva era genómica.

### **Justificación**

Ante el actual avance en la comprensión de los mecanismos genéticos y su relación en el desarrollo de la enfermedad en humanos, un mayor número de pruebas enfocadas en el diagnóstico de enfermedades genéticas se han implementado y se encuentran actualmente disponibles, es importante considerar la relevancia de contar con una sociedad médica informada sobre genética y las pruebas relacionadas.

En México se desconoce el nivel de conocimientos en genética y la actitud sobre los análisis genéticos de utilidad clínica en la población médica, por lo cual la aplicación de un instrumento que permita evaluar el nivel de conocimiento y la actitud de las pruebas en estudiantes de medicina de 6to año generará información que permita conocer el perfil del egresado con relación a conocimiento en genética y su actitud hacia las pruebas genéticas.

## **Capítulo III**

### **3. Hipótesis**

Los estudiantes de medicina de 6to año de la Universidad Autónoma de Nuevo León tienen un conocimiento alto en genética.

## **Capítulo IV**

### **4. Objetivos**

#### **Objetivo general**

Evaluar el nivel de conocimientos básicos en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en estudiantes de 6to año de una facultad de medicina.

#### **Objetivos específicos**

- Evaluar el nivel de conocimientos en genética en alumnos de 6to año de pregrado de medicina.
- Determinar la actitud hacia la genética de estudiantes de 6to año de pregrado de una facultad de medicina pública
- Evaluar la asociación del nivel de conocimientos en genética sobre la actitud hacia los análisis genéticos.



## Capítulo V

### 5. Material y métodos

Tipo de estudio. Para llevar a cabo este estudio se utilizó un diseño transversal, observacional, prospectivo tipo encuesta.

Criterios de selección:

- Inclusión. Se incluyó a los alumnos de 6to año de la carrera de medicina, independientemente de su condición académica (regular o irregular), edad y sexo.
- Exclusión: Los que no pudieron responder la encuesta
- Aquellos que no aceptaron participar
- Eliminación: Se eliminaron aquellos que no llenaron un mínimo de 70% la encuesta y un mínimo 75% la sección de conocimiento.

### Cálculo de la muestra

Considerando un intervalo de confianza del 95 % y que el tamaño del universo o población es de 1,016 alumnos, da como resultado una n: 279 alumnos.

K: es la constante que depende del intervalo de confianza (95% K:1.96%), e: error muestral deseado (5), p: individuos que poseen en la población la característica del estudio (.5), q: individuos que no poseen la característica del estudio (.5).

$$n = \frac{k^2 * p * q * N}{(e^2 * (N - 1)) + k^2 * p * q}$$

## **Instrumento**

El instrumento iGLAS que se aplicó tiene una validez de contenido y tiene como objetivo poder ser un instrumento de aplicación para una población internacional, proceso el cual se realizó en 3 etapas (piloto1, piloto2 y el análisis test-retest) la evaluación de los ítems se llevó a cabo en conjunto con varios expertos en genética, en donde se aclaró el lenguaje y precisaron los reactivos; el test-retest es útil para sugerir que la encuesta es una medida confiable y válida para evaluar lo que los participantes saben y las actitudes que tienen hacia genética. El instrumento está disponible en idioma Castellano y se contó con el permiso y acuerdo del grupo de Chapman y cols; se empleó la versión de iGLAS 3 a la cual se tuvo acceso a través de la siguiente dirección: [https://goldpsych.eu.qualtrics.com/jfe/form/SV\\_6nStWV7qjArYNgh](https://goldpsych.eu.qualtrics.com/jfe/form/SV_6nStWV7qjArYNgh), esta hipervínculo permitió al encuestado acceder desde cualquier computadora con facilidades de internet y se requirió un tiempo de 10-15 minutos para contestar el instrumento el cual consta de 20 reactivos de detalles demográficos y generalidades, 20 reactivos de conocimiento básico sobre genética, 14 reactivos de opinión, 4 mini casos relacionados a genética y 2 reactivos relacionados a mitos, los cuales cada uno se encuentra especificado en el los anexos de este documento (Anexo 3).

## **Aplicación del instrumento**

Se realizó la invitación por medio de visitas a las aulas, a todos los alumnos de 6to. año de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de

Nuevo León durante los semestres tanto de agosto-diciembre 2019, como de enero-julio 2020, posterior a sus clases, se obtuvo la colaboración de alumnos de medicina. Las visitas se realizaron cada 2 meses hasta que concluyeron ambos semestres, se les explicó el objetivo de la encuesta y los componentes que la conforman, así mismo, se les compartió el hipervínculo del sitio web para que accediera al instrumento y se les indicó la clave con la cual registraron su participación en ella.

Una vez ingresados se les otorgó un consentimiento informado electrónico en el cual se plasmaron cláusulas para consentir el realizar la encuesta de manera voluntaria en individuos mayores de edad y donde se reiteran las medidas de confidencialidad de los datos proporcionados. Cabe mencionar que la invitación a participar fue de manera voluntaria y se protegió su identidad, ya que la encuesta fue totalmente anónima, no se les solicitó el nombre a los participantes tampoco algún dato de índole personal que pudiera identificar al participante; no existió manera de distinguir que alumnos participaron y qué alumnos se negaron a hacerlo, como para considerar que se pudiera ejercer algún tipo de coacción o uso de autoridad sobre los alumnos que no realizaron la encuesta. Posteriormente seleccionaron el idioma español e introdujeron la siguiente clave: GENUANL.

Los colaboradores en la Universidad de Goldsmith Londres permitieron el acceso continuo a información sobre los encuestados cada vez que fue necesario. Esto fue establecido con dicho grupo por su interés en aumentar el número de estudios que han utilizado su instrumento, el uso de su instrumento

no condiciona a ceder derechos de los datos al grupo de Chapman y cols. y solo se citó a su grupo dentro de la bibliografía de la publicación.

### **Análisis Estadístico**

Se obtuvo la estadística descriptiva, porcentajes y frecuencias para variables categóricas y medidas de tendencia central para variables continuas: puntaje de calificaciones, edad, entre otras variables.

Una vez teniendo los resultados y basándonos en los 20 reactivos que analizaron el conocimiento y su percepción en el uso de pruebas genéticas, se establecieron los siguientes parámetros para poder clasificar al participante como de alto, medio y bajo conocimiento.

El participante que obtuvo:

- De 20-16 reactivos correctos, que equivale a 80-100%, se clasificó como nivel de conocimiento alto.
- De 15-11 reactivos correctos, que equivale entre 75-55%, se clasificó como nivel de conocimiento medio.
- De 10-0 reactivos correctos, que equivale a <50%, se clasificó como nivel de conocimiento bajo.

En un análisis bivariado, la categoría de conocimiento se cruzó con variables demográficas y académicas y se evaluó su significancia estadística a través de pruebas paramétricas y no paramétricas como: Chi-cuadrada, t de Student, U de Mann-Whitney, Kruskal Wallis y ANOVA, con significancia de  $p < 0.05$ . Se empleó el paquete estadístico IBM SPSS® v.25 para el análisis de los datos y se depuraron los participantes que no completaron en un 70% la

encuesta, así mismo, los que no completaron en un 75% la sección de conocimientos.

### **Ética del estudio**

Este estudio obtuvo su aprobación por el Comité de ética e investigación del Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” con la clave GN19-00003.

## Capítulo VI

### 6. Resultados

Del 1ero. de octubre del 2019 hasta el 16 de agosto del 2020 se realizó la captura de los datos del instrumento iGLAS3, obtuvimos un total de 323 participantes. Sin embargo, fue aplicado un filtro con el objetivo de solamente evaluar a los participantes que completaron el 70% del instrumento y 75% de los reactivos de conocimiento genético utilizando SPSS Syntax, dándonos una cifra final de 201 participantes. Tomando en cuenta que 201 de 323 participantes contestaron de acuerdo con los porcentajes previamente establecidos, se obtuvo una tasa de respuesta del 62.2%. No completaron el 70% de la encuesta participantes 122 (37.7%), el total de los participantes completaron mínimo un 75% la sección de conocimientos genéticos.

Una vez aplicado el instrumento se obtuvieron los siguientes resultados los cuales se presentan de acuerdo con la sección correspondiente.

#### **Demográficos.**

La media de tiempo para contestar la encuesta fue de 20 minutos, correspondiendo a 58.7% mujeres (118), 40.3% hombres (81), 0.5% no binario (1), una persona decidió no contestar a la pregunta. La media de edad fue 24 años, con un rango desde los 21 años hasta los 65 años, correspondiendo a la mayoría de la población menor de 35 años (97%), 3 personas no identificaron su edad. Ver Figura I y Tabla 1.

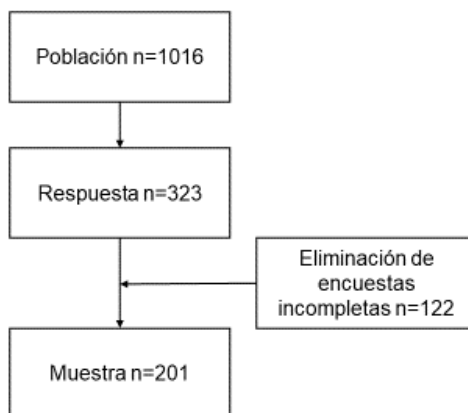


Figura I. Flujograma posterior a limpieza de datos.

Tabla 1. Datos demográficos, género, edad y religión, con frecuencia y porcentaje.

	<b>Variables</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Género</b>	Hombre	81	40.3
	Mujer	118	58.7
	No Binario	1	0.5
	Prefiero no decir	1	0.5
<b>Grupo de edad</b>	<25	167	83.1
	26-30	25	12.5
	>30	6	3
<b>Religión</b>	Creyentes	129	63.2
	No creyentes	54	33.2

Dentro de la sección de demográficos se evaluó el previo contacto con el área de genética, siendo los porcentajes más altos, en el 72.1% de los encuestados seleccionó que ha estudiado genética como plan de estudios de la universidad (UANL), mientras que 60.2% afirmó que su currículo universitario incluyó el tema de genética, los porcentajes más bajos siendo 1% nunca ha estudiado genética y 0.5% no tiene interés en el tema. En la Tabla 2 se presentan

los reactivos relacionados al contacto previo con el área de genética y desglosa sus respectivos porcentajes y frecuencia.

*Tabla 2. Reactivos relacionados al contacto previo con el área de genética, con su frecuencia y porcentaje.*

<b>REACTIVO</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
He estudiado genética como parte del currículo de la escuela	145	72.1
He estudiado genética como parte de currículo universitario	121	60.2
He trabajado en el campo de la genética	11	5.5
He estudiado genética por mi parte (ver documentales, acudir a cursos, leer libros de genética etc).	42	20.9
Actualmente estudio genética	5	2.5
Sigo temas relacionados a genética en redes sociales	43	21.4
Nunca he estudiado genética	2	1
No tengo interés en el tema	1	0.5

Relacionado al tema de religión, política y genética, fue de manera opcional contestar esta sección estando de acuerdo el 96% de los participantes en contestar los reactivos relacionados, resultando en un 33.2% no creyentes



(agnósticos, ateos o sin religión) y el resto en su mayoría son cristianos 36.3% o católicos cristianos 26.9%, corresponde a 63.2% creyentes, ver Tabla 1.

La religiosidad en esta encuesta se valora en una escala de 0-10 la cual se reporta con una media de 4.9 y una desviación estándar (DE) de 2.8. El rubro de política se divide en una escala Likert 1-7 la cual cubre el rango desde liberal (1) a conservador (7) la cual se subclasifica en: liberal (1-3), neutro (4) y conservador (5-7) y reporta lo siguiente:

1. Orientación política respecto al tema económico, resultando con una media de 4 con DE de 1.5.
2. Orientación política respecto al tema social resultando con una media de 3.5 y DE de 1.5.

En la sección de asesoramiento, la mayoría se encontró de acuerdo en buscar realizarse una prueba genética en un 64.7% y 58.2% se la realizaría a través de una compañía privada.

Dentro de la sección demográficos, se evaluaron generalidades con relación a las pruebas de genética, de nuestra población de estudio, el 39.8% se preocupa por que la información sobre su salud física o mental pueda ser utilizado en su contra (trabajo/discriminación/aseguramiento médico, etc), 35.3% se preocupa por que la información sea usada para otros propósitos sin su conocimiento, los reactivos de menor porcentaje representan al 8% que preferirían no saber de ninguna enfermedad debilitante potencial en el futuro y en un 7.5% no está interesado en el tema. En la Tabla 3, se desglosan los reactivos correspondientes a esta sección con su respectiva frecuencia y porcentaje.

*Tabla 3. Pruebas genéticas y su impacto.*

<b>REACTIVO</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
No sé quién tendrá acceso a esa información.	54	26.9
No sé si los datos se almacenarán de forma segura	42	20.9
Preferiría no saber de ninguna enfermedad debilitante potencial en mi futuro	16	8
No me interesa	15	7.5
Me preocupa descubrir algo sobre mí mismo que preferiría no saber	37	18.4
No quisiera que me etiqueten como si tuviera alguna deficiencia	24	11.9
Me preocupa que cierta información sobre mi salud física o mental pueda usarse en mi contra (por ejemplo, empleo, asuntos legales, obtención de un seguro)	80	39.8
Me preocupa que mis datos se utilicen para otros fines sin mi conocimiento.	71	35.3

Previo a la evaluación de conocimiento en genética, se les preguntó a los participantes qué tan seguros o confiados se encontraban sobre su conocimiento en genética, obteniéndose una media general de 54.5 con una DE 20.4, hombres

con una media 55.9 y con una DE 21.18, mujeres con una media de 53.2 con una DE 19.6, ver Figura II.

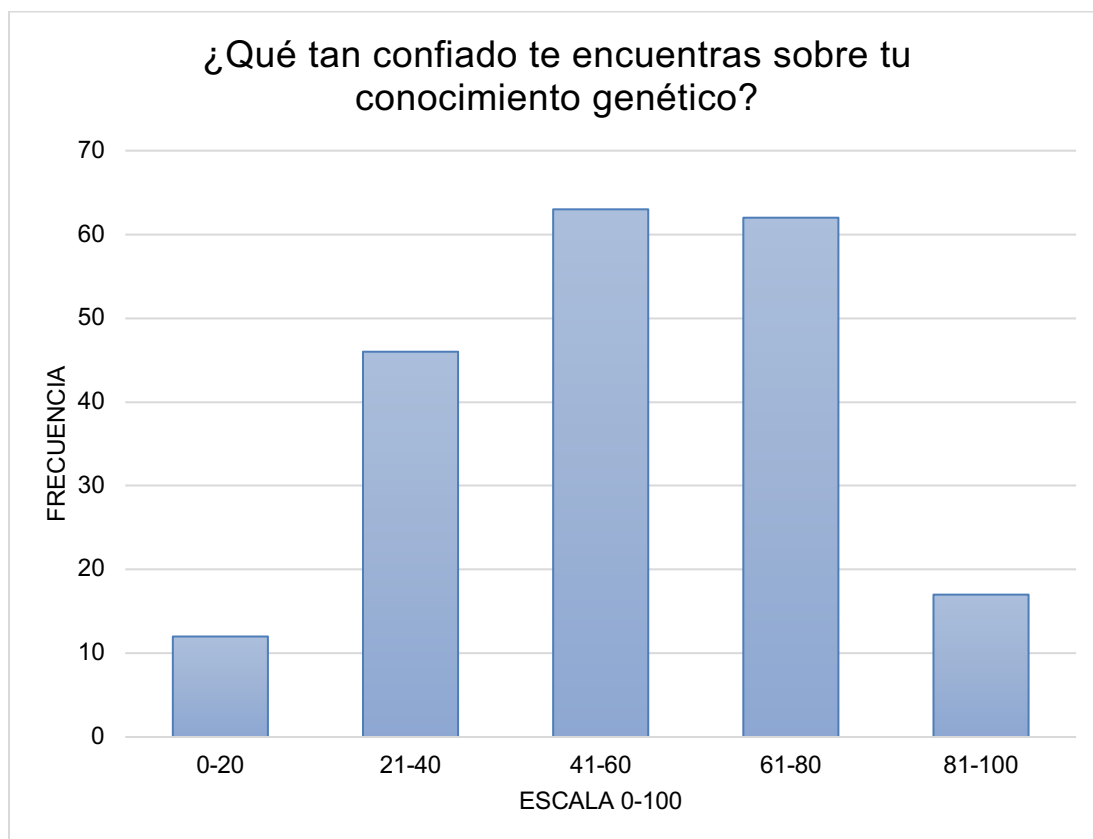


Figura II. Autopercepción de confianza de conocimiento de genética.

### **Conocimiento genético.**

#### **Heredabilidad.**

Dentro del contexto genético se inicia con una serie de reactivos relacionados a heredabilidad de ciertos rasgos y enfermedades, en los cuales se les formuló la siguiente pregunta ¿En una escala de 0-100 que tan importantes

son las diferencias genéticas entre personas, que expliquen las diferencias entre los siguientes rasgos? Se recopilaron los siguientes resultados ver, Figura III.

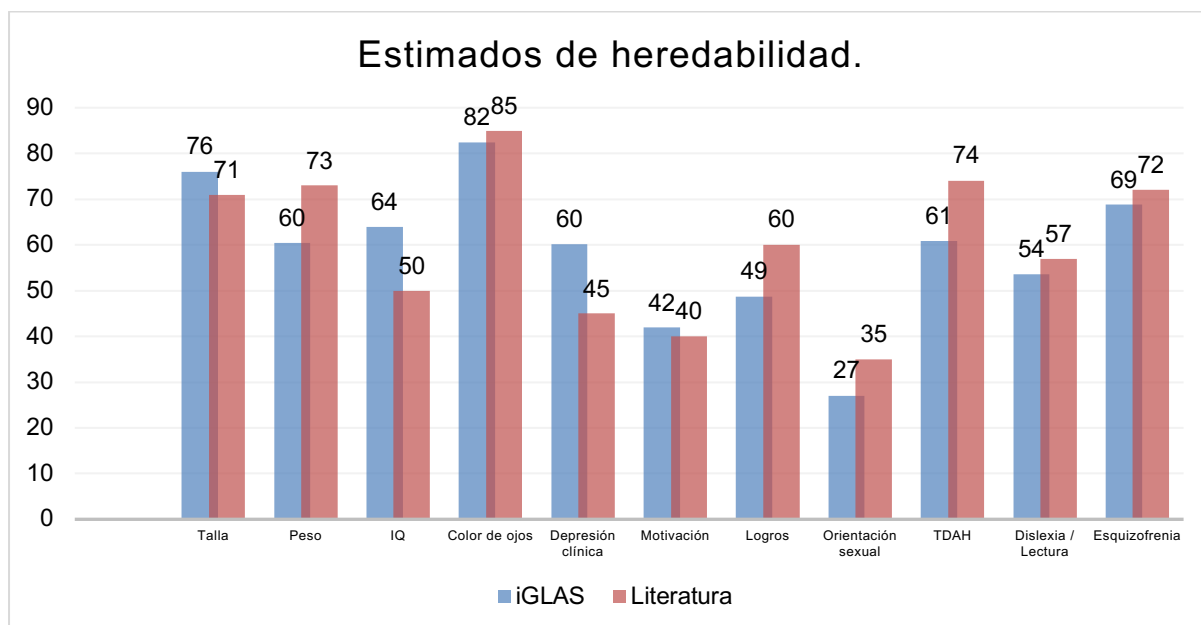


Figura III. Porcentaje de heredabilidad estimada por participantes de iGLAS comparado con estudios genéticos. (29)(30)(31)(32)(33)(34)(35)(36)(37)(38)(39)

Encontrando una sobrestimación en heredabilidad de estatura, depresión clínica e inteligencia (IQ) e infraestimando peso, ADHD, dislexia y esquizofrenia. Además, se calcula un alfa de Cronbach obteniendo un resultado homogéneo de 0.876, ver Tabla 5.

Tabla 4. Cálculo alfa de Cronbach de la escala de heredabilidad.

<b>Estadísticas de fiabilidad</b>		
Alfa de Cronbach	Alfa de Cronbach basada en elementos estandarizados	N de elementos
.876	.876	11

**Conocimiento genético.**

El módulo de conocimiento genético (CG) corresponde a 20 reactivos, los cuales evaluamos con base en respuestas correctas, pudiendo obtener una puntuación de 0-100. La media de preguntas correctas es 14 (DE 2.3), lo cual corresponde a un puntaje de 70 +/- 11.5; 19 preguntas correctas fue el puntaje más alto que corresponde a una puntuación de 95 y 6 preguntas correctas fue el rango más bajo que corresponde a una puntuación de 30.

Sólo 1.5% de la población obtuvo puntaje mayor de 95 y 6% obtuvo puntaje mayor de 90.

Nuestro análisis de puntajes se decidió dividir en 3 grupos con conocimiento genético alto medio y bajo, siendo 28% (56) conocimiento alto, 67% (134) conocimiento medio y 5% (11) conocimiento bajo, ver Figura IV.

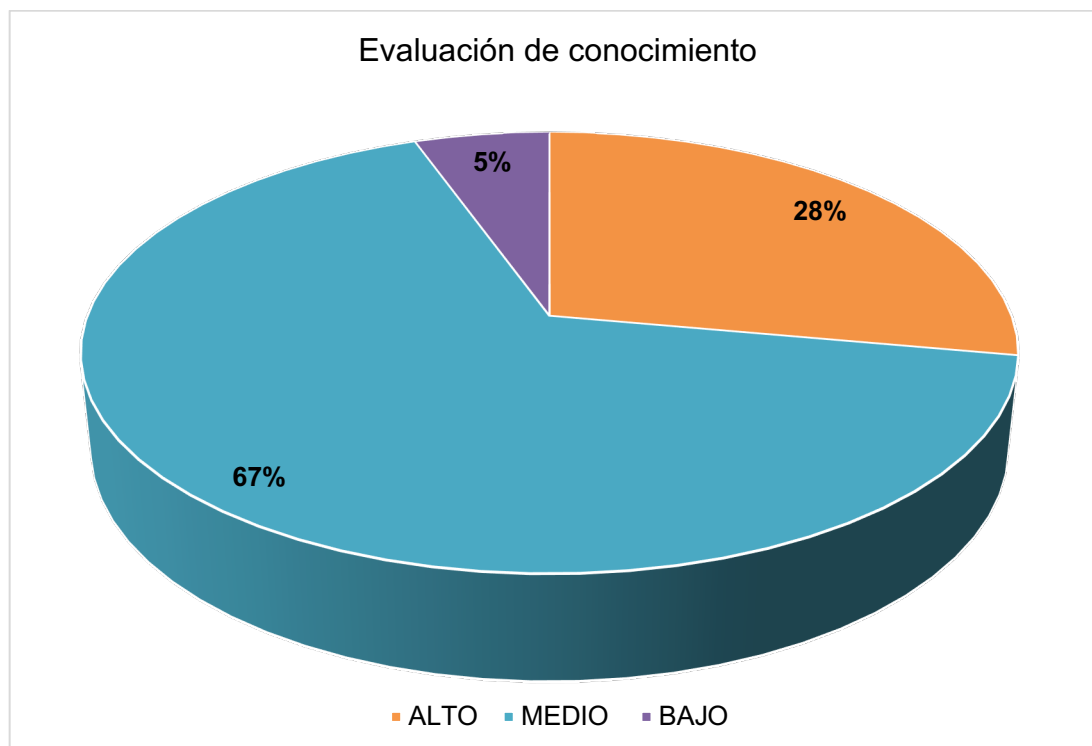


Figura IV. Porcentaje de conocimiento genético en la población estudiada.

Al observar el puntaje de CG por grupos, se encuentra por género: hombres con media de 14.3 preguntas correctas corresponde a  $71.5 \pm 10.8$  de puntaje, mujeres con media 13.7 preguntas correctas corresponde a  $68.5 \pm 11.7$ , utilizando una prueba de Kruskal Wallis  $p=0.199$ , la cual no es estadísticamente significativa.

Agrupando el CG por grupos de edad realizando 3 grupos principales: menores de 25 años tuvieron una media de 14.1 preguntas correctas que corresponde a puntuación de  $70.5 \pm 11$ , el segundo grupo de entre 26 a 30 años con media de 13.7 preguntas que corresponde a puntuación de  $68.5 \pm 13.1$  y el tercer grupo mayores de 31 años con media de 13.1 preguntas que corresponde

a puntuación de 65.8 +/- 7.3. Utilizando una prueba de Kruskal Wallis obtuvo un valor de  $p=0.387$ , el cual no es estadísticamente significativo.

También se agrupa el CG por sección de religiosidad: creyentes con una media de 13.5 preguntas que corresponde a 67.5 +/- 10.8, y no creyentes con una media de 15 que corresponde a 75 +/- 11.6, utilizando una prueba U de Mann Whitney se calculó un valor de  $p<0.001$  lo cual representa diferencias estadísticamente significativas.

Ver la tabla 5 para visualizar los 20 reactivos y división por grupos, así como porcentaje de preguntas correctas entre grupos principales como hombres, mujeres, creyentes, no creyentes, y la subclasificación por grupo de edad. Los reactivos se visualizan con una palabra clave, en el apartado de anexos se encuentran cada uno de los reactivos redactados tal y como se les preguntó a los participantes.

Tabla 5. Reactivos correctos y porcentaje de conocimiento genético (CG) por sexo, creencia religiosa y grupos de edad.

Pregunta	Total n= 201 (%)	Hombres n= 81 (%)	Mujeres N=118 (%)	No Creyentes N= 64 (%)	Creyentes N= 129 (%)	<25 años N= 167 (%)	26-30a n= 25 (%)	>30a n=6 (%)
<b>Genoma</b>	161 (80)	67 (82)	93 (78)	54 (84)	101 (78,3)	137 (82)	18 (72)	4 (66)
<b>Grupos de 4 letras unidades de DNA</b>	201 (100)	81 (100)	118 (100)	64 (100)	129 (100)	167 (100)	25 (100)	6 (100)
<b>Copias de cada gen en cada célula autosómica</b>	102 (51)	41 (51)	60 (51)	38 (59)	61 (47)	<b>91 (55)*</b>	<b>10 (40)*</b>	<b>0 (0)*</b>
<b>DNA que comparten. los hermanos</b>	109 (55)	47 (60)	62 (53)	35 (55)	68 (54)	89 (54)	14 (56)	4 (80)
<b>Función principal de los genes</b>	198 (99)	80 (99)	117 (99)	63 (98)	128 (99)	165 (99)	25 (100)	6 (100)
<b>DNA total igual dos personas al azar</b>	57 (29)	27 (34)	30 (25)	23 (36)	32 (25)	46 (28)	8 (32)	2 (40)
<b>Esquizofrenia viene de muchos genes</b>	173 (87)	72 (89)	100 (85)	<b>62 (97)**</b>	<b>104 (81)**</b>	148 (89)	19 (76)	4 (67)
<b>23 pares de cromosomas en el DNA</b>	196 (98)	80 (99)	115 (98)	63 (98)	126 (98)	164 (98)	24 (96)	6 (100)
<b>Cambio epigenético</b>	127 (64)	48 (59)	78 (66)	47 (73)	78 (61)	110 (66)	12 (48)	4 (67)
<b>Genes contiene el código de DNA humano</b>	79 (39)	38 (47)	40 (34)	<b>34 (53)*</b>	<b>40 (31)*</b>	64 (38)	12 (48)	2 (33)
<b>Autismo proviene de muchos genes</b>	161 (81)	62 (77)	98 (83)	54 (84)	101 (78)	<b>139 (83)*</b>	<b>17 (68)*</b>	<b>3 (50)*</b>
<b>Polimorfismo</b>	194 (97)	78 (96)	115 (98)	64 (100)	123 (95)	162 (97)	24 (96)	6(100)
<b>DNA en dos células diferentes</b>	111 (56)	46 (57)	65 (55)	<b>44 (69)*</b>	<b>64 (50)*</b>	95 (57)	11 (44)	4 (67)
<b>DNA "no codificante"</b>	171 (86)	71 (88)	99 (84)	59 (92)	105 (81)	142 (85)	22 (88)	5 (83)
<b>Cría de perros una forma de ingeniería genética</b>	149 (75)	65 (80)	83 (71)	50 (79)	93 (72)	120 (72)	22 (88)	5 (83)
<b>Edición genética CRISPR</b>	75 (39)	39 (49)	35 (30)	<b>34 (54)*</b>	<b>40 (32)*</b>	62 (38)	11 (46)	1 (20)
<b>Comportamiento y DNA</b>	160 (80)	66 (82)	93 (80)	54 (86)	101 (78)	135 (81)	19 (76)	5 (83)
<b>Recién nacidos son examinados padecimientos genéticos</b>	188 (95)	77 (95)	110 (95)	59 (94)	123 (95)	127 (95)	24 (100)	6 (100)
<b>Genes se relacionan a dislexia con TDAH</b>	181 (91)	74 (91)	106 (91)	56 (89)	120 (93)	151 (91)	22 (88)	6 (100)
<b>Significado de heredabilidad del insomnio es 30%</b>	11 (6)	5 (6)	6 (5)	4 (6)	6 (5)	<b>6 (4)**</b>	<b>5 (20)**</b>	<b>0 (0)**</b>

Prueba Chi cuadrada \*=p<0.05, \*\*=p<0.01.

• En algunas variables la suma es menor a 201, por datos perdidos.



En la figura V. se pueden visualizar la media de conocimiento de acuerdo género, religión y grupo de edad; sobresaliendo el grupo de no creyentes con una media de 15 con relación a los demás grupos.

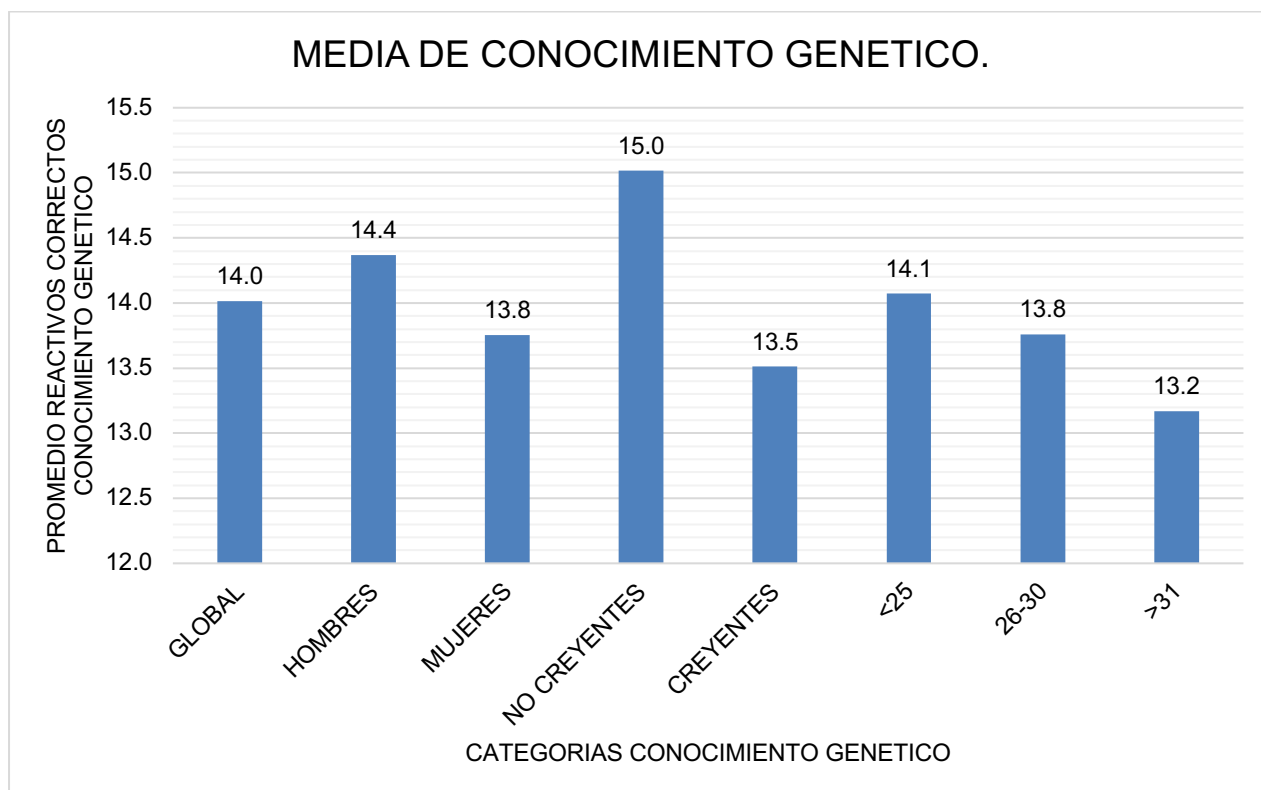


Figura V. Media de conocimiento genético entre diversos grupos, siendo nivel de conocimiento alto 20-16 reactivos, conocimiento medio 15-11 reactivos, conocimiento bajo 10-0 reactivos.

La sección de preguntas de opinión se demuestra en la Tabla 7. La cual se valora en escala Likert 1-7 desde el 1 fuertemente en desacuerdo a 7 fuertemente de acuerdo se agrupan en 3 subgrupos 1-3 en desacuerdo, 4 neutro, 5-7 de acuerdo. Hay un predominio con 91% de acuerdo que tomarían una prueba genética si permitiera mejorar su tratamiento, así como predominio 93.5% que la información genética se puede utilizar para asesoramiento individualizado,

87.5% está de acuerdo con que la edición genética se debería permitir para prevención y tratamiento de enfermedades, 95% está de acuerdo que el desarrollo científico es esencial para mejorar la vida de las personas, y 87.4% está de acuerdo a otorgar una muestra de DNA si este fuere anónimo, cabe recalcar que el 68.5% está en desacuerdo que las influencias genéticas gobiernan nuestro comportamiento y por ende que no hay libre albedrío, ver Tabla 6.

Tabla 6. Reactivos de opinión sobre tópicos genéticos.

REACTIVO	Desacuerdo % (n)	Neutro % (n)	De acuerdo % (n)
Creo que mi destino está escrito en mis genes	51,3 (102)	10,1 (20)	38,7 (77)
Tomaría una prueba genética si ésta permitiera mejorar algún tratamiento	6,5 (13)	2,0 (4)	91,5 (182)
No confío en las instituciones de investigación en mi país por mal uso de datos	50,3 (100)	18,6 (37)	31,2 (62)
La información genética se puede utilizar para asesoramiento individualizado	3,0 (6)	3,5 (7)	93,5 (188)
La edición genética debería permitirse para prevención y tratamiento de enfermedades	5,0 (10)	7,5 (15)	87,5 (175)
Los padres pueden optar por la edición genética para seleccionar o mejorar rasgos en sus hijos	44,3 (89)	18,4 (37)	37,3 (75)
La política y economía sospecho podría estar detrás de los estudios genéticos	31,3 (63)	27,4 (55)	41,3 (83)
El desarrollo científico es esencial para mejorar la vida de las personas	1,5 (3)	3,5 (7)	95,0 (191)
Las influencias genéticas en nuestro comportamiento significan que no hay libre albedrío	<b>69,5 (139)**</b>	<b>17,0 (34)**</b>	<b>13,5 (27)**</b>

Estaría dispuesto a dar una muestra de DNA para investigación si fuese anónimo.	8,5 (17)*	4,0 (8)*	87,4 (174)*
---	-----------	----------	-------------

\*prueba Kruskal-Wallis  $p < 0,05$ , \*\*prueba Kruskal-Wallis  $p < 0,01$

### **Análisis estadístico**

Basado en la variable de conocimiento genético CG como variable dependiente de subgrupos y utilizando pruebas paramétricas y no paramétricas podemos encontrar diferencias significativas en las siguientes secciones:

#### **Demográficos:**

Al realizar el análisis estadístico con método de Chi Cuadrada entre los grupos de CG alto, medio y bajo, se encontró significancia estadística entre la respuesta afirmativa de los siguientes reactivos demográficos y el grupo CG alto:

1. He trabajado o estoy trabajando en genética,  $p=0,023$ .
2. He estudiado genética por mi propia cuenta,  $p=0,005$ .
3. Actualmente estudio genética,  $p=0,031$ .
4. Sigo temas relacionados a genética en redes sociales,  $p=0,002$ .

La media por grupos de edad de CG fue en menores de 25 años de 14.1 de reactivos correctos con una DE 2.2, en el grupo de 26-30 años 13.7 reactivos correctos con una DE 2.6 y en el grupo de mayores de 31 años CG de 13.1 reactivos correctos con una DE 1.5, obteniendo  $p=0,387$  con método Kruskal-Wallis.

Al comparar el CG con la religión realizando una prueba de U de Mann-Whitney entre los grupos creyentes (cristianos, budistas, hindúes, judíos y otros) y no creyentes (agnósticos, ateos, y sin religión) se encuentra una  $p < 0,005$ .

Las preguntas de opinión se comparan con el CG realizando la prueba de Kruskal-Wallis entre grupos en desacuerdo, neutro y de acuerdo encontrando lo siguiente: media de CG en rubro las influencias genéticas en nuestro comportamiento significan que no hay libre albedrío con una media de puntaje de CG en “desacuerdo” con 14.4 y una DE de 2.3, “neutro” 12.9 con una DE de 1.6 y “de acuerdo” 13,9 con una DE de 2.1, (Kruskal-Wallis  $p= 0,001$ ).

La media de CG del rubro estaría dispuesto a dar una muestra de DNA para investigación si fuese anónimo asociación de Kruskal-Wallis obteniendo una media del puntaje de CG en “desacuerdo” con 14.4 y una DE de 2.2, “neutro” 12.2 con una DE de 1.4 y “de acuerdo” 14.1 con una DE de 2.3, con una  $p=0,031$ .

## Capítulo VII

### 7. Discusión

Según nuestro conocimiento esta es la primera ocasión en que se aplica un instrumento validado en la población médica mexicana, con el objetivo de evaluar el conocimiento y actitudes que se tienen en las pruebas genéticas, por lo cual en nuestro análisis se compara con otros artículos que se han realizado en otras poblaciones y en otros grupos sociales. Este estudio realizó un total de 323 encuestas a estudiantes de 6° año de la facultad de medicina de la Universidad Autónoma de Nuevo León, de las cuales se seleccionaron para su análisis 201. La mayoría de nuestra población son mujeres en un 58.7% (118), sin encontrarse diferencias significativas con el 40.3% (81) de hombres que fueron encuestados. Por otro lado, es esperado que en su mayoría fuesen jóvenes, siendo 167 dentro <25 años correspondiente al 83.1%, de acuerdo con su grado académico.

El conocimiento en Genética fue evaluado con 20 reactivos, se clasificó en tres grupos de nivel de conocimiento (alto, medio y bajo) con relación al número de reactivos correctos, se obtuvo un nivel medio de conocimientos esto es entre 11-15 reactivos correctos en la mayoría de los encuestados lo que representa un 67% (134 personas dentro de este grupo) seguidos del 28% (56 personas) con un nivel de conocimiento alto y 5% (11 personas) conocimiento en un nivel bajo. Al evaluar el nivel conocimiento genético nuestra media es mayor a la reportada en los reportes de Chapman y cols. (24). Sin embargo, nuestra población es menor y también es población de estudiantes de medicina, lo cual podría explicar los niveles mayores de conocimientos genéticos, sin embargo, nuestros

resultados esperaban obtener un nivel alto de conocimiento en la mayoría de los estudiantes.

De acuerdo con las variables que se estudiaron (género, edad y religión), se observó que los hombres tuvieron un mayor puntaje con una media de 14.4 reactivos correctos, mientras las mujeres obtuvieron una media de 13.8, a pesar de los hombres presentar un puntaje levemente mayor no se encontró diferencias estadísticamente significativas. El análisis por grupo de edad arrojó que el grupo de participantes <25 años tuvieron la media mayor de 14.1 de preguntas correctas, en comparación a los otros dos grupos de edad, de acuerdo con la media de reactivos correctos no se encontró diferencias estadísticas de acuerdo con los grupos de edad.

El análisis por religión ya mencionado anteriormente se encontró que el grupo de no creyentes obtuvo una media de reactivos correctos de 15, con diferencia estadísticamente significativa y dicho puntaje los ubicaba en un nivel alto de conocimientos; en el año 2006 Wonkam y cols. realizaron en Camerún un estudio donde se aplicó un instrumento a población preclínica, estudiantes de medicina y médicos, en donde se evaluaba características sociodemográficas, conocimientos de genética médica y el uso potencial de un servicio de genética clínica, en dicho estudio no se encontró significancia estadística en cuanto a la religión y los reactivos analizados (42)

Un bajo porcentaje (20.9%) de nuestros participantes estudio sobre genética de forma independiente a la materia impartida y solamente 2.5% actualmente estudia genética, otro dato interesante y que habrá que valorarlo a posteriori es que 21.1% de nuestros participantes siguen temas relacionados a genética en

las redes sociales, lo cual podría ser un área de difusión e información para generar un mayor interés en el área, así mismo establecer estrategias para ofrecer información sobre la especialidad de genética médica, sabiendo que a pesar que Monterrey, Guadalajara y Ciudad de México contienen el mayor número de genetistas en el país, solamente la Ciudad de México tiene 1 genetista por cada 100,000 habitantes, siendo esto el ideal (27).

En esta población se evaluó la variable de religión en donde un 33.2% fueron no creyentes (agnósticos, ateos o sin religión) y el resto en su mayoría son cristianos 36.3% o católicos cristianos 26.9%, lo que corresponde a la mayoría (63.2%) como grupo de creyentes, encontrando una significancia estadística entre dichos grupos y el CG, teniendo una media de 15 reactivos correctos para el grupo de no creyentes, contra una media de 13.5 reactivos correctos para el grupo de creyentes, siendo mayor el conocimiento en el grupo de no creyentes. Chapman y cols. al evaluar igualmente estos dos grupos con el CG, encontraron que existía una heterogeneidad de la varianza entre estos grupos, así mismo, una diferencia significativa entre ambos grupos, con una media 12.1 reactivos correctos del grupo de no creyentes, y una media de 10.8 en el grupo de creyentes, al comparar con nuestro estudio y analizar que se encontraron resultados con el mismo significado (24). Nuestro estudio obtuvo una media con mayor puntaje de reactivos correctos en ambos grupos. En el año 2010 la INEGI reportó que 89.3% de la población en México profesa la religión católica (40), correspondiendo a los resultados obtenidos en nuestro estudio en donde la mayoría profesa una religión.

Es de importancia recalcar que posterior a una larga búsqueda en la literatura, este es el primer estudio que evalúa el conocimiento genético y la percepción hacia las pruebas genéticas en estudiantes de medicina en la población latinoamericana.

Es esperado que el personal que está trabajando o ha trabajado en el área de genética tenga mayor conocimiento, además de los que estudian genética por su cuenta o los siguen en redes sociales, lo cual fue mencionado anteriormente, siendo punto clave para la difusión de conocimiento genético en las nuevas generaciones de estudiantes. A diferencia de otro estudio realizado en Japón el cual tenía como objetivo hacer notar la actitud pública sobre el manejo de la información genética en investigación y la medicina, se logró que 3,000 participantes contestaran una encuesta en línea en la cual la mayoría de los participantes no reconocen el término “genoma” (41), nuestra población en cambio tuvo el resultado correcto en un 80.5%, esto explicado por qué nuestros participantes son estudiantes de medicina de 6to año.

En cuanto a la percepción de las pruebas genéticas se analizaron los siguientes rubros, el 64.7% estaría de acuerdo con realizar una prueba, en el año 2018 Erin et al, publicaron un metaanálisis y una revisión sistemática en la cual comentan que de la literatura publicada la gente normalmente tiene una buena actitud hacia genética y la realización de sus pruebas (43).

En la sección de demográficos, se evaluaron generalidades en donde el 39.8% de los participantes tienen la incertidumbre de cómo la información obtenida pueda ser utilizada en su contra debido y ser sujetos a discriminación, se ha publicado anteriormente en como la falta de conocimiento en genética



puede tener un impacto en la salud pública y actitudes respecto a la raza y etnias (44), por lo cual es una preocupación ya abordada en diferentes foros y que debe ser explorada en los estudiantes de medicina en formación. Hasta el día de hoy se desconoce en México una relación entre la discriminación y el conocimiento en genética, sin embargo, en Nuevo León el Congreso del Estado aborda en “la ley para prevenir y eliminar la discriminación” incluye la prohibición de cualquier tipo de discriminación ante cualquier condición de salud y característica genética (45) esta es información importante que los futuros médicos deben conocer para que ellos también puedan transmitir esa información a los pacientes que atienden. El 35.3% de los participantes se preocupa porque la información pueda ser usada para otros propósitos sin su conocimiento lo cual podría estar relacionado a la idea de una falta de seguridad en los sistemas de confidencialidad y uso indebido de información médica, México ha sido considerado uno de los países con mayor desigualdad en el mundo y un país donde se percibe como posible la manipulación de datos dentro del sector salud (46,47).

Dentro de los reactivos de opinión, al igual que Chapman y cols. se encontró significancia estadística y una asociación inversamente proporcional entre determinismo y conocimiento genético, en el reactivo “Las influencias genéticas en nuestro comportamiento significan que no hay libre albedrío” es la opinión más común en personas con un mayor nivel de conocimientos (24), mientras que, en el reactivo “Estaría dispuesto a dar una muestra de DNA para investigación si fuese anónimo” se encontró una asociación directamente proporcional entre los participantes que tuvieron mayor puntaje en el conocimiento genético y estar de acuerdo a dar un muestra de DNA. En este mismo rubro se analizaron otros

reactivos los cuales la gran mayoría se encontraba de acuerdo el 91.5% tomaría una prueba genética si ésta permitiera mejorar algún tratamiento”, el 93.5% consideran que la información genética se puede utilizar para asesoramiento individualizado, el 87.5% está de acuerdo “La edición genética debería permitirse para prevención y tratamiento de enfermedades”, mientras que en dos reactivos: “Los padres pueden optar por la edición genética para seleccionar o mejorar rasgos en sus hijos” y “La política y economía sospecho podría estar detrás de los estudios genéticos” los resultados se encuentran divididos entre las 3 categorías (de acuerdo, neutro y desacuerdo) en donde no se ve predilección en alguna de ellas ni diferencias de acuerdo al nivel de conocimiento.

Hasta nuestra revisión es el primer estudio que evalúa el conocimiento y percepción en individuos relacionados a la salud en la población mexicana, los resultados obtenidos en conocimientos muestran la importancia de incluir en el currículum de los médicos en formación genética médica y como otros autores han reportado incluir rotaciones clínicas que fortalezcan el aprendizaje en esta área, tal y como se ha propuesto desde el año 2002, la gran necesidad de no solo establecer a la genética médica como una materia de ciencias básicas, si no, incluirla dentro de las rotaciones clínicas dando una mayor oportunidad de integración entre las bases y la práctica (48). En nuestro país hasta el día de hoy algunas escuelas de medicina no incluyen la materia de genética y su enfoque clínico y es algo que se debe de implementar(28).

Este estudio representa la primera evidencia en México del nivel de conocimientos y percepción en genética en personal médico en formación. Futuros estudios deben de ser realizados en otros niveles de formación médica

que incluyan diferentes grupos dentro de la comunidad médica mexicana (estudiantes, residentes, especialistas, etc.) y en diferentes universidades y ciudades a lo largo del país, como fue realizado por Wonkam y cols. al comparar en la ciudad de Camerún tanto preclínicos, estudiantes de medicinas y médicos, encontrando un pobre conocimiento en genética tanto en los estudiantes de medicina como en médicos (42). Esto con el objetivo de establecer estrategias de educación médica continua que permita al personal de salud acceso a un adecuado conocimiento en el área de genética y su aplicación clínica.

## Capítulo VIII

### 8. Conclusión

Este estudio representa la primera evidencia en México del nivel de conocimientos y percepción en genética en personal médico en formación. El realizar este estudio de investigación responde a nuestra necesidad de evaluar y crear posibles estrategias para el campo de la enseñanza en genética dentro de la formación en medicina. Tal y como se ha mencionado anteriormente, la genética ha crecido de manera rápida y exponencial, siendo necesario que los futuros médicos de primer contacto tengan mayor conocimiento sobre esto. Este estudio concluye que los estudiantes de medicina de 6 años de la UANL tienen mayor conocimiento genético comparado con otros estudios que han utilizado esta escala, sin embargo, fue notable que entre más conocían sobre genética y sus pruebas, mayor es la incertidumbre sobre el manejo de sus resultados y su repercusión.

## Capítulo IX

### 9. Anexos

#### ANEXO 1

---

##### *Anexo 1. Tipos de pruebas genéticas*

Tipos de pruebas	Descripción
<b>Diagnóstico de una enfermedad genética</b>	Prueba para identificar o descartar una condición genética o cromosómica específica. Utilizada para confirmar una sospecha diagnóstica. Pueden ser pruebas realizadas antes del nacimiento o durante el desarrollo de la vida. Los resultados de estas pruebas pueden influir sobre el manejo médico.
<b>Prueba de diagnóstico prenatal</b>	Prueba que detectan cambios en genes o cromosomas de un feto de manera prenatal. Pruebas que se ofrecen durante la gestación si hay un aumento en el riesgo de que el producto padezca un trastorno monogénico o cromosómico. Este tipo de pruebas ayudan al asesoramiento genético para parejas.
<b>Pruebas preimplantación</b>	También llamada diagnóstico genético preimplantación (PGD), técnica que reduce el riesgo de tener un hijo con un padecimiento genético en particular. Detecta variantes patogénicas en embriones creados a través de técnicas de reproducción asistida (fertilización in-vitro).
<b>Tamiz neonatal</b>	Realizado después del nacimiento para identificar padecimientos genéticos que pueden ser tratadas en etapas tempranas de la vida.
<b>Prueba de detección de portador</b>	Se utiliza para identificar a individuos que portan un alelo con una variante patogénica. Este tipo de prueba se ofrece a individuos con familiares con historia genética de un padecimiento genético (enfermedad autosómica recesiva o ligada al X) y personas de cierto grupo étnico que incrementa el riesgo de padecer una enfermedad genética. Ayuda al asesoramiento genético y al riesgo de recurrencia.

---

---

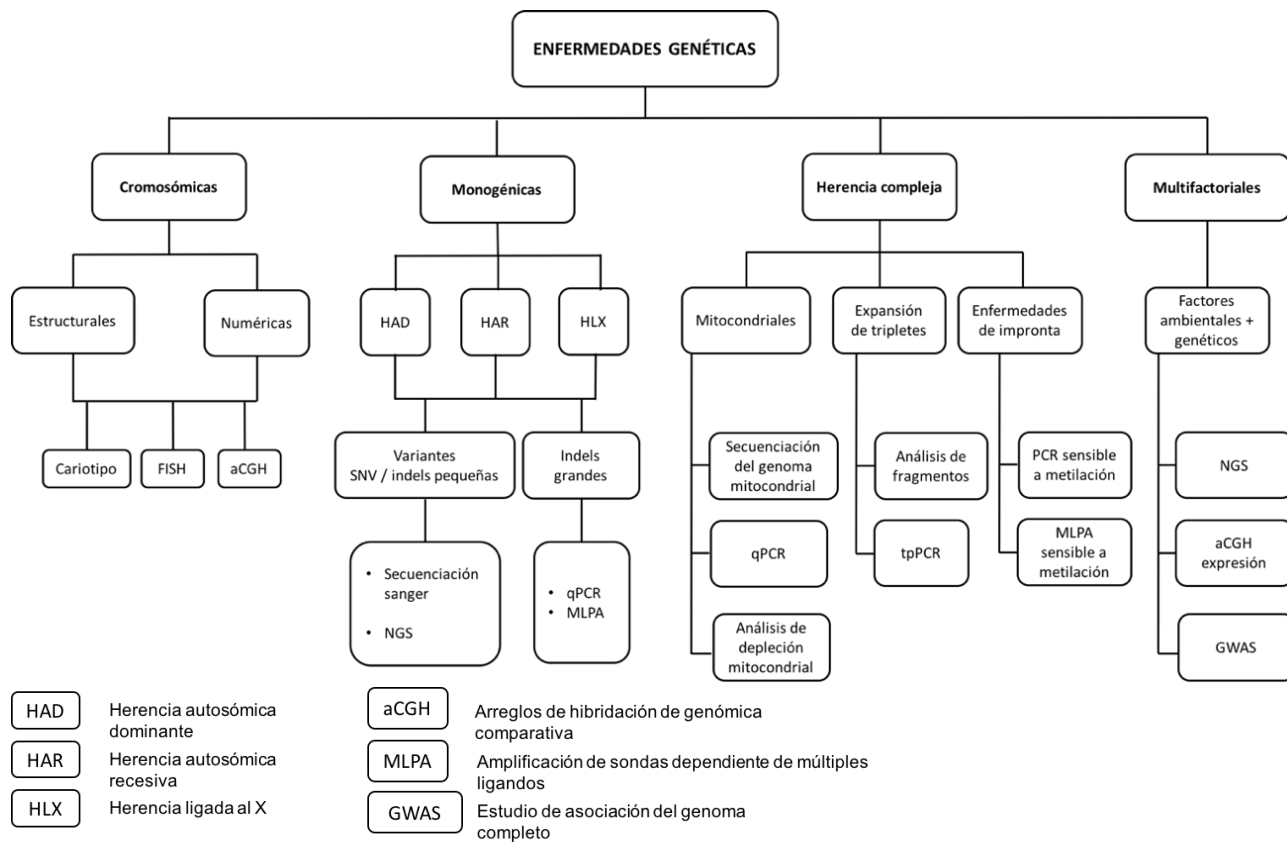
**Pruebas predictivas y presintomáticas** Pruebas utilizadas para detectar variantes patogénicas que se han asociados a trastornos que suelen aparecer después del nacimiento o a lo largo de la vida. Siendo de utilidad para individuos que tienen algún familiar con un padecimiento genético, pero se encuentran asintomáticos al momento de la prueba. Específicamente las pruebas predictivas se relacionan al riesgo que tiene una persona de desarrollar una enfermedad como cáncer. Las pruebas presintomáticas determinan si una persona desarrollará un padecimiento genético antes de que aparezcan sus signos y síntomas, como por ejemplo la enfermedad de Huntington.

---

(9)

## ANEXO 2

### Algoritmo enfermedades genéticas y sus pruebas diagnósticas



### ANEXO 3

#### Encuesta sobre conocimiento en genética y la actitud hacia los análisis genéticos en estudiantes de la carrera de medicina

Antes de proceder con la encuesta por favor lea la siguiente información y confirme que está de acuerdo marcando la casilla correspondiente

- Mi participación en este estudio es voluntaria
- Soy mayor de 18 años
- Puedo retirarme de la investigación en cualquier momento sin justificación alguna
- Puedo omitir cualquier pregunta que no desee contestar
- Todos los datos serán tratados con absoluta confidencialidad y si son publicados, están anonimizados siendo imposible su identificación

1. Género
2. Edad
3. Por favor elija cualquiera de los siguientes si aplica:
  - He estudiado genética como parte del plan de la escuela
  - He estudiado genética como parte de mi formación universitaria
  - He trabajado en el campo de la genética
  - Yo he estudiado genética (documentales, cursos cortos, leído libros sobre genética)
  - Actualmente estudio genética
  - Sigo el tema de genética en social media
  - Nunca he estudiado genética
  - No me interesa este tópico
4. ¿Cuál es el grado más alto de educación que ha logrado?
  - Secundaria
  - Secundaria o equivalente
  - Bachillerato
  - Licenciatura
  - Master
  - Doctorado
  - Post-doctorado
5. ¿Es estudiante de universidad actualmente?
  - Sí
  - No



6. Si usted está empleado a tiempo parcial o completo, por favor elija de entre las siguientes opciones el sector que más se ajuste a su profesión
- No aplica
  - Beneficencia
  - Obras, reformas y mantenimiento
  - Educación
  - Ingeniería, informática, computación
  - Ganadería y agricultura
  - Financiero
  - Funcionario
  - Inmobiliario
  - Jurídico
  - Administrativo
  - Funcionario
  - Inmobiliario
  - Jurídico
  - Administrativo
  - Medicina
  - Jubilado
  - Comercial y trabajo de oficina
  - Ciencia e investigación
  - Otro
7. Por favor, seleccione de entre las siguientes opciones la que mejor describe su puesto de trabajo
- Médico/a
  - Enfermero/a
  - Administración y recepción
  - Gestor de hospital
8. ¿Cuántos años ha estado trabajando en este puesto?
9. Por favor seleccione sus áreas de especialización
- Emergencias
  - Anestesiología
  - Audiología
  - Cardiología
  - Dolor crónico

- Odontología
  - Dermatología
  - Endocrinología
  - Oftalmología
  - Medicina general
  - Geriatría
  - Ginecología
  - Obstetricia
  - Neonatología
  - Neurología
  - Oncología
  - Pediatría
  - Cirugía plástica
  - Psiquiatría y salud mental
  - Nefrología
  - Neumología
  - Reumatología
  - Traumatología
  - Urología
  - Otra
10. ¿Cuántos hijos tiene?
- 0
  - 1
  - 2
  - 3+
11. ¿En qué país realizó usted sus estudios de secundaria?
12. ¿En qué país vive usted actualmente?
13. Las siguientes preguntas son sobre religión y política ¿está usted de acuerdo con contestar estas preguntas?
- Sí
  - No
14. ¿Cuál es su religión?
- Agnóstico
  - Ateo
  - Sin religión

- Cristiana
- Budista
- Hindú
- Judía
- Musulmana
- Sikh
- Otra

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

Religiosidad  
0-10

16. ¿Cuál es su orientación política?

Izquierda                      Centro                      Derecha

1-7

Políticas económicas  
Políticas sociales

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

Muy improbable   Improbable   Algo improbable   Indeciso   Algo probable   Probable   Muy probable

1-7

Servicios de apoyo y asesoramiento  
Consejo de un vidente/médium  
Prueba genética mediante una empresa privada  
Cursos de mindfulness y autoconocimiento  
Guía religiosa  
Literatura de auto ayuda

18. A la hora de decidir si se realizará una prueba genética ¿Cuáles de las siguientes opciones tendría en cuenta?
- No sé quién tendrá acceso a esa información
  - No sé si los datos serán almacenados de manera segura
  - Preferiría no saber qué voy a padecer alguna enfermedad en el futuro
  - No estoy interesado
  - Me preocupa encontrar algo sobre mí mismo que preferiría no saber
  - No me gustaría ser etiquetado por tener alguna deficiencia
  - Me preocupa que alguna información sobre mi salud mental o física pueda ser utilizada en mi contra (por ejemplo, asuntos de trabajo, asuntos legales, a la hora de solicitar un seguro)

- Me preocupa que mis datos puedan ser usados para otros propósitos sin mi conocimiento
- Otro

19. ¿Cómo es su grado de conocimiento sobre genética?

0-100

Conocimiento sobre genética

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

- Altura
- Peso
- Inteligencia
- Depresión clínica
- Motivación (Por ejemplo, en el ámbito educativo)
- Rendimiento escolar (Por ejemplo, rendimiento en matemáticas)
- Orientación sexual
- TDAH
- Dislexia / discapacidad lectora
- Esquizofrenia

### **Preguntas de conocimiento sobre genética**

1. ¿Qué es el genoma?
  - Un cromosoma sexual
  - Toda la secuencia del ADN de un individuo
  - Todos los genes en el ADN
  - La expresión génica
  
2. ¿Cuál de los siguientes grupos de 4 letras representan las unidades base del ADN?
  - GHPO
  - HTPR
  - GCTA
  - LFWE
  
3. ¿Cuántas copias de gen tenemos en cada célula autosómica?
  - 1 copias
  - 2 copias
  - 23 copias
  - 5 copias

4. Las personas difieren en la cantidad de ADN que comparten. ¿Qué porcentaje de ese ADN diferente comparten normalmente los hermanos?
  - 75%
  - 50%
  - .01%
  - 99.9%
  
5. ¿Cuál es la función principal de los genes?
  - Almacenar información para la síntesis de proteínas
  - Proporcionar energía a la célula
  - Eliminar los desechos de la célula
  - Reparar daños en la célula
  
6. En promedio, ¿Cuánto del ADN total de dos personas escogidas al azar es el mismo?
  - Menos del 50%
  - 75%
  - 90%
  - Más del 99%
  
7. La contribución genética para el riesgo de desarrollar esquizofrenia proviene de:
  - Un gen
  - Muchos genes
  
8. ¿En humanos, el ADN se agrupa en cuántos pares de cromosomas?
  - 23 pares
  - 48 pares
  - 10 pares
  - 27 pares
  
9. Un cambio epigenético es:
  - Un cambio en la expresión génica
  - Un cambio del código genético en si
  - Un proceso por el cual los humanos pueden cambiar conscientemente su ADN
  - Edición de genes
  
10. ¿Aproximadamente cuantos genes contiene el código genético en humanos?
  - 2,000
  - 1 millón
  - 3 billiones
  - 20,000
  
11. La contribución genética para el riesgo de desarrollar autismo proviene de:

- Un gen
  - Muchos genes
12. La contribución genética para el riesgo de desarrollar autismo proviene de:
- Un gen
  - Muchos genes
13. ¿Qué son los polimorfismos?
- Unidades del ADN
  - Proteínas encontradas en el cerebro
  - Puntos de variación genética
  - Ácido desoxirribonucleico
14. La secuencia de ADN en 2 células diferentes, por ejemplo una neurona y una célula cardíaca, en una misma persona es:
- Completamente diferente
  - Aproximadamente el 50% igual
  - Más del 90% igual
  - 100% idéntica
15. El ADN “No codificado” describe el ADN que:
- Se elimina cuando pasa de padres a hijos
  - No está dirigido a la codificación de proteínas
  - Es ADN no humano
  - No está compuesto por nucleótidos
16. ¿Puede considerarse la crianza selectiva de perros como una forma de ingeniería genética?
- Sí
  - No
- 17.Cuál de los siguientes métodos pueden considerarse un método de edición genética:
- ERP
  - CRISPR
  - CERN
  - PCR
18. ¿Podemos predecir completamente el comportamiento de una persona examinando su secuencia de ADN?
- Si
  - No
19. En la actualidad en muchos países se realizan pruebas genéticas para examinar ciertos rasgos genéticos

- Verdadero
  - Falso
20. Algunos genes relacionados con la dislexia también están relacionados con el TDAH
- Verdadero
  - Falso
21. El siguiente enunciado “la heredabilidad del insomnio es aproximadamente del 30% ¿qué significado tiene?
- Si alguien padece insomnio esto se debe aproximadamente en un 30% a los genes
  - Aproximadamente el 30% de la población experimentará insomnio en algún momento de su vida
  - Aproximadamente el 30% de las diferencias en el insomnio vienen explicadas por influencias genéticas
  - Hay aproximadamente un 30% de probabilidades que una persona que padece insomnio la transmita a sus hijas

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

1. Creo que mi destino está descrito en mis genes
  - Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
2. ¿Se realizaría una prueba genética si eso le permitiera tener un mejor tratamiento (por ejemplo, medicación con menos efectos secundarios)?
  - Muy improbable
  - Improbable
  - Algo improbable
  - Indeciso
  - Algo probable
  - Probable
  - Muy probable
3. No confío en las instituciones de investigación de mi país porque podrían hacer un mal uso de los datos obtenidos de los participantes
  - Totalmente en desacuerdo

- En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
4. Consumir alimentos genéticamente modificados (OGM) es completamente seguro
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
5. Cuando se encuentra mal (por ejemplo, resfriado, dolor de cabeza) ¿Cómo de probable es que usted recurra a medicina alternativa (por ejemplo, homeopatía) en lugar de recurrir a tratamientos de la medicina convencional?
- Muy improbable
  - Improbable
  - Algo improbable
  - Indeciso
  - Algo probable
  - Probable
  - Muy probable
6. Si se le diagnosticara una enfermedad grave como cáncer ¿Cómo de probable es que usted recurra a medicina alternativa (por ejemplo, homeopatía) en lugar de recurrir a tratamientos de la medicina convencional?
- Muy improbable
  - Improbable
  - Algo improbable
  - Indeciso
  - Algo probable
  - Probable
  - Muy probable
7. La información genética debería utilizarse para adaptar las condiciones ambientales a las necesidades de las personas, por ejemplo, a través de consejos de salud individualizados.
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo



- En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
8. Creo que la manipulación genética, como la edición de genes deberían permitirse para la prevención y tratamiento de enfermedades
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
9. Creo que a los padres se les debería permitir optar por la edición genética para mejorar / seleccionar rasgos específicos en sus hijos
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
10. Sospecho de los estudios genéticos, intereses políticos / económicos pueden estar detrás
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo
11. El desarrollo científico es esencial para mejorar la vida de las personas
- Totalmente en desacuerdo
  - En desacuerdo
  - En cierta medida en desacuerdo
  - Ni de acuerdo ni en desacuerdo
  - De acuerdo en cierta medida
  - De acuerdo
  - Totalmente de acuerdo

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

#### Mini caso

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

Nada efectivo Ligeramente efectivo Moderadamente efectivo Muy efectivo Extremadamente efectivo

Medicación

Psicoterapia

Terapia genética

Cambio en el estilo de vida

3. Pedro padece insomnio. Él cree que es probablemente debido a sus genes, ya que muchos de sus familiares padecen también de problemas de sueño. Pedro está dispuesto a buscar ayuda para sus problemas de sueño. Estime como de efectivo cree que serían los siguientes tratamientos.

Nada efectivo Ligeramente efectivo Moderadamente efectivo Muy efectivo  
Extremadamente efectivo

Medicación

Psicoterapia

Terapia genética

Cambio en el estilo de vida

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

- Muy improbable
- Improbable
- Algo improbable
- Indeciso
- Algo probable
- Probable
- Muy probable

## Mitos

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

1. Solo usamos el 10% de nuestro cerebro
- Correcto
  - No lo sé
  - Incorrecto

2. Las personas aprenden mejor cuando reciben información en su estilo de aprendizaje preferido (por ejemplo, visual, auditivo o kinestésico)
- Correcto
  - No lo sé
  - Incorrecto

(23)

## Capítulo X

### 10. Bibliografía

1. Epstein CJ. Medical Genetics in the Genomic Medicine of the 21st Century\*\*  
This article is based on a talk given at the Symposium on the Future of Human and Medical Genetics, held in Seattle on May 19, 2004, in honor of the establishment of the Arno G. Motulsky Endowed Professorship at the University of Washington School of Medicine [Internet]. Vol. 79, The American Journal of Human Genetics. 2006. p. 434–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1086/507610>
2. Watson JD, Crick FHC. Molecular Structure of Nucleic Acids: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid (Reprinted from Nature, April 25, 1953) [Internet]. Vol. 224, Nature. 1969. p. 470–1. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/224470a0>
3. GeneCards Human Gene Database. GeneCards - Human Genes | Gene Database | Gene Search [Internet]. [cited 2020 Jun 22]. Available from: <https://www.genecards.org>
4. Hernández-Herrera RJ, Rojas-Patlán L, Garza-Pérez RM, Dávila-Rodríguez M, Cortés-Gutiérrez EI, García-Rodríguez EO, et al. Anormalidades cromosómicas en pacientes de un hospital de ginecoobstetricia. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2014;52(1):90–3.
5. Shaffer L, Theisen. Disorders caused by chromosome abnormalities [Internet]. The Application of Clinical Genetics. 2010. p. 159. Available from: <http://dx.doi.org/10.2147/tacg.s8884>
6. WHO | Genes and human diseases. 2019 Mar 21 [cited 2020 Jun 23]; Available from: <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/>
7. Preface to the Seventh Edition of Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics AND GENOMICS [Internet]. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics: Foundations. 2019. p. xiii – xiv. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/b978-0-12-812532-8.05001-1>
8. Genetics Home Reference. What are the different ways in which a genetic condition can be inherited? [Internet]. Genetics Home Reference. [cited 2020 Jun 23]. Available from: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>
9. Genetics Home Reference. What are the types of genetic tests? [Internet]. Genetics Home Reference. [cited 2020 Jun 23]. Available from:

<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/uses>

10. Dar-Nimrod I, MacNevin G, Godwin A, Lynch K, Magory Cohen T, Ganesan A, et al. Genetic Knowledge within a National Australian Sample: Comparisons with Other Diverse Populations. *Public Health Genomics*. 2018;21(3-4):133–43.
11. Robinson DM, Fong C-T. Genetics in medical school curriculum: A look at the University of Rochester School of Medicine and Dentistry [Internet]. Vol. 9, *Journal of Zhejiang University SCIENCE B*. 2008. p. 10–5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1631/jzus.b073004>
12. Telner DE, Carroll JC, Talbot Y. Genetics education in medical school: a qualitative study exploring educational experiences and needs. *Med Teach*. 2008;30(2):192–8.
13. Houwink EJ, van Luijk SJ, Henneman L, van der Vleuten C, Jan Dinant G, Cornel MC. Genetic educational needs and the role of genetics in primary care: a focus group study with multiple perspectives. *BMC Fam Pract*. 2011 Feb 17;12:5.
14. Kung JT, Gelbart ME. Getting a head start: the importance of personal genetics education in high schools. *Yale J Biol Med*. 2012 Mar;85(1):87–92.
15. Wolyniak MJ, Bemis LT, Prunuske AJ. Improving medical students' knowledge of genetic disease: a review of current and emerging pedagogical practices. *Adv Med Educ Pract*. 2015 Oct 29;6:597–607.
16. Talwar D, Chen W-J, Yeh Y-L, Foster M, Al-Shagrawi S, Chen L-S. Characteristics and evaluation outcomes of genomics curricula for health professional students: a systematic literature review [Internet]. Vol. 21, *Genetics in Medicine*. 2019. p. 1675–82. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41436-018-0386-9>
17. Champion M, Goldgar C, Hopkin RJ, Prows CA, Dasgupta S. Genomic education for the next generation of health-care providers. *Genet Med*. 2019 Nov;21(11):2422–30.
18. Newcomb P, True B, Walsh J, Dyson M, Lockwood S, Douglas B. Maternal attitudes and knowledge about newborn screening. *MCN Am J Matern Child Nurs*. 2013 Sep;38(5):289–94; quiz 295–6.
19. Haga SB, Barry WT, Mills R, Ginsburg GS, Svetkey L, Sullivan J, et al. Public Knowledge of and Attitudes Toward Genetics and Genetic Testing [Internet]. Vol. 17, *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2013. p. 327–35. Available from: <http://dx.doi.org/10.1089/gtmb.2012.0350>
20. Fitzgerald-Butt SM, Bodine A, Fry KM, Ash J, Zaidi AN, Garg V, et al. Measuring genetic knowledge: a brief survey instrument for adolescents and

adults. *Clin Genet*. 2016 Feb;89(2):235–43.

21. Morelos Herrera P, Casas Martínez M de la L, Juárez Echenique JC, Villa AR. Conocimiento y actitudes de oftalmólogos mexicanos acerca del consejo genético para retinoblastoma: análisis bioético. *Revista Mexicana de Oftalmología*. 2016 Nov;90(6):276–83.
22. Chokoshvili D, Belmans C, Poncelet R, Sanders S, Vaes D, Vears D, et al. Public Views on Genetics and Genetic Testing: A Survey of the General Public in Belgium. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2017 Mar;21(3):195–201.
23. Chapman R. Genetic Literacy And Attitudes Survey (iGLAS): International Population-Wide Assessment Instrument [Internet]. 2017. Available from: <http://dx.doi.org/10.15405/epsbs.2017.12.6>
24. Chapman R, Likhanov M, Selita F, Zakharov I, Smith-Woolley E, Kovas Y. New literacy challenge for the twenty-first century: genetic knowledge is poor even among well educated. *J Community Genet*. 2019 Jan;10(1):73–84.
25. Ong R, Howting D, Rea A, Christian H, Charman P, Molster C, et al. Measuring the impact of genetic knowledge on intentions and attitudes of the community towards expanded preconception carrier screening. *J Med Genet*. 2018 Nov;55(11):744–52.
26. Ortega-Paredes D, Larrea-Álvarez C, Herrera M, Fernandez-Moreira E, Larrea-Álvarez M. Assessing knowledge of genetics in undergraduate students in Quito, Ecuador [Internet]. Vol. 8, *F1000Research*. 2019. p. 290. Available from: <http://dx.doi.org/10.12688/f1000research.18394.1>
27. Bucio D, Ormond KE, Hernandez D, Bustamante CD, Lopez Pineda A. A genetic counseling needs assessment of Mexico. *Mol Genet Genomic Med*. 2019 May;7(5):e668.
28. COMAEM [Internet]. COMAEM. [cited 2020 Jun 23]. Available from: <http://www.comaem.org.mx/>
29. Larsson M, Duffy DL, Zhu G, Liu JZ, Macgregor S, McRae AF, et al. GWAS findings for human iris patterns: associations with variants in genes that influence normal neuronal pattern development. *Am J Hum Genet*. 2011 Aug 12;89(2):334–43.
30. Jelenkovic A, Sund R, Hur Y-M, Yokoyama Y, Hjelmborg JVB, Möller S, et al. Genetic and environmental influences on height from infancy to early adulthood: An individual-based pooled analysis of 45 twin cohorts. *Sci Rep*. 2016 Jun 23;6:28496.
31. Liu Q, Yu C, Gao W, Cao W, Lyu J, Wang S, et al. Genetic and Environmental Effects on Weight, Height, and BMI Under 18 Years in a Chinese Population-Based Twin Sample [Internet]. Vol. 18, *Twin Research and Human Genetics*.

2015. p. 571–80. Available from: <http://dx.doi.org/10.1017/thg.2015.63>

32. Rimfeld K, Malanchini M, Krapohl E, Hannigan LJ, Dale PS, Plomin R. The stability of educational achievement across school years is largely explained by genetic factors. *npj Science of Learning*. 2018 Sep 4;3(1):1–10.
33. Kovas Y, Voronin I, Kaydalov A, Malykh SB, Dale PS, Plomin R. Literacy and numeracy are more heritable than intelligence in primary school. *Psychol Sci*. 2013 Oct;24(10):2048–56.
34. Lohoff FW. Overview of the genetics of major depressive disorder. *Curr Psychiatry Rep*. 2010 Dec;12(6):539–46.
35. Why children differ in motivation to learn: Insights from over 13,000 twins from 6 countries. *Pers Individ Dif*. 2015 Jul 1;80:51–63.
36. LeVay S. *Gay, Straight, and the Reason Why: The Science of Sexual Orientation*. Oxford University Press; 2010. 432 p.
37. Stephen V. Faraone HL. Genetics of attention deficit hyperactivity disorder. *Mol Psychiatry*. 2019;24(4):562.
38. Schumacher J, Hoffmann P, Schmääl C, Schulte-Körne G, Nöthen MM. Genetics of dyslexia: the evolving landscape. *J Med Genet*. 2007 May;44(5):289.
39. Harrison PJ. Recent genetic findings in schizophrenia and their therapeutic relevance. *J Psychopharmacol*. 2015 Feb;29(2):85.
40. Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI). *Religión*. 2000 Jan 1 [cited 2020 Sep 23]; Available from: <https://www.inegi.org.mx/temas/religion/>
41. Hishiyama Y, Minari J, Suganuma N. The survey of public perception and general knowledge of genomic research and medicine in Japan conducted by the Japan Agency for Medical Research and Development. *J Hum Genet*. 2019 Mar 6;64(5):397–407.
42. Wonkam A, Njamnshi AK, Angwafo FF 3rd. Knowledge and attitudes concerning medical genetics amongst physicians and medical students in Cameroon (sub-Saharan Africa). *Genet Med*. 2006 Jun;8(6):331–8.
43. LePoire E, Basu B, Walker L, Bowen DJ. What do people think about genetics? A systematic review. *J Community Genet*. 2019 Apr;10(2):171–87.
44. Christensen KD, Jayaratne TE, Roberts JS, Kardia SLR, Petty EM. Understandings of basic genetics in the United States: results from a national survey of black and white men and women. *Public Health Genomics*. 2010 Mar 5;13(7-8):467–76.



45. LEY PARA PREVENIR Y ELIMINAR LA DISCRIMINACIÓN EN EL ESTADO DE NUEVO LEÓN [Internet]. [cited 2020 Nov 16]. Available from: [http://www.hcnl.gob.mx/trabajo\\_legislativo/leyes/leyes/ley\\_para\\_prevenir\\_y\\_eliminar\\_la\\_discriminacion\\_en\\_el\\_estado\\_de\\_nuevo\\_leon/](http://www.hcnl.gob.mx/trabajo_legislativo/leyes/leyes/ley_para_prevenir_y_eliminar_la_discriminacion_en_el_estado_de_nuevo_leon/)
46. León-Cortés JL, Leal Fernández G, Sánchez-Pérez HJ. Health reform in Mexico: governance and potential outcomes. *Int J Equity Health*. 2019 Feb 7;18(1):30.
47. García PJ. Corruption in global health: the open secret. *Lancet*. 2019 Dec;394(10214):2119–24.
48. Korf BR. Integration of genetics into clinical teaching in medical school education [Internet]. Vol. 4, *Genetics in Medicine*. 2002. p. 33S – 38S. Available from: <http://dx.doi.org/10.1097/00125817-200211001-00007>

## Capítulo XI

### 11. Resumen autobiográfico

El día 21 de agosto de 1990 nací en la ciudad de Monterrey, Nuevo León, siendo la 4ta de hija de la familia Morales Ríos. Desde muy temprana edad comencé a notar interés por la medicina y las ciencias de la salud. Curse desde la primaria hasta la secundaria en el Colegio Mexicano de las hermanas del Verbo Encarnado.

Posteriormente ingresé a la preparatoria la cual la realicé en el Tecnológico de Monterrey Campus Cumbres, siendo punto clave en mi vida al encontrar un gran interés en la medicina y la biotecnología, por lo que tomé la decisión de realizar mis estudios de Médico cirujano y partero en la Universidad de Monterrey, durante mi formación como médico cursé la materia de genética la cual marcó mi carrera, posteriormente cursé un año en Tübingen, Alemania como parte de mi formación como médico.

Realice el internado en el grupo Christus Muguerza y el servicio social en el departamento de Salud Pública de la Jurisdicción 2 de Nuevo León.

Actualmente curso el 3er año de residencia de Genética Médica en la UANL.