

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**“CONOCIMIENTOS SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD
EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA”**

Estudio descriptivo realizado en clínicas y hospitales privados de Guatemala,
Sacatepéquez, Santa Rosa, Quetzaltenango, Escuintla y Chiquimula

marzo-abril 2011

**Astrid Carolina Díaz Albores
Edwin Guillermo Menéndez Reynoso
Luis Gilberto Meneses Pérez
Ana Marisol Marroquín Oliva
Andrea Carolina Jáuregui de León
Sofía Alejandra Díaz Mendizabal
Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado
Juan Pablo Córdoba Paiz**

Médico y Cirujano

Guatemala, junio de 2011

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

**“CONOCIMIENTOS SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD
EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA”**

Estudio descriptivo realizado en clínicas y hospitales privados de Guatemala,
Sacatepéquez, Santa Rosa, Quetzaltenango, Escuintla y Chiquimula

marzo-abril 2011

TESIS

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

POR

**Astrid Carolina Díaz Albores
Edwin Guillermo Menéndez Reynoso
Luis Gilberto Meneses Pérez
Ana Marisol Marroquín Oliva
Andrea Carolina Jáuregui de León
Sofía Alejandra Díaz Mendizabal
Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado
Juan Pablo Córdoba Paiz**

Médico y Cirujano

Guatemala, junio de 2011

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

Los estudiantes:

Astrid Carolina Díaz Albores	200310372
Edwin Guillermo Menéndez Reynoso	200310390
Luis Gilberto Meneses Pérez	200310757
Ana Marisol Marroquín Oliva	200410055
Andrea Carolina Jáuregui de León	200410107
Sofía Alejandra Díaz Mendizabal	200410162
Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado	200515333
Juan Pablo Córdoba Paiz	200518130

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

“CONOCIMIENTOS SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA”

Estudio descriptivo realizado en clínicas y hospitales privados de Guatemala, Sacatepéquez, Santa Rosa, Quetzaltenango, Escuintla y Chiquimula

marzo-abril 2011

Trabajo asesorado por el Dr. Jaime Alberto Bueso Lara y revisado por el Dr. Erwin Humberto Calgua Guerra, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, diecisiete de junio del dos mil once

**DR. JESUS ARNULFO OLIVA LEAL
DECANO**



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

Astrid Carolina Díaz Albores	200310372
Edwin Guillermo Menéndez Reynoso	200310390
Luis Gilberto Meneses Pérez	200310757
Ana Marisol Marroquín Oliva	200410055
Andrea Carolina Jáuregui de León	200410107
Sofía Alejandra Díaz Mendizabal	200410162
Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado	200515333
Juan Pablo Córdoba Paiz	200518130

Han presentado el trabajo de graduación titulado:

“CONOCIMIENTOS SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD
EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA”

Estudio descriptivo realizado en clínicas y hospitales privados de Guatemala,
Sacatepéquez, Santa Rosa, Quetzaltenango, Escuintla y Chiquimula

marzo-abril 2011

El cual ha sido **revisado y corregido** por el Profesor de la Unidad de Trabajos de Graduación -UTG- Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas y al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Unidad, se les autoriza a continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala, el diecisiete de junio del dos mil once.

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”

Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas
Coordinador



Guatemala, 17 de junio del 2011

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

Dr. de León Barillas:

Le informo que los estudiantes abajo firmantes:

Astrid Carolina Díaz Albores

Edwin Guillermo Menéndez Reynoso

Luis Gilberto Meneses Pérez

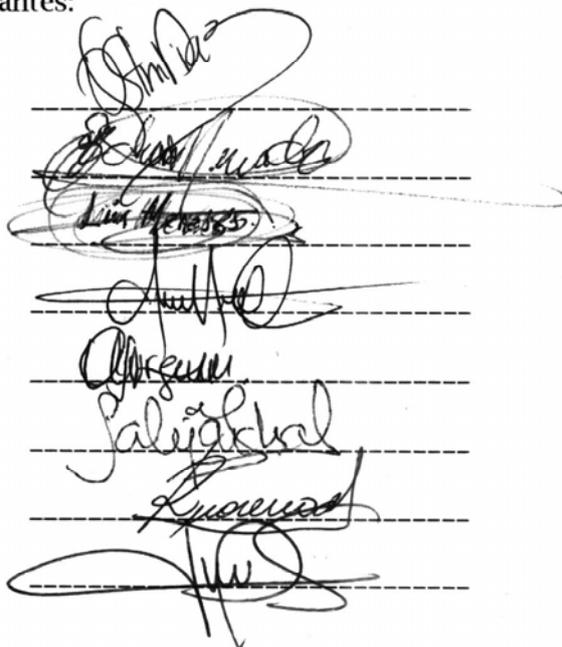
Ana Marisol Marroquín Oliva

Andrea Carolina Jáuregui de León

Sofía Alejandra Díaz Mendizabal

Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado

Juan Pablo Córdoba Paiz



Presentaron el informe final del Trabajo de Graduación titulado:

**"CONOCIMIENTOS SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD
EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA"**

Estudio descriptivo realizado en clínicas y hospitales privados de Guatemala,
Sacatepéquez, Santa Rosa, Quetzaltenango, Escuintla y Chiquimula

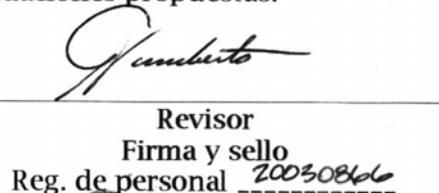
marzo-abril 2011

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



Asesor
Firma y sello

Dr. Jaime Alberto Bueso Lara
MEDICO Y CIRUJANO
COLEGIADO 2,943



Revisor
Firma y sello
Reg. de personal 20030866



Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Ciencias Médicas
CENTRO DE INVESTIGACIONES DE LAS
CIENCIAS DE LA SALUD -CICS-
DIRECCIÓN





Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Ciencias Médicas
Centro de Investigaciones de las Ciencias de la Salud -CICS-
UNIDAD DE TRABAJOS DE GRADUACION 2010

APROBACIÓN DE PROTOCOLO 6311P

9 de marzo del 2011

Bachiller:

1	Rodolfo Alejandro Moreno Alvarado	200515333
2	Juan Pablo Córdoba Paiz	200518130
3	Luis Gilberto Meneses Pérez	200310757
4	Edwin Guillermo Menéndez Reynoso	200310390
5	Astrid Carolina Díaz Albores	200310372
6	Ana Marisol Marroquín Oliva	200410055
7	Andrea Carolina Jáuregui de León	200410107
8	Sofía Alejandra Díaz Mendizábal	200410162

Por este medio se les informa que su trabajo de graduación titulado:

“CONOCIMIENTO SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECO-OBSTETRICIA EN CLÍNICAS Y HOSPITALES PRIVADOS”

Estudio descriptivo a realizar de marzo a abril de 2011

Asesorado por el Doctor: Jaime Bueso

Revisado por el Doctor: Erwin Calgua

Ha sido **APROBADO**, por lo que se les sugiere continuar con los trámites requeridos para la presentación del Informe Final, dicho informe deberá entregarse en esta Unidad después de seis semanas de emitida esta aprobación.

Atentamente,

ID Y ENSEÑANZA A TODOS

Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas
Coordinador



C/c archivo

Centro Universitario Metropolitano -CUM-
9ª. Avenida 9-45, zona 11
Teléfonos 2485-1921 ** 2485-1927

RESUMEN

OBJETIVOS: Identificar los conocimientos que poseen los especialistas de pediatría y gineco-obstetricia sobre: 1) tamizaje neonatal, 2) pruebas genéticas, 3) citogenética, 4) alimentos genéticamente modificados, 5) células madre de sangre de cordón umbilical, 6) fuentes de información sobre biotecnología que son utilizadas con mayor frecuencia y 7) el interés que los especialistas ven en sus pacientes por hacer uso de una o más áreas de aplicación de la biotecnología en salud. **METODOLOGIA:** estudio descriptivo sobre conocimientos de biotecnología aplicada a la salud con 327 médicos especialista de pediatría y gineco-obstetricia de los hospitales y clínicas privadas de los departamentos de: Guatemala, Sacatepéquez, Santa Rosa, Escuintla, Chiquimula y Quetzaltenango. Se aplicó un cuestionario estructurado de 30 preguntas a los pediatras y gineco-obstetras con los temas de tamizaje neonatal, pruebas genéticas, citogenética, alimentos genéticamente modificados, células madre de sangre de cordón umbilical y el interés que los especialistas ven en sus pacientes por hacer uso de una o más áreas de aplicación de la biotecnología en salud. **RESULTADOS:** El 12% de los especialistas conoce sobre tamizaje neonatal y el 2% sobre pruebas genéticas. El 75% indica que si existen en Guatemala instituciones que realizan pruebas relacionadas con la biotecnología, sin embargo 60% de estos no menciono el nombre de estas entidades. **HIPOTESIS:** Los médicos especialistas de pediatría y gineco-obstetricia de las clínicas y hospitales privados desconocen sobre la biotecnología y sus distintos campos aplicados a la salud en Guatemala, así como de las instituciones o personas que se encargan de ella en el país. **CONCLUSION:** existe desconocimiento en todos los temas sobre biotecnología investigados en los pediatras y gineco-obstetras incluidos en el estudio.

PALABRAS CLAVE: biotecnología, tamizaje neonatal, citogenética, células madre del cordón umbilical.

ÍNDICE

Contenido	Págs.
1. Introducción	1
2. Objetivos	3
3. Marco teórico	
3.1. Tamizaje neonatal	5
3.2. Pruebas genéticas	11
3.3. Citogenética	17
3.4. Alimentos genéticamente modificados	21
3.5. Células madre del cordón umbilical	27
3.6. Conocimientos sobre biotecnología	36
4. Hipótesis	43
5. Metodología	
5.1. Tipo y diseño de investigación	45
5.2. Unidad de análisis	45
5.3. Población y muestra	45
5.4. Definición y operacionalización de variables	46
5.5. Técnica, procedimientos e instrumentos utilizados	48
5.6. Procesamiento y análisis de datos	51
5.7. Alcances y límites	52
6. Resultados	53
7. Discusión	57
8. Conclusiones	89
9. Recomendaciones	91
10. Referencias bibliográficas	93
11. Anexos	97

1. INTRODUCCIÓN

La Biotecnología es la culminación de más de 8,000 años de experiencia humana usando seres vivos en los procesos de fermentación para hacer productos tales como el pan, queso, cerveza y vino. Estos procesos se han realizado a través de un conjunto de técnicas que modifican organismos vivos o parte de los mismos, transformando sustancias de origen orgánico o utilizando materiales biológicos para su aplicación en el desarrollo de productos y servicios de distintos sectores, incluido el sector salud. ⁽¹⁾

En la actualidad el mundo está inmerso en lo que algunos llaman "la complejidad epidemiológica", dado que en países de alto y bajo ingreso, coexisten enfermedades crónico-degenerativas, enfermedades infecciosas, y congénitas⁽²⁾. Es en este contexto que se están buscando alternativas innovadoras para el diagnóstico, prevención y tratamiento de estas enfermedades, por lo que es aquí donde la biotecnología adquiere un papel importante.

Sobre la divulgación, el único estudio que da una idea de lo que actualmente se conoce sobre BAS a nivel nacional es una tesis que un grupo de estudiantes de medicina realizó hace 5 años en la cual se evidenció que entre el 70 a 90% de los estudiantes de pregrado y postgrado de medicina desconocían los conceptos básicos sobre biotecnología aplicada a la salud.

Por consiguiente, este estudio aborda de forma inicial una interesante temática no sólo por su pertinencia, sino también por su relevancia y trascendencia, pues al determinar el estado actual del conocimiento sobre biotecnología en profesionales médicos que ejercen práctica privada, se podrá identificar el campo o campos de BAS en que será necesario implementar programas de educación médica continua, sino también se identificarán las percepciones que poseen los pacientes (desde la perspectiva del médico) sobre el uso de estas tecnologías, lo que puede tener un impacto importante sobre su aplicación futura en este país.

Este estudio descriptivo pretende identificar el conocimiento que los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia poseen sobre biotecnología aplicada a la salud a través de un cuestionario estructurado que determinará el conocimiento sobre las 5 grandes ramas en las cuales la biotecnología se desenvuelve en el campo médico: tamizaje neonatal, citogenética, pruebas genéticas, alimentos genéticamente modificados y células madre de sangre del cordón umbilical. Al mismo tiempo se desea identificar el interés que los especialistas ven en sus pacientes por hacer uso de una o más áreas de aplicación de la biotecnología en salud evaluado por la escala de Likert.

En el presente estudio, se identificó que 12% de los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia conocen sobre Tamizaje Neonatal; el 2% de los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia conocen sobre pruebas genéticas en biotecnología. El 54% de los especialistas indicó estar de acuerdo en que los alimentos genéticamente modificados funcionan como tratamiento efectivo contra ciertas enfermedades. De los especialistas que realizaron el estudio, 21% conoce las aplicaciones de células madre del cordón umbilical. Los médicos especialistas de pediatría y gineco-obstetricia de las clínicas y hospitales privados desconocen sobre la biotecnología y sus distintos campos aplicados a la salud en Guatemala, así como de las instituciones o personas que se encargan de ella en el país lo cual concuerda con la hipótesis planteada.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo general

Describir los conocimientos que poseen los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia que se desempeñan en clínicas y hospitales privados sobre cinco campos de biotecnología aplicada a la salud en Guatemala (tamizaje neonatal, pruebas genéticas, citogenética, alimentos genéticamente modificados y células madre de sangre de cordón umbilical).

2.2 Objetivos específicos

Identificar:

- 2.2.1** Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre tamizaje neonatal en las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.2** Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre pruebas genéticas en las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.3** Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre citogenética en las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.4** Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre alimentos genéticamente modificados en las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.5** Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre células madre de sangre de cordón umbilical en las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.6** Las fuentes de información sobre biotecnología que son usadas por los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría de las clínicas y hospitales a estudio.
- 2.2.7** El interés que los especialistas ven en sus pacientes por hacer uso de una o más áreas de aplicación de la biotecnología en salud.

3. MARCO TEÓRICO

3.1 Tamizaje neonatal

3.1.1 Definición

Este estudio abordó cinco áreas del campo biotecnológico, las cuales son: tamizaje neonatal, pruebas genéticas, citogenética, alimentos genéticamente modificados y células madre de sangre de cordón umbilical. El tamizaje neonatal (también conocido como cribaje neonatal) tiene la finalidad de identificar a recién nacidos aparentemente sanos, y que, debido a un error innato del metabolismo, son susceptibles a manifestar una enfermedad que puede causar daños graves e irreversibles en el neurodesarrollo y crecimiento lineal del niño. ⁽³⁾

3.1.2 Indicaciones

Los errores innatos del metabolismo usualmente no están asociados a manifestaciones clínicas específicas. Sin embargo, el tamizaje neonatal está indicado cuando el recién nacido manifiesta algunas de las siguientes condiciones ^(3, 4):

- a. Enferma de forma aguda en los primeros días luego de alimentarse o sin causa sospechosa alguna.
- b. Convulsiona (especialmente si se encuentra medicado para ello) o cursa con hipotonía.
- c. Recién nacido con olor característico.
- d. Vómitos.
- e. Retraso de crecimiento lineal.
- f. Trastornos respiratorios.
- g. Ictericia y/o hepatomegalia.

- h. Letargia
- i. Coma
- j. Sangrados de origen desconocido

Habr  de prestarse atenci n al hecho que algunas de las manifestaciones descritas con anterioridad suelen asociarse a: acidosis metab lica, hipoglucemia con o sin cetosis e hiperamonemia. La acidosis metab lica se eval a de forma rutinaria a trav s de los electr litos s ricos en relaci n con el bicarbonato y la gasometr a en relaci n con el pH. ⁽⁵⁾

Para incorporar un error innato del metabolismo al panel de enfermedades que conforman un tamizaje neonatal (sea b sico, que significa un n mero reducido de enfermedades o ampliado) hay criterios que la misma debe llenar para ser justificable y  stos son: ^(6,7)

- a. La enfermedad cursa con morbilidad mental o f sica severa y/o mortalidad si no se diagnostica en el periodo neonatal.
- b. La b squeda cl nica mediante un simple examen f sico no es efectiva y no identifica la enfermedad en el per odo neonatal.
- c. Existe un tratamiento efectivo disponible.
- d. El tratamiento precoz mejora significativamente el pron stico.
- e. La enfermedad tiene una incidencia relativamente elevada: > 1 por 10.000-15.000 reci n nacidos.
- f. Existe un test anal tico de cribado, r pido, sencillo, fiable y de bajo coste.

- g. Debe existir una prueba confirmatoria (Ej.: para la prueba de tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito deben poder realizarse las pruebas de gammagrama tiroideo)

3.1.3 Técnica para la toma de la Muestra

La toma de la muestra para la prueba de tamizaje neonatal no se realiza en los tres primeros días después del nacimiento, por la probabilidad de que algunas pruebas reflejen más los niveles maternos que los propios del neonato. Por lo anterior, los recién nacidos que egresan del hospital antes de las 24 horas, deben ser citados por su pediatra para la realización de forma ambulatoria de la prueba de tamizaje neonatal entre el día 3 a 7 (incluso algunos autores llegan al día 10).⁽⁸⁾

El tamizaje neonatal analiza gotas de sangre fresca capilar, obtenidas usualmente del talón.^(6,8) En Guatemala, existe el criterio por algunos investigadores de tomar la muestra de sangre de la cara lateral dedo pulgar derecho o izquierdo (comunicación directa con Dr. Erwin Calgua).

La obtención de muestras de sangre sobre papel absorbente (conocida como tarjeta de Guthrie) es un procedimiento estandarizado y ampliamente difundido. Se usa material desechable (para evitar contaminación cruzada) y la extracción de sangre la realiza exclusivamente personal sanitario capacitado y nunca los padres, para evitar muestras de baja calidad.

El método dicta que antes de la punción se limpia el área con una gasa empapada con isopropanol:agua (70:30), y nunca se usan derivados yodados⁽⁹⁾. Se deja secar el área y se procede a realizar la punción con una lanceta estéril (punta < 2,4 mm). Luego se debe limpiar la primera gota de sangre con una gasa estéril, dejar que se forme una nueva gota grande de sangre y que ésta caiga por gravedad sobre el papel absorbente, de forma que la sangre se absorba y llene el círculo en el papel por completo con una sola aplicación. Debe aplicarse la sangre

solamente en uno de los lados del papel, por lo que ambos lados deben ser examinados para asegurarse de que la sangre lo ha traspasado uniformemente.

Cada laboratorio deberá especificar el número de círculos de sangre que deben ser llenados (por lo general cada tarjeta posee entre cuatro a cinco círculos), y el número por debajo del cual el laboratorio considerará que la muestra es inaceptable. No es recomendable recoger la gota de sangre con un tubo capilar para posteriormente dejarla caer sobre el papel sin tocarlo, ya que este método: a) aumenta el número de muestras sobresaturadas y b) conlleva el riesgo de rascar y levantar parte de la fibra del papel con el capilar. Ambas situaciones pueden llevar a que la muestra no sea aceptada. Debe evitarse tocar o manchar las gotas de sangre con los dedos, agua, desinfectantes, jabones o alcohol, para evitar cualquier tipo de contaminación e interferencias. La gota de sangre no debe salirse del círculo.

Una vez tomada la muestra se deben dejar secar el papel que contiene la muestra con sangre en una superficie horizontal plana, no absorbente, que esté seca y limpia, durante al menos 1 hora a temperatura ambiente (15-22 °C) y evitar que esté expuesta a la luz solar directa. Solo entonces se deberá enviar la tarjeta al laboratorio procurando que sea lo antes posible, tratando que no supere las 24 horas siguientes a la extracción. ⁽⁷⁾

3.1.4 Aplicaciones en el país

En Guatemala, por medio del Acuerdo Ministerial 788-2002 el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social estableció como obligación la realización de la prueba de hipotiroidismo congénito en todos recién nacidos que nacieron en uno de los hospitales de la red nacional ⁽¹⁰⁾. A pesar de la existencia de dicho acuerdo no todos los hospitales del país lo realizan, por carecer del conocimiento de dicho acuerdo, la infraestructura, equipo y personal capacitado para la toma y análisis de la muestra. Adicionalmente, en los servicios de salud es inexistente la

logística para captar al recién nacido y su madre una vez se le ha dado egreso.

En el ámbito público nacional se realizan las siguientes pruebas:

- a. TSH neonatal con el fin de detectar hipotiroidismo congénito.
- b. 17-OH progesterona con el fin de detectar hiperplasia adrenal congénita.
- c. Galactosa con el fin de detectar galactosemia.
- d. PKU con el fin de detectar fenilcetonuria.

En el ámbito privado existen varias empresas que proveen del servicio de tamizaje neonatal, tanto básico como avanzado, en su mayoría estas pruebas se envían al extranjero. Las que se realizan en Guatemala se limitan a ser pruebas similares a las que se realizan en los laboratorios del sistema público.

Cuadro 1
Pruebas genéticas según patología

Enfermedad	Prueba	Límites normales	Prueba confirmatoria sugeridas en caso de tamiz anormal
Deficiencia de biotinidasa	Actividad de biotinidasa	Actividad presente	Medición de la actividad enzimática de la biotinidasa
Hiperplasia suprarrenal congénita	Primera prueba: 17-hidroxiprogesterona total	Basada en el peso al nacer: > 3,000 g < de 17.3 ng/ml de sangre 2,500-3,000 g < de 22.7 1,500-2,500 g < de 27. < 1,500 g < de 45.5	Cuantificación plasmática de 17-hidroxiprogesterona
Galactosemia	1. Galactosa total 2. Actividad	Menos de 10 mg/dL de sangre	-Análisis de ADN para las mutaciones de galactosemia en la

	deuridiltransf erada	Prueba cualitativa	mismamuestra inicial. -Medición de galactosa totalen suero.
Deficiencia de glucosa-6- fosfato deshidrogenasa	Actividad de G6PD (prueba cualitativa)	Actividad presente	Medición de la actividad de la enzima (G6PD) en eritrocitos.
Hipotiroidismo congénito (no válido después de los 3 meses de edad)	TSH	Basado en la edad del niño al momento de la toma: 12-24 horas < 37 mUI/mL de suero 24 horas-14 días < 30 mUI/mL de suero > 14 días < 20 mUI/mL de suero	Perfil tiroideo completo en suero. Gammagrama tiroideo
Fibrosis quística (no válida después de los 3 meses de edad)	Primera prueba: Tripsinógeno inmuno-reactivo (TIR)	Normal si: 1. TIR < 90 ng/mL de sangre 2. TIR < 130 ng/mL de sangre y no se detectan copias de lamutación.	Análisis de ADN para las mutaciones de la fibrosis quística en la mismamuestra inicial. Electrólitos en sudor.
Diferentes trastornos del metabolismo de los aminoácidos	Perfil de aminoácidos por espectrometría de masas en tándem.	Leucina de 49 a 216 mM Metionina de 7 a 47 mM Fenilalanina de 26 a 91 mM Citruлина de 1 a 46 mM Valina de 74 a 321 mM	Cromatografía de líquidos de alta resolución para cuantificación de aminoácidos. Pruebas enzimáticas específicas. Análisis mutacional del ADN.
Diferentes trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos y de ácidos grasos	Perfil de acilcarnitinas por espectrometría de masas en tándem.	No se detectan picos anormales de acilcarnitinas.	Análisis de ácidos orgánicos mediante cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas. Análisis de aminoácidos en suero. Cuantificación de actividad enzimática específica. Genotipificación.

Fuente: Rev. Mexicana de Patología Clínica Vol. 51, Número 3 Julio – Septiembre 2004

3.2 Pruebas genéticas

3.2.1 Definición

Las pruebas genéticas constan del análisis del Ácido Desoxirribonucleico (ADN), Ácido Ribonucleico (ARN), cromosomas, proteínas, y/o ciertos metabolitos humanos, que se realizan para detectar con propósitos clínicos, cariotipos relacionados con enfermedades hereditarias, mutaciones o fenotipos. ⁽¹¹⁾

El estudio del genoma humano ha minimizado la percepción de la variación genética y está permitiendo detectar genes responsables de enfermedades monogénicas, genes predisponentes a enfermedades comunes, asociados a enfermedades infecciosas e incluso relacionadas con la respuesta a fármacos (fármaco-genómica). ⁽¹²⁾

El aporte de la genética a la salud pública considera el estudio de la distribución de enfermedades causadas por factores genéticos en la población y la consecuente adopción de medidas de salud pública. El aporte de la genética a la genética clínica considera el diagnóstico de enfermedades genéticas, durante el pre o post natal, la predicción de la aparición futura de enfermedades, su tratamiento, asesoramiento genético y la coordinación del seguimiento de alteraciones genéticas. ⁽³⁾

Cuadro 2
Clasificación de pruebas genéticas

Pruebas genéticas	Indicación	Enfermedades
Pruebas de diagnóstico	Identificar o confirmar el diagnóstico de una enfermedad o un trastorno en una persona o una familia. Determinar la evolución de una enfermedad o la elección de un tratamiento. Ej. Cromosómicos, los estudios de	Enfermedades Neurológicas Corea de Huntington, Distrofia Muscular de Duchenne, Epilepsia de Lafora Extracción de DNA Extracción de RNA. Enfermedades

	ADN directos y las pruebas bioquímicas genéticas.	Metabólicas y Sistémicas Fibrosis Quística, Hemocromatosis, Síndromes Malformativos y/o Retraso Mental Enfermedades Oftalmológicas Retinosis Pigmentaria Coroideremia Amaurosis Congénita de Leber Sorderas: Mitocondrial, gen Cx23, Usher 2 ^a . Enfermedades vasculares Alteraciones de la Diferenciación Sexual Estudios de identificación Zigosidad/ gemelaridad -Esterilidad Masculina
Pruebas genéticas de predicción	Las pruebas genéticas de predicción determinan las probabilidades de que una persona sana con o sin antecedentes familiares de una determinada enfermedad la desarrolle.	Cáncer - Mama - Ovario - Colon(gen APC) Enfermedad Cardiovascular Trastornos en un único gen Anemia de células falciformes a recién nacidos
Pruebas genéticas pre sintomáticas	Determinan si las personas que poseen un antecedente familiar de una enfermedad, pero no presentan síntomas en la actualidad, poseen las alteraciones genéticas asociadas con la enfermedad.	Cáncer - Mama - Ovario - Colon(gen APC) Enfermedad Cardiovascular Trastornos en un único gen Anemia de células falciformes a recién nacidos
Pruebas de portador	Las pruebas de portador se realizan para determinar si una persona es portadora de una copia de un gen alterado por una enfermedad determinada.	Talasemia, Enfermedades de Células Falciformes, Fibrosis Quística, Enfermedad de Tay Sachs,

		Enfermedad de Canavan, Disautonomía Familiar
Diagnóstico prenatal	Las pruebas de portador se realizan para determinar si una persona es portadora de una copia de un gen alterado por una enfermedad determinada.	Trastornos ligados al cromosoma X: Hemofilia Síndrome de Turner Hipofosfatemia Trisomía X Síndrome de Klinefelter
Prueba de ADN Prueba de paternidad	Tiene como objeto probar la paternidad, esto es determinar el parentesco ascendente en primer grado entre un individuo y un hombre.	

Fuente: Referencias Bibliográficas 13, 14, 15.

Su objetivo es obtener un gran número de copias de un fragmento de ADN particular, partiendo de un mínimo; en teoría basta partir de una única copia de ese fragmento original, o molde. Esta técnica sirve para amplificar un fragmento de ADN; su utilidad es que tras la amplificación resulta mucho más fácil identificar con una muy alta probabilidad virus o bacterias causantes de una enfermedad, identificar personas (cadáveres) o hacer investigación científica sobre el ADN amplificado.

Cuadro 3
Tipo de PCR

Tipo de PCR	Descripción	Usos
PCR anidada	Técnica muy sensible de PCR en la que el producto de una amplificación es utilizado como molde para realizar una segunda amplificación con cebadores que se ubican dentro de la primera secuencia amplificada.	<ul style="list-style-type: none"> - Huella genética - Test de Paternidad - Diagnóstico de enfermedades hereditarias - Clonación de genes
PCR in situ	La PCR in situ consiste en una reacción de PCR en secciones histológicas o células, donde los productos generados pueden visualizarse en el sitio de amplificación. Permite detectar cantidades pequeñas de genoma.	<ul style="list-style-type: none"> - Mutagénesis - Análisis de ADN fósil - Genotipado de mutaciones específicas - Tipaje HLA
PCR múltiplex	PCR en la cual se amplifica más de una secuencia en una misma reacción.	<ul style="list-style-type: none"> - Detección oncogenes - Diagnóstico de VIH
PCR con transcriptasa inversa	Es una variante de la PCR en la que usamos ARN como molde inicial en vez de ADN, y emplea una transcriptasa inversa (como Tth) para realizar la síntesis de un ADN complementario al ARN (ADNc).	<ul style="list-style-type: none"> - Diagnóstico Tuberculosis - Hepatitis B, C
PCR en tiempo real o cuantitativa	Reacción de PCR cuya principal característica es que permite cuantificar la cantidad de ADN o ARN presentes en la muestra original, o para identificar con una muy alta probabilidad, muestras de ADN específicas a partir de su temperatura de fusión	

Fuente: Referencia Bibliográfica 16.

3.2.2 Indicaciones ⁽¹⁷⁾

Los objetivos del tamizaje genético son: la identificación temprana de una enfermedad y las decisiones reproductivas informadas. Lo anterior lleva a poder hacer intervenciones que eviten o puedan revertir la enfermedad o aseguren el manejo adecuado de la misma.

Las enfermedades a incluir en las pruebas genéticas deben tener ciertas características, entre las que se pueden mencionar:

- a. La enfermedad es seria y relativamente común (costo/beneficio).
- b. Tiene una historia natural bien definida.
- c. Existe un tratamiento aceptable y efectivo disponible.

Las características de la prueba incluyen:

- No ser costosa
- Válida y confiable
- Fácil de realizar
- "Aceptable socialmente"

La utilidad clínica del desarrollo de las pruebas genéticas es el desarrollo de intervenciones para prevenir, mitigar o curar la enfermedad en los recién nacidos con genotipos que incrementan el riesgo de sufrir de la misma. ⁽¹⁸⁾

Razones para referir a un paciente a un genetista:

- Problemas de aprendizaje
- Malformaciones múltiples
- Anomalías del crecimiento iniciadas en el período prenatal
- Epilepsia severa sin explicación
- Historia familiar sugestiva
- Asimetría corporal
- Dismorfismos específicos
- Diagnóstico de un síndrome específico sospechado.

3.2.2.1.1 Técnica

Fuente	Descripción
Sangre venosa	La muestra de este tipo se obtiene por punción de una de las tres venas del pliegue del codo: la basílica, la cefálica o la mediana cubital empleando jeringas desechables, con agujas de tipo 21x32, 20x32 o similar, previa limpieza del área elegida con torunda y alcohol; antes de puncionar verifique que el alcohol se seque y coloque el torniquete aproximadamente de 8 cm de distancia arriba del pliegue del codo. Soltarlo tan pronto empiece a obtenerse la muestra. Se deben recolectar 15cc de sangre, con técnica estéril.
Frotis bucal	Con un bastoncillo de algodón frote la parte interna del carrillo de la boca (para obtener células de epitelio bucal) del presunto padre. Con otro bastoncillo haga lo mismo en la boca del presunto hijo. Deje secar los bastoncillos a temperatura ambiente en un lugar protegido durante 30 minutos. Una vez secos introdúzcalos en sobres independientes u otro recipiente, evitando siempre el plástico, e indique en ellos a quién pertenece la muestra: presunto padre o hijo.
Folículo Capilar	La base del cabello humano contiene material celular rico en ADN. Para poderlo usar en análisis de ADN, el cabello debe haber sido arrancado, con una pinza, los cabellos que caen por rotura no contienen ADN. Luego de arrancar el cabello este debe ser conservado a temperatura ambiente y colocarse en un sobre debidamente identificado.
Amnio-centesis	Entre las semanas 14 y 16 de gestación la paciente asiste a la consulta para el procedimiento. Se practica un ultrasonido de control con el fin de precisar la posición del feto, cantidad de líquido amniótico y posición de la placenta. Luego se limpia el abdomen con solución yodada y se colocan campos estériles. Se coloca un guante estéril encima del transductor de ultrasonido, con el fin de precisar el sitio donde se va a insertar la aguja. Luego se inserta una aguja descartable especial 22G x 3½". El procedimiento se tolera muy bien, por lo que no es necesario la anestesia local. La inserción se hace controlada con ultrasonido, para evitar lesión al feto. La punta de la aguja es ecorefringente, de tal manera que se ve con facilidad como un punto blanco en medio del saco amniótico. Luego de confirmar que la aguja está en el saco amniótico, se procede a la aspiración del líquido amniótico con una inyectora. Los primeros 2 cc se descartan para evitar que el líquido se contamine con células maternas, que pueden haber entrado durante la penetración de la aguja. Luego se procede a la extracción de 1 cc de líquido amniótico por semana de embarazo. Una vez que termina el procedimiento se retira la aguja y se hace un ultrasonido con el fin de constatar bienestar fetal. El líquido extraído se envía para estudio cromosómico.

Nota: Manipule cuidadosamente la muestra. No toque con los dedos la zona donde está la mancha con el vestigio biológico (sangre, semen, saliva, etc.) o el bastoncillo de algodón.

3.2.3 Aplicaciones en el país

Para implementar un sistema de tamizaje genético se hace necesario contar con recursos para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades y poder comunicar los resultados de una forma eficiente y eficaz. Con lo anterior se puede entonces realizar pruebas más específicas en la población identificada en riesgo.

En Guatemala existen varios lugares donde se realizan dichas pruebas genéticas. Entre ellos están: BIOLAB, Universidad Mariano Gálvez, entre otros, en los cuales está disponible la prueba de paternidad.

3.3 Citogenética

3.3.1 Definición

La Citogenética es el campo de la Genética que comprende el estudio de la estructura, función y comportamiento de los cromosomas.

3.3.2 Indicaciones

- Pacientes con retraso considerable, físico o mental, sobre todo si hay anomalías relacionadas.
- Cualquier individuo con genitales externos o internos ambiguos, o sospecha de hermafroditismo.
- Niñas con amenorrea primaria y niños con retraso del desarrollo puberal. Hasta el 25% de las pacientes con amenorrea primaria muestran alguna alteración cromosómica.
- Varones con trastornos del aprendizaje o el comportamiento cuya estatura sea mayor de lo esperado (con base en la talla de los padres).
- Ciertas enfermedades malignas y pre malignas
- Padres de un paciente con translocación cromosómica
- Padres de un paciente con sospecha de síndrome cromosómico si hay antecedente familiar de niños con manifestaciones similares.

- Parejas con antecedente de múltiples abortos espontáneos de causa desconocida.
- Parejas infecundas después de descartar las causas obstétricas y urológicas frecuentes.
- Diagnóstico prenatal (especialmente en embarazos de una mujer de edad avanzada).
- Antecedentes familiares de algún defecto de causa génica diagnosticable por métodos bioquímicos o por análisis de ADN.
- Defecto del cierre del tubo neural.
- Exposición a teratógenos químicos, físicos y biológicos.

La utilidad de la citogenética molecular es especialmente importante en formas de cáncer como leucemias, en las cuales la citogenética puede determinar las translocaciones cromosómicas que están presentes en las células malignas facilitando así el diagnóstico y susceptibilidad del tratamiento como en el caso del "mesilato de imatinib" ante la presencia del cromosoma Philadelphia.

En desórdenes congénitos como el Síndrome de Down, la citogenética puede determinar la naturaleza del defecto cromosómico una simple trisomía, un mosaicismo, translocación "balanceada", deleción o una inserción en uno o en ambos padres y en el feto.

3.3.3 Técnica

Para un estudio de citogenética se pueden cultivar células de médula ósea, sangre, líquido amniótico, cordón umbilical, tumores y distintos tipos de tejido como piel, hígado entre otros. Generalmente se analizan 20 células, las cuales son suficientes para descartar mosaicismos a un nivel aceptable. Después el trabajo es revisado por un médico genetista y un patólogo.

El futuro de la citogenética se enfoca en la citogenética molecular incluyendo técnicas como "arrays" de hibridación genómica y sistemas automatizados de preparaciones de hibridación fluorescente in situ (FISH).⁽²⁶⁾

La FISH es una tecnología reciente que utiliza sondas de DNA marcadas con un fluoróforo para detectar o confirmar anomalías génicas o cromosómicas que generalmente están más allá de la capacidad de resolución de la citogenética de rutina.

Esta nueva forma de "citogenética de interfase" ha transformado la aplicación del diagnóstico con técnicas de citogenética porque permite la directa detección de alteraciones junto con la morfología celular sin necesidad de cultivar las células. Los cultivos celulares son difíciles y llevan tiempo además de que no son aplicables a diagnósticos de tumores sólidos.

Este tipo de "citogenética de interfase" ha mejorado los diagnósticos en los casos de cáncer hematológicos y ha fortalecido la interpretación de muestras citológicas como por ejemplo los aspirados de aguja fina o los frotos de Papanicolaou. Por lo demás, los resultados citogenéticos además de ser importantes para la precisa caracterización de las leucemias y otras neoplasias, también aportan información de valor pronóstico. Así por ejemplo, existen alteraciones que implican un pronóstico favorable. Dentro de las enfermedades que pueden diagnosticarse por medio de las técnicas de citogenética se encuentran:

Cuadro 4

Pruebas de citotecnología y su patología

Enfermedad	Técnica de diagnóstico	Uso de citogenética
Aborto espontáneo	FISH	+++
Desarrollo anormal prenatal	FISH CGH	+++
Síndromes cromosómicos	FISH CGH	+++
Enfermedades causadas por variaciones de copia	FISH CGH	+++
Malformaciones congénitas idiopáticas	FISH CGH	+++
Incapacidad aprendizaje	FISH CGH	+++
Cáncer	FISH CGH	++
Autismo	FISH CGH	++
Esquizofrenia	FISH CGH	+
Enfermedades autoinmunes	FISH	+
Síndromes monogenicos	FISH CGH	+

Fuente: S.G. Vorsanova Molecular Cytogenetic Diagnosis and Somatic Gene Variations

3.3.4 Aplicaciones en el país

Durante los últimos 40 años la citogenética ha jugado un papel clave en la identificación, caracterización y diagnóstico de anomalías genéticas en enfermedades humanas. Aún queda mucho por descubrir con ella.

En Guatemala, se pueden realizar las pruebas de bandeo y alto bandeo de cariotipos, FISH y se espera iniciar pronto con la metodología del micro array – CGH. Éstas se pueden utilizar cuando existen algunas de las indicaciones anteriores. Estas pruebas están disponibles en ciertas instituciones tales como Hospital El Pilar, UltraLab, Roche, Laboratorio Inmunológico y CareLab.

3.4 Alimentos genéticamente modificados^(20, 21, 22)

3.4.1 Definición

Los alimentos genéticamente modificados (AGM) pueden definirse como alimentos en los cuales el material genético (ADN) ha sido alterado de un modo artificial.

Los vegetales genéticamente modificados más importantes para la industria alimenticia son maíz, soya y algodón. En Estados Unidos el 63% del maíz es natural y el 37% del maíz es transgénico.⁽¹⁴⁾ Las empresas con más fuerza en venta de semillas transgénicas son: Du pont, Monsanto, Novartis y en Guatemala Asgrow.

3.4.2 Indicaciones

El objetivo de estos productos es ser más económicos, tener mayores beneficios (en términos de durabilidad o valor nutricional) o ambos. Esta nueva agricultura, basada en productos químicos artificiales la llamaron Revolución Verde. Ejemplos de ésta son: el maíz que produce su propio insecticida,

los pollos que nacen sin plumas, tomates que se conservan más tiempo una vez ya cosechados, entre otros. ⁽²³⁾

Los cultivos genéticamente modificados actualmente en el mercado proporcionan un mayor nivel de protección de los cultivos mediante la introducción de resistencia a enfermedades causadas por insectos o virus a los vegetales o mediante una mayor tolerancia a los herbicidas. ^(11,24)

3.4.3 Técnica

Están elaborados con materias primas vegetales o animales genéticamente modificadas. Puede hacerse de dos maneras: introduciendo un gen de otra especie por medio de la ingeniería genética o cambiando la expresión de genes propios sin introducir ADN de otra especie.

Por ejemplo: la resistencia a los insectos se logra incorporando a la planta alimenticia el gen productor de toxinas de la bacteria *Bacillus thuringiensis* (BT). Esta toxina se usa actualmente como un insecticida convencional en la agricultura y es inocua para el consumo humano. Se ha demostrado que los cultivos genéticamente modificados que producen esta toxina en forma permanente requieren menores cantidades de insecticidas en situaciones específicas.

La resistencia viral se logra mediante la introducción de un gen de ciertos virus que causan enfermedad en los vegetales.

En el campo de la medicina la técnica utilizada con mayor frecuencia se refiere a la técnica de ADN recombinante.

3.4.4 Efectos sobre la salud

Algunos de los potenciales riesgos podrían ser: ⁽²²⁾

- Aparición de nuevos tóxicos en los alimentos (por ej. debidos a los cultivos BT).

- Aparición de nuevas alergias por la introducción de nuevas proteínas en los alimentos.
- Inactivación de sustancias nutritivas valiosas en los alimentos.
- Resistencia de las bacterias patógenas para el hombre a los antibióticos y reducción de la eficacia de estos medicamentos para combatir las enfermedades humanas.
- En los AGM resistentes a herbicidas, la utilización de mayores cantidades de estos, como el Bromoxynil el cual puede llegar a causar cáncer en humanos debido a que este producto es absorbido por vía dermatológica.

Actualmente existen leyes que obligan a las industrias productoras de AGM a notificar con etiquetas la evidencia de éste proceso en dichos alimentos; a pesar de esto la Administración de Alimentos y Drogas de los Estados Unidos (FDA) anota que los alimentos genéticamente modificados no necesitan especificaciones en las etiquetas, porque son parecidos a las plantas híbridas que han sido utilizadas por siglos. Este comunicado ha desatado una gran controversia.
(25)

Dado la falta de estudios extensivos y regulares sobre los posibles efectos negativos para la salud humana, se podría caer en una subestimación de las consecuencias que los AGM podrían causar sobre el hombre y otros animales, especialmente cuando los mismos (como la soya, el maíz, etc.) entran en la cadena alimenticia. Hasta el momento sería el único riesgo cierto y probado es el de posibles efectos alérgicos.

3.4.5 Efectos en el medio ambiente ⁽²⁶⁾

A corto, medio y largo plazo, se puede producir un incremento de la contaminación química (ej. con las plantas tolerantes a un herbicida, el agricultor puede usar grandes cantidades de ese herbicida) en el ambiente.

Desaparición de biodiversidad: por el aumento del uso de productos químicos (efectos sobre flora y fauna); por las toxinas fabricadas por las plantas (matan a insectos beneficiosos o pájaros).

Contaminación genética: Se puede transmitir la modificación genética a especies silvestres emparentadas con la planta transgénica. La contaminación genética tiene la capacidad de reproducirse y expandirse ya que se trata de seres vivos.

3.4.6 Aplicaciones en el país

ASGROW tiene una empresa subsidiaria en Guatemala conocida como "Horticultura de Salamá, S.A." que está localizada en el departamento de Baja Verapaz, a 152 km de la capital. Es en estas instalaciones en donde vienen realizando sus actividades de ensayo y producción de variedades transgénicas. ASGROW es conocida por desarrollar su trabajo de ingeniería genética en cucurbitáceas (calabacín, guicoyes, ayotes, camotes, guisquiles, etc.) pero no posee ninguna patente sobre tomates transgénicos.

Por un estudio realizado por Greenpeace en Julio de 1996 (Introducción y utilización de organismos genéticamente modificados en Guatemala), se supo del establecimiento de plantas transgénicas de tomate en el área de San Jerónimo, Baja Verapaz.

Para el caso de Guatemala, la introducción de plantas transgénicas reviste particular importancia dado que muchos de los cultivos cuyo centro de origen a nivel mundial como lo son el maíz, algodón, tomate, cucurbitáceas y papas, ya han sido sometidos a ingeniería genética y pruebas de campo; mientras que el camote, chile, yuca, aguacate y papaya, también nativos de Mesoamérica están en etapa de investigación y laboratorio. Por esta razón se considera prioritario conducir investigaciones.

3.4.7 ADN Recombinante

3.4.7.1 Definición

El ADN recombinante es una molécula deformada de manera deliberada in vitro por la unión de secuencias de ADN proveniente de dos organismos de especies diferentes que normalmente no se encuentran juntos. Al introducirse este ADN recombinante en un organismo se produce una modificación genética que permite la adición de un nuevo ADN al organismo conllevando a la modificación de rasgos existentes o la expresión de nuevos rasgos. La producción de una proteína no presente en un organismo determinado y producidas a partir de ADN recombinante se llaman proteínas recombinantes.

El ADN recombinante es resultado del uso de diversas técnicas que se utilizan para manipular las moléculas de ADN y difiere de la recombinación genética que ocurre sin intervención dentro de la célula

3.4.7.2 Tecnología del ADN recombinante ⁽¹²⁾

La tecnología del ADN recombinante constituye una suma de técnicas siendo las más importantes las siguientes:

Utilización de nucleasas de restricción	Rotura específica del ADN, facilita el aislamiento y manipulación de los genes individuales.
Secuenciación	La secuenciación rápida de todos los nucleótidos de un fragmento purificado de ADN, hace posible determinar los límites precisos de un gen y la secuencia de aminoácidos que codifica.
Hibridación de los ácidos nucleicos	Hace posible localizar las secuencias determinadas de ADN o ARN, con una gran exactitud y sensibilidad, utilizando la capacidad que tienen estas moléculas de unirse a secuencias complementarias de otros ácidos nucleicos.

Clonación del ADN	Se puede conseguir que un fragmento de ADN se integre en un elemento genético autoreplicante (plásmido, virus) que habita en una bacteria, de tal manera que de una molécula de ADN puede ser reproducida generando muchos miles de millones de copias idénticas.
Ingeniería genética	Se pueden alterar secuencias de ADN produciendo versiones modificadas de los genes, los cuales se pueden reinsertar en células u organismos.

3.4.7.3 Aplicación en el campo de la medicina ^(12,22,28)

Aproximadamente 350 medicamentos se han realizado pero la mayoría aún se encuentran en proceso de aprobación de seguridad y eficacia⁽¹⁸⁾. Entre las enfermedades que se han beneficiado de esta tecnología se encuentran las siguientes:

Cuadro 5

Enfermedad	Medicamento
Diabetes Mellitus	Insulina recombinante
Deficiencia de hormona de crecimiento	Hormona de Crecimiento
α -Talasemia	α -Globina
β -Talasemia, Anemia Falciforme	β -Globina
Fenilcetonuria	Fenilalanina hidroxilasa
Corea de Huntington	Segmento G8 de ADN
Inducción de ovulación	Hormona estimulante del folículo, Hormona luteinizante
Hepatitis B	Vacuna
Infección por Papiloma Virus Humano	Vacuna

Fuente: Revisión Bibliográfica 12, 26, 28

3.5 Células madre del cordón umbilical

3.5.1 Definición

Las células madre, o células troncales, son células que tienen la capacidad de autorenovación así como la habilidad para generar células diferenciadas.

3.5.1.1 Características

Las células madre tienen tres características importantes que las distinguen de los demás tipos celulares:

- Tienen capacidad de división y renovación por largos periodos; por lo que siempre se encontrarán a disposición.
- Bajo ciertas condiciones fisiológicas o experimentales, pueden ser inducidas a convertirse en células con funciones especiales, por ejemplo células del músculo cardiaco o células productoras de insulina del páncreas.
- No son especializadas.

3.5.2 Fuentes de células madre

3.5.2.1 Células madre embrionarias

Estas provienen del embrión en desarrollo.

Un óvulo y un espermatozoide fertilizan para formar un cigoto, que se divide para convertirse en mórula. La mórula a continuación, da lugar a una masa celular interna y externa, las cuales se transforman en el tejido embrionario y extraembrionario, respectivamente.

La capa externa forma la placenta y las envolturas embrionarias (esto es llamado el trofoblasto). La masa

celular interna forma todos los tejidos del cuerpo humano (a esto se denomina embrioblasto).

La masa celular interna da lugar a tres capas germinales: ectodermo, endodermo y mesodermo, los cuales dan forma a diferentes órganos y tejidos mientras el embrión madura.

Las células madre embrionarias se derivan de la masa celular interna de los blastocitos alrededor del día cuatro o cinco postfertilización. Las células germinales, al igual que las células madre embrionarias, también han demostrado tener potencial de autoreplicación.

Las células germinales se derivan generalmente entre la semana cinco y nueve de desarrollo de la cresta gonadal, una parte del embrión que posteriormente produce óvulos o esperma. Sin embargo, en comparación con las células madre embrionarias, las células germinales tienen menos potencial para la autoreplicación y por consiguiente para la formación de tumores.

3.5.2.2 Células madre adultas

El rol primario de las células madre adultas es mantener y reparar el tejido en donde originalmente se encuentran. En un individuo adulto hay tejidos en los que algunas de sus células se dividen activamente, pero en otros no. Entre los tejidos que se dividen activamente están la médula ósea y la piel, en ellos encontramos células madre adultas. Estas células se reproducen y generan células especializadas de sangre y de piel respectivamente. En tejidos como la sangre de cordón umbilical se han encontrado también células madre especializadas, incluso células madre progenitoras. Estas células madre especializadas son

muy escasas y difíciles de aislar, sin embargo tienen la ventaja de ser mejor aceptadas por los receptores de trasplante.

En los últimos cinco años han existido avances en la medicina regenerativa gracias al conocimiento proveniente del estudio de las células madre, de hecho la mayoría de avances en lo que a terapia regenerativa se refiere ha sido en la aplicación de células madre adultas. El mecanismo por el cual se produce la regeneración no está claro aún, pero se cree que las células madre en algunos casos pueden ser capaces de diferenciarse en otros tipos de tejido, lo que se logra por la fusión con el tejido del hospedero, tomando sus características y facilitando así su regeneración. De aquí se derivan grandes expectativas de terapias innovadoras. Las células madre adultas tienen un gran potencial y quizá más facilidades que las células madre embrionarias puesto que se puede partir de células del propio individuo y, por tanto, con la misma carga genética. Esto solventa, además, los serios problemas éticos de manipular y destruir embriones.

Para obtener una línea de células madre adulta en primer lugar hay que aislar estas células de los distintos órganos del cuerpo, por ejemplo del cordón umbilical. Antes se tomaba de médula ósea directamente, sin embargo, esta práctica ha sido discontinuada por causar mucho dolor al paciente y se ha optado por tomar las células madre de la sangre periférica, con procedimientos de aféresis, lo que conlleva a la obtención de células madre adultas pero de menor calidad. A continuación estas células se colocan en un soporte con el ambiente y los nutrientes necesarios para que empiecen a multiplicarse de forma equivalente a las embrionarias. Se trasplanta al

individuo enfermo el tejido cultivado o las células necesarias para regenerar el órgano enfermo.

3.5.2.3 Células madre del cordón umbilical

Estas son células que se encuentran en la sangre del cordón umbilical y en la gelatina de Warthon. Recientes investigaciones, específicamente las realizadas para el trasplante de células madre del cordón se han basado en la hipótesis de que las células contenidas en la sangre de cordón umbilical son menos maduras que las células de la médula ósea y la sangre periférica adulta, por lo consiguiente el riesgo de enfermedad de injerto contra huésped después del trasplante de la misma es menor.

La sangre de cordón umbilical es un elemento rico en células madre hematopoyéticas y recientemente se ha reportado el aislamiento de otro tipo de células madre, las células mesenquimatosas (MSC). Éstas son células multipotentes, las cuales producen factores de crecimiento dentro de la médula ósea creando un medio ambiente adecuado para la hematopoyesis normal.

En varios estudios de laboratorio se ha demostrado la habilidad de estas células para, promover el injerto, suprimir la respuesta de las células T responsables de la respuesta allogénica y reemplazar células estromales dañadas. Además pueden diferenciarse en líneas de tejido conectivo (hueso y cartílago) así como adipocitos. ⁽²⁹⁾

Existen muchas ventajas del trasplante (tanto autólogo como allogénico) de células madre del cordón umbilical para el tratamiento de enfermedades hemato-oncológicas, dentro de ellas se encuentra su inmediata

disponibilidad, su bajo potencial de transmisión de enfermedades infecciosas , el corto tiempo y mínimo riesgo en su recolección. Esta es una alternativa para los pacientes que no tienen un donador compatible de médula ósea o que están demasiado enfermos para poder esperar donadores de la misma.

3.5.3 Indicaciones ⁽²⁹⁾

Según la Asociación Americana de Pediatría (APA), existe indicación para criopreservar la sangre de cordón umbilical de forma privada cuando existe una enfermedad en el paciente o en un pariente, la cual es susceptible a ser tratada con células madre. Además APA exhorta a la sociedad a que done las células madre de cordón umbilical donde sea posible (en Guatemala no existe un banco público, por lo que la donación no es posible), sin embargo, es importante que quien dona debe entender que las células al ser donadas para el uso de la sociedad no podrán ser reclamadas. Esto adquiere particular importancia cuando estudios recientes evidencian que 1 de cada 200 personas que guardan las células madre de cordón umbilical harán uso de las mismas (hace cinco años se estimaba que 1 de cada 20,000 las usaría), sin embargo con los avances que han existido en el campo biotecnológico, esto ha cambiado de forma importante.

3.5.4 Técnica

Antes de realizar la recolección de la sangre de cordón umbilical se debe llevar a cabo un panel de enfermedades infecciosas (de acuerdo a los reglamentos vigentes en el país sobre bancos de sangre) que incluye las siguientes pruebas:

- Prueba del VIH
- Prueba de Hepatitis B

- Prueba de Hepatitis C
- Prueba de Chagas
- Prueba de VDRL

Recolección: Una vez se ha verificado que las pruebas del panel infeccioso han sido todas negativas, se procede a la recolección de la sangre de cordón umbilical. El punto principal es que se recomienda que el procedimiento lo realice personal capacitado en la recolección de sangre de cordón y preferentemente que no sea el médico que está realizando la intervención pues estudios han evidenciado que el volumen de sangre de cordón varía tanto por estas razones. Desde el momento de clampearse el cordón umbilical pueden pasar 10-15 minutos antes que los factores de coagulación impidan la recolección de la sangre del cordón, por lo que es importante que la toma de la muestra ocurra en este tiempo.

El método de recolección debe realizarse en un entorno estéril. Una vez ha sido clampeado el cordón y se procede a cortarlo, la placenta es alumbrada de forma pasiva o activa. Es en ese instante cuando el cordón se expone y se realiza la asepsia y antisepsia sobre la vena, la cual se procede a puncionar con la aguja que se encuentra adjunta al sistema de recolección que contiene un anticoagulante. La misma gravedad se encarga de empujar la sangre dentro de la bolsa de recolección, por lo que se debe procurar que la exposición del cordón sea tal que permita el paso libre de la sangre. Cuando es necesario realizar otras punciones sobre la vena del cordón, se vuelve a realizar la asepsia antes descrita. Una vez finalizada la recolección, se procede a la identificación de la bolsa y su colocación en un medio de transporte (la misma se transporta a temperatura ambiente) para ser procesada en el laboratorio. Para el traslado nunca debe colocarse a enfriar la muestra en un congelador dado que provocará la destrucción celular. Cualquier sistema abierto

en la recolección lleva a un mayor riesgo de contaminación.

Separación: Una vez en el laboratorio, la sangre obtenida en el cordón umbilical es centrifugada para separar las células rojas, leucocitos y plasma de las células madre, para luego ser almacenadas. Este proceso dura aproximadamente 6 horas. Si se espera más allá de 6 horas en el proceso, habrá una pérdida de 10% de células madre por cada 24 horas que tarda en procesarse, esto es válido para las células madre hematopoyéticas. En el caso de las células madre mesenquimatosas, éstas se pierden después de 12 horas en que no se ha procesado la muestra. Por lo anterior, el tiempo es un factor clave para la buena práctica de manufactura de este tejido.

Almacenamiento: Las células madre del cordón deben estar bien protegidas cuando son congeladas a temperaturas criogénicas (-196 grados centígrados), para lo cual se usan protocolos validados que permiten la disminución de la temperatura sin provocar la acumulación de cristales dentro de la célula, que pueden llevar a su ruptura.

El almacenamiento se realiza en tanques criogénicos y la muestra es colocada en viales (como es el caso de Guatemala; comunicación directa con Dr. Byron Calgua) las cuales resisten mejor a los cambios de temperatura y tienen menos riesgo de ruptura, que es lo que sucede con las bolsas de criopreservación que se utilizan para bancos públicos.

En teoría, las células madre de cordón umbilical (no sucede así con las de médula ósea o de sangre periférica) pueden ser criopreservadas hasta 200 años. En la actualidad, se han usado células que fueron criopreservadas hace cerca de 30 años y se ha probado que a pesar del tiempo han conservado su potencial de regeneración.

Las siguientes son indicaciones en donde se puede hacer uso de las células madre de cordón umbilical o células madre adultas:

Cuadro 6

Indicaciones y aplicaciones de células madre

Indicaciones	Técnica de recolección de muestra	Aplicación en Guatemala
<p>Enfermedades neoplásicas:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Leucemia linfoblástica aguda. • Leucemia mieloide aguda. • Leucemia mieloide crónica. • Leucemia mieloide crónica juvenil. • Síndromes mielodisplásicos. • Linfomas no Hodgkin. • Neuroblastoma. • Mieloma múltiple. <p>Enfermedades no tumorales.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Anemia aplásica idiopática. • Inmunodeficiencias (SCID, S. Wiskott Aldrich, Hiper-IgM). • Hemoglobinopatías (Talasemia, Anemia de células falciformes, Hemoglobinuria Paroxística Nocturna). • Anemia de Fanconi. • Síndrome de Blackfan-Diamond Eritroblastopenia congénita. • Enfermedades metabólicas de depósito (S. Hurler, S. Hunter, S. Gunther, Adrenoleucodistrofia, Leucodistrofia metacromática, Leucodistrofia globoide, S. Lesch-Nyhan). 	<p>Nota importante:Consejería preparto, a las 34 semanas de gestación.</p> <p>Consentimiento informado.</p> <p>Recolección:</p> <p>Durante el parto o cesárea:</p> <p>(Una vez separado el bebé del cordón umbilical)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Estirar la bolsa de recolección antes de usarla. • Asegurar que el cordón permanezca oprimido (pinzado) evitando así pérdidas de sangre. • Proceder a limpiar el cordón umbilical con alcohol o solución yodada. • Insertar la aguja en la vena umbilical entre placenta y pinza, más próximo a esta última para obtener la mayor cantidad de sangre. • Colocar la bolsa de recolección a un nivel más bajo del punto de toma de la muestra para optimizar el proceso de llenado por gravedad. • Si el alumbramiento se produce antes de la recolección de sangre de cordón, llevar a cabo la extracción extraútero. Para ello envolver la placenta en el campo fenestrado 	<p>Banco de células madre del cordón umbilical. STEM – CARE</p> <p>Servicios</p> <p>Kit de Recolección</p> <p>Recolección de Muestra</p> <p>Procesamiento de Críopreservación</p> <p>Contrato legalizado</p> <p>Certificado de Resultados de la muestra almacenada</p> <p>Almacenamiento.</p>

<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome linfoproliferativo ligado al cromosoma. X. • Síndrome de Kostman. • Trombocitopenia amegacariocítica. • Disqueratosis congénita. • Osteopetrosis. • Histiocitosis. <p>En fase experimental:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades cardiacas: infarto agudo de miocardio. • Sistema nervioso central: isquemia cerebral, Parkinson. • Piel: generación de piel para el tratamiento de grandes quemados. • Aparato digestivo: utilización de células madre mesenquimales para reparación de fístulas anales. Hígado: proyectos de regeneración hepática. • Vascular: tratamiento de la isquemia crítica de miembros inferiores. • Osteo-articular: proyectos de regeneración de cartílago y reparación de lesiones óseas. • Endocrinología: proyectos para el tratamiento de la diabetes mediante trasplante de células madre. 	<p>estéril, pasar el cordón por la ventana disponible en el centro del campo estéril, y colocar todo en un plano elevado en relación al que ocupará la bolsa de recolección para que se produzca el drenaje de la sangre.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ayudar el drenaje de sangre exprimiendo gentilmente la placenta. <p>Seguidamente, realizar dos nudos en los extremos de la manguera, cercanos a los clamps, para evitar pérdidas durante el traslado.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adherir la etiqueta autoadhesiva en la parte posterior de la bolsa recolectora. • Agitar la sangre cuidadosamente, de adelante hacia atrás, para asegurar una buena mezcla con el anticoagulante. • La sangre debe permanecer a temperatura ambiente (entre 15°C y 25°C) desde su recolección hasta su recepción para almacenamiento. • Cantidad objetivo a obtener de al menos 100 ml • Realizar análisis a la madre a fin de garantizar que las Células Madre a criopreservar no estén contaminadas o infectadas. 	
--	---	--

3.5.5 Aplicaciones en el país

En el año 2006 se estableció Stem Care, el primer banco de células madre de sangre del cordón umbilical en Guatemala, siendo el 5 de septiembre del mismo año en que se extrajo y procesó la primera muestra de sangre de cordón umbilical por el doctor Byron Calgua y el doctor Erwin Calgua en los laboratorios de Stem Care. (Anexo 4). Sin embargo, desde el año 2005 ya

existía la posibilidad de criopreservar las células madre de sangre del cordón umbilical en el extranjero (Cryo-cell y New England Cord Blood Bank).

3.6 Conocimiento sobre biotecnología

Como parte de la historia de la biotecnología se puede mencionar el tamizaje de recién nacidos para la identificación de errores innatos del metabolismo. Éste se remonta a 1902 cuando Garrold señala la posibilidad de heredar defectos químicos específicos en el metabolismo, en 1934 la fenilcetonuria fue la primera enfermedad que fue posible identificar tempranamente mediante la búsqueda en orina de cloruro férrico. En 1961, Robert Guthrie desarrolló la prueba de tamizaje mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria. Posteriormente Hiroshi Naruse e Irie, en Japón implementaron la medición de Hormona Estimulante del Tiroides (TSH) para el diagnóstico temprano de hipotiroidismo congénito.

En 1963, Guthrie reportó los resultados del diagnóstico de errores congénitos del metabolismo en la etapa perinatal con el uso de un método rápido, misma que sería utilizada como prueba de tamizaje. A raíz de estos hallazgos, se incrementó el interés por la implementación del tamizaje neonatal. Uno de los primeros países en aplicar pruebas fue Estados Unidos de Norteamérica. ⁽¹³⁾

En Guatemala, el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social, en colaboración con el Ministerio de Energía y Minas y el Organismo Internacional de Energía Atómica, establecieron en el Hospital General San Juan de Dios el Programa de Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito. ⁽¹⁰⁾ Por medio del Acuerdo Ministerial 788-2002 el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social, establece como obligatorio dicho tamizaje a todos los recién nacidos atendidos en los hospitales, maternidades y centros de atención de la red nacional hospitalaria y servicios de salud.

Las primeras pruebas genéticas se realizaron en 1970 en Estados Unidos con la finalidad de identificar a los portadores de la enfermedad Tay-

Sachs en la población hebrea ashkenazi. Antes de la existencia de la prueba de ácido desoxirribonucleico (ADN), el criterio para la detección de portadores se basaba en la determinación de la actividad de la enzima hexoseaminidasa A, la cual no se diferenciaba de la actividad de la hexoseaminidasa B, asociada a la enfermedad de Sandoff. Otro inconveniente consistía en que la prueba se afectaba por el uso de anticonceptivos y embarazo. Con la introducción de la prueba genética, se logró reducir un 90% de los nacimientos afectados por la enfermedad. Posteriormente se refinaron las pruebas desarrollando métodos para la determinación de la actividad enzimática en leucocitos y líquido amniótico, con lo que se lograron hacer pruebas genéticas prenatales. Myerowitz y col (1983) clonaron el gen HexA, con la finalidad de detectar la enfermedad de Tay-Sachs haciendo uso de pruebas moleculares y de ADN.

Dentro del campo de las pruebas genéticas ha emergido la citogenética, que es el estudio de los cromosomas y las enfermedades relacionadas, a éstos. ⁽¹⁴⁾ Esta disciplina floreció desde que se introdujeron las técnicas de bandeo de cromosomas por Torbjörn Caspersson y Lore Zech en 1969, quienes proveyeron una forma simple y económica para analizar el número y la integridad estructural de los cromosomas. ⁽¹⁹⁾

McClintock y Creighton (1931) demostraron que la recombinación citológica de cromosomas marcados, se correlacionaba con la recombinación de características genéticas. ⁽⁴⁾ McClintock continuó su carrera en citogenética estudiando los mecanismos y la herencia de los cromosomas del maíz. ⁽⁴⁾ Sin embargo, se dice que la citogenética moderna inició en 1956 con el descubrimiento de que un ser humano normal tiene 46 cromosomas (descrito por Tijo y Levan). ⁽⁴⁾ Previamente se creía que los humanos tenían 48 cromosomas. ⁽⁴⁾ En la actualidad se ha progresado en el conocimiento de ciertas patologías que se encuentran relacionadas con anormalidades cromosómicas. Jérôme Lejeune(1959), en París, descubrió que los pacientes con Síndrome de Down tenían una copia extra del cromosoma 21. ^(4, 19) Peter Novell y David Hungerford (1960) descubrieron que el "cromosoma Philadelphia", está asociado a la leucemia mielocítica crónica. Trece años después se

demonstró que esta enfermedad era el resultado de la translocación de los cromosomas 9 y 22. ^(4, 14)

En Guatemala, las pruebas genéticas se inician en la década de los sesenta por el doctor Carlos de la Riva, neurocirujano del Hospital Roosevelt, quien transoperatoriamente observó anormalidades cerebrales y las estudió haciendo uso de la citogenética. Otros guatemaltecos continuaron aportando conocimiento en este campo, entre los que destacan los doctores Abdo Spatz y Julio Cabrera. Pero no es sino hasta el 2000 que el doctor Gabriel Silva funda el Laboratorio de Genética en la Unidad de Cirugía Cardiovascular (UNICAR).

En la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad San Carlos de Guatemala, los doctores Alberto García y César Vásquez, estudian desde 2006 la detección de translocaciones en pacientes atendidos en la Unidad Nacional de Oncología con leucemia linfocítica aguda. La técnica utilizada es la de cadena de polimerasa en transcripción inversa (RT-PCR por sus siglas en inglés). En 30 pacientes han reportado 3 translocaciones. Con esta misma técnica se ha planificado la identificación de los serotipos de papiloma humano implicados en el cáncer uterino.

Se tiene como planes futuros la realización de un estudio que busca identificar valiéndose de ésta técnica los serotipos del virus de papiloma humano implicados en el cáncer de cuello uterino.

Siempre en el campo de la genética, otra área que se ha desarrollado ha sido la manipulación genética de los alimentos. En 1994 se lanzó al mercado el primer tomate genéticamente modificado. ⁽²⁰⁾ Desde entonces, han surgido otros alimentos para el consumo humano que han sido procesados o desarrollados a través de la tecnología de ADN recombinante. Incluso hoy en día se encuentran en el mercado pescado, ganado bovino y pollo; en Guatemala la asistencia alimentaria provista por organizaciones internacionales para poblaciones vulnerables consiste, en una buena proporción, de maíz y en los mercados se observan algunos productos como leche de soya, que han sido manipulados. Es de esta forma que tanto la población mundial como

guatemalteca está consumiendo AGM sin que hasta la fecha lo sepa o conozca de los beneficios y riesgos que conlleva el consumo de los mismos. La única protección existente ante los efectos que esto podría tener es el Convenio de Cartagena que ha sido ratificado por Guatemala, pero que actualmente se encuentra impugnado en la Corte de Constitucionalidad.

La biotecnología tiene un sustancial y progresivo avance en el uso de material biológico para el tratamiento y prevención de enfermedades. De los materiales biológicos conocidos, es en el uso de las células madre en donde más inversión y esfuerzo se están dedicando para el desarrollo de lo que hoy se conoce como medicina regenerativa.

La investigación de células madre comenzó en el siglo XIX con el descubrimiento de células que podían generar otras células. Danchakoff (1916) describió la existencia de células madre que podían generar células sanguíneas.⁽³¹⁾ A inicios del siglo XX se experimentó con la administración oral de médula ósea a pacientes que padecían anemia o leucemia. Posteriormente estudios en ratones demostraron que la transfusión de células madre reconstituye la médula ósea. Francia fue la primera en tratar distintos trasplantes debido a un accidente de radiación ocurrido a finales de la década de 1950. En 1958 Jean Dausset identificó los antígenos humanos de histocompatibilidad, descubrimiento crucial para el avance de trasplantes. A partir de 1990 el uso de células madre experimentó una rápida expansión, dando como resultado más de 16,000 trasplantes para el tratamiento de inmunodeficiencias y leucemia. En 1988 se utiliza por primera vez sangre del cordón umbilical para tratar un paciente con anemia de Fanconi, la hermana recién nacida fue la donadora.⁽²⁹⁾

James Thompson (1998), de la Universidad de Wisconsin, aisló células de la masa interna celular de embriones y desarrolló las primeras líneas de células madre embrionarias. En el mismo año John Gerhart hizo lo mismo para las células germinales humanas. En 1999 y 2000 investigadores empezaron a encontrar que la manipulación de células madre adultas (células madre de médula ósea y de sangre de cordón umbilical principalmente) podría formar otros tipos de células, por

ejemplo: nervios, hepatocitos o tejido cardiaco. Durante el Encuentro Anual de la Sociedad Americana de Neurociencia efectuada 2002, la Universidad John Hopkins presentó un trabajo que explicaba que la inyección de células madre en el líquido cefalorraquídeo de los animales lograba devolver el movimiento a unos roedores con parálisis. Los expertos introdujeron células madre neuronales en los roedores paralizados por un virus que ataca específicamente a las neuronas motoras y comprobaron que el 50% recuperaba la habilidad de apoyar las plantas de una o dos de sus patas traseras. A partir de entonces se ha utilizado este tejido como fuente de células madre para el tratamiento de enfermedades hemato-oncológicas y no hemato-oncológicas para la regeneración de tejidos dañados.

En Guatemala es a partir del año 2006 que abrió sus puertas el primer banco de células madre de sangre de cordón umbilical en Guatemala, siendo el 5 de septiembre del mismo año en que se extrajo y procesó la primera muestra de sangre de cordón umbilical por el doctor Byron Calgua y el doctor Erwin Calgua en los laboratorios de Stem Care. Desde el año 2005 existía la probabilidad de enviar muestras al extranjero, con su correspondiente limitante en la viabilidad celular.

En 2006, en la Universidad de Utah se publicó un artículo en el cual se describía el conocimiento, actitudes y prácticas relacionadas a la atención primaria en el tamizaje auditivo en recién nacidos con el objetivo primordial de prevenir y minimizar las consecuencias de la pérdida auditiva neurosensorial sobre el desarrollo del habla y lenguaje a través del diagnóstico e intervenciones efectivas que fueron realizadas precozmente. Los pediatras se encuentran en una posición positiva para educar a familias acerca de la importancia del seguimiento si se cuenta con la información correcta. El objetivo de este estudio era proveer de información acerca de actitudes, prácticas y conocimiento de médicos de atención primaria en relación al tamizaje y seguimiento de audición en recién nacidos.

Se concluyó que tanto pediatras como médicos de atención primaria reconocieron los beneficios de la detección y atención temprana de niños propensos a la pérdida auditiva permanente. Así también la inclusión de

toda la comunidad en el proceso del tamizaje de dicho problema mediante la educación de los padres de familia.

Ese mismo año se realizó un estudio en médicos especialistas en gineco-obstetricia y de medicina familiar en Saskatchewan, Canadá sobre el conocimiento, perspectiva y opiniones del tamizaje serológico materno que detecta anomalías congénitas durante el embarazo se realizaron encuestas para determinar las opiniones de los profesionales de la salud y el conocimiento para ofrecer los métodos de diagnóstico indicados para anomalías que se pueden detectar en el embarazo. De los resultados obtenidos se evidenció que el 91% de los gineco-obstetras y profesionales en medicina familiar ofrecen los métodos diagnósticos para determinar anomalías genéticas a sus pacientes. El 50% de los médicos sostuvo que tienen los conocimientos necesarios sobre dicho tema para emplear las técnicas diagnósticas en sus pacientes. El 26% de los médicos indicó que atraviesan inconvenientes para proveer dichas técnicas diagnósticas a sus pacientes no por la falta de conocimiento de las mismas sino porque los pacientes no desean obtenerlas debido a conflictos religiosos, personales y culturales. Por lo que indicaron que los profesionales en salud utilizan diversas indicaciones para los métodos de diagnóstico genético prenatal en sus prácticas profesionales.

En un estudio realizado en el año 2007 acerca de cómo educar a los profesionales en salud acerca de genética y genoma se demostró que la era de la genética se encuentra en su apogeo para los investigadores, sin embargo los clínicos aún no están a este nivel, y se concluyó que nuevos conocimientos basados en genoma y mejores acercamientos harán que cambien las pautas a seguir basadas en historia familiar por mejores intervenciones que se pueden obtener a partir del conocimiento de genética de un individuo, realizada por los profesionales en salud.

En Guatemala, en el año 2007 se realizó una tesis sobre los conocimientos acerca de la biotecnología aplicada a la salud, en la cual se tenía como objetivos identificar conocimientos de biotecnología aplicada a la salud en los estudiantes de medicina así como las fuentes de información disponibles sobre el tema y personas o instituciones con servicios de biotecnología aplicada a la salud en nuestro país. Este

estudio descriptivo sobre conocimientos de biotecnología aplicada a la salud se llevó a cabo con 515 estudiantes de pregrado y postgrado de los departamentos de pediatría y gineco-obstetricia de los hospitales escuela: General San Juan de Dios, Nacional de Cuilapa, Nacional Pedro de Bethancourt, Roosevelt e Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (Hospital de Gineco-obstetricia Pamplona y Hospital General de Enfermedad Común). Se concluyó que los estudiantes participantes desconocen sobre biotecnología aplicada a la salud. Existe desconocimiento de todos los temas de biotecnología investigados en los estudiantes incluidos en el estudio. Por lo que se recomendó reforzar la divulgación de biotecnología en los estudiantes de Medicina.

4. HIPÓTESIS

Los médicos especialistas de pediatría y gineco-obstetricia de las clínicas y hospitales privados desconocen sobre la biotecnología y sus distintos campos aplicados a la salud en Guatemala, así como de las instituciones o personas que se encargan de ella en el país.

5. METODOLOGÍA

5.1 Tipo y diseño de investigación

Descriptivo

5.2 Unidad de análisis

5.2.1 Unidad primaria de muestreo

Hospitales y clínicas privadas de los departamentos: Guatemala, Sacatepéquez, Santa Rosa, Escuintla, Chiquimula y Quetzaltenango.

5.2.2 Unidad de análisis

Respuestas de los médicos especialistas de pediatría y gineco-obstetricia, de los hospitales privados a estudio.

5.2.3 Unidad de información

Médicos especialistas en gineco-obstetricia y pediatría de los hospitales a estudio.

5.3 Población y muestra

Médicos especialistas en gineco-obstetricia y pediatría de los hospitales y clínicas privadas.

5.4 Definición y operacionalización de las variables

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición	Indicadores
Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Acción de conocer (acto por el cual un sujeto aprende un objeto y éste, a su vez, se refleja en la conciencia del sujeto; dicha relación se expresa en forma de concepto) en lo que respecta a tamizaje neonatal.	Respuesta dada a las preguntas 1 a 5 del cuestionario, por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Nominal	<p>Respuesta a pregunta 1: Es el estudio para seleccionar, identificar y clasificar enfermedades en el recién nacido, antes de que éstas se manifiesten, para prevenir secuelas.</p> <p>Respuesta a pregunta 2: Todas las anteriores son correctas</p> <p>Respuesta a pregunta 3: Por el riesgo de falsos positivos, ya que la hormona se encuentra elevada por el estrés del parto.</p> <p>Respuesta a pregunta 4: Dentro del tercer al séptimo día de vida del recién nacido.</p> <p>Respuesta a pregunta 5: Sí</p> <p>Se tomará como desconocimiento de tamizaje neonatal, si los médicos especialistas tienen 1 respuesta incorrecta de las 5 anteriores.</p>
Conocimiento sobre pruebas genéticas	Acción de conocer (acto por el cual un sujeto aprende un objeto y éste, a su vez, se refleja en la conciencia del sujeto; dicha relación se expresa en forma de concepto) en lo que respecta a pruebas genéticas.	Respuesta dada a las preguntas 6 a 8 del cuestionario, por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Nominal	<p>Respuesta a pregunta 6: Cualquiera de las anteriores.</p> <p>Respuesta a pregunta 7: Todas las anteriores.</p> <p>Respuesta a pregunta 8: Reemplazar los riesgos individuales basados en datos poblacionales o historia familiar por riesgos basados en el genotipo.</p> <p>Se tomará como desconocimiento sobre pruebas genéticas, si los médicos especialistas tienen 1 respuesta incorrecta de las 3 preguntas anteriores.</p>
Conocimiento sobre citogenética	Acción de conocer (acto por el cual un sujeto aprende un objeto y éste, a su vez, se refleja en		Nominal	<p>Respuesta a pregunta 9: Se encarga del estudio de ADN y ARN de cada cromosoma y Es el estudio de los</p>

	la conciencia del sujeto; dicha relación se expresa en forma de concepto) en lo que respecta a citogenética.	Respuesta dada a las preguntas 9 a 11 del cuestionario, por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.		<p>cromosomas y las enfermedades relacionadas, causadas por un número y/o estructura anormales de los mismos.</p> <p>Respuesta a pregunta 10: Cariotipo y alto bandeó y FISH y bandeó estándar.</p> <p>Respuesta a pregunta 11: Sí</p> <p>Se tomará como desconocimiento acerca de citogenética, si los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia, tienen por lo menos 1 repuesta incorrecta de las dos preguntas anteriores.</p>
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Acción de conocer (acto por el cual un sujeto aprende un objeto y éste, a su vez, se refleja en la conciencia del sujeto; dicha relación se expresa en forma de concepto) en lo que respecta a alimentos genéticamente modificados	Respuesta dada a las preguntas 12 a 14 del cuestionario, por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Nominal	<p>Respuesta a pregunta 12: ADN recombinante.</p> <p>Respuesta a pregunta 13: La técnica utilizada para desarrollar alimentos genéticamente modificados es la misma que la usada para la vacuna de la hepatitis "B"</p> <p>Respuesta a pregunta 14: Todos los anteriores.</p> <p>Se tomará como desconocimiento de alimentos genéticamente modificados, si los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia, tienen por lo menos 1 respuesta incorrecta de las 3 preguntas anteriores.</p>
Conocimiento sobre células madre de sangre de cordón umbilical	Acción de conocer (acto por el cual un sujeto aprende un objeto y éste, a su vez, se refleja en la conciencia del sujeto; dicha relación se expresa en forma de concepto) referido a células madre de sangre de cordón umbilical.	Respuesta dada a las preguntas 15 a 18 del cuestionario, por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Nominal	<p>Respuesta a pregunta 15: Son células indiferenciadas que tienen la capacidad de dividirse indefinidamente sin perder sus propiedades y llegar a producir células especializadas.</p> <p>Respuesta a pregunta 16: Todas son correctas.</p> <p>Respuesta a pregunta 17: Trasplante alogénico o autólogo para el tratamiento de enfermedades hematológicas y medicina regenerativa.</p> <p>Respuesta a pregunta 18: Sí (2 instituciones)</p>

				Se tomará como desconocimiento sobre células madre, por parte de los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia si tienen por lo menos 1 pregunta incorrecta de las 4 preguntas anteriores.
Fuentes de Información sobre biotecnología	Recursos bibliográficos en papel o electrónicos que sirven de consulta para los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Respuesta dada a la pregunta 19 del cuestionario, por los por los médicos especialistas en pediatría y gineco-obstetricia.	Nominal	*Revistas científicas *Libros de texto *Tesis *Forma parte del pensum de estudios *Otros
Personas o instituciones que prestan servicios en el campo de la biotecnología aplicada a la salud.	Individuo de la especie humana; establecimiento que desempeña una función que presta servicios en el campo de la biotecnología aplicada a la salud.	Individuo de la especie humana; establecimiento que desempeña una función que presta servicios en el campo de la biotecnología aplicada a la salud en Guatemala identificados durante el trabajo de investigación.	Nominal	Personas e instituciones listadas en el Anexo 3
Interés, observados por los especialistas en pediatría y gineco-obstetricia	Adjetivo que hace referencia de la inclinación del ánimo hacia una persona, objeto o situación.	Respuesta dada a las preguntas de 20 a 30 respecto al interés observado por parte del médico especialista en pediatría y gineco-obstetricia	Nominal	Respuesta evaluada por la escala de Likert. En las preguntas de la 20 a la 30

5.5 Técnica, procedimientos e instrumentos utilizados

5.5.1 Técnicas

Cuestionario estructurado (Anexo 1)

En el estudio, se realizaron cinco preguntas (No. 1 a 5) buscando identificar el conocimiento sobre tamizaje neonatal, esperando encontrar respuestas respecto a definición, aplicaciones y técnica del mismo. Se considera que se conoce el tema sólo si las cinco respuestas eran correctas. Luego se seleccionan las respuestas de este grupo para relacionarlas con la identificación de hospitales que realizaran tamizaje neonatal rutinariamente en el país (pregunta 5).

La pregunta 6 se refiere a las características de los genotipos a incluir dentro del tamizaje genético, la pregunta 7, a las indicaciones para realizar pruebas genéticas en pacientes pediátricos y la pregunta 8 sobre el uso de las pruebas predictivas genéticas.

En el estudio se explora el conocimiento de citogenética a través de 3 preguntas. En las preguntas 9, 10 y 11 se explora sobre la definición, disponibilidad de pruebas en el país y existencia de instituciones que realizan cariotipo.

Las preguntas 12 a la 14 buscan identificar el conocimiento sobre Alimentos Genéticamente Modificados (AGM). La pregunta 12 es sobre la tecnología utilizada en el desarrollo de los AGM, la pregunta 13 busca la identificación de alimentos genéticamente modificados.

Las preguntas de la 15 a la 17 son destinadas a identificar el conocimiento acerca de la definición, fuentes y aplicaciones de las células madre. Para esto se considera que se conoce el tema solamente si se tienen las tres respuestas adecuadas. En la pregunta 18 se busca identificar el conocimiento sobre instituciones que realizan almacenamiento y criopreservación de células madre de cordón umbilical en el país.

En la pregunta 19 se les solicitaba a los participantes identificar las fuentes de información que utilizaban como referencia para biotecnología aplicada a la salud.

Las preguntas 20 a la 25, se refieren a aspectos éticos que el médico especialista posee, sobre los distintos temas de biotecnología.

Las preguntas de la 26 a la 30, se refieren a la perspectiva del médico acerca del interés de ver a los pacientes en utilizar pruebas de biotecnología aplicada a la salud.

Las preguntas que fueron dejadas en blanco, contestadas con más de dos opciones o en las que se marcó o escribió que no sabían la respuesta, serán consideradas bajo la categoría: en blanco/no sabe/nula (EB/NS/N).

5.5.2 Procedimientos

- Se solicitó en cada hospital a estudio los formularios y/o requisitos para la autorización de realización de estudio de tesis.
- Se llenaron formularios, cumplir requisitos y entregarlos a las respectivas autoridades de cada hospital.
- Se solicitó carta de constancia de aprobación de realizar estudio de tesis en cada hospital.
- Se presentaron cartas de aprobación de hospitales y clínicas privadas.
- Se solicitó carta de recibido en cada hospital y clínica privadas.
- Se solicitó en cada departamento de pediatría y gineco-obstetricia de cada hospital: el número de especialistas en cada uno de ellos.
- Se realizó lista de especialistas a los cuales se les realizará cuestionario.
- Se presentó ante cada especialista y se expuso el estudio que deseaba realizar.
- Se explicó a cada especialista el consentimiento informado.
- Se solicitó a cada especialista que debía firmar el consentimiento informado si estaba de acuerdo.
- Se realizó cuestionario a especialistas que hayan aceptado voluntariamente ser parte del estudio.
- Se recopilaron cuestionarios resueltos.

5.6 Procesamiento y análisis de datos

5.6.1 Plan de procesamiento

- Se agruparon los cuestionarios resueltos en grupos por hospital, especialidad y clínicas privadas.

- Se identificaron todas las variables consideradas en el estudio y se valoraron según los indicadores mencionados en el apartado.
- Se vaciaron los resultados en una hoja de datos de Microsoft Excel ® (Microsoft 2007).
- No se realizó interrelación entre variables.
- Se realizaron los siguientes cuadros:
 - Conocimiento por localización y especialidad
 - Tamizaje neonatal
 - Tamizaje genético
 - Pruebas genéticas
 - Citogenética
 - Pruebas citogenéticas que se realicen en el país
 - Personas/instituciones que realicen cariotipos en el país
 - Alimentos genéticamente modificados
 - Alimentos genéticamente modificados que se encuentren disponibles en el país.
 - Alimentos genéticamente modificados que se consuman en el país
 - Células madre de sangre de cordón umbilical
 - Instituciones en el país que realicen almacenamiento y criopreservación de Células Madre de Sangre de Cordón Umbilical
 - Fuentes de información utilizadas para aprender sobre biotecnología

5.6.2 Análisis de resultados

Luego de la recopilación y organización de datos se procedió a procesar dicha información con el programa EpiInfo for Windows™ versión 3.3.2 (CDC 2005) y se obtuvieron frecuencia y porcentajes.

5.7 Alcances y Límites

5.7.1 Alcances

Se obtuvo información acerca del conocimiento que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre BAS, asimismo se determinó de donde obtienen la información los especialistas acerca del tema y cuáles instituciones conocen en el país que brinden esta información.

5.7.2 Límites

Los límites de este estudio fueron que los especialistas que se encontraban en sus clínicas con horarios distintos, alta demanda laboral por lo que no contaban con tiempo suficiente para responder el cuestionario, así como también algunos no deseaban participar en la investigación por falta de tiempo, conocimiento y deseo de realizarla.

5.8 Aspectos éticos de la investigación

Dado que el estudio que se realizó no era de tipo experimental, no se puso en riesgo la integridad de la persona sujeta a estudio. Sin embargo, se guardó con confidencialidad la información obtenida y no se revelaron nombres o datos personales de los especialistas. Previo a realizar el estudio se obtuvo la autorización de los hospitales correspondientes. Se solicitó consentimiento informado a los médicos especialistas que aceptaron ser parte del estudio, se les explicaron los objetivos del mismo y el uso de la información obtenida. El manejo de los datos que se obtuvo fue confidencial y su contenido fue utilizado únicamente con fines de investigación.

6. RESULTADOS

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	147	85%	142	93%
Sabe	27	15%	11	7%
TOTAL	174	100%	153	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	171	98%	149	97%
Sabe	3	2%	4	3%
TOTAL	174	100%	153	100.0%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Santa Rosa
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	140	80%	125	82%
Sabe	34	20%	28	18%
TOTAL	174	100%	153	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Santa Rosa especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	141	81%	127	83 %
Sabe	33	19%	26	17%
TOTAL	174	100%	153	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Santa Rosa
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	140	81%	119	78%
Sabe	34	19%	34	22%
TOTAL	174	100%	153	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 6
Fuentes de información utilizada en el Departamento de Santa Rosa en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	7	4%	9	6%
Revistas Científicas	73	42%	51	33%
Libros de Texto	22	13%	21	14%
Tesis	1	1%	5	3%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	11	6%	10	6%
Otros	12	6%	11	7%
No Sabe	13	8%	10	7%
Dos o más Respuestas	35	20%	36	23%
TOTAL	174	100%	153	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

7. DISCUSIÓN

7.1 Guatemala, Ciudad

En Guatemala hubo un total de 250 participantes, los cuales fueron distribuidos de la siguiente manera: especialistas en pediatría 51% (126/250) y especialistas en gineco-obstetricia 49% (124/250). En la ciudad de Guatemala el total de participantes representa el 76 % (250/327) de la población total a estudio.

7.1.1 Tamizaje neonatal

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

En el presente estudio se identificó que del total de especialistas que participaron en la Ciudad de Guatemala, 13% (32/250) conocían sobre tamizaje neonatal. De la misma forma se identificó que del total de especialistas que conocían sobre dicho tema, el 17% (21/32) eran pediatras y 9% (11/32) pertenecían a la especialidad de gineco-obstetricia.

De acuerdo al presente estudio, se identificó que 83% (104/126) de los pediatras y 91% (113/124) de los gineco-obstetras del ámbito privado de la ciudad de Guatemala desconocen sobre tamizaje neonatal. De la misma forma se identificó que 91% (115/126) de los pediatras y 77% (95/124) de los gineco-obstetras conocían la definición de tamizaje neonatal. El 63% (79/126) de los pediatras y 60% (74/124) de los gineco-obstetras conocen instituciones en la ciudad de Guatemala en donde se realizan pruebas de tamizaje neonatal.

7.1.2 Pruebas genéticas

En un estudio realizado en el 2000 en Mount Sinai Medical Center, se realizó una encuesta a 341 médicos sobre los conocimientos y actitudes sobre el campo de las pruebas genéticas e interés en las mismas. Se determinó que del total de médicos entrevistados, el 71% calificó su conocimiento sobre las pruebas genéticas como deficiente y 37% leían artículos relacionados con pruebas de detección genética de forma regular. Sin embargo, el 91% de los participantes refirió estar informados sobre los diferentes lugares en donde se brinda consejería genética.⁽²³⁾

De acuerdo a los resultados sobre el conocimiento que tienen los especialistas sobre pruebas genéticas, se identificó que el 98% (244/250) desconocen sobre pruebas genéticas, dentro de los cuales 50% (125/250) corresponde a pediatras y el 50% (125/250) a gineco-obstetras.

En el estudio realizado en el 2007 en estudiantes de pregrado y postgrado (quienes actualmente son especialistas), un 5% del total de los estudiantes de postgrado conocían los usos de las pruebas genéticas en comparación con el presente estudio en el cual el 2% de especialistas en gineco-obstetricia y pediatría desconocen los usos de las pruebas predictivas genéticas.⁽³⁰⁾

7.1.3 Citogenética

Durante los últimos 40 años la citogenética ha jugado un papel clave en la identificación, caracterización y diagnóstico de anomalías genéticas en enfermedades humanas.

De acuerdo a los resultados, se identificó que el 19% (24/126) de los pediatras y el 18% (23/124) de los gineco-obstetras, conocen sobre dicho tema.

7.1.4 Alimentos genéticamente modificados

En este estudio, se identificó que 82% (103/126) de los pediatras desconoce sobre los alimentos genéticamente modificados. Del total de gineco-obstetras, el 82% (101/124) desconoce sobre alimentos genéticamente modificados.

7.1.5 Células madre de sangre de cordón umbilical

En los últimos cinco años han existido avances en la medicina regenerativa gracias al conocimiento proveniente del estudio de las células madre.

En el estudio realizado en el 2007, 32% (7/22) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre células madre. En el área de pediatría el 25% (3/12) de los estudiantes de postgrado y en gineco-obstetricia el 40% (4/10) conocían sobre el tema. ⁽³⁰⁾

En el presente estudio se identificó que del total de médicos especialistas encuestados sobre el conocimiento de células madre, el 18% (46/250) conocían sobre el tema. De estos, el 59% (27/46) corresponde a gineco-obstetras y un 41% (19/46) a pediatras.

7.1.6 Fuentes de información

De acuerdo a las fuentes de información de donde los especialistas han leído acerca de los temas encuestados (citogenética, alimentos genéticamente modificados, pruebas genéticas y tamizaje neonatal) los resultados fueron los siguientes: el 41% (52/126) de los pediatras y el 43% (45/124) de los gineco-obstetras refirió usar como fuente de información revistas científicas. Así también se identificó que 25% (32/126) de los pediatras y 26% (32/124) de los gineco-obstetras utilizan más de dos fuentes de información (libros de texto, tesis, pensum de estudios de su facultad, revistas científicas u otros) para obtener sus conocimientos sobre biotecnología.

En el 2007 se evidenció en un estudio realizado por Barikani A. sobre las fuentes de información en médicos generales, se encuestó a 150 participantes quienes demostraron que la fuente de información usada con mayor frecuencia son los libros de texto en un 67.6% y el 36.2% de los médicos expresaron que los seminarios de educación médica continua no son efectivos como fuente de información. Los hallazgos de este estudio demostraron que predomina el uso de revistas científicas como fuente de información en los médicos especialistas. ⁽²⁵⁾

7.1.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

En el año 2002, en un estudio realizado en Perú a médicos especialistas en gineco-obstetricia acerca de la percepción y opiniones sobre el aborto inducido se evidencio que 97% de los especialistas opinó que el aborto legal debía de ser ofrecido como un servicio en todos los hospitales dependiendo del diagnóstico durante el embarazo. ⁽²⁶⁾

En el presente estudio, al interrogar a los especialistas sobre la opinión que tenían sobre si era considerable terminar con el embarazo según los resultados del mismo, identificó que del total de participantes, el 54% (135/250) estaba en desacuerdo y 18% (45/250) estaba de acuerdo en terminar con el embarazo.

La valoración del líquido amniótico (LA), durante la gestación ha demostrado ser un parámetro de tamizaje que orienta sobre algún trastorno de base en el binomio feto-materno. En relación a este estudio, el 46% (115/250) de los especialistas están en desacuerdo sobre realizar tamizaje de líquido amniótico en todas las mujeres embarazadas como test de rutina. En contraste el 30% (75/250) de especialistas estaba de acuerdo en realizarlo.

La percepción de los especialistas acerca de la manipulación del genoma humano identificó que el 40% (99/250) opina que no es una acción antiética. El 32% (80/250) de los especialistas

considera que la manipulación genética es una acción que va en contra de los valores éticos y 20% (50/250) no tuvo opinión al respecto. ⁽³⁵⁾

Al interrogar a los especialistas sobre si sus pacientes estarían interesados en guardar células madre del cordón umbilical de sus hijos, se identificó que el 68% (170/250) si estarían de acuerdo. El 8% (20/250) de los especialistas refirió que sus pacientes no estarían interesados en dicha opción génica y 18% (44/250) no supo que responder en cuanto a la opinión de sus pacientes. El 76% (190/250) consideró que sus pacientes estarían interesados en realizar pruebas de citogenética al ser necesarias; se identificó que el 6% (14/250) no estarían de acuerdo en realizarlas y 12% (29/250) no sabía si sus pacientes estarían interesados o no.

En un estudio realizado en España en el 2004 en donde se analizaron 1231 encuestas sobre la percepción de médicos de familia sobre biotecnología se evaluó que a pesar que una cantidad considerable de médicos había escuchado sobre alimentos transgénicos (95%), un 84% de los mismos manifestó que no tienen suficiente información sobre los alimentos modificados de forma genética. Sin embargo, de la población encuestada, un 37 % mencionó que recomendaría los AGM si estos fueran más seguros y un 29% los utilizaría si fueran más nutritivos. ⁽²⁴⁾

De los médicos especialistas en el presente estudio, en relación a alimentos transgénicos, 39% (98/250) identificó que sus pacientes estarían de acuerdo en consumirlos, 38% (95/250) no saben la opinión de sus pacientes y 17% (42/250) refirieron estar de acuerdo en consumirlos.

Así también, los especialistas refirieron que existen barreras en cuanto a la utilización de las pruebas genéticas por los pacientes. El 43% (108/250) de los especialistas opinó que existen varios factores que influyen en la falta de aplicación de la biotecnología.

El 12% (30/250) mencionó que los costos son la causa principal en la falta de utilización de la biotecnología y 17% (43/250) identificó la falta de conocimientos sobre el tema evita que los pacientes hagan uso de las pruebas disponibles por la biotecnología.

7.2 Chiquimula

En Chiquimula se contó con la participación de 11 pediatras y 8 gineco-obstetras.

7.2.1 Tamizaje neonatal

El Departamento de Chiquimula no cuenta con ningún centro en el cual se realice el tamizaje neonatal.

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

Se identificó que 82% (9/11) del total de especialistas en pediatría desconocían sobre tamizaje neonatal y el 100% (8/8) de los especialistas en gineco-obstetricia desconocen sobre dicho tema.

7.2.2 Pruebas genéticas

En la actualidad el Departamento de Chiquimula no cuenta con un centro, programa o unidad que promueva o realice pruebas genéticas de rutina. Tampoco cuenta con un especialista en genética debido esto, cuando se presentan pacientes en quienes se sospecha una enfermedad genética usualmente son referidos fuera de la institución.

Se identificó que el 100%(19/19) del total de los especialistas encuestados en este departamento desconocen acerca de pruebas genéticas.

7.2.3 Citogenética

No se dispone de pruebas citogenéticas en este departamento y de ser necesarias deben referirse a otra institución.

Se identificó que un 27% (3/11) del total de especialistas de pediatría conoce sobrecitogenética; 73% (8/11) desconoce acerca de citogenética. Con respecto a los especialistas en gineco-obstetricia, 13% (1/8) conoce y 87%(7/8) desconoce acerca de este tema.

Dentro de éste tema, se identificó el conocimiento que poseían los médicos especialistas acerca de instituciones en Guatemala que realicen cariotipo; y se identificó que de los especialistas en pediatría, el 73% conoce instituciones donde se realiza cariotipo en Guatemala. Con respecto a los médicos especialistas en gineco-obstetricia, 88% refiere conocer instituciones encargadas de realizar cariotipo.

7.2.4 Alimentos genéticamente modificados

El Journal Enviromental Health, publicó en el año 2005 un artículo acerca de las actitudes positivas que tenían los profesionales a la salud en relación a la Biotecnología e Ingeniería Genética en Alimentos. Un cuestionario de tres partes, adaptado de una encuesta de Wie and colleagues (1998), fue utilizada para recolectar información registrada. La encuesta incluye 14 preguntas sobre el conocimiento que debían ser contestadas como verdadero, falso y/o que se desconocía la respuesta, y 24 preguntas acerca de creencias y opiniones que serían evaluadas en la escala de Seven Point Likert. Un total de 241 encuestas fueron contestadas de un total de 600 envidas por correo, un porcentaje aproximado del40%. Mientras la información no ha

sido conducida a un grupo específico, el conocimiento de los médicos sobre alimentos genéticamente modificados e investigaciones en nutricionistas han revelado conocimiento deficiente en el área. Cuando se preguntó acerca del impacto que tiene permanecer constantemente informado sobre biotecnología, la mayoría mencionó que no estaban seguros (59%). Sin embargo reportaron que no conocían el impacto que tendría sobre sus decisiones futuras. Los participantes fueron preguntados acerca de las fuentes que utilizan para obtener información acerca de biotecnología en alimentos e ingeniería genética; la fuente más comúnmente reportada (71%) por todos los profesionales fueron revisiones y revistas científicas. Otras fuentes mencionadas fueron cursos, panfletos e internet. ⁽³⁴⁾

Se identificó que del total de médicos especialistas en Chiquimula el 15% (3/19) conocía acerca de los alimentos genéticamente modificados. De los pediatras, 82% (9/11) demostró tener conocimiento en este tema y 18% reflejó la ausencia del mismo. También se identificó que el 13% de los médicos especialistas en gineco-obstetricia conocían sobre alimentos genéticamente modificados.

7.2.5 Células madres de sangre de cordón umbilical

En el estudio realizado en el 2007, 32% (7/22) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre células madre. En el área de pediatría el 25% (3/12) de los estudiantes de postgrado y en gineco-obstetricia el 40% (4/10) conocían sobre el tema. ⁽³⁰⁾

En base a los resultados, se identificó que 55%(6/11) del total de los médicos especialistas en pediatría tiene un conocimiento acerca de células madre; de los médicos especialistas en gineco-obstetricia el 25% (2/8) conocían sobre el tema.

El 73% (8/11) de los médicos especialistas en pediatría conoce instituciones o centros encargados de almacenaje y crio

preservación de las células madre, y 63% (5/8) de los médicos especialistas en gineco-obstetricia conoce sobre los mismos.

Por otro lado, las principales fuentes de información utilizadas por los especialistas en este departamento fueron las siguientes, en orden descendente: revistas científicas, libros de texto y pensum de estudio.

7.2.6 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

En relación a la percepción sobre biotecnología, el 58%(11/19) de los especialistas refirió estar en desacuerdo acerca de realizar tamizaje de líquido amniótico a todas las embarazadas como indicación de test rutinario y 21% (4/19) no tuvo opinión al respecto.

En relación a la terminación del embarazo según los resultados del mismo, el 58% (11/19)del total de especialistas,estaba en desacuerdo acerca del aborto profiláctico, el 26% (5/19) no tuvo una opinión al respecto y 16% (3/19) estuvo de acuerdo en finalizar el embarazo. Sin embargo cuando observamos los resultados que nos reflejaron una respuesta aún más específica en cuanto al aborto terapéutico, donde cuestionamos a los especialistas si para ellos sería un conflicto con su cultura, religión o valores personales hacer uso del aborto profiláctico al estar indicado, el 63% (12/19) refirió que sípodría crear conflicto personal.

Así también se identificóque 37% (7/19) de los especialistas considera que la manipulación génica no es una acción antiética en contra de la naturaleza humana, mientras que 31% (6/19) afirmó que dicha manipulación tiene efectos que van en contra de la ética y moral. En contraste, 26% (5/19) no tuvo opinión alguna sobre dicha pregunta.

Así también, de acuerdo a la experiencia como médicos especialista en relación a las diferentes causas que justifican la

falta de utilización de la biotecnología se identificó que el total de especialistas expresó que existen varios factores (creencias religiosas, costos, cultura, falta de conocimientos, ética y moral) que influyen en las decisiones de los pacientes para hacer uso de las pruebas biotecnológicas.

7.3 Quetzaltenango

En el departamento de Quetzaltenango se entrevistó un total de 29 especialistas distribuidos de la siguiente manera: El 69%(20/29), pertenecen al área de pediatría y 31%(9/29), pertenecen al área de gineco-obstetricia. La población de este departamento representa 9% (29/327) de la población total.

7.3.1 Tamizaje neonatal

En el departamento de Quetzaltenango, dentro del área privada no se cuenta con especialistas que realicen estas pruebas.

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

Se identificó que en el área de pediatría, 90%(18/20) de la población desconocen acerca de tamizaje neonatal. El 100%(9/9) de los especialistas en gineco-obstetricia desconocen sobre el tema.

7.3.2 Pruebas genéticas

En Guatemala en el 2007 se realizó una tesis sobre los conocimientos acerca de la biotecnología aplicada a la salud, en la cual se tenía como objetivos identificar conocimientos de biotecnología aplicada a la salud en los estudiantes de medicina

así como las fuentes de información disponibles sobre el tema y personas o instituciones con servicios de biotecnología aplicada a la salud en nuestro país. Se observó que del total de los estudiantes de postgrado 6%(3/55) conocía los usos de las pruebas predicativas genéticas, 86% (47/55) las indicaciones para realizar pruebas genéticas en pacientes pediátricos y 38% (21/55) las características de los genotipos que se incluyen en el tamizaje genético. ⁽³⁰⁾

En el presente estudio, se identificó que 100% (29/29) de los especialistas, desconocen sobre pruebas genéticas.

Un punto importante sobre el conocimiento de pruebas genéticas era identificar si los médicos conocían la utilidad de pruebas predictivas genéticas en la práctica clínica, y se identificó que 15%(3/20) de los pediatras y 22%(2/9) de los gineco-obstetras conocen acerca de dicho beneficio.

Un estudio en médicos gineco-obstetras y de medicina familiar en Saskatchewan, Canadá sobre el conocimiento, perspectiva y opiniones del tamizaje serológico materno que detecta anomalías congénitas durante el embarazo, evidenció que el 91% de especialistas ofrecen los métodos diagnósticos para determinar anomalías genéticas a sus pacientes, el 50% afirmó que tienen los conocimientos necesarios sobre dicho tema para emplear las técnicas diagnósticas en sus pacientes, sin embargo el 26% de los médicos indicó que atraviesan inconvenientes para proveer dichas técnicas diagnósticas a sus pacientes no por la falta de conocimiento sobre las mismas sino porque los pacientes no desean obtenerlas debido a conflictos religiosos, personales y culturales. ⁽³²⁾

En el presente estudio, se les preguntó a los especialistas de acuerdo a su experiencia acerca del factor o factores que podrían influir en los pacientes para hacer uso de las aplicaciones biotecnológicas.El 25%(5/20)respondió que los costos y la falta

de conocimiento eran las causas principales para no utilizar la biotecnología.

7.3.3 Citogenética

De los especialistas entrevistados en el área de pediatría se identificó que 80% (16/20) desconoce sobre citogenética y 20%(4/20) conoce acerca del tema. En contraste el 100% (9/9) de los gineco-obstetras, desconocen sobre citogenética.

Sin embargo, aunque desconocen sobre el tema, el 80% (16/20) de los pediatras y 44% (4/9) de los gineco-obstetras conocen instituciones que realicen pruebas de citogenética.

7.3.4 Alimentos genéticamente modificados

En Quetzaltenango no existen empresas que se dediquen a la elaboración de alimentos genéticamente modificados.

Del total de pediatras, el 85%(17/20) desconoce acerca de alimentos genéticamente modificados y 15%(3/20) conoce acerca del tema. De los especialistas en gineco-obstetricia, el 100% (9/9) desconoce sobre alimentos genéticamente modificados.

7.3.5 Células madre de sangre de cordón umbilical

Las células madre, son células que tienen la capacidad de auto renovación, así como para generar células diferenciadas. Según la Asociación Americana de Pediatría (AAP), existe indicación para crio preservar la sangre de cordón umbilical de forma privada cuando existe una enfermedad en el paciente o en un pariente, la cual es susceptible a ser tratada con células madre.

En Quetzaltenango no existe una institución que preste este servicio, pero en la capital en el año 2006 se estableció Stem Care, el primer banco de células madre de sangre del cordón umbilical en Guatemala, siendo el 5 de septiembre del mismo año

en que se extrajo y procesó la primera muestra de sangre de cordón umbilical por el doctor Byron Calgua y el doctor Erwin Calgua en los laboratorios de Stem Care.

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

El 75% (15/20) de pediatras y 78%(7/9) de los gineco-obstetras desconocen acerca de células madre del cordón umbilical.

7.3.6 Fuentes de información

En el 2007 se evidenció por un estudio realizado por la revista Journal of Medical Education sobre las fuentes de información en médicos generales, se encuestó a 150 participantes quienes demostraron que la fuente de información usada con mayor frecuencia son los libros de texto 67.6% y 36.2% de los médicos expresó que los seminarios de educación médica continua no son efectivos como fuente de información. Los hallazgos de este estudio demostraron que predomina el uso de revistas científicas como fuente de información en los médicos especialistas. ⁽²⁵⁾

Se identificó que el 30% (6/20) de los pediatras utilizan como fuente de información las revistas científicas y el 25%(5/20) utiliza libros de texto. De los gineco-obstetras, 33%(3/9) utiliza como fuente de información libros de texto y 33%(3/9) opinó que forma parte del pensum de estudios de su facultad.

7.3.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

De acuerdo a la percepción sobre biotecnología, el 34%(10/29) de los especialistas están de acuerdo en que se debería realizar tamizaje de líquido amniótico en todas las mujeres embarazadas como test de rutina. Un aspecto ético importante a evaluar, fue

si los especialistas consideraban que según los resultados del embarazo sería considerable terminar con él. En relación a esto, se identificó que el 34%(10/29) respondieron que no emitió opinión alguna; el 3%(1/29) estuvo de acuerdo en terminar con el embarazo, y 48%(14/29) se encontró en desacuerdo en relación a la interrogante en cuestión. El 16%(19/29) de los especialistas opinó que los resultados positivos del líquido amniótico conllevan a un aumento de la tasa de abortos terapéuticos y sería para ellos un conflicto con su cultura, religión o valores personales.

En un estudio realizado en Texas, Estados Unidos en el año 2005 acerca de los problemas éticos en las pruebas de predicción genética, se concluyó que médicos, científicos y profesionales de la salud pública deben siempre estar preparados para aceptar nuevas ideas, opciones de tratamientos y filosofías. Además se determinó que se deben empezar a introducir cursos de ética y genética, en curriculum de médicos y especialistas en salud pública. ⁽³⁵⁾

Actualmente está en auge la manipulación del genoma humano, por tanto se evaluó si los especialistas consideraban que esta es una acción antiética y en contra de la naturaleza humana. De esta interrogante se identificó que 45%(13/29) están en desacuerdo y 28% (8/29) están de acuerdo.

7.4 Escuintla

En el departamento de Escuintla se obtuvo un total de 13 especialistas, de los cuales 54% (6/13) pertenecían a la especialidad de gineco-obstetricia y 46% (7/13) eran pediatras. Los especialistas en este departamento representan el 4% (13/327) de la población total.

7.4.1 Tamizaje neonatal

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

En este estudio se identificó que el 100% (13/13) de los entrevistados, tanto pediatras como gineco-obstetras, desconocen sobre tamizaje neonatal.

7.4.2 Pruebas genéticas

Según un estudio realizado en el 2006 acerca de la Revisión Sistemática de la Literatura que explora el papel de la Atención Primaria en Servicios de Genética, ⁽²⁹⁾ se encontró que los médicos participantes admiten el creciente rol que juegan en el manejo de genética, pero que no se encuentran del todo capacitados debido a la falta de conocimientos sobre la misma.

Del total de médicos encuestados entre pediatras y ginecólogos el 100% (13/13) desconoce sobre pruebas genéticas. Y además, ya que no se cuenta con la disponibilidad de las mismas en este departamento, los especialistas no tienen contacto directo con pruebas genéticas. De la misma forma se identificó que en el departamento no existe genetista que evalúe a los pacientes de interconsulta, y por lo tanto se refieren a la Ciudad Capital.

7.4.3 Citogenética

En un estudio realizado en Argentina en el año 2003, se encuestó a 312 especialistas de ginecología y obstetricia demostrando que el conocimiento en genética médica era deficiente, especialmente en los médicos que trabajan en instituciones que no poseen un programa de entrenamiento en genética, con resultados de

respuestas correctas que fue desde 6/33 (18%) hasta 32/33 (97%), con un valor medio de 22/33 (67%) en ambos especialistas.

En el presente estudio, se identificó que el 29% (2/7) de los pediatras y el 17% (1/6) de los gineco-obstetras conocen sobre citogenética a pesar de que en el departamento de Escuintla no se realizan dichas pruebas.

7.4.4 Alimentos genéticamente modificados

En Guatemala se utilizan medicamentos fabricados a través de la tecnología de ADN recombinante, la cual es la misma que se utiliza para la realización de alimentos genéticamente modificados. Desde el siglo XX se utilizan en Guatemala vacunas, insulina, hormonas y anticuerpos.⁽³⁰⁾

Se identificó que de los pediatras, el 29% (2/7) conoce sobre alimentos genéticamente modificados. De los gineco-obstetras el 17% (1/6) conoce de los alimentos genéticamente modificados.

7.4.5 Células madre de sangre de cordón umbilical

En este departamento no se cuenta con ninguna institución que brinde estos servicios o algún especialista en el tema que pueda proveer información a los médicos.

En el estudio realizado en el año 2007, se identificó que el 3% (3/86) del total de los estudiantes de pregrado conocía sobre tamizaje neonatal, y que 4% (2/55) del total de estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. En el 2007 se reportó por dicho estudio que 3% de los pediatras en formación desconocían sobre tamizaje neonatal ⁽³⁰⁾.

Se identificó que el 17% (1/6) de gineco-obstetras conocían la definición, fuentes y aplicación de las células madre, mientras que el 100% (7/7) de los pediatras desconocían acerca del tema.

7.4.6 Fuentes de información

En un estudio realizado por la revista Journal of Medical Education en el 2007 sobre las fuentes de información en médicos generales se encuestó a 150 participantes quienes demostraron que la fuente de información usada con mayor frecuencia son los libros de texto 67.6% y 36.2% de los médicos expresaron que los seminarios de educación médica continua no son efectivos como fuente de información.⁽²⁵⁾

Se identificó que de los pediatras el 86% (6/7) utiliza libros de texto. De los médicos gineco-obstetras el 33% (2/6) utiliza libros de texto y el 50% (6/13) del total de especialistas utiliza otros medios de aprendizaje como internet y congresos.

Actualmente existe información acerca del tema que brindan revistas médicas y portales de internet, además existe una base de datos bibliográfica que brinda información del genoma y biología molecular.

7.4.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

Acerca del tamizaje del líquido amniótico, 43% (3/7) de los pediatras contestó estar totalmente de acuerdo con realizarlo rutinariamente. Al entrevistar a los gineco-obstetras se observó que 33% (2/6) se encuentra en desacuerdo.

En relación a la terminación del embarazo profiláctico, 29% (2/7) de los pediatras expresó estar en desacuerdo. De los gineco-obstetras, 50% (3/6) respondió estar en desacuerdo con la terminación del embarazo.

De acuerdo a la pregunta realizada a los especialistas en donde se les interrogaba acerca de si era un conflicto el tema del aborto, ya sea por religión, cultura o valores personales tanto los pediatras como los gineco-obstetras respondieron que se consideraban en conflicto siendo 86% (6/7) y 83% (5/6)

respectivamente. Del total de los encuestados el 84% (11/13) respondió que sí habría conflicto con la terminación del embarazo por situaciones tanto religiosas como culturales.

En relación a considerar si la manipulación del genoma humano es una acción ética, se identificó que 43% (3/7) y 50% (3/6) de los pediatras y gineco-obstetras respectivamente refirió estar totalmente en desacuerdo al considerar la manipulación del genoma humano como una acción antiética.

Según los resultados obtenidos sobre el uso de biotecnología en pacientes y los factores que podrían influir en el uso de la misma, del total de especialistas, el 30% (4/13) respondió que es por falta de conocimiento en los pacientes. El 23% (3/13) de los especialistas consideró que la falta de aplicación de la biotecnología en sus pacientes se debe a múltiples factores tales como costos, cultura y creencias religiosas.

Sobre el interés que tienen los pacientes en las pruebas de tamizaje neonatal, se identificó que 29% (2/7) de los especialistas en pediatría mencionó que sus pacientes estarían de acuerdo en realizar este tipo de pruebas. El 50% (3/6) de los gineco-obstetras refirió que sus pacientes estarían de acuerdo en realizar este tipo de pruebas.

En cuanto a la percepción acerca de la realización de pruebas genéticas, se identificó que 84% (11/13) estaría de acuerdo en utilizarlas.

7.5 Sacatepéquez

En el departamento de Sacatepéquez hubo un total de 11 participantes, distribuidos de la siguiente manera: pediatras 54% (6/11) y gineco-obstetras 46% (5/11). La población de este departamento representa el 3% (11/327) de la población estudiada.

7.5.1 Tamizaje neonatal

En 2006, en la Universidad de Utah se publicó un artículo en el cual se describía el conocimiento, actitudes y prácticas relacionadas a la atención primaria en el tamizaje auditivo en recién nacidos con el objetivo primordial de prevenir y minimizar las consecuencias de la pérdida auditiva. En dicho estudio se evidencio que los pediatras se encuentran en una posición positiva para educar a familias acerca de la importancia del seguimiento si se cuenta con la información correcta. ⁽²¹⁾

En cuanto a este tema, se identificó que el 100% (11/11) de especialistas encuestados desconoce sobre tamizaje neonatal.

7.5.2 Pruebas genéticas

En el estudio del año 2007, se observó que el 100% de estudiantes de postgrado desconocía de forma global sobre el tema de pruebas genéticas el cual se evaluó por medio de tres preguntas que incluían conocimiento sobre definición, función del tamizaje genético, indicaciones y aplicaciones de las pruebas genéticas.

En un estudio realizado a médicos gineco-obstetras y de medicina familiar en Saskatchewan, Canadá sobre el conocimiento, perspectiva y opiniones del tamizaje serológico materno que detecta anormalidades congénitas durante el embarazo, evidenciándose que el 91% de especialistas ofrecen los métodos diagnósticos para determinar anomalías genéticas a sus pacientes. Y el 50% afirmó que tienen los conocimientos necesarios sobre dicho tema. ⁽³²⁾

Se identificó que el 9% (1/11) de los especialistas encuestados conoce sobre pruebas genéticas.

7.5.3 Citogenética

En el estudio del 2007, el conocimiento sobre citogenética se evaluó en base a una pregunta que solicitaba la definición de citogenética y describe que 22% (7/32) del total de los estudiantes de postgrado conocía la definición de citogenética. ⁽³⁰⁾

En el presente estudio, se identificó que un 27% (3/11) del total de especialistas tienen conocimiento sobre el tema de citogenética.

En cuanto a los conocimientos que tienen acerca de instituciones que realizan pruebas citogenéticas, el 100% (5/5) de los gineco-obstetras y el 33% (2/6) de pediatras conocen acerca de los mismos.

7.5.4 Alimentos genéticamente modificados

Se observó que del total de especialistas, el 33% (3/11) conoce sobre alimentos genéticamente modificados.

El 67% (4/6) de los pediatras y el 80% (4/5) de los gineco-obstetras indicó que la soya, maíz, y el tomate están actualmente en el mercado como AGM.

El 54% (6/11) de los especialistas indicó que están indecisos acerca de la opinión de sus pacientes en cuanto a consumir AGM. El 27% (3/11) mencionó que considera que de ser necesario, sus pacientes estarían interesados en utilizarlos.

7.5.5 Células madre de sangre de cordón umbilical

En el estudio realizado hace 5 años en el 2007 sobre los conocimientos sobre biotecnología en estudiantes de pregrado y posgrado, se evidenció que el 11% (1/9) conocían sobre células madre. ⁽³⁰⁾

En relación células madre de sangre de cordón umbilical, en este estudio se identificó que 46% (5/11) del total de especialistas conocen sobre células madre. El 50% (3/6) de los pediatras y el 40% (2/5) de gineco-obstetras conocen sobre el tema.

Se identificó que el 82% (9/11) desconocían instituciones en el país que brindan este servicio. Los médicos indicaron que un 54% (6/11) de los pacientes estarían interesados en guardar células madre del cordón umbilical de sus hijos.

7.5.6 Fuentes de información

En el estudio del año 2007, los estudiantes de postgrado, se observó que 18% (4/22) del total de estudiantes de este grupo indicó que utilizaba como fuente de información de temática sobre biotecnología las revistas científicas, 9% (2/22) los libros de texto, ninguno mencionó que formaba parte del pensum de estudios, 18% (4/22) indicó que utilizaba otras fuentes (en su mayoría internet y televisión), y un 41% (9/22) que utilizaba 2 o más fuentes de información. ⁽³⁰⁾

Actualmente, en relación a las fuentes de información utilizadas se identificó que 45% (5/11) del total de los especialistas indicó utilizar como fuente de información las revistas científicas, 27% (3/11) los libros de texto, 9% (1/11) mencionó que formaba parte del pensum de estudios, 9% (1/11) indicó que utilizaba otras fuentes y el 9% (1/11) del total de profesionales no indicó ninguna fuente de información sobre los temas de biotecnología aplicada a la salud.

7.5.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

En un estudio sobre conocimiento sobre los estándares éticos que poseen los médicos especialistas en pruebas genéticas evidenció que los especialistas estarán dispuestos a realizar pruebas de tamizaje si los padres lo solicitan siempre y cuando la prueba esté indicada. En el presente estudio, en la pregunta sobre

realizar tamizaje neonatal de líquido amniótico en todas las mujeres embarazadas como test de rutina el 45% (5/11) está en desacuerdo y el 55% (6/11) está de acuerdo.

Con respecto a terminar con el embarazo según los resultados de las pruebas, el 64% (7/11) de los especialistas estaba en desacuerdo.

De acuerdo con la pregunta "asumiendo que los resultados positivos del líquido amniótico conllevan a un aumento en la tasa de abortos es para usted esta prueba un conflicto con sus valores personales" el 73% (8/11) respondió que sí es un conflicto con sus valores personales, religiosos, y culturales.

El 54% (6/11) de los especialistas indicó estar en desacuerdo que los AGM funcionan como tratamiento efectivo contra ciertas enfermedades.

De acuerdo a la experiencia sobre los factores que podrían influenciar en los pacientes para hacer uso de las aplicaciones biotecnológicas, el 27% (3/11) indicó que las creencias religiosas son el factor principal. La falta de conocimiento se encontró con un 18% (2/11). El 54% (6/11) de los especialistas indicó que los pacientes estarían interesados en guardar células madre del cordón umbilical de sus hijos.

7.6 Santa Rosa

Este departamento cuenta con un total de 5 especialistas de los cuales el 80% (4/5) eran pediatras y 20% (1/5) gineco-obstetras.

7.6.1 Tamizaje neonatal

En el estudio realizado en el año 2007, en el cual el conocimiento sobre tamizaje neonatal se evaluó en base a una sola pregunta en la cual se solicitaba la definición del tema se observó que 3.6% (2/55) del total los estudiantes de postgrado conocían sobre tamizaje neonatal. ⁽³⁰⁾

En el presente estudio se identificó que 40% (2/5) del total de especialistas conocen y el 60% (3/5) desconocen acerca de tamizaje neonatal.

7.6.2 Pruebas genéticas

En un estudio realizado a médicos gineco-obstetras y de medicina familiar en Saskatchewan, Canadá sobre el conocimiento, perspectiva y opiniones del tamizaje serológico materno que detecta anomalías congénitas durante el embarazo, evidenciándose que el 91% de especialistas ofrecen los métodos diagnósticos para determinar anomalías genéticas a sus pacientes. Y el 50% afirmó que tienen los conocimientos necesarios sobre dicho tema. ⁽³²⁾

Se identificó en el presente estudio, que el 100% (5/5) de los especialistas encuestados tanto pediatras como gineco-obstetras desconocen acerca de las características de los genotipos que se incluyen en el tamizaje genético así como las indicaciones para realizar dichas pruebas.

7.6.3 Alimentos genéticamente modificados

Los alimentos genéticamente modificados son un tipo de alimento con gran auge en nuestra sociedad debido a que se incluyen los vegetales como el maíz y la soya que forman parte vital en la dieta de los guatemaltecos.

Dentro del grupo de especialistas encuestado se identificó que el 80% (4/5) desconoce qué son y para qué sirven los alimentos genéticamente modificados. Dentro del grupo de pediatras, el 75% (3/4) desconoce acerca de AGM.

7.6.4 Células madre de sangre de cordón umbilical

En el estudio realizado hace 5 años en el 2007 sobre los conocimientos sobre biotecnología en estudiantes de pregrado y posgrado, se evidenció que el 11% (1/9) conocían sobre células madre.⁽³⁰⁾

En cuanto a células madre, en este estudio, se identificó que el 80% (4/5) del total de especialistas del departamento de Santa Rosa desconocían la definición, fuentes y aplicación de células madre.

Dentro del grupo de pediatras, el 25% (1/4) conoce de células madre y de las instituciones en las cuales se realizan estos procedimientos. En el grupo correspondiente a gineco-obstetras el 100% (1/1) desconoce del tema.

7.6.5 Citogenética

En el estudio realizado en el 2007, el conocimiento sobre citogenética se evaluó en base a una pregunta que solicitaba la definición de citogenética y describe que 50% (33/66) del total de los estudiantes conocía la definición de citogenética. Es importante mencionar que los estudiantes encuestados en dicho estudio, algunos forman parte del grupo de especialistas encuestados en el estudio actual.⁽³⁰⁾

Dentro del grupo de especialistas en cuestión, el 20% (1/5) del total de encuestados conoce acerca de las pruebas de citogenética y de las instituciones que se dedican a realizarlas. Dentro del grupo de pediatras, el 100% (4/4) desconoce acerca del tema.

7.6.6 Fuentes de información

En un estudio realizado por la revista Journal of Medical Education en el 2007 sobre las fuentes de información en médicos generales

se encuestó a 150 participantes quienes demostraron que la fuente de información usada con mayor frecuencia son los libros de texto 67.6% y 36.2% de los médicos expresaron que los seminarios de educación médica continua no son efectivos como fuente de información. ⁽²⁵⁾

En relación a las fuentes de información, el 20% (1/5) no contestó esta pregunta, 20% (1/5) refirió que adquiere información de revistas científicas, y 40% (2/5) de libros de texto.

7.6.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

Dentro del tema de biotecnología aplicada a la salud existen múltiples aspectos éticos que salen a relucir. Es por eso que dentro de este estudio fue de vital importancia el realizar preguntas acerca de la percepción de los especialistas. Con respecto a la percepción acerca de si está indicado realizar tamizaje de líquido amniótico de rutina a todas las embarazadas, se identificó que el 20% (1/5) refirió estar de acuerdo y 20% (1/5) en desacuerdo.

Ante un resultado positivo para alguna patología detectada durante el período prenatal se encuentra el dilema de terminar o no el embarazo tanto por parte de la familia como del facultativo que se encuentra a cargo del caso. En relación al aborto terapéutico, el 40% (2/5) refirió estar en desacuerdo, y 20% (1/5) de acuerdo.

Ante los avances que se han visto en el área de biotecnología aplicada a la salud, se ha tocado el tema de la manipulación del genoma humano, dando esto lugar a diferencias en distintos grupos de personas respecto a si es una acción antiética y en contra de la naturaleza humana.

En este estudio se identificó que 60% (3/5) de los especialistas está en desacuerdo en que la manipulación y los estudios que se le realizan al genoma humano son acciones antiéticas.

Cuando se expusieron factores que podrían influir en los pacientes para hacer uso de las aplicaciones biotecnológicas, el 80% (4/5) de los especialistas coincidió que los factores éticos son el impedimento principal para la realización de estas pruebas.

7.7 Consolidado general

En el presente estudio se contó con la colaboración de 327 especialistas, de los cuales 53%(174/327) eran pediatras y 47% (153/327) gineco-obstetras.

Del total de especialistas 76% (250/327) corresponde a la Ciudad Capital; 6% (19/327) a Chiquimula; 9% (29/327) a Quetzaltenango; 4% (13/327) a Escuintla; 3% (11/327) a Sacatepéquez y 2% (5/327) a Santa Rosa, del total de la población a estudio.

7.7.1 Tamizaje neonatal

En un estudio realizado en médicos gineco-obstetras y de medicina familiar en Saskatchewan, Canadá sobre el conocimiento, perspectiva y opiniones del tamizaje serológico materno que detecta anomalías congénitas durante el embarazo se evidenció que dichos especialistas eran los responsables de educar a sus pacientes en cuanto a pruebas de suero materno fetal. Sin embargo 54% de la población a estudio refirió tener dificultades en el momento de educar a sus pacientes. Esto refleja la falta de costumbre al instruir a las pacientes en cuanto a la necesidad del uso de la biotecnología. Así también muchos expresaron la necesidad de entrenamiento adicional sobre estos temas para poder beneficiar a sus pacientes y brindar mejor servicio.⁽³²⁾

En la tesis realizada en el 2007, se observó que el 16% del total de residentes en pediatría y gineco-obstetricia tenía conocimientos de tamizaje neonatal.⁽³⁰⁾

En esta área, cuando evaluamos a los especialistas en pediatría, se identificó que el 84% (147/174) desconocen acerca de tamizaje neonatal, sus consiguientes aplicaciones en la salud y se identificó que el 16% (27/174) conoce sobre el tema.

Con respecto a los especialistas en gineco-obstetricia, se identificó que 93% (142/153) desconoce acerca del tema.

7.7.2 Pruebas genéticas

Según un estudio realizado en el 2005 por la Academia Americana de Pediatría acerca de las dificultades éticas relacionadas con las pruebas genéticas en pacientes pediátricos, se estableció que los especialistas beneficiarían a los padres de los pacientes explicando los beneficios de la genética para prevenir oportunamente posibles complicaciones. Así también se dedujo que era necesario conocer detalladamente la presentación clínica de las anomalías de causa genética para poder brindarle a la familia la información importante y de esta forma brindar el tratamiento indicado. Y por tanto se observó que los pediatras deberían tener conocimientos competentes sobre pruebas genéticas básicas mediante actualización constante.⁽¹⁴⁾

En el presente estudio, al evaluar a los especialistas en pediatría se identificó que el 98% (171/174) desconoce sobre el tema.

Al evaluar a los especialistas en gineco-obstetricia se identificó que el 97% (149/153) desconocían sobre el tema.

7.7.3 Pruebas citogenéticas

Durante los últimos 40 años la citogenética ha jugado un papel clave en la identificación, caracterización y diagnóstico en las anomalías genéticas en enfermedades humanas.

En un estudio realizado en Sri Lanka en el 2008 por el Journal of Pediatricians se identificó que desde 1983 los casos de Síndrome de Down disminuyeron desde la introducción del cariotipo como prueba citogenética al prevenir a las familias sobre las causas genéticas y cromosómicas de la aparición de dicho síndrome. Esto demostró que los médicos debían conocer las pruebas disponibles para disminuir la incidencia de anomalías genéticas actuales.

(36)

En relación al conocimiento de pruebas citogenéticas, se identificó que 80% (140/174) de los especialistas en pediatría desconocen acerca del tema.

En los datos obtenidos de los especialistas en gineco-obstetricia, 82% (125/153) desconoce sobre pruebas citogenéticas y las ventajas de su uso.

7.7.4 Alimentos genéticamente modificados

Del total de participantes en el presente estudio que pertenecían a la especialidad de pediatría, se evidenció que 81% (140/174) desconoce acerca de AGM, así como sus aplicaciones y posibles ventajas; el 19% (33/174) de pediatras conocen respecto a este tema. De los especialistas en gineco-obstetricia, el 83% (127/153) de los participantes desconocen sobre AGM.

7.7.5 Células madre de sangre de cordón umbilical

En el año 2005 existía la posibilidad de almacenaje y crío preservación del cordón umbilical en el extranjero. Pero fue hasta

en el año 2006 que surgió el primer banco de células madre del cordón umbilical en Guatemala.

De acuerdo al presente estudio se identificó que del total de pediatras, 80% (140/174) desconoce acerca del tema, aplicaciones y ventajas del mismo y 20% (34/174) conoce sobre células madre. En lo que respecta a los gineco-obstetras, 79% (119/153) desconoce acerca del tema.

De acuerdo a la pregunta donde se cuestiona acerca de la existencia en Guatemala de instituciones en donde se realice almacenamiento y criopreservación de células madre, del total de especialistas, el 63% (205/327) respondió afirmativamente a dicha interrogante.

7.7.6 Fuentes de información

Debido al crecimiento tan rápido de los avances en el campo de la medicina, ha resultado difícil para los médicos mantenerse al día de forma constante. Sin embargo la red de internet ha facilitado el crecimiento del conocimiento y el acceso a materiales educativos los cuales se han vuelto muy populares.

Dada la importancia de las fuentes de información, se decidió evaluar en un estudio realizado por el Journal of Medical Education Summer and Fall en el 2007 acerca de dichas fuentes así como el comportamiento que tienen los médicos en relación a ellas. En dicho estudio los resultados evidenciaron que la fuente más frecuente de acceso a información usada por los médicos son los libros de texto (68%) seguido por el internet (42%), especialistas (36%), colegas (32%), revistas médicas (25.5%), y seminarios de educación médica continua (12%).⁽²⁵⁾A diferencia en el presente estudio, se identificó que del total de especialistas, el 38% (124/327) utiliza revistas científicas, 13% (43/327) libros de texto y 6% (21/327) mencionó que forma parte del pensum de estudio.

7.7.7 Percepción de los médicos sobre pruebas de biotecnología

En cuanto a la percepción de los especialistas en relación al aborto terapéutico, se identificó que el 67% (116/174) de los pediatras respondió que sí tendría conflicto con su cultura, religión o valores personales en relación a la práctica del aborto terapéutico. De la misma forma, 60% (92/153) de los gineco-obstetras respondió que sí sería una prueba de conflicto, en tanto que 33% (51/153) respondió lo contrario.

Así también, se interrogó a los especialistas si consideraban indicado realizar tamizaje de líquido amniótico a todas las mujeres embarazadas y se identificó que 42% (73/174) de los pediatras estaban en desacuerdo mientras que 34% (59/174) estuvo de acuerdo.

Según los especialistas en gineco-obstetricia, el 51% (78/153) está en desacuerdo con el empleo rutinario del tamizaje de líquido amniótico en toda embarazada.

En un estudio realizado en África en el 2009 acerca de las actitudes de los médicos en relación a la terminación del embarazo se dedujo que existen varios factores que influyen en la decisión de participar en el aborto como indicación terapéutica. Dentro de los factores más importantes se encontraron las razones personales, religión, aspectos morales y el temor a ser excluidos de un grupo social específico.⁽³⁷⁾

En cuanto a la opción de terminar el embarazo cuando existen hallazgos anormales en el mismo, el 54% (93/174) de los pediatras estuvo en desacuerdo acerca de terminar el embarazo en contraste con el 18% (31/174) que estuvo de acuerdo. Al obtener la opinión de los gineco-obstetras, se identificó que el 55% (84/153) estuvo en desacuerdo.

Al obtener la percepción que involucra la ética relacionada a la manipulación del genoma humano, se identificó que del total de

especialistas, el 41% (135/327), están en desacuerdo en relación a considerar que la manipulación del genoma humano sea una acción antiética y en contra de la naturaleza humana, mientras que 31% (101/327) estuvo de acuerdo.

Por otro lado, interrogamos a los especialistas sobre los posibles factores que podrían influir en la falta de aplicación de métodos biotecnológicos en nuestro país. De acuerdo a los resultados se identificó que el 39% (127/327) indicó que las creencias religiosas, cultura, costos, falta de conocimiento, ética y moral actúan como un conjunto que influye en el uso de la biotecnología y por ende no consideraron un factor único como causa aislada.

En cuanto al interés que podrían tener los pacientes de los especialistas en las diferentes pruebas biotecnológicas como beneficio para la prevención, diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de las patologías que las requieren, se identificó que 65% (212/327) afirmó que sus pacientes si estarían interesados en realizar pruebas de tamizaje neonatal, genética, citogenética, consumir alimentos genéticamente modificados, y en guardar células madre del cordón umbilical de sus hijos. El 6% (20/327) mencionó que sus pacientes no estarían interesados y 29% (95/327) no tuvo opinión al respecto.

8. CONCLUSIONES

- 8.1 Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre tamizaje neonatal es del 12%.
- 8.2 Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre pruebas genéticas es del 2%.
- 8.3 Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre citogenética es del 19% y el 75% indica que si existen en el país entidades para realizar el cariotipo; sin embargo el 60% de estos no indicó el nombre de ninguna de estas entidades.
- 8.4 Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre alimentos genéticamente modificados es del 18% y el 54% de los especialistas indica estar de acuerdo en que los AGM funcionan como tratamiento efectivo contra ciertas enfermedades.
- 8.5 Los conocimientos que poseen los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría sobre células madre de sangre de cordón umbilical es del 21%.
- 8.6 Las fuentes de información sobre biotecnología que son más utilizadas por los especialistas en gineco-obstetricia y pediatría, con mayor frecuencia por los especialistas fueron: Las revistas científicas con un 38%, libros de texto con un 13% y el 22% refirió 2 o más fuentes de información, en donde predominaba una combinación de revistas científicas e internet.
- 8.7 El interés que los especialistas ven en sus pacientes por hacer uso de una o más áreas de aplicación de la biotecnología en salud, del total, 65% consideró que sus pacientes estarían interesados en la biotecnología y 29% no opinó en relación al tema. En cuanto a aspectos éticos, el 41% consideró las pruebas genéticas como una acción inmoral y en contra de la naturaleza humana, en contraste con el 31% que se encuentra de acuerdo con las pruebas genéticas.

9. RECOMENDACIONES

A la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC

- 9.1** Realizar investigaciones que busquen establecer los factores causales del desconocimiento sobre biotecnología aplicada a la salud de los especialistas así como dar seguimiento a los estudios ya realizados.
- 9.2** Ampliar en el actual pensum de estudio temas sobre biogenética y genética aplicada a la salud, enfocándose esencialmente en la detección, pronóstico y tratamiento de enfermedades.

Al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social

- 9.3** Mejorar el programa de tamizaje neonatal en Guatemala, a través de campañas educativas al personal de salud y pacientes.
- 9.4** Fomentar la divulgación e investigación en biotecnología aplicada a la salud, por parte de las autoridades sanitarias en el país por medio de congresos y talleres.

Al Colegio de Médicos y Cirujanos

- 9.5** Realizar talleres de capacitación continuos enfocados en especialistas pediatras y gineco-obstetras sobre biotecnología aplicada a la salud.
- 9.6** Indicar las implicaciones clínicas y éticas de las pruebas genéticas así como su utilización y lugares donde pueden encontrar información y servicios por medio de congresos y actualizaciones continuos.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud. 20 preguntas sobre alimentos genéticamente modificados (GM). [en línea] Ginebra: OMS; 2007. [accesado 15 Ene 2011]. Disponible en: http://www.who.int/foodsafety/publications/biotech/en/20questions_es.pdf.
2. Oliva Aguilera MP. Frecuencia de hipotiroidismo congénito en Guatemala. [tesis Química Bióloga] Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacia, Guatemala; 2004.
3. Velázquez A. Resultados del tamiz neonatal ampliado, como nueva estrategia para la prevención de los defectos al nacimiento. Revista Mexicana de Pediatría. [en línea] 2000 67(5): sep-oct [accesado 18 Feb 2011]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2000/sp005b.pdf>.
4. Wikipedia.com, Cytogenetics [en línea]. Chicago: wikipedia.com; 2003- [actualizada 13 Mar 2011; accesado 16 Mar 2011]. Disponible en: <http://www.wikipedia.com>.
5. De Alejandro SI. Gnoseología. 2 ed. Madrid: Biblioteca de Autores Cristianos, 1969.
6. Barba Evia JR. Tamiz neonatal: una estrategia en la medicina preventiva. Rev Mex Patol Clin. 2004 Jul Sept; 51(3): 130-144.
7. Bioseguridad y transgénicos en Guatemala. [en línea]. Barcelona: GRAIN; 2005. [accesado 10 Ene 2011]. Disponible en: <http://www.grain.org/biodiversidad/?id=277>.
8. Gomella TL. Thyroid disorders in Neonatology: management, procedures, oncology problems, diseases and drugs. 4 ed. New York: Lange Medical Books. 1999.
9. Nuñez Almache O. Hipotiroidismo congénito. Pediatría (España) 2003 jul-dic; 5(2): 93-100
10. Hotzman NA, Watson MS. Promoting safe and effective genetic testing in the United States: final report of the Taskforce on Genetic Testing. [en línea]. Estados Unidos: National Institutes of Health; 2007 Sep [accesado Ene 2011]. Disponible en: <http://www.genome.gov/10001733>
11. Marrero-González NC, Rodríguez Fernández C. Hipotiroidismo, historia e impacto del tamizaje. Rev Miomed (Oviedo). 2000; 11(4); 283-292.

12. Meyer EA, Hanna K, Gebbie K. Cord blood: establishing a national hematopoietic stem cell program. [en línea]. Washington D.C: The National Academies Press; 2005; 8 sup. 1-30 [accesado Mar 2011]. Disponible en: <http://www.nap.edu/openbook.php?isbn=0309095867>.
13. Sharkey FH. Chromosome analysis: what and when to request. Arch Dec Child. 2005 Dec; 90: 1264-1269
14. Rogan PK. Population genetic screening: principles and applications. [en línea] Kansas: University of Missouri-Kansas; 2005 [accesado 19 Mar 2011] Disponible en: http://www.cytogenomix.org/public_html/course/populationgeneticscreening.pdf
15. Ried T. Cytogenetics. N Engl J Med. 2004 Abr; 350(16): 1597-1600.
16. Bolaños RM, Smith E. Transgénicos, ¿Solución a la falta de alimentos? [en línea]. Guatemala: Prensa Libre; 2005 Oct [accesado 12 Feb 2011] Disponible en: <http://www.prensalibre.com.gt/pl/2005/octubre/126671.html>.
17. Zamudio T. Alimentos transgénicos. [en línea]. Buenos Aires: Equipo de Docencia e Investigación UBA; 2007 [accesado Mar 2007]. Disponible en: <http://biotech.bioetica.org/i5.htm>.
18. Landt M. Black children deficient in galactose 1-phosphate uridyltransferase: Correlation of activity and immunoreactive protein in erythrocytes and leukocytes. J Pediatr. 1997; 130 (6): 972-980
19. Stem Cell Information. In stem cell information. [en línea]. Bethesda MD: National Institute of Health and Human Services; 2011 [accesado 30 May 2011]. Disponible en: <http://stemcells.nih.gov/index>.
20. Asturias R. Foro: Genética nueva, alimentos y agricultura: descubrimientos y dilemas sociales 2005. Guatemala: Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología; 2005.
21. Copeland EA. Medical progress: haematopoyetic stem cell transplantation. N Engl J Med. 2006 Abr 27; 354(17): 1813-1826.
22. Rodríguez VM. Células madre: conceptos generales y perspectivas de investigación. Universitas Scientiarium (Bogotá). 2005; 10 (1): 5-14
23. Menasha JD, Schechter C, Willner J. Genetic testing: a physician's perspective. Mt Sinai J Med. 2000 Mar; 67(2): 51-144.
24. Monsalve I, Cámara MM, Cuesta P. Percepción de la biotecnología por los médicos de familia. [en línea]. Madrid: Quark; 2002. [accesado Sept 2004]. Disponible en: <http://quark.prbb.org/33/033051.pdf>.

25. Barikani A, Khoshravesh M. Sources of information in general physicians. *J Med Edu(Irán)*. [en línea]. 2007 Sept 11(3.4): 67-70. [accesado 14 Abr 2011]. Disponible en: <http://journals.sbmu.ac.ir/index.php/jme/article/view/1036>
26. Gogna M, Romero M, Ramos S, Petracci M, Szulik D. Abortion in a restrictive legal context: the views of obstetricians-gynecologists. *Reproductive Health Maters (Buenos Aires)*. 2002 May; 10(19): 13-128.
27. García Ruiz A. Cuestiones éticas en la manipulación genética. [en línea]. Madrid: Universidad del País Vasco; 2003. [accesado 20 Abr 2011]. Disponible en: <http://www.oc.lm.ehu.es/cupv/univ98/comunicaciones/comun04.html>
28. Brandace W, Ogle K, Muhajarine N. Exploring physicians' views and values in relation to maternal serum screening. *J Obstet Gynaecol Can.* [en línea]. 2008 Jul. 30(7). [accesado 15 Mar 2011]. Disponible en http://www.sogc.org/jogc/abstracts/full/200807_Obstetrics_1.pdf
29. Fulda KG, Lykens K. Ethical issues in predictive genetic testing: a public health perspective. *J Med Ethics*. [en línea]. 2006 Mar [accesado 23 May 2011]. Disponible en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2564466/>
30. Bustamante Rivera YY, Fuentes Pazan MM, Porras Jiménez BR, Rivera Tambito SM, Córdova JY. Conocimiento sobre biotecnología aplicada a la salud: estudio realizado en estudiantes de pregrado y postgrado de los Departamentos de pediatría y ginecoobstetricia en Hospital General San Juan de Dios, Hospital Roosevelt, Hospital Nacional Pedro de Bethancourt, Hospital Nacional de Cuilapa e IGSS (Pamplona y zona 9) de marzo a abril del 2007. [tesis Médico y Cirujano] Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2007.
31. Moeller MP, White KR, Shisler L. Primary care physicians' knowledge, attitudes and practices relate to newborn hearing screening. *Pediatrics (Estados Unidos)*. 2006 Oct; 118(4): 1357-1370
32. Andermann A. Genetic screening: a primer for primary care. *CFP (Canadá)*. 2010 Abr-May; 56(4): 333-339
33. Norman F. Genetic information resources: a new field for medical librarians. *Health Information and Libraries J.* [en línea]. 1999; 16(1): 15-28. [accesado 7 Abr 2011]. Disponible: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1365-2532.1999.00193.x/full>
34. Schmidt J, Vickery CE, Cotugna NA, Snider OS. Health professionals hold positive attitudes toward biotechnology and genetically engineered foods. *J Environ Health*. [en línea]. 2005 [accesado 29 Abr 2011]. Disponible en: <http://questia.com/googleScholar.qst?docId=5009630086>

35. Committee on Bioethics. Ethical issues with genetic testing of pediatrics. AAP. [en línea]. 2001 Jun; 107(6):1451-1455. [accesado 4 May 2011]. Disponible en: <http://aappolicy.aappublications.org/cgi/content/full/pediatrics;107/6/1451>
36. Dissanayake VHW, Jayasekara W. Cytogenetic testing in pediatrics: some aspects of the Sri Lankan scenario. Sri Lankan Journal of Paediatrics. [en línea]. 2008 Mar; 130(37): 38-41 [accesado 25 May 2011]. Disponible en: <http://www.srilankacollegeofpaediatricians.com/pubs/Leading%20Article%20-%20Cytogenetic%20testing%20in%20paediatrics.pdf>
37. Harries J, Stinson K, Orner P. Health care provider's attitudes towards termination of pregnancy: a qualitative study in South Africa. BMC Public Health. [en línea]. 2009 Ago; 296(9): 1471-2458 [accesado 25 May 2011]. Disponible en: <http://www.biomedcentral.com/1471-2458/9/296>

11. ANEXOS

Anexo 1 Instrumento de recolección de datos

Universidad de San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas

“CONOCIMIENTO DE ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECOOBSTETRICIA SOBRE BIOTECNOLOGÍA APLICADA A LA SALUD: TAMIZAJE NEONATAL, PRUEBAS GENÉTICAS, CITOGENÉTICA, ALIMENTOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS Y CÉLULAS MADRE DE SANGRE DE CORDÓN UMBILICAL MARZO-ABRIL 2011”

Cuestionario

Instrucciones: El presente cuestionario debe contestarse con lapicero. Las preguntas de opción múltiple deberá responderlas encerrando en un círculo la letra que considere correcta. Las respuestas abiertas deberán contestarse en las líneas en blanco; si desconoce la respuesta anote “No sé”. En las casillas marque con una “X” la opción adecuada.

Nombre del Hospital o Clínica: _____

Departamento de Guatemala: _____

ESPECIALIDAD: Pediatría _____ Gineco-obstetricia _____

1. ¿Defina qué es tamizaje neonatal?

- a) Estudio que se realiza antes del parto para detectar enfermedades en el feto.
- b) Es el estudio para seleccionar, identificar y clasificar enfermedades en el recién nacido, antes de que éstas se manifiesten, para prevenir secuelas.
- c) Estudio que permite identificar únicamente enfermedades infecciosas en el recién nacido.
- d) Ninguna de las anteriores.
- e) Desconoce que es tamizaje neonatal.

Si su respuesta fue “e”, dejar en blanco las preguntas 2 a la 5 y continúe con la pregunta No. 6.

2. ¿Cuál o cuáles de las siguientes enfermedades se pueden detectar con el tamizaje neonatal?

- a) Hipotiroidismo congénito
- b) Fibrosis quística
- c) Hiperplasia suprarrenal congénita
- d) Todas las anteriores son correctas
- e) Ninguna de las anteriores es correcta

3. ¿Cuál es la importancia de tomar en tiempo adecuado la prueba de tamizaje neonatal para detección de hipotiroidismo congénito?

- a) Por el riesgo de falsos positivos, ya que la hormona se encuentra elevada por el estrés del parto.
- b) No existe implicación importante en cuanto al tiempo de toma de muestra.
- c) Por el riesgo de falsos negativos ya que la hormona se encuentra elevada por el estrés del parto.
- d) Por el riesgo de falsos positivos ya que la hormona se encuentra disminuida después del parto.

4. ¿A qué edad después del nacimiento se debe tomar la muestra de tamizaje neonatal para detección de hipotiroidismo congénito?

- a) Inmediatamente después del nacimiento.
- b) Dentro del tercero al séptimo día de vida del recién nacido.
- c) No importa la edad del recién nacido para tomar la muestra.
- d) Veinticuatro horas después del nacimiento.

5. ¿Existen en Guatemala hospitales donde se realice la prueba de tamizaje neonatal rutinariamente?

Sí _____ No _____

6. En el "tamizaje genético" se busca identificar personas que tengan genotipos poseedores de las siguientes características:

- a) Se asocian a enfermedades o predisponen a las mismas
- b) Pueden producir enfermedad en los descendientes de las personas poseedoras
- c) Producen otras variaciones que se desconoce si se asocia con enfermedades
- d) Cualquiera de las anteriores
- e) Ninguna de las anteriores

7. ¿De las siguientes opciones, cuál o cuáles son indicaciones para realizar pruebas genéticas en un paciente pediátrico:

- a) Anomalías del crecimiento iniciadas en el período prenatal
- b) Epilepsia severa sin explicación
- c) Historia familiar sugestiva
- d) Diagnóstico de un síndrome específico sospechado
- e) Todas las anteriores

8. Los resultados de pruebas predictivas genéticas se usan en la práctica clínica para:

- a) Determinar si una persona desarrollará una enfermedad
- b) Reemplazar los riesgos individuales basados en datos poblacionales o historia familiar por riesgos basados en el genotipo.
- c) A y B son correctos
- d) Ninguna es correcta

9. ¿Qué es citogenética?

- a) Se encarga del estudio del ADN y ARN de cada cromosoma
- b) Es el estudio de los cromosomas y las enfermedades relacionadas, causadas por un número y/o estructura anormales de los mismos
- c) A y B son correctas
- d) Ninguna de las anteriores es correcta.

10. Actualmente, ¿qué pruebas citogenéticas están disponibles en el país?

- a) Cariotipo y alto bandeo
- b) FISH y bandeo estándar
- c) Micro array CGH
- d) A y B son correctas
- e) Todas son correctas

11. ¿Existen en el país instituciones privadas o públicas o personas que realicen cariotipo?

Sí _____ No _____ No sé _____

¿Cuáles/Quiénes?

12. ¿Qué tecnología se utiliza para el desarrollo de alimentos genéticamente modificados?

- a) Radioinmunoanálisis
- b) Microarray CGH
- c) ADN recombinante
- d) ARN recombinante
- e) Ninguna de las anteriores

13. ¿Cuál o cuáles de los siguientes alimentos ya están en el mercado como "alimentos genéticamente modificados"?

- a) Soya
- b) Maíz
- c) Tomates
- d) Todos los anteriores
- e) Ninguno de los anteriores

14. ¿Está usted de acuerdo con la afirmación que los alimentos genéticamente modificados tienen algún efecto en la salud?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

15. ¿Qué son las células madre?

- a) Son células indiferenciadas que tienen la capacidad de dividirse indefinidamente sin perder sus propiedades y llegar a producir células especializadas.
- b) Células diferenciadas que no pueden dividirse constantemente.
- c) Células que al dividirse pierden sus propiedades.

16. ¿Cuáles de las siguientes son fuentes de células madre?

- a) Médula ósea
- b) Sangre del cordón umbilical
- c) Sangre periférica
- d) Todas son correctas

17. De las siguientes opciones señale la (las) aplicaciones de las células madre del cordón umbilical.

- a) Trasplante alogénico o autólogo para el tratamiento de enfermedades hemato-oncológicas.
- b) Medicina regenerativa.
- c) No tiene ninguna utilidad en medicina
- d) A y B son correctas

18. ¿Existen en el país instituciones públicas o privadas que presten el servicio de almacenamiento y criopreservación de las células madre?

Sí _____ No _____ No sabe _____

¿Cuáles? _____

19. ¿Cuál o cuáles son las fuentes de información en donde usted ha leído acerca de los temas encuestados (citogenética, alimentos genéticamente modificados, pruebas genéticas y tamizaje neonatal)?

- a) Revistas científicas
- b) Libros de texto
- c) Tesis
- d) Forma parte del pensum de estudios de su facultad
- e) Otros _____

- f) Especifique _____

20. ¿Está usted de acuerdo en que se debería de realizar tamizaje de líquido amniótico en todas las mujeres embarazadas como test de rutina?

- a) Totalmente en desacuerdo
- b) En desacuerdo
- c) Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d) De acuerdo
- e) Totalmente de acuerdo

21. ¿Considera usted que según los resultados del embarazo sería considerable terminar con él?

- a) Totalmente en desacuerdo
- b) En desacuerdo
- c) Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d) De acuerdo
- e) Totalmente de acuerdo

22. Asumiendo que los resultados positivos del líquido amniótico conllevan a un aumento en la tasa de abortos terapéuticos, es para usted esta prueba un conflicto con su cultura, religión o valores personales:

Si _____ No _____

23. ¿Considera usted que la manipulación del genoma humano es una acción antiética y en contra de la naturaleza humana?

- a) Totalmente en desacuerdo
- b) En desacuerdo
- c) Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d) De acuerdo
- e) Totalmente de acuerdo

24. ¿Está usted de acuerdo con los alimentos genéticamente modificados que funcionan como tratamiento efectivo contra ciertas enfermedades?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

25. De acuerdo a su experiencia, que factor o factores podría(n) influir en los pacientes para hacer uso de las aplicaciones biotecnológicas antes mencionadas?

- a. Creencias religiosas
- b. Cultura
- c. Costos
- d. Falta de conocimientos
- e. Ética y moral
- f. Otros _____

26. Considera que sus pacientes estarían interesados en realizar pruebas de tamizaje neonatal a sus hijos?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

27. Considera que de ser necesario, sus pacientes realizarían pruebas de genética?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

28. Considera que de ser necesario, sus pacientes realizarían pruebas de citogenética?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

29. Considera que sus pacientes están interesados en consumir alimentos transgénicos?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

30. Considera que sus pacientes estarían interesados en guardar células madre del cordón umbilical de sus hijos?

- a. Totalmente en desacuerdo
- b. En desacuerdo
- c. Ni de acuerdo ni en desacuerdo
- d. De acuerdo
- e. Totalmente de acuerdo

Anexo 2. Consentimiento informado

Universidad de San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas

Centro de Investigaciones de las Ciencias de la Salud

Unidad de Trabajos de Graduación

“CONOCIMIENTO SOBRE BIOTECNOLOGIA APLICADA A LA SALUD EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECO-OBSTETRICIA EN CLINICAS Y HOSPITALES PRIVADOS EN LAS CINCO AREAS: TAMIZAJE NEONATAL, PRUEBAS GENÉTICAS, CITOGENÉTICA, ALIMENTOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS Y CÉLULAS MADRE DE SANGRE DE CORDÓN UMBILICAL MARZO ABRIL 2011”

EXPLICACIÓN PARA DOCTOR, DOCTORA:

Respetable Doctor, Doctora Mi nombre es: _____

El propósito de abordarle a usted el día de hoy es para solicitarle su colaboración en este proceso de investigación como parte de un trabajo de graduación. Dicho trabajo tiene el objetivo de determinar los conocimientos que usted posee sobre Biotecnología aplicada a la salud en sus cinco campos, así como de la infraestructura de ésta en nuestro país.

El cuestionario que se realizará será anónimo, consta de 30 preguntas cerradas, y su participación en la investigación garantiza totalmente la confiabilidad de la información obtenida. En ningún momento se extraerán muestras de sangre, o materiales biológicos ni se pondrá en riesgo su vida.

Los beneficios que obtendremos con su participación serán conocer la situación actual de Biotecnología en nuestro país. Se publicarán solamente los resultados de los cuestionarios y al finalizar, la información la podremos compartir con usted a través de una charla donde se le informará de los resultados sobre los conocimientos e infraestructura de la biotecnología en nuestro país. Le repito que la información personal será confidencial y no será divulgada en ningún momento en la investigación

Si en algún momento usted por algún motivo decide no continuar el cuestionario, lo puede hacer ya que esto es voluntario y en ningún momento tendrá repercusión alguna sobre su persona o institución laboral en caso no desee hacerlo. Le instamos a que pueda trasladarme a mi o a los responsables de la Facultad de Ciencias Médicas de la USAC, cualquier ampliación de información que crea conveniente.

De antemano, gracias por su importante colaboración y si está de acuerdo, le agradeceré que pueda firmarme el consentimiento informado para que quede registro de esta solicitud y para su consulta cuando lo desee.

Universidad de San Carlos de Guatemala

Facultad de Ciencias Médicas

Centro de Investigaciones de las Ciencias de la Salud

Unidad de Trabajos de Graduación

“CONOCIMIENTO SOBRE BIOTECNOLOGIA APLICADA A LA SALUD EN ESPECIALISTAS DE PEDIATRÍA Y GINECO-OBSTETRICIA EN CLINICAS Y HOSPITALES PRIVADOS EN LAS CINCO AREAS: TAMIZAJE NEONATAL, PRUEBAS GENÉTICAS, CITOGENÉTICA, ALIMENTOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS Y CÉLULAS MADRE DE SANGRE DE CORDÓN UMBILICAL MARZO ABRIL 2011”

FIRMA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

A quien corresponda,

He sido invitado (a) a participar en la investigación “Conocimientos sobre biotecnología aplicada a la salud en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia en la periferia de los hospitales escuela”. He entendido que el propósito de este estudio es determinar los conocimientos que poseo sobre Biotecnología aplicada a la salud en sus cinco campos, así como de la infraestructura que existe sobre ésta en nuestro país.

Se me ha informado que el cuestionario que se realizará es anónimo, consta de 30 preguntas cerradas, y su participación en la investigación garantiza totalmente la confidencialidad de la información obtenida. En ningún momento se extraerán muestras de sangre, o materiales biológicos ni se pondrá en riesgo mi vida.

El mayor beneficio que se obtendrá con mi participación es conocer la situación actual de Biotecnología en nuestro país. Se publicarán solamente los resultados de los cuestionarios y al finalizar, la información se me compartirá a través de una charla donde se me informará de los resultados sobre los conocimientos e infraestructura de la biotecnología en nuestro país.

Finalmente, se ha hecho de mi conocimiento que si en algún momento decido no continuar el cuestionario, lo puedo hacer ya que esto es voluntario y en ningún momento tendrá repercusión alguna sobre mi persona o institución laboral. Sé que cualquier duda podré ampliarla con el/la investigador(a) o los responsables del estudio por parte de la facultad de Ciencias Médicas de la USAC.

He leído y comprendido la información proporcionada o me ha sido leída. He tenido la oportunidad de preguntar sobre ella y se he contestado satisfactoriamente las preguntas que he realizado. Consiento voluntariamente participar en esta investigación como participante y entiendo que tengo el derecho de retirarme de la investigación en cualquier momento sin que me afecte en ninguna manera a mi cuidado (médico).

Por lo anterior, yo _____, he sido explicado ampliamente del proyecto, así como de sus objetivos y beneficios, por lo que consiento voluntariamente participar en esta investigación realizando dicho cuestionario.

Anexo 3. Pruebas biotecnológicas disponibles en el país

Nombre	Cargo y/o Profesión	Dirección	Teléfono	Estudios que realizan	Observaciones
Stem Care (A)	Banco de Células Madre de sangre de cordón umbilical	0 calle "C" 17-43 Colonia el Maestro, Zona 15	(502) 2369 1614 Ext. 102 y 109 www.stem-care.com	Almacenamiento y criopreservación de células madre de sangre de cordón umbilical en Guatemala	Este banco de células madre de sangre de cordón umbilical inició sus labores de almacenaje y criopreservación en el país en el año 2006, estando avalado por el Colegio de Químicos Biólogos de Guatemala y el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social.
Dr. Gabriel Silva (B)	Pediatra, Genetista Clínico y Citogenetista	Clínica de Cardiogenética y Consejo Genética, UNICAR, Departamento de Pediatría Fundación Aldo Castañeda Obras Sociales Hermano Pedro, Antigua Guatemala	(502) 24724053 al 55 Ext. 151 Cel.:53854403,	Cariotipo de alto bandeado FISH PCR multiplex Southern Blott	El Dr. Silva ha realizado investigaciones de errores innatos del metabolismo, encontrando 15% casos positivos (anormalidades del ciclo de la urea y 5 casos de hipotiroidismo). Así como el inicio de la identificación de la distrofina. El tipo de cariotipo que el Dr. Silva realiza es el alto bandeado según protocolo de la Universidad de Baylor. Asimismo está realizando un estudio de los rearreglos balanceados y no balanceados de los cromosomas involucrados en las cardiopatías congénitas.
Dra. Lucrecia Escalante Dr. Nery Velásquez (C)	Patólogo y Citogenetista Patólogo y Citogenetista	6ta. Av. 7-39 zona 10, Edificio Las Brisas	(502) 23324126, 23626247 y 57088472 E-mail: sntfe@inteln.net.gt	Cariotipos SP, GPG y alto bandeado FISH Identificación de: cromosoma Philadelphia, deleción de D´George, Triploidias problemas cardíacos.	La Dra. Escalante realiza los cariotipos en sangre periférica, fluido amniótico, productos de aborto, cordón umbilical, vellosidades coriónicas y médula ósea. También la detección de HER 2 en cáncer de mama. Próximamente tendrá a la disposición la identificación de azoospermia y oligospermia.

Nombre	Cargo y/o Profesión	Dirección	Teléfono	Estudios que realizan	Observaciones
Licenciada Eyda Mendía (D)	Directora del Área de IQBBB*, Universidad Mariano Gálvez	Universidad Mariano Gálvez 3ª. Av. 9-00 Finca El Zapote, Zona 2	(502) 22891421, Ext. 176 PBX (502) 24111800 Ext. 1176 y 1177	Pruebas de paternidad, Diagnóstico microbiológico, certificaciones de raza y Pruebas de compatibilidad para trasplante.	El IQBBB* de la Universidad Mariano Gálvez cuenta con un laboratorio bastante completo y con la capacidad para realizar una gran variedad de pruebas.
Dr. Alberto García Dr. César Vásquez (E)	Ginecoobstetra, Jefe de Área de Biología, Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala	Centro Universitario Metropolitano (CUM) 9ª. Av. 9-45 zona 11 Edificio "D", 1er. Nivel	E-mail: dralbertogg@yahoo.com	Reacción de Cadena de Polimerasa (PCR) RT (transcriptasa reversa)	El Dr. García inició en julio del año 2006 a utilizar PCR para la detección de 4 translocaciones cromosómicas (9-22, 12-21, 4-11, 15-17) las cuales son útiles para definir el pronóstico y tratamiento de leucemias, principalmente en pacientes con leucemia reportando a 3 pacientes positivos para translocaciones. Próximamente iniciará la detección de los principales serotipos de Virus de Papiloma Humano (HPV) implicados en el cáncer de cérvix.
Cryo Cell (F)	Banco de Células madre de sangre de cordón umbilical	Avenida La Reforma 13-70 zona 9 Edificio Real Reforma Nivel 7, Oficina 7B	(502) 23340727 www.cryo-cell.com	Recolección y envío de sangre de cordón umbilical para su almacenamiento en el extranjero.	Esta institución se encuentra prestando su servicio en el país desde el año 2004 para la recolección y posterior envío de este tejido al extranjero.

Fuente: Instituto de Investigaciones Químicas, Biológicas, Biomédicas y Biofísicas

ANEXOS 4

DEPARTAMENTO DE GUATEMALA

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en el Departamento de Guatemala
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	105	83%	113	91%
Sabe	21	17%	11	9%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Guatemala
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	123	98%	121	98%
Sabe	3	2%	3	2%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Guatemala
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	102	81%	101	82%
Sabe	24	19%	23	18%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el
Departamento de Guatemala en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	103	82%	101	82%
Sabe	23	18%	23	18%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Guatemala
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	107	85%	97	78%
Sabe	19	15%	27	22%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla6
Fuentes de información utilizadas en el Departamento de Guatemala en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	6	5%	9	7%
Revistas Científicas	52	41%	45	36%
Libros de Texto	11	9%	15	13%
Tesis	0	0%	3	2%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	10	8%	7	6%
Otros	10	8%	10	8%
No Sabe	5	4%	3	2%
Dos o más Respuestas	32	25%	32	26%
TOTAL	126	100%	124	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

DEPARTAMENTO DE CHIQUIMULA

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en el Departamento de Chiquimula
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	9	82%	8	100%
Sabe	2	18%	0	0%
TOTAL	11	100%	8	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Chiquimula
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimientos sobre Pruebas Genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	11	100%	8	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	11	100%	8	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Chiquimula
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	8	73%	7	87%
Sabe	3	27%	1	12%
TOTAL	11	100%	8	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Chiquimula especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	9	82%	7	88%
Sabe	2	18%	1	12%
TOTAL	11	100%	8	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Chiquimula
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	5	45%	6	75%
Sabe	6	55%	2	25%
TOTAL	11	100%	8	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 6
Fuentes de información utilizadas en el Departamento de Chiquimula en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	0	0%	0	0%
Revistas Científicas	7	64%	2	25%
Libros de Texto	1	9%	0	0%
Tesis	0	0%	1	13%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	0	0%	0	0.0%
Otros	0	0%	1	13%
No Sabe	1	9%	2	25%
Dos o más Respuestas	2	18%	2	25%
TOTAL	11	100%	8	100.0%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

DEPARTAMENTO DE QUETZALTENANGO

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en el Departamento de Quetzaltenango en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	18	90%	9	100%
Sabe	2	10%	0	0%
TOTAL	20	100%	9	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Quetzaltenango en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	20	100%	9	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	20	100%	9	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Quetzaltenango
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	16	80%	9	100%
Sabe	4	20%	0	0%
TOTAL	20	100%	9	100%

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Quetzaltenango especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	17	85%	9	100%
Sabe	3	15%	0	0%
TOTAL	20	100%	9	100%

Tabla 5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Quetzaltenango
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	15	75%	7	78%
Sabe	5	25%	2	22%
TOTAL	20	100%	9	100%

Tabla 6
Fuentes de información utilizada en el Departamento de Quetzaltenango en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	0	0%	0	0%
Revistas Científicas	6	30%	1	11%
Libros de Texto	5	25%	3	33%
Tesis	1	5%	1	11%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	0	0%	3	33%
Otros	2	10%	0	0%
No Sabe	6	30%	1	11%
Dos o más Respuestas	0	0%	0	0%
TOTAL	20	100%	9	100%

DEPARTAMENTO DE ESCUINTLA

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en el Departamento de Escuintla en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	7	100%	6	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	7	100%	6	100%

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Escuintla en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	7	100%	6	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	7	100%	6	100%

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Escuintla
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	5	71%	5	83%
Sabe	2	29%	1	17%
TOTAL	7	100%	6	100%

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Escuintla especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	5	71%	5	83%
Sabe	2	29%	1	17%
TOTAL	7	100%	6	100%

Tabla 5
Conocimiento sobre Células madre en el Departamento de Escuintla
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre células madre	Pediатras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	7	100%	5	83%
Sabe	0	0%	1	17%
TOTAL	7	100%	6	100%

Tabla 6
Fuentes de información utilizada en el Departamento de Escuintla en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Fuentes de información	Pediатras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	0	0%	0	0%
Revistas Científicas	3	43%	2	33%
Libros de Texto	3	43%	0	0%
Tesis	0	0%	0	0%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	0	0%	0	0%
Otros	0	0%	0	0%
No Sabe	1	14%	3	50%
Dos o más Respuestas	0	0%	1	17%
TOTAL	7	100%	6	100%

DEPARTAMENTO DE SACATEPEQUEZ

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizajeneonatal en el Departamento de Sacatepéquezen especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	6	100%	5	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	6	100%	5	100%

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Sacatepéquez en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	6	100%	4	80%
Sabe	0	0%	1	20%
TOTAL	6	100%	5	100%

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Sacatepéquez
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	5	83%	3	60%
Sabe	1	17%	2	40%
TOTAL	6	100%	5	100%

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Sacatepéquez especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	4	67%	4	80%
Sabe	2	33%	1	20%
TOTAL	6	100%	5	100%

Tabla 5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Sacatepéquez
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	3	50%	3	60%
Sabe	3	50%	2	40%
TOTAL	6	100%	5	100%

Tabla 6
Fuentes de información utilizada en el Departamento de Sacatepéquez en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	0	0%	0	0%
Revistas Científicas	4	66%	1	20%
Libros de Texto	1	17%	2	40%
Tesis	0	0%	0	0%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	1	17%	0	0%
Otros	0	0%	0	0%
No Sabe	0	0%	1	20%
Dos o más Respuestas	0	0%	1	20%
TOTAL	6	100%	5	100%

DEPARTAMENTO DE SANTA ROSA

Tabla 1
Conocimientos sobre tamizaje neonatal en el Departamento de Santa Rosa en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre tamizaje neonatal	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	2	50%	1	100%
Sabe	2	50%	0	0%
TOTAL	4	100%	1	100%

Tabla 2
Conocimiento sobre pruebas genéticas en el Departamento de Santa Rosa en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre pruebas genéticas	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	4	100%	1	100%
Sabe	0	0%	0	0%
TOTAL	4	100%	1	100%

Tabla 3
Conocimiento sobre citogenética en el Departamento de Santa Rosa
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre citogenética	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	4	100%	0	0%
Sabe	0	0%	1	100%
TOTAL	4	100%	1	100%

Tabla 4
Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados en el Departamento
de Santa Rosa especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre alimentos genéticamente modificados	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	3	75%	1	100%
Sabe	1	25%	0	0%
TOTAL	4	100%	1	100%

Tabla 5
Conocimiento sobre células madre en el Departamento de Santa Rosa
en especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Conocimiento sobre células madre	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Sabe	3	75%	1	100%
Sabe	1	25%	0	0%
TOTAL	4	100%	1	100%

Tabla 6
Fuentes de información utilizada en el Departamento de Santa Rosa en
especialistas de pediatría y gineco-obstetricia

Fuente: Instrumento de recolección de datos

Fuentes de información	Pediatras		Gineco-obstetras	
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
No Respondió	1	25%	0	0%
Revistas Científicas	1	25%	0	0%
Libros de Texto	1	25%	1	100%
Tesis	0	0%	0	0%
Forma parte del pensum de estudios de su facultad	0	0%	0	0%
Otros	0	0%	0	0%
No Sabe	0	0%	0	0%
Dos o más Respuestas	1	25%	0	0%
TOTAL	4	100%	1	100%

CONSOLIDADO DE PREGUNTAS DE ESCALA DE LIKERT

	Guatemala		Chiquimula		Quetzaltenango		Escuintla		Sacatepéquez		Santa Rosa		TOTAL	
	Frec	%	Frec	%	Frec	%	Frec	%	Frec	%	Frec	%	Frec	%
	Tamizaje líquido amniótico de rutina													
No Respondió	16	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	17	5%
Totalmente en desacuerdo	38	15 %	6	32 %	3	10 %	1	8 %	2	18 %	0	0 %	50	14%
En Desacuerdo	77	31 %	5	26 %	10	34 %	4	31 %	3	27 %	1	20 %	100	31%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	41	16 %	2	11 %	3	10 %	1	8 %	0	0 %	2	40 %	49	13%
De acuerdo	60	24 %	3	16 %	9	31 %	3	23 %	4	36 %	0	0 %	79	24%
Totalmente de acuerdo	14	6 %	1	5 %	2	7 %	3	23 %	2	18 %	1	20 %	23	7%
No sabe	4	2 %	2	11 %	2	7 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	9	8%
	Terminación de embarazo													
No Respondió	15	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	16	5%
Totalmente en desacuerdo	67	27 %	4	21 %	6	21 %	5	39 %	3	27 %	0	0 %	85	26%
En Desacuerdo	68	27 %	7	37 %	8	28 %	3	23 %	4	36 %	2	40 %	92	28%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	51	20 %	5	26 %	10	35 %	1	8 %	1	9 %	1	20 %	69	21%
De acuerdo	34	14 %	3	16 %	3	10 %	2	15 %	2	18 %	1	20 %	45	14%
Totalmente de acuerdo	11	4 %	0	0 %	0	0 %	2	15 %	0	0 %	0	0 %	13	4%
No sabe	4	2 %	0	0 %	2	7 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	7	2%
	Manipulación del genoma humano													
No Respondió	16	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	17 %	5%
Totalmente en desacuerdo	26	10 %	1	5 %	3	10 %	6	46 %	1	9 %	0	0 %	37	11%
En Desacuerdo	73	29 %	6	32 %	10	35 %	3	23 %	3	27 %	3	60 %	98	30%
Ni de acuerdo ni en	50	20 %	5	26 %	6	21 %	2	15 %	2	18 %	1	20 %	66	20%

desacuerdo														
De acuerdo	49	20 %	3	16 %	4	14 %	1	8 %	3	27 %	0	0 %	60	18%
Totalmente de acuerdo	31	12 %	3	16 %	4	14 %	1	8 %	2	18 %	0	0 %	41	13%
No sabe	5	2. %	1	5 %	2	7 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	8	2%
Alimentos genéticamente modificados en el tratamiento de enfermedades														
No Respondió	14	5 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	15	5%
Totalmente en desacuerdo	16	6 %	1	5 %	2	7 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	20	6%
En Desacuerdo	35	14 %	1	5 %	2	7 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	39	12%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	52	21 %	3	16 %	4	14 %	3	23 %	4	36 %	1	20 %	67	20%
De acuerdo	107	43 %	13	68 %	14	48 %	8	62 %	6	55 %	2	40 %	150	45%
Totalmente de acuerdo	22	9 %	1	5 %	3	10 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	27	8%
No sabe	4	2 %	0	0 %	4	14 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	9	3%
Tamizaje neonatal en los hijos de los pacientes														
No Respondió	13	5 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	2	40 %	15	5%
Totalmente en desacuerdo	7	3 %	0	0 %	0	0 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	8	2%
En Desacuerdo	9	4 %	4	21 %	3	10 %	1	8 %	0	0 %	1	20 %	18	6%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	31	12 %	5	26 %	5	17 %	2	15 %	3	27 %	0	0 %	46	14%
De acuerdo	144	58 %	7	37 %	17	59 %	6	46 %	5	46 %	1	20 %	180	54%
Totalmente de acuerdo	43	17 %	3	16 %	3	10 %	2	15 %	3	27 %	1	20 %	55	14%
No sabe	3	1 %	0	0 %	1	3 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	5	4%
Pruebas genéticas en pacientes														
No Respondió	14	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	2	40 %	16	5%
Totalmente en desacuerdo	7	3 %	0	0 %	1	3 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	8	2%
En Desacuerdo	7	3 %	1	5 %	3	10 %	1	8 %	1	9 %	0	0 %	13	4%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	23	9 %	2	11 %	4	14 %	1	8 %	3	27 %	0	0 %	30	9%
De acuerdo	171	68 %	14	74 %	20	69 %	7	54 %	6	55 %	3	60 %	221	68%
Totalmente de acuerdo	26	10 %	2	11 %	1	3 %	4	31 %	1	9 %	0	0 %	34	10%

No sabe	2	1 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	2	1%
Pruebas de citogenética en pacientes														
No Respondió	15	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	16	5%
Totalmente en desacuerdo	5	2 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	6	2%
En Desacuerdo	9	4 %	0	0 %	7	24 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	17	5%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	29	12 %	3	16 %	6	21 %	0	0 %	2	18 %	0	0 %	40	12%
De acuerdo	162	65 %	14	74 %	12	41 %	10	77 %	5	46 %	4	80 %	207	63%
Totalmente de acuerdo	28	11 %	2	11 %	4	14 %	3	23 %	2	18 %	0	0 %	39	12%
No sabe	2	1 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	2	1%
Consumo de alimentos transgénicos por pacientes														
No Respondió	15	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	2	40 %	17	5%
Totalmente en desacuerdo	8	3 %	1	5 %	2	7 %	1	8 %	1	9 %	0	0 %	13	4%
En Desacuerdo	34	14 %	1	5 %	5	17 %	2	15 %	1	9 %	0	0 %	43	13%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	88	35 %	8	42 %	12	41 %	4	31 %	6	55 %	1	20 %	119	36%
De acuerdo	89	36 %	9	47 %	9	31 %	5	39 %	2	18 %	2	40 %	116	35%
Totalmente de acuerdo	9	4 %	0	0 %	0	0 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	10	4%
No sabe	7	3 %	0	0 %	1	3 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	9	3%
Guardar células madre de los hijos de los pacientes														
No Respondió	15	6 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %	1	20 %	16	5%
Totalmente en desacuerdo	3	1 %	0	0 %	3	10 %	0	0 %	1	9 %	0	0 %	7	2%
En Desacuerdo	17	7 %	1	5 %	4	14 %	1	8 %	1	9 %	0	0 %	24	7%
Ni de acuerdo ni en desacuerdo	44	18 %	5	26 %	8	28 %	3	23 %	3	27 %	0	0 %	63	19%
De acuerdo	132	53 %	10	53 %	11	38 %	6	46 %	6	55 %	4	80 %	169	52%
Totalmente de acuerdo	38	15 %	3	16 %	2	7 %	2	15 %	0	0 %	0	0 %	45	14%
No sabe	1	1 %	0	1 %	1	3 %	1	8 %	0	0 %	0	0 %	3	1%