

**ENFOQUE DE RIESGO GENÉTICO EN EL PLAN DE ESTUDIO DE LA
ESPECIALIDAD DE MEDICINA GENERAL INTEGRAL
GENETIC RISK APPROACH IN THE CURRICULUM OF THE INTEGRAL
GENERAL MEDICINE SPECIALTY
ABORDAGEM DE RISCO GENETICO NO CURRICULO DA ESPECIALIDADE DE
MEDICINA GERAL INTEGRAL**

M Sc. Ana Belkis Horta Barrios
Universidad de Ciencias Médicas, Matanzas, Cuba,
<https://orcid.org/0000-0002-8115-5754>,
anabelkishorta@gmail.com

M Sc. María de Lourdes López Soler
Universidad de Ciencias Médicas, Matanzas, Cuba,
<https://orcid.org/0000-0002-8684-0486>,
marialourdes.mtz@infomed.sld.cu

Dra. Martha S. Díaz Barreto
Universidad de Ciencias Médicas, Matanzas, Cuba,
<https://orcid.org/0000-0002-4874-2930> E
martota0108@gmail.com

Dra. Yamira López García
Universidad de Ciencias Médicas, Matanzas, Cuba,
<https://orcid.org/0000-0002-4255-6141>

dirección.mtz@infomed.sld.cu

Resumen

El riesgo reproductivo es la probabilidad que tiene una mujer o su producto, de sufrir daño, lesión o muerte durante el proceso de la reproducción. Se aplica a mujeres en edad reproductiva, entre 15 y 49 años. El riesgo genético preconcepcional es una evaluación que se realiza en la atención primaria de salud, en la etapa de planificación familiar, para determinar factores de riesgo genético que pudieran tener efectos desfavorables en la futura descendencia, por lo que resulta de gran importancia su conocimiento por parte del médico de familia. Este tema se encuentra dentro de los objetivos comprendidos en el plan de estudio de la especialidad de Medicina General Integral y es impartido por el Asesor Genético del área de salud. Objetivo: Lograr que el médico de familia se apropie de las herramientas necesarias para identificar el riesgo genético en las mujeres en edad fértil de su población. Métodos: Se realiza una revisión de documentos y bibliografías relacionadas con esta temática aplicando el método científico teórico y empírico. Resultados y conclusiones: Fortalecer los

conocimientos y participación del médico de familia y el grupo básico de trabajo en el control del riesgo genético preconcepcional.

Palabras clave: riesgo preconcepcional, riesgo genético, médico de familia,

Abstract.

Reproductive risk is the probability that a woman or her offspring will suffer harm, injury, or death during the reproductive process. It applies to women of reproductive age, between 15 and 49 years old. Preconception genetic risk is an assessment performed in primary healthcare, during the family planning stage, to determine genetic risk factors that could have adverse effects on future offspring. Therefore, it is of great importance for family physicians to be familiar with this topic. This subject is included in the curriculum of the Comprehensive General Medicine specialty and is taught by the Genetic Counselor in the health area. Objective: To ensure that family physicians acquire the necessary tools to identify genetic risk in women of childbearing age within their population. Methods: A review of documents and literature related to this topic was conducted, applying the theoretical and empirical scientific method. Results and conclusions: To strengthen the knowledge and participation of family physicians and the basic work team in the management of preconception genetic risk. Keywords: preconception risk, genetic risk, family physician,

Resumo

Risco reprodutivo é a probabilidade de uma mulher ou seu filho sofrerem danos, lesões ou morte durante o processo reprodutivo. Aplica-se a mulheres em idade reprodutiva, entre 15 e 49 anos. A avaliação do risco genético pré-concepcional é realizada na atenção primária à saúde, durante o planejamento familiar, para determinar fatores de risco genéticos que possam ter efeitos adversos sobre a futura prole. Portanto, os médicos de família estão altamente cientes desse risco. Este tema está incluído no currículo da especialidade de Clínica Médica e é abordado pelo geneticista da Unidade Básica de Saúde. Objetivo: Garantir que os médicos de família possuam as ferramentas necessárias para identificar o risco genético em mulheres em idade fértil. Métodos: Foi realizada uma revisão de documentos e literatura relacionados ao tema, aplicando o método científico teórico e empírico. Resultados e conclusões: Fortalecer o conhecimento e a participação dos médicos de família e da equipe multidisciplinar na gestão do risco genético pré-concepcional.

Palavras-chave: risco pré-concepcional, risco genético, médico de família,

INTRODUCCIÓN

La medicina contemporánea experimenta una transformación sin precedentes con la integración de la genómica en la práctica clínica. La salud reproductiva es una prioridad en la política de salud cubana, con el objetivo de garantizar el nacimiento de niños sanos y el bienestar de las familias. En este contexto, la identificación y el manejo del riesgo genético preconcepcional constituyen una herramienta fundamental para la prevención de enfermedades hereditarias y congénitas, así como para la promoción de una maternidad y paternidad responsables.

La Medicina General Integral (MGI), como especialidad centrada en la atención primaria de salud, la familia y la comunidad, tiene como objetivo fundamental la promoción de salud y la prevención de enfermedades. El médico general integral se sitúa como primer y principal contacto del individuo y la familia a lo largo de su ciclo vital, esto permite la identificación temprana de los factores de riesgo genético antes de la concepción para ofrecer asesoramiento genético preconcepcional, derivación oportuna a especialistas, y opciones como diagnóstico genético prenatal en caso de ser necesario, siempre respetando la autonomía y valores de la pareja.

Dentro de los programas del médico de la familia, constituye uno de los más importantes el de la profilaxis del riesgo materno y perinatal, junto al control de riesgo reproductivo preconcepcional. De-León-Gutiérrez, OE, Alemán-Martínez, T, & Díaz-Romero, D. (2025).

El riesgo reproductivo preconcepcional es aplicado a mujeres en edad reproductiva no embarazadas que, de acuerdo con la presencia de condiciones, tienen incremento en la probabilidad de sufrir daños a su salud o a la de su futuro hijo si se involucraran en el proceso reproductivo. Quintero Paredes, PP. (2021).

Como estrategia nacional y surgido por indicación de la máxima dirección del gobierno cubano desde inicios de la década del 80 del pasado siglo comenzaron los primeros pasos para la organización de los servicios de genética, que ya en este momento consta de programas para la atención preconcepcional, prenatal y posnatal de la población. Rodríguez Hernández, O, Barcos Pina, I, Álvarez Sintés, R. (2021)

La evaluación genética preconcepcional constituye uno de los pilares esenciales de la medicina reproductiva moderna, al permitir identificar factores que aumentan la probabilidad de que un embarazo resulte afectado por alteraciones cromosómicas, defectos congénitos o enfermedades hereditarias lo cual constituye una herramienta estratégica para orientar intervenciones tempranas, ofrecer asesoramiento genético y aplicar medidas de prevención.

Por todo lo antes expuesto se hace necesaria la preparación en estos temas al personal de salud que se encuentra en la atención primaria y en especial al médico de la familia por su participación directa en la atención de mujeres en edades fértiles y embarazadas de su comunidad. En el plan de estudio de la especialidad de Medicina General Integral se aborda como uno de los objetivos “atender de forma integral a la mujer desde su edad fértil, con énfasis en los riesgos preconceptionales, su seguimiento, métodos disponibles, así como las habilidades prácticas de su implementación” Plan de Estudio y Programa de Medicina General Integral. Quinta versión, (2018).

También como parte de su formación se imparte en el primer año de la residencia el Curso de Genética en el que se abordan temas relacionados con el riesgo genético.

Los autores de este trabajo se proponen como objetivo lograr que el médico de familia se apropie de las herramientas necesarias para identificar el riesgo genético en las mujeres en edad fértil de su población y con ello contribuir a mejorar la aplicación de su labor preventiva en la comunidad proporcionándole a la familia seguridad y tranquilidad al hacer efectivo un seguimiento de excelencia.

Metodología

Para la confección de este trabajo se realiza una revisión de documentos rectores del Ministerio de Salud Pública, de Educación Superior y bibliografías relacionadas con esta temática aplicando el método científico teórico y empírico.

El riesgo reproductivo preconcepcional es la probabilidad que tiene una mujer no gestante de sufrir daño (ella o su producto), si se involucrara en el proceso de reproducción. Figueredo Fonseca, M, Fernández Núñez, D, Hidalgo Rodríguez, M, Rodríguez Reyna, R, & Álvarez Paneque, T. (2019).

El riesgo preconcepcional (RPC) está condicionado por una serie de factores, enfermedades o circunstancias únicas o asociadas que pueden repercutir desfavorablemente en el binomio madre / hijo durante la gestación, parto o puerperio. Alfonso, TM, Fernández Cárdenas, EJ, & Santamaría Machín, W. (2021). Puede ser de carácter biológico, psicológico, social o ambiental e incluso interactuar entre ellos y se aplica a mujeres en edad reproductiva, entre 15 y 49 años.

El riesgo genético preconcepcional se define como la posibilidad que tiene una pareja de transmitir una condición específica a su futuro hijo. Forma parte fundamental de la

prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos. Rodríguez Hernández, O, Barcos Pina, I, Álvarez Sintés, R. (2021).

La identificación del Riesgo Genético Preconcepcional se realiza por los másteres en Asesoramiento Genético, en el contexto de las consultas de Riesgo Reproductivo Preconcepcional o Planificación Familiar, habilitadas en cada área de salud con carácter multidisciplinario, y deben acudir los pacientes en edad reproductiva, remitidos por sus Médicos de Familia.

El Máster en Asesoramiento Genético definirá según grupos de Riesgo genético:

- ❖ Riesgo de alteraciones cromosómicas
- ❖ Riesgo de malformaciones congénitas
- ❖ Riesgo de afecciones hereditarias

Riesgo de alteraciones cromosómicas: Las aberraciones cromosómicas son padecimientos resultantes de una cantidad mayor o menor de material genético que por lo general pueden presentarse en cualquier embarazo, independiente de la edad materna, grupo socio-económico y etnia causando uno o varios defectos al nacimiento y discapacidad intelectual. N(úñez-Copo, AC2024) Dentro de los elementos a tener en cuenta en este grupo encontramos:

- Edad materna mayor de 35 años
- Antecedentes de hijo con una afección de etiología cromosómica conocida o sospechada.
- Uno de los miembros de la pareja portador de un rearrreglo cromosómico.
- Pérdidas fetales repetidas del primer trimestre (abortos espontáneos, 3 consecutivos o 5 alternos).
- Pareja infértil bajo tratamiento con inductores de la ovulación (ejemplo: Clomifeno).
- Subfertilidad masculina o desarrollo sexual anómalo.

Riesgo de malformaciones congénitas: Los defectos congénitos (DC) son anomalías estructurales o funcionales, presentes desde el momento del nacimiento, aunque sus manifestaciones pueden ser detectadas posteriormente y son originadas por mutaciones genéticas (genómicas, cromosómicas o génicas), por factores ambientales, o por interacción de ambos, lo que se concuerda con Toranzo Leyva & Gutiérrez Batista (2021).

En este sentido, hay que tener en cuenta:

- Edades maternas menores de 20 años y mayores de 35 años.
- Uno de los miembros de la pareja afectado por una malformación congénita.
- Antecedentes de hijo o familiar de primer grado con malformación congénita.
- Mujer con déficit conocido de folatos.
- Embarazos logrados con inductores de la ovulación (Clomifeno u otros).
- Exposición laboral a agentes de carácter teratogénico.
- Enfermedades crónicas de la gestante:
 - Diabetes (hiperglicemia mantenida), Asma bronquial cortico-dependiente., Distiroidismos, Cardiopatías congénitas, Epilepsia, Colagenosis, Hipertensión arterial
- Gestación múltiple.

Riesgo de afecciones hereditarias: Las afecciones hereditarias constituyen un grupo extenso y heterogéneo de condiciones determinadas por variantes patogénicas en uno o varios genes, con mecanismos de transmisión mendeliana (autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al cromosoma X y Herencia mitocondrial. La evaluación preconcepcional del riesgo en este grupo se fundamenta en la identificación de antecedentes personales o familiares que modifiquen de forma significativa la probabilidad de recurrencia en la descendencia. Quintana Hernández, D (2025)

Aquí se agrupa a:

- Algún miembro de la pareja o familiar de primer grado con antecedentes de afecciones hereditarias conocidas.
- Edad paterna mayor de 45 años.
- Consanguinidad en la pareja o sus progenitores.
- Uno de los miembros de la pareja con diagnóstico, sospecha o familiar afectado por: Riñón Poliquístico, Fibrosis quística, Displasias óseas Neurofibromatosis, Sicklemia, entre otros trastornos

Para lograr sus objetivos preventivos, los servicios de genética médica tienen como prioridad la identificación y caracterización del riesgo. Aumentar la calidad de vida de los pacientes en edad reproductiva, mediante la identificación y dispensarización del riesgo preconcepcional genético, es una prioridad del Ministerio de Salud Pública en la Atención Primaria de Salud. Tejeda Dilou, Y, Macías González, Y. (2019).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

A finales de 1983, el comandante en jefe Fidel Castro Ruz concibió la idea de proporcionar al sistema de salud cubano un médico de nuevo tipo, capaz de brindar asistencia no solo a la mujer embarazada sino a toda su comunidad con un enfoque preventivo. Placeres-Hernández, J. F., & Estrada-Rodríguez, Y. (2024). Así en 1984, el gobierno de Cuba implementó en el país el modelo de medicina familiar, el cual luego de sucesivas transformaciones, motivadas por el contexto siempre cambiante, perdura hasta nuestros días. León Gilart, A, León Gilart, AA, Rill Venegas, JR. (2021) Fue también Fidel, quien sugirió elaborar un programa para la especialidad la cual tendría, un gran valor, importancia y prestigio, que podría hacerse masiva, porque sería el tipo de médico que se necesita en casi todas partes, que es el médico general integral. Placeres-Hernández, J. F., & Estrada-Rodríguez, Y. (2024).

La Medicina General Integral (MGI), como especialidad centrada en la atención primaria, la familia y la comunidad, tiene como objetivo fundamental la promoción de salud y la prevención de enfermedades.

Los médicos de la familia, dado el conocimiento que logren obtener acerca de su población, serán capaces de determinar el riesgo genético de las Mujeres en edad fértil de sus consultorios, lo que fomenta la educación sexual adecuadamente en sus pacientes, para una mejor planificación familiar, además de brindar un asesoramiento genético eficaz, así como la atención de otros problemas de salud específicos.

Por todo lo antes expuesto los autores de esta investigación consideran que la superación del médico egresado tiene que verse como un proceso pedagógico en constante actualización reforzando sus conocimientos y habilidades con el fin de mejorar su desempeño de forma integral y poder brindar a su comunidad una atención de excelencia acorde a los principios del Sistema Nacional de Salud, donde la prevención de los riesgos marca el camino a seguir.

Según el Reglamento de la Educación de Posgrado en Cuba (2019), en el artículo 48 plantea, la superación profesional es el conjunto de procesos de formación que posibilita a los graduados universitarios la adquisición, ampliación y perfeccionamiento de los conocimientos, habilidades básicas requeridas para un mejor desempeño de sus responsabilidades y funciones laborales, así como para su desarrollo cultural e investigativo.

La actualización y educación permanente de sus profesionales a través de diferentes figuras de posgrado, garantiza sin dudas un óptimo desempeño en función de una mejor atención, docencia e investigación, encaminados a resolver los problemas de

salud de la población y por ende contribuye a lograr una mayor calidad de vida de la familia, en la comunidad que atiende, Espín Falcón, Taureau Díaz, & Gasca Hernández, (2020)

El plan de estudio de la especialidad de MGI, es un imperativo para formar médicos capaces de responder a las necesidades de salud actuales, se puso en práctica en 1985 y ha transitado por cinco planes de estudio hasta el año 2018 el cual se mantiene vigente hasta la fecha.

En la quinta y actual versión “Plan de Estudios y Programa de especialidad Medicina General Integral” (2018), el contenido del programa está planteado en siete áreas, y se divide en cursos; estos, a su vez, se fragmentan en unidades temáticas. El curso se conceptualiza como la estructura didáctica multidisciplinaria, con una dedicación a tiempo completo para su formación en los consultorios del médico de familia, así como otros servicios en diferentes niveles del Sistema Nacional de Salud, en vínculo con el componente laboral y el académico e investigativo. Los contenidos relacionados con el riesgo preconcepcional se ubican en el Área III: Atención Integral a la mujer y el niño, Curso 6. Riesgo preconcepcional y atención pareja infértil. Plan de Estudio y Programa de Medicina General Integral. Quinta versión, (2018).

CONCLUSIONES

Resulta de vital importancia elevar el nivel de conocimientos y eficacia de los residentes de la Especialidad de Medicina General Integral, en función de los problemas de salud de su población y en particular en la identificación, control y seguimiento del Riesgo Preconcepcional Genético, lo cual se traduce en un mejoramiento de los indicadores del Programa de Atención Materno Infantil y satisfacción de la población atención primaria de salud.

REFERENCIAS

- Alfonso, TM, Fernández Cárdenas, EJ, & Santamaría Machin, W. (2021). Inf. Carrillo Influencia del riesgo previo a la concepción en la salud materna. *Medicentro Electrónica*, 25 (1), 107-112. Epub 1 de enero de 2021. Recuperado el 19 de diciembre de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432021000100107&lng=es&tlng=es
- Boris-Miclin, C. D., Guedes-Ojeda, L., & Vázquez-Núñez, M. L. (2025). La Medicina Familiar en Cuba: realidades y desafíos actuales. *Revista Científica Estudiantil*

De Ciencias Médicas De Matanzas, 5, e273. Recuperado a partir de <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/273>

de-León-Gutiérrez, OE, Alemán-Martínez, T, & Díaz-Romero, D. (2025). Propuesta de intervención educativa sobre el riesgo preconcepcional en mujeres adolescentes. *Revista Médica Electrónica* , 47 , . Publicación electrónica del 7 de mayo de 2025. Recuperado el 19 de diciembre de 2025 de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-1824202500

Espín Falcón, J. C., Taureaux Díaz, N., & Gasca Hernández, E. (2020). Familia y Medicina Familiar en la educación de posgrado en Cuba. Sociedad Cubana de Educadores en Ciencias de la Salud de Holguín.

Figueredo Fonseca, M, Fernández Núñez, D, Hidalgo Rodríguez, M, Rodríguez Reyna, R, & Álvarez Paneque, T. (2019). Factores de riesgo asociados al riesgo reproductivo previo a la concepción. Niquero. abuela. *Multimed* , 23 (5), 972-984. Recuperado el 19 de diciembre de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=

León Gilart, A, León Gilart, AA, Rill Venegas, JR. (2021)

El Médico de la Familia: mayor legado de Fidel Castro a la medicina universal. <https://aniversariocimeq2021.sld.cu/index.php/ac2021/Cimeq2021/paper/view/File/210/158>

Ministerio de Educación Superior, Cuba (2022). Reglamento organizativo del proceso docente y de dirección del trabajo docente y metodológico para las carreras universitarias. Resolución No. 47 de 27 de mayo de 2022, Gaceta Oficial de la República de Cuba, GOC-2018-460-O25. Disponible en: <http://www.gacetaoficial.cu>

Ministerio de Salud Pública, Cuba. (2018). Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. Centro rector para planes y programas de estudios en salud.

Núñez-Copo,,AC(2024).Prevención de anomalías cromosómicas en el Policlínico 28 de septiembre, municipio Santiago de Cuba. Archivo Médico Camagüey, 28,e10286.Recuperado a partir de <https://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/10286>

- Placeres-Hernández, J. F., & Estrada-Rodríguez, Y. (2024). La Medicina Familiar en Cuba, un sueño hecho realidad. *Revista Científica Estudiantil De Ciencias Médicas De Matanzas*, 4(1), e214. Recuperado a partir de <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/214>
- Plan de Estudio y Programa de Medicina General Integral. Quinta versión. Ministerio de Salud Pública, Cuba. (2022). Anuario Estadístico de Salud. Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Versión Electrónica 1561-4433
- Quintana Hernández, D, (2025). Taller de riesgo preconcepcional desde la perspectiva de la genética comunitaria: Monografía sobre riesgo preconcepcional.
- Quintero Paredes, PP. (2021). Caracterización del riesgo reproductivo preconcepcional en las mujeres en edad fértil. *Revista Archivo Médico de Camagüey* , 25 (3), . Epub 01 de junio de 2021. Recuperado en 20 de diciembre de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552021000300006&lng=es&tlng=en.
- Rodríguez Hernández, O, Barcos Pina, I, Álvarez Sintés, R. (2021). Prevención cuaternaria, según el artículo “El riesgo genético preconcepcional como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil”. *Revista Cubana de Medicina General Integral* , 37 (2), . Epub 01 de junio de 2021. Recuperado el 20 de diciembre de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252021000200002&lng=es&tlng=es
- Tejeda Dilou, Y, Macías González, Y. (2019). El riesgo genético preconcepcional como herramienta de prevención en la Atención Materno Infantil. *Revista Cubana de Medicina General Integral* , 35 (4), . Epub 4 de diciembre de 2019. Recuperado el 19 de diciembre de 2025, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252019000400004&lng=es&tlng=pt.