

**Alfabetización genética en cuidadores frente a un asesoramiento genético
pediátrico, en un hospital público de Buenos Aires**

**Genetic literacy on caregivers who participate on pediatrics genetic counseling in a
public hospital of Buenos Aires**

Natalia Vázquez¹, Javiera Ortega², Claudia Arberas³, Virginia C. Samaniego⁴, Kevin Skavone⁵, Florencia Assalone⁶, Victoria Vázquez⁷, Camila A. Ruiz⁸, Rafael Pozo Gowland⁹ e Imanol Amayra Caro¹⁰

¹Universidad Austral. Buenos Aires, Argentina. <https://orcid.org/0000-0002-2202-7103>.

E-mail: NVazquez-ext@austral.edu.ar

²Pontificia Universidad Católica Argentina. Buenos Aires, Argentina.

<https://orcid.org/0000-0002-0740-891X>. E-mail: javiera_ortega@uca.edu.ar

³Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Buenos Aires, Argentina. E-mail:

carberas@gmail.com

⁴Pontificia Universidad Católica Argentina. Buenos Aires, Argentina.

<https://orcid.org/0000-0001-8962-7640>. E-mail: corina.saman@gmail.com

⁵Pontificia Universidad Católica Argentina. Buenos Aires, Argentina. E-mail:

kevin.scavone@hotmail.com

⁶Universidad Austral. Buenos Aires, Argentina. <https://orcid.org/0000-0003-0056-9806>.

E-mail: FAssalone-ext@austral.edu.ar

⁷Universidad Austral. Buenos Aires, Argentina. E-mail: vvazquez-ext@austral.edu.ar

⁸Fundación de Psicología Aplicada a Enfermedades Huérfanas [Fupaeh]. Buenos Aires,

Argentina. E-mail: ruizcamila97@gmail.com

⁹Hospital Rivadavia. Buenos Aires, Argentina. E-mail: rafael_pg@hotmail.com

¹⁰Universidad de Deusto. Bilbao, España. <https://orcid.org/0000-0002-3250-628X>.

E-mail: imanol.amayra@deusto.es

Los autores agradecen a todas las familias que participaron del estudio, por su colaboración y tiempo. A Lori Erby PhD., por facilitarnos la escala REAL-G, de la cual es autora.

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez.

Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Resumen

El objetivo del siguiente trabajo fue estudiar los niveles de alfabetización genética en cuidadores, madres y padres que reciben asesoramiento genético sobre sus hijos. Se realizó un estudio observacional correlacional con corte transversal. Se administró la escala Real-G a 156 participantes, que incluye a los cuidadores de niños con un diagnóstico genético y a cuidadores de niños sin un diagnóstico certero. Los resultados mostraron que un 35.5 % de los cuidadores contaban con un nivel de alfabetización genética por debajo de lo esperado. En cuanto a la comprensión, se encontró una $M = 5.13$ ($DE = 1.72$), pero herencia ($M = 5.71$, $DE = 1.62$) y genética ($M = 5.09$, $DE = 1.89$) fueron los vocablos con mayores niveles de familiaridad. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en los niveles de alfabetización genética según el nivel educativo ($p = .00$) y en la dimensión de comprensión, entre los cuidadores que tenían un diagnóstico certero y aquellos que no lo tenían ($p = .04$). Se encontraron relaciones significativas entre los niveles de alfabetización genética y la edad de la madre ($p = .01$) y la edad del niño ($p = .02$). En conclusión, no todos los cuidadores que reciben asesoramiento genético alcanzan niveles adecuados de alfabetización genética. Los cuidadores de niños con un diagnóstico tienen mejor comprensión que aquellos padres de niños que todavía no lo tienen. Por último, los mayores niveles de alfabetización genética se encuentran asociados a mayores niveles educativos, la edad de la madre y la del niño. Se considera que la alfabetización

genética es una variable central en el asesoramiento que debe abordarse en cuidadores de niños con diagnóstico o sospecha diagnóstica.

Palabras clave: asesoramiento genético, alfabetización genética, cuidadores, comprensión genética, alfabetización en salud

Abstract

Genetic literacy is essential to understand effective participation in social decisions on genetic issues, which promote personal well-being. The study aimed to describe the levels of genetic literacy in caregivers, mothers and fathers, who receive genetic counseling about their children. Also, study explored genetic literacy associations with education levels, age, having a diagnosis, and aspects of genetic counselling. A cross-sectional correlational observational study was carried out. Study took place in a public hospital in Buenos Aires City. Sample consisted of 156 caregivers who received genetic counselling on this hospital. Participants included caregivers of children with a genetic diagnosis (66.7 %) and caregivers of children without an accurate diagnosis (33.3 %). Caregivers had attended genetic consults on a range from 1-13 ($M = 3.7$; $SD = 2.97$). Mean age for caregivers was 36.02 ($SD = 8.1$) and for children, $M = 6.07$ ($SD = 3.85$). 51.6 % of children were male and 48.4 % were female. According to the caregivers' report, the average age at which their children received a diagnosis or started the suspected diagnosis was 2.68 years ($SD = 3.17$). Regarding caregiver's education levels, 48.4 % of them had not completed high school, while 51.6 % had completed high school or a higher level of studies. The REAL-G scale was administered to caregivers. The REAL-G is an instrument that measures genetic literacy in terms of decoding (scores 0 to 62), familiarity (of 8 genetic terms, scores 0 to 7 for each term), comprehension (scores 0 to 8), and numeracy (scores 0 to 3). Results showed that 35.5 % of the caregivers had a lower-than-expected level of genetic literacy. For decoding,

results showed a $M = 58.56$ ($SD = 4.09$) of recognized terms. A mean of 5.13 ($SD = 1.72$) was found for the comprehension dimension. For familiarity with genetic terms, heritage ($M = 5.71$, $SD = 1.62$) and genetic ($M = 5.09$, $SD = 1.89$) were the terms with higher familiarity. Sporadic ($M = 2.92$, $SD = 2.16$) and susceptibility ($M = 3.10$, $SD = 2.16$) were the terms with lower familiarity. For the numeracy dimension, a mean of .90 ($SD = .88$) was found. Also, statistically significant differences were found in genetic literacy levels according to educational level ($p = .00$), and in the comprehension dimension between mothers who had an accurate diagnosis and those who did not ($U = 714.5$; $p = .01$). Finally, significant relationships were found between levels of genetic literacy and the age of the caregiver ($Rho = 0.25$, $p = .01$, $N = 93$) and the age of the child ($Rho = -.23$, $p = .02$, $N = 93$). No significant relationship was found between any of the genetic literacy dimensions and number of genetic counselling consults ($p = .54$) or with age of diagnosis ($p = .93$). In conclusion, not all caregivers who receive genetic counseling achieve adequate levels of genetic literacy. Numeracy seems to be part of genetic literacy where caregivers have more difficulties. These results should concern us since understanding rates influences the interpretation of the risk of family recurrence. Also, higher levels of genetic literacy are associated with higher levels of education, mother's age and child's age. Genetic counsellors should take into account level of education when working with families under genetic counselling, making sure that they have understood and offering greater opportunities for encounters to promote greater learning. In addition, caregivers who got an accurate diagnosis have better understanding of genetic terms than those caregivers still awaiting an accurate diagnosis. This group of caregivers should be considered as a higher risk group and could benefit from psychological support in the process of getting a diagnosis. Achieving good genetic literacy is a central objective of the genetic counseling process, allowing the

patient and their family to be empowered to make informed decisions about their health.

Caregivers who undergo genetic counselling could benefit from a psycho-educational process, facilitating genetic information and providing emotional support.

Keywords: genetic literacy, genetic counseling, caregivers, genetic knowledge, health literacy

Introducción

“Está en tus genes”.

Todos han escuchado esta frase alguna vez. Resulta difícil negar la cotidianidad con la que uno reconoce términos como genes o herencia, pero ¿se sabe lo que realmente significan?

Según el Ministerio de Salud, el término asesoramiento genético hace referencia a una comunicación bidireccional médico-paciente, en la que el profesional es el encargado de brindar información sobre las causas y características de la enfermedad, el pronóstico, como así también el riesgo de ocurrencia familiar. De esta manera, se promueve que la persona pueda tomar decisiones sobre su salud, a partir de la información técnica brindada por profesionales específicamente entrenados, siempre conferido en un marco ético en el que se tiene en cuenta principios como la voluntariedad y el derecho a la información, tanto para el paciente como para su familia (Ministerio de Salud Presidencia de la Nación, 2020). La atención debe estar centrada en el paciente y brindar información que facilite la toma de decisiones informadas (Doyle et al., 2016; Roter et al., 2012; Visser y Erby, 2014).

Del mismo modo en el que se ha demostrado que la alfabetización en salud es importante para entender cómo las personas toman decisiones respecto de su salud, la alfabetización en genética es fundamental para comprender la participación efectiva en las decisiones sociales sobre temas genéticos que favorezcan al bienestar personal

(Brabers et al., 2017; Shiloh et al., 2006). Se considera alfabetización genética al grado en el que las personas pueden obtener, procesar y entender información básica sobre la genética y le permita tomar decisiones con respecto a su salud. Este concepto comprende el dominio de cuatro componentes principales: reconocimiento, familiaridad, comprensión y aritmética (Bowling et al., 2008; Lea et al., 2011; Rodríguez et al., 2015).

Diversos estudios evaluaron de qué manera la información adecuada permitiría fomentar el empoderamiento de los pacientes, entendido como la capacidad de las personas de autopercebirse como agentes activos, en relación al cuidado de su salud o al manejo de una condición crónica. El empoderamiento resulta fundamental en los casos de personas con condiciones genéticas, ante las que surgen interrogantes sobre cuánta información recibir y qué hacer con ella. La alfabetización en salud es un indicador del empoderamiento, ya que la correcta comprensión sobre la condición resulta sumamente importante para la posterior toma de decisiones (McAllister et al, 2012). Luego de transitar un proceso de asesoramiento genético, los niveles de empoderamiento de los pacientes aumentan de manera significativa (Yuen et al., 2020).

Este proceso se ha ido complejizando a partir del perfeccionamiento de técnicas moleculares de alta complejidad que permiten no solo el estudio de algunos genes en particular, sino además la secuenciación de exoma y genoma completo. En este sentido, resulta fundamental que los asesores genéticos reciban capacitaciones sobre cómo educar a los pacientes en conceptos sobre genética y genómica (Tibben y Biesecker, 2019). Algunas investigaciones sobre alfabetización genética han demostrado la utilidad de entrenar a los asesores genéticos, a través de pacientes estandarizados (Portnoy et al., 2010; Roter et al., 2009) que son entrenados para representar a un paciente real en un encuentro clínico. De este modo, los asesores genéticos desarrollan habilidades

comunicacionales, centradas en el paciente, cómo dar información o instrucciones, hacer preguntas y responder las inquietudes de los probandos. De este modo, obtienen oportunidades de aprendizaje experiencial y de retroalimentación (Weaver y Erby, 2012).

Un estudio reciente demostró que los cuidadores de niños que atravesaron estudios genómicos identifican tres aspectos distintos en relación a la comprensión de los resultados: la comprensión de términos genéticos, el significado positivo o negativo que se le atribuye a los resultados y sus implicancias (Watnick et al., 2021). En cuanto a variables asociadas a los niveles de alfabetización genética, algunos estudios anteriores han explorado el nivel de escolaridad, la edad y la educación en salud como factores relacionados a la comprensión de términos genéticos. Se ha observado que aquellos que presentan mayores niveles educativos alcanzan mejores niveles de alfabetización genética (Haga et al., 2013; Milo et al., 2020). A su vez, la edad de la persona que asiste al asesoramiento genético es mayor, está asociada con menores niveles de conocimiento en genética (Ashida et al., 2011; Kaphingst et al., 2021). Por último, menores niveles de alfabetización en salud en general han sido asociados con menores niveles de conocimientos en genética (Kaphingst et al., 2021).

Si bien la comprensión de la información genética es un claro objetivo del asesoramiento genético, aun en las publicaciones actuales, se advierte que existe una falta de consenso sobre cómo realizar este proceso y sobre los factores que influyen para lograr una buena alfabetización genética (Watnick et al., 2021). La información objetiva que se le brinda al paciente es solo un aspecto dentro del complejo fenómeno que implica la comprensión de información genética y la toma de decisiones (Tibben y Biesecker, 2019). Por ello, otras variables comenzaron a tener relevancia dentro de las investigaciones actuales, como son: la incertidumbre, la necesidad de un cierre (Tibben

y Biesecker, 2019) y la alianza terapéutica que se establece en la relación médico-paciente (Erby et al., 2021).

En esta línea, la psicología de la salud empieza a cobrar importancia en el campo de la genética, como principal traductor de los descubrimientos genómicos al campo del cuidado clínico. El psicólogo puede participar en el proceso de comunicación y brindar información relevante para el paciente y su familia, en un lenguaje más amigable, para que pueda ser tanto intelectual como emocionalmente procesado. La psicología de la salud cumple un rol muy importante al identificar los factores socioculturales que influyen en cómo las personas entienden y actúan respecto de la información genética y genómica (Biesecker, 2001; Evans, 2006; Graves y Tercyak, 2015; Shiloh et al., 200). Algunas de las publicaciones más recientes plantean, incluso, modelos de abordaje específicos. Erby et al. (2021) consideran que la práctica del asesoramiento genético está basada en la tradición psicoterapéutica centrada en la persona, de Rogers, debido al papel de la alianza terapéutica y el foco en la atención centrada en el paciente durante este proceso. Vázquez et al. (2021) propone brindar acompañamiento psicoeducativo, breve y focalizado a las familias, en tres momentos claves: búsqueda del diagnóstico, comunicación del diagnóstico y adherencia al tratamiento.

Desde el aspecto socioafectivo, el proceso de asesoramiento genético es vivido como un momento difícil que impacta psicológicamente a todo el grupo familiar, especialmente a los cuidadores (madre y padre). Parte del malestar psicológico que conlleva recibir el diagnóstico de una condición genética, parecería estar relacionado a la falta de comprensión y conocimiento que existe sobre la naturaleza de la enfermedad (Palacios et al., 2021; Tibben y Biesecker, 2019; Vázquez et al., 2021).

Resulta fundamental, por otro lado, destacar la importancia de las estrategias utilizadas por los padres para transmitir la información sobre genética a sus hijos. Como principal

objetivo, se busca mejorar la adaptación y el manejo de determinada condición genética (Gallo et al., 2005). La transmisión se describe como un proceso que se desarrolla en función de la evaluación que hacen los padres, tanto de la capacidad de comprensión como del interés de sus hijos. La postura que adopten los padres frente a cómo transmitir la información podría ir modificándose en función de la edad de sus hijos, así como también de otros eventos vitales significativos (Gallo et al., 2009). En los estudios realizados por Gallo (2005, 2009), la mayoría de los padres refirieron no haber recibido información sobre cómo transmitir la información genética a sus hijos, más allá de la comprensión que ellos hubiesen podido lograr del tema. Esto podría indicar que los profesionales de la salud no ubican esto como un factor importante para trabajar con las familias, en particular, si tienen en cuenta que suelen pasar muchos años entre el momento en que los padres reciben el diagnóstico y el momento en que se lo transmiten a sus hijos.

Saber es poder. Por ello, una mayor comprensión de fenómenos biológicos complejos, sin duda, conlleva a mejores decisiones, más allá de creencias religiosas, filosóficas, culturales o familiares que también juegan su rol al momento de la toma de decisiones.

Es importante mencionar que los antecedentes encontrados pertenecen a estudios realizados, principalmente, en Estados Unidos e Inglaterra, pero no existen antecedentes en Argentina, y son escasos en toda Iberoamérica. El objetivo general de este estudio fue describir los niveles de alfabetización en genética en población argentina, que atiende al asesoramiento genético. Como objetivos específicos se planteó comparar esta variable en dos grupos de cuidadores: los casos de niños con un diagnóstico genético certero y los de niños sin un diagnóstico genético específico. A su vez, como segundo objetivo se buscó analizar la relación de la alfabetización genética con variables

sociodemográficas y variables relacionadas al asesoramiento genético, como la cantidad de consultas y la edad diagnóstica.

Metodología

Se realizó un estudio de diseño no experimental, descriptivo correlacional y de corte transversal.

Participantes

Se realizó un muestreo no probabilístico por conveniencia. La muestra final se compuso de 93 cuidadores que concurrían a un servicio de genética médica. Como criterio de inclusión se consideraron que fueran cuidadores de niños o adolescentes, de hasta 18 años de edad, que se encontraran bajo estudio por el servicio de genética médica. El relevamiento de datos se realizó durante los años 2016-2019 en la Sección de Genética Médica del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez.

Instrumentos

Se diseñó un cuestionario autoadministrado para evaluar las variables primarias –alfabetización genética– y secundarias –sexo del padre/madre, sexo del niño, edad del padre/madre, edad del niño, máximo nivel de estudios alcanzado por los padres, máximo nivel de estudios alcanzado por el niño, edad de diagnóstico, cantidad de consultas al servicio de genética.

Para estudiar la alfabetización genética se utilizó el instrumento Genetic Health Literacy. El REAL-G (Erby et al., 2008) es un instrumento desarrollado para medir la alfabetización genética en sus cuatro componentes: reconocimiento, familiaridad, comprensión y aritmética. Los componentes se evalúan a través de tres actividades. La primera es una tarea de reconocimiento de 62 palabras (puntaje entre 0 y 62), y se considera que es un nivel adecuado de alfabetización cuando la persona puede reconocer al menos 59 términos. Una segunda es la que indica el grado de familiaridad

con ocho vocablos (puntaje entre 1 y 7) y se responden preguntas sobre la comprensión de cada uno de ellos (puntaje entre 0 y 8). La última actividad incluye una medida de aritmética (puntaje entre 0 y 3) que hace referencia a la habilidad de la persona para procesar conceptos numéricos y de probabilidad básicos (Erby et al., 2008). Este instrumento ha sido traducido y validado al español y en él se encontraron valores adecuados de especificidad y sensibilidad, según curvas ROC (AUC > .8; sensibilidad > 80 %; especificidad > 60 %). Este representa una herramienta de detección que puede utilizarse para identificar rápidamente a los pacientes con bajo nivel de alfabetización en el contexto de la genética clínica o para cuantificar la alfabetización específica del contexto dentro de un entorno de investigación (Erby et al., 2008).

Para recolectar información sobre los datos sociodemográficos de la muestra se elaboró un cuestionario *ad hoc*. Se indagaron las siguientes variables secundarias: sexo del niño (masculino/femenino); edad del niño: según lo referido por el entrevistado en el cuestionario; escolaridad del niño (no concurre a ningún tipo de institución escolar; jardín maternal o guardería; jardín para niños con discapacidad; jardín de infantes; escuela primaria especial; escuela primaria; escuela secundaria especial, y por último, escuela secundaria); relación con el niño (padre/madre/otro); edad del entrevistado: según lo referido por el entrevistado; lugar de residencia (Ciudad Autónoma de Buenos Aires; Provincia de Buenos Aires; otras provincias); estado civil de los padres del niño (casados; separados; madre sola; viviendo juntos; divorciados; viudo, y por último, nueva pareja); máximo nivel de instrucción alcanzado por la madre/padre (primario incompleto; primario completo; secundario incompleto; secundario completo; terciario incompleto; terciario completo; universitario incompleto; universitario completo; sin estudios, y no contesta); diagnóstico del niño: según lo referido por el entrevistado;

edad diagnóstica: edad en la que recibió el diagnóstico según lo referido por el entrevistado.

Procedimiento

El proyecto fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación y el Comité de Docencia e Investigación del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Un psicólogo investigador administró el cuestionario a aquellos cuidadores que atendían a la consulta genética y deseaban participar. Solo participaron del estudio quienes firmaron el consentimiento informado. Los casos se mantuvieron de manera anónima y se les asignó un número de caso a cada protocolo.

Para el análisis de datos, se utilizó el programa estadístico SPSS (Statistical Package for the Social Sciences) Statistics-25. Se calcularon las medias y desvíos estándar para las dimensiones del REAL-G. A su vez, se calcularon frecuencias y porcentajes para establecer el número de cuidadores que contaban con un nivel de reconocimiento esperable y se tuvo en cuenta el puntaje de corte de la escala. Se revisó la normalidad de la muestra por el método Kolmogorov-Smirnov y, al no tener una distribución normal, se optó por usar el estadístico no paramétrico de Rho de Spearman, para estudiar la correlación entre las variables y la *U* de Mann Whitney para estudiar las diferencias entre grupos. Se consideraron significativas aquellas diferencias o correlaciones con significación (*p*) inferior a .05

Resultados

Perfil de la muestra

El 94.6 % de los cuidadores eran madres del niño o adolescente con diagnóstico o sospecha de enfermedad genética, mientras que el 5.4 % restante eran padres. La media de edad de estos cuidadores fue 36.02 años (*DE* = 8.1). En cuanto al nivel de instrucción de los cuidadores que participaron del estudio, el 48.4 % de ellos no contaba con

secundario completo, mientras que un 51.6 % tenía secundario completo o estudios superiores.

Respecto de la cantidad de consultas realizadas en el servicio de genética, estas variaron entre 1 y 13 consultas ($M = 3.7$; $DE = 2.97$). Estas familias mayormente venían a atenderse desde la provincia de Buenos Aires (75.9 %), de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (14.9 %) y, en menor proporción, de otras provincias (9.2 %). Los niños por los que consultaban tenían una edad entre menos de 1 año y 13 años ($M = 6.07$; $DE = 3.85$), 51.6 % eran varones y 48.4 % mujeres. Según el relato de los cuidadores, el promedio de edad en que sus hijos recibieron un diagnóstico o iniciaron la sospecha diagnóstica fue de 2.68 años ($DE = 3.17$). En un 66.7 % de los casos, estos diagnósticos correspondían a un síndrome genético, fueran de condiciones frecuentes de discapacidad o enfermedades poco frecuentes, mientras que en el 33.3 % de los niños no tenía un diagnóstico genético certero, pero sí malformaciones congénitas u otras características por lo que concurren a la consulta genética. Estos datos se muestran en la Tabla 1.

Tabla 1.

Distribución muestra enfermedades crónicas según variables sociodemográficas

Variables sociodemográficas	N= 93
Cuidadores	%
<i>Edad</i>	M = 36.02 (DE = 8.1)
<i>Sexo</i>	
<i>Género</i>	
Masculino	5.4 %
Femenino	94.6 %
<i>Nivel educativo de la persona que responde</i>	
Secundario incompleto o inferior	48.4 %
Secundario completo o superior	51.6 %
<i>Relación con el niño</i>	
Padre	5.40 %
Madre	94.60 %
<i>Lugar de residencia</i>	

Ciudad Autónoma de Buenos Aires	14.9 %
Provincia de Buenos Aires	75.9 %
Otra provincia	9.2 %
Niños	
<i>Edad</i>	$M = 6.07 (DE = 3.85)$
<i>Género del niño</i>	
Masculino	51.6 %
Femenino	48.4 %
<i>Educación</i>	
No escolarizado	16.7 %
Jardín de infantes	9.0 %
Escuela primaria especial	10.3 %
Escuela primaria	29.5 %
Escuela secundaria especial	5.1 %
Escuela secundaria especial	28.8 %
Universitario incompleto	.1 %
<i>Diagnóstico</i>	
Síndrome genético	66.7 %
Sin diagnóstico específico	33.3 %
<i>Edad en que recibieron el diagnóstico o identificaron sospecha diagnóstica</i>	$M = 2.68 (DE = 3.17)$
<i>Cantidad de consultas al servicio genética</i>	$M = 3.7 (DE = 2.97)$ Rango 1-13

Niveles de alfabetización genética

En primer lugar, se exploraron los niveles de alfabetización para la muestra total de padres y madres que reciben un asesoramiento genético en pediatría. La dimensión de reconocimiento mostró una media de 58.56 vocablos reconocidos ($DE = 4.09$). El puntaje de corte fue de 59 puntos y se encontró que el 64.5 % de los cuidadores presentaban niveles adecuados de alfabetización, de los cuales un 35.5 % de ellos tenía un nivel por debajo de lo esperado. En cuanto a la comprensión de los vocablos genética, cromosoma, susceptibilidad, mutación, variación, anormalidad, herencia y esporádico, se encontró una media de 5.13 ($DE = 1.72$). Los vocablos que los participantes reportaron con mayor familiaridad fueron herencia ($M = 5.71, DE = 1.62$) y genética ($M = 5.09, DE = 1.89$). Las medias y desvíos para los demás vocablos se

muestran en la Tabla 2. Por último, para la dimensión de aritmética se encontró una media de .90 (DE = .88).

Tabla 2.

Estadísticos descriptivos para la dimensión de Familiaridad

Términos	N	Mínimo	Máximo	Media	DE
Genética	156	1	7	4.86	2.02
Cromosoma	156	1	7	3.53	2.12
Susceptibilidad	156	1	7	3.10	2.16
Mutación	156	1	7	3.88	2.20
Variación	156	1	7	4.48	2.08
Anormalidad	156	1	8	4.81	2.13
Herencia	156	1	8	5.57	1.76
Esporádico	156	1	8	2.92	2.16

Diferencias entre cuidadores de niños con diagnóstico específico y sin diagnóstico específico

En segundo lugar, se exploraron las diferencias en los niveles de alfabetización genética entre el grupo de cuidadores de niños con diagnóstico de un síndrome genético y aquellos con niños sin un diagnóstico específico. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la dimensión de comprensión ($U = 714.5; p = .005$; suma de rangos: 53.99, 38.51), que presentó al grupo de cuidadores de niños con diagnóstico una media de 5.51 ($DE = 1.74$) y al grupo de cuidadores de niños sin diagnóstico específico una media de 4.67 ($DE = 1.66$). Es decir, los cuidadores tienen mejores niveles de alfabetización en genética cuando han recibido la comunicación de un diagnóstico para sus hijos.

Diferencias según nivel educativo

Se exploraron las diferencias en los niveles de alfabetización en genética según el nivel educativo. Para ello, se recodificó la variable máximo nivel de estudios alcanzado en: bajo nivel educativo (participantes que no completaron sus estudios secundarios) y

quienes tenían buen nivel educativo (participantes que completaron sus estudios secundarios o estudios superiores). Estos resultados mostraron diferencias significativas para las dimensiones: decodificación ($U = 1499.5$; $p = .00$; suma de rangos: 55.9, 35.42); comprensión ($U = 1497.5$; $p = .00$; suma de rangos: 55.86, 35.47), y familiaridad con los términos genética ($U = 1300.5$; $p = .03$; suma de rangos: 51.67, 39.94), cromosoma ($U = 1469.5$; $p = .00$; suma de rangos: 55.27, 36.10), susceptibilidad ($U = 1586$; $p = .00$; suma de rangos: 57.74, 33.45), mutación ($U = 1370.5$; $p = .01$; suma de rangos: 53.16, 38.35), variación ($U = 1320$; $p = .02$; suma de rangos: 52.09, 39.50) y esporádico ($U = 1293.5$; $p = .03$; suma de rangos: 51.51, 40.10). Es decir que aquellos cuidadores que tienen un mejor nivel de educación y han completado sus estudios secundarios o tienen estudios superiores muestran mejores niveles de entendimiento y comprensión.

Por último, se exploró la relación entre los niveles de alfabetización genética y otras variables relacionadas al diagnóstico en el grupo total de cuidadores. Se encontraron relaciones estadísticamente significativas entre los niveles de comprensión de los términos y la edad del niño ($Rho = -.23$, $p = .02$, $N = 93$) y entre la familiaridad con el término “esporádico” y la edad del cuidador ($Rho = .25$, $p = .01$, $N = 93$). A pesar de esto, no se encontraron relaciones significativas entre los niveles de alfabetización genética y la cantidad de consultas al servicio de genética ($p = .54$) o la edad diagnóstica ($p = .93$).

Al separar a aquellos cuidadores que habían logrado un diagnóstico certero y a aquellos que no tenían un diagnóstico específico, se encontró en el primer grupo una correlación significativa entre la familiaridad con el término mutación y la edad en que se logró el diagnóstico ($Rho = .34$, $p = .01$, $N = 51$). A su vez, en el grupo de cuidadores de niños sin diagnóstico específico se encontró una correlación negativa significativa entre la

cantidad de consultas al servicio de genética y la dimensión de decodificación de alfabetización genética ($Rho = -.37, p = .02, N = 42$).

Discusión

Este trabajo aporta evidencia científica y novedosa sobre el nivel de alfabetización genética que tienen los cuidadores que concurren a un asesoramiento genético pediátrico, y se identificaron diferencias según la presencia de un diagnóstico genético o la falta de él, según niveles de educación y la edad. Es importante considerar que la mayoría de los participantes del estudio fueron madres. Esto podría evidenciar que son las madres quienes asumen el rol de cuidador principal, lo cual ha sido evidenciado en estudios anteriores (Arias Reyes y Muñoz-Quezada, 2019).

El logro de una buena alfabetización genética es un objetivo central del proceso de asesoramiento genético, que permite empoderar al paciente y a su familia para la toma de decisiones informadas sobre su salud (Bowling et al., 2008; Lea et al., 2011; Rodríguez et al., 2015). Contar con evidencia científica sobre este proceso resulta fundamental para mejorar el acompañamiento que se le brinda a la familia e intentar disminuir el malestar psicológico relacionado a la falta de comprensión y conocimiento de un diagnóstico genético (Tibben y Biesecker, 2019; Vázquez et al., 2021).

En términos generales, los resultados del presente estudio evidencian un nivel general de alfabetización en genética, por debajo de lo esperado, en un 35.5 % de la muestra, en cuanto al reconocimiento de vocablos dentro de la consulta genética. Los valores encontrados para la prueba de aritmética, también advierten dificultades para comprender adecuadamente las tasas, lo cual influye en la interpretación del riesgo de recurrencia familiar. Esto lleva a repensar la importancia de generar mayores oportunidades de entrenamiento a los genetistas (Portnoy et al., 2010; Roter et al., 2009; Tibben y Biesecker, 2019; Weaver y Erby, 2012).

Uno de los hallazgos más significativos del presente estudio es que aquellos cuidadores que tienen un menor nivel de educación, que no han completado sus estudios secundarios, tienen significativamente un peor nivel de alfabetización genética, similar a lo que han encontrado estudios previos (Haga et al., 2013; Milo et al., 2020). Por ello, se advierte la necesidad de considerar este aspecto al momento de asesorar a pacientes o cuidadores con bajo nivel de educación, y corroborar lo que han comprendido para ofrecer mayores oportunidades de encuentros para favorecer un mayor aprendizaje.

Otro de los puntos más importantes del presente trabajo tiene que ver con poder evidenciar que aquellos cuidadores, que acuden al asesoramiento genético y no reciben un diagnóstico, tienen significativamente un peor nivel de alfabetización genética.

Puede considerarse entonces que este es un grupo de mayor riesgo frente al asesoramiento genético y, tal como propone Vázquez et al. (2021), resulta prioritario ofrecer un espacio de acompañamiento psicológico en este momento de búsqueda de un diagnóstico.

En este trabajo se ha planteado que la alfabetización en genética es fundamental para comprender la participación efectiva en las decisiones sociales sobre temas genéticos que favorezcan el bienestar personal, y se ha presentado evidencia científica sobre sus cuatro componentes principales: reconocimiento, familiaridad, comprensión y aritmética. Estos resultados permiten tener una medida indirecta de los niveles de empoderamiento de estos cuidadores, entendido como la capacidad de las personas de autopercebirse como agentes activos en relación al cuidado de sus hijos, al manejo de una condición crónica y comunicar el diagnóstico o afrontar la difícil situación de la falta de un diagnóstico.

Las implicancias de este estudio en el ámbito clínico hacen reflexionar sobre la importancia de acompañar a los cuidadores en este difícil proceso de asesoramiento

genético. Estos cuidadores podrían beneficiarse de un proceso psicoeducativo breve, capaz de dar respuesta a una doble demanda, es decir, de dar información fácilmente comprensible y una contención emocional.

La investigación expuesta en este artículo tiene algunas limitaciones que son importantes de mencionar. Por un lado, el carácter transversal del estudio no permite identificar cambios en los niveles de alfabetización luego del asesoramiento genético. Por otra parte, no se trata de una muestra representativa, pues si bien se llevó a cabo en uno de los hospitales de niños más importantes, solo se ha realizado en este servicio de genética.

Serán necesarias futuras investigaciones para poder conocer en mayor profundidad el fenómeno de estudio como proceso. Poder tener medidas antes y después del proceso de asesoramiento genético sería de suma utilidad, más aun si puede sumarse un pequeño acompañamiento psicoeducativo. También sería oportuno explorar en los genetistas su percepción respecto del proceso de asesoramiento, de su capacitación y su formación en este proceso de comunicación. Por último, sería interesante poder abordar otros factores involucrados dentro del proceso de asesoramiento, como es la alianza terapéutica entre genetista-paciente.

Referencias

Arias Reyes, C. y Muñoz-Quezada, M. T. (2019). Calidad de vida y sobrecarga en cuidadores de escolares con discapacidad intelectual. *Interdisciplinaria, Revista de Psicología y Ciencias Afines*, 36(1), 257-272.

<https://doi.org/10.16888/interd.2019.36.1.17>

Ashida, S., Goodman, M., Pandya, C., Koehly, L. M., Lachance, C., Stafford, J. y Kaphingst, K. A. (2011). Age differences in genetic knowledge, health literacy

- and causal beliefs for health conditions. *Public Health Genomics*, 14(4-5), 307-316. <https://doi.org/10.1159/000316234>
- Biesecker, B. B. y Peters, K. F. (2001). Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 191-198. <https://doi.org/10.1002/ajmg.10004>
- Bowling, B. V., Acra, E. E., Wang, L., Myers, M. F., Dean, G. E., Markle, G. C. y Huether, C. A. (2008). Development and evaluation of a genetics literacy assessment instrument for undergraduates. *Genetics*, 178(1), 15-22. <https://doi.org/10.1534/genetics.107.079533>
- Brabers, A. E., Rademakers, J. J., Groenewegen, P. P., Van Dijk, L. y De Jong, J. D. (2017). What role does health literacy play in patients' involvement in medical decision-making? *PloSone*, 12(3), <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0173316>
- Doyle, D. L., Awwad, R. I., Austin, J. C., Baty, B. J., Bergner, A. L., Brewster, S. J., Erby, L., Franklin, C. R., Greb, R., Hooker, G., Noblin, S. J., Ormond, K., Palmer, C.G., Petty, E.M., Singletary, C., Thomas, M. J., Toriello, H., Walton, C. S. y Uhlmann, W. R. (2016). 2013 Review and update of the genetic counseling practice based competencies by a task force of the accreditation council for genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 25(5), 868-879. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9984-3>
- Erby, L. H., Roter, D., Larson, S. y Cho, J. (2008). The rapid estimate of adult literacy in genetics (REAL-G): A means to assess literacy deficits in the context of genetics. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 146(2), 174-181. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32068>
- Erby, L. H., Wisniewski, T., Lewis, K. L., Hernandez, C., Biesecker, L. G. y Biesecker, B. B. (2021). Adaptation of the working alliance inventory for the assessment of

- the therapeutic alliance in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 30(1), 11–21. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1378>
- Evans, C. (2006). *Genetic counselling: a psychological approach*: Cambridge University Press.
- Gallo, A. M., Angst, D. B. y Knafl, K. A. (2009). Disclosure of genetic information within families. *The American Journal of Nursing*, 109(4), 65–69. <https://doi.org/10.1097/01.NAJ.0000348607.31983.6e>
- Gallo, A. M., Angst, D., Knafl, K. A., Hadley, E. y Smith, C. (2005). Parents sharing information with their children about genetic conditions. *Journal of Pediatric Health Care: official publication of National Association of Pediatric Nurse Associates y Practitioners*, 19(5), 267–275. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2005.05.008>
- Graves, K. D. y Tercyak, K. P. (2015). Introduction to the special series on health disparities in genomic medicine. *Health Psychology*, 34(2), 97. <https://doi.org/10.1037/hea0000198>
- Haga, S. B., Barry, W. T., Mills, R., Ginsburg, G. S., Svetkey, L., Sullivan, J. y Willard, H. F. (2013). Public knowledge of and attitudes toward genetics and genetic testing. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 17(4), 327–335. <https://doi.org/10.1089/gtmb.2012.0350>
- Kaphingst, K. A., Blanchard, M., Milam, L., Pokharel, M., Elrick, A. y Goodman, M. S. (2016). Relationships Between Health Literacy and Genomics-Related Knowledge, Self-Efficacy, Perceived Importance, and Communication in a Medically Underserved Population. *Journal of Health Communication*, 21(sup1), 58–68. <https://doi.org/10.1080/10810730.2016.1144>

Lea, D. H., Kaphingst, K. A., Bowen, D., Lipkus, I. y Hadley, D. W. (2011).

Communicating genetic and genomic information: health literacy and numeracy considerations. *Public Health Genomics*, 14(4-5), 279-289.

<https://doi.org/10.1159/000294191>

McAllister, M., Dunn, G., Payne, K., Davies, L. y Todd, C. (2012). Patient

empowerment: the need to consider it as a measurable patient-reported outcome for chronic conditions. *BMC Health Services Research*, 12, 157.

<https://doi.org/10.1186/1472-6963-12-157>

Ministerio de Salud Presidencia de la Nación. (2020). *Material para equipos de salud.*

Anomalías Congénitas. Enfoque para la Atención Primaria de la Salud.

<https://bancos.salud.gob.ar/recurso/anomalias-congenitas-enfoque-para-la-atencion-primaria-en-salud>

Milo Rasouly, H., Cuneo, N., Marasa, M., DeMaria, N., Chatterjee, D., Thompson, J. J.,

Fasel, D. A., Wynn, J., Chung, W. K., Appelbaum, P., Weng, C., Bakken, S. y

Gharavi, A. G. (2020). GeneLiFT: A novel test to facilitate rapid screening of genetic literacy in a diverse population undergoing genetic testing. *Journal of*

Genetic Counseling, 30(3), 742–754. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1364>

Palacios-Espinosa, X., Vera-Márquez, Á. V., Mateus, H., Dávalos Serrano, M. L.,

Gracia-Ruiz, J. y Huertas, J. F. (2021). Experiences of caregivers of boys with

Duchenne Muscular Dystrophy: “When I look at him, my world falls

apart”. *Interdisciplinaria, Revista de Psicología y Ciencias Afines*, 38(3),

221-238. <https://doi.org/10.16888/interd.2021.38.3.13>

Portnoy, D. B., Roter, D. y Erby, L. H. (2010). The role of numeracy on client

knowledge in BRCA genetic counseling. *Patient Education and Counseling*,

81(1), 131–136. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2009.09.036>

- Rodríguez, S. A., Roter, D. L., Castillo-Salgado, C., Hooker, G. W. y Erby, L. H. (2015). Translation and validation of a Spanish-language genetic health literacy screening tool. *Health Psychology, 34*(2), 120.
<https://doi.org/10.1037/hea0000162>
- Roter, D. L., Erby, L., Larson, S. y Ellington, L. (2009). Oral literacy demand of prenatal genetic counseling dialogue: Predictors of learning. *Patient Education and Counseling, 75*(3), 392–397. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2009.01.005>
- Roter, D. L., Wexler, R., Naragon, P., Forrest, B., Dees, J., Almodovar, A. y Wood, J. (2012). The impact of patient and physician computer mediated communication skill training on reported communication and patient satisfaction. *Patient Education and Counseling, 88*(3), 406-413.
<https://doi.org/10.1016/j.pec.2012.06.020>
- Shiloh, S., Gerad, L. y Goldman, B. (2006). Patients' information needs and decision-making processes: What can be learned from genetic counselees? *Health Psychology, 25*(2), 211. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.25.2.211>
- Tibben, A. y Biesecker, B. (2019) Genetic Testing Expanded. En A. Tibben y B. Biesecker (Eds.), *Clinical Genome Sequencing. Psychological Considerations* (pp. 1-13). Academic Press.
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813335-4.00001-5>
- Vázquez, N., Ortega, J., Vázquez, V., Ruiz, C. A. y Scavone, K. F. (2021). El rol del psicólogo en el abordaje de personas con un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente: una revisión teórica desde la psicología de la salud. *Revista de Psicología, 17*(34), 35-46.
<https://erevistas.uca.edu.ar/index.php/RPSI/article/view/3725>

Visser, A. y Erby, L. (2014). Communication in healthcare: Lessons from diversity.

Patient Education and Counseling, 96(3), 271–272.

<https://doi.org/10.1016/j.pec.2014.08.001>

Watnick, D., Odgis, J. A., Suckiel, S. A., Gallagher, K. M., Teitelman, N., Donohue, K.

E., Gelb, B. D., Kenny, E. E. Wasserstein, M. P., Horowitz, C. R., Dolan, S. M. y

Bauman, L. J. (2021). “Is that something that should concern me?”: a qualitative

exploration of parent understanding of their child’s genomic test results. *Human*

Genetics and Genomics Advances, 2(2).

[https://einstein.elsevierpure.com/en/publications/is-that-something-that-should-c](https://einstein.elsevierpure.com/en/publications/is-that-something-that-should-concern-me-a-qualitative-exploratio)

[oncern-me-a-qualitative-exploratio](https://einstein.elsevierpure.com/en/publications/is-that-something-that-should-concern-me-a-qualitative-exploratio)

Weaver, M. y Erby, L. (2012). Standardized Patients. *Health Promotion Practice*, 13(2),

169–174. <https://doi.org/10.1177/1524839911432006>

Yuen, J., Lee, S. Y., Courtney, E., Lim, J., Soh, H., Li, S. T., Chen, Y., McAllister, M.,

Fenwick, E. K. y Ngeow, J. (2020). Evaluating empowerment in genetic

counseling using patient-reported outcomes. *Clinical Genetics*, 97(2), 246–256.

<https://doi.org/10.1111/cge.13646>

Recibido: 10 de diciembre de 2021

Aceptado: 1 de septiembre de 2022